

내용

유전학 개요	04
염색체 이상	14
산전 스크리닝 및 진단 옵션	38
희귀 상염색체 삼염색체증	54
단일 유전자 상속	64

본 상담 가이드는 의료인에게 유전학 상담에 관한 기본적인 정보를 제시하기 위한 것이며 일반 교육 용도로만 제공되는 것입니다.
이 가이드는 의료인이 의학적 상담 또는 서비스를 제공할 때 직업적 판단을 대신하기 위한 용도가 아닙니다.

목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

내용

유전학 개요	04
염색체 이상	14
산전 스크리닝 및 진단 옵션	38
희귀 상염색체 삼염색체증	54
단일 유전자 상속	64

본 상담 가이드는 의료인에게 유전학 상담에 관한 기본적인 정보를 제시하기 위한 것이며 일반 교육 용도로만 제공되는 것입니다.
이 가이드는 의료인이 의학적 상담 또는 서비스를 제공할 때 직업적 판단을 대신하기 위한 용도가 아닙니다.

목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

유전학 개요



목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

유전학 개요



목차

유전학 개요

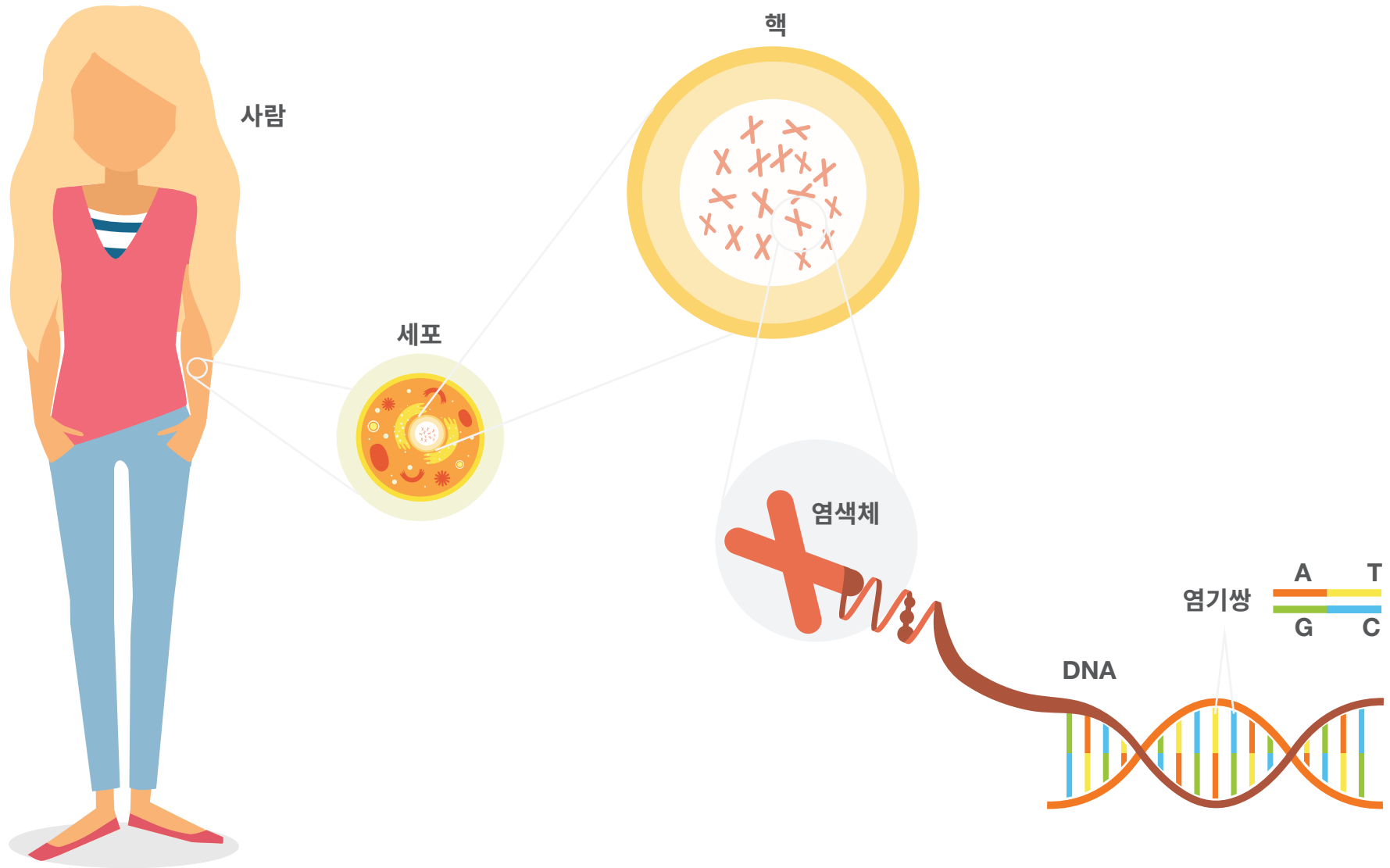
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

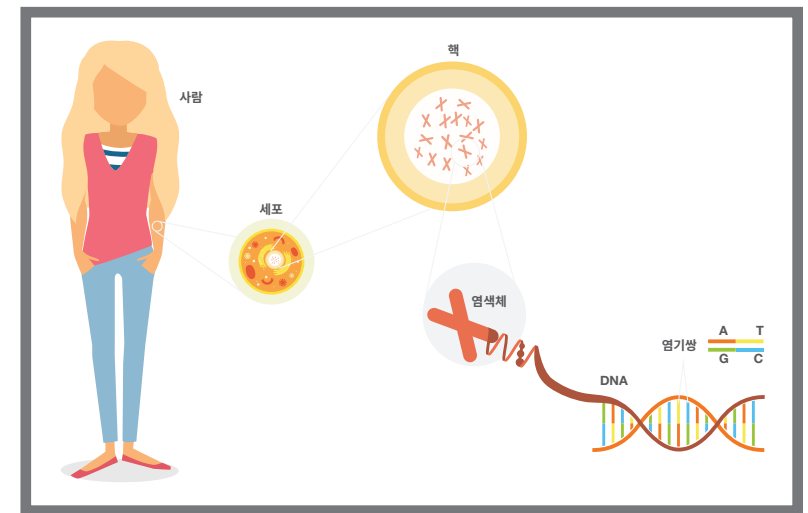
단일 유전자 유전

세포, 염색체, DNA



세포, 염색체, DNA

- 사람의 몸은 수조 개의 세포로 이루어져 있습니다.
- 세포의 핵 안에는 염색체라고 불리는 구조가 포함되어 있고 염색체는 DNA로 구성되어 있습니다.
- DNA는 4개의 염기(A, T, G, C)로 이루어져 있으며, 이 염기들은 유전자를 구성합니다.
 - 이 염기들의 독특한 서열이 하나의 유전자를 이룹니다. 사람의 몸에는 약 20,000개의 유전자가 존재합니다.



US National Library of Medicine. Help Me Understand Genetics: Cells and DNA.
<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics.pdf>. 2016년 5월 30일 출판. 2016년 6월 6일 액세스.

목차

유전학 개요

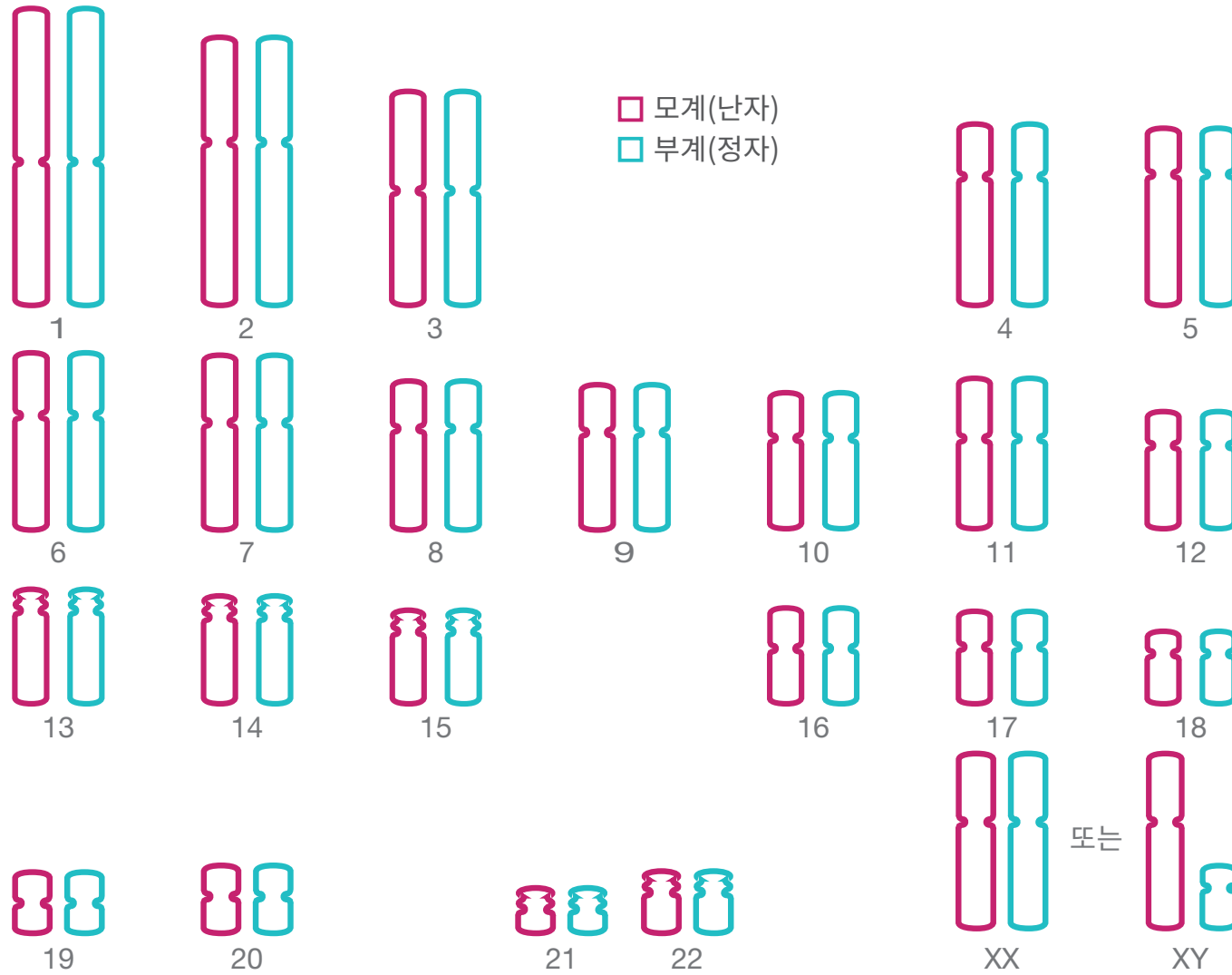
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

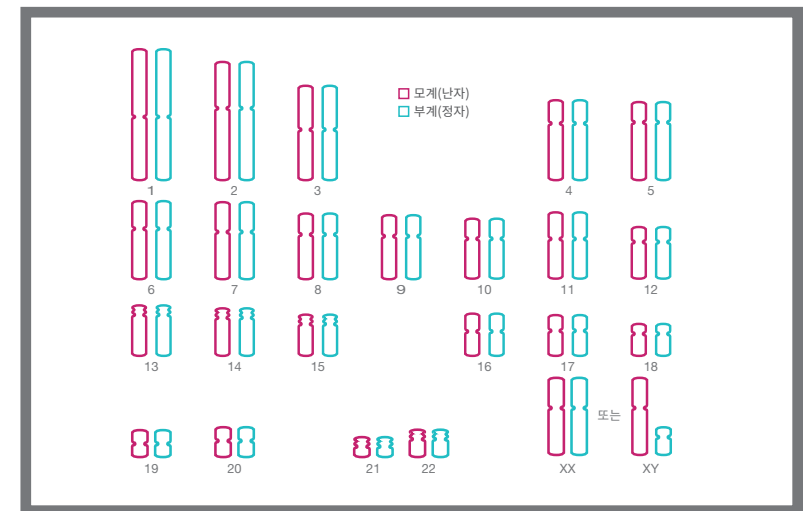
단일 유전자 유전

사람 염색체



사람 염색체

- 사람에게서는 23쌍의 염색체가 존재합니다(염색체 총 46개).
 - 각 염색체 쌍은 어머니(난자)로부터 복제된 염색체 하나와 아버지(정자)로부터 복제된 염색체 하나로 이루어집니다.
- 23개의 염색체 쌍 중 첫 22개 쌍에 포함되는 염색체는 상염색체라고 부르며, 남성과 여성 모두 똑같은 염색체를 갖습니다.
- 마지막 23번째 쌍의 염색체는 성 염색체라고 부릅니다. 여성은 이 염색체 쌍에서 X 염색체를 두 개 가지며, 남성은 X 염색체 하나와 Y 염색체 하나를 갖습니다.



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

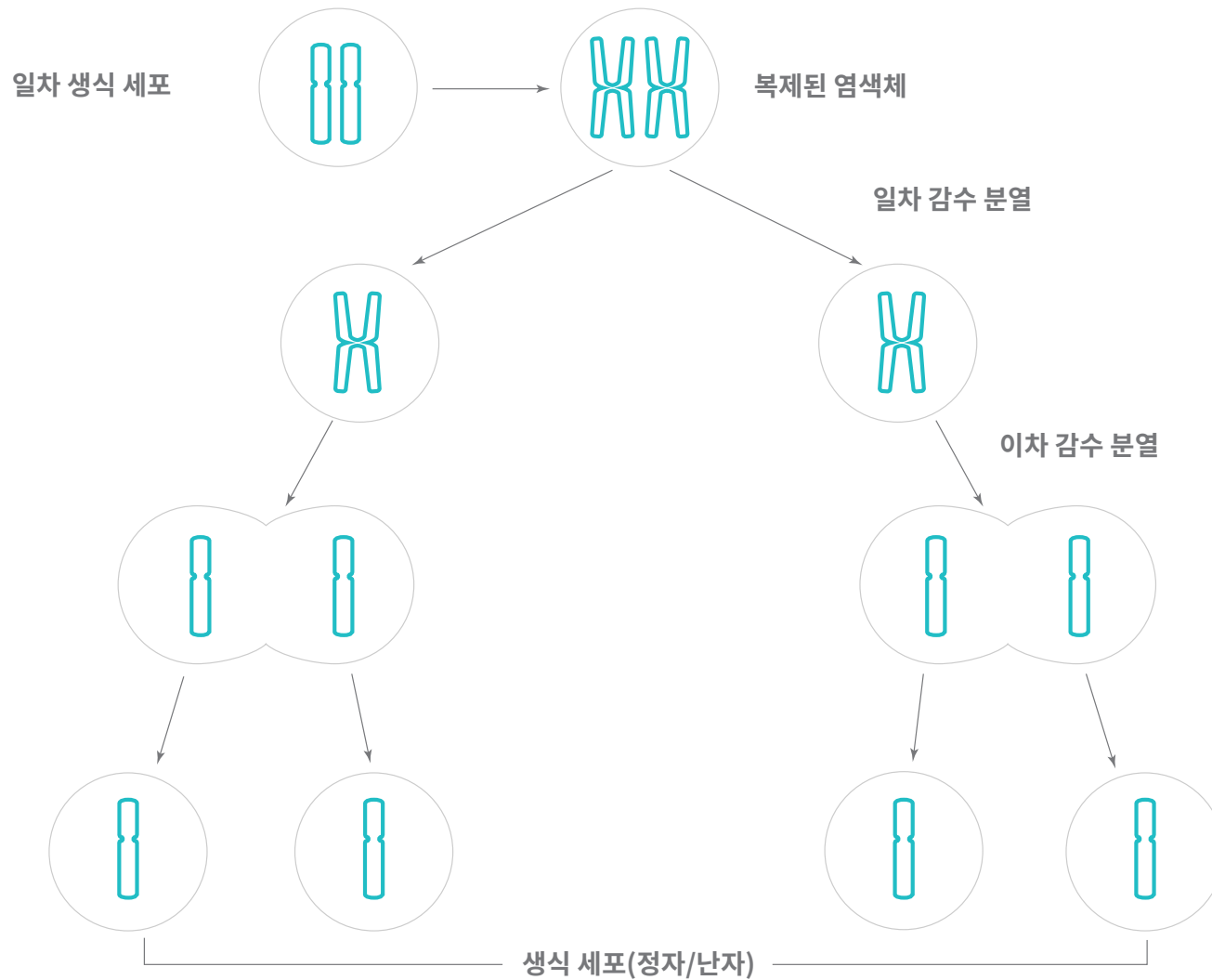
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

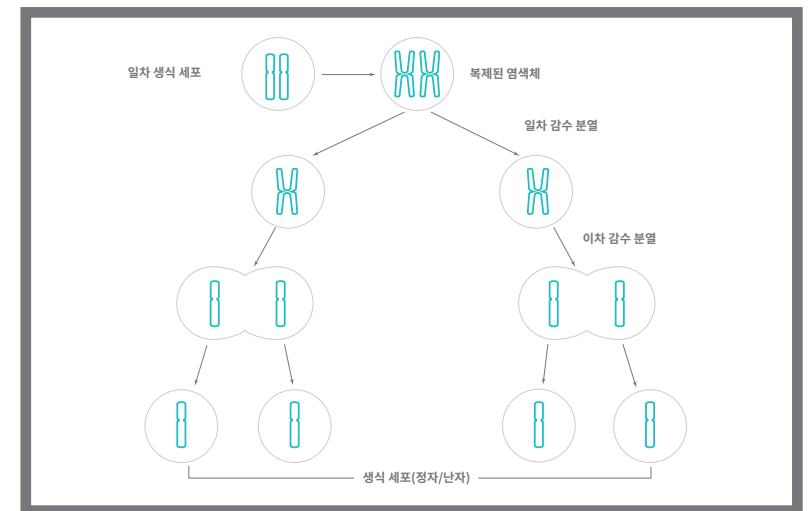
단일 유전자 유전

감수 분열: 정자와 난자 세포의 형성



감수 분열: 정자와 난자 세포의 형성

- 감수 분열이란 정자 세포와 난자 세포(생식 세포)가 형성되는 과정을 말합니다.
- 감수 분열 중에는 염색체 쌍들이 분리되어 정자 세포와 난자 세포가 한 쌍당 염색체 1개씩을 나누어 갖게 됩니다(각 생식 세포당 총 23개 염색체 보유. 즉, 한 개의 세포에 존재하는 총 염색체 개수의 절반).
- 수정/수태 단계에서는 정자가 난자와 만나 수정란을 형성하고 이것이 곧 배아가 됩니다(총 46개 염색체 보유).



