

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

# 질병예측 유전자 검사 결과 보고서



검사항목  
의뢰기관  
이름  
차트번호

Gene-BTI 질환5종-하트스캔  
강남하트스캔의원  
박\*원  
219982

고유검체ID  
검체접수일  
결과보고일

20250512\_03423  
2025-05-12  
2025-05-16

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.

## 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)</ |      |        |

- 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 한국

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

# 02

## 종합 결과

나의 유전자 검사 결과를 종합적으로 안내해드립니다.

## 유전자 검사 종합 결과 보고서

|      |                    |        |                |
|------|--------------------|--------|----------------|
| 검사항목 | Gene-BTI 질환5종-하트스캔 |        |                |
| 의뢰기관 | 강남하트스캔의원           | 고유검체ID | 20250512_03423 |
| 이름   | 박*원                | 검체접수일  | 2025-05-12     |
| 차트번호 | 219982             | 결과보고일  | 2025-05-16     |

### 암질환 (Cancer) : 0종

주의단계 0/0

관심단계 0/0

양호단계 0/0

### 일반질환 (Disease) : 5종

주의단계 0/5

관심단계 1/5 제2형 당뇨병

양호단계 4/5 관상동맥질환, 심근경색, 뇌졸중, 알츠하이머 치매

## 한눈에 보는 종합 결과 보고서

### 안과 질환

녹내장  
당뇨망막병증  
백내장  
열공망막박리  
원추각막  
황반변성

### 이비인후과&피부과

건선  
노인성난청  
알레르기성 비염  
아토피성 피부염  
백반증  
기미  
주근깨  
색소침착  
여드름  
피부이완증(노년성)  
켈로이드

### 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

## 면역계 질환

루푸스  
류마티스관절염  
천식

## 부인과 질환

자궁내막증  
임신중 당뇨병

## 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

</

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.

# 제2형 당뇨병



## 제2형 당뇨병이란

당뇨병은 인슐린의 부족하거나 정상적인 기능이 이루어지지 않아 생기는 대사질환의 일종입니다. 인슐린은 췌장에서 생성되는 호르몬으로, 혈당을 조절하는 역할을 합니다. 따라서 인슐린의 부족 또는 기능 장애가 발생하면 혈당 조절이 원활하지 못하게 되어 당뇨병이 발생합니다.

고객님의 제2형 당뇨병 상대적 발병 위험도 0.97배



! **관심**

### [ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 **8개**

검출 수 **3개**

| 대상유전자                |  | 위험인자 | 유전자 기능              |
|----------------------|--|------|---------------------|
| SDHAF4<br>(6q13)     |  | A A  | 세포내 에너지 대사와 관련된 유전자 |
| HIGD1C<br>(12q13.12) |  |      |                     |



고객님의 제2형 당뇨병 유전적 위험도 (0.97배) 는  
한국인 평균 위험도 와 비슷한 수준입니다.



### 제2형 당뇨병 예방을 위한 건강검진 TIP



대 상 | 40세 이상 성인, 과체중이나 가족력 등 위험인자가 있는 30세 이상 성인

주 기 | 1년

방 법 | 당뇨병 선별검사(공복혈당 측정, 경구당부하검사, 당화혈색소 측정)

### 위험요인



- 직계가족 중 당뇨병 병력이 있을 경우
- 고도비만, 운동 부족, 스트레스 등 환경적인 요인
- 고혈압, 공복혈당장애, 뇌졸중, 관상동맥질환 말초혈관 질환 등 대사질환이 있는 경우

### 증상 및 징후



- 많은 양의 물 또는 음식을 섭취, 많은 양의 소변을 봄
- 시력 변화 (흐릿하거나 통증 동반), 가려움증이나 피부변화
- 가슴 통증, 불규칙한 맥박 등 심장질환, 소변의 빈도변화, 발목이 붓는 신장질환

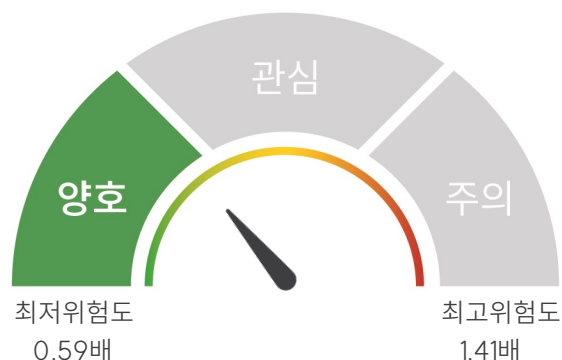
# 관상동맥질환



## 관상동맥질환이란

관상동맥질환은 관상동맥이 좁아져서 심장근육의 일부에 혈액 공급이 부족하여 발생하며, 흉통(협심증) 또는 심장마비(심근경색증)를 유발할 수 있습니다. 주된 원인은 동맥경화증이며, 심한 경우 심정지가 발생할 수 있는 심각한 병입니다.

