

배아·태아 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환 지정 절차 마련

- 「생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령」 일부개정 -
- 시행령 개정 이후 유전자검사 가능한 유전질환 보건복지부 홈페이지에 공고 -

보건복지부(장관 조규홍)는 「생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령」 일부 개정을 통해 배아·태아 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 질환을 지정하는 절차에 관한 사항을 개선하였다.

그간 보건복지부는 유전질환이 있는 가계 및 전문가의 요청을 검토하여 2009년부터 2024년까지 7차례의 고시 개정을 통해 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환을 63개에서 218개로 확대해왔다.

해당 절차는 그간 비정기적 임시자문단의 검토를 거쳐 고시 개정을 통해 진행되어왔으나, 기술의 발전으로 희귀·난치질환의 원인 유전자 규명이 빨라지며 개선의 필요성이 제기되어 왔다. 이에 보건복지부는 유전질환이 있는 가계의 고충을 해소하고자, 전문가 및 이해관계자와의 논의를 거쳐 정기적, 공식적인 유전질환 검토 절차 마련을 추진하게 되었다.

이번 시행령 개정 이후부터는 상설 자문위원회의 분기별 또는 반기별 검토를 거쳐 추가 질환이 선정되어 보건복지부 홈페이지에 공고되므로, 유전질환이 있는 가계가 유전질환의 추가 여부를 확인하기까지 걸리는 시간이 단축될 것으로 기대된다.

보건복지부 정통령 공공보건정책관은 “공식 절차를 마련하되, 불필요한 행정 절차에 따른 시간 소요는 줄이는 것이 이번 시행령 개정의 목표”라며, “유전질환이 있는 가계의 안전한 출산을 지원하고자 제도 개선을 추진하였다”라고 밝혔다.

<붙임> 1. 생명윤리법 시행령 일부개정 신규조문 대비표

2. 시행령 개정 후 보건복지부 홈페이지에 공고되는 218개 질환

담당 부서	공공보건정책관 생명윤리정책과	책임자	과 장	윤병철 (044-202-2610)
		담당자	사무관	김다혜 (044-202-2613)



더 아픈 환자에게 양보해 주셔서 감사합니다
가벼운 증상은 동네 병·의원으로



현 행	개 정
별 표3 2. 구조적 이상 염색체이상질환(<u>Structural chromosome rearrangements</u>) 23. 파브리(-안더슨)병(<u>Fabry's-Anderson disease</u>) 31. 육아종병(<u>Granulomatous disease</u>) 34. 발한저하성 외배엽이형성증(<u>Hypohydrotic ectodermal dysplasia</u>) 40. 구안지(입얼굴손가락) 증후군(<u>Orofacial-digital syndrome</u>) 63. 그 밖에 질환의 예후(豫後) 등이 제1호부터 제62호까지의 질환과 같은 수준의 유전질환으로서 보건복지부장관이 지정·고시한 유전질환 <신 설>	별 표3 2. 병적인 구조적 염색체이상질환(<u>Pathological structural chromosome rearrangements</u>) 23. 파브리(-안더슨)병[<u>Fabry(-Anderson) disease</u>] 31. 만성육아종병(<u>Chronic granulomatous disease</u>) 34. 발한저하성 외배엽이형성증(<u>Hypohidrotic ectodermal dysplasia</u>) 40. 구안지(입얼굴손가락) 증후군(<u>Orofaciodigital syndrome</u>) 63. 그 밖에 질환의 예후(豫後) 등이 제1호부터 제62호까지의 질환과 같은 수준의 유전질환으로서 보건복지부장관이 정하여 보건복지부의 인터넷 홈페이지에 공고한 질환 비고 1. 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환(이하 “배아·태아 유전자검사 유전질환”이라 한다)은 해당 유전질환에 따른 발병 나이, 사망 시기, 중증도, 치료 가능성, 삶의 질 등을 고려하여 보건복지부장관이 정하는 기준을 충족해야 한다. 2. 배아·태아 유전자검사 유전질환의 세부 기준 및 결정 절차 등에 관하여 필요한 사항은 보건복지부장관이 정한다.
< 부 칙 > 이 영은 공포한 날부터 시행한다.	