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

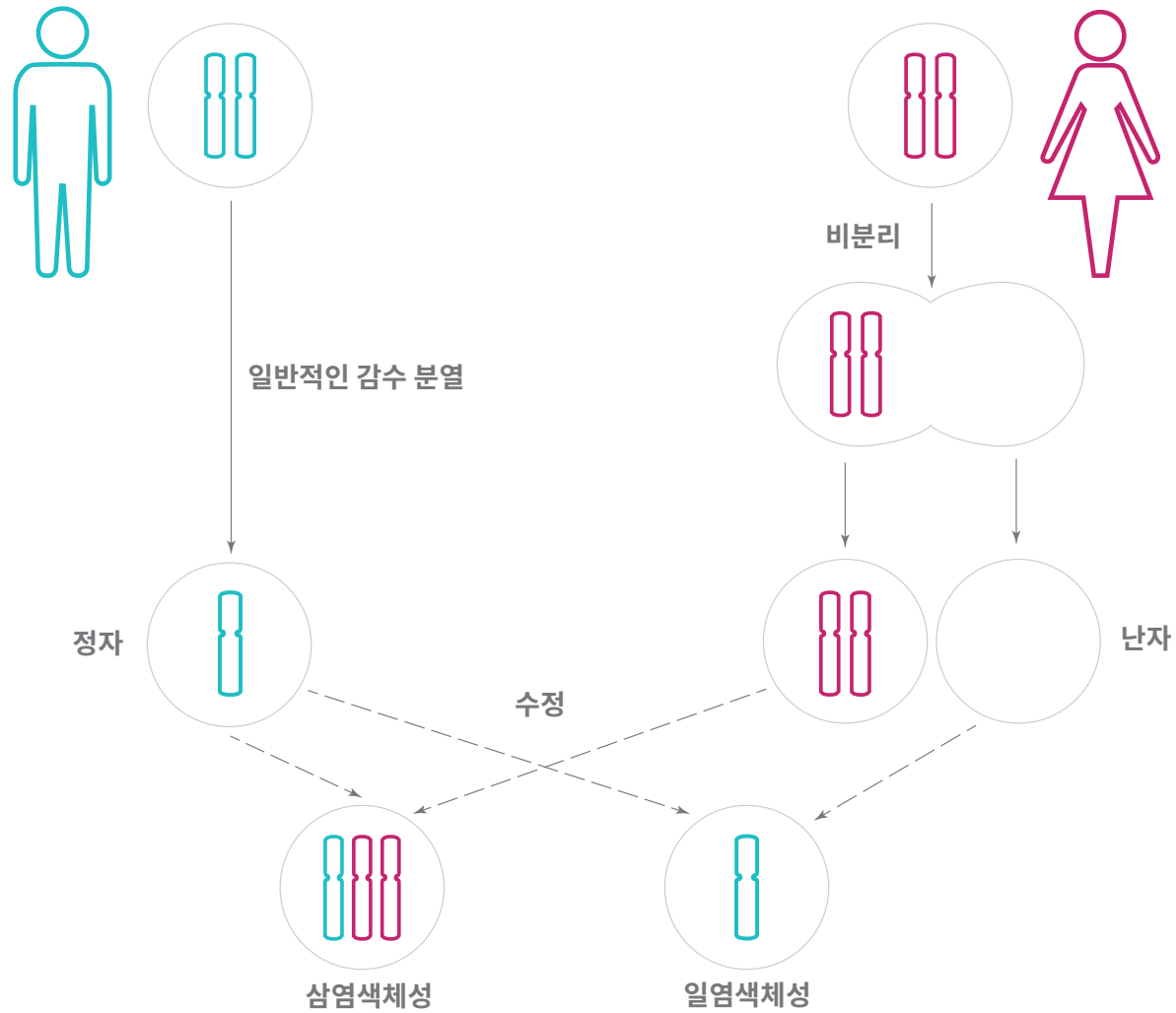
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

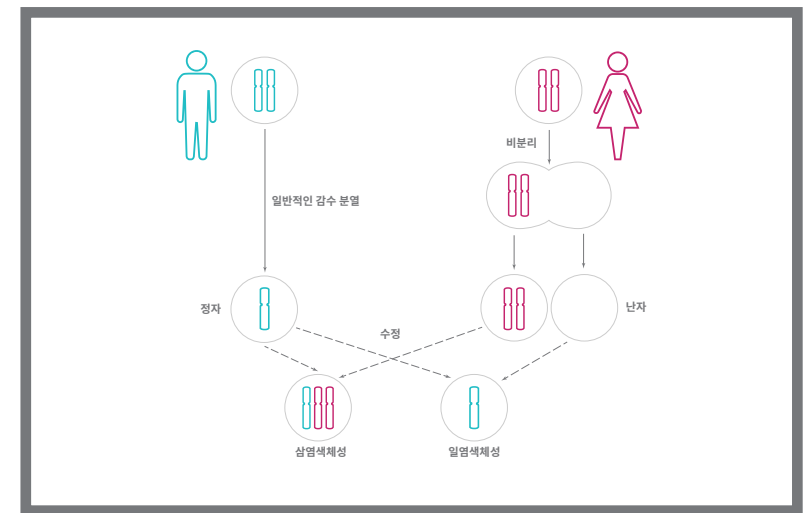
단일 유전자 유전

감수 분열에서의 비분리 현상



감수 분열에서의 비분리 현상

- 비분리 현상이란 상동 염색체가 세포 분열 중에 정상적으로 분리되지 못하는 경우를 말하며, 이로 인해 염색체 수가 잘못되는 결과(염색체 이수성으로 알려져 있음)가 발생합니다.
 - 비분리 현상은 여성과 남성의 감수 분열 과정에서 발생할 수 있습니다.
- 염색체 이수성의 종류는 다음과 같습니다.
 - 삼염색체증: 특정 염색체가 세 개 있는 경우
 - 일염색체증: 특정 염색체가 한 개만 복제되는 경우
- 염색체 이수성은 다음과 같은 결과를 초래할 수 있습니다.
 - 배아 착상 실패
 - 태아 소실/유산
 - 염색체 이상이 있는 아기 출산(예: 21번 삼염색체성, 다운 증후군으로도 알려져 있음)



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

염색체 이상



목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

염색체 이상



목차

유전학 개요

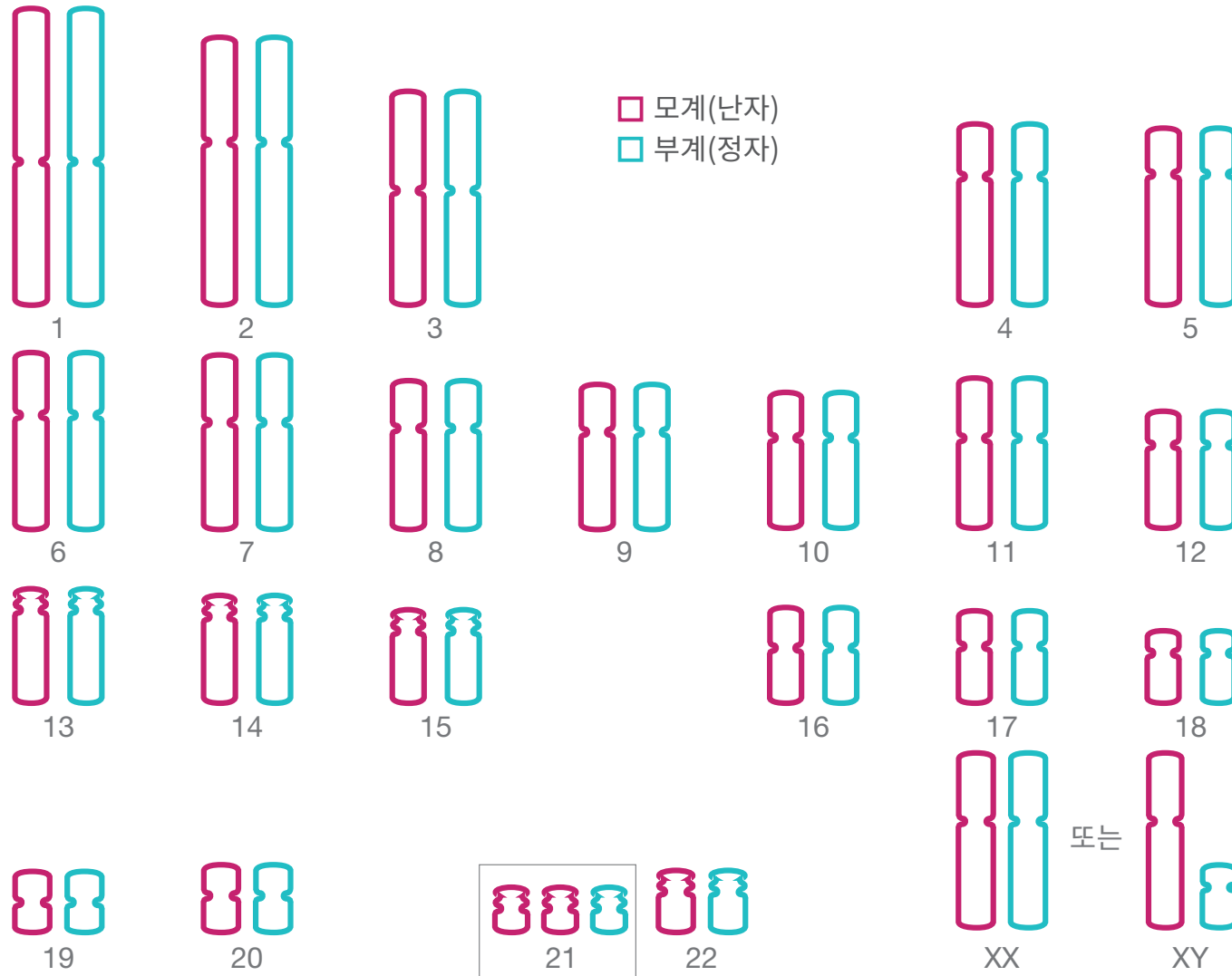
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

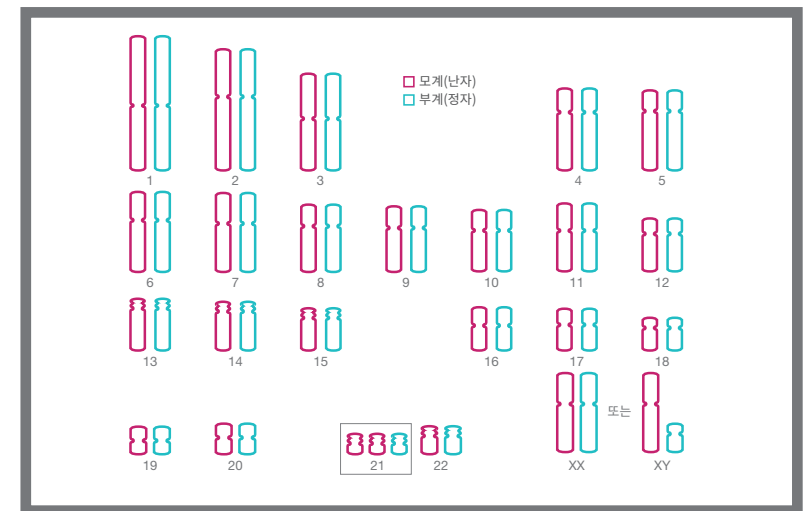
단일 유전자 유전

21번 삼염색체성(다운 증후군)



21번 삼염색체성(다운 증후군)

- 21번 삼염색체성은 신생아들에서 나타나는 염색체 이상 중 가장 흔한 종류입니다.
- 21번 삼염색체성은 신생아 660명 중 1명꼴로 발생합니다.
- 임상 증상은 다양합니다. 21번 삼염색체의 가장 흔한 특성으로는 다음이 포함됩니다.
 - 경증 ~ 중등증의 지능 장애 및 발달 지연
 - 얼굴에서 나타나는 독특한 특징
 - 구조적 심장 이상
 - 근긴장도 낮음 또는 불량
 - 최대 성인기까지의 짧은 수명



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: 다운증후군 Genetics Home Reference.
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

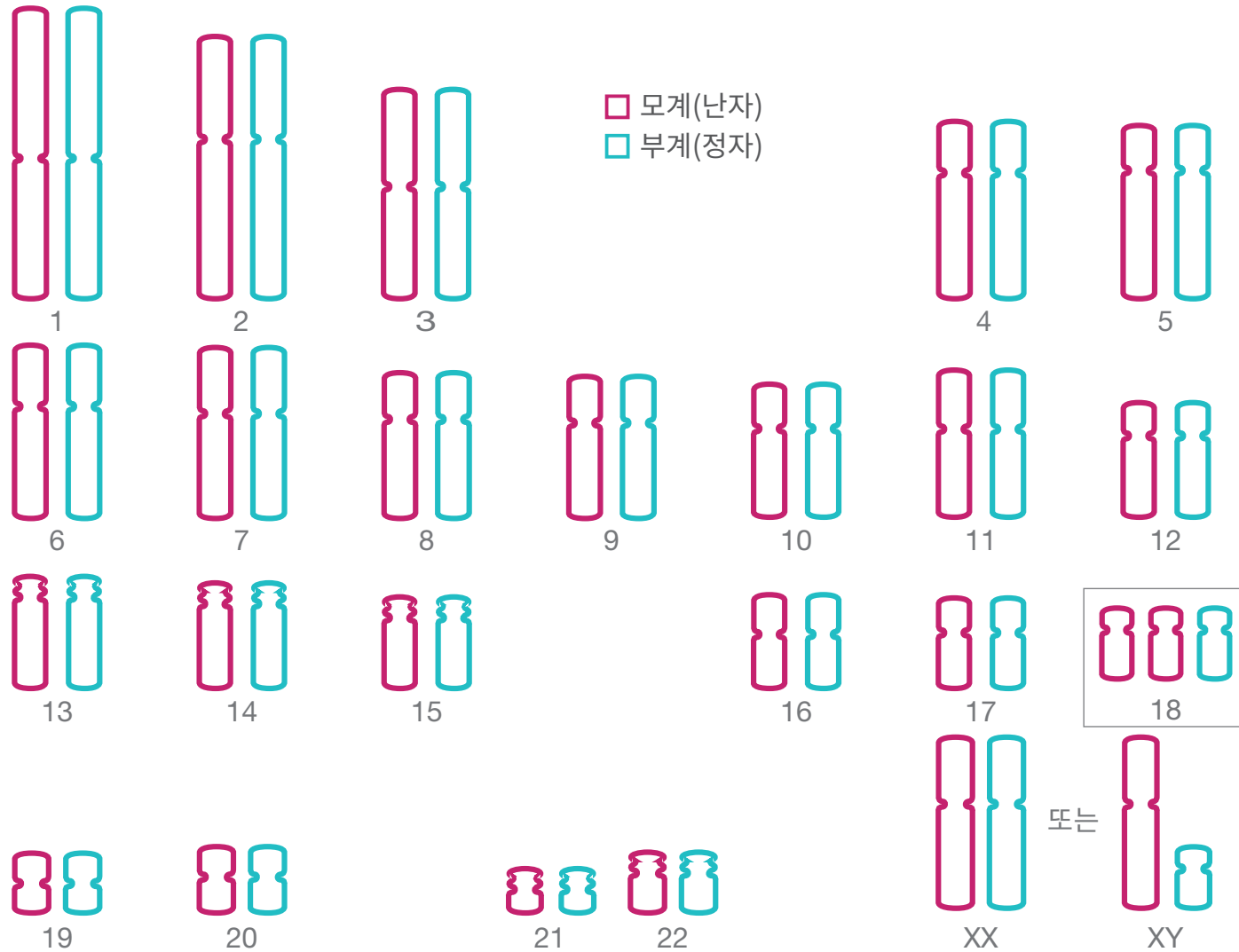
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

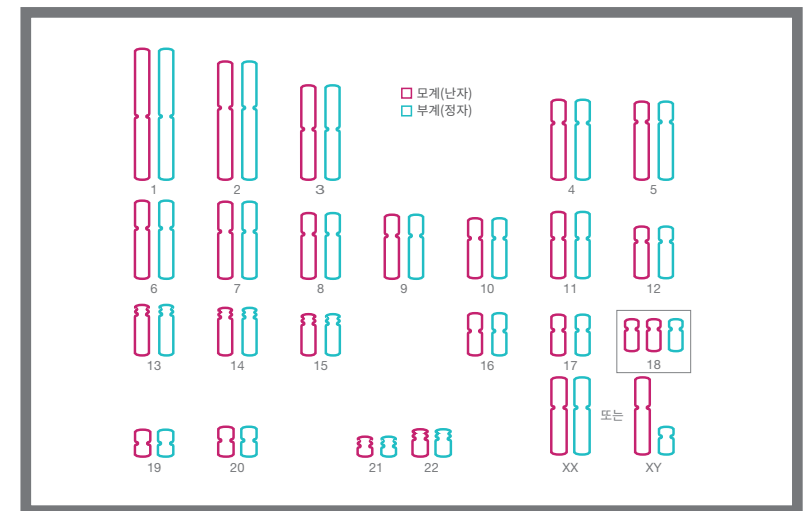
단일 유전자 유전

18번 삼염색체성(에드워드 증후군)



18번 삼염색체성(에드워드 증후군)

- 18번 삼염색체성은 신생아 3,333명 중 1명꼴로 발생합니다.
- 기대 수명은 대개 1년 미만입니다.
- 임상 증상은 다양합니다. trisomy 18의 일반적인 특성:
 - 자궁 내 성장 지체
 - 근긴장도 높음
 - 손 및/또는 발 위치 이상
 - 심장 또는 기타 장기 이상
 - 중증의 발달 지연 및 지능 장애



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: Trisomy 18. Genetics Home Reference.
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

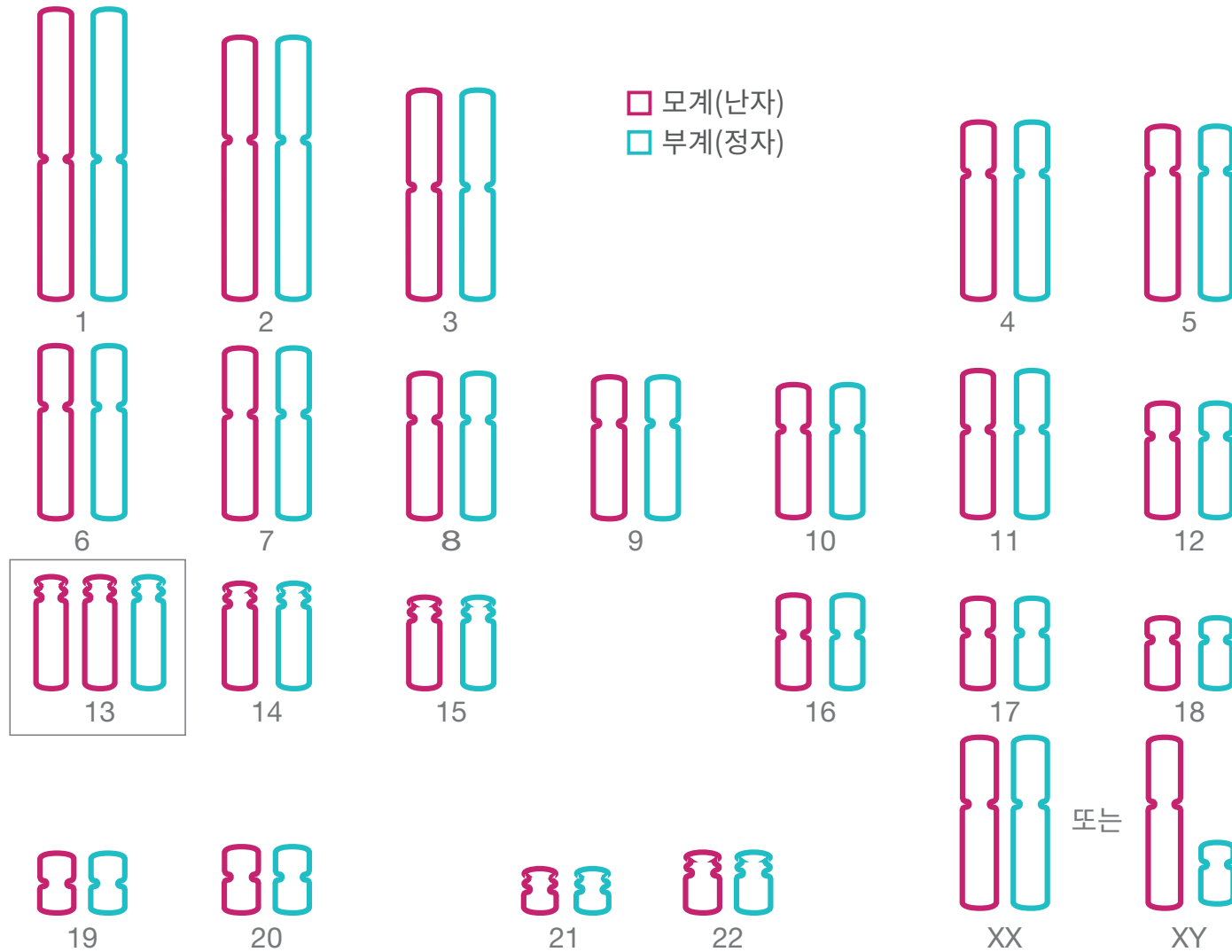
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

