

## 진단유전학분과 신빙도조사 결과보고 (2003)

조현찬(집필대표) · 김선희 · 박성섭 · 이상곤 · 한성희 · 나은경 · 김재석 · 이정은  
김의종 · 박숙자 · 박종우 · 서순팔 · 송경순 · 이유경 · 지현숙

대한임상검사전도관리협회 진단유전학분과위원회

### Annual Report on External Quality Assessment in Diagnostic Genetics in Korea (2003)

Hyoun Chan Cho, Sun Hee Kim, Sung Sup Park, Sang Gon Lee, Sung Hee Han, Eun Kyoung Na, Jae Seok Kim, Jeong Eun Lee, Eui Chong Kim, Suk Ja Park, Jong Woo Park, Soon Pal Seo, Kyung Soon Song, Yu Kyung Lee, and Hyun Sook Chi

*Diagnostic Genetics Subcommittee,  
The Korea Association of Quality Assurance for Clinical Laboratory,  
Seoul, Korea*

The importance of quality control for dramatically growing genetic tests continues to be emphasized with increasing clinical demands. Diagnostic genetics subcommittee of KSQACP performed two trials for cytogenetic study in 2003. Cytogenetic surveys were performed by 33 laboratories and answered correctly in most laboratories except some problems in nomenclature and analysis for FISH and complex cytogenetic abnormalities in neoplasia. The molecular genetic test surveys include *M. tuberculosis*, HBV, HPV, leukemia/lymphoma, ApoE genotyping, Duchenne muscular dystrophy, myoclonic epilepsy and ragged red muscle fibers, and spinal and bulbar muscular atrophy. HPV, myoclonic epilepsy and ragged red muscle fibers, and spinal and bulbar muscular atrophy were the first challenge of the genetic survey. Molecular genetic survey showed excellent results in most participants, however, HPV tests should be improved by quality control in a few laboratories. External quality assessment program for cytogenetic analysis could be helpful to give participants many chances of continuous education and of interesting case materials.

**Key Words** : External quality assurance, Diagnostic genetics, Cytogenetics, Molecular genetics

#### 서 론

2003년에도 지난 3년과 마찬가지로 2회의 염색체검사 분야의 정도관리 사업을 실시하였는데 신빙도 조사방법도 예전과 같은 형식으로 모두 10예의 핵형분석(karyotyping)이었다. 특기할 사항은 중앙 염색체 검사에서는 혈액 중앙에서 전형적으로 관찰될 수 있는 다양한 종류의 염색체 이상을 분석하였다는 점과 특히 복잡한 염색체 이상(complex abnormalities)을 갖는 증례가 포함되어 참가 기관의 다수의 의견일치를 보이지 않았던 증례가 있었다는 점이다. 특히 형광동소보합법(fluorescence in situ hyb-

ridization, FISH)을 이용하여 분석할 수 있는 증례를 2001년에 이어 세 번째로 실시하였는데 2003년도에는 다수의 소식자를 사용하여 염색체 절단점과 통상적인 염색체 분석기법으로는 동정이 어려운 표지염색체(marker chromosome)를 분석하는 증례가 포함되었다.

2003년도 분자유전검사 정도관리는 8종의 검사를 대상으로 전체 회원기관에서 참가 신청 조사를 하여 2회 시행하였다. 금년에는 인유두종바이러스(human papillomavirus, HPV), 근간대성경련(myoclonic epilepsy), 척수 및 연수근위축증(spinal and bulbar muscular atrophy) 검사항목을 처음으로 추가하였다.

교신저자 : 조현찬  
우) 134-701 서울시 강동구 길동 445  
전화 : 02)2224-2114, FAX : 02)2224-2130

## 재료 및 방법

### 1. 염색체검사

2003년도에는 2회에 걸쳐 각각 정도관리용 사진을 발송하여 염색체검사의 핵형분석에 대한 정도관리를 실시하였다. 2003년 8월에 실시된 첫 번째 염색체검사 정도관리 프로그램은 5예(03CY-01, 03CY-02, 03CY-03, 03CY-04, 03CY-05)의 핵형분석을 위한 것이었고 증례마다 환자의 간단한 임상정보와 서로 다른 5개의 세포분열중기 사진을 보냈고 03CY-04의 경우 분석에 도움이 되는 FISH 사진을 첨가하였다. 2003년 12월에 실시된 두 번째 염색체검사 정도관리 프로그램도 5예(03CY-06, 03CY-07, 03CY-08, 03CY-09, 03CY-10)의 핵형분석을 위한 것이었으며 각 증례에 5개의 세포분열중기 사진을 보냈고 03CY-09, -10의 경우에는 FISH 사진을 첨가하였다. 각각의 분열중기세포의 사진은 염색체 배열을 통한 핵형분석이 필요한 기관을 위해서 같은 사진을 2장씩 보냈으며 2차 정도관리용 사진 발송 시에는 삼성서울병원 유전검사실 홈페이지(<http://www.genetics.or.kr>)에서도 각각의 증례에 해당하는 세포분열 중기사진과 FISH 사진을 다운로드 받을 수 있도록 하였다.

검사결과 보고는 각 검사실에서 사용하는 통상적 방법으로 분열중기세포를 분석한 후 최종 핵형 결과를 인체 염색체 명명법의 국제규약 즉, *International System of Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN) 1995*의 단축형에 따라 기술하도록 하였다.

결과분석 방법으로는 각 검체에 대한 핵형을 M : Modal chromosome Number, S : Sex chromosome designation, A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature와 같은 M, S, A, N의 네 가지 요소로서 평가하였다. 각 네 가지 요소에 대한 평가등급은 □, ①, ②, ③으로 분류하였으며, 그 기준은 □ : Not Graded, ① : Good Performance, ② : Acceptable Performance, ③ : Unacceptable Performance와 같다. 2001년도부터는 지난 5년 간 성적을 바탕으로 4곳의 참고기관을 선정하여 따로 분석하였고 각 검체에 대한 핵형의 target value는 "참고기관의 75% 이상 및 참여기관 다수의 의견일치"가 있는 경우로 정하였다. 적절한 절단점으로 인정하는 기준은 "two-band rule"를 따랐는데 이는 최빈수의 절단점으로부터 two-band 또는 two-subband내에 있는 절단점만을 인정하는 것이다. 회신한 핵형의 명명이 ISCN 1995의 원칙에 벗어나는 사항은 결과요약지의 의견란(comments)에 기술하였다.

### 2. 분자유전검사

분자유전 검사는 다른 검사에 비해 검체 준비가 비교적 어렵다는 특성이 있다. 따라서 2003년 5월에 정도관리협회 전체 기관에 대하여 2003년 분자유전검사의 8종 검사를

안내하고 각 종목별로 참가신청을 받아서 외부정도관리용 검체를 발송하였다. 1차 조사는 7월 1일에 검체를 발송하고 10월 10일 결과지를 발송하였으며, 2차 조사는 11월 25일에 검체를 발송하였고, 2004년 1월 결과지를 발송하였다. 8종의 정도관리 물질 제조와 준비는 Table 11, Table 12 와 같이 시행하였다. 각 기관의 보고에 따라 검사방법, 검사결과 및 검사방법별 검사결과를 비교 분석하였다. 또한 기관별 보고결과에 대하여 기본적인 평가(acceptable, unacceptable)를 실시하였다. 그리고 HBV 정량검사를 실시한 기관에서 보고한 정량검사 결과를 참고로 나열하였다.

