

「유전성 크로이츠펔트-야콥병(CJD) 가족 검사」 안내

- ▶ 기간: 2023.3.1.부터~
- ▶ 대상: 유전성 CJD 환자의 직계 가족(조부모, 부모, 자녀, 손자녀)
- ▶ 내용: 유전자 돌연변이 검사(PRNP) 무료 실시
- ▶ 방법: 대상자 중 검사를 희망자에 대해 검사 동의서* 작성 후 혈액검체 채취하여 검사의뢰

* <붙임 1> 「유전성 CJD 가족 검사 동의서」

- ▶ 검체 의뢰기관: 질병관리청 세균분석과
- ▶ 검체 의뢰방법

① 검체 채취

검체	채취량	채취용기	운송시 온도	채취 후 보관 온도
혈액	5ml 이상	항응고제(ACD)* 처리용기	아이스 팩을 담은 박스여 넣어 4℃	4℃ 이하 냉장보관이나 48시간 이상 소요시 -20℃ 이하에서 냉동 보관 ¹⁾

* EDTA도 가능하나 ACD가 가장 적합함

② 검체 등록: 의뢰검체는 질병보건통합관리시스템에 등록(<http://is1.cdc.go.kr>)

③ 검체 배송: 검체시험의뢰서*를 첨부하여 질병관리청 검체안전수송 시스템**을 통해 질병관리청 세균분석과로 검체 송부

* <붙임 2> 「검체 시험의뢰서」

** 2025년 검체 안전 수송시스템 업체: GC cell(1566-0131)

④ 결과 확인: 방역통합정보시스템(<http://eid.kdca.go.kr>)에서 확인

붙임 1

유전성 CJD 가족 검사 서식

1) 유리 튜브는 냉동 보관이나 운반 시 파손 위험이 있고 뇌척수액 프리온 단백질이 튜브 표면에 붙을 수 있으므로 절대 사용할 수 없음



유전성 크로이츠펔트-야콥병(CJD) 가족검사 관련 서식(의료기관용)

- 검사안내서, 검사동의서, 검체시험 의뢰서: 질병관리청 누리집 > 알림·자료 > 법령·지침·서식 > 서식

유전성 크로이츠펔트-야콥병(CJD) 가족 검사 안내

질병관리청은 감염병의 예방 및 관리에 관한 법률에 의거 법정감염병 3급인 크로이츠펔트-야콥병(CJD)의 전파 예방 및 관리를 위해 “유전성 CJD 환자 가족 대상 무료 검사”를 실시함

- (기간) 2023. 3. 1.부터 ~
- (대상) 유전성 CJD 환자의 직계 가족(부모, 자녀, 손자, 조부모)
- (내용) 혈액을 채취하여 PRNP(병독성 유전성 검출) 검사 무료 실시
- (장소) 전국 신경과 의료기관*
 - * 주소지 관할 보건소에 문의
- (방법) 대상자* 중 검사를 희망하는 경우, 전국 신경과의료기관에 방문하여 동의서를 작성하고 검사
 - * 유전성 CJD 환자의 직계 가족(부모, 자녀, 손자, 조부모)
- (결과안내) 혈액(검체) 채취한 의료기관에서 확인(검사 후 2~3주 후)

유전성 크로이츠펔트-야콥병(CJD) 가족 검사 동의서

본 검사는 감염병의 예방 및 관리에 관한 법률에 의거하여 법정 3급 감염병(크로이츠펔트-야콥병)의 전파 예방을 목적으로 실시하며, 그 결과는 감염병 예방관리 목적 외에 사용하지 않음

본인은 유전성 크로이츠펔트-야콥병 환자의
(관계 선택: ☐ 조부모, ☐ 부모, ☐ 자녀 ☐ 손자·손녀)로

유전성 CJD 검사의 목적과 이유에 대하여 주치의에게 설명을 들었으며, 자발적 의사로 **“유전성 CJD 환자 가족”** 검사에 동의합니다.

2025. . .

성함 : (서명)

붙임 2

검체 시험의뢰 서식

☞ 유전성 검체 시험의뢰서 서식: 국가법령정보센터 > 별표·서식 > 질병관리청 검체 시험의뢰 규칙 > 검체 시험의뢰서

■ 질병관리청 시험의뢰규칙 [별지 제7호서식] <개정 2020. 9. 11.>

() 검체 시험의뢰서				처리기간	
				「질병관리본부 시험검사 등에 관한 고시」에 따른 처리기간을 참고하시기 바랍니다.	
의뢰기관	의료기관명		담당자 성명		
			담당자 연락처		
	주 소	(전화번호:) (팩스번호:)			
환자	성 명 (또는 관리번호)		생년월일		성 별
	발병일		검체채취일		
검체 종류(수량)					
시험항목					
검체 채취 구분 (1차 또는 2차)					
담당의사소견서					
담당의사: (서명 또는 인)					
「질병관리청 시험의뢰규칙」 제4조에 따라 위와 같이 시험을 의뢰합니다. 년 월 일 의뢰기관의 장 [인]					
질병관리청장 귀하					
※ 첨부자료 1. 검사대상물 2. 그 밖에 시험에 필요한 자료					
유의사항 1. 의뢰인은 「의료법」에 따른 의료기관이어야 하며, 의료기관장의 직인을 날인합니다. 2. 의뢰기관의 전화번호는 결과회신이 가능한 번호로 기재하여 주시기 바랍니다. 3. 후천성면역결핍증(AIDS)의 경우, 환자의 성명 대신 관리번호를 기재하여 주시기 바랍니다. 4. 검체 종류(수량)란에는 검체의 종류와 종류별 수량을 함께 기재하여 주시기 바랍니다. [예: 혈액(2개)]					
처리 절차					
의뢰서 작성 → 접수 → 시험·검사 → 결재 → 성적서 발급					
의뢰인		질병관리청(담당부서)			

