

---

---

# SPMED 약물유전자검사 안내

---

---

- 협력병원 제공용 -

## 목차

<b>I. 약물유전자검사란?</b> .....	<b>3</b>
1. 약물유전자검사란?.....	3
2. 약물유전자검사의 임상 근거.....	3
<b>II. SPMED 약물유전자검사 소개</b> .....	<b>3</b>
1. 검진용 약물유전자검사.....	3
2. 급여 약물유전자검사.....	5
<b>III. SPMED 약물유전자검사 프로세스</b> .....	<b>6</b>
1. 서류 작성.....	6
2. 검체 채취.....	6
3. 검체 및 서류 회수.....	7
4. 결과 전달.....	7
<b>IV. 결과서 해석 방법</b> .....	<b>9</b>
1. 검진용 약물유전자검사 결과서 해석 방법.....	9
2. 급여 약물유전자검사 결과서 해석 방법.....	10
<b>V. FAQ</b> .....	<b>11</b>

## I. 약물유전자검사란?

### 1. 약물유전자검사란?

약물유전자검사는 약의 효과에 관여하는 유전자를 검사하는 것입니다. 동일한 약을 복용하더라도 개인의 유전적 특징으로 인해 약물효과는 다르게 나타날 수 있으므로, 약물의 흡수, 분포, 대사, 배설에 관여하는 유전자를 검사함으로써, 개인의 유전적 특성에 따라 효율적이고 안전한, 최적의 맞춤형 약물치료에 도움을 줍니다.

### 2. 약물유전자검사의 임상 근거

약물유전자검사는 의약품설명서(미국 FDA유럽 EMA, 일본 PDMA, 스위스 Swissmedic, 한국 FDA 등), 임상컨소시엄 약물가이드라인(미국 CPIC, 네덜란드 DPWG, 캐나다 HCSC)의 의약품설명서, 임상근거 문헌 등을 통해 검사의 임상적 유용성이 확인되었으며, 임상 적용에 대한 가이드라인을 제공하고 있습니다.

## II. SPMED 약물유전자검사 소개

에스피메드의 약물유전자검사는 **검진용 약물유전자검사**와, **급여 약물유전자검사** 2가지로 분류됩니다.

### 1. 검진용 약물유전자검사

약물분류	대표질환	성분수	유전자수
VIP	위암, 폐암, 유방암, 고혈압, 심부전, 협심증, 고지혈증, 정맥혈전증, 당뇨병, 통풍, 위궤양, 두통, 십이지장궤양 등	48 종	27 종
핵심형	위암, 폐암, 유방암, 고혈압, 심부전, 고지혈증, 정맥혈전증, 당뇨병, 위궤양 등	32 종	10 종
피부과민반응	통풍, 고노산혈증, 요산신장병증, 간질, 삼차신경통 등	5 종	3 종

### 1) VIP

질병의 발생과 진행에 식습관, 운동습관, 휴양, 흡연, 음주 등의 생활 습관이 영향을 미치는 만성질환과 국내 사망원인 1위인 암은 다양한 약물을 장기간 복용하게 됩니다. 특히 만성질환은 감염성 질환을 비롯하여, 근골격계 및 결합조직, 소화기계, 순환기계 등 다양하게 나타나며 장기간 지속되는 특징을 가집니다.

이에 본 검사는 만성질환이나 암 및 면역 관련 질환에서 자주 처방되는 약물을 위주로 총 48종의 약물에 대해 관련 약물 유전자 26종을 검사해, 약물 반응 및 부작용을 예측하여 건강한 개인맞춤 약물처방에 도움을 드립니다.

### 2) 핵심형

본 검사는 만성질환이나 암 및 면역 관련 질환에서 자주 처방되는 약물을 위주로 총 32 종의 약물에 대해 관련 약물유전자 10종을 검사해, 약물 반응 및 부작용을 예측하여 건강한 개인맞춤 약물처방에 도움을 드립니다.

특히 핵심형 상품은 우리나라에서 급여로 시행되는 약물유전자검사가 포함되며, 미국 FDA에서 DTC(Direct-to-Consumer) 검사로 허가한 8종 약물유전자검사를 위주로 검사하기에 과학적·임상적 효용성이 검증된 약물유전자검사라 할 수 있습니다.

