

캘리포니아 산전 선별검사 프로그램

더 많은 유전적 질환에 대해 선별검사하기

2024년 4월 1일부로 캘리포니아 산전 선별검사(PNS) 프로그램에서 선별검사하는 질환 목록에 X 및 Y 염색체 변이가 추가되었습니다.

캘리포니아 산전 선별검사(PNS) 프로그램은 임산부 담당 의료서비스 제공자가 제공하는 자발적인 프로그램입니다. 산전 선별검사는 태아(발달 중인 아기)의 유전적 질환과 선천적 결함을 검사합니다.

PNS 프로그램은 다운 증후군 (21번 삼염색체증), 18번 삼염색체증, 13번 삼염색체증 및 척추갈림증과 같은 신경관 결함에 대한 선별검사를 계속할 것입니다.

PNS 프로그램 선별검사 패널에 추가된 새로운 유전자 질환은 무엇인가요?

PNS 프로그램은 현재 가장 일반적인 다음 네 가지 유형의 X 및 Y 염색체 변이를 선별검사하고 있습니다:

- 터너 증후군
- 삼염색체 X
- XXY (클라인펠터 증후군)
- XYY

서비스 제공자는 "X 및 Y 염색체 변이"를 "성염색체 이수성(SCA)"으로 지칭할 수 있습니다.

X 및 Y 염색체 변이	설명
• 터너 증후군	이 유전적 질환은 경미한 발달 지연, 학습 장애, 저신장, 불임 및 심장 결함 등을 유발할 수 있습니다.
• XXY (클라인펠터 증후군) • 삼염색체 X • XYY	이러한 유전적 질환은 사람마다 다른 증상을 유발합니다. 일부 사람들에게는 눈에 띄는 증상이 나타나지 않습니다. 다른 사람들에게는, 발달 지연 및 학습 장애 등의 영향이 나타날 수 있습니다. 개인은 언어 치료와 같은 조기 개입 서비스에 잘 반응하는 경우가 많습니다.

이러한 X 및 Y 염색체 변이에 대해 더 자세히 알아보려면, 임산부 담당 산전 건강관리 서비스 제공자와 상담하고 go.cdph.ca.gov/MyScreening 을 방문하세요.

X 및 Y 염색체 변이의 원인은 무엇인가요?

염색체는 태아의 발달을 주도하며 신체의 모든 세포에서 발견됩니다. 일반적으로 각 염색체에는 두 개의 사본이 있습니다. 그러나 드문 경우이긴 하지만 염색체 수는 다양합니다. X 및 Y 염색체의 경우 일반적인 패턴은 XX 또는 XY입니다. X 및 Y 염색체 변이가 있는 태아는 XX 또는 XY 이외의 염색체 패턴을 가지고 있습니다. X 및 Y 염색체 변이는 일반적으로 가족 내에서 발생하지 않으며 대부분 우연히 발생합니다.

임산부는 태아의 X 및 Y 염색체 변이에 대한 선별검사를 받아야 하나요?

아니요, 산전 선별검사 여부는 임산부의 선택 사항입니다. 임산부가 산전 선별검사를 선택한 경우, PNS 프로그램을 통해 산전 선별검사를 받을 것을 권장합니다. 이 프로그램 패널에는 X 및 Y 염색체 변이에 대한 선별검사가 포함되어 있습니다.

go.cdph.ca.gov/MyScreening

임산부는 태아의 X 및 Y 염색체 변이에 대한 선별검사를 어떻게 받아야 하나요?

이는 PNS 프로그램에서 제공하는 선별검사 중 하나인 무세포 DNA (cfDNA) 선별검사라고 하는 선별검사를 통해 이루어집니다. 이 선별검사를 통해 태아에게 X염색체와 Y염색체 변이와 함께, 다운증후군 (21번 삼염색체), 18번 또는 13번 삼염색체가 있을 가능성이 있는지 알 수 있습니다. 모체 혈청 알파-태아단백 (MSAFP) 선별검사는 신경관 결함 여부를 확인합니다. cfDNA 선별검사와 MSAFP 선별검사를 모두 받을 것을 권장합니다.

선별검사 결과 X 및 Y 염색체 변이 가능성이 높으면 어떻게 됩니까?

X 및 Y 염색체 변이에 대한 선별검사는 PNS 프로그램의 다른 유전 질환 및 선천적 결함에 대한 선별검사만큼 정확하지는 않을 수 있습니다. PNS 프로그램을 통한 선별 결과 X 및 Y 변이가 발생할 가능성이 높은 경우, 결과를 확인하기 위해 진단 검사가 필요합니다. PNS 프로그램은 추가 비용 없이 후속 서비스를 제공합니다.

X 및 Y 염색체 변이 선별검사로 태아의 성별을 알 수 있습니다

임산부가 산전 선별검사를 받기로 결정한 경우, 예상 태아의 성별을 알아보는 것을 선택할 수 있습니다. 임산부가 X 및 Y 염색체 변이 가능성이 높다는 선별검사 결과를 받은 경우, 선별검사 결과를 논의할 때 태아의 예상 성별을 공개해야 할 수도 있습니다. 이 옵션에 대해 담당 산전 건강관리 서비스 제공자와 상담하세요.

임산부가 PNS 프로그램을 통해 산전 선별검사를 받아야 하는 이유는 무엇인가요?

일부 예비 부모는 임신 중 태아에 대해 가능한 한 많이 알고 싶어합니다.

- PNS 프로그램은 임산부에게 **저렴한 비용 또는 무료로** 고품질의 산전 선별검사를 받을 수 있는 옵션을 제공합니다.
- 개인이 PNS 프로그램에 참여하는 경우, **추가 비용 없이** 후속 서비스를 이용할 수 있습니다. 후속 서비스는 프로그램을 통해 선별 검사를 받은 개인이 선별검사를 한 질환 중 하나(또는 그 이상)에 걸릴 확률이 높아졌다는 결과를 받은 경우 이용할 수 있습니다. 이러한 후속 서비스에는 유전 상담, 초음파 검사, 진단 검사 (용모막 용모 샘플 채취[CVS] 또는 양수 검사) 등이 포함됩니다.

PNS 프로그램을 통한 산전 선별검사 비용은 얼마인가요?

수수료는 cfDNA 선별검사의 경우 \$232 그리고 MSAFP 선별검사의 경우 \$85입니다. cfDNA 검사 수수료는 2024년 7월 1일에 344달러로 인상될 것입니다.

거의 모든 프로그램 참가자는 이러한 수수료를 직접 지불하지 않습니다. 자체 보험에 가입한 고용주 및 타주 건강 보험의 경우 몇 가지 예외를 제외하고는 Medi-Cal 또는 민간 건강 보험에서 프로그램 비용을 부담해야 합니다. 보험에 가입한 가족에게는 본인 부담금, 공동 보험, 공제액 또는 기타 형태의 비용 부담이 필요하지 않습니다.

X 및 Y 변이와 최근의 캘리포니아 PNS 프로그램 변경 사항에 대해 더 알아보려면, go.cdph.ca.gov/MyScreening 을 방문하세요.