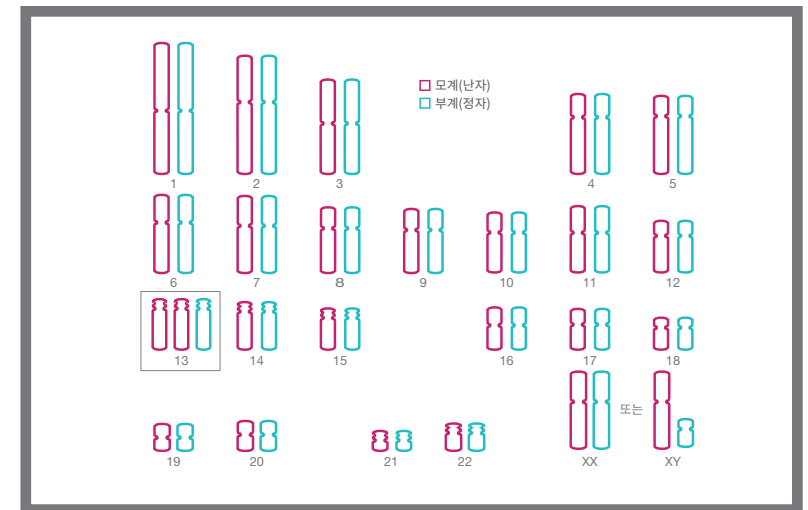
단일 유전자 유전

13번 삼염색체성(파타우 증후군)



13번 삼염색체성(파타우 증후군)

- 13번 삼염색체성은 신생아 5,000명 중 1명꼴로 발생합니다.
- 평균 수명은 보통 1년 미만입니다.
- 임상 증상은 다양합니다. 13번 삼염색체의 가장 흔한 특성으로는 다음이 포함됩니다.
 - 심장, 뇌, 신장 이상
 - 입술 및/또는 구개 융합 불량(갈림)
 - 중증의 발달 및 지능 장애



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: Trisomy 13. Genetics Home Reference.
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

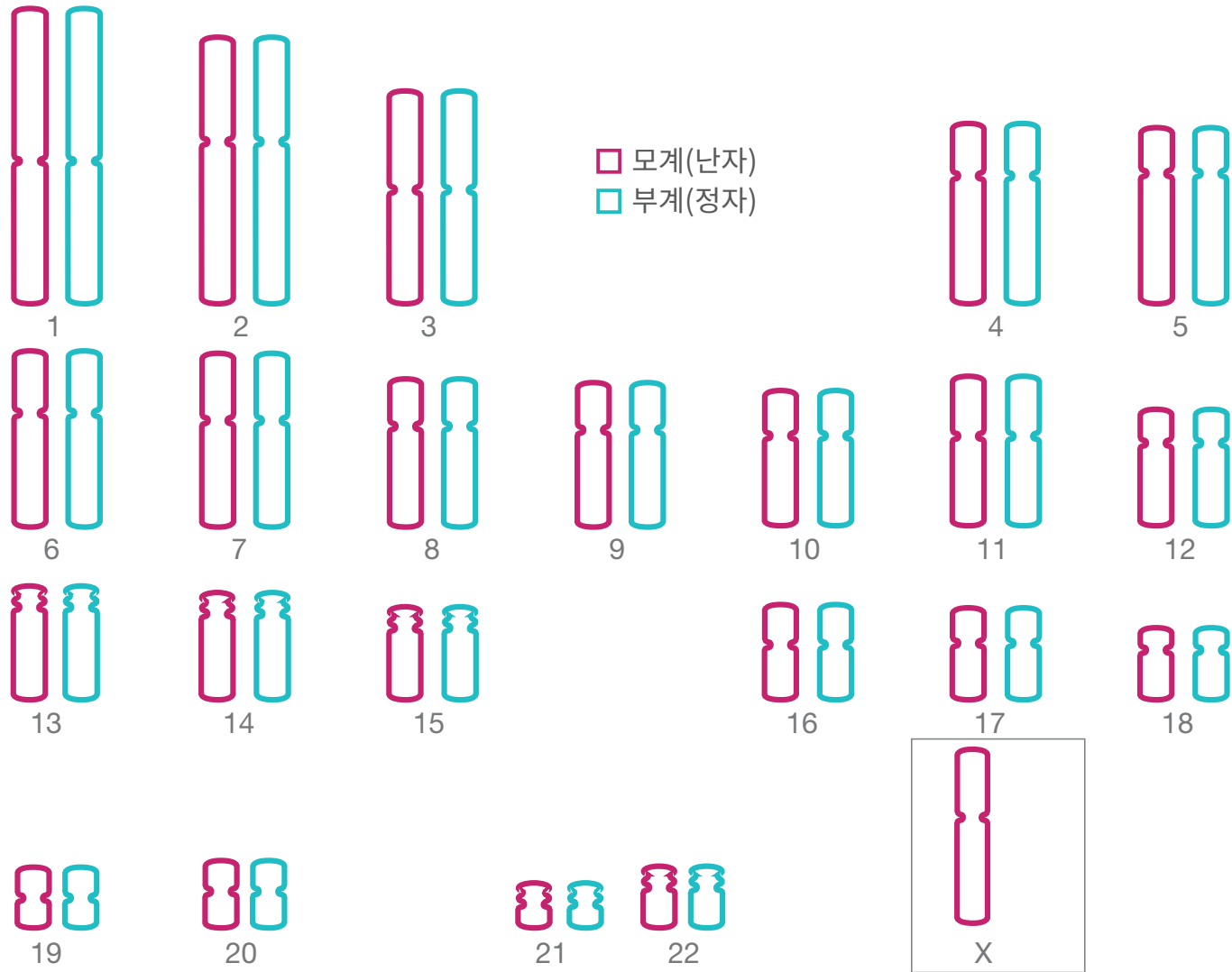
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

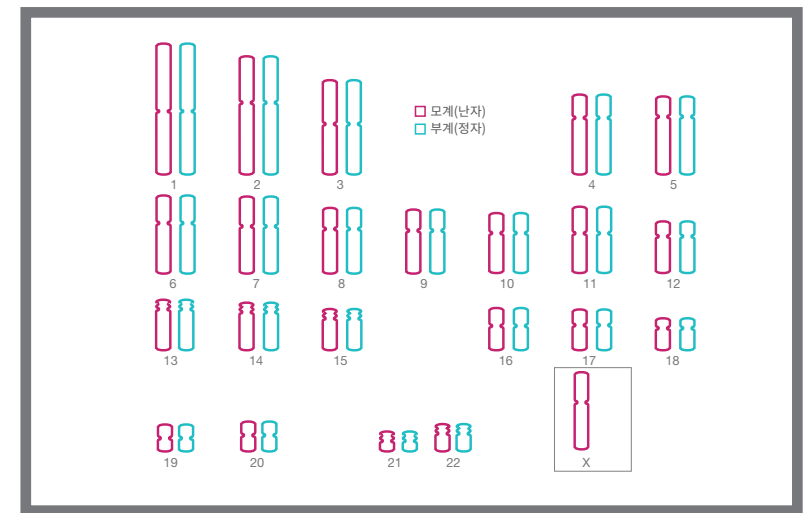
단일 유전자 유전

일염색체성X(터너 증후군)



일염색체성X(터너 증후군)

- 일염색체성 X는 약 2,000 명의 여성 산 생아 중 약 1 명에서 발생합니다.
 - 임신 중 일염색체성 X가 있는 경우에는 보통 유산됩니다.
- 임상 증상은 다양합니다. 일염색체성 X의 가장 흔한 특성으로는 다음이 포함됩니다.
 - 구조적 심장 이상
 - 작은 키
 - 원발성 난소 기능 장애로 인한 원발성 무월경 및 불임



Hook EB, Warburton D. *Hum Genet.* 2014;133(4):417-424.

Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.* 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Turner syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

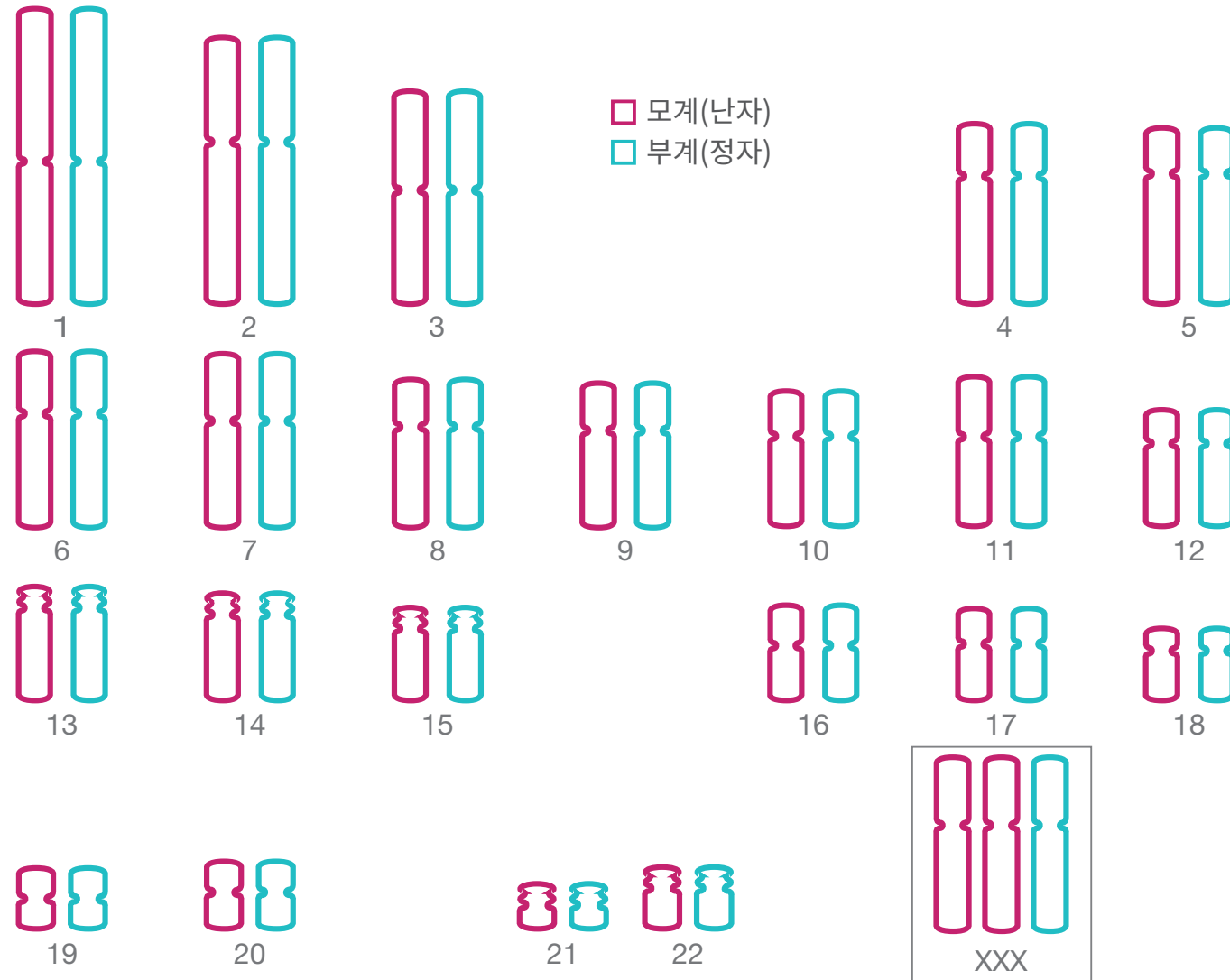
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

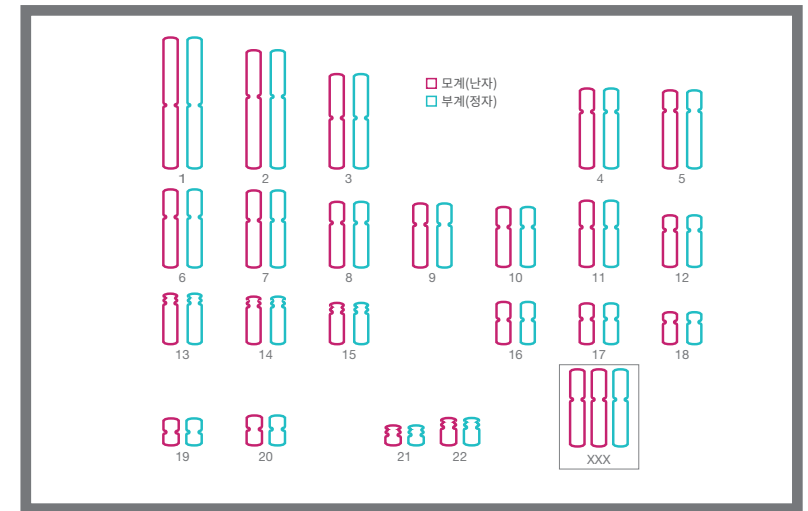
단일 유전자 유전

47,XXX(트리플 X 증후군)



47,XXX(트리플 X 증후군)

- 47,XXX는 신생 여아 1,000명 중 1명꼴로 발생합니다.
- 47,XXX가 있는 여성들은 눈에 띄는 특징이 전혀 없는 경우가 많습니다.
- 임상 증상은 다양합니다. 트리플 X 증후군의 가장 흔한 특성으로는 다음이 포함됩니다.
 - 평균보다 큰 키
 - 학습 시 어려움, 말하기 및 언어 지연
 - 운동 기술 발달 지연
 - 행동 및 정서적 어려움
 - 수태능 및 성적 발달 정상



Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's *Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
유전 상태를 이해하는 데 도움이 되는 가이드: 트리플 엑스 증후군 Genetics Home Reference.
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

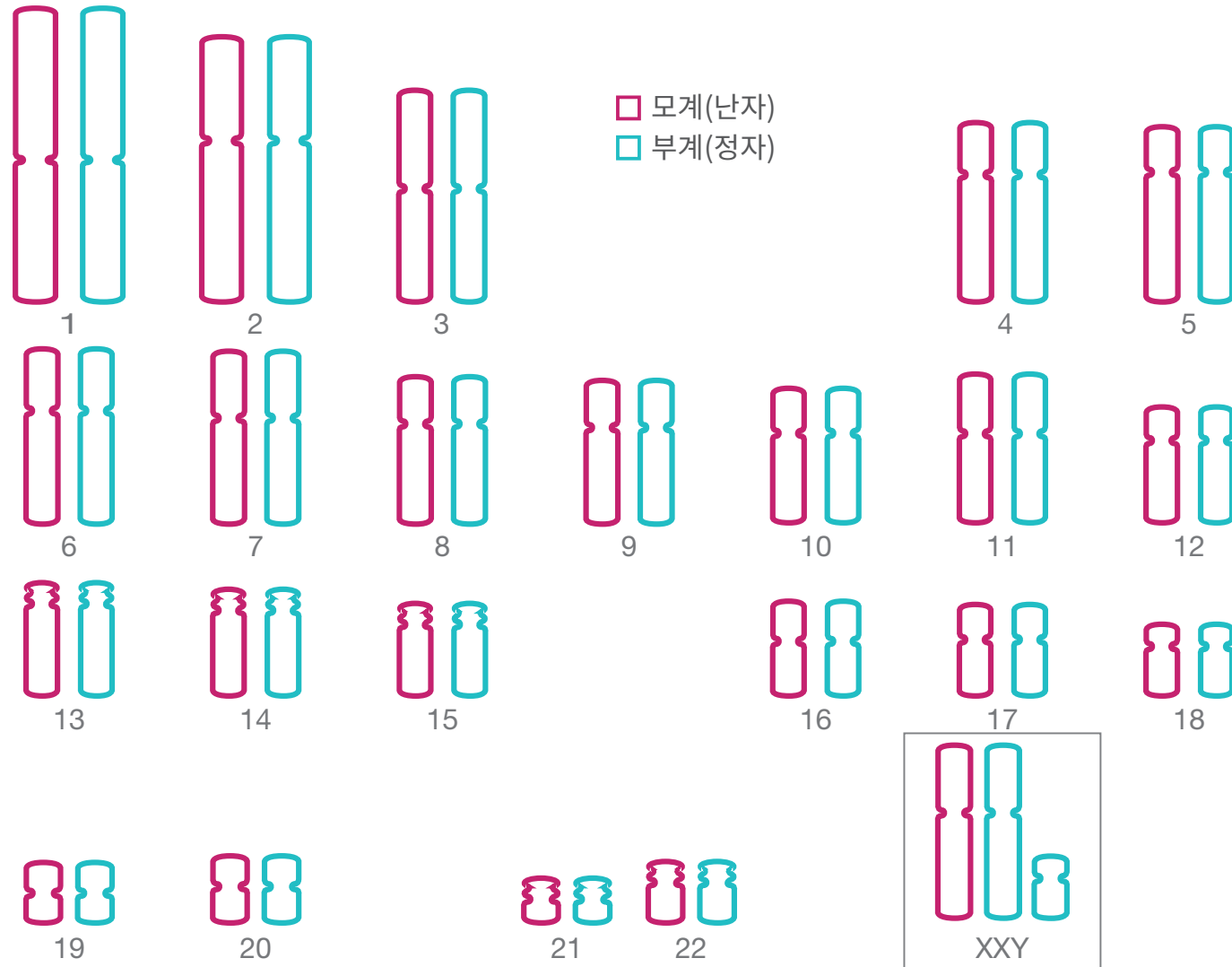
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

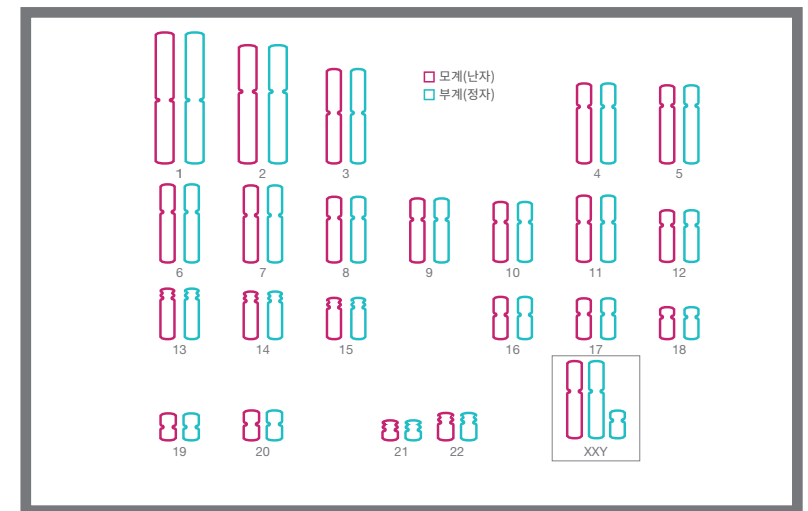
단일 유전자 유전

47,XXY(클라인펠터 증후군)



47,XXY(클라인펠터 증후군)

- 47,XXY는 신생 남아 500명 중 1명꼴로 발생합니다.
- 임상 증상은 다양합니다. 클라인펠터 증후군의 가장 흔한 특성으로는 다음이 포함됩니다.
 - 학습 장애, 말하기 및 언어 지연
 - 평균보다 큰 키
 - 고환 발달 부진
 - 불임



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Klinefelter syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

