캘리포니아 산전 선별검사 프로그램

제1삼분기 선별검사 결과

혈액 선별검사 결과:

“다운 증후군 양성”

이것은 태아에게 다운 증후군이라는 선천성 기형이 있을 위험이 많다는 것을 의미합니다.

귀하는 산전 진료의 일부로 임신 10주와 14주 사이에 다음과 같은 검사를 포함하는 제1삼분기 선별검사를 받았습니다.

- 혈액검사, 그리고
- 목덜미 투명도 초음파검사

제1삼분기 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 제1삼분기 선별검사 결과는 "다운 증후군 양성"이었습니다. 태아에게 다운 증후군이 있을 위험은 _____입니다.

또한 18번 삼염색체증이 있을 위험도 있습니다. 이 위험은 _____입니다.

다운 증후군이란 무엇입니까?

이 선천성 기형은 정신지체와 몇 가지 심각한 건강 문제를 일으킵니다. 다운 증후군은 여분의 21번 염색체가 일으킵니다. 염색체란 신체의 모든 세포에 들어있는 유전 정보 패키지를 말합니다. 선천성 기형은 염색체가 너무 많거나 적을 때 발생합니다.

검사 결과가 "양성"이라는 것은 태아에게 실제로 다운 증후군이 있다는 것을 의미합니까?

그렇지 않습니다… 이러한 검사 결과가 나타난 대부분의 여성들은 건강한 정상아를 출산합니다.

다음에 취할 조치는 무엇입니까?

다음의 검사 중 한 가지를 받아야 합니다.

1. 위험의 변경을 확인하기 위해 15주와 20주 사이에 받는 추가 혈액 선별검사(3페이지 참조), **또는**
2. 태아에게 다운 증후군이 있는지 확실하게 알아보기 위한 추적검사 (4페이지 참조)

위의 2가지 검사는 추가 비용 없이 제공됩니다.

임신한 여성은 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 실시하는 무료 유전 상담에 대한 의뢰를 요청할 수 있습니다. 유전자 상담사는 검사 결과에 대해 설명하고 가장 적합한 검사를 결정하도록 도와줍니다.

검사 1 : 15-20주 사이의 추가 혈액 선별검사

이것은 지금 즉시 추적검사를 받지 않기로 결정하는 여성에 대한 검사입니다. 이 새로운 혈액 선별검사 결과는 이미 받은 제1삼분기 혈액 선별검사 결과와 혼합됩니다. 검사 결과를 혼합하면 다운 증후군을 포함하는 몇 가지 선천성 기형에 대한 새롭고 변경된 위험을 알 수 있습니다.

약 ½의 경우에는 새 검사 결과가 다시 "양성"으로 나타납니다. 이러한 경우에는 다시 한 번 추적검사를 받으라고 권유합니다. 약 ½의 경우에는 새 검사 결과가 "음성"(위험이 적다는 것을 의미)으로 나타납니다.

검사 결과가 "음성"으로 바뀌었더라도 여전히 태아에게 다운 증후군이 있을 약간의 가능성(새로운 위험)이 있다는 것에 유의하십시오. 그러나 이 검사 결과가 "음성"으로 나오면 이 프로그램은 진단검사를 제공하지 않습니다. 이것은 이 프로그램이 두 번째 혈액검사 후에도 소수의 다운 증후군을 발견하지 못한다는 것을 의미합니다.

검사 2 : 확실하게 알아보기 위한 추적검사

다음과 같은 추적 서비스가 제공됩니다.

- 유전 상담
- 융모막 융모 생검법(CVS)
- 초음파검사
- 양수검사

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 결과가 "양성"으로 나타난 후에 받을 수 있는 몇 가지 검사에 대해 설명할 것입니다. CVS, 초음파검사, 양수검사에 대해서는 다음 페이지에서 설명합니다.

CVS (융모막 융모 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 세포에는 태아와 같은 염색체가 들어 있습니다. 이 염색체의 수를 세고 조사합니다.

CVS는 태아에게 다운 증후군이 있는지 확인할 수 있습니다. 또한 CVS는 다른 선천성 염색체 기형을 99% 발견할 수 있습니다. 이 검사는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전한 검사로 인정됩니다. CVS로 인한 유산의 위험은 1% 미만으로 매우 적습니다.