고객님의 관상동맥질환 상대적 발병 위험도 0.81배



# 양호

## [ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 8개

검출 수 2개

| 대상유전자              | 위험인자 | 유전자 기능               |
|--------------------|------|----------------------|
| LIPA<br>(10q23.31) | C C  | 지방대사와 분해과정에 관여하는 유전자 |
| SM                 |      |                      |



고객님의 **관상동맥질환 유전적 위험도 (0.81배)** 는  
**한국인 평균 위험도** 보다 **낮습니다.**



#### 관상동맥질환 예방을 위한 건강검진 TIP

- 대 상 | 위험요인이 있는 증상자  
주 기 | 전문의와 상담하여 결정  
방 법 | 심전도검사, 혈액검사



#### 위험요인

- 직계 가족 중 관상동맥질환이 있는 경우
- 고혈압, 고지혈증, 당뇨병, 비만, 흡연 등
- 과다한 포화지방과 콜레스테롤 함유 식품의 섭취, 과도한 염분 섭취 시



#### 증상 및 징후

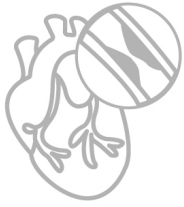
- 협심증 (가슴 통증, 불쾌감, 답답함 등)
- 심근경색증 (가슴 외에도 팔, 어깨, 턱, 목 등으로 통증 확산)
- 심부전 (호흡 곤란 및 부종)



#### 검진항목

- 심전도 검사, 심장초음파,
- 혈액검사
- 심장스캔, 관상동맥 전산화

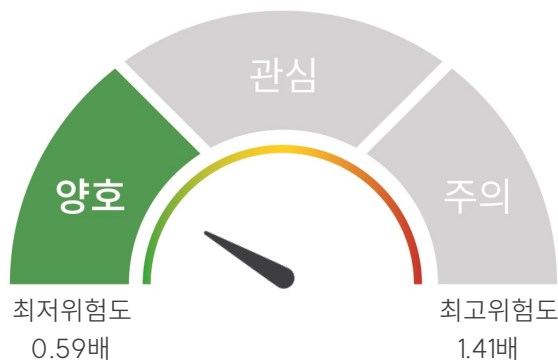
# 심근경색



## 심근경색이란

심근경색이란 심장혈관이 혈전, 연축 등의 원인으로 갑자기 막혀서 심장 근육이 손상되는 질환입니다. 심장의 3개의 관상동맥 중 하나라도 막히는 경우, 심장의 산소와 영양 공급이 줄어들게 됩니다. 이로 인해 심장 근육의 조직이나 세포가 괴사하게 되는데, 이러한 상태를 심근경색증이라 합니다.

고객님의 **심근경색 상대적 발병 위험도 0.67배**



# 양호

[ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 **8개**

검출 수 **1개**

| 대상유전자               | 위험인자 | 유전자 기능        |
|---------------------|------|---------------|
| CDKN2B-AS1 (9p21.3) | A A  | 콜레스테롤 대사와 세포막 |