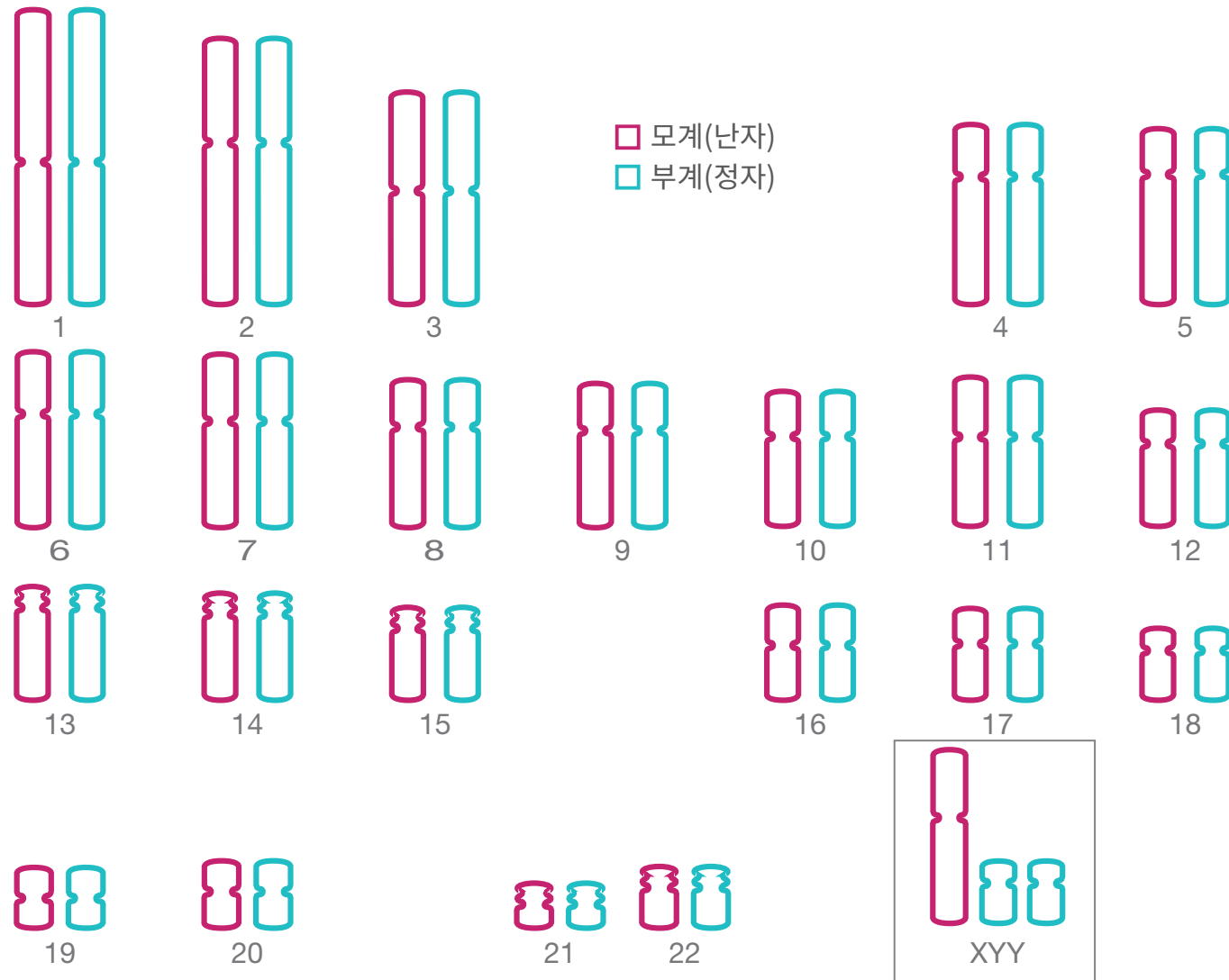
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

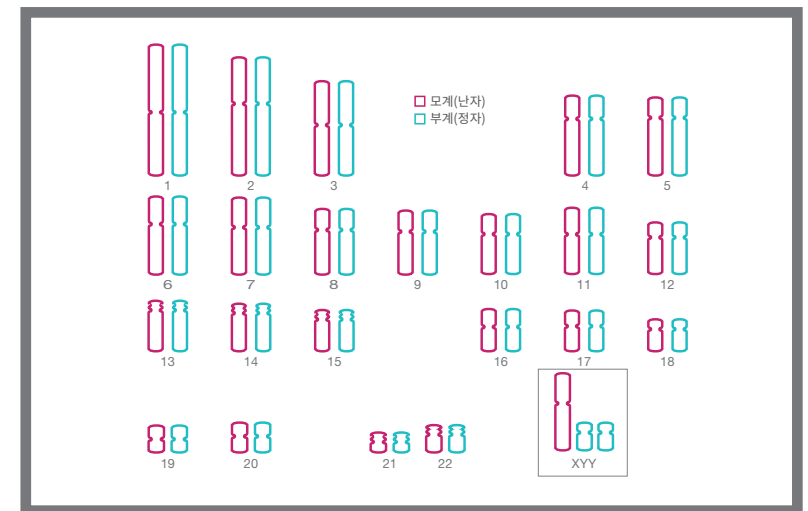
단일 유전자 유전

47,XYX(제이콥스 증후군)



47,XYY(제이콥스 증후군)

- 47,XYY는 신생 남아 840명 중 1명꼴로 발생합니다.
- 임상 증상은 다양합니다. 제이콥스 증후군의 가장 흔한 특성으로는 다음이 포함됩니다.
 - 학습 시 어려움, 말하기 및 언어 지연
 - 과잉 활동 및 주의력 문제와, 때때로 자폐 스펙트럼 장애의 위험이 높음
 - 정상 출산



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.
Your guide to understanding genetic conditions: 47,XYY syndrome. Genetics Home Reference.
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome>. 2018년 4월 4일 액세스.

목차

유전학 개요

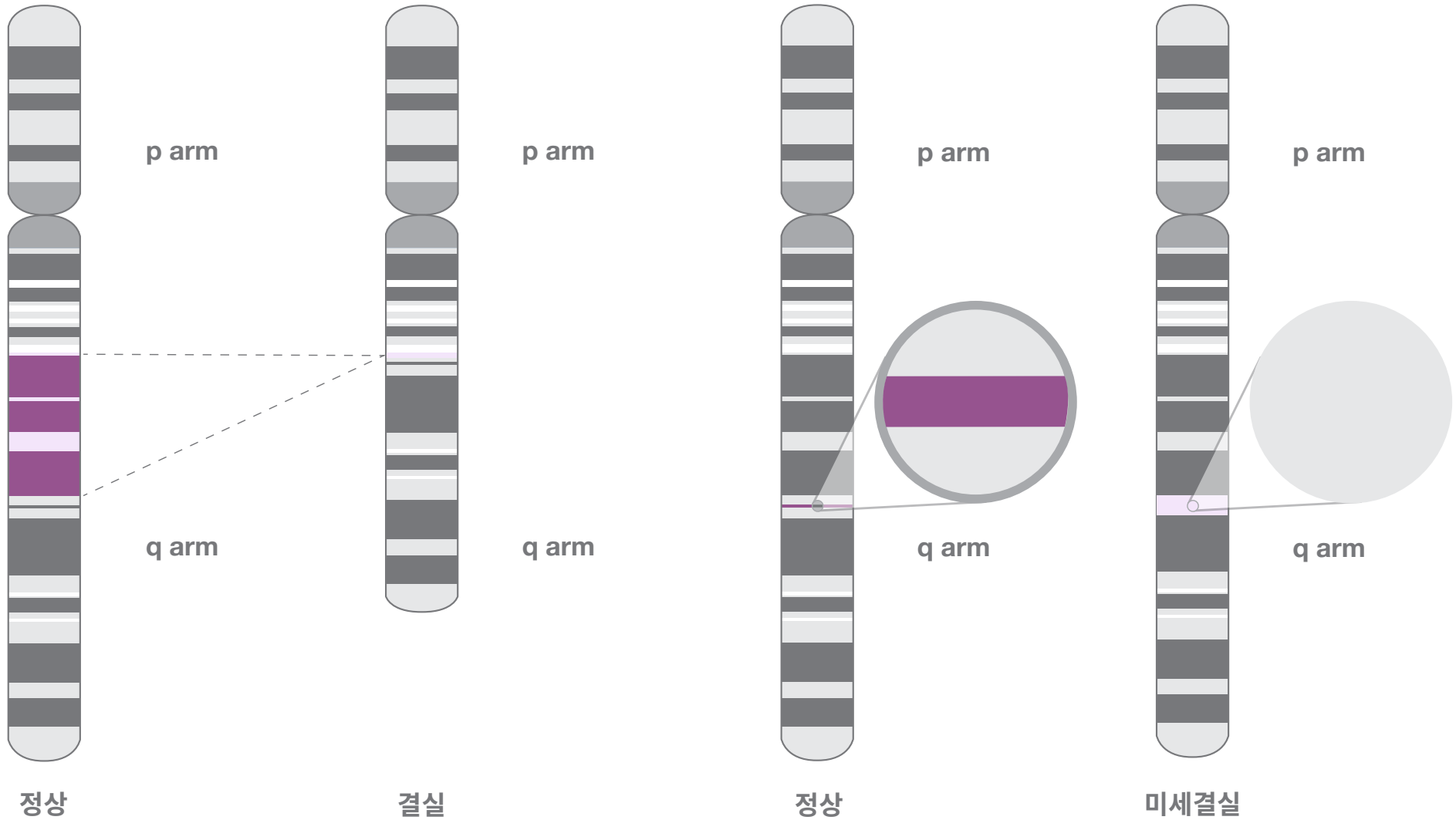
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

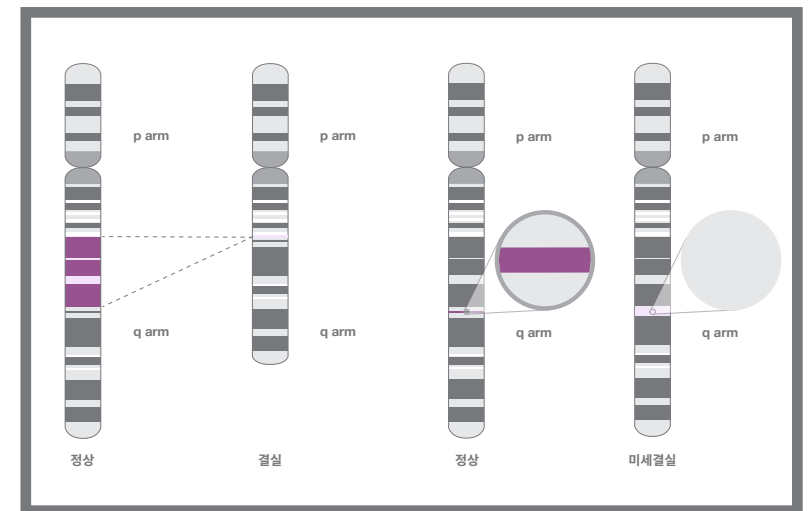
단일 유전자 유전

염색체 결실 및 미세결실



염색체 결실 및 미세결실

- 결실 및 미세결실은 염색체 물질의 일부가 탈락하면서 발생합니다.
 - 미세결실은 일반적으로 그 규모가 너무 작아 일반적인 핵형 분석에서는 관찰되지 않기 때문에 특수 테스트를 통해 식별해야 합니다.
- 염색체 결실 및 미세결실은 지능 및 발달 장애와 인지 이상을 초래할 수 있습니다.



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

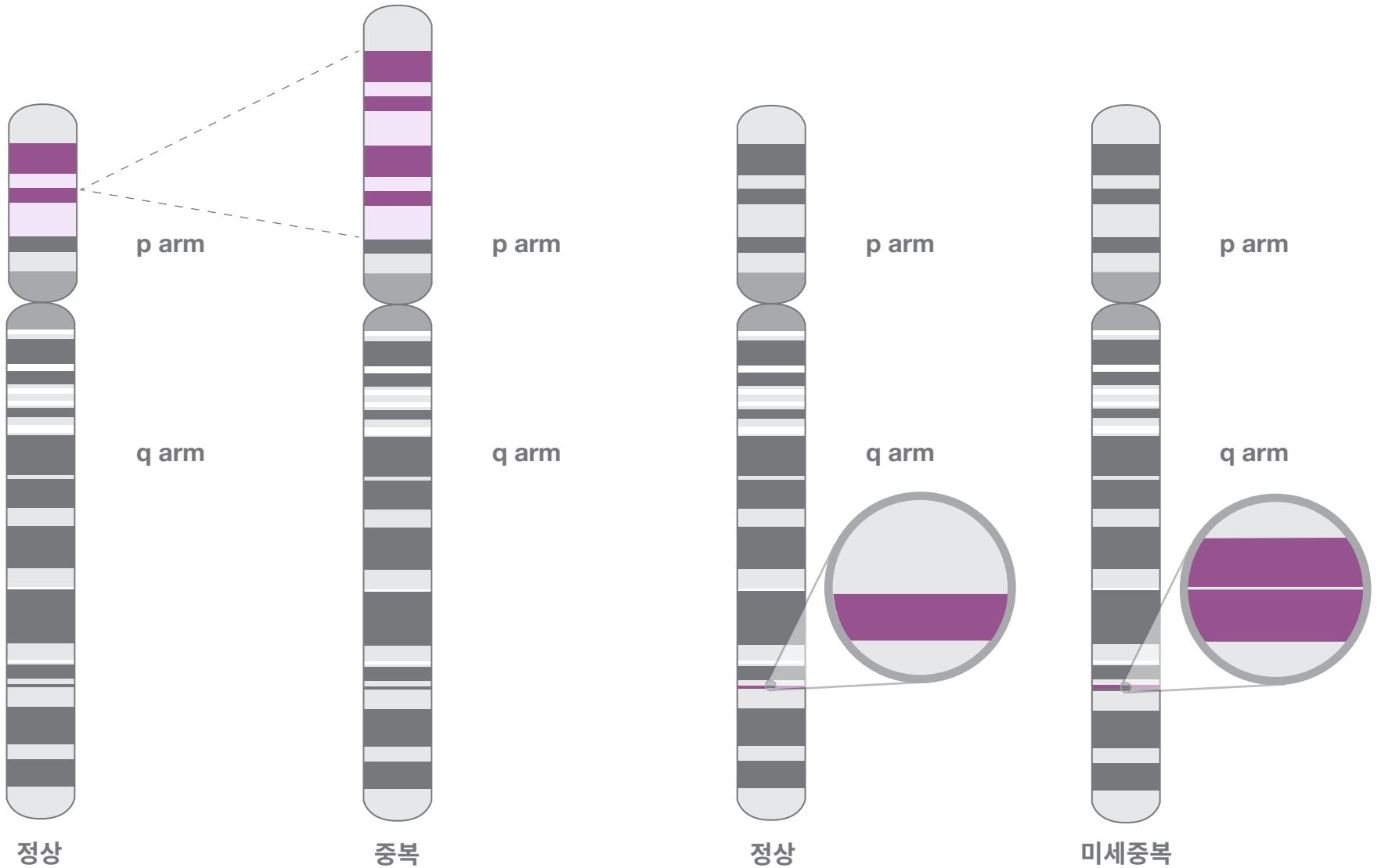
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

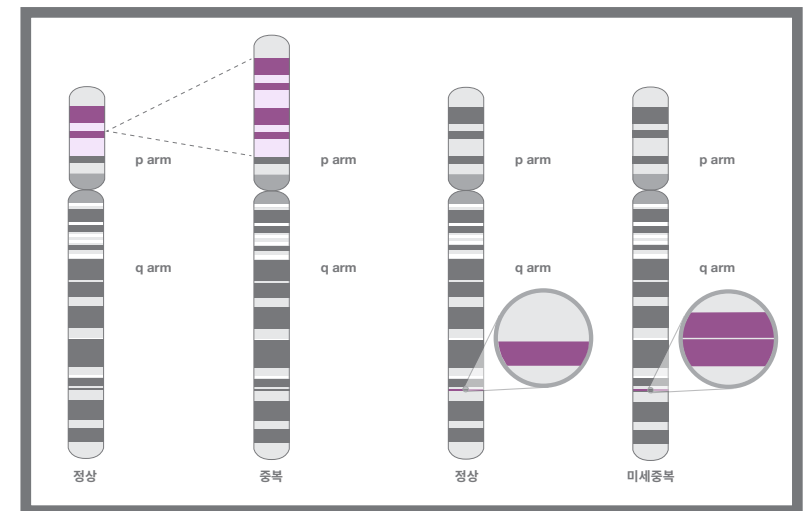
단일 유전자 유전

염색체 중복 및 미세중복



염색체 중복 및 미세중복

- 중복 및 미세중복은 염색체 물질의 일부가 과잉 상태일 때 발생합니다.
 - 미세중복은 일반적으로 그 규모가 너무 작아 일반적인 핵형 분석에서는 관찰되지 않기 때문에 특수 테스트를 통해 식별해야 합니다.
- 염색체 중복 및 미세중복은 지능 및 발달 장애와 인지 이상을 초래할 수 있습니다.



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

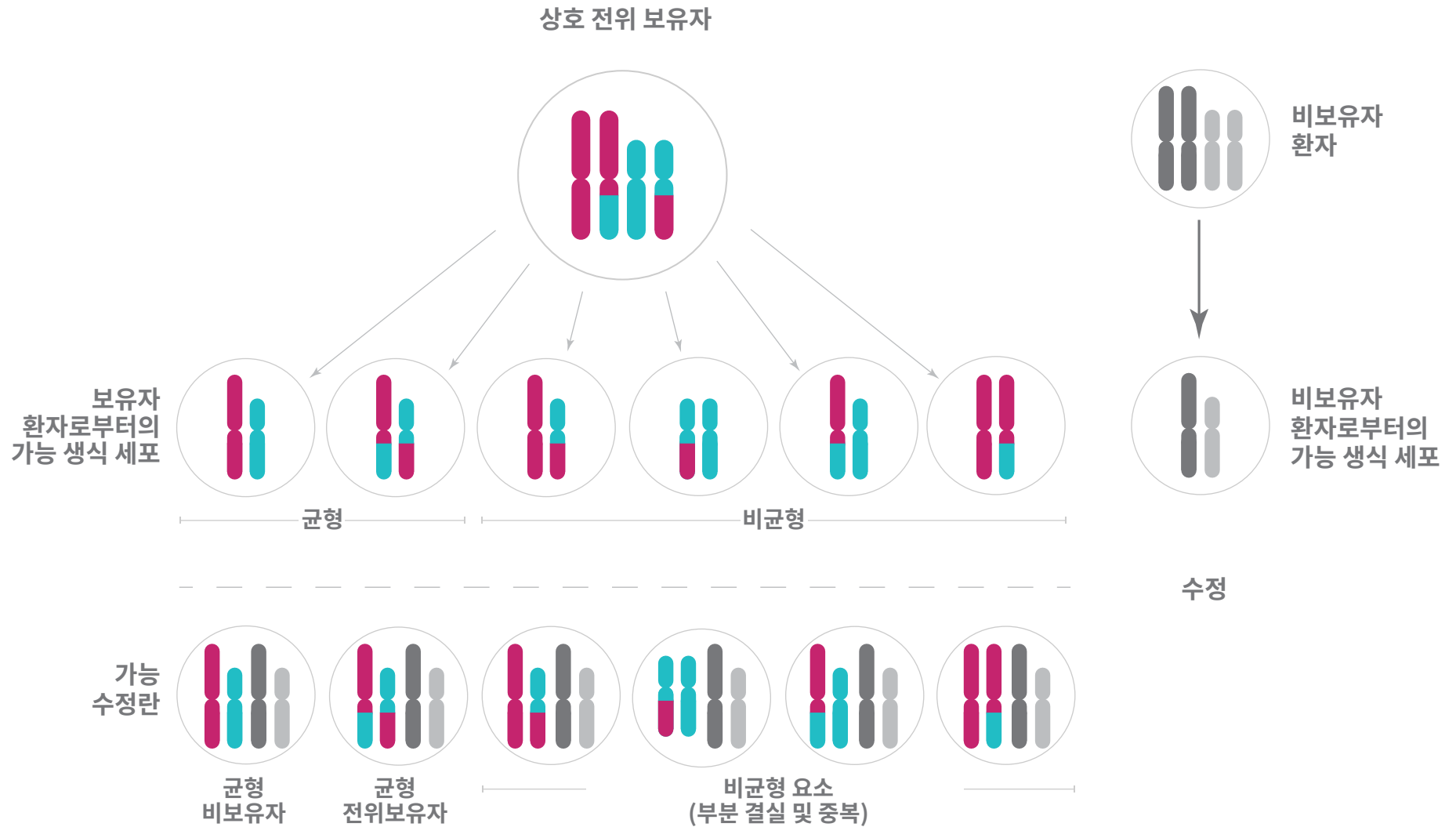
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

