

희귀유전질환, 전장유전체로 조기에 찾는다. 「신생아 유전체 선별검사 연구」 참여자 본격 모집

- 생후 28일 이내 일반신생아 대상, 780여 개 유전자와 관련된 희귀질환 조기 발견 연구
- 2028년까지 전국 6개 병원에서 총 1,800명 모집·검사
- 임상적 유용성 검증으로 유전체 기반 선별검사 국가 정책 도입 근거 마련

【관련 국정과제】 86-3. 희귀·난치질환 부담 완화

질병관리청(청장 임승관) 국립보건연구원(원장 남재환)은 신생아의 희귀질환을 조기에 발견하고 선제적으로 관리하기 위한 ‘전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구’ 참여자 모집을 8월부터 본격 시작했다고 밝혔다.

참여자 모집 공고

한국형 신생아 지능 선별검사 (K-gNBS, Korean Genomic Newborn Screening)

아기지기 프로젝트 AGiGiGi K-gNBS project

신생아 유전체 선별검사를 통해 **아기의 건강을 지키는 프로젝트**
Advanced Genomic Initiative for Just-born Infants Guiding Informed care

이 연구는 질병관리청 국립보건연구원이 지원하며, 서울아산병원을 포함한 6개 대학병원, 희귀질환 유전체 분석기관 쓰리빌리언에서 함께 진행하는 신생아 전장유전체염기서열(WGS) 선별검사 연구입니다. 이 검사는 아기의 유전 정보를 폭넓게 확인하여, 조기에 발견하고 치료가 필요한 희귀유전질환을 더 빨리 찾는 데 도움을 주기 위한 검사입니다.

이번 연구는 생후 28일 이내의 일반신생아를 대상으로 전장유전체 분석을 실시하여 치료 가능한 유전질환을 조기에 발견·치료하고 유전체 기반 선별검사의 임상적 유용성을 검증하기 위한 연구사업이다(붙임 1 참고).

* (사업명) 전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구 (주관 연구책임자 서울아산병원 이범희 교수)

국립보건연구원은 지난 4월부터 다학제 협의체 구성, 기관생명윤리위원회(IRB) 승인, 모집·상담 체계 마련 등 준비 절차를 마쳤으며, 8월부터 실제 신생아 참여자 모집에 들어갔다.

신생아 모집 규모는 올해 1차년도 500명으로 시작하여 2028년까지 총 1,800명을 모집할 계획으로, 전국 6개 병원*이 참여하며, 사업 홈페이지(www.kgnbs.kr)를 활용하여 참여자 모집 홍보와 교육을 진행한다(붙임2 참고).

* 서울아산병원, 삼성서울병원, 신촌세브란스병원, 분당차병원, 세종충남대병원, 양산부산대병원



신생아 선별검사는 치료 가능한 선천성 질환을 증상이 나타나기 전에 발견하여 조기에 치료하기 위한 대표적인 국가 공중보건사업으로, 현재 우리나라에서는 선천성 대사이상질환* 및 청각 선별검사가 시행되고 있다.

* '06년 페닐케톤뇨증, 갑상선기능저하증, 호모시스틴뇨증 등 6종 → '18년 50여종 선천성 대사이상질환으로 확대 → '24년 파브리병, 폼페병 등 리소좀 축적질환 6종 추가하여 총 70여종

기존검사는 특정 질환에 국한되어 있으나, 최근 유전체 분석기술 발달로 더 많은 희귀 유전질환을 한 번에 진단할 수 있는 전장유전체 스크리닝을 통한 선별검사에 대한 요구가 높아지고 있다.

미국, 영국, 유럽 등 해외 주요국에서는 이미 신생아 전장유전체 스크리닝의 임상적 유용성을 검증하는 다양한 프로젝트가 활발히 진행 중이며, 국제 컨소시엄(International Consortium on Newborn Sequencing, ICoNS)을 통해 신생아 전장유전체 분석의 글로벌 공중 보건 도입 논의가 가속화되고 있다(붙임 3 참고).

