

# 2023년 제7차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄

## 임상전장유전체검사의 실무적, 윤리적, 규제적 이슈

Practical, ethical and regulatory issues for the evolving clinical WGS landscape

2023. 11. 9.(목) - 10.(금) 엠배서더 서울 풀만 호텔 2F 그랜드볼룸

[홈페이지 바로가기](#)



### 인사말

회원 여러분, 안녕하십니까?  
 대한진단유전학회 심포지엄에 회원 여러분을 초대합니다.  
 올해 심포지엄은 2023년 11월 9일과 10일 이틀간 엠배서더 서울 풀만 호텔에서 『임상전장유전체검사의 실무적, 윤리적, 규제 측면의 이슈』를 주제로 개최됩니다.  
 전장유전체분석이 질병의 진단 및 치료를 위한 임상검사로써 실제 진료 환경에서 적절하게 활용되기 위해서는 결과 해석, 결과보고, 비용, 데이터관리 및 법적, 윤리적 이슈에 대한 다각적인 고찰 및 해결이 필요합니다.  
 본 심포지엄의 특강 세션에서는 전장유전체분석을 이용한 질환 연구의 최신 기술 동향 및 임상유전체 자료 활용 국제표준 개발에 대한 강연이 마련되어 있습니다.  
 양일간 다양한 심포지엄을 통하여 유전정보의 활용 및 보호를 위한 법령, 유전체분석에서의 이차발견, 임상유전체 검사를 위한 생물정보학적 고려사항, 임상전장유전체검사와 희귀질환의 법적, 윤리적 이슈에 대한 전문가 강연이 이루어질 예정입니다. 또한 실제 다양한 검사실에서 희귀질환의 진단분석 경험을 공유해 주실 예정이며 임상전장유전체검사의 실무적, 윤리적, 규제적 이슈에 대하여 다양한 전문가를 모시고 토론하는 시간도 준비되어 있습니다. 심포지엄에 참여하시는 다양한 회원의 수요에 맞추어 실제 검사실 운용에 필요한 유전자검사기관 종사자 교육 프로그램도 마련되어 있습니다.  
 이번 심포지엄을 통하여 임상전장유전체검사에 대한 학술적, 실무적 지견을 넓히고, 국내에서 임상검사로써 정착하기 위하여 필요한 이슈들에 대해 심도있는 논의가 이루어지는 자리가 되길 희망합니다.  
 감사합니다.

2023년 10월  
 대한진단유전학회장 이 경 아 드림

### 연수평점

대한의사협회..... 첫째날 5점 / 둘째날 6점  
 대한임상병리사협회..... 1점  
 대한진단검사의학회 책임전문인..... 1점

### 이수증 발급

#### 희귀질환 심포지엄 교육

본 심포지엄은 대한의사협회(KMA) 교육센터에서 이수평점을 부여하는 희귀질환 심포지엄으로 인정됩니다. 이수증(연수교육 이수 확인서)은 대한의사협회(KMA) 교육센터에서 발급 받을 수 있습니다.  
 『극희귀, 상세불명 및 기타염색체이상질환 산정특례 운영 지침』에 의하면 극희귀, 상세불명 및 기타염색체이상질환의 진단의사는 대한의사협회(KMA) 교육센터에서 이수평점을 부여하는 희귀질환 심포지엄 등에 반드시 연 1회 이상 참석해야 합니다.

※ 희귀질환 심포지엄 교육 이수와 관련한 자세한 문의는 국민건강보험 산정특례운영팀에 문의주시기 바랍니다.

#### 유전자검사기관 종사자 교육

본 심포지엄 중, Education 세션(11월 9일 (목), 9:00-10:30)에 참가하신 참석자에게는 『유전자검사기관 종사자 교육』의 이수증이 발급됩니다.

※ 교육센터 홈페이지(edu.ksgd.org) 교육신청 후 내강의실에서 이수증 발급(출력) 가능합니다.

### 프로그램

#### DAY 1\_ 프로그램 \_ 11/9(목)

사회 : 이재준 (경희의대/ 대한진단유전학회 총무부)

