

캘리포니아 산전 선별검사 프로그램



선별검사 결과:

“목덜미 투명대 증가로 인한 양성”

이것은 태아에게 선천성 기형이 있을 위험이 높다는 것을 의미합니다.

귀

귀하는 산전 진료의 일부로 임신 제1 삼분기 또는 제2 삼분기에 선별검사를 받았습니다. 선별검사에는 다음과 같은 검사들이 포함되었습니다.

- 혈액검사
- 목덜미 투명대 초음파검사

선별검사 결과는 특정한 선천성 기형이 있을 **위험**, 즉 가능성이 있다는 것을 알려줍니다.

예를 들면, 위험의 정도는 40명 중 1명 또는 5,000명 중 1명과 같이 표시할 수 있습니다.

귀하의 선별검사 결과는 다음과 같습니다:

“선별검사 양성 - 목덜미 투명대(*Nuchal Translucency, NT*) 증가”.

목덜미 투명대 검사는 태아의 목 뒷부분 두께를 측정하는 특별한 초음파검사입니다. NT가 증가했다는 것은 태아에게 염색체 이상 또는 심장 기형이 있을 위험이 높다는 것을 의미합니다.

태아에게 NT 증가가 나타나는 경우에는 염색체 이상이 발생할 가능성이 5건 중 1건 이상입니다.

염색체란 신체의 모든 세포에 들어있는 유전 정보 패키지를 말합니다. 선천성 기형은 염색체가 너무 많거나 적을 때 발생합니다.

흔히 나타나는 염색체 이상은 다음과 같습니다.

터너 증후군: 이 선천성 기형은 작은 키, 짧은 목, 심장 문제, 생식 문제를 일으킵니다. 터너 증후군은 여자 태아에게 영향을 미치고, X 염색체가 하나밖에 없을 때 발생합니다.

다운 증후군: 이 선천성 기형은 정신장애와 몇 가지 심각한 건강 문제를 일으킵니다. 다운 증후군은 여분의 21번 염색체가 일으킵니다.

18번 삼염색체증: 이 선천성 기형은 심한 정신장애와 매우 심각한 건강 문제를 일으킵니다. 18번 삼염색체증은 여분의 18번 염색체가 일으킵니다.

또한 NT가 증가했다는 것은 심장 기형이 발생할 위험이 증가한다는 것을 의미합니다. 이러한 경우에는 심장 혈관 또는 심장 자체에 기형이 발생할 수 있습니다.

태아의 NT가 증가했기 때문에...

귀하의 주치의는 산전 진단 센터(PDC)에 유전자 상담과 진단 검사를 의뢰할 것입니다. 특정한 검사를 받으면 터너 증후군, 다운 증후군, 18번 삼염색체증 또는 심장 기형과 같은 이상이 있는지 확인할 수 있습니다.

다음과 같은 추적 서비스는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 추가 비용 없이 제공합니다.

추적 서비스	서비스 제공 시기
유전자 상담	최초 진료 예약 시
용모막 용모 생검법(CVS)	제1 삼분기
초음파검사	제1 및 제2 삼분기
양수검사	제2 삼분기

귀하는 어떤 추적 서비스도 수락 또는 거부할 수 있습니다.

첫 번째 서비스는 유전자 상담입니다

유전자 상담사는 선별검사 결과와 그 의미에 대해서 설명합니다. 또한 가족의 병력도 검토합니다. 상담사는 임신부가 받을 수 있는 추적검사에 대한 정보를 제공합니다. 이러한 서비스나 검사는 언제든지 거부할 수 있습니다. 질문이 있으시면 반드시 상담사에게 문의하십시오.

상담사는 임신부가 받을 수 있는 몇 가지 검사에 대해 설명할 것입니다. CVS, 초음파검사 및 초음파검사에 대해서는 다음 페이지에서 설명합니다.



CVS (용모막 용모 생검법)

이 진단검사는 임신 초기(10주와 14주 사이)에만 받을 수 있습니다. 이 검사에서는 매우 가느다란 바늘이나 관을 사용하여 자궁의 태반에서 몇 개의 세포를 떼어냅니다. 태아와는 접촉하지 않습니다. 이 태반 세포에는 태아와 같은 염색체가 들어 있습니다. 이 염색체의 수를 세고 검사합니다.

