

유전자 분석을 통해 나의 DNA 유형을 구분하는  
Gene-BTI 검사 (Gene-Based Type Indicator)

# 질병예측 유전자 검사 결과 보고서



검사 항목  
고유검체ID  
의뢰 기관

Gene-BTI 탈모증 예측 2종  
20240123\_65613  
삼광의료재단

성명

진\*만

나만을 위한 스마트한 건강관리의 시작,  
Gene-BTI 질병예측 유전자 검사 서비스

# 01

## 해설 가이드

나의 유전자 검사 결과를 정확하게 이해하는데 필요한 해설 가이드입니다.  
결과 확인 전 꼭 읽어 주세요!

## 질병예측 유전자 검사 서비스

삼광랩트리 Gene-BTI 질병예측 유전자 검사 서비스는 유전자 분석을 기반으로 개인별 질병 발생 가능성을 예측하고, 개개인의 유전적인 특성을 바탕으로 좀 더 효율적인 건강 관리를 할 수 있도록 도와주는 서비스입니다.

나만의 유전자 검사결과를 통하여 획일적인 관리가 아닌, 나에게 꼭 맞는 맞춤 관리를 통해 더욱 스마트한 건강관리를 할 수 있습니다.



### 주의사항

1. 의료 진단의 목적으로 사용할 수 없습니다.
2. 환경적 요인에 대한 정보는 반영되지 않습니다.
3. 질병 관련 모든 변이를 검사하는 것은 아닙니다.
4. 위험인자가 많다고 해당 질병에 걸리는 것은 아닙니다.

※ 본 검사는 질병의 진단과는 무관하므로, 진단 및 치료 결정을 위해서는 반드시 의사와의 상담이 필요합니다.

### 개인정보보호법 준수사항

개인정보의 안전한 보호를 위해 본사는 개인정보 보호법, 동법시행령 및 시행규칙, 표준 개인정보 보호지침에서 정의된 바를 준수하고 있습니다. 또한 검사대상자의 개인정보는 본 검사와 목적외에는 사용하지 않으며, 분실, 도난, 유출, 변조 또는 훼손되지 않도록 안전하게 관리되고 있습니다. 또한 정보주체의 개인정보 보호 및 권익을 보장하고, 이와 관련된 고충을 신속하고 원활하게 처리할 수 있도록 하기 위하여 처리방침을 두고 있습니다.

## 알기 쉬운 유전자 용어

### 유전자 (Gene)

Gene-BTI에서 제공하는 질병예측 유전자 검사 서비스를 올바르게 해석하기 위해서는 아래와 같은 용어들의 이해가 필요합니다.

우리 몸의 특성을 나타내는 정보를 가지고 있는 단위입니다.  
DNA는 A,T,G,C 네가지 종류의 염기가 암호형태로 존재하며, 이 안에는 2~3만개의 유전자가 존재합니다. 유전자는 개인의 형질 및 체질의 차이를 만드는데 관여합니다.

### 유전자형 (Genotype)

DNA는 아래와 같이 2개의 나선형 구조가 꼬인 형태로 존재합니다.  
한 가닥은 아버지로부터, 한 가닥은 어머니로부터 물려받게 됩니다. 당연히 DNA 안에 포함된 유전자도 동일합니다. 즉, 유전자형은 동일한 유전자 위치에서 한 개는 아버지의 유전자, 한 개는 어머니의 유전자를 가진 것을 말합니다.

### 위험인자

질환과 관련하여 영향을 미치는 유전자를 말합니다.  
유전자형에서 위험인자가 가지고 있는 수에 따라 발병위험도가 달라집니다.  
위험인자가 1개 보다는 2개를 가지고 있으면 발병위험도는 높아집니다.

### 발병 위험도

특정 질환에 대해 정상인을 대상으로 질환 발병의 위험 정도를 나타냅니다.  
다만, 발병위험도가 높더라도 건강하게 사는 사람이 있는데, 이에 대한 확실한 이유는 밝혀지지 않았지만, 다른 유전자의 영향이나 환경적 요인이 작용되었을 수 있습니다.

## 발병 위험도 3단계

검사 결과는 양호, 관심, 주의 총 3단계의 발병 위험도로 구분되며, 유전자형에 따라 유전적 요인에 의해 위험도가 달라질 수 있습니다. 또한, 각 단계 내에서도 세부적으로 위험도에 따라 3단계로 나뉘며, 세부 단계는 위험도 게이지의 바늘로 표시됩니다.



