

# 출생 전 유전 선별 검사

임신부가 결정합니다

선택권에 관하여 자세히  
알아보십시오



## BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC  
An agency of the Provincial Health Services Authority



Provincial Health  
Services Authority  
Province-wide solutions.  
Better health.

[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca)

대부분  
아기는  
건강하게  
태어남에도  
불구하고, 모든  
여성은 다운  
증후군이나 18번  
세염색체증, 개방성  
신경관 결손이 있는  
아기를 낳을 가능성이  
있습니다. 임신부와  
가족 모두가 건강해도  
그렇습니다.

## 출생 전 유전 선별 검사란?

브리티시 컬럼비아 주에 있는 모든 임신부 여성에게 제공되는 혈액 검사입니다. 이 선별 검사는 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있을 가능성을 알려줍니다.

## 다운 증후군, 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이란?

**다운 증후군**은 태아에게 추가 염색체가 있는 경우 발생합니다. 염색체는 신체가 어떻게 성장하고 발달할지 알려줍니다. 추가 염색체가 있으면 정보가 지나치게 많게 됩니다. 신체가 성장하고 발달하는 방식을 변경합니다. 다운 증후군이 있는 사람들은 경도 ~중증도의 지능 발달 지체가 나타납니다. 또한, 일부 건강 문제가 생길 가능성도 높습니다. 문제의 심각성을 알 수 있는 방법은 없습니다. 다운 증후군이 있는 사람들은 대개 50대까지 삽니다.

**18번 세염색체증** 역시 태아에게 추가 염색체가 있는 경우 발생합니다. 18번 세염색체증이 있는 태아는 유산되는 경우가 많습니다. 태어난다 해도 첫 몇 일이나 몇 주를 넘기기가 어렵습니다. 이 같은 아기들에게는 심각한 심장 및 뇌 장애가 나타납니다.

**개방성 신경관 결손**은 뇌나 척수가 제대로 형성되지 않는 경우 발생합니다. 개방성 신경관 결손이 척수와 관련되어 있으면 척추 갈림증이라고 부릅니다. 신체적 장애와 정신적 장애를 둘 다 초래할 수 있습니다. 기대 여명은 질환의 심각성에 달려 있습니다. 개방성 신경관 결손이 뇌에 관련되어 있으면 무뇌증이라고 부릅니다. 무뇌증이 있는 태아는 사산되거나 출생 직후 사망합니다.

## 이 같은 질환 중 하나가 있는 아기를 낳을 가능성은 얼마나 되나요?

다운 증후군 태아를 낳을 가능성은 700분의 1, 세염색체증 태아를 낳을 가능성은 7000분의 1입니다. 이 수치들은 모든 연령의 여성에 대한 평균치입니다. 실제로, 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는 아기를 낳을 가능성은 어린 여성보다 나이가 든 여성에게서 더 높습니다.



출생 전 선별 검사는 이번 임신에서 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있는 아기를 낳을 가능성을 알려줍니다. 출생 전 유전 선별 검사는 임신부가 선택합니다.

담당 의료 제공자를 빨리 만날수록 선택권은 많아집니다.

산모 나이 (세)	다운 증후군 가능성	18번 세염색체증 가능성
25	1,250분의 1	12,500분의 1
30	840분의 1	8,400분의 1
35	356분의 1	3,560분의 1
40	94분의 1	940분의 1
45	24분의 1	240분의 1

임신부나 반려자가 다운 증후군이나 기타 염색체 질환이 있는 아기를 낳은 적이 있다면, 다음 임신에서 가능성은 높아집니다.

개방성 신경관 결손이 있는 아기를 낳을 가능성은 나이와 상관없이 동일합니다. 1000분의 1입니다.

### 출생 전 유전 선별 검사 방법, 시기, 장소는?

거주지 검사실에서 혈액 검사를 2회 받습니다.

- 1차 혈액 검사: 임신 9주~14주 직전
- 2차 혈액 검사: 임신 14주~21주 직전(2차 검사는 가능하면 16주 전에 빨리 받는 것이 가장 이상적임)

1차 혈액 검사를 받지 않은 경우, 2차 혈액 검사를 그냥 받아도 됩니다. 하지만, 가능하면 2회의 혈액 검사 모두를 받는 것이 최선입니다. 2회의 혈액 검사로 선별 검사 결과가 더 정확해집니다.

선별 검사 결과는 2차 혈액 검사로부터 10일 내에 나옵니다.

다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는 아기를 낳을 가능성이 나이 또는 임신 내력 때문에 높아진 경우, 특수 초음파 검사가 제공됩니다. 초음파 검사는 혈액 검사에 추가적으로 제공됩니다. 초음파는 태아 목 뒤의 액체 공간을 측정합니다. 목덜미 투명대 또는 NT 초음파라고 부릅니다. NT는 임신 11주~14주 직전에 실시합니다.



NT를 추가하면 선별 검사 결과 정보가 더 많아지지만, 3페이지에서 설명한 혈액 검사 자체로도 매우 좋은 선별 검사입니다.

