초음파검사

초음파검사에서는 음파를 사용하여 태아의 사진을 찍습니다. 눈에 보이는 선천성 기형이 있는 경우, 상세한 초음파검사를 하면 발견할 수 있는 경우가 많습니다. 상세한 초음파검사는 주정부가 승인한 산전진단센터에서 받을 수 있습니다. 또한 초음파 사진은 태아가 몇 개월 되었는지, 그리고 쌍둥이인지 여부를 보여줍니다.

양수검사 및 CVS

양수검사와 CVS는 태아의 세포를 검사하는 2가지 다른 방법입니다. 이 세포에 들어있는 염색체(유전 물질)를 검사하여 태아에게 어떤 선천성 기형이 있는지 확인합니다.

양수검사는 보통 **15주와 24주** 사이에 실시합니다. 이 검사에서는 태아를 둘러싸고 있는 양수를 소량 채취합니다. 이 양수에는 태아의 세포와 염색체가 들어있습니다.

CVS(융모막 융모 생검)는 양수검사와 유사하나 그보다 더 일찍 임신 **10주와 14주** 사이에 실시합니다. 이 검사에서는 태반으로부터 작은 세포를 채취하여 염색체를 검사합니다. 이 두 검사를 받을 때는 보통 약간의 불쾌감이 있습니다.

산전진단검사는 안전합니까?

양수검사와 CVS는 주정부가 승인한 산전진단센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전하다고 인정됩니다. 이러한 검사들은 태아와 접촉하지 않고 실시합니다. 양수검사나 CVS를 받은 후에 유산을 할 위험은 적습니다. 출혈이나 감염 같은 문제는 드물게 발생합니다. 초음파검사가 신체에 해롭다는 것은 알려지지 않았습니다. 유전자 상담사가 여러분의 질문에 답변해 드립니다.

담당의사가 산전진단을 받으라고 권하는 경우에 어디로 가서 검사를 받아야 합니까?

주정부가 승인한 산전진단센터로 가는 것이 가장 좋습니다. 이 센터에서는 경험이 많은 전문가와 상담사들이 가장 최신의 의료 정보와 장비를 사용하여 검사를 실시합니다. 가까운 진단센터는 담당의사로부터 추천 받을 수도 있고 무료전화 866-718-7915로 연락하여 알아볼 수 있습니다.

선천성 기형을 선별하는 혈액검사가 있습니까?

예. 산전 선별검사 프로그램에서는 임신부의 혈액을 검사합니다. 선별검사는 임신 후 10주부터 시작됩니다. 이러한 검사에는 한두 가지 혈액검사가 포함됩니다. 이러한 검사들은 특정한 선천성 기형이 발생할 위험(가능성)이 있다는 것을 알려줍니다. 선별검사 결과가 "양성" 이라는 것은 태아에게 특정한 선천성 기형이 발생할 위험이 증가한다는 것을 의미합니다. 이러한 경우에는 아기에게 실제로 선천성 기형이 있는지 확인하기 위해 무료 진단검사를 실시합니다.

이러한 혈액검사는 이분척추증(척추갈림증), 무뇌증(뇌가 없음), 복벽결손, 다운 증후군, 18번 삼염색체 증후군과 다른 염색체 이상을 선별합니다. 또한 담당의사는 목덜미 반투명 검사라는 특별 초음파 선별검사를 받으라고 권할 수도 있습니다. 더 자세한 정보는 다음의 웹사이트에서 제공합니다: www.cdph.ca.gov/programs/pns.

유의사항

대부분의 여성들은 건강한 정상아를 출산합니다. 그러나 이 팜플렛의 시작 부분에 있는 질문 리스트 중 어떤 하나에 "예" 라고 답변하신 경우에는 반드시 의사나 유전자 상담사와 상의해야 합니다.

산전검사를 받는 것은 여러분의 선택에 달려 있습니다.