**양호 단계 :** 질병 발생에 대한 상대적 위험도가 정상범위로, 발병위험이 낮은 단계입니다.  
하지만, 환경적 요인은 고려되지 않으므로, 현재 건강 상태에 대한 유지 및 관리가 필요한 단계입니다.



**관심 단계 :** 질병 발생에 대한 상대적 위험도가 증가되어, 식습관·생활습관의 개선이 필요한 단계입니다. 현재 건강 상태에 대한 지속적인 관심이 필요하며, 현재의 식습관·생활습관 개선 등을 통해서 향후 질병 발생 위험을 줄일 수 있습니다.



**주의 단계 :** 질병 발생에 대한 유전적 요인에 의한 상대적 위험도가 높아 주의가 필요한 단계입니다. 건강 상태를 개선하기 위해서 가족력 체크, 식습관·생활습관 개선, 정기적인 건강검진 및 관리가 필요합니다.

## 결과 보고서 해석 안내

질병예측 유전자 검사 서비스를 올바르게 이해하기 위해서는 아래와 같은 유전자 관련 용어의 이해가 필요합니다.

### 간암

**간암이란?**

간은 우리 몸에서 가장 큰 장기로서 횡격막 바로 밑에 위치하며 겉으로 보았을 때 오른쪽 젖가슴 아래에 있는 갈비뼈의 안쪽에 위치합니다. 간암은 간에서 일차적으로 발생하는 원발성의 악성 종양으로 간세포암종과 담관상피암종이 대부분을 차지합니다.

고객님의 간암 상대적 발병 위험도 1.3943배

최저위험도  
0.6057배

최고위험도  
1.3943배

양호

[ 유전자 상세 분석 결과 ]

| 대상유전자                 | 위험인자 | 유전자 기능                         |
|-----------------------|------|--------------------------------|
| EFCAB11<br>(14p22.1)  | A G  | 신경세포의 신호전달과정 조절에 관여하는 유전자      |
| KIF1B<br>(1p36.22)    | A A  | 신경세포의 조절에 관여하는 유전자             |
| MICA<br>(6p21.33)     | C C  | NK cell, T cell의 활성화에 관여하는 유전자 |
| GRK1<br>(21p11.3)     | C C  | 유전자 발현조절에 관여                   |
| CCR4<br>(9p22.3)      | T T  | 면역질환, 염증성질환과                   |
| STAT4<br>(2q32.3)     | G G  | 면역질환과 관련된 유                    |
| C2<br>(6p21.33)       | C C  | 면역질환과 관련된 유                    |
| HLA-DRB1<br>(6p21.32) | G G  | 면역과정의 T세포 활성                   |

①

②

③

④

⑤

⑥

⑦

⑧

⑨

⑩

⑪

⑫

⑬

⑭

⑮

⑯

⑰

⑱

⑲

⑳

㉑

㉒

㉓

㉔

㉕

㉖

㉗

㉘

㉙

㉚

㉛

㉜

㉝

㉞

㉟

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

㊱

㊲

㊳

㊴

㊵

㊶

㊷

㊸

㊹

㊺

㊻

㊼

㊽

㊾

㊿

㉿

㊰

- ① **질병 개요**                      각 질병에 대한 간략한 설명입니다.
  
- ② **상대적 발병위험도**            해당 질병에 영향을 미치는 유전자를 통합적으로 분석하여 한국인 평균 위험도를 1배를 기준으로 하여, 그에 대한 상대적인 발병 위험도를 계산한 수치입니다.
  
- ③ **발병위험도 3단계**            고객님의 유전적 위험도에 따른 등급으로, 한국인 평균 유병률을 바탕으로 양호, 관심, 주의 3단계로 구분됩니다
  
- ④ **최저위험도 / 최고위험도**    해당 질병에 영향을 미치는 유전자들 중 모든 위험유전인자를 가지 않는 경우, 모든 위험유전인자를 가진 경우의 질병위험도를 나타냅니다.
  
- ⑤ **검사 수 / 검출 수**            해당 질병의 유전적 위험도를 측정하기 위한 유전자 검사 수(대상유전자수\*2)와 색상블록으로 표시된 위험인자 검출 수를 나타냅니다
  
- ⑥ **대상유전자**                    해당 질병의 유전적 위험도를 측정하기 위해 사용된 연관 유전자입니다.
  