### 3) 피부과민반응

본 검사는 HLA 유전자 검사를 통해 통풍 및 뇌전증 등과 관련된 약물 복용 시 발생할 수 있는 중증피부이상반응(또는 피부과민반응)의 발생 유무에 대해 도움을 드립니다. 발병 정도에 따라 스티븐 존슨 증후군(SJS; Stevens Johnson syndrome) 또는 독성표피괴사 용해(TEN; Toxic epidermal necrolysis)로 불리며, 증상은 전신에 걸쳐 넓게 나타나거나 간 기능 및 신기능 이상 등의 증상도 동반되므로 주의하여야 합니다.

미국, 태국 뿐만 아니라, 국내에서도 관련 약물 처방 전 HLA 유전자 검사를 적극 권장하고 있는 만큼 중요한 부작용 예측 검사입니다.

## 2. 급여 약물유전자검사

『요양급여의 적용기준 및 방법에 관한 세부사항』에서 명시한 하기 유전자를 급여 대상으로 제시하였습니다. 이는 **질병의 치료과정에 필수적인 검사로서 질병과 관련된 유전자가 규명된 경우에 한해 급여로 전환되었습니다.** (첨부1. 유전자별 카탈로그)

급여가: 2020.01기준

에스피메드 제공 서비스

유전자	약물분류	검사목적	수가코드	급여가
CYP2C9	당뇨병용제 항응고제 등	CYP2C9 에 의하여 대사되는 약물을 사용할 환자의 적정 약물 용량 결정	C5807426	266,860
			C5806166	167,930
VKORC1	항응고제	비타민 K 에폭시드 환원효소(epoxide reductase)에 작용하는 항응고제를 사용할 환자 개개인에게 적절한 약물 용량 결정	C5806376	167,930
CYP2C19	동맥경화용제 소화성궤양용제 등	CYP2C19 에 의해 대사되는 약물 투여 시 적정용량 결정 및 부작용 의심되는 경우	C5806176	167,930
			C5807436	266,860
TPMT	면역억제제 항악성종양제 (폐암, 위암, 난소암, 자궁경부암 등)	TPMT 에 의해 대사되는 약물 투여 시 적정용량 결정 및 부작용 의심시 급성림프구성백혈병, 류마티스질환, 염증성장질환의 치료, 장기이식 후 면역 억제제 용량 조절	C5806356	167,930
			C5807626	266,860
UGT1A1	항바이러스제 항악성종양제 (직장암, 결장암, 진행성 신세포암 등)	Gilbert syndrome 과 Crigler-Najjar disease 가 의심되는 경우, UGT1A1 에 의해 대사되는 약물 사용시 Gilbert syndrome, Crigler-Najjar syndrome 의 분자유전학적 진단	C5807356	266,860
			C5806366	167,930
CYP2D6	부정맥용제 비뇨생식기관 및 항문용약 산부인과치료제 정신신경용제 최면진정제 최토제·진토제 치과치료제 항악성종양제 (유방암) 항전간제 해열·진통·소염제, 혈압강하제 등	CYP2D6 에 의해 대사되는 약물을 사용할 환자의 약물 선택, 적정용량 결정, 부작용이 의심될 때	C5807446	266,860
HLA-B*58:01 (선별 급여)	통풍치료제	알로푸리놀 복용대상자에서 치료약물(Allopurinol)로 인하여 발생할 수 있는 유해반응(Hypersensitivity)을 예측하여 약제선택에 도움	D8414036	128,100

### III. SPMED 약물유전자검사 프로세스

## 약물유전자검사 프로세스



#### 1. 서류 작성

- 1) **환자:** 유전자검사동의서를 작성합니다.
- 2) **임상의:** 유전자검사의뢰서를 작성합니다.

[유전자검사 동의서]

[유전자검사 의뢰서]

#### 2. 검체 채취

##### 1) 채혈

에스피메드는 채혈 튜브를 제공해 드립니다. 제공된 채혈 튜브를 사용해 주시기 바라며, 기존에 가지고 계신 튜브를 사용하시려면, 항응고제(Heparin, EDTA 등)가 들어 있는 채혈 튜브를 사용해 주십시오.