### 만 40세가 넘어 아기를 낳으면 어떻게 되나요?

방금 설명한 대로, 2회의 혈액 검사 및 NT 초음파를 선택하실 수 있습니다. 또한, 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는지 확실히 알려주는 진단 검사를 받을 수도 있습니다. 진단 검사 종류는 융모막 용모 표본 채취 또는 양수 천자입니다. 출생 전 유전 선별 검사나 진단 검사를 받지 않기로 결정하셔도 됩니다.

### 쌍둥이 임신의 경우는 어떻게 되나요?

임신 14주 미만이면 3페이지에서 설명한 NT 초음파와 출생 전 선별 혈액 검사를 받습니다. NT 초음파가 제공되지 않거나 임신 14주를 넘은 경우에도 3페이지에서 설명한 혈액 검사(들)는 여전히 받게 됩니다. 산모가 만 35세가 넘어 아기를 낳게 되는 경우라면 양수 천자 선택권이 주어집니다.

### 혈액 검사를 받고 나면 어떻게 되나요?

대부분 출생 전 선별 검사 결과는 이 같은 질환 중 하나가 있는 아기를 낳을 가능성이 낮다고 나옵니다. 이를 “음성” 결과라고 합니다. 이 결과는 99.9% 이상 정확하지만 태아에게 이 같은 질환 중 하나가 있을 가능성이 전혀 없다는 뜻은 아닙니다.

태아에게 이 같은 질환 중 하나가 있을 가능성이 충분히 높다는 결과가 나오면 “양성” 결과를 받습니다. 이 출생 전 선별 검사 결과는 확실히 태아에게 이 질환이 있음을 의미하는 것은 아닙니다. 실제로 이 결과가 나온 대부분 여성은 이 같은 질환 중 하나가 있는 아기를 낳지 않습니다. 확실한 답변을 드리기 위하여 추가 검사가 제공될 것입니다.

담당 의료 제공자와  
선별 검사  
선택권에 관하여  
상담하십시오.

어떤 선택을 하시는  
진료에 영향을  
주지는 않습니다.

선별 검사가  
자신에게 적합하지  
않으면 담당  
의료 제공자에게  
말씀하십시오.

**대부분 여성은  
출생 전 유전**

**선별 검사에서 이  
같은 질환에 대한  
가능성이 낮다고  
나옵니다.**

**여성 20명 중 1명이  
선별 검사 결과가  
양성으로 나오지만  
이들 중 대부분은  
다운 증후군이나  
18번 세염색체증,  
개방성 신경관  
결손이 있는 아기를  
낳지 않습니다.**

**선별 검사에서  
양성 결과가 나올  
가능성은 여성의  
나이가 많을수록  
증가합니다.**

### **개방성 신경관 결손에 대한 선별 검사 결과가 양성으로 나온 경우 어떤 진단 검사가 제공되나요?**

상세한 초음파 검사가 제공됩니다. 또한, BC 의학 유전학 클리닉(밴쿠버 또는 빅토리아) 한 곳에서 모체 태아 의학 전문의 또는 유전 상담사와의 예약을 주선해드립니다. 태아에게 개방성 신경관 결손이 있으면, 초음파 스캔으로 대개 찾아낼 수 있습니다.

### **다운 증후군이나 18번 세염색체증에 대한 선별 검사 결과가 양성으로 나온 경우 어떤 진단 검사가 제공되나요?**

NIPT(비침습적 출생 전 검사)라는 또 다른 선별 혈액 검사나 양수 천자라는 진단 검사가 제공됩니다. 이 같은 기타 검사를 선택하는 여성들도 있고 그렇지 않은 여성들도 있습니다. 임신부의 선택에 달려 있습니다.



**출생 전 유전 선별  
검사가 태아에게  
다운 증후군이나  
18번 세염색체증,  
개방성 신경관  
결손이 있을  
가능성을 알려준다  
해도 확실히  
알려면 양수 천자  
같은 진단 검사가  
필요합니다.**

### **비침습적 출생 전 검사(NIPT)란?**

다운 증후군과 18번 세염색체증에 대한 정확성이 매우 높은 안전한 선별 검사이며 혈액 검사로 합니다. 다운 증후군과 18번 세염색체증이 있는 거의 모든 태아를 찾아냅니다. 즉, 검사 결과가 음성이면 다운 증후군이나 세염색체증 가능성은 극히 낮습니다. 검사 결과가 양성이면 가능성이 높습니다. 그러면 양수 천자를 실시하여 NIPT 양성 결과를 확인합니다. NIPT 검사 결과는 10일 후에 나옵니다. 다운 증후군 또는 18번 세염색체증에 대하여 (SIPS/IPS/Quad) 선별 검사 결과가 양성으로 나온 여성은 주 정부 건강 보험에서 이 NIPT 검사 비용을 지원합니다.

### **양수 천자란?**

태아에게 실제로 이 같은 질환 중 하나가 있는지 알려주는 진단 검사입니다. 임신부의 배에 아주 미세한 바늘을 삽입하여 태아 주위의 양수를 소량 채취합니다. 3티스푼 정도 채취합니다. 바늘은 초음파로 안내되어 태아와 접촉하지 않습니다. 이 양수 표본을 조사하여 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 기타 염색체 질환이 있는지 여부를 알아냅니다. 양수 천자로 유산이 될 확률은 200분의 1(0.5%)입니다.