【 가상사례 : 한국형 신생아 유전체 선별검사로 변화된 아이의 건강 】

서울시에 거주하는 A씨의 아기는 건강하게 태어났고, 출생 후 시행한 기존 신생아 대사 선별검사에서도 이상이 없었다. 수유와 성장에도 특별한 문제가 없어 부모는 아기가 건강하다고 생각하였다.

그러나 생후 2주경 시행한 한국형 신생아 유전체 선별검사에서 선천성 긴 QT 증후군과 관련된 병원성 유전변이가 확인되었다. 선천성 긴 QT 증후군은 심장의 전기적 활동에 이상이 생기는 유전질환으로, 평소에는 특별한 증상이 없을 수 있으나 심한 경우 부정맥이나 실신, 드물게 급사로 이어질 수 있다.

검사 결과 확인 후 아기는 곧바로 유전전문의와 소아심장전문의의 전문 진료로 연계되어 심전도와 심장초음파 검사를 시행하였고, 추가 평가를 통해 선천성 긴 QT 증후군을 확인하였다. 이후 부정맥 발생 위험을 낮추기 위한 약물치료를 조기에 시작하였으며, 부모에게도 질환의 유전적 특성과 향후 관리 방법, 피해야 할 약물 및 일상생활에서의 주의사항에 대해 안내하였다.

아기는 이번 신생아 유전체 선별검사 연구에 참여하여 기존 신생아 대사 선별검사서 다루지 않는 유전질환의 가능성을 확인하고 증상이 나타나기 전에 유전 및 해당 질환 전문 진료와 적절한 치료·예방적 관리로 신속하게 연계하여 건강하게 성장할 수 있었다.

이범희 서울아산병원 교수(연구책임자)는 “전장유전체 기반 신생아 선별검사는 증상이 나타나기 전에 치료가 가능한 희귀유전질환을 조기에 발견하여 적기에 치료를 시작할 수 있는 새로운 의료 패러다임”이라며, “국가에서 다학제적인 체계를 확립하여 한국형 신생아 유전체 선별검사 운영체제와 임상 프로토콜을 마련하고, 국민이 신뢰할 수 있는 검사체계 구축이 필요하다”고 밝혔다.

이에 국립보건연구원은 2025년 시범사업을 선제적으로 수행하여 신생아 선별검사 대상 질환 및 유전자(필수 647개, 선택 136개) 선정, 환자 동의 체계와 임상 가이드라인을 개발하는 등 신생아 유전체 선별검사 연구의 운영 기반을 마련한 바 있다(붙임 4 참고).

시범사업의 성과를 토대로 본 연구에서는 한국형 전장유전체 기반 신생아 선별검사 체계를 확립하고 참여자 모집을 확대하여 신생아 유전체 선별검사의 진단 효율성, 임상 및 경제적 유용성 검증을 통한 정책 도입의 근거를 확보할 예정이다.

전재필 국립보건연구원 미래의료연구부장은 “이번 연구는 국내 최초로 전장유전체 기반 신생아 선별검사의 임상적 유용성을 국가 차원에서 검증하는 연구”라며, “우리나라 실정에 맞는 과학적 근거를 확보하고, 희귀유전질환의 조기진단과 정밀의료 실현을 위한 국가 연구기반을 마련해 나가겠다”라고 밝혔다.

임승관 질병관리청장은 “희귀유전질환은 조기에 발견할수록 치료효과와 예후가 크게 달라지는 만큼, 신생아 시기의 정확한 진단체계를 갖추는 것이 무엇보다 중요하다”라며, “희귀유전질환 관리의 패러다임을 사후 치료 중심에서 조기 발견과 예방 중심으로 전환할 수 있는 과학적 근거를 마련하고, 국민이 체감할 수 있는 희귀질환 대응 정책으로 이어질 수 있도록 적극 지원하겠다”고 밝혔다.