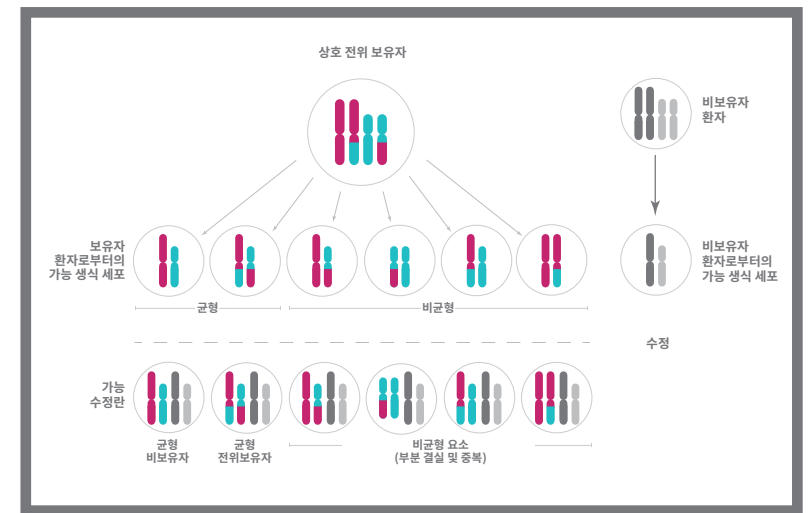
단일 유전자 유전

염색체 전위 상호



염색체 전위 상호

- 상호 전위는 두 개의 서로 다른 염색체가 분절을 교환할 때 발생합니다.
- 대략 500명 중 1명꼴로 균형 상호 전위가 나타납니다.
- 균형 상호 전위를 보유한 사람들은 보통 임상적 특징을 보이지 않으나, 다음과 같은 위험에 처할 수 있다.
 - 불임
 - 반복적인 태아 소실
 - 인지 이상, 지능 및 발달 장애가 있는 아기 출산



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

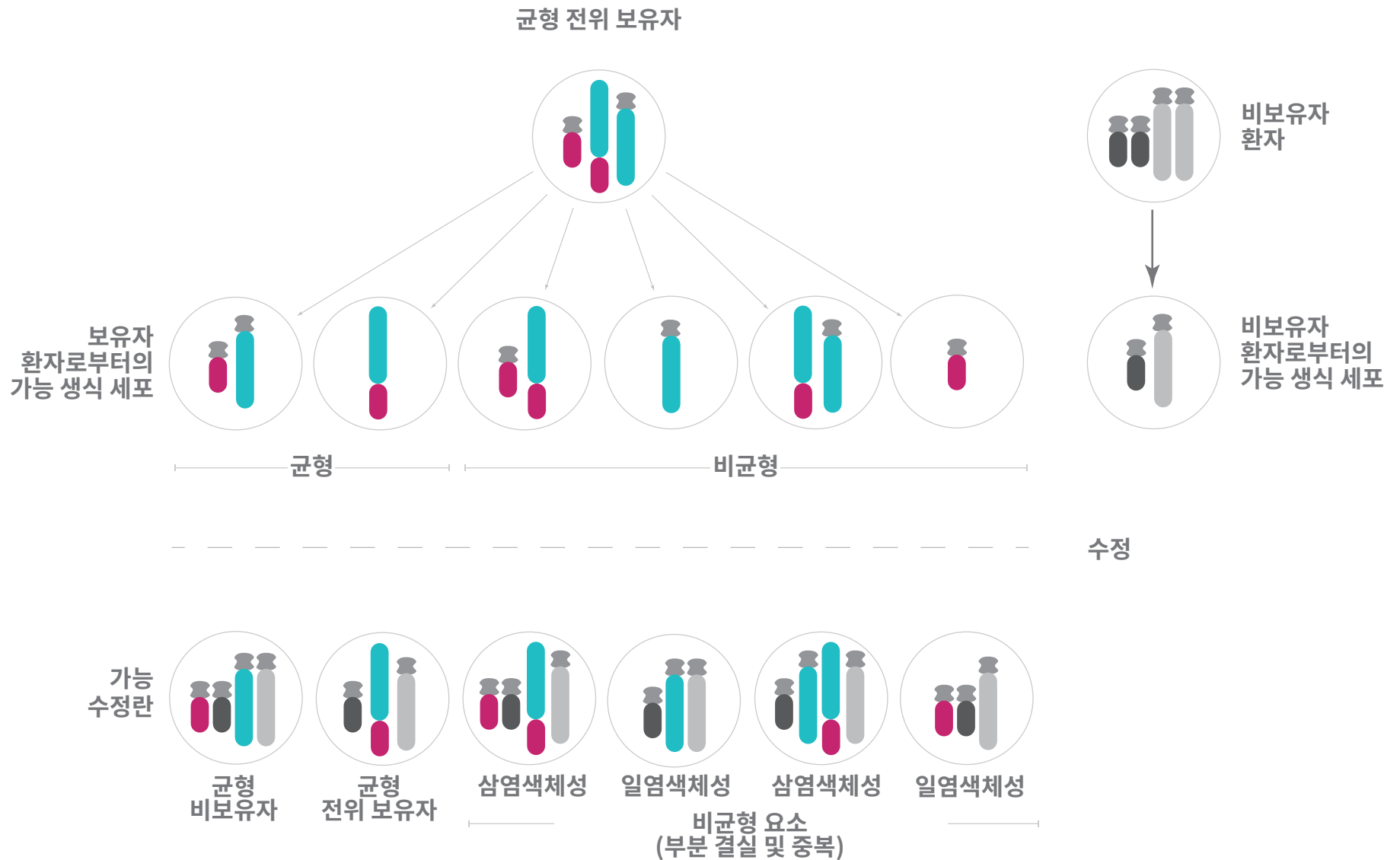
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

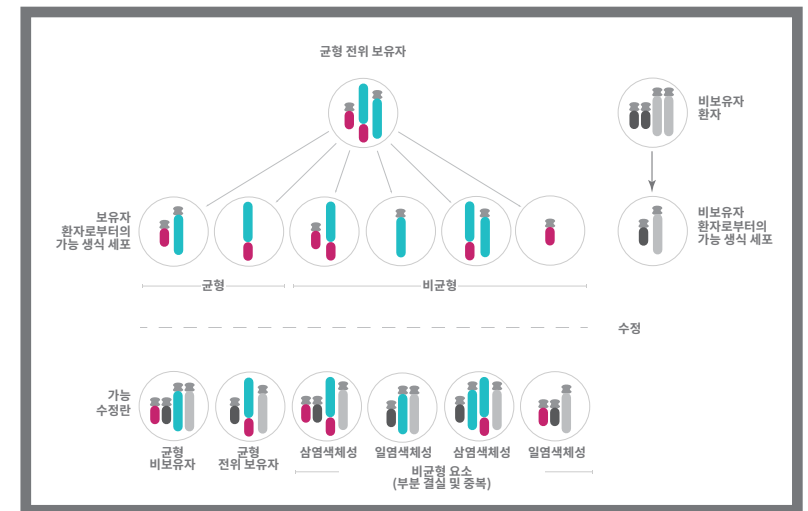
단일 유전자 유전

염색체 전위 로버트소니안



염색체 전위 로버트소니안

- 로버트소니안 전위는 “로버트소니안” 염색체(13, 14, 15, 21, 22) 2개가 하나로 통합될 때 발생합니다.
- 로버트소니안 전위는 1,000명 중 1명꼴로 나타납니다.
- 로버트소니안 전위를 보유한 사람들은 보통 임상적 특징을 보이지 않으나 다음의 위험이 있을 수 있습니다.
 - 불임
 - 반복적인 태아 소실
 - 인지 이상, 지능 및 발달 장애가 있는 아기 출산



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

산전 스크리닝 및 진단 옵션



목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

산전 스크리닝 및 진단 옵션



목차

유전학 개요

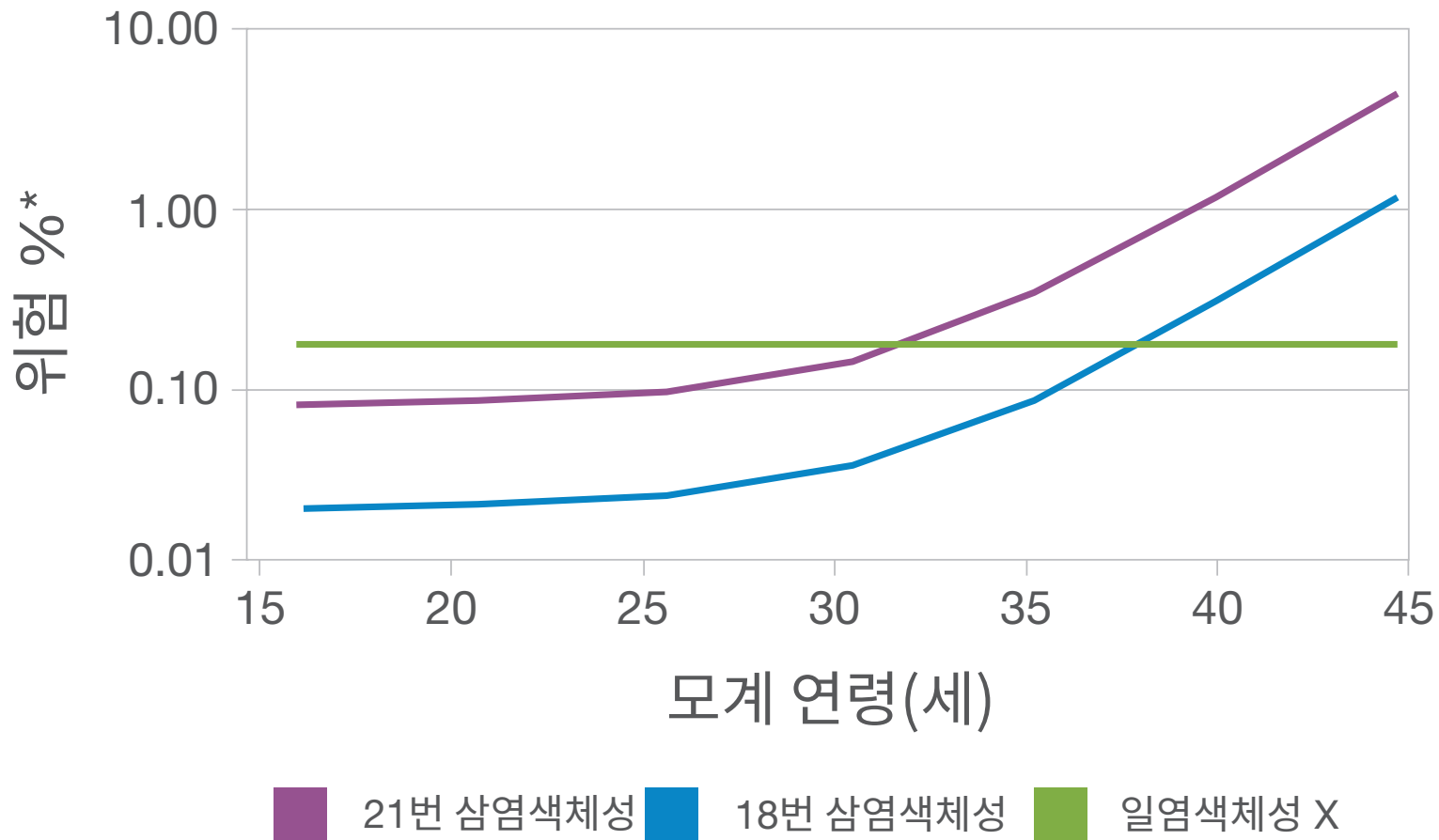
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

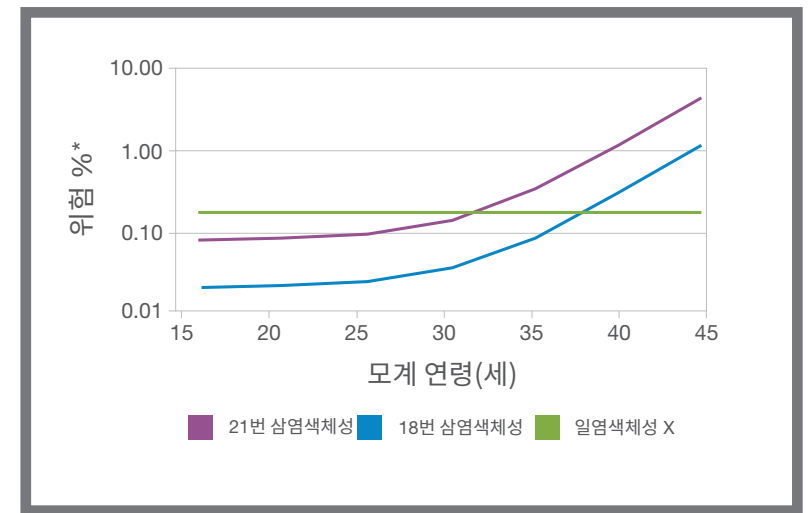
모계 연령에 따른 염색체 이수성 위험



*임신 중기의 21번 삼염색체성(T21), 18번 삼염색체성(T18), X 일염색체성(MX) 위험

모계 연령에 따른 염색체 이수성 위험

- 21번 삼염색체성과 같은 특정 염색체 이상의 유병률은 모계의 연령이 높을수록 증가합니다. 이는 비분리 현상 때문입니다.
- 터너 증후군과 같은 일부 염색체 이상의 유병률은 모계의 연령에 의해 영향을 받지 않습니다.



Allen EG, Freeman SB, Drschel C, Hobbs CA et al. 산모 나이와 삼염색증 21의 위험성은 염색체 불능의 기원에 의해 평가되었는데, 이는 애틀랜타와 내셔널 다운증후군 프로젝트 휴머제네트의 보고서에 나와 있습니다. 2009 Feb; 125(1): 41-52.
ACOG PB #163 Clinical Management guideline for Obstetrician-Gynecologist: Screening for fetal aneuploidies May 2016

목차

유전학 개요

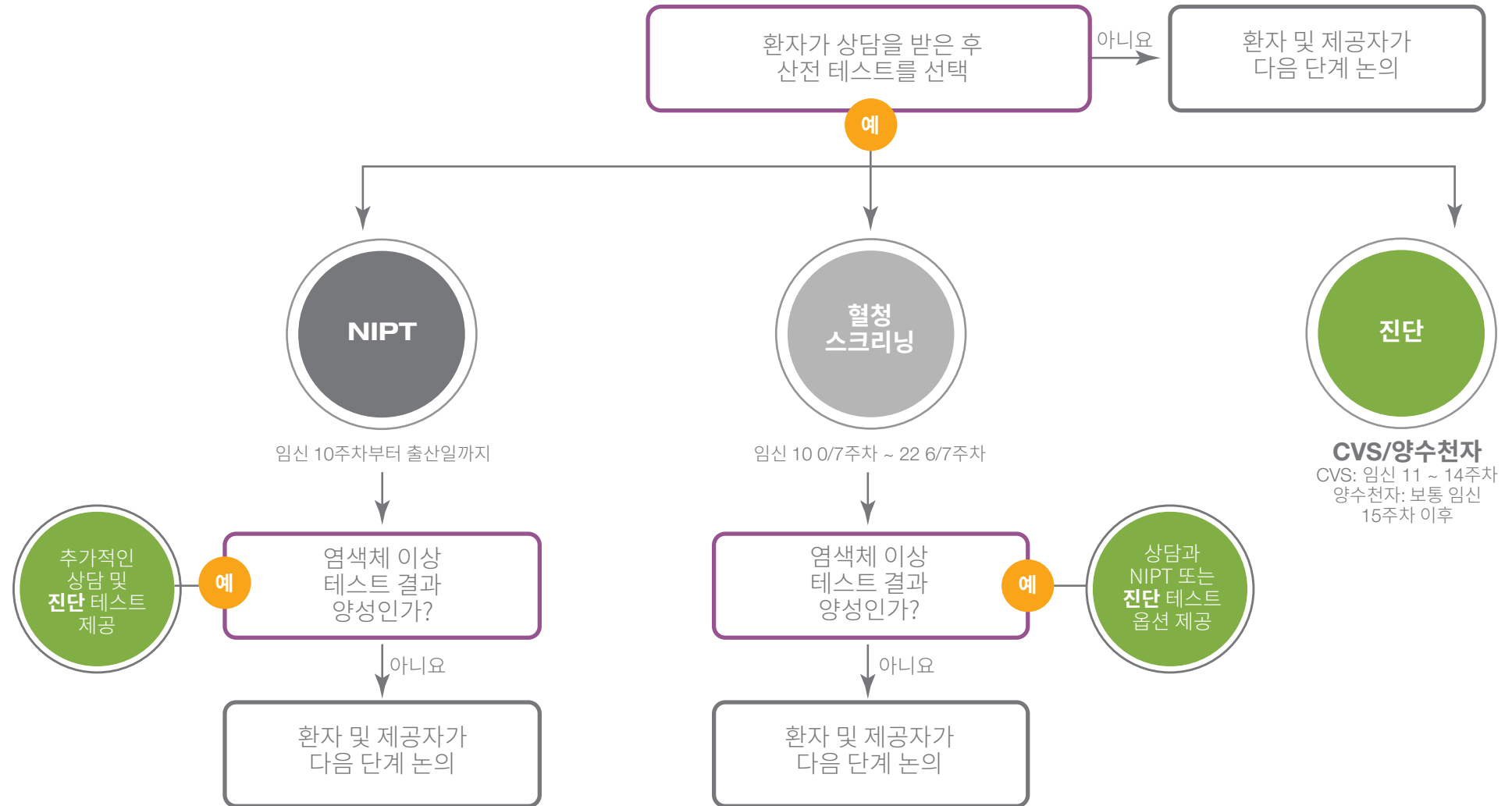
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

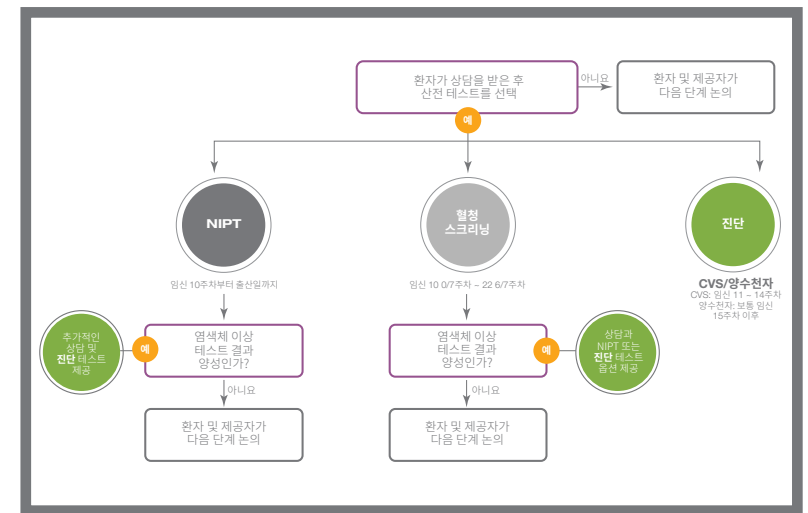
산전 스크리닝 및 진단 옵션*



*국가별로 다를 수 있음.

산전 스크리닝 및 진단 옵션*

- 산전 염색체 이수성 스크리닝 검사에서는 여성의 임신에 특정 염색체 이상이 동반될 가능성을 평가합니다.
 - 스크리닝 결과는 진단 결과가 아닙니다. 스크리닝 결과가 양성인 경우에는 추가적인 상담과 확진적 진단 테스트를 받아야 합니다.
- 진단 테스트는 다음에 관해 비교적 확정적인 정보를 제공할 수 있습니다.
 - 염색체 이상
 - 특정 유전적 이상



ACOG Practice Bulletins—Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e108–e122.

ACOG Practice Bulletins—Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e123–e137.

*미국에서 보편적이거나, 국가별로 다를 수 있음.

