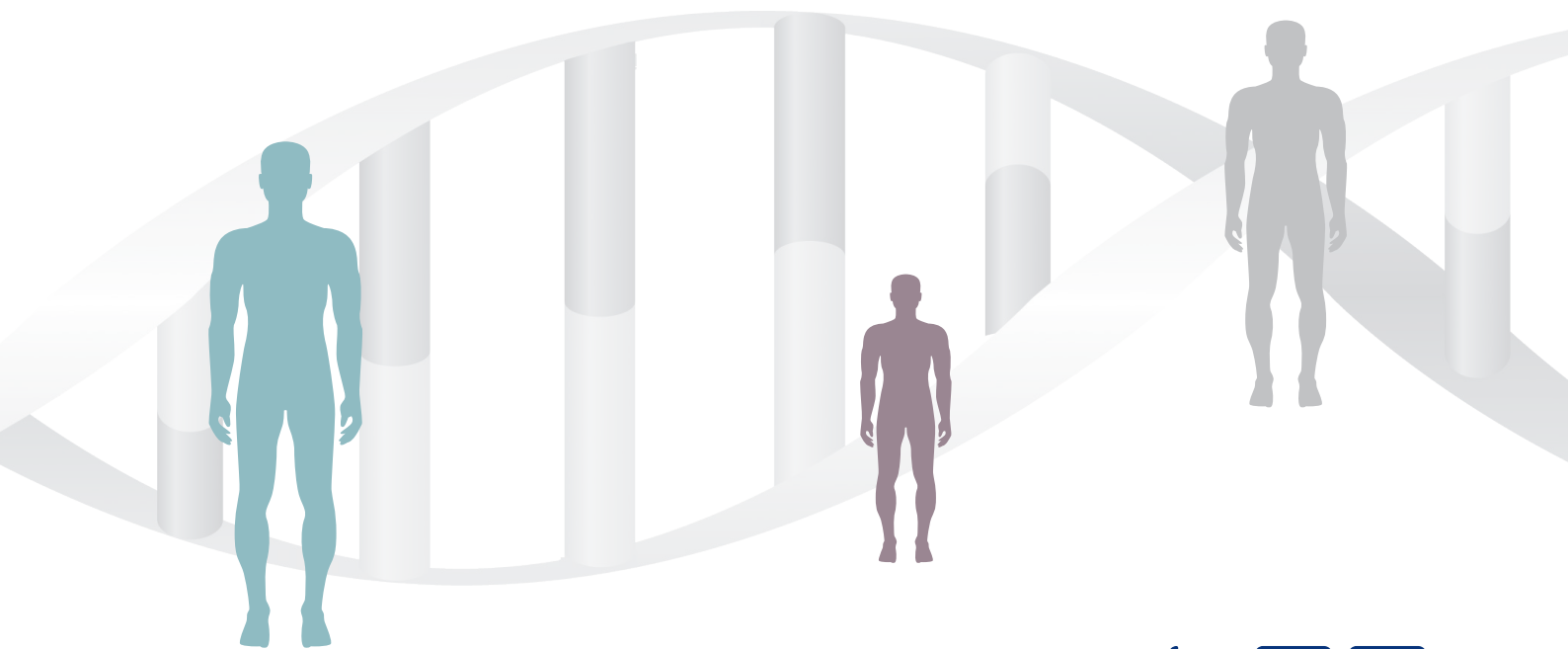


DTC 안내용

유전자 검사 종합안내서

GENETIC SERVICE GUIDEBOOK



LAS
Life is Art of Science



LAS

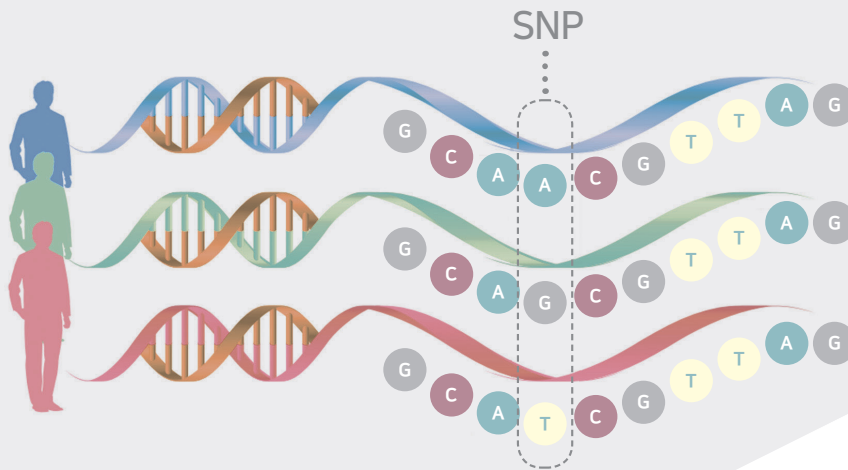
유전자 검사란?

본 검사는 사람에게 발생하는 주요 건강문제 (혈압, 혈당 등)과 관련된 유전자들의 특정 부분을 분석하여 확인된 유전자형을 통해 해당 질환과의 연관 관계를 예측하는 검사입니다.

* 본 검사 결과는 현재의 질병발생 여부를 판단하는 진단결과가 아닌, 유전적 질병발생 위험도를 예측하는 자료이며, 유전자 검사 동의서 부분 및 개인 privacy 보호 관련 법규를 준수합니다.

4개의 염기로 구성된 인간의 유전자

유전자는 대부분 똑같은 염기서열을 갖고 있으나 이 염기서열 중 약 0.05% 정도는 개인 간에 차이를 보이는 부분이 존재합니다. 차이를 보이는 부분을 SNP (single nucleotide polymorphism; 단일염기 다형성)라고 부릅니다. 