- <붙임> 1. 전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구 개요
 2. 전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구 참여자 모집 포스터
 3. 해외 유전체기반 신생아 선별검사 연구 현황
 4. 전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 시범연구 결과

담당 부서	국립보건연구원 유전체연구기술개발과	책임자	과 장	김봉조 (043-719-8870)
		담당자	연구관	박미현 (043-719-8871)
			연구사	심성미 (043-719-8875)
연구기관	서울아산병원	책임자	교 수	이범희 (02-3010-5950)
		담당자	임상전임강사	황수진 (02-3010-0552)



□ **사업개요**

- **(과제명)** 전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구
- **(연구기간/예산)** '26. 4월 ~ '28. 12월(3년) / 30억(10억/년)
- **(주관 연구기관/연구책임자)** 서울아산병원 / 이범희 교수

구분	세부과제명	연구기관/책임자
1세부	전장유전체 기반 신생아 선별검사 운영체계 구성 및 파일럿 연구	서울아산병원/이범희
2세부	전장유전체 기반 신생아 선별검사 가이드라인 개발	연세대학교/김한나
3세부	전장유전체 기반 신생아 선별검사 비용효과 분석 및 정책 근거 도출	명지전문대학/전보영

- **(목표)** 전장유전체 기반 신생아 선별검사 도입·확대를 위한 임상유용성을 확인하여 희귀유전질환의 조기진단, 치료 및 선제적 대응을 위한 예방·관리 체계 마련
- **(주요 연구내용)**
 - 한국형 전장유전체기반 신생아 선별검사 연구 운영체계 구축
 - * 6개 병원(서울아산병원, 삼성서울병원, 신촌세브란스병원, 분당차병원, 세종충남대병원, 양산부산대병원) 참여, 사업 홈페이지 구축·운영, 다학제 협의체 운영
 - ** 한국형 WGS 기반 신생아 선별검사 가이드라인 및 세부프로토콜 확립, 부모 및 의료진 유전상담 교육자료 제작 및 프로그램 운영
 - 신생아 1,800명 모집, 임상·역학정보, 인체자원 및 유전체정보 확보
 - * 1차년도 500명, 2차년도 600명, 3차년도 700명 모집
 - 신생아 WGS 생산·분석을 통한 희귀질환 조기진단, 유전상담, 치료 적용 및 양성 신생아 추적관찰
 - * 검체채취→결과반환까지 목표 TAT 4주 이내, 단, 양성의 경우 2~4주 이내
 - 대중 인식 제고, 윤리적 수용성 확보 및 ELSI 이슈 대응방안 마련
 - 신생아 유전체 선별검사의 진단효율성, 임상유용성, 경제적 유용성 검증을 통한 정책 도입 근거 도출

참여자 모집 공고

한국형 신생아 지능 선별검사 (K-gNBS, Korean Genomic Newborn Screening)

아기지기 프로젝트



신생아 유전체 선별검사를 통해 **아기의 건강을 지키는 프로젝트**
Advanced Genomic Initiative for Just-born Infants Guiding Informed care

이 연구는 질병관리청 국립보건연구원이 지원하며, 서울아산병원을 포함한 6개 대학병원, 최귀질한 유전체 분석기관 쓰리빌리언에서 함께 진행하는 신생아 전장유전체염기서열(WGS) 선별검사 연구입니다. 이 검사는 아기의 유전 정보를 폭넓게 확인하여, 조기에 발견하고 치료가 필요한 희귀유전질환을 더 빨리 찾는 데 도움을 주기 위한 검사입니다.



1. 연구 목적

이 연구는 신생아를 대상으로 전장 유전체 염기서열 검사를 시행하여 신생아가나 영아기에 빨리 진단하고 치료해야 하는 희귀 유전질환을 조기에 발견하는 것을 목표로 합니다. 또한 우리나라 의료 환경에 맞는 신생아 유전체 선별검사 체계를 마련하고, 앞으로 국가 단위 검사 도입에 필요한 근거를 만들고자 합니다.