## 결 과

### 1. 염색체검사

2003년 8월에 실시된 제 1차 염색체검사 정도관리 검체는 38개 기관의 검사실에 발송하였고, 33개 검사실로부터 결과회신을 받았다. 2003년 12월에 실시된 제 2차 염색체검사 정도관리 검체는 38개 기관의 검사실에 발송되었고 32개 검사실로부터 결과를 회신 받았다. 검체별 결과분석 내용은 Table 1부터 Table 10과 같다.

### 2. 분자유전검사

각 종목별 참여기관수는 Table 11과 Table 12와 같다. 각 기관별 보고결과를 분석한 통계는 Table 13, Table 14와 같다. 분자유전검사의 방법에는 다양한 종류의 검사법과 시약이 사용되고 있다. 이들 검사 방법의 분포는 Table 15, Table 16, Table 17과 같다.

## 고 찰

### 1. 염색체검사

03CY-01은 만성골수구성백혈병(CML)의 아세포발증 환자의 검체로 전형적인 염색체 이상인 t(9;22)에 inv(3)(q21q26.2)이 동반된 증례였는데, t(9;22)에 동반되어 나타나는 추가적인 염색체 이상을 확인하고자 하였다. 12개 기관(36%)에서 추가적인 inv(3)을 관찰하지 못하였고, 일부기관에서는 전위의 정확한 절단점을 표기하지 못했다.

03CY-02는 조직검사상 Anaplastic large cell lymphoma의 소세포 변이형(small cell variant)으로 진단받은 환자로서 FISH ALK study (Break Apart Rearrangement probe, Vysis, Downers Grove, IL, USA)에서 양성소견을 보인 증례였다. 참고기관간의 결과가 상이하였으나, FISH 검사상 2p23 절단점을 확인할 수 있었으며, 9개 기관에서 2번, 5번과13번 염색체간의 전위로 판독하였다. 2번 염색체의 절단점에 있어 판독소견이 다양하였지만 FISH결과를 통해 정확한 절단점을 확인할 수 있었던 증례였다.

03CY-03은 만성골수구성단구백혈병(CMML) 환자로 염

색체검사상 복합적인 이상 조건을 보이는 증례였다. 유도염색체(derivative chromosome)의 경우 정상 염색체가 두 개이면 핵형분석에 표기하지 않는 것이 원칙이나 장완이나 단완의 전완전이(whole-arm translocation)의 경우에는 전체 유전자의 용량을 확인할 수 있도록 추가된 염색체(additional chromosome)를 표기하도록 명시하고 핵형분석의 원칙을 확인하고자 하였다. 핵형분석 결과는 염색체 복합이상 때문에 다양하였으며, 전완전이를 가진 유도염색체를 표기한 대부분의 기관에서 상기 원칙에 따라 핵형을 표기하고 있었다.

03CY-04는 FISH 검사에서만 del(22)(q11.2)가 관찰되는 미세결손(microdeletion) 증례였다. 소식자 이름을 사용할 때 Genome Data Base (GDB)에서 제시되고 있는 유전자 자리를 사용하는 것을 원칙으로 하나 GDB 이용이 어려운 경우 소식자 이름을 그대로 사용할 수 있는 FISH 결과의 표기원칙을 확인하고자 하였다. 5개 기관에서 46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-)으로 하였는데 상기 원칙에 따르면 D22S75는 사용된 소식자에 해당하는 유전자 자리가 아니므로 오답으로 처리되었다. 또한 내부 대조물질로 사용된 ARSA 소식자를 표기한 3개 기관이 있었는데, ARSA 소식자는 검사된 del(22)(q11.2q11.2) 부위에 해당되지 않으므로 역시 오답으로 처리되었다. FISH 검사는 해마다 시행하는 기관이 증가하고 있어 결과 표기방법의 통일성을 위해 적절한 교육이 필요할 것으로 생각되었다.

03CY-05는 묘성(cri-du-chat) 증후군 증례이며, 이 증후군은 5번 염색체 단완에 결손이 생기며 결손 크기는 다양한 것으로 알려져 있다. 각 기관마다 절단점 위치에 있어 다소 차이가 있었으나 two-band rule을 고려하였을 때 90% 기관에서 일치된 결과를 보였다.

03CY-06은 급성골수성백혈병 환자의 골수 검체로 6p23에 위치한 DEK 유전자와 9q34.3에 위치한 CAN 유전자의 재배열에 의한 t(6;9) 증례였다. 대부분의 기관에서 일치된 결과를 보였으며, 9q34를 절단점으로 분석하였으나 검체는 400 염색대 이상의 해상도를 보이므로, ISCN 1995에 제시된 핵형도(ideogram)에서 관찰되는 9q34.3 염색대를 절단점으로 분석한 경우(1기관)도 'GOOD'으로 평가하였다.

03CY-07은 림프절 조직검사상 버킷림프종(Burkitt lymphoma)으로 진단받은 44세 환자의 골수검체로 FISH MYC/IGH study (Break Apart Rearrangement probe, Vysis, Downers Grove, IL, USA)에서 양성소견을 보인 증례였다. 골수 핵형은 46,XY,t(1;3)(p22;q21),t(8;14)(q24.1;q32),del(17)(p11.2)[5]가 참고기관 2개를 포함하여 가장 많은 6개(18.8%) 참여기관에서 분석한 핵형이었으나 Recognition abnormalities (A)와 Karyotype nomenclature (N)에서 참고기관 및 참여기관 다수

의 의견일치를 보이지 않았으므로 'NOT GRADED'로 하였다. T(8;14)(q24.1;q32)는 대부분의 기관(26기관, 81.3%)에서 의견일치를 보였으나 t(1;3)(p22;q21)는 절단점에 있어서 결과가 상이하였으며 8기관(25%)에서 del(17)(p12)를 핵형에 포함시키지 않았다. 본 염색체 검사는 화학요법 시행 후 치료반응을 보기위한 것이었으며 염색체 시행 당시 골수조건은 계속해서 림프종세포가 관찰되었던 증례로서 염색체 검사결과 t(8;14)이외에 다른 세포군(clone)이 관찰되었는데 본 증례와 같이 세포군 악성화(clonal evolution)가 의심되는 경우 중앙 염색체 판독 시 부가적인 염색체 이상 검출에 대하여 좀더 세심한 주의가 필요하다고 판단되었다.

03CY-08은 발열과 두통을 주소로 내원하여 골수이형성 증(MDS, RAEB)으로 진단된 환자의 골수검체로 염색체 5번 장완의 결손(5q-)과 21번 염색체의 삼체성(trisomy 21)이 관찰되었던 증례였다. 대부분의 기관에서 의견일치를 보였으나 일부기관에서 47,XY,+21,del(5)(q13q33)[5]으로 기술하여 상염색체 이상에 대한 명명법의 오류를 보였다.