- CJD 환자에 사용하는 기구(도구)는 일회용을 사용하고, 사용 후 모두 폐기하는 것이 원칙
- 재사용 기구는 특수 소독을 거쳐 사용하도록 함(표 1, 2, 3, 4 참고)
- 환자여부가 불분명할 경우, 검사결과 등 확인까지 기구사용 보류
- 뇌, 척수, 뇌하수체, 경막, 두개강내 뇌신경, 뇌신경절, 척수신경절에 노출된 기구의 소독 수준 정리

☞ 뇌, 척수, 뇌하수체, 경막, 두개강내 뇌신경, 뇌신경절, 척수신경절은 고위험 조직으로 분류되며 해당조직에 고위험 환자(환자, 추정환자, 의심환자), 저위험 환자가 노출되었을 경우, [표 4]의 1, 2, 3 번 중 하나를 선택하여 기구 소독

※ CJD 고위험, 저위험 환자에 대하여 일회용 기구 사용을 권고하며, 일회용인 경우 사용한 기구는 모두 폐기

※ 크로이츠펔트-야콥병(CJD) 관리지침

질병관리청 누리집 > 알림·자료 > 법령·지침·서식 > 지침 > “2022년 크로이츠펔트-야콥병 관리지침”

[표 1] 위험환자 분류

고위험 환자	저위험 환자
· CJD 전파 위험이 확실한 사람(확진, 추정, 의심) : 신경학적 증상 및 검사결과 부합	· CJD 전파의 잠재적 위험이 있는 사람 : CJD가 의심되나 진단기준 항목이 충족되지 않은 사례

[표 2] 조직의 감염성 정도 분류

전염성 높은 조직	감염성 낮은 조직	감염성 없는 조직
뇌, 척수, 뇌하수체, 경막, 두개강내 뇌신경, 뇌신경절, 척수신경절, 삼차신경절, 망막, 안구후부, 시신경, 후각상피	각막, 안구전방, 말초신경, 장신경총, 비방, 림프절, 식도, 위, 십이지장, 공장, 회장, 충수, 대장, 직장, 태반, 난소, 자궁, 유선, 피부, 심장, 심낭, 폐, 간, 신장, 부신, 췌장, 골수, 골격근, 치수 뇌척수액, 혈액, 혈관	고환, 전립선, 부고환, 갑상선, 침, 대변, 소변, 유즙, 양수, 비강점액

[표 3] 위험환자 분류 및 조직의 감염성 정도에 따라 노출된 기구소독

위험환자분류	조직감염성분류	노출된 기구 소독 수준
고위험	높음	- 일회용 기구 사용을 권고, 일회용인 경우 사용한 기구는 모두 폐기 - 일회용이 아닌 경우 [표 4]의 1, 2, 3번 중 하나의 방법으로 소독
	낮음	- 일회용 기구 사용을 권고, 일회용인 경우 사용한 기구는 모두 폐기 - 일회용이 아닌 경우 [표 4]의 1, 2, 3번 중 하나의 방법으로 소독
저위험	높음	- 일회용 기구 사용을 권고, 일회용인 경우 사용한 기구는 모두 폐기 - 일회용이 아닌 경우 [표 4]의 1, 2, 3번 중 하나의 방법으로 소독
	낮음	- 일회용 기구 사용을 권고, 일회용인 경우 사용한 기구는 모두 폐기 - 일회용이 아닌 경우 [표 4]의 1, 2, 3, 4, 5번 중 하나의 방법으로 소독

[표 4] 노출된 기구의 소독 수준에 따른 처리 방법

소독수준에 따른 처리 방법
1. 1N 수산화나트륨(NaOH)에 담근 후 gravity displacement 고압멸균을 121℃에서 30분간 시행하고 세정하고 물로 헹구어 낸 후 통상적인 멸균과정을 거침 2. 1N 수산화나트륨 또는 차아염소산염에 1시간 동안 담근 후 기기를 물로 옮겨 gravity displacement 고압멸균을 121℃에서 1시간 시행, 세정한 후 통상적인 멸균과정을 거침 3. 1N 수산화나트륨 또는 차아염소산염에 1시간 동안 담근 후 물로 씻고 개방된 용기에 담은 후 gravity displacement(121℃)나 porous load(134℃) 고압멸균기에서 1시간 동안 가열, 세정한 후 통상적인 멸균과정을 거침 4. 1N 수산화나트륨에 담근 후 대기압에서 10분간 끓인 후 세정하고 물로 씻어 낸 후 통상적인 멸균과정을 거침 5. 차아염소산염(선호되는 방법) 또는 1N 수산화나트륨(대안)에 실온에서 1시간 동안 담근 후 세정하고 물로 씻은 후 통상적인 멸균과정을 거침