고객님의 **심근경색 유전적 위험도 (0.67배)** 는  
**한국인 평균 위험도** 보다 **낮습니다.**



#### 심근경색 예방을 위한 건강검진 TIP

- 대 상 | 위험요인이 있는 증상자  
주 기 | 전문의와 상담하여 결정  
방 법 | 심전도, 혈액검사



#### 위험요인

- 가족력이 있는 경우
- 고혈압, 고지혈증, 당뇨병, 흡연, 비만, 운동부족
- 과도한 알코올 섭취 및 약물 남용



#### 증상 및 징후

- 흉통, 가슴을 쥐어짜는 통증, 명치통증,
- 불안, 공포감, 어지러움, 현기증
- 저체온, 식은땀, 창백, 두통, 피부변화, 호흡곤란



#### 검사항목

- 심전

# 뇌졸중



## 뇌졸중이란

뇌졸중은 뇌혈관이 막히거나 터져서 뇌세포가 손상되면 발생하는 신경학적 증상으로, 뇌혈관질환의 가장 흔한 형태입니다. 뇌혈관이 막히거나 터지면 뇌에 산소와 영양소의 공급이 부족해져서 뇌조직 대사에 이상을 일으키게 되고, 기능장애 증상이 나타나게 됩니다. 조기 치료를 시작하여 뇌조직의 손상을 최소화하는 것이 핵심이므로 뇌졸중의 징후를 알고 있는 것이 중요합니다.

고객님의 뇌졸중 상대적 발병 위험도 0.62배



# 양호

## [ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 **6개**

검출 수 **1개**

| 대상유전자 |  | 위험인자 | 유전자 기능 |
|-------|--|------|--------|
|-------|--|------|--------|



고객님의 **뇌졸중 유전적 위험도 (0.62배)** 는  
**한국인 평균 위험도 보다 낮습니다.**



#### 뇌졸중 예방을 위한 건강검진 TIP



- 대 상 | 위험요인이 있는 증상자  
주 기 | 전문의와 상담하여 결정  
방 법 | 혈압 측정, 영상학검사(CT, MRI)

#### 위험요인



- 가족력이 있는 경우 및 고령인 경우
- 고혈압, 당뇨병, 고지혈증 및 흡연, 비만
- 심장질환 및 뇌혈관 질환을 가지고 있는 경우

#### 증상 및 징후



- 얼굴이나 팔, 다리 한쪽마비, 반신마비, 전신마비
- 갑작스러운 심한 두통, 어지러움 및 혼란
- 시야 변화, 언어장애, 행동장애, 의식장애

#### 검진항목



- 혈압 측정
- 뇌 전산화 단층촬영(CT) 검사, 뇌 자기공명영상검사 (MRI)
- 혈관 검사(CTA, MRA, 카테터

# 알츠하이머 치매



## 알츠하이머 치매란

알츠하이머 치매는 이상 단백질(베타 아밀로이드 단백질, 타우 단백질)이 뇌 속에 쌓이면서 뇌 신경세포가 서서히 죽어가는 퇴행성 신경 질환입니다. 퇴행성이란 정상적인 사람이 나이가 들면서 세포가 손상되어 점차 증세가 나타나는 것을 의미합니다. 알츠하이머 치매는 치매를 유발하는 가장 흔한 원인으로 알려져 있으며, 전체 치매 환자 중 약 50~60%정도가 알츠하이머병에 의한 치매 증상을 보입니다.

고객님의 알츠하이머 치매 **상대적 발병 위험도 0.63배**



# 양호

## [ 유전자 상세 분석 결과 ]

검사 수 **8개**

검출 수 **2개**

| 대상유전자                |  | 위험인자 | 유전자 기능 |
|----------------------|--|------|--------|
| TOMM40<br>(19q13.32) |  |      |        |



고객님의 **알츠하이머 치매 유전적 위험도 (0.63배)** 는  
**한국인 평균 위험도** 보다 **낮습니다.**



#### 알츠하이머 치매 예방을 위한 건강검진 TIP



- 대 상 | 위험요인이 있는 증상자  
주 기 | 전문의와 상담하여 결정  
방 법 | 인지 검사, 영상학검사(CT, MRI)

#### 위험요인



- 고령, 가족력, 우울증, 불안, 스트레스와 같은 정신건강 문제
- 고혈압, 당뇨병, 고지혈증 등의 혈관 질환을 가진 경우
- APOE e4 유전자 타입인 경우

#### 증상 및 징후



- 기억력 및 인지 기능 저하
- 언어장애, 행동 장애, 공간인지 및 방향 감각 문제
- 성격변화, 감정변화, 우울증상

#### 검진항목



- 인지 검사, 심리학적

## 유전자 분석 확인서

|        |                  |        |            |
|--------|------------------|--------|------------|
| 고유검체ID | 20250512_03423   | 검체 종류  | 혈액         |
| 검사방법   | Microarray / PCR | 검체 접수일 | 2025-05-12 |
| 검체적합성  | 적합               | 결과 보고일 | 2025-05-16 |

### 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                                     |

### 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



검사실책임자  
채진철