이러한 차이는 우리 몸에서 특정 질병의 발달에 영향을 줄 수 있으며, 우리 신체가 병원균, 화학물질, 약물, 백신 등에 반응하는 차이를 가져오기도 합니다.



A

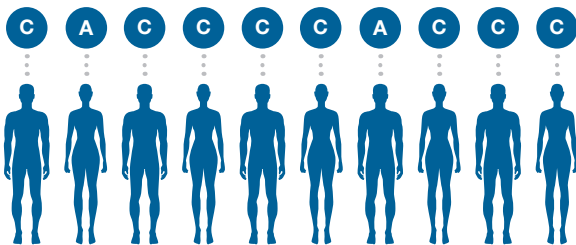
T

G

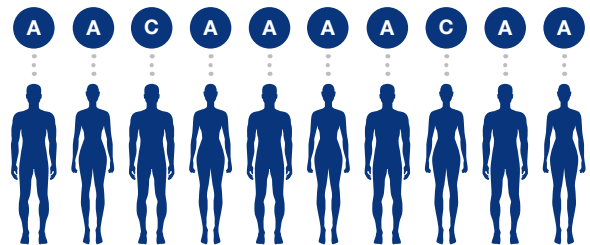
C

특정 질환 환자들에서 주로 발견되는 유전자형

지금까지 전세계의 생물학, 의학, 통계학, 생물정보학, 컴퓨터공학 분야의 전문가들이 참여한 대규모 유전자 연관분석 연구(Genome-wide association study or GWAS)를 통해 이렇게 개인 마다 차이를 보이는 유전자 지역들 중 특정 질환과 관련되어 있는 지역을 집중적이고 체계적으로 발굴하였습니다. 이러한 연구는 특히 주요 질환에 걸린 사람들과 건강한 사람들의 유전자 차이를 비교 분석하여, 아래 그림의 예시와 같이 특정 질환 환자들에서 주로 발견되는 유전자형을 밝혀냈습니다.