**항응고제(Heparin, EDTA 등)가 들어 있는 채혈 튜브의 80%이상 채혈한 후, 부드럽게 섞은 뒤 냉장 또는 냉동 보관(2~3일 이내 검체 전달 불가능 시)해 주십시오.**

## 2) 구강상피세포

에스피메드에서 구강상피세포 샘플 채취 키트(buccal swab kit)를 제공해 드립니다. 키트 안의 사용설명서에 따라 입 안의 구강상피세포 채취한 후, 보관용기에 담아 주십시오.

## 3) DBS(Dried Blood Spot)

에스피메드에서 DBS 카드를 제공해 드립니다. DBS 카드에 표시된 두 개의 원 안에 혈액을 충분히 적신 후, 완전히 건조시켜 주십시오.

## 3. 검체 및 서류 회수

채취한 검체와, 유전자검사동의서, 유전자검사신청서를 검체 담당자에게 전달해주시기 바랍니다. 검체 회수 주기 및 요일은 조정 가능합니다.

## 4. 결과 전달

검체 수령 7일 이내 검사결과를 아래와 같은 형태로 제공합니다.

### 1) 검사결과서

출력물/PDF파일 형태로 의뢰기관의 검사담당자에게 전달됩니다.



[검진용 검사결과서]



[급여 검사결과서]

### 2) 홈페이지([www.spmed.kr](http://www.spmed.kr))

의뢰기관 고유 ID/PW로 접속하여, 결과를 확인하실 수 있습니다.

PharmacoGenomic Test Result

신청

서류 및  
검체 준비

접수승인

검사

결과확인

페이지당 줄수 10 검색:

번호	접수일	검체번호	검사상품	진행사항	결과종보일	보고서
1	2019-12-03	20191203-0001	종합형(48종)	결과확인	2019-12-06	[Download]
2	2019-11-14	20191112-0034	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
3	2019-11-14	20191112-0035	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
4	2019-11-14	20191112-0040	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
5	2019-11-14	20191112-0044	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
6	2019-11-14	20191112-0045	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
7	2019-11-14	20191112-0046	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
8	2019-11-14	20191112-0047	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
9	2019-11-14	20191112-0048	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]
10	2019-11-14	20191112-0049	핵심형(32종)	결과확인	2019-11-21	[Download]

1 - 10 / 79 이전 1 2 3 4 5 ... 8 다음

### 3) 모바일 앱(나의 처방전)

환자 개인이 모바일 앱을 통해 검사결과 등록(QR코드) 시 약물유전자검사기반 개인맞춤약물정보를 제공받으실 수 있습니다.



## IV. 결과서 해석 방법

### 1. 검진용 약물유전자검사 결과서 해석 방법



양호	주의	위험
보리코나졸 (Voriconazole)	와파린(Warfarin)	
파록시캄 (Proxycam)		
아스피린(Aspirin)		
세레콕시브(Celecoxib)		

**혈액응고저지제 약물유전자 검사결과**

약물 성분명	대표질환	유전자명	유전형	약물처방권고사항	예상약물이상반응
와파린 (Warfarin)	정맥혈전증, 색전성 심방세동, 폐동맥색전증, 관상동맥폐색	CYP2C9	*3/*3	[Blank]	출혈, 출혈성합병증, 출혈에 대한 응고시간 증가 (국제 표준화 비율 INR 증가 등)
		VKORC1	G/A		
		CYP4F2	*1/*1		

\* 혈액응고저지제 : 혈전증이나 색전증으로 인한 혈관 내의 응고를 파괴하거나 응고가 형성되지 않도록 하는 약제로, 수혈을 위해 따로 보존된 혈액이 응고되지 않도록 하는 데에도 사용됨