- ⑦ **유전자 위치정보**            대상유전자의 위치 정보를 나타냅니다.
  
- ⑧ **위험인자**                      해당 질병의 유전적 위험도에 영향을 미치는 유전자 변이를 분석합니다.  
  

ex\_ T C

상단 예시처럼 위험인자 2개 중, 하나만 색상블록으로 표현되었다면, 대상유전자의 발병 위험인자를 1개 갖고 있는 것을 의미하며, 색상블록으로 표현된 위험인자 수가 많을 수록 해당 질병에 대한 위험도가 높음을 의미합니다.
  
- ⑨ **유전자 기능**                    대상유전자가 가지고 있는 유전적 기능에 대한 설명입니다.
  
- ⑩ **유전적 위험도**                유전자를 분석하여 얻어진 개인의 질병 발생 위험도를 나타냅니다.
  
- ⑪ **한국인 평균 위험도**            해당 질병과 관련된 유전자를 분석하여 얻어진 한국인의 평균적인 위험도를 나타내며, 한국인 평균 위험도는 각 질환 마다 1배 값을 가지는 기준이 됩니다.
  
- ⑫ **건강검진 TIP / 종합의견**    해당 질병의 예방을 위한 건강검진 팁과 종합 의견을 확인 하실 수 있습니다.  
실제 발병위험도는 유전적 요인 뿐만아니라 개인의 생활습관 및 식습관 등 환경적인 요인에 의해서도 영향을 받을 수 있으므로, 꾸준한 관리가 필요합니다.

나만을 위한 스마트한 건강관리의 시작,  
Gene-BTI 질병예측 유전자 검사 서비스

# 02

## 종합 결과

나의 유전자 검사 결과를 종합적으로 안내해드립니다.



Gene-BTI

## 유전자 검사 종합 결과 보고서

검사 항목 Gene-BTI 탈모증 예측 2종  
고유검체ID 20240123\_65613  
의뢰 기관 삼광의료재단

성명

진\*만

### 암질환 (Cancer) : 0종

주의단계 0/0

관심단계 0/0

양호단계 0/0

### 일반질환 (Disease) : 2종

주의단계 1/2 원형탈모증

관심단계 0/2

양호단계 1/2 탈모증

## 한눈에 보는 종합 결과 보고서

### 안과 질환

녹내장  
당뇨망막병증  
백내장  
열공망막박리  
원추각막  
황반변성

### 이비인후과&피부과

건선  
노인성난청  
알레르기성 비염  
아토피성 피부염  
백반증

### 내과 질환

궤양성 대장염  
담석증  
비만증  
비알콜성지방간  
만성신장질환  
이상지질혈증  
제1형 당뇨병  
제2형 당뇨병  
통풍  
만성폐쇄성폐질환  
만성백혈병  
크론병  
신장증후군



## 탈모 질환

탈모증 ●

원형탈모증 ●

## 신경계 질환

뇌전증

다발성 경화증

치매

알츠하이머 치매

파킨슨병

편두통

## 심뇌혈관계 질환

고혈압

관상동맥질환

뇌동맥류

뇌졸중

말초혈관질환

심근경색

심방세동

심부전

## 근골격계 질환

강직성 척추염

골관절염

골다공증

무릎골관절염

## 암 질환

간암

갑상선암

대장암

두경부암

식도암

신장암

위암

췌장암

폐암

담관/담도암

혈액암(림프종)

다발성 골수종

담낭암

방광암

고환암

전립선암

난소암

유방암

자궁경부암

자궁내막암

## 면역계 질환

루푸스

류마티스관절염

천식

## 부인과 질환

자궁내막증

임신중 당뇨병

## 범례

● : 양호단계

● : 관심단계

● : 주의단계

● : 미 실시

나만을 위한 스마트한 건강관리의 시작,  
Gene-BTI 질병예측 유전자 검사 서비스



Gene-BTI

# 03

## 상세 결과

나의 유전자 검사 결과를 각 질환별로 상세하게 알려드리고,  
예방 및 관리할 수 있는 팁을 전달드립니다.