* 연구에 참여하시는 분의 개인정보는 안전하게 보호됩니다.

2. 참여 대상

다음 조건에 해당하는 건강한 (무증상) 신생아가 참여할 수 있습니다.
• 재태연령 36주 이상, 단태아,
생후 28일 이내 신생아

3. 진행 절차

연구는 아래 순서로 진행됩니다.

- 연구 설명을 듣고 동의서 작성
- 검체 채취 : 발뒤꿈치 채혈 또는 제대혈 1cc 이하
- 전장유전체염기서열(WGS) 검사 및 분석 (분석기관: 쓰리빌리언)
- 결과 안내 - **질환이 의심되는 경우(양성)**: 담당 의료가 유선으로 연락하여 진료 일정을 안내드립니다.
- **질환이 의심되지 않는 경우(음성)**: 카카오톡 또는 문자를 통해 검사 후 4주 이내에 결과를 안내드립니다.

4. 참여 병원

병원	담당 교수	병원	담당교수
서울아산병원	의학유전학센터 (이병희, 황수진 교수) 신생아과 (이병섭, 김재영 교수)	분당차병원	산부인과 (류현미 교수)
삼성서울병원	신생아과 (정윤실 교수)	양산부산대학교병원	임상유전학클리닉 (전종근 교수)
신촌세브란스병원	임상유전과 (오지영 교수)	세종충남대학교병원	소아내분비·유전대사 (김유미 교수)

5. 검체 채취 방법

기본적으로 아래 방법 중 하나로 검체를 채취합니다.

- 건조혈반(DBS): 아기 발뒤꿈치에서 소량의 혈액을 채취
 - 제대혈(Cord blood): 출생 직후 탯줄 혈액을 채취
- 위 검체를 얻기 어려운 경우에는 필요할 때만 정맥혈 1cc를 채취할 수 있습니다.

6. 참여 혜택 및 부작용

참여 혜택

- 전장유전체염기서열(WGS) 검사 및 분석에 소요되는 비용은 연구비로 지원됩니다.
- 검사 결과를 통해 아기의 희귀유전질환을 조기에 발견하고, 필요한 경우 전문 유전상담을 받으실 수 있습니다.

안전성 안내

검체는 건조혈반(발뒤꿈치 채혈) 또는 제대혈 1cc이하 방식을 우선으로 하여, 아기에게 가능한 한 부담이 없도록 진행합니다. 불가피한 경우에 한해 소량의 정맥혈(1cc)을 채취할 수 있으며, 이때 일시적인 불편감이 있을 수 있으나 곧 회복됩니다.

전장유전체염기서열 기반
신생아 선별 검사 연구(K-gNBS)



7. 모집 기간 & 문의 및 참여 신청

공고일 ~ 2028년 12월

주관기관 연구책임자	서울아산병원 의학유전학센터 이병희 교수 02-3010-5950
연구코디네이터	이진옥 (010-9415-4137)
참여 신청 방법	연구코디네이터에게 문자 또는 카카오톡 QR 코드