**■ 약물유전자검사 결과**  
 귀하의 검체로부터 정맥혈전증, 색전성 심방세동, 폐동맥색전증, 관상동맥폐색 등에 처방되는 1개의 혈액응고저지제에서 약물이상반응과 관련 있는 3개의 유전자, 6개의 돌연변이를 검사하였습니다. 그 결과 약물에 대한 대사 속도가 감소하여 약물이상반응의 위험도가 증가할 수 있습니다. 전문의의 판단 하에 임상적인 상황을 고려하여 **표준용량의 70~90% 감소를 권고하며, 용량 조절이 되었을 경우 빈번한 INR 수치 검토 등 추적관찰이 필요합니다.**

검진용 약물유전자검사 결과서는 성분명을 기준으로 하며, 권고사항을 3가지 색깔로 나타냅니다. 복용하는 약물의 성분명으로 확인이 어려울 경우, 결과서에 약물별 상품명을 참고하거나, 에스피메드 홈페이지를 통해 확인해 보시기 바랍니다.

- **초록색**은 약물에 의한 특이적인 반응이 나타나지 않을 것으로 예상되므로, 표준 용량 사용 및 용법을 권장합니다.
- **노랑색**은 약물에 의한 부작용이 발생하거나 약물반응의 차이가 나타날 위험이 있으므로, 약 물 사용의 주의 또는 참고가 필요합니다. 전문의와 상담하여 약물의 용량 및 용법의 조절이 필요합니다.
- **빨간색**은 약물에 의한 부작용이 발생하거나, 약물반응의 차이가 나타날 위험이 높으므로, 약 물 사용의 주의가 필요합니다. 전문의와 상담하여 대체약물을 사용하거나, 약물의 용량 및 용법의 조절이 필요합니다.

단, 약물에 대한 반응은 유전적 요인뿐만 아니라, 지역 및 인종별 유전 경향, 식이 및 환경 요인, 다른 약물과의 상호 작용 등 많은 부분이 연관되어 있으므로, 전문의와의 상담을 통해 약물 용량 조절 또는 변경을 하시기 바랍니다.

## 2. 급여 약물유전자검사 결과서 해석 방법

국제적인 의약품 설명서, 약물 가이드라인 기반의 즉시 임상적용 가능한 정보를 제공합니다.

검 사 결 과	검사 유전자	CYP2D6
	약물 성분명	Eliglustat (엘리글루스타트)
	유 전 형	<b>CYP2D6 *5/*5</b>
	표 현 형	<b>CYP2D6 PM</b> (Poor Metabolizer, 느린 대사자 : 효소의 활성이 거의 없거나 전혀 없는 대사자)
	권 장 사 항	약물에 대한 대사 속도가 감소하여 용량조절이 필요할 것으로 예상됩니다. 전문의의 판단 하에 임상적인 상황을 고려하여 약물의 용량을 1일 1회 84mg으로 조절을 권고하며, 용량이 조절되었을 경우 추적관찰이 필요합니다.

## V. FAQ

### 약물유전자검사

#### 1. 약물유전자검사는 무엇인가요?

약물유전자검사는 약의 효과에 관여하는 유전자를 검사하는 것입니다. 보유하는 유전형에 따라 같은 약이라도 개인마다 효과가 미미하거나 부작용을 겪을 수 있기에, 사전에 검사하여 도움을 받을 수 있습니다.

#### 2. 약물유전자검사를 왜 해야 하나요?

약물유전자검사를 통해 내 몸에 맞지 않는 약은 걸러내어, 부작용은 줄이고 치료효과는 상승시킬 수 있습니다. 하나의 약에 대해서도 개인마다 효과가 나타나는 정도가 다르거나 부작용을 나타낼 수 있습니다. 이러한 반응은 개인의 유전적 특성에 의해 결정될 수 있는 약물 대사 관여 효소의 발현 수준 및 활성의 차이 때문 일 수 있습니다.

#### 3. 약물유전자검사를 받으면 무엇을 알 수 있나요?

약의 효과에 관여하는 유전자를 검사함으로써, 해당 약물 복용시 개인마다 다른 약물 반응을 예상하여 복용량을 조절할 수 있습니다. 또한 나타날 수 있는 부작용을 예측하여 다른 약물로 변경하여 복용함으로써 부작용을 피해 갈 수 있습니다.