목차

유전학 개요

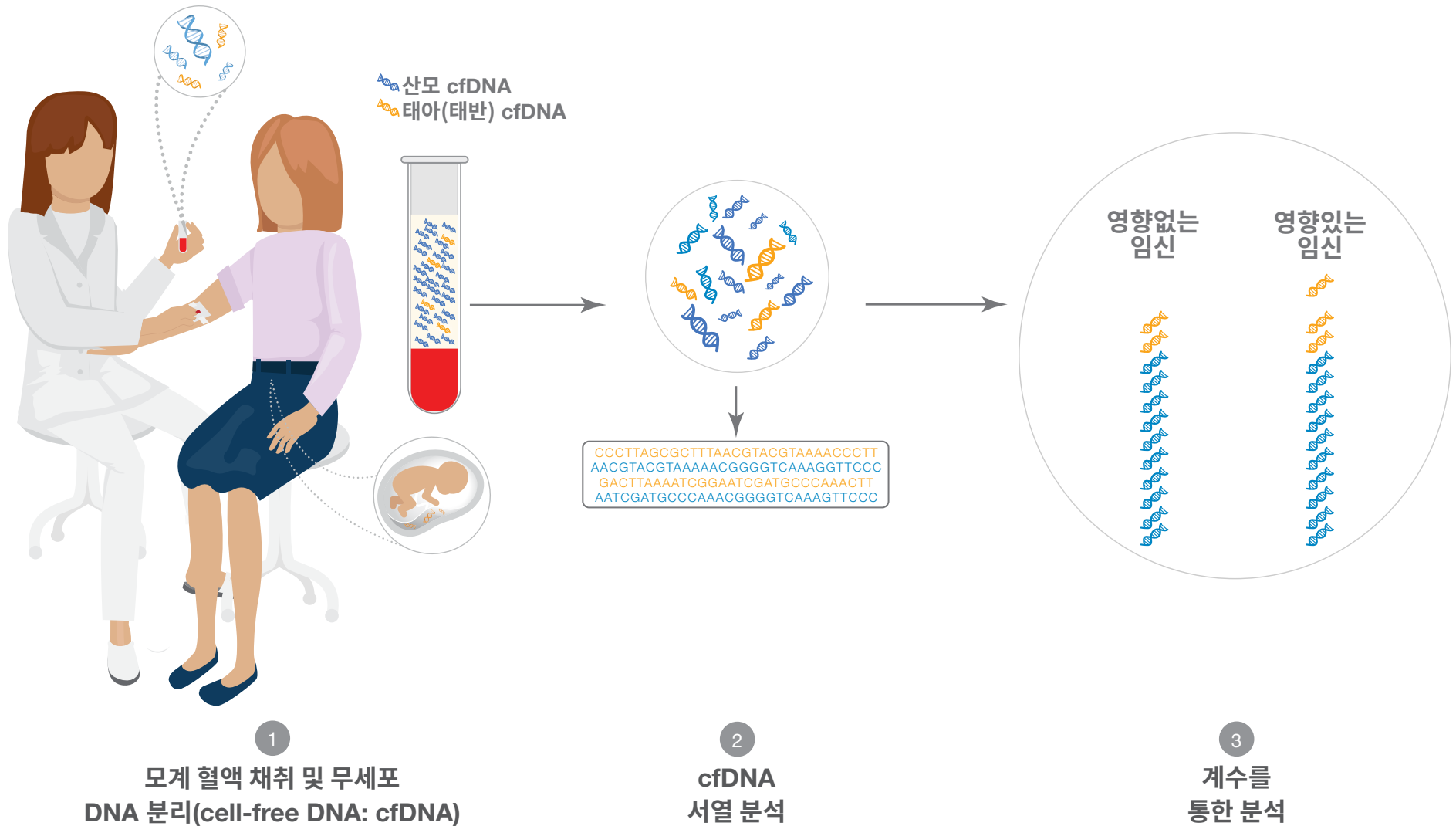
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

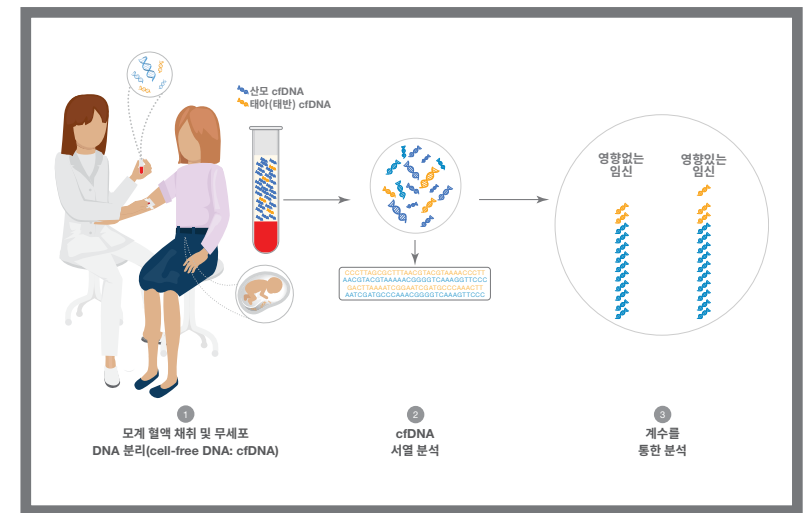
단일 유전자 유전

무세포 DNA를 이용한 비침습적 산전 테스트 (Noninvasive prenatal testing, NIPT)



무세포 DNA를 이용한 비침습적 산전 테스트 (Noninvasive prenatal testing, NIPT)

- NIPT는 이르면 10주차에 실시할 수 있습니다.
- 임신부의 팔에서 혈액 샘플을 채취합니다. 혈액 샘플에는 모계와 태반(태아)의 cfDNA가 포함되어 있습니다.
- cfDNA에 대해 서열 분석을 실시하며, 그 염색체 기원을 확인한 뒤 계수하여 염색체 이상 스크리닝을 실시합니다.
- 이점:
 - 비침습적이며 유산 위험이 없습니다.
 - 테스트하고자 하는 이상 상태에 대한 검출률이 높습니다.
 - 기존 혈청 스크리닝에 비해 위음성률 및 위양성률이 매우 낮습니다.
- 한계점:
 - 진단 테스트가 아니며, 위양성 및 위음성이 나타날 가능성이 있습니다.
 - 경우에 따라 결과는 태아 상태보다는 산모 또는 태반 상태를 나타낼 수 있습니다.



Gil MM, et al. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017; Sep;50(3):302-314.

ACOG Practice Bulletins—Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e123–e137.

목차

유전학 개요

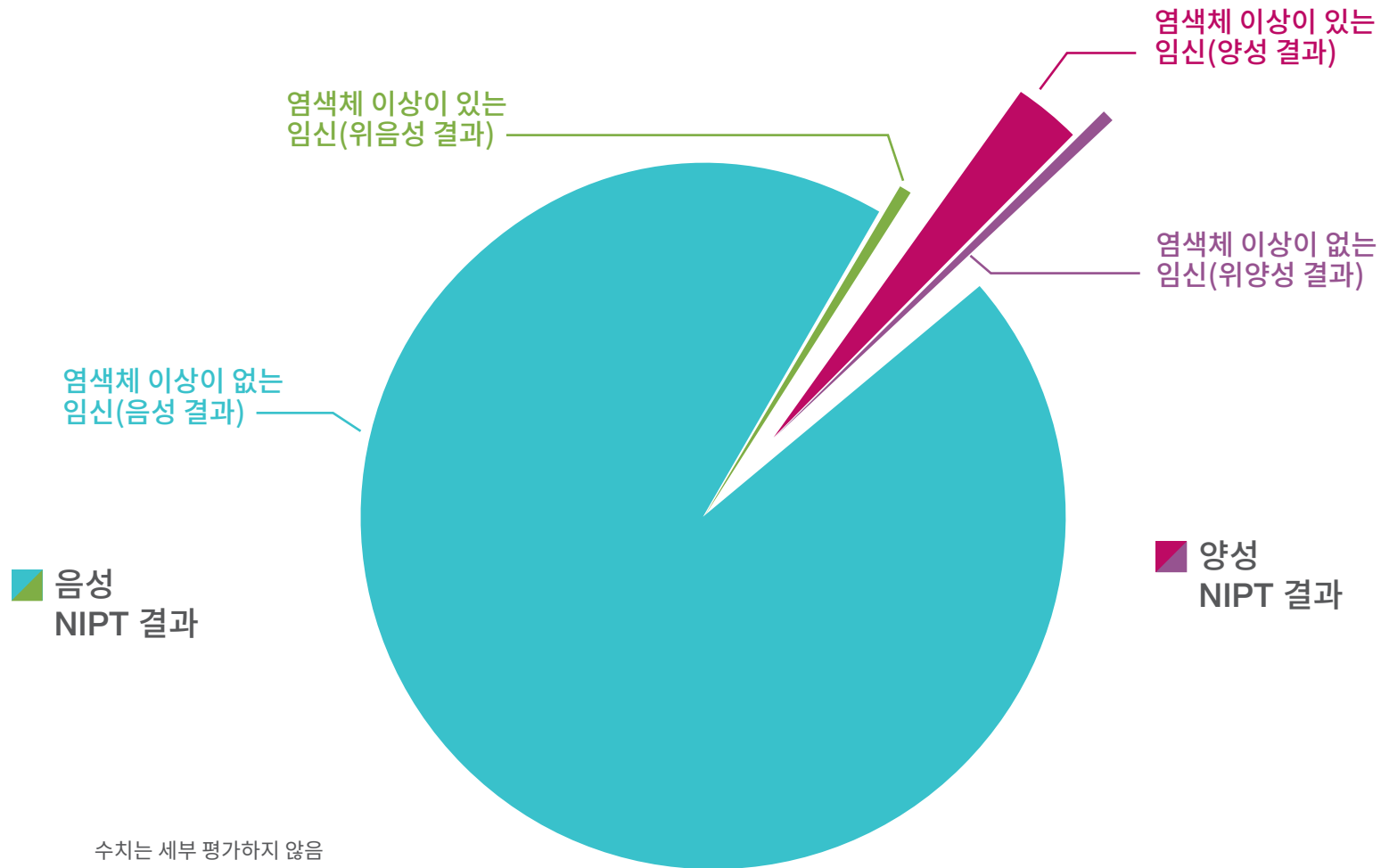
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

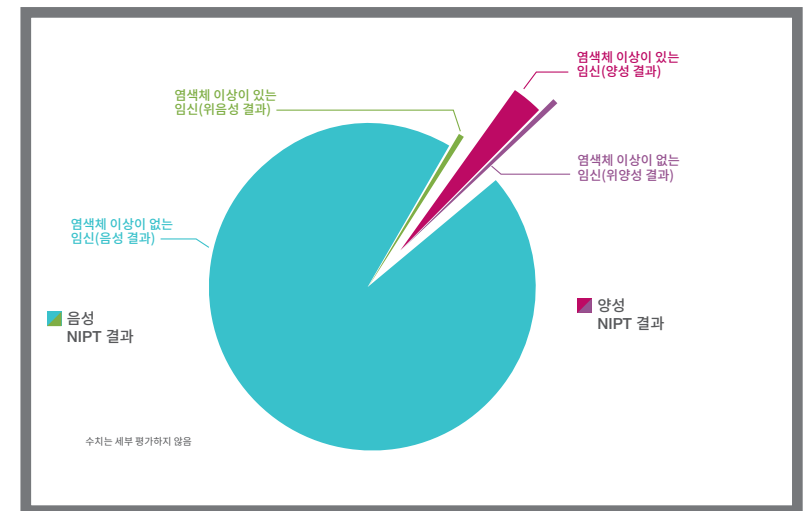
단일 유전자 유전

NIPT: 양성 및 음성 결과의 이해



NIPT: 양성 및 음성 결과의 이해

- 결과는 테스트 대상 상태에만 한정적으로 적용됩니다.
- 음성 결과는 태아에게 이상이 있을 확률이 낮다는 것을 의미합니다.
 - 대부분의 경우에는 실제로 이러한 이상이 없습니다(진음성 결과).
 - 드물게는 이상이 존재하는 경우도 있습니다(위음성 결과).
- 양성 결과는 이상이 있을 확률이 높다는 것을 의미합니다.
 - 대부분의 경우에는 실제로 이러한 이상이 존재합니다(진양성 결과).
 - 경우에 따라 이러한 이상 증상이 나타나지 않는 경우도 있습니다(위양성결과).
- NIPT는 스크리닝 테스트이기 때문에 결과를 해석할 때는 전체적인 임신 상황을 고려해야 하며, 양성 결과가 제시되는 경우에는 임신에 관해 돌이킬 수 없는 결정을 하기 전에 결과를 확증해 보아야 합니다.



목차

유전학 개요

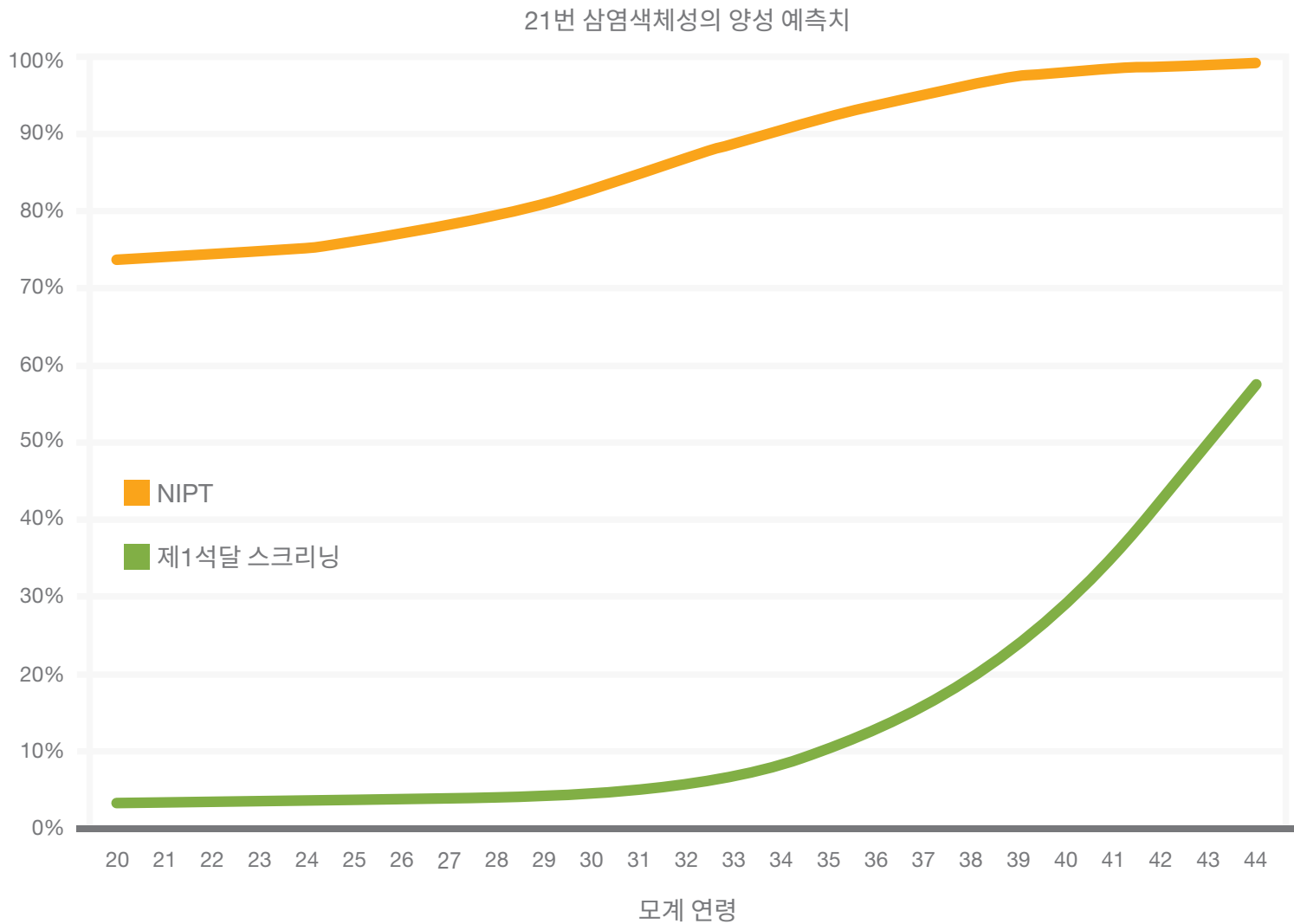
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

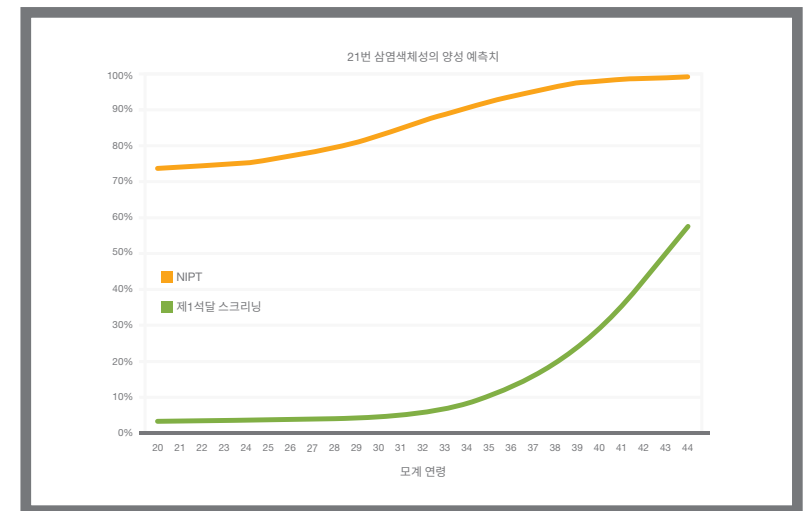
단일 유전자 유전

양성 예측치의 이해 및 비교(예: 21번 삼염색체성)



양성 예측치의 이해 및 비교(예: 21번 삼염색체성)

- 양성 예측치(Positive predictive value: PPV)란 양성 스크리닝 결과가 제시된 임신에 실제 이상이 존재할 확률을 말합니다.
- PPV는 해당 이상의 유병률과 테스트 성능의 영향을 받습니다.
 - 유병률이 높을수록 PPV도 높아집니다.
 - 테스트의 민감도와 특이도가 높을수록 PPV도 높아집니다.
- PPV가 높을수록 양성 결과가 진양성일 가능성이 높아지며, PPV가 낮을수록 위양성일 가능성이 높아집니다.
- 21번 삼염색체성의 NIPT PPV는 모계 연령과 관계 없이 21번 삼염색체성의 혈청 스크리닝 PPV보다 높습니다.



Snijders RJ, Sebire NJ, Nicolaides KH. 염색체 결함에 대한 모성 연령 및 임신 연령별 위험. Fetal Diagn Ther. 1995;10(6):356-67.
Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, Nicolaides KH. 태아 부전증을 검사하는 산모의 무세포 DNA 분석: 업데이트된 메타 분석. 초음파 Obstet Gynecol 2017 Apr 11;50(3):302-314.doi: 10.1002/uog.17484.
Santorum, Wright D, Syngelaki A, Karagioti N, Nicolaides KH. Accuracy of first trimester combined test in screening for trisomies 21, 18 and 13. 초음파 Obstet Gynecol 2017 Jun;49(6):714-720. doi: 10.1002/uog.17283.