03CY-09은 구개열, 콧바퀴앞 폴립과 선천성 심장기형을 주소로 내원한 3개월 된 남아의 말초혈액으로 550 염색대 해상도에서 어느 염색체로 이루어진 구조적 이상인지 분별이 안되는 표지염색체(marker chromosome)가 관찰되어 추가로 시행된 FISH 검사에 의해 확인된 정수 이상의 supernumerary der(22)t(11;22) 증후군 증례였다. ISCN 1995에 따른 핵형은 47,XY,+mar.ish der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2)(TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)으로 기술할 수 있으나 Recognition abnormalities (A)와 Karyotype nomenclature (N)에서 참고기관 및 참여기관 다수의 의견일치를 보이지 않았으므로 'NOT GRADED'로 평가 하였다. 참가기관중 28기관(87.5%)에서 +mar 대신 derivative 22번 염색체로 기술하였는데, +mar 대신 +der(22), +der(22)t(11;22), +der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2)으로 기술할 수 있으며, 염색체 11번의 절단점을 15기관(46.9%)에서 11q23으로 하였는데, 약 550 염색대 해상도에서는 11q23.3 절단점 구분이 가능하다. 소식자 이름을 기술할 때 표지염색체 분석에 사용한 소식자는 모두 기술하되, 단완에서 장완의 순서로 나열하는 것이 원칙이므로 TUPLE 1+, ARSA-, MLL+으로 기술해야 하는데 맞게 기술한 기관이 적어(8기관, 25%) FISH 핵형 명명법에 대한 교육이 필요하다고 판단되었다.

03CY-10은 선천성 심장기형(supravalvular aortic stenosis)과 발달장애를 주소로 내원한 10개월 된 남아의 말초혈액으로 현미경하 염색체 검사상 정상이고 FISH 검사에서 이상을 보이는 미세결손증후군(microdeletion syndrome)중에 하나인 윌리엄스증후군(Williams syndrome) 증례였다. 대부분의 기관에서 일치된 결과를 보였으나 일부

기관에서 소식자 명명법의 오류를 보였다.

## 2. 분자유전검사

### 1) 참여기관의 수

미생물 분자유전검사는 결핵균, HBV, HPV 3종류에 대해 시행하였는데 1차 외부정도관리에서는 각각 56개, 42개, 26개 기관이, 2차 외부정도관리에는 각각 60개, 44개, 30개 기관이 참가하였다. 특히 결핵균 외부정도관리는 1999년에 36기관, 2001년에 52기관, 2002년에 51기관인데 반해 2003년에는 60개 기관이 참가하여 계속 증가하는 추세에 있다. 2002년 처음 시행한 HBV의 경우에도 2002년에 36개 기관이 참여하였는데 2003년에는 44개 기관이 참가하였으며 역시 작년보다 현저하게 증가하였다. 올해 처음 시행한 HPV의 경우는 1차에 26개, 2차에 30개 기관이 참가하였다.

### 2) 검사종목

이번 조사에는 1차에 8개, 2차에 7개 종목을 시행하였다. 처음으로 HPV, myoclonic epilepsy and ragged red muscle fibers (MERRF), spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA) 검사를 도입하였다. 참가신청 기관이 작년과 동일하여 검체 준비와 정도관리 물질 발송 등의 준비가 비교적 쉬웠다. 2004년에도 설문조사를 통하여 실제 많이 사용되는 검사에 대한 정도관리를 실시할 것이며, 다양한 검사, 특히 여러 종류의 분자미생물검사에 대해 실무적인 사항을 고려하여 추가 실시할 예정이다.

### 3) 검사방법

분자미생물검사의 경우 결핵균 검사에서 키트 사용기관의 비율은 1999년 66%, 2001년 77%, 2002년 93%였는데, 2003년도에는 1차 91%, 2차 94%로서 최근 키트를 사용하는 기관이 현저하게 증가하는 추세였다. 키트 사용은 일반적으로 정도관리에 도움이 될 것으로 생각되나, 민감도, 특이도 및 상호오염에 대한 정확한 검증이 필요하다. 특히 HPV의 경우 많은 경우 키트화 되어 있음에도 부정확한 결과를 보이는 곳이 있었다.

### 4) 검사결과

2003년도 분자유전검사 정도관리는 전체적으로 우수한 결과를 보였다. 특히 가장 많은 기관이 참여한 결핵균 검사의 경우 1차에서 1개 기관이 위음성을 보인 것을 제외하면, 모든 기관에서 정답을 보고하였다. HBV의 경우 위음성 보고가 1회 있었다. 이번엔 처음 실시한 HPV의 경우 1차에서는 2개 기관만이 위양성을 보였으나, 2차 검사에서는 5개 기관에서 오답을 보고하였다. 백혈병 검사에서는 1차에 3개 기관이 부적합한 결과를, 2차에서 1개 기관이 부적합한 결과를 보였다. ApoE 검사에서도 1차에 1기관, 2차에

2기관이 부적합한 결과를 보였다. 유전질환 검사는 검사기관은 적었으나 대부분 우수한 결과를 보였다.

결핵균 검사인 MD03-1, 2, 17, 18 검체는 *M. tuberculosis* ATCC 25177과 *M. chelonae*로 제조하였다. 두 검체 모두 항산균 양이  $1 \times 10^6$  CFU/mL 이상으로 제조하여 민감도보다는 특이도에 중점을 둔 검체였다. 이는 AFB의 민감도가 1,000 CFU/mL 라는 것을 고려하면, 상당히 많은 양이며, 위음성을 보고한 기관이 극히 적음과 일치한다. 이 검체에서 위음성이나 약한 반응을 보였다면 검사법의 전반적인 개선이 필요하다.

HBV 검체는 1차, 2차에서  $10\text{--}100$  pg/mL ( $2.83 \times 10^6\text{--}2.83 \times 10^7$  copies/mL) 범위에 들게 제조하였다. HBV의 경우 in-house PCR의 경우 검출한계가  $30\text{--}10,000$  copies/mL로 알려져 있어 위음성으로 보고한 기관(1기관)은 적은 것으로 생각된다. 최근 건강보급자와 만성간염 환자를 구분하는 검사치(cutoff)로  $10^5$  HBV DNA copies/mL가 제시되고 있으며,  $10^4$  copies/mL 이하를 보이면 항바이러스제 치료가 효과적인 것으로 생각된다고 한다. HBV의 경우 임상적으로 정량검사의 이용이 높은 편이어서 각 검사실에서 시행하는 검사법의 검출한계에 대한 이해도 필요하다.

HPV 검사의 경우 Caski 세포주를 사용하여 양성검체를 제조하였다. Caski 세포주는 자궁경부암이 전이된 부위에서 수립된 세포주로서 HPV 16 genome이 이입되어(integration) 있고, 세포당 HPV 16,600 copy 정도가 있는 것으로 알려져 있다. 또한, HPV 18의 일부 염기서열도 포함하고 있다고 한다. 이번 정도관리에서는 상당수 기관에서 위양성, 위음성 결과를 보고하였다. 향후 검체처리와 내부 정도관리에 대한 보완이 필요한 것으로 보인다.

