

# 차세대염기서열분석(NGS, Next Generation Sequencing) 기반 유전자 패널검사 임상자료 제출 관련 질의 · 응답

(건강보험심사평가원 공고 제2023-190호('23.7.6. 시행) 관련)

Q1

임상자료 제출 관련 공고 개정 목적은 무엇인가요?

- A) 치료효과성, 비용효과성 등 근거 축적을 위하여 적합성평가위원회 보고 후 관련 지표 추가 하여 개정함
- 「국민건강보험법」 제41조의4제2항에 의하면 선별급여는 주기적으로 요양급여의 적합성을 평가하여 요양급여 여부를 다시 결정하고 기준을 조정토록 하고 있으며, 같은 법 시행령 제18조의4제2항제2호에 따른 선별급여 적합성 평가항목은 치료 효과 및 치료 과정의 개선에 관한 사항, 비용 효과에 관한 사항 등으로 정하고 있음

Q2

‘치료 연계 여부’ 자료 제출 목적으로 병원 내 의무기록(개인정보) 열람이 가능한가요?

- A) 조건부 선별급여 실시기관의 적합성 평가를 위한 자료제출 목적의 개인정보 열람은 국민건강보험법 등 관련 법령\*에 따라 가능함

\* 관련 법령

「국민건강보험법」제42조의2

「국민건강보험법 요양급여의 기준에 관한 규칙」제14조의4

「국민건강보험법 시행령」제81조제2항

「개인정보 보호법」제15조제1항3호

**Q3****체세포 변이 '검사 결과' 지표 작성 방법은?**

- A) 체세포 돌연변이의 경우 “PV, LPV 검출여부”란에 Tier 1 검출여부로 ‘Y/N’ 표시하며, “PV/LPV 검출 유전자”란에는 Tier 1 검출 유전자를 기재토록 함 (VUS 검출 여부는 “N”, VUS 검출 유전자는 “-(하이픈)”으로 기재)

**Q4****'치료연계 여부' 지표의 정의는 무엇인가요?**

- A) NGS검사에서 PV, LPV(또는 Tier 1)가 검출되어 자료 제출기간 동안 아래와 같이 치료 연계되는 경우 ‘Y’ 표시 할 수 있으며, 이를 확인할 수 있는 진료기록부 등 임상자료 제출하여야 함. 다만, 자료로 확인되지 않는 경우 ‘N’으로 같음

- 아 래 -

고형암	· Tier 1 유전자 검출 관련 표적치료제 처방
혈액암	· Tier 1 유전자 검출 관련 표적치료제 처방
유전성 질환	· PV, LPV 유전자 검출 관련 약물 처방 (예, 5q SMN-1 – 스피라자주)

\* 체세포 돌연변이 Tier 1: 강한(Strong) 임상적 의미가 있는 변이를 의미  
(ASCO/AMP 가이드라인 분류)

\*\* 생식세포 돌연변이 PV, LPV: 병원성, 병원성이 의심되는 변이를 의미  
(ACMG 가이드라인 분류)

- 또한 제출 대상기간을 지나 치료 연계되는 경우 다음 반기 제출 기간 동안에 이전 반기 제출 검사결과에 대한 ‘단일유전자 검사 처방 여부’, ‘치료연계 여부’ 수정 가능함(필요 시)

(예, '23.6.30. NGS 검사 후 '23.12. 단일 유전자검사 실시 또는 치료 연계 시 '24년 상반기('23년 하반기 진료분 제출기간) 제출 기간 동안 수정 가능)

- 아울러, 임상시험 및 비급여 약제 처방을 통한 치료 연계는 확인 가능한 경우에 한하여 ‘Y’ 표시 후 관련 소명 자료 제출토록 함