California Department of Public Health
Genetic Disease Screening Program
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 (무료전화)
www.cdph.ca.gov/programs/pns
2009년 6월

선천성 기형에 대한 산전 진단

검사를 받아야 합니까?

산전진단이란 태아에게 특정한 선천성 기형이 있는지 확인하기 위해 실시하는 검사를 말합니다. 다음의 질문 중 어떤 하나에 "예" 라고 답변하시면 임신 초기에 산전진단 서비스를 받아야 하는지에 대해 의사나 간호사와 상담하십시오.

- ❑ 임신부 또는 태아의 아버지에게 다운 증후군이나 다른 염색체 이상이 있는 자녀가 있습니까?
- ❑ 임신부의 가족 또는 태아의 아버지의 가족 중에 정신지체인 사람이 있습니까?
- ❑ 임신부, 태아의 아버지 또는 가까운 친척 중에 다음과 같은 건강 문제를 가진 사람이 있습니까?
  - ✓ "가족 사이에 유전되는" 건강 문제
  - ✓ 척추 갈림증, 심장결손, 입술 갈림증 또는 입천장 갈림증과 같은 선천성 기형
  - ✓ 겸상적혈구 빈혈증, 지중해 빈혈, 테이색스병, 낭포성 섬유증, 근위축증, 혈우병 또는 페닐케톤뇨증(PKU)와 같은 유전병
  - ✓ 태어난 후 만 한 살이 되기 전에 사망한 아기
- ❑ 임신부 또는 태아의 아버지에게 겸상적혈구 빈혈증, 지중해 빈혈, 테이색스병, 낭포성 섬유증 같은 유전적 특성이 있습니까?*
- ❑ 임신부가:
  - ✓ 두 번 이상 유산 또는 사산을 한 적이 있습니까?
  - ✓ 인슐린 의존성 당뇨병 또는 간질이 있다는 진단을 받았습니까?
- ❑ 임신부가 술을 자주 마시거나 마약을 사용합니까?
- ❑ 임신부가 태아의 아버지와 혈연관계가 있습니까? (예를 들면, 사촌 간입니까?)
- ❑ 임신부가 이번에 임신한 후에 받은 산전 선별 혈액검사 결과가 "양성" 으로 나타났습니까?

* 일부 질환은 특정한 민족집단에 더 많이 발생합니다. 임신부 또는 태아의 아버지가 아프리카인, 지중해인, 아시아인, 유대인, 케이전(Cajun)인 또는 프랑스계 캐나다인의 후손인 경우에는 유전병 보유 검사에 대해 상의하십시오.

위의 질문 중 어떤 하나에 "예" 라고 답변하셨습니까?

"예" 라고 답변한 경우에는 선천성 기형을 낳을 위험이 보통 이상일 수도 있습니다. 대부분의 임신부들은 건강한 정상아를 출산합니다. 그러나 산전진단 서비스를 받아야 하는지에 대해 의사나 간호사와 상담하는 것이 매우 중요합니다.

유전자 상담을 먼저 받아야 합니다.

산전진단 서비스란 무엇입니까?

산전진단 서비스는 유전자 상담에서부터 시작됩니다. 다음 단계는 초음파검사인 경우가 많습니다. 그 후에는 양수검사나 융모막 융모 생검(CVS)을 받을 수도 있습니다. 이러한 서비스를 받기에 가장 좋은 곳은 주정부의 승인을 받은 산전진단센터입니다.

이러한 검사들은 모두 자발적으로 받습니다. 여러분은 이러한 서비스를 수락 또는 거부하실 수 있습니다.

유전자 상담

유전자 상담사는 임신부와 만나 임신과 가족병력에 대해 논의합니다. 이 상담사는 임신부가 선천성 기형이 발생할 위험(가능성)에 대해 이해하도록 도와줍니다. 또한 임신부가 받을 수 있는 검사의 종류에 대해서도 설명합니다. 이러한 상담은 임신부가 검사를 받을 것인지 여부를 결정하는 데 도움을 줍니다.

계속