### **추가 검사로 태아에게 이 같은 질환 중 하나가 있다고 확인되면 어떻게 하나요?**

검사 결과로 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있다고 확인되면 상담으로 도움을 드릴 사람들이 있습니다. 담당의료 제공자는 물론 의학 유전학자 또는 유전 상담사가 임신부의 선택권에 관하여 상담을 해드리고 임신부를 위하여 적절한 결정을 내리는 데 도움을 드립니다. 임신부는 임신 지속, 임신 중단, 입양 계획 등을 선택하실 수 있습니다.

## 결정하기

### 출생 전 유전 선별 검사가 나한테 적합한가요?

출생 전 유전 선별 검사를 받아야 할지 여부를 결정하기 어려워하는 여성이 많습니다. 다음 질문을 생각해보면 결정에 도움이 될 수도 있습니다.

- 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있는지 출산 전에 알고 싶은지?
- 진단 검사 결과에서 아이에게 이 같은 질환 중 하나가 있다고 나오면 어떻게 할 것인지? 낙태를 할 것인지? 알고 싶은 이유가 장애아를 맞을 준비를 할 수 있어서인지? 아기를 입양시킬 생각이 있는지?
- 이 정보는 임신 기간 동안 나의 기분에 어떻게 영향을 미칠 것인지? 선별 검사 결과가 양성으로 나오면 지나치게 걱정할 것인지?

## 기억해야 할 사항

- 대부분 여성은 출생 전 유전 선별 검사 결과에서 이 같은 질환에 대한 가능성이 낮다고 나옵니다.
- 일부 여성은 선별 검사 결과가 양성으로 나오지만 이들 중 대부분은 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있는 아기를 낳지 않습니다.
- 출생 전 선별 검사가 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있는 대부분 태아를 찾아내지만 전부는 아닙니다.
- 때로는 출생 전 선별 검사로 태아의 기타 의학적 질환을 찾아내기도 합니다.
- 어떠한 검사도 모든 종류의 신체적 또는 정신적 질환을 찾아내지는 못함을 기억하시는 것이 중요합니다.
- 결정을 내리는 데 도움이 될 추가 정보가 필요하시면 담당 의료 제공자에게 말씀하십시오.

출생 전 유전 선별 검사에 관한 자세한 정보는  
저희 웹사이트

[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca)에서  
보실 수 있습니다.

질문이 있으시거나 자세한 정보가 필요하시면  
담당 의료 제공자에게 말씀하시기 바랍니다.

알고 싶은 게 더 있으신가요?

BC 출생 전 유전 선별 검사 프로그램(BC Prenatal Genetic Screening Program)은 주 정부 의료 서비스 공단(Provincial Health Services Authority, PHSA) 내 기관인 BC 출생 전후기 서비스(Perinatal Services BC)의 일부입니다. BC 출생 전 유전 선별 검사 프로그램은 주 내 여러 시설에서 운영됩니다. 1차 혈액 검사 분석은 BC 아동 및 여성 의료 센터(Children's and Women's Health Centre of BC) 검사실에서 하지만 요구되는 경우 추가 진단 검사는 BC 주 내 기타 시설에서 실시합니다. 수집 시점과는 상관없이, 출생 전 선별 검사 정보는 BC 출생 전 유전 선별 검사 프로그램에 제공되며, 수집된 기타 정보와 합쳐져 더욱 안전하고 정확한 검사 제공, 성과 측정, 새로운 증거/지식 평가 및 전파에 사용됩니다.

저희는 개인 정보 보호에 전념하고 있습니다.

출생 전 유전 선별 검사를 선택하는 여성은 BC주 출생 전 선별 검사 프로그램에서 BC주 정보의 자유 및 개인 정보 보호법(BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act) 제 26조 (c)항, 제 33조, 제 35조와 기타 법규 및 PHSA 사생활 보호 및 비밀 유지 정책(PHSA's Privacy and Confidentiality Policy)에 의하여 승인된 경우에 한하여 개인 정보를 수집, 사용 및 공개함을 아시는 것이 중요합니다. 저희는 개인의 사생활을 존중하고, 개인 정보를 비밀로 취급하고, 앞에서 설명한 목적에만 사용하고, 공개하며, 안전하게 보관하려고 모든 타당한 조치를 취합니다. 수집된 정보로 작성되는 보고서는 항상 요약 형식이며 이름이나 신원을 확인할 수 있는 기타 정보를 포함하지 않습니다. 개인 정보 수집이나 사용, 공개에 관한 질문이 있으시면 BC 주 출생 전 서비스(PSBC) 개인 정보 담당자(Privacy Advisor)에게 (604) 877-2121로 연락하시기 바랍니다.

## BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC  
An agency of the Provincial Health Services Authority



Provincial Health  
Services Authority  
Province-wide solutions.  
Better health.

July 2018

Prenatal Genetic Screening  
[Korean]