

배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환 (제21조 관련)

1. 수적 이상 염색체이상질환(Numerical chromosome abnormalities)
2. 병적인 구조적 염색체이상질환(Pathological structural chromosome rearrangements)
3. 연골무형성증(Achondroplasia)
4. 낭성 섬유증(Cystic fibrosis)
5. 혈우병(Haemophilia)
6. 척수성 근육위축(Spinal muscular atrophy)
7. 디 조지 증후군(Di George' s syndrome)
8. 표피 수포증(Epidermolysis bullosa)
9. 고세병(Gaucher' s disease)
10. 레쉬 니한 증후군(Lesch Nyhan syndrome)
11. 마르판 증후군(Marfan' s syndrome)
12. 근육긴장성 장애(Myotonic dystrophy)
13. 오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍(Ornithine transcarbamylase deficiency)
14. 다낭성 신장병(Polycystic kidney disease)
15. 겸상 적혈구빈혈(Sickle cell anemia)
16. 테이삭스병(Tay-Sachs disease)
17. 윌슨병(Wilson' s disease)
18. 판코니 빈혈(Fanconi' s anemia)
19. 블룸 증후군(Bloom syndorme)
20. 부신백질 영양장애(Adrenoleukodystrophy)
21. 무감마글로불린혈증(Agammaglobulinemia)
22. 알포트 증후군(Alport syndrome)
23. 파브리(-안더슨)병[Fabry(-Anderson) disease]
24. 바르트 증후군(Barth syndrome)
25. 샤르코-마리-투스병(Charcot-Marie-Tooth disease)
26. 코핀-로리 증후군(Coffin-Lowry syndrome)
27. 선천성 부신 과형성증(Congenital adrenal hyperplasia)
28. 크루존 증후군(Crouzon syndrome)
29. 가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli)
30. 골츠 증후군(Goltz' s syndrome)

31. 만성육아중병(Chronic granulomatous disease)
32. 헌터 증후군(Hunter' s syndrome)
33. 헌팅턴병(Huntington' s disease)
34. 발한저하성 외배엽이형성증(Hypohidrotic ectodermal dysplasia)
35. 색소 실조증(Incontinentia pigmenti)
36. 케네디병(Kennedy disease)
37. 크라베병(Krabbe disease)
38. 로웨 증후군(Lowe syndrome)
39. 신경섬유종증(Neurofibromatosis)
40. 구안지(입얼굴손가락) 증후군(Orofaciodigital syndrome)
41. 불완전 골형성증(Osteogenesis imperfecta)
42. 펠리제우스-메르츠바하병(Pelizaeus-Merzbacher disease)
43. 피르브산 탈수소효소 결핍(Pyruvate dehydrogenase deficiency)
44. 망막세포변성(Retinitis pigmentosa)
45. 망막아세포증(Retinoblastoma)
46. 망막층간분리(Retinoschisis)
47. 산필리포 증후군(Sanfilippo disease)
48. 척수 소뇌성 운동실조(Spinocerebellar ataxia)
49. 스틱클러 증후군(Stickler syndrome)
50. 결절성 경화증(Tuberous sclerosis)
51. 비타민D 저항성 구루병(Vitamin D resistant rickets)
52. 폰 히펠-린다우 증후군(Von Hippel-Lindau disease)
53. 비스코트-올드리치 증후군(Wiskott-Aldrich syndrome)
54. 니만-피크병(Niemann-Pick Disease)
55. 이염성 백질 이영양증(Metachromatic Leukodystrophy)
56. 후를러 증후군(Hurler syndrome)
57. 프로피온산혈증(Propionic acidemia)
58. 메틸말론산혈증(Methylmalonic acidemia)
59. 페닐케톤뇨증(Phenylketonuria)
60. 티로신혈증(Tyrosinemia)
61. 울프-허쉬호른 증후군(Wolf-Hirschhorn syndrome)
62. 베타-지중해빈혈(β -thalassemia)
63. 그 밖에 질환의 예후(豫後) 등이 제1호부터 제62호까지의 질환과 같은 수준의 유전질환으로서 보건복지부장관이 정하여 보건복지부의 인터넷 홈페이지에 공고한 질환

비고

1. 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환(이하 "배아·태아 유전자검사 유전질환"이라 한다)은 해당 유전질환에 따른 발병 나이, 사망 시기, 중증도, 치료 가능성, 삶의 질 등을 고려하여 보건복지부장관이 정하는 기준을 충족해야 한다.
2. 배아·태아 유전자검사 유전질환의 세부 기준 및 결정 절차 등에 관하여 필요한 사항은 보건복지부장관이 정한다.