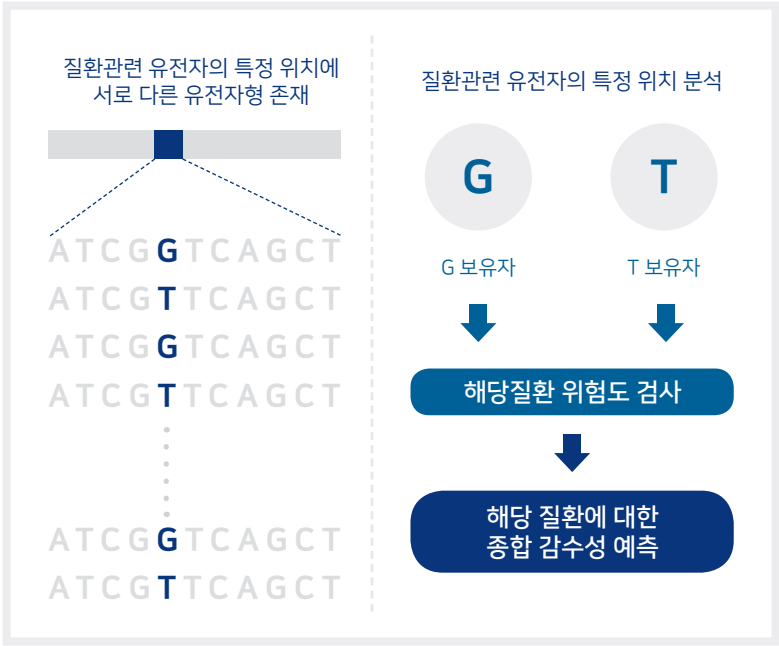
건강한 사람들은 특정부분 유전자 염기서열에서
대부분 C유전자형을 갖고 있음



반면, 질환이 발생한 사람들은 동일 부분
유전자 염기서열에서 대부분 A유전자형이 발견됨

LAS 유전자 검사는
유전자 차이 분석으로
질병과의 연관관계를
알 수 있습니다.

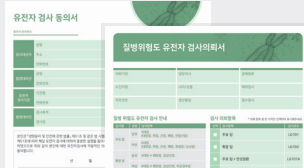
해당 질환에 대한 연관 관계는 유전자 검사를 통해 밝혀진 각각의 유전자 형이 가지고 있는 질환 발병 위험도를 통해 표현되며, 각각의 유전자형이 갖고 있는 질환 발병 위험도는 국내·외 다수기관의 연구를 통해 해외 유명 학술지에 이미 발표되어 있습니다.



실제 발병 위험도 결과에는 유전적 요소 뿐만 아니라 각 개인의 생활습관 및 환경적 요인에 따라 차이가 있을 수 있으며, 전문의와의 상담을 통해 정기적인 건강 검진과 식습관, 생활습관 등을 포함한 종합적인 예방 수칙을 제안받는 것이 중요합니다. 본 검사에 사용된 질환 관련 유전자들은 국제임상연구 및 세계 유명 저널을 통해 특정 질환의 발생과 관련이 있다고 밝혀진 대상만을 선별했으며, 새롭게 밝혀지고 있는 발병 관련 유전자들은 지속적으로 업데이트되고 있습니다.

LAS 유전자 검사 진행 순서

결과 안내는 해당 병원에 문의 바랍니다.



병원 담당자에 신청 후 검사 의뢰서,
유전자검사 동의서 작성, 채혈 진행



채취한 혈액 (3 mL)으로부터
DNA 분리



Genotyping 방식을 이용하여 질환 연관 유전자에
존재하는 유전자형 분석 및 Algorithm을 통한
유전자형의 상대적 발병 위험도 계산



종합 결과보고서 수령 및 전문의와 결과 상담
* 검사자 위험도 및 한국인 평균 위험도 비교분석 자료 제공

유전자 분석을 통한 LAS 생활건강 관련 DTC 검사 항목



체질량 지수

관련 유전자명	관련 유전자 설명
FTO	남는 열량을 지방으로 저장하는 유전자
MC4R	식욕 억제를 통한 에너지 섭취 균형을 조절하는 유전자
BDNF	사회적인 스트레스나 우울증에 대한 보상작용으로 음식섭취를 조절하는 유전자