목차

유전학 개요

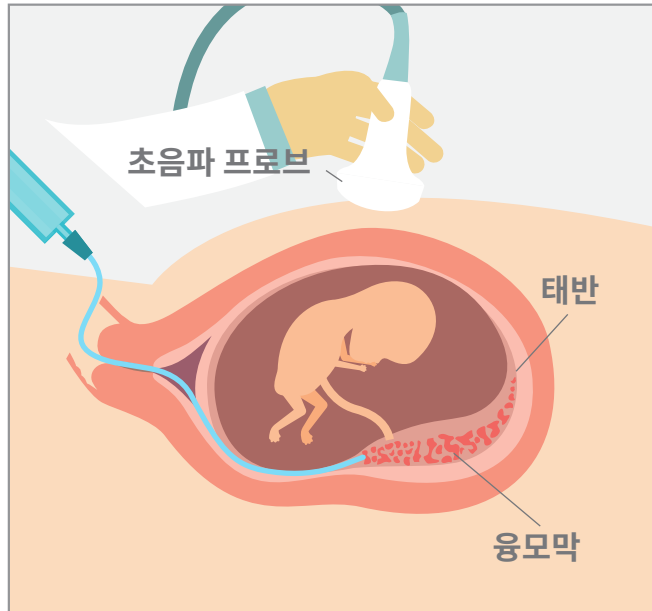
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

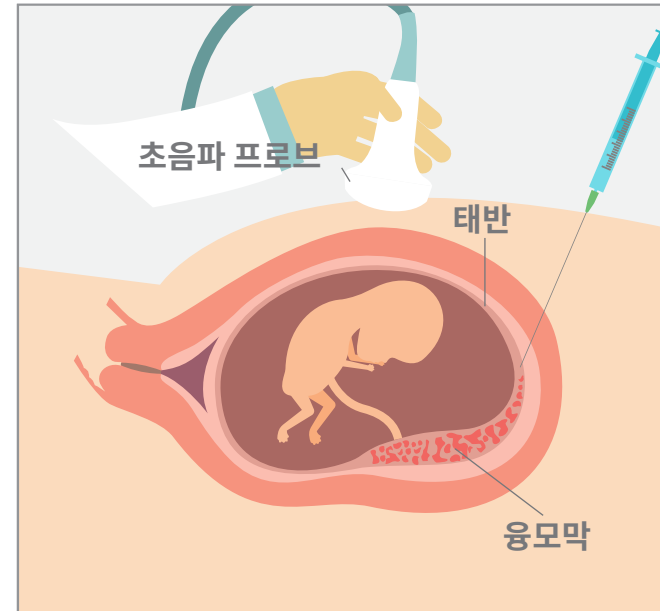
희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

진단 테스트: 융모막 채취법 (Chorionic villus sampling: CVS)



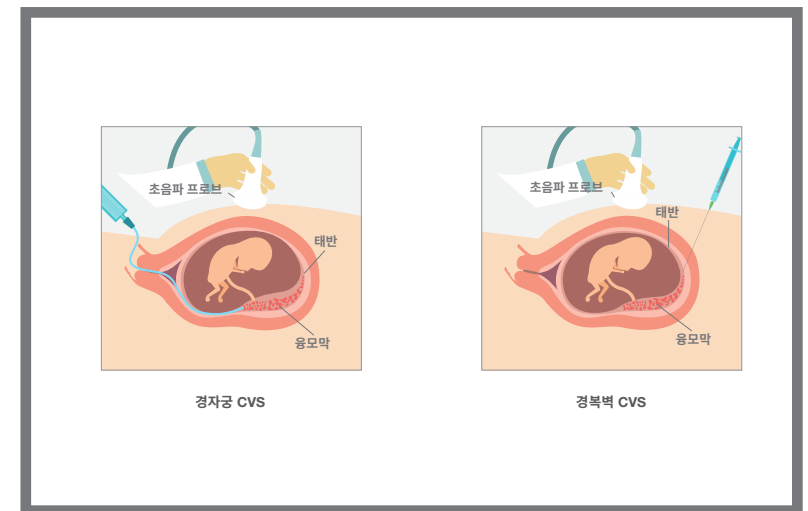
경자궁 CVS



경복벽 CVS

진단 테스트: 융모막 채취법 (Chorionic villus sampling: CVS)

- 염색체 이상의 존재 여부와 관계 없이, 확실하게 측정할 수 있습니다.
 - 필요 시 추가적인 유전학 테스트를 실시할 수 있습니다.
- 태반 융모에서 채취한 세포의 테스트를 포함합니다.
 - 일반적으로 임신 11주차와 14주차 사이에 실시합니다.
- 유산을 비롯한 합병증의 위험을 동반합니다.



ACOG Practice Bulletins—Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e108–e122.

목차

유전학 개요

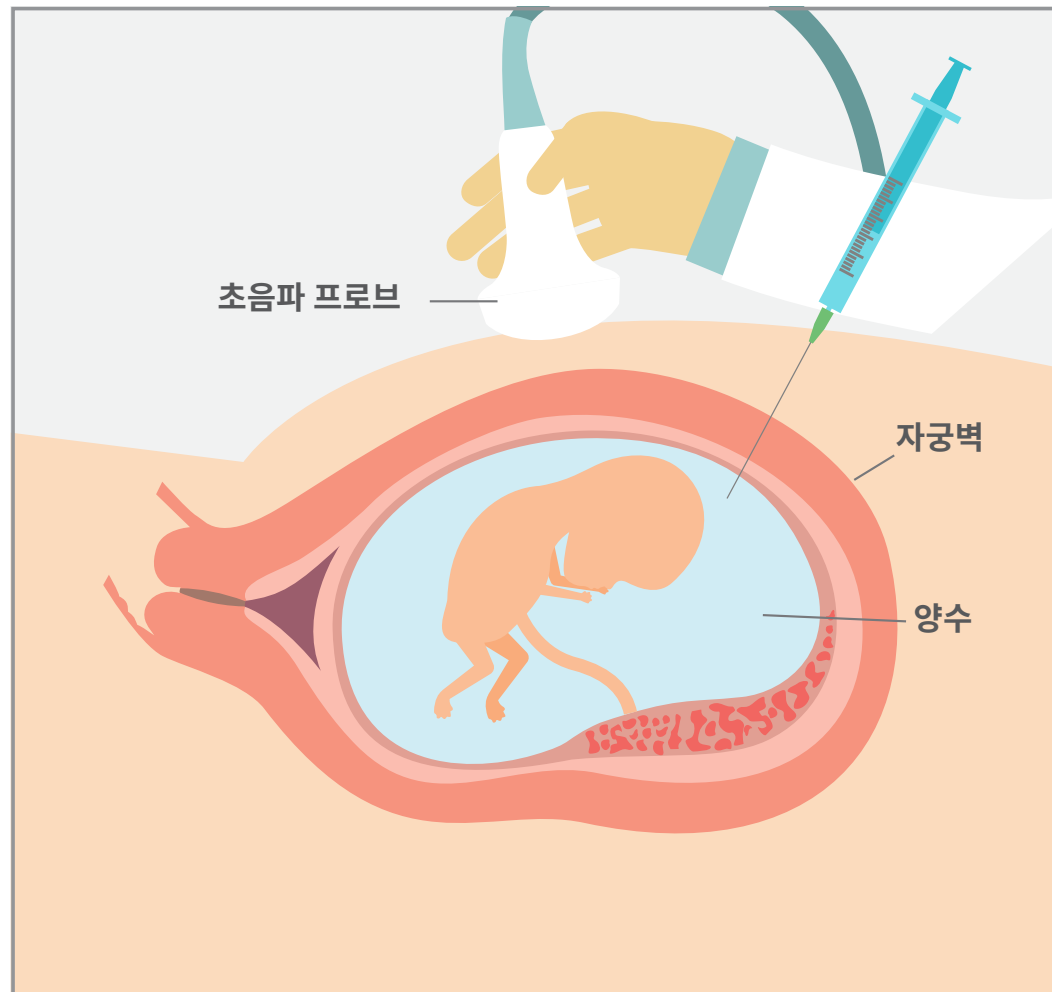
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

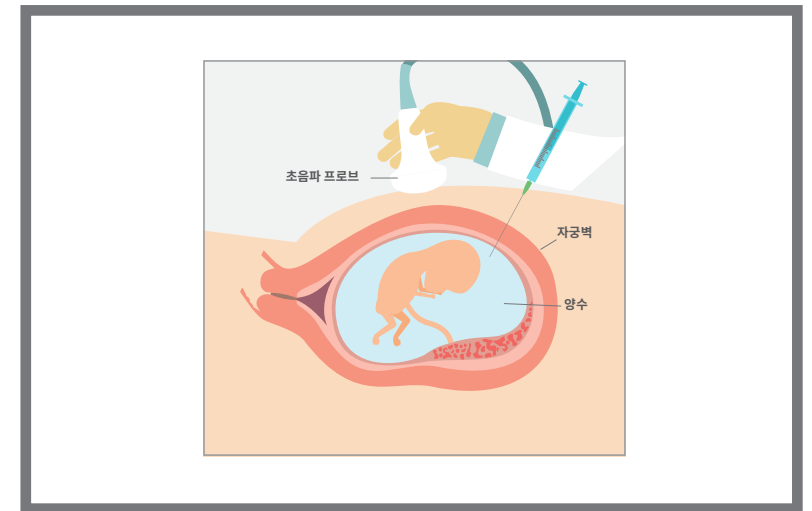
단일 유전자 유전

진단 테스트: 양수천자



진단 테스트: 양수천자

- 염색체 이상의 존재 여부와 관계 없이, 최대한의 확실성으로 측정이 가능합니다.
 - 필요 시 추가적인 유전학 테스트를 실시할 수 있습니다.
- 태아를 둘러싸고 있는 액체(양수)에서 채취한 태아 세포에 대한 테스트를 포함합니다.
 - 일반적으로 임신 15주차와 20주차 사이에 실시합니다.
 - 필요 시 임신 20주차 이후에도 실시할 수 있습니다.
- 양수 누출 및 유산을 비롯한 합병증의 위험을 동반합니다.



ACOG Practice Bulletins—Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e108–e122.

목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

희귀 상염색체 삼염색체증



목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

희귀 상염색체 삼염색체증



목차

유전학 개요

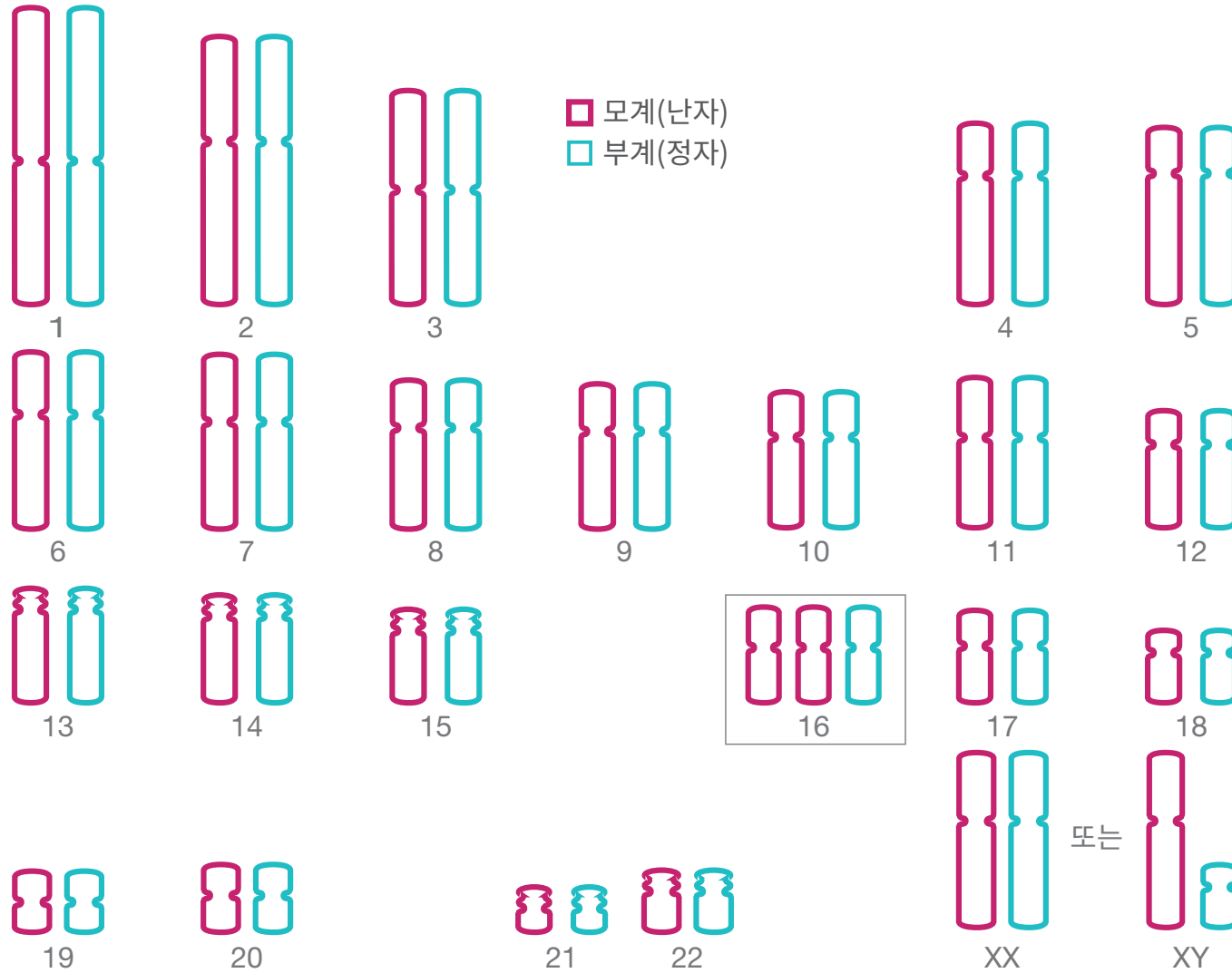
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

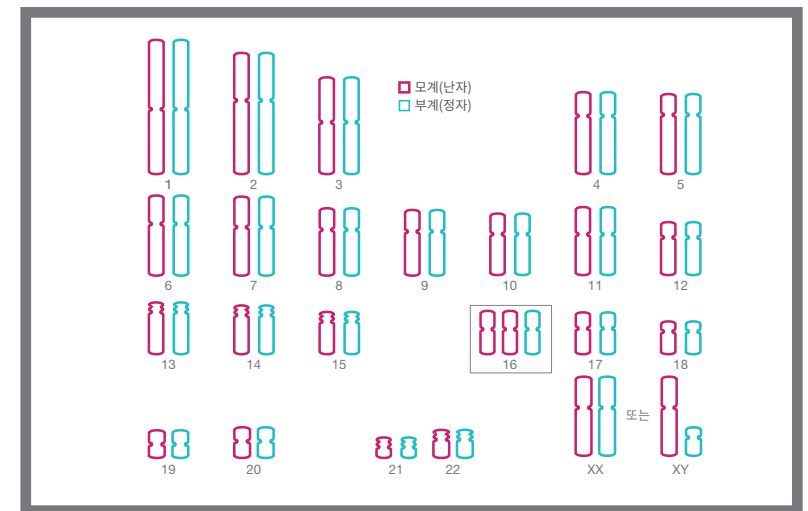
단일 유전자 유전

희귀 상염색체 삼염색체증(예: 16번 삼염색체성)



희귀 상염색체 삼염색체증(예: 16번 삼염색체성)

- 21, 18, 13, X 또는 Y 이외의 염색체와 관련되는 삼염색체증은 희귀 상염색체 삼염색체증이라고 부릅니다.
- NIPT에서 희귀 상염색체 삼염색체증의 유병률은 0.28 ~ 0.78%입니다.
- 임상 증상은 다양하게 나타나며 관련 염색체가 무엇인지에 따라 달라집니다. 여기에는 다음이 포함될 수 있습니다.
 - 태아 소실
 - 태아 사망 및 사산
 - 태반 한정성 모자이크 현상과 그에 따른 자궁내 성장 제한 및 단친성 이염색체 관련 장애
 - 지능 및 발달 장애와 기형
 - 때때로 임상 표현형이 정상일 수 있음



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

목차

유전학 개요

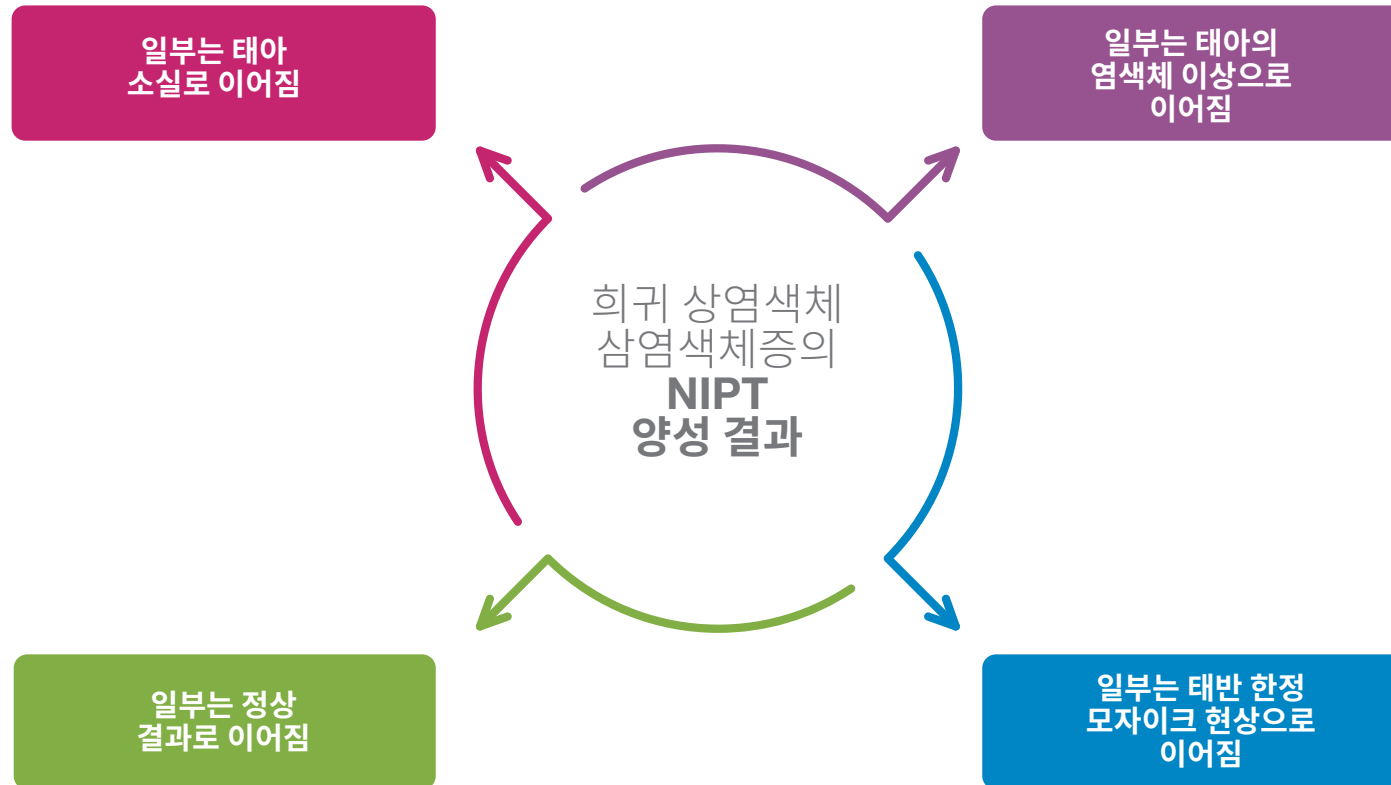
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

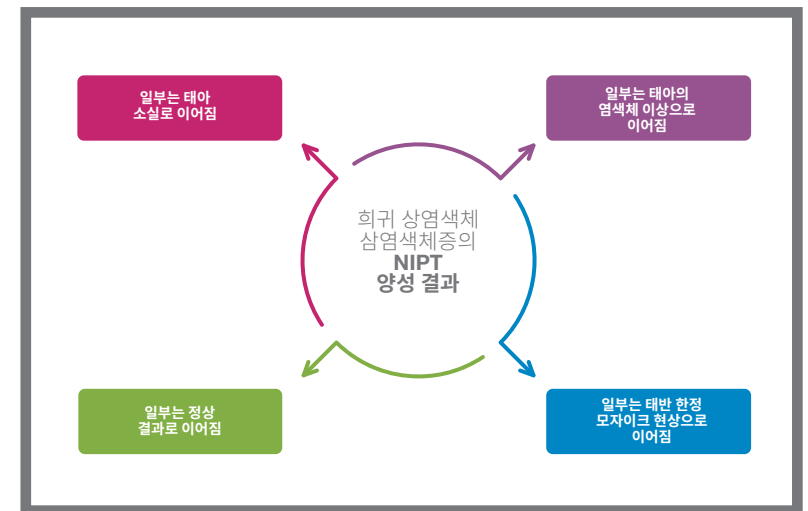
단일 유전자 유전

NIPT로 발견되는 희귀 상염색체 삼염색체증의 잠재적 임상 결과



NIPT로 발견되는 희귀 상염색체 삼염색체증의 잠재적 임상 결과

- 양성 NIPT 결과가 확보된 후의 임상 증상은 다양하며 염색체가 무엇인지에 따라 달라집니다.
 - 특정 염색체 이상은 태아 소실을 초래할 수 있습니다.
 - 특정 염색체 이상의 경우에는 검출된 염색체 이상과 연관 있는 표현형을 가진 아기가 태어날 수 있습니다.
 - 특정 염색체 이상은 태반 한정성 모자이크 현상(confined placental mosaicism: CPM)을 야기할 수 있습니다.
 - CPM은 자궁내 성장 제한, 태아 사망을 야기하는 태반 기능 변화의 위험을 높이고 단친성 이염색체의 위험을 동반할 수 있습니다.
 - 때때로 뚜렷한 임상적 소견이 없는 경우도 있습니다.
 - 위양성 결과가 발생할 수도 있습니다.
- NIPT는 스크리닝 테스트입니다. 확보된 결과는 임신에 관해 어떠한 결정이든 내리기 전에 진단 테스트(예: CVS 또는 양수천자)를 통해 확증해 보아야 합니다.