백혈병/림프종 검사의 경우 환자의 진단에 상당한 영향을 줄 수 있으므로 정도관리에 각별한 주의가 필요하다. 대체적으로 만족할 만하나 몇몇 기관에서는 보완이 필수적이다. ApoE 검사의 경우 잘못된 결과를 내는 기관이 1-2 기관이 있는데 검사법과 판독기술의 보완이 필요한 것으로 보인다.

## 결론 및 요약

세포유전학 분야인 염색체검사 신빙도 조사는 2003년에 두 차례에 걸쳐 총 10 증례에 대하여 실시되었다. 2003년 정도관리 물질에는 다양하면서도 전형적인 종양질환 증례를 포함시킴으로써 종양질환 염색체 진단법의 향상을 위해 노력하였고, 2001년에도 시도한 FISH 사진 판독을 다시 첨가하여 다양한 세포유전 검사의 판독 교육을 위해 노력하였다. 그 결과 다수의 검사실에서 양호한 결과를 보여주었으나, 아직까지는 미숙한 판독이 여러 검사실에서 관찰되었으며 특히 FISH 핵형 명명법에 있어서 오답이 많았다. 이러

한 문제점을 해결하기 위한 검사자의 재교육 및 정도관리 등 염색체검사실의 질적 향상에 본 프로그램의 결과분석이 기초 자료로서 유용하게 사용될 수 있을 것으로 판단된다.

분자유전검사 외부정도관리는 대체적으로 우수한 결과를 보였다. 분자유전검사 참여기관은 해마다 증가하고 있다. 검사종목은 2001년 7종, 2002년 9종, 2003년 8종을 시행하였고, 신규검사를 매년 참가하고 있다. 정기적으로 참가신청을 받아 검체준비를 한 것이 검체 종목의 증가에 도움이 된 것으로 보인다. 앞으로도 정기적인 참가신청을 받아 검체 발송을 실시하며, 설문조사에서 요구한 항목을 대상으로 검사종목도 다양하게 선택할 수 있을 것으로 보인다. 2004년에는 분자유전검사 정도관리를 2회 (6월11일, 10월 8일)에 걸쳐 시행할 예정이다. 향후 검체의 경우 민감도의 재고에 중점을 둔 검체를 발송함으로써 정량검사의 정밀도를 더욱 높일 것으로 사료된다.

### 감사의 글

염색체검사의 정도관리사업은 삼성서울병원 세포유전학 검사실(김선희 교수, 이상곤 전임의, 한성희 전임의)의 주관 하에 시행되었고, 분자유전검사는 서울대학교병원 분자유전검사실(박성섭 교수, 나은경 수석병리사)과 한림대학교 강동성심병원(김재석 교수, 이정은 병리사)에서 담당하였습니다. 검체준비와 결과분석을 위해 수고해 주신 관계자 여러분께 심심한 감사의 뜻을 표합니다.

### 참 고 문 헌

1. 조현찬, 김선희, 박성섭, 윤희령, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(1997). 임상병리와 정도관리 1998;20(1):147-153.
2. 조현찬, 김선희, 박성섭, 윤희령, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 주세익, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(1998). 임상병리와 정도관리 1999;21(1):147-158.
3. 조현찬, 김선희, 박성섭, 이경아, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 주세익, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(1999). 임상병리와 정도관리 2000;22(1):201-209.
4. 조현찬, 김선희, 박성섭, 이경아, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 전효진, 주세익, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(2000). 임상병리와 정도관리 2001;23(1):S175-183.
5. 조현찬, 김선희, 박성섭, 우희연, 최혜심, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(2001). 임상병리와 정도관리 2002;24(1):S171-192.
6. 조현찬, 김선희, 박성섭, 공선영, 김희진, 최혜심, 김재석, 김의종, 박숙자, 박종우, 서순팔, 송경순, 이유경, 주세익, 지현숙. 진단유전학검사 신빙도조사 결과보고(2002). 임상병리와 정도관리 2003;25(1):157-179.
7. 박성섭. 분자유전검사의 정도관리 사업전망. 임상병리와 정도관리 1997;19: 377-383.
8. ISCN(1995): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature, Mitelman F (ed);S. Karger, Basel, 1995
9. Sverre Heim and Felix Mitelman. Cancer cytogenetics, 2nd ed. Wiley-Liss, 1995.
10. Pfeifer D, Kist R, Dewar K, Devon K, Lander ES, Birren B, et al. Campomelic dysplasia translocation breakpoints are scattered over 1 Mb proximal to SOX9: evidence for an extended control region. Am J Hum Genet 1999;65(1): 111-24.
11. European Proficiency Testing Program for Molecular Detection and Quantitation of Hepatitis B Virus DNA. J Clin Microbiol 2001, 39(12), 4407-12.
12. Bendinelli M, Pistello M, Freer G, Vatteroni M, Maggi F. Viral hepatitis. In: Rose NR, Hamilton RG, et al. eds. Manual of clinical laboratory immunology. 6th ed. Washington, D.C.: ASM PRESS, 2002: 696-717.

Table 1. Results of Cytogenetic Survey 03CY-01

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No	%	No	%
46,XY,inv(3)(q21q26.2),t(9;22)(q34;q11.2)[4]/46,XY[1]	1 1 1 1	4	100	12	36.4
46,XY,inv(3)(q21q26),t(9;22)(q34.1;q11.2)[4]/46,XY[1]	1 1 1 3			1	3.0
46,XY,inv(3)(q21q26),t(9;22)(q34;q11.2)[4]/46,XY[1]	1 1 1 3			2	6.1
46,XY,der(22)t(9;22)(q34;q11)[4]/46,XY[1]	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,inv(3)(q21q26)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,inv(3)(q21q26),t(9;22)(q34;q11.2)[4]/ 46,XY,inv(3)(q21q26)[1]	1 1 3 3			3	9.1
46,XY,inv(3)(q21q26.1),t(9;22)(q34;q11.2)[4]/ 46,XY,inv(3)(q21q26.1)[1]	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,t(3;8)(q21;q13),t(9;22)(q34;q11.2)[4]/46,XY[1]	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[4]/46,XY,i(17q)[1]	1 1 3 3			8	24.2
46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[4]/46,XY[1]	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,t(9;22),inv(3)(?)[4]/46,XY[1]	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)[5]	3 1 3 3			1	3.0

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance,

2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 2. Results of Cytogenetic Survey 03CY-02

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No.	%	No.	%
46,XX,t(2:5;13)(p23;q35;q14)[5]	1 1 1 1	1	25	6	18.2
46,XX,t(2:5;13)(p23;q34;q13)[5]	1 1 1 1			1	3.0
46,XX,t(2:5;13)(p24;q35;q13)[5]	1 1 1 1			1	3.0
46,XX,t(2:5;13)(p22;q33;q14)[5]	1 1 2 2			1	3.0
46,XX,t(2:5;13)(p21;q33;q12)[5]	1 1 2 2	1	25	4	12.1
46,XX,t(2:13)(p24;q14)[5]	1 1 3 3	1	25	1	3.0
46,XX,t(2:13)(p23;q14)[5]	1 1 3 3			3	9.1
46,XX,t(2:13)(p21q14)[5]	1 1 3 3			1	3.0
46,XX,t(2:13)(p23;q12)[5]	1 1 3 3	1	25	5	15.2
46,XX,t(2:13)(p25;q14)	1 1 3 3			1	3.0
46,XX,t(2:13)(p25;q14)[5]	1 1 3 3			6	18.2
46,XX,t(2:13)(p25;q22)[5]	1 1 3 3			1	3.0
46,XX,t(2:5;13)(p23;q14;q35),t(6:9)(p23;q34)[5]	1 1 3 3			1	3.0
46,XX,t(2:8)(p12;q24)	1 1 3 3			1	3.0