중성지방농도

관련 유전자명	관련 유전자 설명
GCKR	탄수화물을 간이나 췌장에서 중성지방 형태로 저장하는 유전자
DOCK7	혈중 중성지방 농도에 영향을 미치는 유전자
BAZ1B	중성지방 및 전체 콜레스테롤에 영향을 미치는 유전자
TBL2	중성지방 대사에 관여하는 유전자
MLXIPL	혈중 포도당량에 반응하여 인슐린 분비를 촉진하고, 간에 중성지방으로 저장되게 하는 유전자
LOC105375745	혈중 중성지방 농도와 연관된 유전자
TRIB1	간의 지방 생성을 억제하는 유전자

콜레스테롤

관련 유전자명	관련 유전자 설명
CELSR2	혈중 LDL 농도 및 관상동맥질환에 영향을 미치는 유전자
SORT1	간에서 혈중으로 콜레스테롤을 이동시키는 유전자
HMGR	혈중 콜레스테롤 양에 반응하여 간의 콜레스테롤 생성 속도를 조절하는 유전자
ABO	혈중 지방분해 효소의 기능을 증가시키는 유전자
ABCA1	세포 내에서 세포 밖으로 콜레스테롤을 배출하는 유전자
MYL2	근육세포 수축을 위한 필수 단백질로써, 콜레스테롤에 영향을 미치는 기전은 밝혀지지 않음
LIPG	혈관 속의 콜레스테롤이나 지방을 분해하는 유전자
CETP	식사로 섭취한 콜레스테롤을 우리 몸이 사용 가능하도록 바꾸어 주는 유전자

혈당

관련 유전자명	관련 유전자 설명
CDKN2A/B	췌장의 인슐린 생성세포 성장을 조절하는 유전자
G6PC2	세포 내에 있는 포도당을 혈액으로 분비 될 수 있는 형태로 변화하는 유전자
GCK	포도당을 에너지로 바꾸는 첫 번째 단계에 관여하는 유전자
GCKR	GCK의 기능을 억제하는 유전자
GLIS3	췌장의 인슐린 생성세포 성장에 관여하는 유전자
MTNR1B	혈중 포도당 농도의 항상성 유지를 위해 밤과 낮에 분비되는 인슐린 분비량을 조절하는 유전자
DGKB-TMEM195	혈중 포도당에 대한 인슐린 반응 속도 조절 유전자
SLC30A8	췌장의 인슐린 생성세포에서 인슐린을 세포 밖으로 수송하는 유전자

혈압

관련 유전자명	관련 유전자 설명
NPR3	소변으로 나트륨 배출 및 혈압을 감소하는 유전자
ATP2B1	혈관 근육세포의 칼슘이온 조절을 통해 혈관을 수축시키는 유전자
NT5C2	뉴클레오타이드 (DNA 기본 구성 단위) 분해를 통해 요산을 생성하는 유전자
CSK	혈관 세포의 성장, 분화 조절 유전자
HECTD4	혈압 조절에 관련되는 단백질을 분해하는 유전자
GUCY1A3	산화질소에 반응하여 혈관확장에 영향을 미치는 유전자
CYP17A1	콜레스테롤과 스테로이드 합성을 조절하는 유전자
FGF5	심혈관 세포의 성장과 이동에 영향을 주는 유전자

색소침착

관련 유전자명	관련 유전자 설명
OCA2	멜라닌 색소 수송 유전자
MC1R	멜라닌 색소 생성 유전자

피부노화

관련 유전자명	관련 유전자 설명
AGER	당화 산물 분해 효소 유전자
SLC23A1(SVCT1)	신장에서 비타민C를 재흡수하는 유전자

피부탄력

관련 유전자명	관련 유전자 설명
MMP1	콜라겐 분해 효소 유전자

탈모

관련 유전자명	관련 유전자 설명
chr20p11	여성형 탈모의 원인인 디하이드로테스토스테론의 생성량을 조절하는 유전자
IL2RA	면역반응을 담당하는 유전자
HLA-DQB1	면역반응을 담당하는 유전자