붙임2

시행령 개정 후 보건복지부 홈페이지에 공고되는 218개 질환

○ 검색이 수월하도록 유전질환을 계통별로 카테고리화

카테고리	기존 법령	유전질환명
골격계	시행령3	연골무형성증(Achondroplasia)
	시행령41	불완전 골형성증(Osteogenesis imperfecta)
	고시17	골화석증(Osteopetrosis)
	고시19	골연골종증(Osteochondroma)
	고시20	점상연골 이형성증(Rhizomelic chondrodysplasia punctata)
	고시63	선천성 척추뼈 끝 형성이상(Spindyllo-epiphyseal dysplasia congenita)
	고시79	다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia)
	고시89	연골저형성증(Hypochondroplasia)
	고시90	가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia)
	고시152	골간단연골형성이상, 슈미드형 (Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type)
내분비계	시행령27	선천성 부신 과형성증(Congenital adrenal hyperplasia)
	시행령51	비타민D 저항성 구루병(Vitamin D resistant rickets)
	고시6	저인산호소증(Hypophosphatasia)
	고시10	비케톤성 고글리신혈증(Nonketotic hyperglycinemia)
	고시11	지속성 고인슐린혈증에 의한 영아기 저혈당증(Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)
	고시74	가성 부갑상샘 기능저하증(Pseudohypoparathyroidism)
	고시105	갑상선수질암(Medullary thyroid cancer)
	고시116	선천성부신 저형성증(Adrenal hypoplasia congenita)
다기관	시행령1	수적 이상 염색체이상질환(Numerical chromosome abnormalities)
	시행령2	병적 구조적 이상 염색체이상질환(Pathogenic structural chromosome rearrangements)
	시행령7	디 조지 증후군(Di George's syndrome)
	시행령9	고세병(Gaucher's disease)
	시행령10	레쉬 니한 증후군(Lesch Nyhan syndrome)
	시행령11	마르판 증후군(Marfan's syndrome)
	시행령13	오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍(Ornithine transcarbamylase deficiency)
	시행령16	테이삭스병(Tay-Sachs disease)
	시행령17	윌슨병(Wilson's disease)
	시행령18	판코니 빈혈(Fanconi's anemia)
	시행령19	블룸 증후군(Bloom syndrome)
	시행령20	부신백질 영양장애(Adrenoleukodystrophy)
	시행령22	알포트 증후군(Alport syndrome)
	시행령23	파브리(-안더슨)병(Fabry(-Anderson) disease)
	시행령24	바르트 증후군(Barth syndrome)
	시행령26	코핀-로리 증후군(Coffin-Lowry syndrome)
	시행령28	크루존 증후군(Crouzon syndrome)