#### 4. 제가 먹는 약도 검사 가능한가요?

약물유전자검사 상품 및 결과는 성분명 기준으로 작성되어 바로 확인이 어려울 수 있습니다. 결과서의 상용명란을 확인하시거나, 의사 선생님 또는 에스피메드로 문의해 주시기 바랍니다.

#### 5. 개인정보는 어떻게 관리되며, 검사 결과를 획득한 검체는 어떻게 처리되나요?

고객의 개인정보 및 검사결과는 '개인정보 보호법'과 '생명윤리 및 안전에 관한 법률'에 따라 엄격히 암호화 및 보안 관리되고 있습니다. 유전자 검사 기관에서는 2017 년 12 월 개정된 '생명윤리 및 안전에 관한 법률'에 따라 검사 대상물을 연구자나 은행에 제공하는 경우 외에는 유전자 검사 결과 획득 후 즉시 폐기합니다.

#### 6. 다른 상품을 검사 받고 싶을 경우, 검사를 다시 받아야 하나요? (ex. 동맥경화제 검사, 혈압강화제에 대해서도 검사하고 싶은 경우)

유전자검사기관인 에스피메드에서는 유전자검사 결과를 획득한 후, 즉시 환자분의 혈액을 폐기하고 있습니다. 시간이 경과한 후 다시, 다른 상품으로 검사 받고 싶으실 경우에는 검사 신청부터 혈액 채취까지 다시 해주셔야 합니다. 다만, 인체유래물 연구 동의서를 통해 환자분의 혈액으로 다른 연구 수행을 할 수 있도록 동의 해주시면 추가 검사에 대한

결과를 알려 드릴 수 있습니다.

**7. 두통약 종류가 많은데(상용명 기준), 약 바꿀 때마다 검사해야 하나요?**

에스피메드의 약물유전자검사는 성분명을 기준으로 합니다. 이름이 다른 두통약이더라도 성분명이 같다면 다시 검사하지 않으셔도 됩니다. 만약 성분명이 다른 약물에 대한 반응이 궁금하시다면 추가 검사를 신청해 주시기 바랍니다.

**8. 아이도 검사할 수 있나요?**

연령과 상관없이 할 수 있습니다. 검사로 알게 된 나의 약물유전자 정보는 평생 건강 관리 및 질병 예방뿐 아니라 특정 약물 처방 시 도움이 될 수 있습니다.

**9. 내가 먹고 있는 약들에 대해서만 검사할 수 있나요?**

네, 가능합니다. 다만 환자분께 꼭 맞는 상품으로 재구성하여 검사해야 하기 때문에, 기존 상품보다 개발 시간 및 컨설팅 비용이 추가될 수 있습니다.

**10. 혈액 말고, 다른 방법으로는 검사할 수 없나요?**

구강상피세포나 타액도 가능합니다. 다만, 해당 검체로 검사 후 결과 확인이 어려울 경우, 채혈을 통한 혈액 제공을 요구할 수 있습니다.

**11. 다른 나라에서도 약물유전자 검사를 하나요?**

미국, 태국 등 다양한 나라에서 약물유전자에 대한 중요성을 인지하고 활발하게 유전자검사를 시행하고 있습니다.

- 미국: 대형 병원에서는 환자를 관리하는 병원 시스템 내에서 약물유전자와 연관이 있는 약물을 처방하려고 하면, 의료기관이 사용하고 있는 전자건강기록(Electronic Health Record; EHR)에서 약물유전자검사를 권고하게 됩니다.
- 태국: 태국의 경우는 중증피부이상반응(Steven-Johnson 증후군 등) 예방을 위해 관련 약물 처방 시 반드시 약물유전자검사를 실시하도록 국가의료보험에서 지원하고 있을 정도입니다.

**12. 외국인도 검사가 가능한가요?**

네, 외국인도 가능합니다. 신청 시 내국인과 동일하게 신청서 및 동의서를 작성해 주시기 바랍니다. 다만, 현재 에스피메드 약물유전자 검사는 한국인에 특화된 상품이기 때문에 외국인의 약물유전자검사 결과에 대해 한계는 존재합니다. 외국인의 국적에 따라 정확한 약물유전자검사 결과를 원하시면 개발 시간 및 컨설팅 비용이 추가될 수 있습니다.