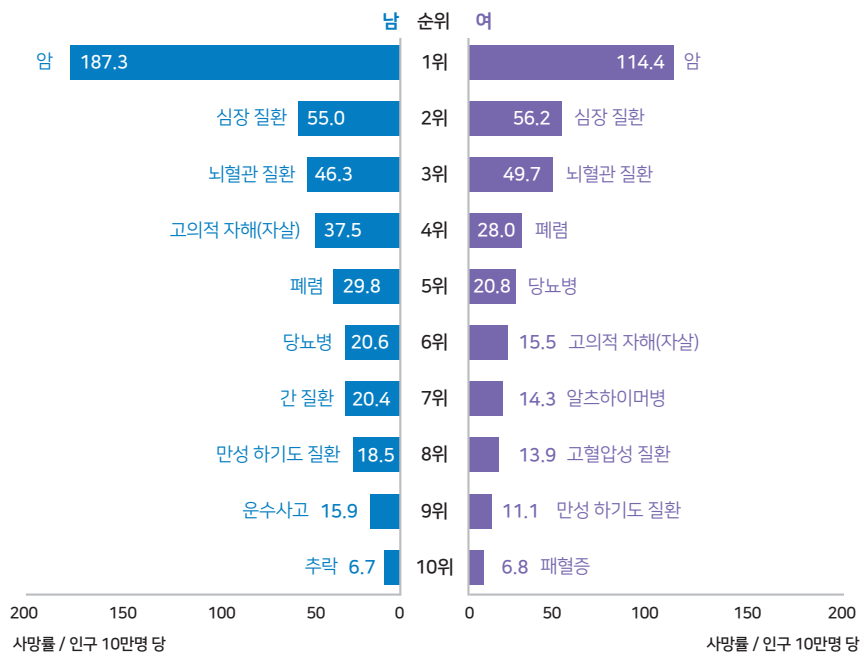
모발굵기

관련 유전자명	관련 유전자 설명
EDAR	아시아인 특이적인 모발굵기 조절 유전자

만성 및 기타질환 위험도 검사, 왜 필요할까요?

만성질환의 성별 사망원인 순위

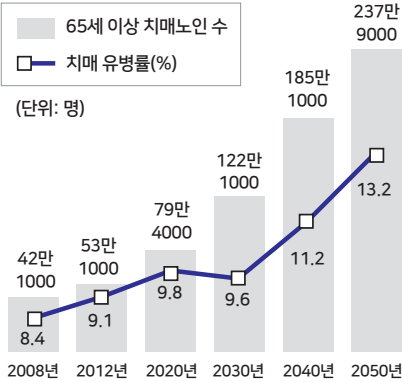
통계청 사망원인 통계보고서에 따르면 심장질환(심근경색) 및 뇌혈관질환(뇌졸중)은 우리나라의 전체 사망원인 중 2위와 3위를 차지합니다. 우리나라의 인구 고령화 추세를 감안하면 2030년에는 지금보다 약 3배의 뇌졸중 환자가 발생할 것으로 예상됩니다. 19세 이상의 성인에서 뇌졸중 유병률은 인구 1,000명당 15.9명(남: 16.4명, 여: 15.3명)으로 나타났고 연령별로 살펴보면 50대 이후 유병률이 급격하게 증가하는 것을 알 수 있습니다.



치매노인의 증가 추이 및 전망

우리나라 65세 이상 노인 10명 중 1명은 치매를 앓고 있으며 노인 4명 중 1명은 치매로 이행되는 중간 단계인 '경도인지장애'를 겪고 있는 것으로 나타났습니다.

보건복지부에서 실시한 '2012년 치매 유병률(노인인구 중 치매환자가 차지하는 비율) 조사' 결과 65세 이상 노인의 치매 유병률은 9.18%였으며, 환자수는 남성 15만6000명, 여성 38만5000명 등 총 54만1000명으로 추정됩니다. 치매위험도는 나이가 많고 여성이며 학력이 낮은 사람이 높은 경향을 보입니다. 치매 위험 증가요인으로는 배우자 부재 2.9배, 두부외상 과거력 3.8배, 우울증 2.7배 등으로 조사되었습니다.