카테 고리	기 존 법 령	유 전 질 환 명
	시행령30	골츠 증후군(Goltz's syndrome)
	시행령32	헌터 증후군(Hunter's syndrome)
	시행령35	색소 실조증(Incontinentia pigmenti)
	시행령38	로웨 증후군(Lowe syndrome)
	시행령39	신경섬유종증(Neurofibromatosis)
	시행령40	구안지(입얼굴손가락) 증후군(Orofacio-digital syndrome)
	시행령43	피르브산 탈수소효소 결핍(Pyruvate dehydrogenase deficiency)
	시행령47	산필리포 증후군(Sanfilippo disease)
	시행령49	스틱클러 증후군(Stickler syndrome)
	시행령50	결절성 경화증(Tuberous sclerosis)
	시행령52	폰 히펠-린다우 증후군(Von Hippel-Lindau disease)
	시행령53	비스코트-올드리치 증후군(Wiskott-Aldrich syndrome)
	시행령54	니만-피크병(Niemann-Pick Disease)
	시행령56	후를러 증후군(Hurler syndrome)
	시행령57	프로피온산혈증(Propionic acidemia)
	시행령58	메틸말론산혈증(Methylmalonic acidemia)
	시행령59	페닐케톤뇨증(Phenylketonuria)
	시행령60	티로신혈증(Tyrosinemia)
	시행령61	울프-허쉬호른 증후군(Wolf-Hirschhorn syndrome)
	고시1	시투롤린혈증(Citrullinemia)
	고시2	크리글러-나자르증후군(Crigler-Najjar syndrome)
	고시3	갈락토스혈증(Galactosemia)
	고시4	글루타릭산혈증(Glutaric acidemia)
	고시5	당원축적병(Glycogen storage disease)
	고시7	장쇄수산화 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증(Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)
	고시8	단풍당밀뇨병(Maple syrup urine disease)
	고시9	멘케스 증후군(Menkes syndrome)
	고시13	월만병(Wolman disease)
	고시14	젤웨거 증후군(Zellweger peroxisome syndrome)
	고시15	모세혈관확장성 운동실조(Ataxia telangiectasia)
	고시16	점액다당질증(Mucopolysaccharidosis)
	고시18	레트 증후군(Rett syndrome)
	고시21	백색증(Albinism)
	고시22	알라질 증후군(Alagille syndrome)
	고시23	유전성 과당불내증(Hereditary fructose intolerance 또는 Aldolase A deficiency)
	고시25	카나반병(Canavan disease)
	고시27	선천성 당화부전(Congenital disorder of glycosylation)
	고시29	시스틴축적증(Cystinosis)
	고시30	데니스-드래쉬 증후군(Denys-Drash syndrome)
	고시31	GM1 강글리오사이드증(GM1 gangliosidosis)
	고시32	할러포르텐-스파츠병(Hallervorden-Spatz disease)
	고시35	뮤코리피드증 IV(Mucopolipidosis IV)
	고시42	아페르 증후군(Apert syndrome)
	고시44	쇄골두개골 형성이상(Cleidocranial dysplasia)

카테고리	기존 법령	유전질환명
	고시45	코케인 증후군(Cockayne syndrome)
	고시46	선천성 조혈기성 포르피린증(Congenital erythropoietic porphyria)
	고시55	누난 증후군(Noonan syndrome)
	고시57	눈·코·치아·골격 이형성증(Oculodentodigital dysplasia)
	고시60	파이퍼 증후군(Pfeiffer syndrome)
	고시61	천골무형성증(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome)
	고시62	스미스-렘리-오피츠 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome)
	고시64	트레처 콜린스 증후군(Treacher Collins syndrome)
	고시65	바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome)
	고시68	블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome)
	고시72	유전성 림프부종(Hereditary lymphedema)
	고시75	벨라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome)
	고시77	이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia)
	고시81	오르니틴 아미노전환효소 결핍증(Ornithine aminotransferase deficiency)
	고시83	아가미-귀-콩팥 스펙트럼 장애(Brancho-oto-renal spectrum disorders)
	고시85	제2형 뮤코지질증(Mucopolidosis II)
	고시87	로이디에츠 신드롬(Loeys-Dietz syndrome)
	고시88	멕켈그루버 증후군(Meckel Gruber syndrome)
	고시91	Combined oxidative phosphorylation deficiency 14(mCOXPD14)
	고시92	ARC 증후군(ARC syndrome)
	고시93	차지 증후군(CHARGE syndrome)
	고시94	샌드호프병(Sandhoff's disease)
	고시95	치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia)
	고시96	شمكه면역골이형성이상증(Schimke immunosseous dysplasia)
	고시97	소토스 증후군(Sotos syndrome)
	고시98	루빈스타인-테이비 증후군(Rubinstein-Taybi syndrome)
	고시99	홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome)
	고시103	가부키증후군(Kabuki syndrome)
	고시104	포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome)
	고시108	코넬리아드랑에 증후군(Cornelia de Lange syndrome)
	고시110	화버 증후군(Farber's syndrome)
	고시111	비키 증후군(VICI Syndrome)
	고시113	피르빈산키나아제 결핍증 (Pyruvate kinase deficiency)
	고시114	부분백색증(Partial albinism)
	고시115	멜라스 증후군(MELAS syndrome)
	고시117	바터 증후군(Batters syndrome)
	고시118	옥살산뇨증(Hyperoxaluria, primary)
	고시119	주버트 증후군(Joubert syndrome)
	고시120	싱글턴머튼 증후군(atypical Singleton-Merten syndrome)
	고시123	질식성홍곽 이형성증(Jeunes syndrome)

