

1

희귀질환 유전자진단지원 대상 질환 목록

특징번호	질환 명	영문명
V900	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia
V900	ARC증후군	Arthrogryposis,renal tubulardysfunction,andcholestasis(ARC)syndrome
V900	Cowden증후군	Cowden syndrome
V900	Dent질환	Dent diseases
V900	KID증후군	KID syndrome (Keratitis-ichthyosis-deafness)
V900	가부키증후군	Kabuki syndrome
V900	다발성골단형성이상	Multiple epiphyseal dysplasia, MED
V900	단순성표피수포증	Epidermolysis bullosa simplex, EBS
V900	데니스-드래쉬증후군	Denys-Drash syndrome
V900	두개골간단형성부전증	Cranio metaphyseal dysplasia
V900	랑거기드온증후군	Langer-Giedon syndrome
V900	밀러-디커증후군	Miller-Dieker syndrome
V900	선천성고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinemia
V900	선천성무거핵구성혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
V900	알라질증후(군)	Alagille's syndrome
V900	알란헌든증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome(AHDS)
V900	알스트롬증후군	Alstrom Syndrome
V900	어린선(선천성비늘증)	Congenital Ichthyosis
V900	에드하임-체스터병	Erdheim-Chester disease
V900	울프-허쉬호른증후군(울4번염색체단완결실증후군)	Wolf-Hirschhorn syndrome
V900	주버트증후군	Joubert syndrome
V900	지텔만증후군	Gitelman Syndrome
V900	진행성가족성간내담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis
V900	카나반병	Canavan disease
V900	코헨증후군	Cohen Syndrome
V900	큐라리노증후군	Currarino syndrome
V900	터프팅장증	tufting enteropathy (intestinal epithelial dysplasia)
V900	팔리스터-킬리언증후군	Pallister - killian syndrome
V900	표피박리각화과다증(선천성수포성비늘모양홍색피부증)	Epidermolytic hyperkeratosis(congenital bullous ichthyosiform erythroderma)
V900	프레이저증후군	Fraser syndrome
V900	헤이-웰스증후군	Hay-Wells syndrome (Ankyloblepharon-ectodermal defects)
V900	15장완11.2미세결실증후군	15q11.2 Microdeletion Syndrome
V900	1단완36미세결실증후군	1p36 Microdeletion Syndrome

특징기호	질환명	영문명
V900	2장완11미세중복증후군	2q11 Microduplication Syndrome
V900	3MC증후군	3MC(Malpeuch, Maichels, Mingarelli, Carnevale) Syndrome
V900	아이카디-구티에레스증후군	Aicardi-Goutieres Syndrome
V900	소아성교대성편마비	Alternating Hemiplegia of Childhood
V900	카라실 증후군	CARASIL syndrome(Cerebral Autosomal Recessive Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)
V900	아동기 저수초형성 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
V900	코핀시리스증후군	Coffin Siris Syndrome
V900	선천성중추성무호흡증	Congenital Central Hypoventilation Syndrome
V900	선천성단장증후군	Congenital Short Bowel Syndrome
V900	10장완말단증후군	Distal 10q Trisomy Syndrome
V900	동형접합가족성고콜레스테롤혈증	Familial hypercholesterolemia homozygote
V900	GoldbergShprintzen증후군	Goldberg Shprintzen Syndrome
V900	근긴장이상을동반한고망간혈증	Hypermanganesemia with Dystonia
V900	철불응성철결핍성빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia
V900	피어슨증후군	Pearson Syndrome
V900	거짓부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism
V900	쉬젤기드온증후군	Schinzel Giedion Syndrome
V900	워커-워버그증후군	Walker-Warburg Syndrome

2

미진단 질환 국제 네트워크
(Undiagnosed Disease Network International, UDNI)

○ 배경

- 희귀질환 국제 공동연구 컨소시엄(International Rare Disease Reseach consortium, IRDiRC)을 기반으로 2014년도 이태리/로마, 2015년 헝가리/부다페스트의 국제 컨퍼런스를 통해 미진단자 진단 국제 네트워크 (undiagnosed disease network international, UDNI) 구성

○ 목표

- 미진단 희귀질환의 새로운 병태생리, 생명정보, 질환 메카니즘을 규명하고 치료기술 개발

○ 개요

- (사업기간) 2014년 9월~계속
- (참여국) 오스트레일리아 등 18개국 이상 참여('16년 한국참여)
- (진행현황) 3차(2016.2) 오스트리아/빈, 4차(2016.11), 일본/동경, 5차(2017.8) 스웨덴/스톡홀름 개최, (2018.6) 이탈리아/나폴리 개최 예정