[자료] 보건복지가족부

뇌혈관 질환 예방 9가지 수칙

- 금연한다.
- 술은 하루 한두잔 이하로 줄인다.
- 음식은 싱겁게 먹고, 채소와 생선을 충분히 섭취한다.
- 가능한 한 매일 30분 이상 적절한 운동을 한다.
- 적정체중과 허리둘레를 유지한다.
- 스트레스를 줄이고 즐거운 마음으로 생활한다.
- 정기적으로 혈압, 혈당, 콜레스테롤을 잰다.
- 고혈압, 당뇨병, 고지혈증을 꾸준히 치료한다.
- 뇌졸중, 심근경색의 응급증상을 숙지한다.

치매 예방 수칙

- 1주일에 3번 이상 걸으세요
- 생선과 채소를 골고루 챙겨드세요.
- 부지런히 읽고 쓰세요.
- 술은 한 번에 3잔보다 적게 마시세요.
- 담배는 피우지 마세요.
- 머리를 다치지 않도록 조심하세요.
- 혈압, 혈당, 콜레스테롤을 정기적으로 체크하세요.
- 가족과 친구를 자주 연락하고 만나세요.
- 매년 보건소에서 치매조기검진을 받으세요.

LAS 유전자 검사는
생활건강과 연관있는
유전자의 형태와
관련 위험도를
분석해드립니다.

대표 유전자 정보

본 검사는 질환에 따라 5~12개의 유전자 부분을 검사하여, 의뢰인의 유전자형을 분석하며, 확인된 유전자형을 근거로 특정 질환에 대한 발병 위험도를 계산합니다.

검사 대상 유전자	검사 대상 유전자 부분에 존재하는 주요 유전자형	의뢰인 유전자형
관련 유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
rs***0***	GG AG AA	AA
rs***5***	CC CT TT	TT
rs***2***	AA AC CC	CC

Cancer (2009) 115, 595-607
Nature Genetics (2012) 40, 26-28

질환 발생 위험도가 높은
유전자형은 **붉은 색**으로 표시

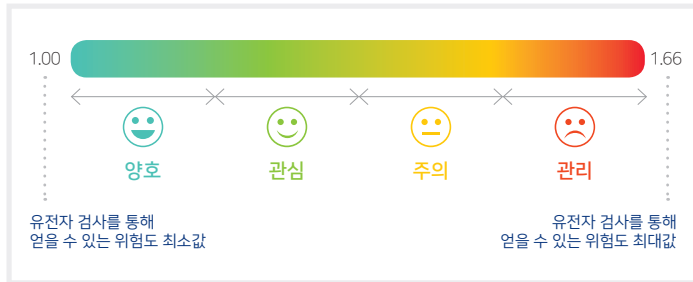
검사 대상 유전자와 해당질환과의 관련성에 대한 참고 문헌

위험도 표시

그래프는 전체 구간을 4등분하여 양호, 관심, 주의, 그리고 관리로 각 각의 위험도를 표시하고 있습니다.

가장 안전한 구간은 “양호”이며 위험도가 증가될수록 (즉 최대 값에 가까워 질수록) “관심”, “주의” 그리고 “관리” 구간으로 표시됩니다. 각각의 구간은 파랑, 초록, 노랑 그리고 빨강의 색깔 및 아이콘 표정을 통해 그 위험도 정도를 나타냅니다.

