선별 검사 양성 결과

무슨 뜻이며 이제 어떻게 해야 하나요?

BC Prenatal Genetic Screening Program

Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority

출생 전 유전 선별 검사의 결과가 "양성"이라는 것을 알게 되셨습니다. 이 선별 검사는 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있을 가능성을 알아내는 것이었습니다.

"양성" 결과는 무엇을 의미하나요?

이 결과가 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있다는 의미는 아닙니다. 실제로, 이 결과가 나온 대부분 여성/개인은 이 같은 질환이 있는 아기를 낳지 않습니다. 이 결과는 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증, 개방성 신경관 결손이 있을 가능성이 충분히 높아 추가 검사를 하여 이 3가지 질환이 있는지 확인해야 한다는 것입니다.

태아에게 이 검사 대상 질환 중 하나가 있을 가능성에 대한 추정치가 선별 검사 결과에 포함되어 있습니다.

다음은 양성 결과의 예입니다.

다운 증후군이 있을 가능성은 100분의 1입니다. 즉, 다음과 같은 의미입니다.

- 아기에게 다운 증후군이 있을 가능성은 1%입니다. **또는**
- 아기에게 다운 증후군이 없을 가능성은 99%입니다. **또는**
- 같은 결과를 받은 100명의 여성/개인 중 1명만 다운 증후군 아기를 낳고 나머지 99명은 그렇지 않습니다.

검사에 따르면 다음에 대한 양성 결과가 나왔습니다. (According to your screen result, you screened positive for:)

_____

태아에게 이 질환이 있을 가능성:
(The chance your baby has this condition is:)
_____ 분의 1, 즉 _____%
(1 in _____ which is _____%)

이제 어떻게 되나요?

의료 제공자는 임신부가 임신 몇 주인지 확인해야 할 수도 있습니다. 출생 전 선별 검사 결과에 사용되는 임신 주수를 정확히 계산하는 것이 중요합니다.

개방성 신경관 결손에 대한 선별 검사 결과가 양성이면, 의료 제공자가 우선 상세 초음파 검사를 주선해드리고 그다음 초음파 스캔으로 발견되는 이상 여부에 따라 필요한 후속 검사를 주선해드립니다.

다운 증후군이나 18번 세염색체증에 대한 선별 검사 결과가 양성이면, NIPT(비침습적 산전 염색체 이상 선별 검사)라는 추가 혈액 검사를 받으실 수 있습니다. 또한, 선별 검사 양성 결과에 나타나는 가능성 정도에 따라 양수 천자 옵션이 주어질 수도 있습니다.

비침습적 산전 염색체 이상 선별 검사(NIPT)란?

다운 증후군과 18번 세염색체증에 대하여 SIPS/IPS/Quad보다 더욱 정확한 선별 검사이며 혈액 검사로 실시합니다. 다운 증후군과 18번 세염색체증이 있는 거의 모든 태아를 찾아내며 허위 양성 결과는 매우 드뭅니다. NIPT는 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는 아기를 낳을 새로운 가능성(매우 낮거나 매우 높음) 수치를 알려줍니다. 가능성이 매우 낮으면 추가 검사는 권장되지 않습니다. 가능성이 매우 높으면, 결과를 확인하기 위하여 양수 천자를 해야 합니다. NIPT 검사 결과는 10일 후에 나옵니다. SIPS/IPS/Quad 선별 검사 결과가 양성인 여성/개인은 MSP에서 NIPT 비용을 지원합니다.

양수 천자란?

진단 검사입니다. 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있으면 확실하게 알려줍니다. 아주 미세한 바늘을 임신부의 배에 삽입하여 태아 주위의 양수를 몇 티스푼 정도 채취합니다. 바늘은 초음파로 안내되어 태아와 접촉하지 않습니다. 양수 표본에 들어있는 태아의 세포를 조사하여 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는지 알아냅니다. 양성 결과를 확인하기 위하여 양수 천자를 실시한 경우 그 결과는 3일 후에 나옵니다.

양수 천자로 유산이 될 확률은 200분의 1(0.5%)입니다. 즉, 양수천자를 받는 200명의 여성/개인 중 1명이 이 절차로 인하여 유산이 됩니다.

추가 검사를 받아야 하나요?

임신부의 선택에 달려 있습니다. 선별 검사 결과가 양성으로 나온 모든 여성/개인이 추가 검사를 원하지는 않습니다. 다음 질문을 생각해보면 결정에 도움이 될 수도 있습니다.

- 선별 검사 결과에 나와 있는 가능성이 높다고 또는 낮다고 생각하는지?
- 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는지 출산 전에 알고 싶은지?
- 태아에게 다운 증후군이나 18번 세염색체증이 있는지 알게 되면 어떻게 할 것인지? 낙태를 할 것인지? 아기를 낳을 것인지? 이 정보를 사용하여 장애아를 맞을 준비를 할 것인지? 아기를 입양시킬 계획을 세울 것인지?
- 추가 검사를 받지 않으면 남은 임신 기간 동안 지나치게 걱정할 것인지?

추가 검사를 원하고 NIPT 또는 양수 천자 옵션이 주어진 경우, 어느 쪽을 선택해야 하나요?

본인이 선택하셔야 합니다. 다음 두 질문을 생각해보시면 결정에 도움이 될 것입니다.

- NIPT 결과에서 다운 증후군과 18번 세염색체증이 있을 가능성이 매우 낮게 나오면 안심할 것인지?
- 유산 가능성이 200분의 1인데도 100% 확실한 (양수 천자와 진단 검사) 결과가 필요한지?

양수 천자 또는 상세한 초음파 결과에서 태아에게 이 같은 질환 중 하나가 있다고 나오면 어떻게 하나요?

담당 의료 제공자는 물론 의학 유전학자 또는 유전 상담사가 임신부의 선택권에 관하여 상담을 해드리고 임신부를 위한 적절한 결정을 내리는 데 도움을 드립니다.

이 안내지를 댁으로 가져가서 읽어보시고 반려자 및 가족과 함께 생각해보고 의견을 나눠보시기 바랍니다.

www.bcprenatalscreening.ca

April 2026