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance,

2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 3. Results of Cytogenetic Survey 03CY-03

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No.	%	No.	%
46,XY,+1,der(1:22)(q10;q10),+9,der(9:18)(p10;q10)[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □	2	50	3	9.1
46,XY,+1,der(1:22)(q10;q10),add(18)(p11.3)[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □	1	25	2	6.1
46,XY,der(1:22)(q10;q10),+1,der(9:18)(p10;q10),+9[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □	1	25	1	3.0
46,XY,+1,der(1:22)(q10;q10),add(18)(p11.3)[3] /47,XY,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,add(18)(p11.3),der(22)t(1:22)(q12;p13)[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(1:22)(q11;p11.2),add(18)(p11.3),+1[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,add(18)(p11.3),der(22)t(1:22)(q11;p11.2)[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,+1,der(18)t(9:18)(p13;p11.2),der(22)t(1:22)(q10;q10)[3]/47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,+1,der(1)(1:22)(p13;q13),dup(18)(p11.2p11.3),-22[3]/47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,+1,der(1:22)(q21;q10),add(18)(p11.2)[3] /47,idem,+11[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,+9,der(9:18)(p10;q10),der(22)t(1:22)(q12;p11.2)[3]/47,idem,+mar[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,+9,der(9:18)(p10;q10),der(22)t(1:22)(q12;p11.2)[3]/47,XY,idem,+8[2]	□ □ □ □			2	6.1
46,XY,+del(9)(q34),-18,der(22)t(1:22)(q12;p11.2)[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(1:22)(p13;q13),t(13:18)(q32;p11.3),-22[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(18)del(1)(p22)t(1:18)(p10;q10),der(22)t(1:22)(q10;q10)[3]/47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(18)t(18:?) (p11:?) ,der(22)t(22:?) (p11:?) [3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(18)t(18:?) (p11:?) ,der(22)t(1:22)(q12;p13)[3] /47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(18)t(9:18)(p10;q10),der(22)t(1:22)(q10;q10)[3]/47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,dup(18)(p11.3p11.3),der(22)t(1:22)(q12;p11.2)[3]/47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(18)t(9:18)(p13;p11.2),der(22)t(1:22)(q12;p11.12)[3]/47,idem,+8[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XY,der(4:22)(q10q10),+4[3]/47,XY,+9,der(4:22)(q10q10),+4[2]	□ □ □ □			1	3.0
46,XX,add(18)(p11.3),der(22)t(1:22)(q10;q10)[3] /47,idem,+mar[2]	□ □ □ □			2	6.1
46,XY,der(18)t(9:18)(p13;p11.2),der(22)t(1:22)(p13;q11.2)[2]/47,XY,idem,+8[2]/46,XY,der(22)t(1:22)(p13;q11.2),+8,-18[1]	□ □ □ □			1	3.0

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation, A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, □ : Good performance, □ : Acceptable performance, □ : Unacceptable performance



Table 4. Results of Cytogenetic Survey 03CY-04

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No.	%	No.	%
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(TUPLE1-)	1 1 1 1	3	75	11	33.3
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(TUPLE 1-)	1 1 1 1	1	25	2	6.1
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2) (D22S553/D22S609/D22S942-)	1 1 1 1			1	3.0
46,XY,del(22)(q11.2) 46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-)	1 1 1 3			1	3.0
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(D22S75-)	1 1 1 3			5	15.1
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)	1 1 1 3			1	3.0
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2) (LSIARSA+, TUPLE-)	1 1 1 3			2	6.1
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2) (TUPLE 1-, ARSAx2)	1 1 1 3			1	3.0
46,XY,ish del(22)(q11.2q11.2)(TUPLE1-, ARSAx2)	1 1 1 3			2	6.1
46,XY,del(22)(q11.2).ish del(15)(q11.2q11.2) (TUPLE1-)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,del(22)(q11.2q11.2)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,del(22)(q11.2q11.2).ish del(22)(q11.2q11.2) (TUPLE1-)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,del(22)(q11.2q12.2).ish del(22)(q11.2q11.2) (VCFS-, ARSA+)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,del(22)(q11.2)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,del(15)(q11.2q12)	1 1 3 3			1	3.0
46,XY,del(15)(q11.2q12.2).ish del(22)(q11.2q11.2) (TUPLE-, ARS)	1 1 3 3			1	3.0

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance,

2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 5. Results of Cytogenetic Survey 03CY-05

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants					
		No	%	No	%				
46,XX,del(5)(p15.1)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>1</td></tr></table>	1	1	1	1	4	100	24	72.7
1	1	1	1						
46,XX,del(5)(p15.2)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>1</td></tr></table>	1	1	1	1			4	12.1
1	1	1	1						
46,XX,del(5)(p14)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>1</td></tr></table>	1	1	1	1			1	3.0
1	1	1	1						
46,XX,del(5)(p15)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>3</td></tr></table>	1	1	1	3			2	6.1
1	1	1	3						
46,XX,del(5)(p15.3)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>3</td><td>3</td></tr></table>	1	1	3	3			1	3.0
1	1	3	3						
46,XX,del(5)(pter→q13:)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>3</td><td>3</td></tr></table>	1	1	3	3			1	3.0
1	1	3	3						

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation  
 A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature  
 \*\* □ : Not graded, 1 : Good performance,  
 2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 6. Results of Cytogenetic Survey 03CY-06

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants					
		No	%	No	%				
46,XX,t(6;9)(p23;q34)[5]	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>1</td></tr></table>	1	1	1	1	4	100	29	90.7
1	1	1	1						
46,XX,t(6;9)(p23;q34.3)[5]	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>1</td></tr></table>	1	1	1	1			1	3.1
1	1	1	1						
46,XX,t(6;9)(p23;q34)	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>1</td><td>2</td></tr></table>	1	1	1	2			1	3.1
1	1	1	2						
46,XX,t(6;9)(p23;q34),del(16)(q22)[5]	<table border="1"><tr><td>1</td><td>1</td><td>3</td><td>3</td></tr></table>	1	1	3	3			1	3.1
1	1	3	3						

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation  
 A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature  
 \*\* □ : Not graded, 1 : Good performance,  
 2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance\*