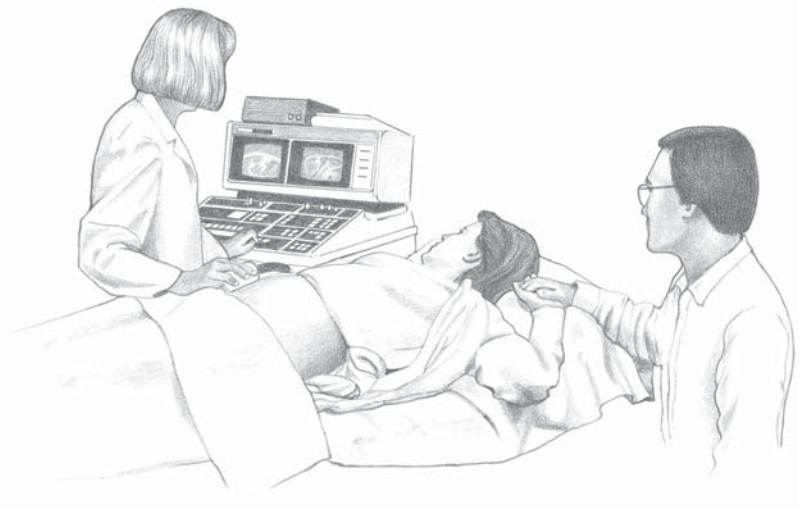
CVS 결과는 약 2주 후에 나옵니다. 대부분의 CVS 결과는 정상입니다.

주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 실시하는 초음파검사

이 검사는 소노그램이라고도 합니다. 이 고수준 초음파검사는 **15주와 24주** 사이에 실시합니다. 이 검사에서는 특별한 교육을 받은 의사가 매우 상세한 태아의 사진을 찍습니다.

초음파 검사는 태아의 개월 수를 확인하는 데 도움을 줍니다. 이 검사는 몇 가지 선천성 기형이나 이상을 발견할 수 있습니다. 그러나, 이 검사는 다운 증후군에 대한 진단검사가 **아닙니다**.

CVS나 양수검사를 거부하는 경우에는 이 고수준 초음파검사를 받을 수 있습니다.



15-24주 사이에 실시하는 양수검사

이 진단검사에서는 태아 주위에서 소량의 체액을 채취합니다. 체액을 채취하는 데는 가느다란 바늘을 사용합니다. 태아와는 접촉하지 않습니다. 이 체액에는 태아의 세포가 들어 있습니다. 이 세포에 들어있는 염색체의 수를 세고 조사합니다.

양수검사를 하면 태아에게 다운 증후군이 있는지 확인할 수 있습니다. 또한 다른 선천성 염색체 기형을 99% 발견할 수 있습니다. 이 검사는 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. 대부분의 양수검사 결과는 정상입니다.

다운 증후군이 발견되면 어떻게 해야 합니까?

의사나 유전자 상담사는 다운 증후군에 대한 정보를 제공합니다. 이 선천성 기형이 있는 아기는 보통 정도로 정신지체가 발생합니다. 일부 아기에게는 가볍거나 심한 정신지체가 발생합니다. 심장결손도 많이 발생합니다. 이러한 심장결손은 보통 수술과 투약으로 치료할 수 있습니다. 다른 심각한 건강 문제도 종종 다운 증후군과 함께 발생합니다. 치료를 받으면 이러한 몇 가지 문제에 도움이 될 수 있습니다.

다운 증후군이 있는 아동과 성인들이 잠재력을 완전히 사용하도록 돕기 위해 캘리포니아 주 전역에서 특별 프로그램이 제공됩니다.

임신을 계속하거나 중단하는 것은 상담 과정에서 논의합니다. 이러한 결정은 전적으로 임신부에게 달려 있습니다.

캘리포니아 산전 선별검사 프로그램은 추적검사와 상담을 제공한 후에 받는 다른 의료 서비스 비용을 지불하지 않습니다. 치료와 지원 서비스에 대한 의뢰는 제공합니다.

잊지 마십시오.
선별검사 결과가 "양성" 으로 나타난 대부분의 여성들은 건강한 정상아를 출산합니다.

The California Prenatal Screening Program
(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

3/2009