단계별 위험도 설명



양호

상대적 위험도가 정상으로, 발병 위험이 낮은 단계



관심

상대적 위험도가 증가되었으나 생활습관 개선으로 향후 질병 발생 위험을 줄일 수 있는 단계



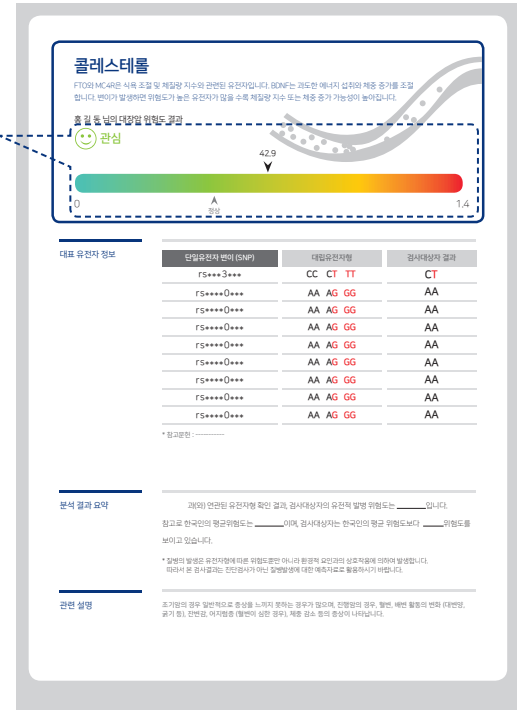
주의

상대적 위험도가 증가되어 생활습관 개선과 정기적인 건강 검진 및 관리가 필요한 단계



관리

집중적 건강 관리가 필요한 단계
가족력, 병력 등 종합적인 추가 검진 필요



[예시] 분석보고서 질환별 결과 페이지

최소값에 가까울수록 해당 질환에 안정적인 유전자형을 가지고 있어 질환 발병 확률이 상대적으로 낮으며, 최대값에 가까울수록 해당 질환에 취약한 유전자형을 가지고 있으므로 질환 발병 확률이 상대적으로 높습니다.

DTC 유전자검사에 대한 안내

본 검사는 검사 결과가 갖는 임상적 의미가 확립되지 않았으며, 이에 따르는 건강에 관련된 행위가 유용하다는 객관적 타당성이 아직 부족합니다. 이는 본 검사가 현재의 건강질환발생 여부를 판단하는 진단결과가 아니기 때문입니다.

본 검사는 건강 관리 및 개선을 목적으로 유전적 건강질환발생 위험도를 예측하는 자료이며, 시행한 유전자 검사 결과가 피검자의 가족 및 친척에게 영향을 줄 수 있음을 알려드립니다. 따라서 검사 대상자가 동의한 경우에는 가족 및 친척의 가족력 확인을 위해 검사로부터 얻은 자료가 가족 및 친척에게 이용될 수 있음을 알려드립니다.

유전자 검사 동의서 및 개인 privacy 보호 관련 법규를 준수합니다. 또한 제공해주신 모든 정보는 (주)엘에이에스 내부 보안 및 통제관리 시스템을 운영하여 안전하게 보호되고 있습니다.

유전자 검사에 사용된 검체는 한달간 보관하고 결과는 10년동안 보관되며 보관기한이 지나면 바로 폐기됩니다. 법 제49조제4항에 따라 본 유전자 검사기관이 휴업 또는 폐업 이나 그 밖에 부득이한 사정으로 인하여 검사대상물을 보존할 수 없는 경우에는 [폐기물관리법] 제13조에 따른 기준 및 방법에 따라 폐기하거나 질병관리본부 또는 다른 유전자검사기관으로 이관합니다.

해당 유전자 검사는 생명윤리법 제 46조(유전정보에 의한 차별 금지 등)에 따라 누구든지 유전정보를 이유로 교육, 고용, 승진 보험 등 사회활동에서 다른 사람을 차별하여서는 안되며 다른 법률에 특별한 규정이 있는 경우를 제외하고는 누구든지 타인에게 유전자검사를 받도록 강요하거나 결과를 제출하도록 강요할 수 없음을 알려드립니다.



(주)엘에이에스 | LAS Inc.

10136 김포시 아라욱로 16 6F

T. 02-3486-0911~2

F. 031-986-1913

www.lascience.co.kr

Copyright© 2019 LAS Inc. All rights reserved. 019LAS04A