카테고리	기존 법령	유전질환명
	고시124	치명적 선천성 구축증후군 2(Lethal Congenital Contracture Syndrome 2)
	고시125	쇼그렌-라손 증후군(Sjogren-Larsson syndrome)
	고시128	애틀리-빅슬러 증후군(dilated cardiomyopathy)
	고시129	알파 지중해빈혈 X-염색체 연관 정신지체 증후군(Alpha Thalassemia X-linked Mental Retardation Syndrome)
	고시133	영아간부전 증후군 1형(Infantile liver failure syndrome type 1/LARS). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 LARS 유전자의 열성유전에 의한 영아간부전증후군 1형 유전병 검사에 한한다.
	고시134	엘러스단로스 증후군(Ehlers-Danlos syndrome). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 혈관성 엘로스 단로스 증후군(Vascular Ehlers-Danlos Syndrome) 유전병 검사에 한한다.
	고시136	코헨증후군(Cohen syndrome). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 검사의 필요성이 인정된 경우에 한한다.
	고시137	선천성다발성관절구축증(Arthrogryposis multiplex congenita). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 유전적 원인이 밝혀진 유형에 대한 검사에 한한다.
	고시139	치사성 다발성 익상편 증후군(Multiple Pterygium syndrome, Lethal type)
	고시140	린치 증후군(Lynch syndrome)
	고시141	에스코바 증후군(Escobar syndrome)
	고시143	초장쇄 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증(Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)
	고시145	리씨 증후군(Leigh syndrome). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 원인 유전자가 확인된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.
	고시 147	선상골병증-두개경화증 (Osteopathia striata with cranial sclerosis)
	고시 151	유전성 아밀로이드증 (Hereditary amyloidosis)
면역계	시행령21	무감마글로불린혈증(Agammaglobulinemia)
	시행령31	만성육아종병(Chronic granulomatous disease)
	고시12	중증 복합 면역결핍 장애(Severe combined immunodeficiency disorder)
	고시34	선천성 면역결핍증(Hyper IgM syndrome)
	고시36	NEMO 면역결여(NEMO immunodeficiency)
	고시66	유전성 혈관부종(Hereditary angioedema)
	고시82	제1형 자가면역성 다선 증후군(Autoimmune polyendocrine syndrome type1)
소화기계	시행령29	가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli)

카테고리	기존 법령	유전질환명
	고시80	제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증(Progressive familial intrahepatic cholestasis 1)
순환기/ 호흡기계	시행령4	낭성 섬유증(Cystic fibrosis)
	고시37	허파고혈압(Pulmonary hypertension)
	고시39	알파-1 항트립신 결핍증(Alpha-1 antitrypsin deficiency)
	고시84	선천성 중추 저환기 증후군(Congenital central hypoventilation syndrome)
	고시100	폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia)
	고시121	하다드 증후군(Haddad Syndrome)
	고시138	뇌석회화를 동반한 Rajab 간질성 폐질환(Rajab interstitial lung disease with brain calcifications, RILDBC2)
	고시 148	LMNA이상에 의한 확장성 심근병증 (LMNA-related dilated cardiomyopathy)
신경근육계	법률	근이영양증
	시행령6	척수성 근육위축(Spinal muscular atrophy)
	시행령12	근육긴장성 장애(Myotonic dystrophy)
	시행령25	샤르코-마리-투스병(Charcot-Marie-Tooth disease)
	시행령33	헌팅턴병(Huntington's disease)
	시행령36	케네디병(Kennedy disease)
	시행령37	크라베병(Krabbe disease)
	시행령42	펠리제우스-메르츠바하병(Pelizaeus-Merzbacher disease)
	시행령48	척수 소뇌성 운동실조(Spinocerebellar ataxia)
	시행령55	이염성 백질 이영양증(Metachromatic Leukodystrophy)
	고시26	세로이드 리포푸신증(Ceroid lipofuscinosis 또는 Batten disease)
	고시33	수두증(Hydrocephalus : X-linked L1CAM)
	고시38	액틴-네말린 근육병증(Actin-Nemaline myopathy)
	고시40	아동기 저수초형성 운동실조(Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination)
	고시47	데스민 축적 근육병증(Desmin storage myopathy)
	고시49	프리드라이히 운동실조(Friedreich's ataxia)
	고시50	글리신 뇌병증(Glycine encephalopathy)
	고시59	백질 이소증(Periventricular heterotopia)
	고시69	저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis)
	고시76	웨스트 증후군(West syndrome)
	고시86	여린 X 증후군 (Fragile X syndrome)
	고시101	유전성 강직성 하반신마비(Hereditary spastic paraplegia)
	고시102	중심핵병(Central Core Disease)