**결과서**

**13. 결과서의 초록색, 노랑색, 붉은색은 무엇을 의미하나요? or 검사 결과, 노랑색 또는 붉은색이 나왔는데 어떻게 해야 하나요?**

- 초록색: 표준 용량 사용 및 용법을 권장합니다.  
약물에 의한 특이적인 반응이 나타나지 않을 것으로 예상됩니다.
- 노랑색: 부작용이 발생하거나 약물반응의 차이가 나타날 위험이 있으므로, 약물 사용의 주의 또는 참고가 필요합니다.  
전문의와 상담하여 약물의 용량 및 용법의 조절이 필요합니다.
- 붉은색: 약물에 의한 부작용이 발생하거나, 약물반응의 차이가 나타날 위험이 높으므로, 약물 사용의 주의가 필요합니다.  
전문의와 상담하여 대체약물을 사용하거나, 약물의 용량 및 용법의 조절이 필요합니다.

**14. 검사 결과, 붉은색이 나왔고, 예상 약물이상반응이 있는데, 이 약을 먹었지만 괜찮았습니다. 결과가 올바른 건가요? 또는 검사 결과, 초록색 나왔는데 해당 약을 먹고 부작용을 겪었습니다. 어떻게 된 건가요?**

약물에 대한 반응은 유전적 요인뿐 만 아니라, 지역 및 인종별 유전 경향, 식이·환경요인, 다른 약물과의 상호 작용 등 많은 부분이 연관되어 있습니다. 이러한 차이로 인하여 검사 결과와 실제 약물에 대한 반응은 100% 일치하지 않을 수 있습니다. 따라서 약물유전자 검사결과는 참고사항이며, 전문의의 판단 하에 대상자의 임상적 상황을 고려하여 적절히 활용하시기 바랍니다.

**15. 결과서 인쇄물 말고 다른 방법으로 확인할 수 있나요?**

에스피메드 홈페이지와 모바일 앱(나의 처방전)을 통해 결과를 확인할 수 있습니다.

**16. 결과서를 분실했어요, 재발부 가능한가요?**

결과서 재발부 가능합니다. 받으신 병원의 약물유전자검사 담당자 또는 에스피메드로 문의 주시기 바랍니다.

**17. 결과서 보다가 문의사항은 어디로 문의하면 되나요?**

병원의 약물유전자검사 담당자 또는 에스피메드로 문의 주시기 바랍니다.

**의사**

---

**18. 약물용량조절에 대한 자세한 결과를 받고 싶다면 제공할 수 있나요?**

---

의약품 설명서 및 약물가이드라인에서 명시하고 있는 용량조절에 대한 내용을 전달 드릴 수 있습니다. 다만 약물에 대한 반응은 유전적 요인뿐 만 아니라, 지역 및 인종별 유전 경향, 식이·환경요인, 다른 약물과의 상호 작용 등 많은 부분이 연관되어 있습니다. 이러한 차이로 인하여 검사 결과와 실제 약물에 대한 반응은 100% 일치하지 않을 수 있습니다. 따라서 약물유전자 검사결과는 참고사항이며, 대상자의 임상적 상황을 고려하여 적절히 활용하시기 바랍니다.

---

**19. 약물유전자검사는 어떻게 처방에 도움을 주나요?**

---

약물유전자검사는 약의 효과에 관여하는 유전자를 검사하는 것입니다. 보유하는 유전형에 따라 약물이 체내에서 유지되는 혈중농도, 배출시간 등이 달라져 목표하는 장기에서 약효가 다르게 나타납니다. 때문에 같은 약이라도 개인마다 효과가 미미하거나 부작용을 겪을 수 있습니다. 사전에 검사하여 환자에게 맞춤형 약을 처방할 수 있게 도움을 드릴 수 있습니다.

---

## VI. 연락처

SPMED 약물유전자검사와 관련하여 문의사항이 있으시면 아래 연락처로 연락주시면 친절하게 안내해 드리겠습니다.

- 검사 담당자 직통번호: 070-4213-9276
- 회사 대표 전화번호: 051)362-1101
- e-mail : help@spmed.kr