서울아산병원
Asan Medical Center



삼성서울병원



세브란스병원



CHA 세브란스대학교병원



Yonsei 양산부산대학교병원



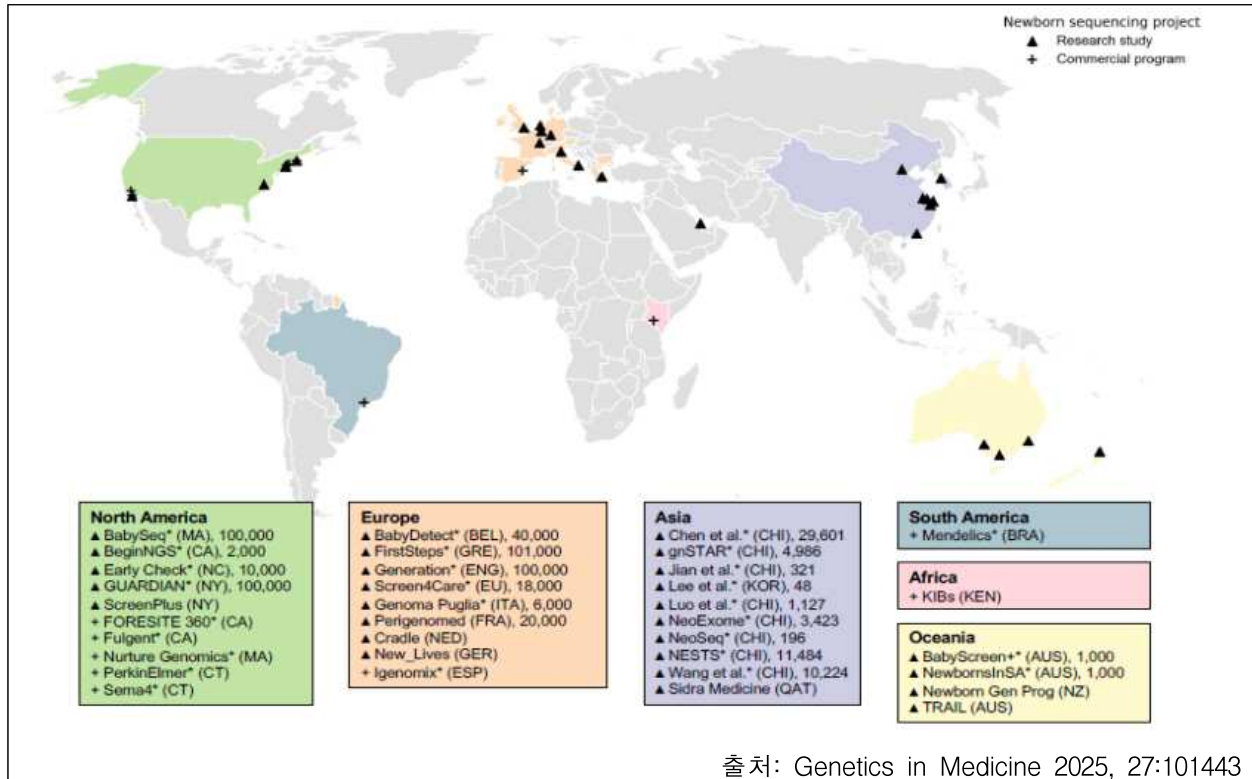
BILLYON 분당차병원



3billion



KIBRI 국립보건연구원



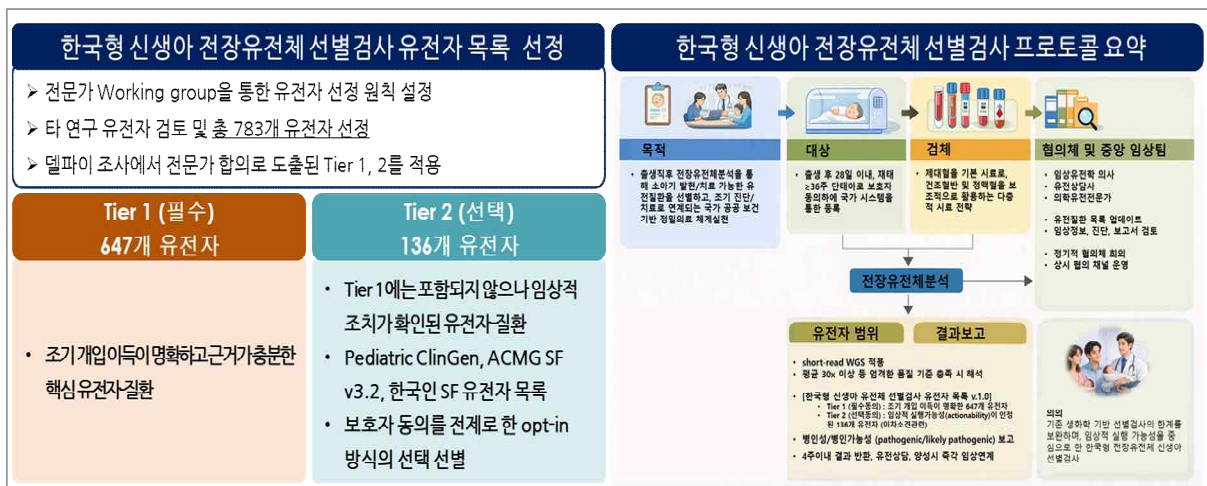
국가	프로젝트명	신생아 모집규모	대상질환 수	기간
미국	BabySeq (보스톤)	10만명	1,000여개	2023 ~
	GUARDIAN (뉴욕)	10만명	260여개	2022 ~ 2026
	BeginNGS (캘리포니아)	>2천명	500여개	2023 ~
	Early Check (노스캐롤라이나)	1만명	200여개	2023 ~ 2026
영국	Generation Study	10만명	250여개	2024 ~
벨기에	BabyDetect	4만명	120여개	2022 ~
호주	BabyScreen+	1천명	550여개	2023 ~
유럽	Screen4Care (유럽 15개국)	1.8만명	TBD	2022 ~
중국	Chen et al. 2023	29,601명	128개	2021 ~ 2022
	NESTS	11,484명	596개	2018 ~ 2019
	Wang et al. 2023	10,334명	94개	2022
카타르	Sidra Medicine	2천명	-	2023년 계획발표

□ 과제개요

- (과제명) 전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 시범연구
- (연구기간/연구비) 2025. 3. 1. ~ 2025. 12. 31. / 600백만원
- (주관연구기관/연구책임자) 서울아산병원 / 이범희 교수