# 원형탈모증



## 원형탈모증이란

원형의 모양으로 모발이 갑자기 빠지는 증상을 특징으로 하는 질병입니다. 심한 경우 두피의 모발 전체가 빠지기도 하고 추가로 눈썹, 속눈썹, 음모, 체모 등이 빠질 수도 있습니다. 원인은 분명하지 않지만 혈액 속의 T 임파구가 자신의 털을 자신의 몸으로 인식하지 못하고 공격하여 모발의 탈락을 유발하는 것으로 생각됩니다. 그러므로, 원형 탈모증 환자는 다른 자가 면역 질환이 발생할 가능성이 높습니다.

고객님의 원형탈모증 상대적 발병 위험도 1.50배



# 주의

## [ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 10개

검출 수 9개

| 대상유전자                 |  | 위험인자 | 유전자 기능               |
|-----------------------|--|------|----------------------|
| CTLA4<br>(2q33.2)     |  | T T  | 면역세포 신호전달에 관여하는 유전자  |
| ERBB3<br>(12q13.2)    |  | T G  | 표피 성장인자 조절에 관여하는 유전자 |
| CTLA4<br>(2q33.2)     |  | G G  | 면역세포 신호전달에 관여하는 유전자  |
| HLA-DQB3<br>(6p21.32) |  | C C  | 면역반응 조절에 관여하는 유전자    |
| IL2RA<br>(10p15.1)    |  | C C  | 면역세포의 활성화에 관여하는 유전자  |



고객님의 **원형탈모증 유전적 위험도 (1.50배)** 는  
**한국인 평균 위험도 보다 높습니다.**



### 원형탈모증



대 상 | 소아에서 성인(주로 10~30대)

주 기 | 전문의와 상담하여 결정

방 법 | 이학적 검사, 혈액학적 검사

### 위험요인



- 명확한 원인은 밝혀져 있지 않음
- 유전적 소인에 의한 자가면역질환
- 국소감염, 내분비 장애, 정신적 스트레스 등의 환경적인 요인

### 증상 및 징후



- 두피의 다양한 크기의 원형 또는 타원형의 탈모반이 발생하는 증상
- 탈모반 경계 부위에서 근위부로 갈수록 가늘어지는 모양(느낌표 모양)
- 손발톱의 이상소견(오목형성, 손발톱염, 손발톱탈락 등)

### 검진항목



- 이학적 검사(육안검사, 모발당김검사, 더모스코피검사 등)
- 혈액학적 검사
- 두피 조직검사

### 예방에 도움이 되는 영양소 및 식품



단백질이 풍부한 닭고기, 소고기, 돼지고기, 생선류, 계란, 검은콩, 견과류,  
비오틴(비타민 B7), 마그네슘, 아연, 비타민 A가 함유된 보충제

### 예방 및 관리



- 태양으로부터 털을 보호하기 위하여 모자와 선글라스를 착용하는 것이 좋습니다.
- 균형잡힌 식사를 하는 것이 중요합니다.
- 스트레스를 관리하고 건강한 생활습관을 유지해야 합니다.
- 조기에 발견하고 치료하는 것으로 예후를 좋게 할 수 있습니다.

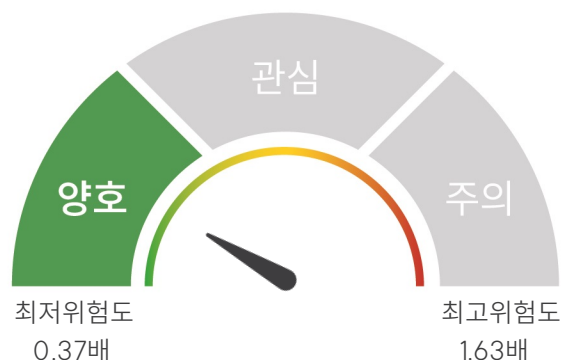
# 탈모증



## 탈모증이란

대머리의 발생에는 유전적 원인과 남성 호르몬인 안드로겐(androgen)이 중요한 인자로 생각되고 있습니다. 탈모는 두피의 성모가 빠져서 정상적으로 모발이 존재해야 할 부위에 모발이 없는 상태를 말합니다. 탈모는 임상적으로 흉터가 형성되는 것과 형성되지 않는 두 종류로 나눌 수 있으며, 흉터가 형성되는 탈모는 모양이 파괴되므로 모발의 재생이 되지 않습니다.