카테 고리	기 존 법 령	유 전 질 환 명
	고시107	X-연관 근세관성 근육병증(X-linked myotubular myopathy)
	고시109	유전감각신경병4형(Hereditary sensory and autonomic neuropathy IV)
	고시112	급성 괴사성 뇌증(Acute Necrotizing Encephalopathy)
	고시122	치상핵적핵담창구시상하핵위축증(Dentatorubropallidoluysian atrophy)
	고시126	5형 소두증(microcephaly 5, primary, autosomal recessive)
	고시127	뇌하수막하 낭종과의 대뇌 백혈병(Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts)
	고시149	X연관발달지연정신지체 증후군12번 (Intellectual developmental disorder, X-linked12)
	고시 150	겔로웨이 모와트 증후군 (Galloway-Mowat syndrome)
	고시153	소뇌증, 관절구축증, 뇌구조 이상을 동반한 신경발달장애 (Neurodevelopmental disorder with microcephaly, arthrogryposis and structural brain anomalies)
	고시154	미첼 증후군/과산화소체 acyl-CoA 산화효소 결핍증 (Mitchell syndrome/Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency)
	고시155	발달 및 뇌전증 뇌병증 9번 (Developmental and epileptic encephalopathy 9)
신요로계	시행령14	다낭성 신장병(Polycystic kidney disease)
	고시41	선천성 핀란드형 신장증(Congenital Finnish nephrosis)
	고시142	HLRCC 신장암(Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer)
안과계	시행령44	망막세포변성(Retinitis pigmentosa)
	시행령45	망막아세포종(Retinoblastoma)
	시행령46	망막층간분리(Retinoschisis)
	고시43	맥락막 결손(Choroideremia)
	고시53	레베르 선천성 흑암시(Leber retinal congenital amaurosis)
	고시54	베스트병(Best disease 또는 Vitelliform macular dystrophy)
	고시56	노리병(Norrie disease)
	고시58	시신경 위축(Optic atrophy 1)
	고시130	무홍채증(Aniridia). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.
	고시131	아벨리노 각막이상증(Avellino corneal dystrophy). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.
	고시132	스타가르트병(Stargardt disease). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.
	고시135	외안근 섬유화증(Fibrosis of Extraocular Muscles). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 제3형 TUBB3 타입 유전병 검사에

카테고리	기준 법령	유전질환명
		한한다.
	고시146	원뿔세포 이영양증(Cone-rod dystrophy). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.
외피계	시행령8	표피 수포증(Epidermolysis bullosa)
	시행령34	발한저하성 외배엽이형성증(Hypohidrotic ectodermal dysplasia)
	고시48	표피박리 각화다과증(Epidermolytic hyperkeratosis)
	고시70	X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증(X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency)
	고시71	선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis)
	고시73	선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita)
이비인후과계	고시67	유전성 청각장애(Hereditary deafness)
혈액계	시행령5	혈우병(Haemophilia)
	시행령15	겸상 적혈구빈혈(Sickle cell anemia)
	시행령62	베타-지중해빈혈(β -thalassemia)
	고시24	알파-지중해빈혈(α -thalassemia)
	고시28	주기성 호중구 감소증(Cosman-cyclic neutropenia)
	고시51	유전성 출혈성 모세혈관확장(Hereditary hemmorrhagic telangiectasia)
	고시52	혈구탐식성 림프조직구증(Hemophagocytic lymphohistiocytosis)
	고시78	폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease)
	고시106	X-연관 림프증식성 질환(X-linked lymphoproliferative disease)
	고시144	C 단백결핍 질환(Protein C Deficiency), 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.