08:30-08:55	등록	
08:55-09:00	개회사	이경아 (대한진단유전학회 회장)
09:00-10:30	Education 유전자검사기관 종사자 교육	좌장 우희연 (성균관의대)
09:00-09:20	PCR 검사 방법에 대한 전반적인 이해	김보연 (인바이초바이오키아)
09:20-09:40	분자유전 검사의 질관리	손지연 (이원의료재단)
09:40-10:00	CMA 검사의 질관리	원동주 (연세의대)
10:00-10:20	서면평가 및 적절성 평가의 이해	김윤정 (연세의대)
10:20-10:30	Q&A	
10:30-11:30	Special Lecture 1 임상유전체 자료 활용 국제표준 개발 현황	좌장 남명현 (고려의대) 연자 박유량 (연세대학교 의생명시스템 정보학교실)
11:30-12:30	Lunch	
12:30-14:00	Symposium 1 유전정보의 활용 및 보호를 위한 제도 개선 방향	좌장 이원복 (이화여자대학교 법학전문대학원)
12:30-12:55	보건로데이터(건강정보)의 비식별화 관련 법적 쟁점 및 개선 방안	이서형 (법무법인 세승)
12:55-13:20	유전 데이터 보안 기술 동향	박영훈 (숙명여자대학교 공과대학 소프트웨어학부)
13:20-13:45	개인정보의 국외이전 규제와 유전체 연구	이원복 (이화여자대학교 법학전문대학원)
13:45-14:00	Q&A	
14:00-14:30	Coffee Break & 부스전시 관람	
14:30-16:00	Symposium 2 유전체분석에서의 이차발견(secondary findings)	좌장 서울주 (울산의대)
14:30-14:40	유전체분석에서 발생하는 이차발견(secondary findings)을 위한 국내 가이드라인 연구 소개	서울주 (울산의대)
14:40-15:05	유전체 분석의 부수적 보고 및 이차발견 관련 국내외 현황	임지숙 (고려의대)
15:05-15:30	유전체분석의 이차발견과 관련된 ELSI 쟁점	김한나 (연세의대 인문사회학교실)
15:30-15:50	유전체분석 이차발견 보고를 위한 국내 결과 반환 임상지침 제안	박경선 (경희의대)
15:50-16:00	Q&A	

#### DAY 2\_ 프로그램 \_ 11/10(금)

사회 : 이재준 (경희의대/ 대한진단유전학회 총무부)

09:00-10:30	Symposium 4 희귀질환의 진단분석 경험	좌장 이경아 (연세의대)
09:00-09:10	Clinical application of genomic sequencing : clinical utility, challenges, and opportunities	이경아 (연세의대)
09:10-09:35	A single-center experience with diagnostic exome sequencing (DES)	김윤정 (연세의대)
09:35-10:00	Clinical implementation of genomic testing for rare Mendelian disorders	이해인 (쓰리빌리언)
10:00-10:25	Implication of whole genome sequencing in real world clinical settings	고준영 (지능인사이트)
10:25-10:30	Q&A	
10:30-11:30	Special Lecture 2 WGS 데이터를 이용한 질환 연구 및 최신 기술 동향	좌장 이승태 (연세의대) 연자 안준용 (고려대학교 바이오시스템의과학부)
11:30-12:30	Lunch	
12:30-14:00	Symposium 4 임상전장유전체 검사를 위한 생물정보학적 고려사항	좌장 윤홍석 (서울대학교병원)
12:30-12:55	WGS : Realizing promise and practical challenge for routine testing	박인호 (강남세브란스병원)
12:55-13:20	임상전장유전체 검사에 대한 Bioinformatics 분석 사례	박종호 (삼성서울병원)
13:20-13:45	Virtual panel 패널 운영 및 관리 사례	이성영 (서울대학교병원)
13:45-14:00	Q&A	
14:00-14:30	Coffee Break & 부스전시 관람	
14:30-16:00	Symposium 5 임상전장유전체검사와 희귀질환 : 법적, 윤리적 이슈	좌장 김종원 (성균관의대)
14:30-15:00	임상유전체 검사 결과의 임상 해석과 결과 반환	장지현 (성균관의대)
15:00-15:30	임상유전체 검사에서의 유전상담	김만진 (서울의대)
15:30-15:55	국내 임상전장유전체 검사 도입을 위한 제도적, 윤리적 고려사항	박경선 (경희의대)
15:55-16:00	Q&A	
16:00-16:40	Panel Discussion 임상전장유전체검사의 실무적, 윤리적, 규제적 이슈 Discussant 서울주 (울산의대), 이경아 (연세의대), 박경선 (경희의대), 박인호 (강남세브란스병원), 박영훈 (숙명여자대학교 공과대학 소프트웨어학부), 이해인 (쓰리빌리언), 고준영 (지능인사이트)	좌장 김종원 (성균관의대)

2023 대한진단유전학회 심포지엄 준비 사무국

TEL. 02-772-9004 E-MAIL. ksgd.office@gmail.com

(04323) 서울 용산구 한강대로 366 트윈시티 남산 6층 645호



대한진단유전학회  
 Korean Society for Genetic Diagnostics