Table 7. Results of Cytogenetic Survey 03CY-07

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No.	%	No.	%
46,XY,t(1:3)(p22;q21),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p11.2)[5]	1 1	2	25	6	18.8
46,XY,t(1:3)(p22;q21),t(8:14)(q24;q32)[5]	1 1	1	25	1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q23),t(8:14)(q24.1;q32)[5]	1 1	1	25	1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q21),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p13)[5]	1 1			3	9.4
46,XY,t(1:3)(p13;q21),t(8:14)(q24;q32)[5]	1 1			2	6.3
46,XY,t(1:3)(p10;p14.1)	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p13;q21),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p11.2)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p21;q24),t(8:14)(q24.1;q32.3),del(17)(p13)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q13),t(8:14)(q23;q32),del(17)(p11.2)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q21),t(8:14)(q24.1;q32)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q21),t(8:14)(q24.1;q32.1),del(17)(p12)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q23),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p12)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q24),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p11.2)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q24),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p12.2)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q24),t(8:14)(q24.1;q32)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p22;q25),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p13)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p31;q25),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p13)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p32;p21),t(8:14)(q24;q32)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p32;q21),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p13)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p32;q21),t(8:14)(q24;q32)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p32;q25),t(8:14)(q24.1;q32),del(17)(p11.2)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(p32;q27),t(14;17)(q32;p11.2)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3)(q11;p32),t(8:14)(q24.1;q32)[5]	1 1			1	3.1
46,XY,t(1:3;14)(p22;q21;q22)	1 1			1	3.1

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation, A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance, 2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 8. Results of Cytogenetic Survey 03CY-08

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No.	%	No.	%
47,XY,del(5)(q13q33),+21[5]	1 1 1 1	3	75	17	53.1
47,XY,+21,del(5)(q13q33)[5]	1 1 1 3	1	25	3	9.4
47,XY,del(5)(q12q33),+21[5]	1 1 1 1			1	3.1
47,XY,del(5)(q15),+21[5]	1 1 2 2			1	3.1
47,XY,del(5)(q13q31),+21[5]	1 1 3 3			2	6.3
47,XY,del(5)(q13q33),+21[4]/46,idem,-3[1]	3 1 3 3			2	6.3
47,XY,del(5)(q13q33),+21[4]/46,XY,idem,-3[1]	3 1 3 3			2	6.3
46,XY,-3,+21,del(5)(q14)[1]/47,XY,+21,del(5)(q14)[4]	3 1 3 3			1	6.3
46,XY,del(5)(q13q33),+21[4]/47,XY,-3,del(5)(q13q33),+21[1]	3 1 3 3			1	3.1
47,XY,del(5)(q21),+21[4]/46,XY,del(5)(q21),-3,+21[1]	3 1 3 3			1	3.1
47,XY,del(5)(q21),+21[4]/46,XY,idem,-3[1]	3 1 3 3			1	3.1

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation, A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance, 2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 9. Results of Cytogenetic Survey 03CY-09

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants	
		No.	%	No.	%
47,XY,+mar.ish der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2) (TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)	1 1	1	25	1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23.2;q13.1).ish der(22)t(11;22) (5'MLL-,3'MLL-,TUPLE1+,ARSA-,5'MLL+,3'MLL+)	1 1	1	25	1	3.1
47,XY,+mar.ish der(22)t(11;22)(q23;q11.2) (TUPLE1+,ARSA-,MLL+)	1 1	1	25	2	6.3
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23.2;q11.2).ish der(22) (TUPLE1+,MLL-)	1 1	1	25	1	3.1
47,XY,+22,del(22)(q11.2)	1 1			1	3.1
47,XY,+del(22)(q13.1).ish der(22)t(11;22)(q23;q11.2) (MLL+:TUPLE 1+,ARSA-)	1 1			1	3.1
47,XY,+del(22)(q13.1).ish der(22)t(11;22)(q23;q12.1) (ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22).ish der(22)t(11;22)(q23;q11.2) (TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22).ish der(22)t(11;22)(q23;q13.3) (TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)?t(11;22)(q23;q13).ish der(22)(TUPLE 1+,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23.2;q11.2).ish +der(22)t(11;22)(q23;q13.3)(TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2).ish +der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2)(TUPLE1+,ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2).ish del(22)t(11;22)(q23.3;q11.2)(TUPLE1+,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23.3;q11.2).ish der(22)t(11;22)(TUPLE1+,ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11.2) 47,XY,+mar.ish der(22)(TUPLE+,ARSA-,MLL+)	1 1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11;22)(q23;q11.2).ish der(22) (TUPLE 1+,MLL+)	1 1			1	3.1

47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (MLL+,TUPLE 1+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (MLL+,TUPLE 1+,ARSA-)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (MLL+,TUPLE+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (MLL+,TUPLE1+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (q23;q11.2)(TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (TUPLE 1+,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (TUPLE+,ARSA-,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish der(22)t(11:22) (TUPLE+,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q11.2).ish t(11:22) (MLLX2;ARSA+,TUPLE 1X2,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,+der(22)t(11:22)(q23;q12) 47,XY,+mar.ish der(22)TUPLE 1+,ARSA-,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,+mar.ish der(22)t(11:22)(q23;q11.2) (MLL+,TUPLE 1+)	1	1			1	3.1
47,XY,+mar.ish der(22)t(11:22)(q23;q11.2) (TUPLE 1+,MLL+)	1	1			1	3.1
47,XY,ish +der(22)t(11:22)(q22;q12) (LSI TUPLEX3, LSI ARSAX2, LSI MLLX3)	1	1			1	3.1
47,XY,ish+der(22)t(11:22)(q13.2;q32)[4]/46,XY,ish +der(22)t(11:22)(q13.2;q32)[1](ARSA-)(MLLX3)	3	1			1	3.1
47,XY,+der(22)add(22)(q11.2).ishder(22)t(11:22)(q23;q11 .2)(BAP11+,MLL+;TUPLE1+,ARSA-),dup(11)(q23-qter) (MLL++),dup(22)(pter-q11.2)(TUPLE1++)[4]/46,XY[1]	3	1			1	3.1

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance, 2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 10. Results of Cytogenetic Survey 03CY-10

Karyotype	Grading M S A N	Referee		Participants					
		No	%	No	%				
46,XY.ish del(7)(q11.23q11.23)(ELN-)	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> </tr> </table>	1	1	1	1	4	100	27	84.4
1	1	1	1						
46,XY.ishdel(7)(q11.23q11.23)(ELN-)	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">2</td> </tr> </table>	1	1	1	2			1	3.1
1	1	1	2						
46,XY.ish del(7)(q11.23q11.23)(D7S486-)	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">3</td> </tr> </table>	1	1	1	3			2	6.3
1	1	1	3						
46,XY.ish del(7)(q11.23)(LSI ELN-,D7S522*2)	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">3</td> <td style="text-align: center;">3</td> </tr> </table>	1	1	3	3	1	3.1		
1	1	3	3						
46,XY.ish del(7)(q11)	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;">3</td> <td style="text-align: center;">3</td> </tr> </table>	1	1	3	3	1	3.1		
1	1	3	3						

\* M : Modal chromosome number, S : Sex chromosome designation

A : Recognition of abnormalities, N : Karyotype nomenclature

\*\* □ : Not graded, 1 : Good performance, 2 : Acceptable performance, 3 : Unacceptable performance