- (목적) 전장유전체 기반 신생아 선별검사 운영체계 구축을 위한 기반 확립

□ 연구결과

- 신생아 유전체 선별검사 대상 질환 및 유전자(필수 647개) 선정: 대사(27%), 면역(23%), 신경계(14%), 내분비(13%), 혈액(12%), 다기관질환군(11%)
 - * 해외 대규모 프로젝트(미국 BabySeq, 벨기에 BabyDetect, 영국 Generation study, 미국 Guardian, 호주 NewbornInSA)를 기반으로 총 1,750개 유전자 검토 후 647개 필수(Tier1) 유전자와 136개 선택(Tier2) 유전자 선정 완료
- 신생아 전장유전체 선별검사 가이드라인 및 프로토콜 마련 등 사업 운영기반 구축



- 신생아(200명) 전장유전체 정보 생산·분석 및 조기진단, 결과반환 및 유전상담 수행: 부모 유전상담서비스 만족도 100% 긍정 응답
 - * 아픈 신생아 200명 중 양성(Positive) 18%, 불확정(Inconclusive) 15%, 음성(negative) 67% 확인

○ 전장유전체기반 신생아 선별검사 동의체계, 임상가이드라인 및 임상적용 모델 제시



<한국형 신생아 전장유전체 선별검사 임상적용 모델 제시 >

○ 전장유전체기반 신생아 선별검사 국민·전문가 인식도 조사 및 윤리적 이슈 대응 전략 개발: 단계적 도입 전략 마련(안전·윤리 기반 → 역량 강화 → 확대)

* 전장유전체 기반 신생아 선별검사 인식도 관련 부모 대상 면담조사(100명 참여), 전문가 대상 설문(356명 참여) 및 델파이(56명 참여) 조사 수행

** 신생아 유전검사 관련 정책토론회를 통해 전문가 및 환자 의견 수렴



< 전문가 델파이 조사: 한국형 신생아 전장유전체 선별검사 단계적 도입 >