CVS는 태아에게 터너 증후군, 다운 증후군 또는 18번 삼염색체증과 같은 염색체 이상이 있는지 확인할 수 있습니다. 이 검사는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전한 검사로 인정됩니다. CVS로 인한 유산의 위험은 1% 미만으로 매우 적습니다.

CVS 결과는 약 2주 후에 나옵니다.

주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 실시하는 초음파검사

이 검사는 소노그램이라고도 합니다. 이 고수준 초음파검사는 제1 삼분기와 제2 삼분기에 실시합니다. 이 검사에서는 특별한 교육을 받은 의사가 매우 상세한 태아의 전신 사진을 찍습니다. 이 검사는 몇 가지 선천성 기형을 발견할 수 있습니다.

CVS 또는 양수검사를 거부하더라도 이 고수준 초음파검사는 받을 수 있습니다.



15-24주 사이에 실시하는 양수검사

이 진단검사에서는 태아 주위에서 소량의 체액을 채취합니다. 체액은 가느다란 바늘을 사용하여 채취합니다. 태아와는 접촉하지 않습니다. 이 체액에는 태아의 세포가 들어 있습니다. 이 세포에 들어 있는 염색체의 수를 세고 검사합니다.

양수검사를 하면 태아에게 터너 증후군, 다운 증후군 또는 18번 삼염색체증과 같은 염색체 이상이 있는지 확인할 수 있습니다. 양수검사는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전한 검사로 인정됩니다. 양수검사로 인한 유산의 위험은 1% 미만으로 매우 적습니다.

양수검사 결과는 약 2주 후에 나옵니다.

제1 삼분기에 혈액을 채취했는데 혈액 시료를 한 번 더 채취해야 하나요?

환자 또는 주치의는 임신 제2 삼분기에 혈액 시료를 한 번 더 채취하기로 결정할 수도 있습니다. NT가 증가한 것으로 측정되는 경우에는 선별검사 결과가 여전히 양성으로 나타납니다. 따라서 태아에게 염색체 이상과 심장 기형이 발생할 가능성이 여전히 높은 것으로 간주됩니다.

염색체 이상이 발견되면 어떻게 됩니까?

의사나 유전자 상담사가 귀하에게 태아의 상태에 대한 정보를 제공합니다. 때로는 선천성 기형이 심할 수도 있고 태아가 사망할 수도 있습니다. 또한 태아가 정신장애 또는 신체장애를 가지고 태어날 수도 있습니다. 반면에 선천성 기형이 매우 경미할 수도 있습니다. 부모들에게 필요한 지원을 제공하고 자녀들이 신체 기능을 최대한 사용할 수 있도록 돕기 위해 캘리포니아주 전역에서 상담사와 특별 프로그램을 제공합니다.

심장 기형이 발견되면 어떻게 됩니까?

의사가 귀하에게 심장 기형에 대한 정보를 제공합니다. 기형은 심할 수도 있고 경미할 수도 있습니다. 심장 기형을 치료하기 위해서는 흔히 투약과 수술 방법이 사용됩니다.

선택

임신을 계속할 것인지 또는 중단할 것인지를 선택하는 것은 상담 과정에서 논의될 것입니다. 이러한 결정은 전적으로 임신부에게 달려 있습니다.

캘리포니아 산전 선별검사 프로그램은 추적검사와 상담을 제공한 후에 받는 다른 의료 서비스에 대한 비용을 지불하지 않습니다. 환자와 가족에 대한 치료 및 지원 서비스는 산전 진단 센터를 통해서 제공합니다.

잊지 마십시오:

“선별검사 결과가 양성”이라고 해서 항상 선천성 기형이 발생하는 것은 아닙니다. 때로는 모든 진단 검사가 정상이고 태아가 건강한 경우도 있습니다.

Programa de Detección Prenatal de California (캘리포니아 산전 선별검사 프로그램)

California Department of Public Health
Genetic Disease Screening Program
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 (무료)

더 자세한 정보를 원하시면 저희 웹사이트를 방문하십시오.
www.cdph.ca.gov/programs/pns