고객님의 **탈모증 상대적 발병 위험도 0.60배**



# 양호

## [ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 **6개**

검출 수 **2개**

| 대상유전자                   |  | 위험인자       | 유전자 기능                |
|-------------------------|--|------------|-----------------------|
| LINC01432<br>(20p11.22) |  | <b>G G</b> | 탈모증의 취약성 후보 유전자       |
| PAX1<br>(20p11.22)      |  | <b>T T</b> | 기관발달 및 조직형성에 관여하는 유전자 |
| EDAR<br>(2q13)          |  | <b>G G</b> | 모발세포 발달에 관여하는 유전자     |



고객님의 **탈모증 유전적 위험도 (0.60배)** 는  
**한국인 평균 위험도 보다 낮습니다.**



### 탈모증



대 상 | 20~50대

주 기 | 전문의와 상담하여 결정

방 법 | 이학적 검사, 혈액학적 검사

### 위험요인



- 유전적 요인(안드로겐성 탈모증)
- 남성 호르몬의 관여
- 영양부족, 노화, 혈액순환 장애 등

### 증상 및 징후



- 두피 소양증 혹은 화끈거리는 통증
- 남성형 탈모증: M자 모양의 이마
- 여성형 탈모증: 정수리 부위의 모발이 가늘어지고 숏이 적어짐

### 검진항목



- 이학적 검사(육안검사, 모발당김검사, 더모스코피검사 등)
- 혈액학적 검사
- 두피 조직검사

### 예방에 도움이 되는 영양소 및 식품



단백질이 풍부한 닭고기, 소고기, 돼지고기, 생선류, 계란, 검은콩, 견과류,  
비오틴(비타민 B7), 마그네슘, 아연, 비타민 A가 함유된 보충제

### 예방 및 관리



- 머리를 감을 때는 아침보다는 저녁이 좋고, 뜨거운 물보다는 미지근한 물로 감아야 합니다.
- 흡연은 탈모를 유발할 위험이 있기 때문에 금연하는 것이 좋습니다.
- 두피를 손상시킬 수 있는 파마와 염색은 피하는 것이 좋습니다.
- 식사량을 극도로 줄이면 넓은 부위 탈모가 생길 수 있으므로 영양을 충분히 섭취합니다.
- 스트레스를 관리하고 충분한 숙면을 취하는 것은 탈모 예방에 도움이 될 수 있습니다.

## 유전자 분석 확인서

|        |                  |        |            |
|--------|------------------|--------|------------|
| 고유검체ID | 20240123_65613   | 검체 종류  | 혈액         |
| 검사방법   | Microarray / PCR | 검체 접수일 | 2024-01-23 |
| 검체적합성  | 적합               | 결과 보고일 | 2024-02-01 |

### 정도관리 결과 안내

고객님께서 제공한 DNA 품질의 적합성과 데이터 품질을 평가하여 결과의 정확도 향상을 위해 항상 노력하고 있습니다.

| 구분      | QC Report    | 적합 기준                                                                         |
|---------|--------------|-------------------------------------------------------------------------------|
| DNA QC  | ■ 적합 / □ 부적합 | 260/280 Ratio : 1.8~2.0<br>260/230 Ratio : 1.5 이상<br>Total DNA 농도 : 200~300ng |
| Data QC | ■ 적합 / □ 부적합 | DQC Value : 0.82 이상<br>Call Rate : 97% 이상<br>(PCR : threshold > 600)          |

### 검사실 책임자

본 검사는 질병관리청의 관리감독을 받아 고객님의 샘플을 소중히 다루고 있습니다.  
의뢰된 고객님의 검체는 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따라 보관 후 폐기되고 있습니다.

검사자  
정인순



기술책임자  
채진철



검사실책임자  
황경아



- 본 검사는 보험비등제 조제시약 검사입니다.
- 본 검사는 마이크로어레이 기술을 기반으로 있으며, 표준물질을 이용하여 검사항목에 필요한 유전형질을 정확도 100%로 분석해냄을 표준기술로서 검증하였습니다.
- 본 검사 결과는 질병의 진단 및 치료의 목적으로 사용될 수 없으며, 의학적 소견이 필요한 경우 의사와 상담하시기 바랍니다.

검사실 정보

의뢰기관 정보



(주)삼광랩트리 생명과학연구소  
서울특별시 서초구 강남대로 30길 66 산수빌딩 6층  
1661-5117