Table 11. Survey tests, specimen IDs, test specimens and total participants of trial 1 for external quality assessment of molecular genetic test survey in 2003

Tests	Specimen IDs	Test specimens	No. of Participants
1 <i>M. tuberculosis</i>	MD 03-1	<i>M. tuberculosis</i> H37Ra (ATCC 25177)	51
	MD 03-2	<i>M. chelonae</i>	
2 Hepatitis B virus	MD 03-3	HBV DNA positive serum	42
	MD 03-4	Normal control plasma	
3 Human papilloma virus	MD 03-5	Caski cell line (HPV 16); > 10 <sup>5</sup> cell/mL	26
	MD 03-6	HL-60 cell line; 10 <sup>5</sup> cell/mL	
4 Leukemia/lymphoma	MD 03-7	NB4 (PML-RARA positive) cell line; 10 <sup>6</sup> cells	19
	MD 03-8	Reh (TEL-AML1 positive) cell line; 10 <sup>6</sup> cells	
5 Apo E genotyping	MD 03-9	ε3/ε3 homozygote	15
	MD 03-10	ε3/ε4 heterozygote	
6 DMD	MD 03-11	M/8, DMD exon 45-50 deletion patient; peripheral blood DNA	12
	MD 03-12	Mother of patient, MD 03-11 (carrier); peripheral blood DNA	
7 MERRF	MD 03-13	MERRF 8344 (+) patient; peripheral blood DNA	2
	MD 03-14	M/42, normal control; peripheral blood DNA	
8 SBMA	MD 03-15	M/62, SBMA (+) patient; peripheral blood DNA	2
	MD 03-16	M/51, normal control; peripheral blood DNA	

Table 12. Survey tests, specimen numbers, test specimens and total participants of trial 2 for external quality assessment of molecular genetic test survey in 2003

Tests	Specimen IDs	Test specimens*	No. of Participants
1 <i>M. tuberculosis</i>	MD 03-17	1. <i>M. tuberculosis</i> H37Ra (ATCC 25177)	60
	MD 03-18	2. <i>M. chelonae</i>	
2 Hepatitis B virus	MD 03-19	1. HBV DNA positive serum	44
	MD 03-20	2. Normal control plasma	
3 Human papilloma virus	MD 03-21	1. Caski cell line (HPV 16); > 10 <sup>5</sup> cell/mL	30
	MD 03-22	2. HL-60 cell line; 10 <sup>5</sup> cell/mL	
4 Leukemia/lymphoma	MD 03-23	Reh (TEL-AML1 positive) cell line; 10 <sup>6</sup> cells	21
	MD 03-24	NB4 (PML-RARA positive) cell line; 10 <sup>6</sup> cells	
5 Apo E genotyping	MD 03-25	ε2/ε4 homozygote	20
	MD 03-26	ε4/ε4 heterozygote	
6 DMD	MD 03-27	M/11, DMD exon 8-43 deletion patient; peripheral blood DNA	3
	MD 03-28	Mother of patient, MD 03-27 (carrier); peripheral blood DNA	
7 SBMA	MD 03-29	M/40, SBMA (+) patient; peripheral blood DNA	2
	MD 03-30	F/57, normal control; peripheral blood DNA	

\* *M. tuberculosis*, HBV and HPV test specimens were sent as a pair of positive and negative samples by participant-specific allocations.



Table 13. Results of molecular genetic test survey of trial 1 in 2002

Tests	Specimen IDs	Responses	No. of participants	Expected responses
<i>M. tuberculosis</i>	MD 03-1	Positive	55	Positive
		Negative	1	
	MD 03-2	Positive	0	Negative
		Negative	56	
HBV	MD 03-3	Positive	27	Positive
		Negative	2	
	MD 03-4	Positive	0	Negative
		Negative	29	
HPV	MD 03-5	Positive	26	Positive
		Negative	0	
	MD 03-6	Positive	1	Negative
		Negative	25	
Leukemia/ lymphoma (translocation)	MD 03-7	PML-RARA (+)	10	PML-RARA (+)
		Not tested, others (-)	7	
		bcr/abl (+), PML-RARA (+)	1	
		PML-RARA, (-)	1	
	MD 03-8	TEL-AML1(+)	7	TEL-AML1 (+)
		Not tested, others (-)	11	
		bcr-abl, minor(+) TEL-AML1; not tested	1	
ApoE	MD-03-9	$\epsilon 3/\epsilon 3$	14	$\epsilon 3/\epsilon 3$
		$\epsilon 4/\epsilon 4$	1	
	MD-03-10	$\epsilon 3/\epsilon 4$	15	$\epsilon 3/\epsilon 4$
DMD	MD 03-11	45,47,48,49,50	1	DMD exon 45-50 deletion
		45-50	2	
	MD 03-12	Carrier (+)	1	DMD exon deletion carrier
		Normal	1	
MERRF	MD-03-13	8344 A->G positive	2	8344 A->G positive
	MD-03-14	negative	2	negative
SBMA	MD 03-15	44/44	Positive	Positive
		47	Positive	
	MD 03-16	22/22	Negative	Negative
		24	Negative	

Table 14. Results of molecular genetic test survey of trial 2 in 2003

Tests	Specimen IDs	Responses	No. of participants	Expected responses
<i>M. tuberculosis</i>	MD 03-17(A)	Positive	32	Positive
	MD 03-18(A)	Negative	32	Negative
	MD 03-17(B)	Negative	28	Negative
	MD 03-18(B)	Positive	28	Positive
HBV	MD 03-19(A)	Positive	16	Positive
		Negative	1	
	MD 03-20(A)	Negative	17	Negative
	MD 03-19(B)	Negative	14	Negative
HPV	MD 03-21(A)	Positive	15	Positive
		Negative	2	
	MD 03-22(A)	Negative	16	Negative
		Positive	1	
		No response	2	
		MD 03-21(B)	Negative	8
		Positive	2	
	MD 03-22(B)	Positive	7	Positive
		Negative	3	
		No response	1	
Leukemia/ Lymphoma		MD 03-23	TEL-AML1(+)	7
	Not tested, other tests (-)		11	
	MD 03-24	PML-RARA (+)	11	PML-RARA(+)
		PML-RARA (-)	1	
	Not tested, other tests (-)	6		
	ApoE	MD-03-25	$\epsilon 2/\epsilon 4$	16
$\epsilon 3/\epsilon 4$			2	
MD-03-26		$\epsilon 4/\epsilon 4$	18	$\epsilon 4/\epsilon 4$
		No response	2	
DMD	MD 03-27	8,12,13,16,17,19,32, 34,41,42,43	3	DMD exon 8-43 deletion
	MD 03-28	Carrier	1	DMD exon deletion carrier
		No response	1	
SBMA	MD 03-29	44 Positive	1	Positive
		48 Positive	1	
	MD 03-30	26/25 Negative	1	Negative
		30/29 Negative	1	

Table 15-1. *M. tuberculosis* detection methods in survey of trial 1 in 2003

DNA extraction method		No. of participants	Total
Kit	Amplicor (Roche)	31	51 (91%)
	Resin-boiling	5	
	Instagene (BioRad)	3	
	Bioneer	3	
	NeoDin	4	
	Blood mini kit (Qiagen)	2	
	Geneprobe	1	
	Biocore MTB PCR kit	1	
	MycoExpress system(SJhitech)	1	
In-house	Boiling	1	4 (7%)
	Proteinase K/Boiling	1	
	Proteinase K/Phenol/Chloroform	2	
	No response	1	1 (2%)
Total		<b>56</b>	
2) MTB detection method		No. of participants	Total
Kit	Amplicor (Roche)	23	49 (87%)
	Cobas Amplicor (Roche)	8	
	Bioneer	7	
	NeoDin	4	
	MycoExpress (SJ Hitech)	2	
	Biomedical	1	
	Genotech	1	
	Biocore	1	
	Geneprobe	1	
	M.tb detection kit (Sangil)	1	
In-house	Nested PCR	3	6 (11%)
	PCR	2	
	dUTP-UDG PCR	1	
	No response	1	1 (2%)
Total		<b>56</b>	

Table 15-2. M. tuberculosis detection methods in survey of trial 2 in 2003

1) DNA extraction methods		No. of participants	Total
Kit	Amplicor (Roche)	33	56 (94%)
	Resin-boiling	3	
	Instagene (BioRad)	4	
	Bioneer	3	
	Bioseum (NeoDin)	7	
	Blood mini kit (Qiagen)	1	
	Geneprobe	1	
	Biocore MTB PCR kit	1	
	Diaprobe	1	
In-house	MycoExpress system(SJhitech)	2	2 (3%)
	Proteinase K/Boiling	1	
In-house	Proteinase K/Phenol/Chloroform	1	2 (3%)
	No response	2	
Total		<b>60</b>	
2) MTB detection methods		No. of participants	Total
Kit	Amplicor (Roche)	25	54 (90%)
	Cobas Amplicor (Roche)	8	
	Bioneer	5	
	Bioseum (NeoDin)	7	
	MycoExpress (SJ Hitech)	3	
	Genotech	2	
	Biocore	2	
	Diaprobe	2	
In-house	Nested PCR	3	4 (7%)
	CR	1	
In-house	No response	2	2 (3%)
	Total	<b>60</b>	

Table 16-1. HBV detection methods in survey of trial 1 in 2003

1) DNA extraction methods		No. of participants	Total
Kit	Digene II	5	33 (79%)
	Digene I	6	
	Amplicor (Roche)	4	
	Bioneer	3	
	Blood mini kit (Qiagen)	3	
	QIAmp ultrasens virus kit(Qiagen)	1	
	Genotech	1	
	HBV-DNA assay (Bayer)	2	
	Diaprobe	1	
	Solgent	2	
	Wizard miniprep DNA puri. kit	1	
	Instagene matrix (BioRad)	1	
	Biocore	1	
	Easy DNA kit (Invitrogen)	1	
	PCR template purification kit (Roche)	1	
In-house	Proteinase K, Phenol/Chloroform	2	8 (19%)
	Proteinase K	1	
	Microwave oven	1	
	Boiling	2	
	NaOH-HCl	2	
No response	1	1 (2%)	
Total		<b>42</b>	
2) HBV detection methods		No. of participants	Total
Kit	Bioneer	8	17 (41%)
	NeoDin	2	
	Genotech	2	
	Diaprobe	1	
	Solgent	2	
	Biocore	2	
In-house	PCR/Hybridization	1	12 (29%)
	PCR	8	
	Nested PCR	3	
Quantitation only		13	13 (30%)
Total		<b>42</b>	

Table 16-2. HBV detection methods in survey of trial 2 in 2003

1) DNA extraction methods		No. of participants	Total
kit	Digene II	7	33 (75%)
	Digene I	5	
	Amplicor (Roche)	2	
	Bioneer	2	
	Blood mini kit (Qiagen)	3	
	Genotech	1	
	HBV-DNA assay (Bayer)	2	
	NeoDin	3	
	Diaprobe	1	
	Solgent	2	
	Wizard miniprep DNA puri. kit	1	
	Instagene matrix (BioRad)	1	
	Biocore	1	
	Easy DNA kit (Invitrogen)	1	
	PCR template purification kit (Roche)	1	
In-house	Proteinase K, Phenol/Chloroform	2	9 (20%)
	Proteinase K	1	
	Microwave oven	1	
	Boiling	2	
	NaOH-HCl	3	
	No response	2	2 (5%)
Total		<b>44</b>	
2) HBV detection methods		No. of participants	Total
kit	Bioneer	8	18 (41%)
	NeoDin	4	
	Genotech	2	
	Diaprobe	1	
	Solgent	1	
	Biocore	2	
In-house	PCR/Hybridization	1	12 (27%)
	PCR	8	
	Nested PCR	3	
	Quantitation only	13	13 (30%)
	No response	1	1 (2%)
Total		<b>44</b>	

Table 17-1. HPV detection methods in survey of trial 1 in 2003

1) DNA extraction methods		No. of participants	Total
Kit	Digene II	9	21 (81%)
	Digene I	3	
	Bioneer	1	
	DNA mini kit (Qiagen)	1	
	Blood mini kit (Qiagen)	1	
	Wizard DNA extraction kit(promega)	1	
	HPV-PCR kit	1	
	Intron G-DEX	1	
	Genotein tissue mini	1	
	Accuprep Genomic DNA extraction	1	
	Commercial(?)	1	
In-house	Proteinase K, Phenol/Chloroform	1	1 (4%)
	No response	4	4 (15%)
Total		<b>26</b>	
2) HPV detection methods		No. of participants	Total
Kit	Hybrid capture (Digene II)	11	25 (96%)
	Hybrid capture (Digene 1)	5	
	Solgent	1	
	HPV DNA chip (Biomed lab)	1	
	Bioneer	1	
	Genotech	1	
	Biocore	2	
	Diaprobe	1	
	HPV screen/type PCR kit(Neodin)	2	
In-house	Nested PCR	1	1 (4%)
Total		<b>26</b>	

Table 17-2. HPV detection methods in survey of trial 2 in 2003

1) DNA extraction methods		No. of participants	Total
kit	Digene II	10	23 (77%)
	Digene I	4	
	Bioneer	2	
	DNA mini kit (Qiagen)	1	
	Blood mini kit (Qiagen)	1	
	Wizard DNA extraction kit(promega)	1	
	HPV-PCR kit(Bioseum)	1	
	DNaid(Genotech)	1	
	Intron	1	
Accuprep Genomic DNA extraction	1		
In-house	Proteinase K	1	1 (3%)
	No response	3	3 (10%)
	No response	3	3 (10%)
Total		<b>30</b>	
2) HPV detection methods		No. of participants	Total
kit	Hybrid capture (Digene II)	14	27 (90%)
	Hybrid capture (Digene 1)	4	
	Solgent	1	
	HPV DNA chip (Biomed lab)	2	
	Diaprobe/Biocore/Bioseum	1	
	Genotech	2	
	Diaprobe/Bioseum	1	
	HPV screen/type PCR kit(Bioseum)	2	
	No response	3	3 (10%)
Total		<b>30</b>	