Mardy A, Wapner RJ. 구속된 태반 모자이크증과 그것이 NIPT 결과의 확인에 미치는 영향. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016;172(2):118-22.

Kalousek DK, Barrett I. Confined placental mosaicism and stillbirth. Pediatr Pathol 1994 Jan-Feb;14(1):151-9.

Kalousek DK. 구속된 태반 모자이크증과 자궁 내 발달. Pediatr Pathol. 1990;10(1-2):69-77.

목차

유전학 개요

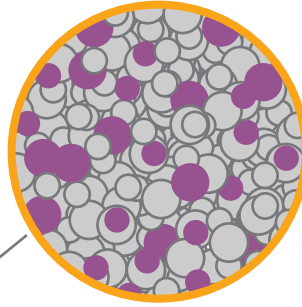
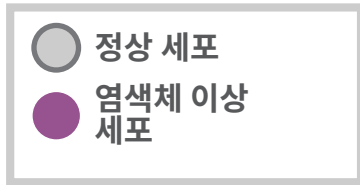
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

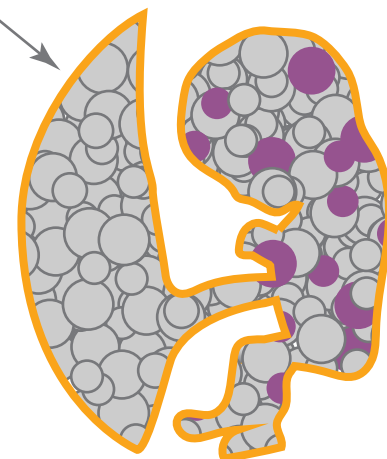
염색체 모자이크 현상의 종류



전체 모자이크
현상



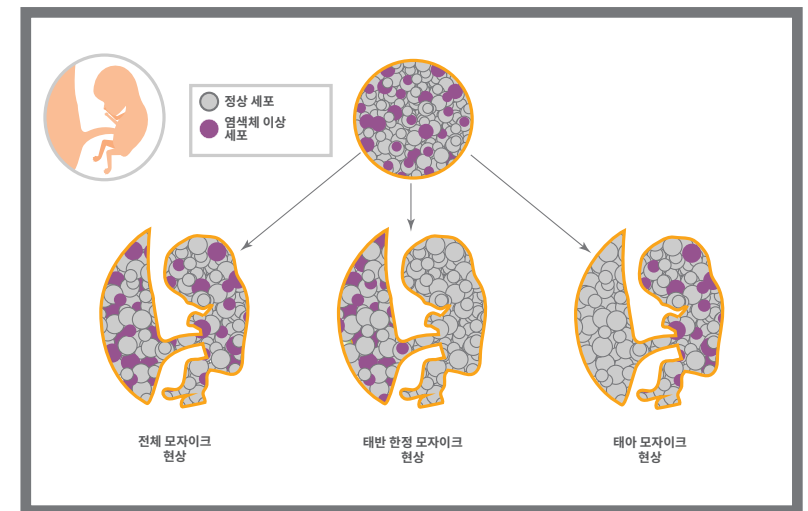
태반 한정 모자이크
현상



태아 모자이크
현상

염색체 모자이크 현상의 종류

- **전체 모자이크 현상:** 태반과 태아 모두에서 염색체가 다른 두 개 이상의 세포주가 존재하는 경우.
 - 위음성 NIPT 결과를 제시할 수 있습니다.
- **태반 한정성 모자이크 현상:** 염색체가 다른 두 개 이상의 세포주가 태아에는 없으나 태반에 존재하는 경우.
 - 위양성 NIPT 결과를 제시할 수 있습니다.
- **태아 모자이크 현상:** 염색체가 다른 두 개 이상의 세포주가 태반에는 없으나 태아에 존재하는 경우.
 - 위음성 NIPT 결과를 제시할 수 있습니다.



Grati FR. *J Clin Med.* 2014;3(3):809-837.

Van Opstal D, et al. *PLoS One.* 2016;11(1):e0146794.

Kalousek DK. *Pediatr Pathol.* 1990;10(1-2):69-77.

목차

유전학 개요

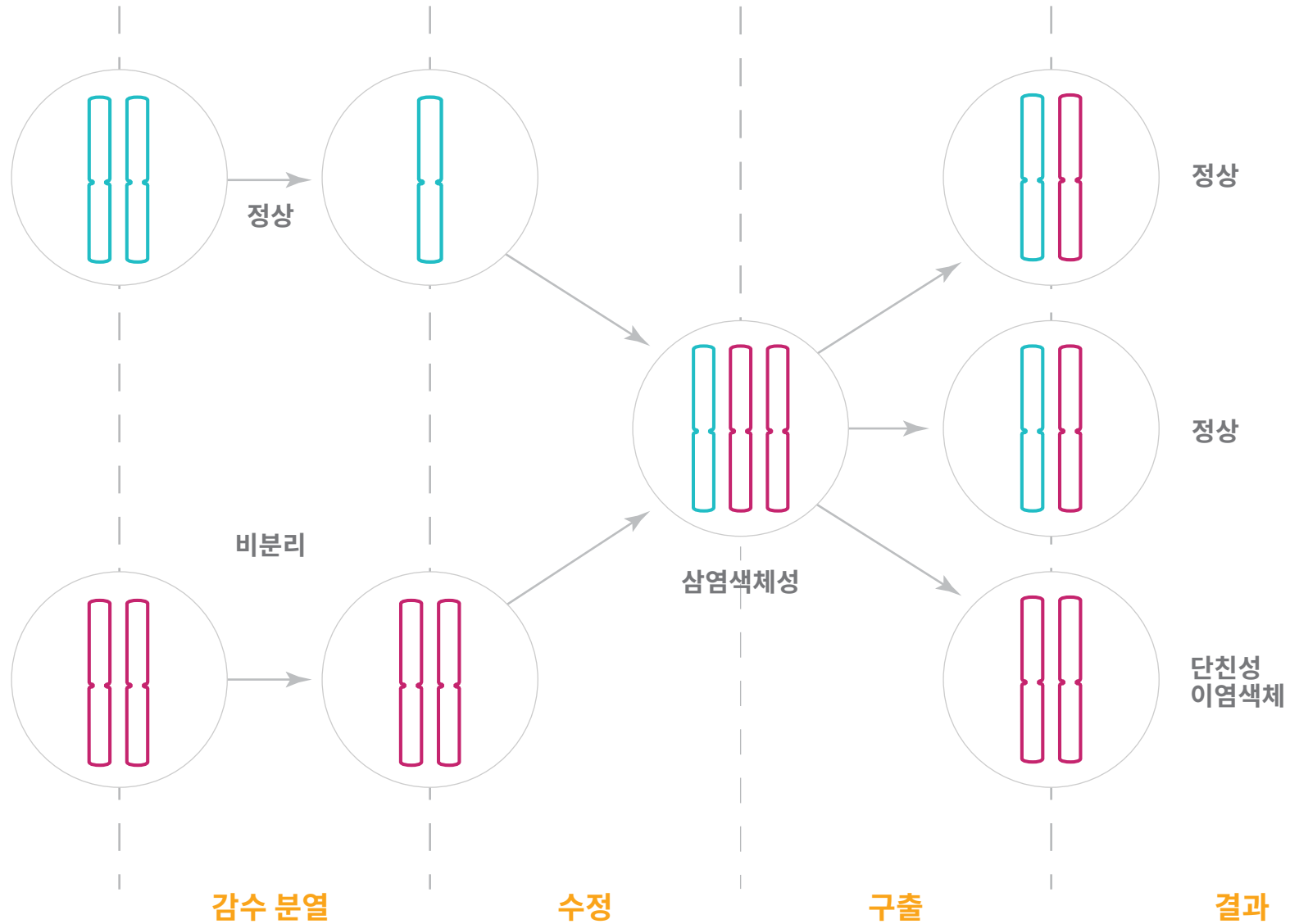
염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

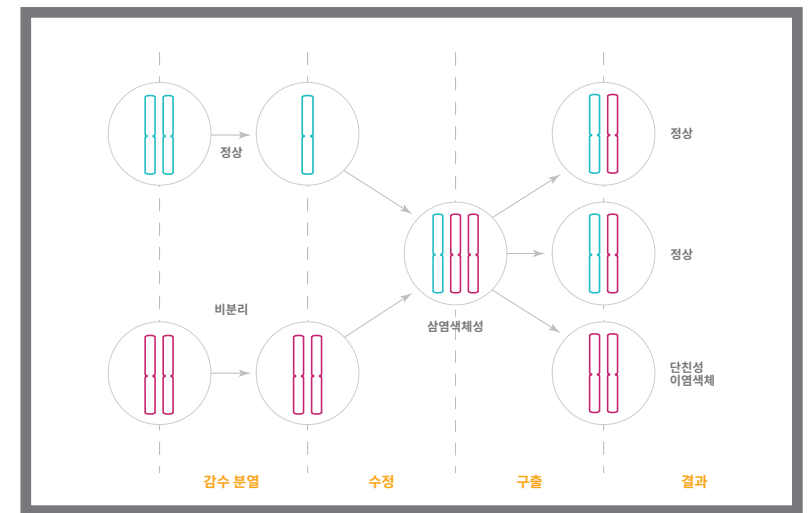
단일 유전자 유전

삼염색체성 구출에 따른 단친성 이염색체 (Uniparental disomy: UPD)



삼염색체성 구출에 따른 단친성 이염색체 (Uniparental disomy: UPD)

- UPD란 특정 염색체가 부모 두 명 중 각 한 명으로부터 하나씩 복제되지 않고 한 명에게서 두 개가 복제되는 경우를 말합니다.
 - 태반 한정성 모자이크 현상의 경우에는 주로 삼염색체성 구출로 인해 UPD가 발생합니다.
 - ACMG는 각인된 염색체(6,7,11,14,15,20)에 대한 UPD 테스트를 권장합니다. 임상 진료는 다를 수도 있습니다.
 - UPD를 진단하려면 추가적인 전문 테스트가 필요합니다.
 - 임상 증상은 다양합니다. 특정 각인된 염색체의 UPD는 지능 장애와 기타 유전적 이상을 야기할 수 있습니다.
- 특정 상염색체 삼염색체증에 대해 양성 cfDNA 스크리닝 결과가 나오는 경우, 태반 한정성 모자이크 현상의 위험이 증가하며 이에 따라 UPD의 위험도 높아집니다.



1. Kotzot D, Utermann G. Uniparental disomy (UPD) other than 15: phenotypes and bibliography updated. Am J Med Genet A 2005; 136: 287 – 305.
 2. Shaffer LG, Agan N, Goldberg JD et al. 단친성 이염색체에 관한 미국 의학 유전학 대학 비외과 진단 테스트 성명. Genet Med 2001; 3: 206 – 211.

단일 유전자 유전



목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

단일 유전자 유전



목차

유전학 개요

염색체 이상

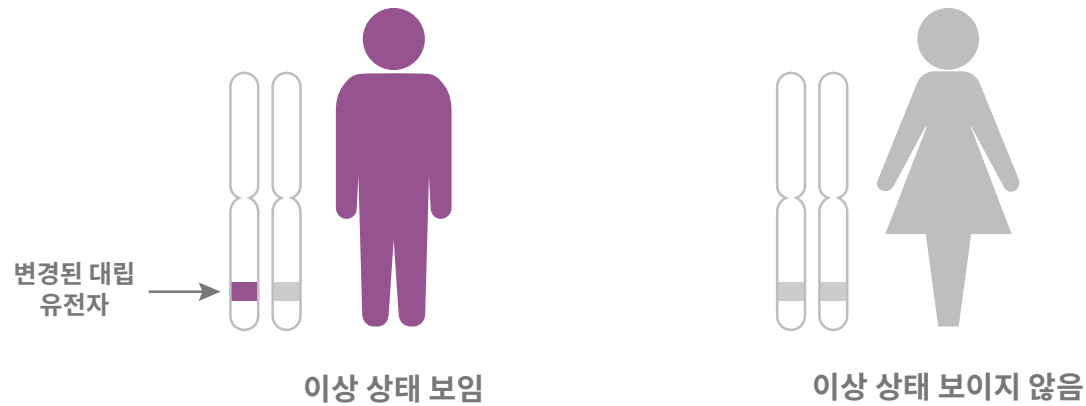
산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

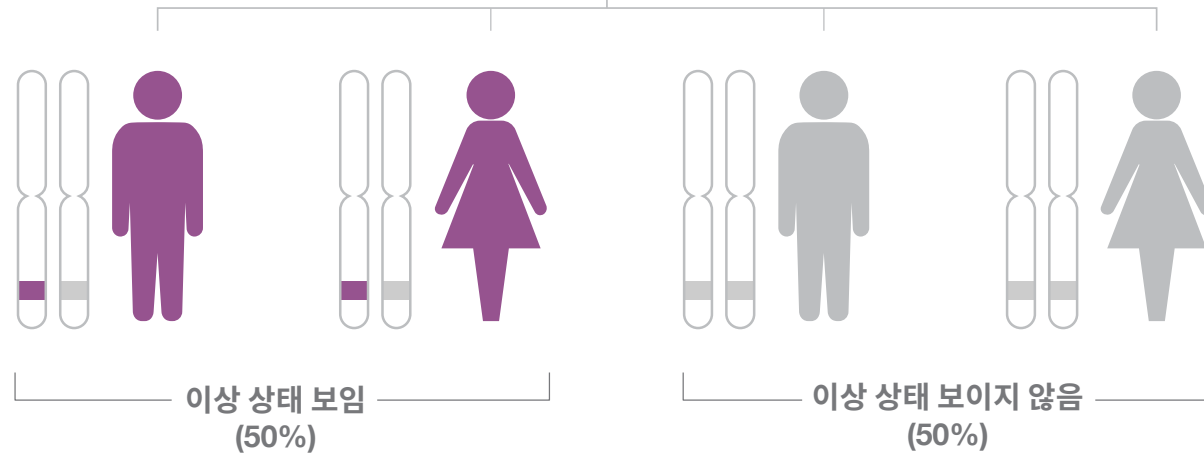
단일 유전자 유전

상염색체 우성 유전

부모

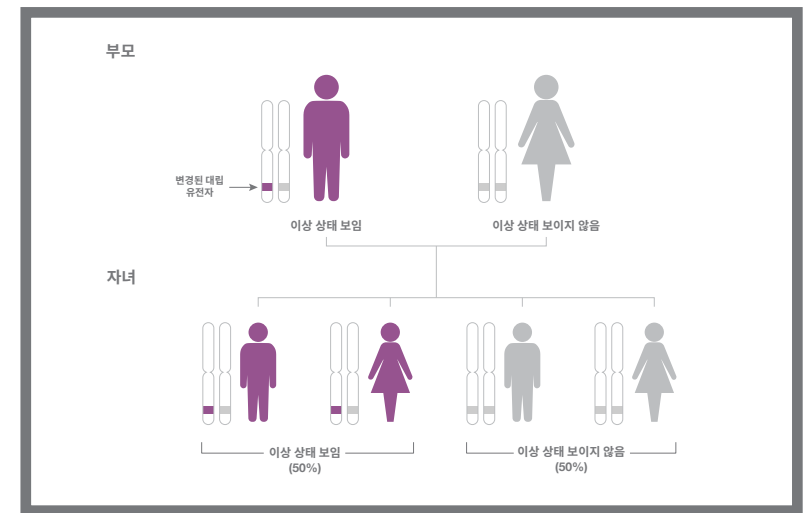


자녀



상염색체 우성 유전

- 이상 상태의 상염색체 우성 유전이 발생하려면 변경된 대립 유전자의 복제본이 한 개만 존재해야 합니다.
- 부모 두 명 중 이상 상태의 영향을 받은 한 명은 임신이 될 때마다 다음과 같은 생식적 위험이 있습니다.
 - 이러한 이상 상태에 의해 영향을 받은 아기가 태어날 확률이 50%입니다.
 - 이러한 이상 상태가 없는 아기(영향 없음)가 태어날 확률이 50%입니다.
 - 남성과 여성 모두 위험의 정도는 동일합니다.



US National Library of Medicine. Help Me Understand Genetics: Inheriting Genetic Conditions. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance.pdf>. 2016년 6월 6일 출판. 2016년 6월 7일 액세스.

목차

유전학 개요

염색체 이상

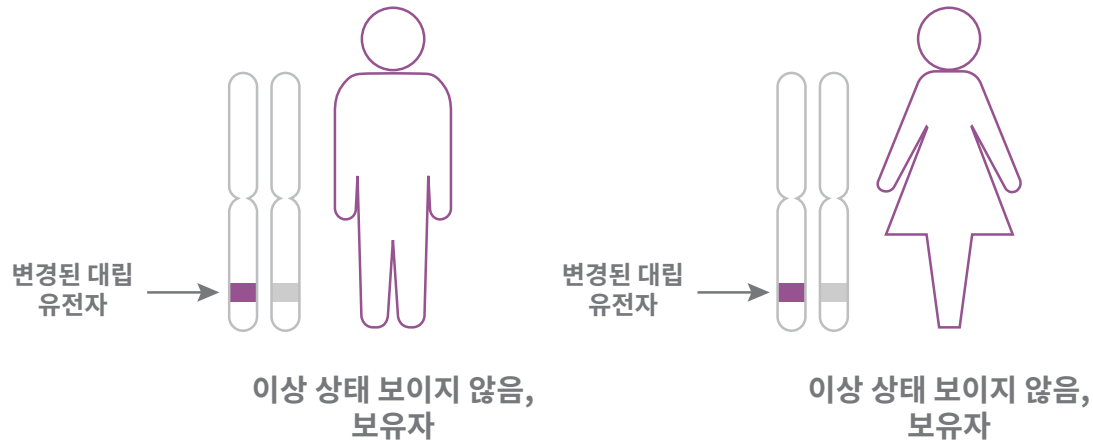
산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

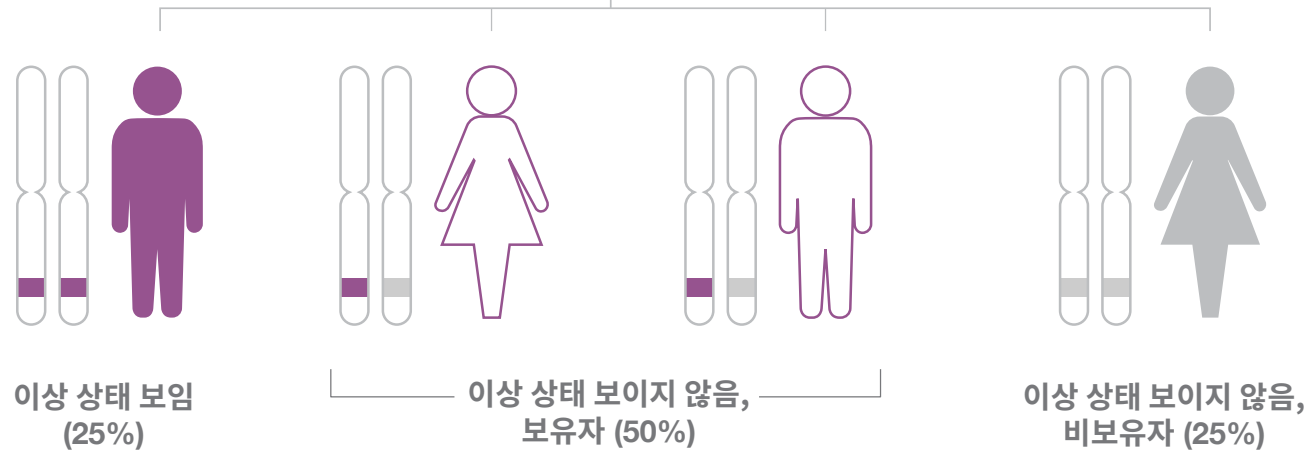
단일 유전자 유전

상염색체 열성 유전

부모

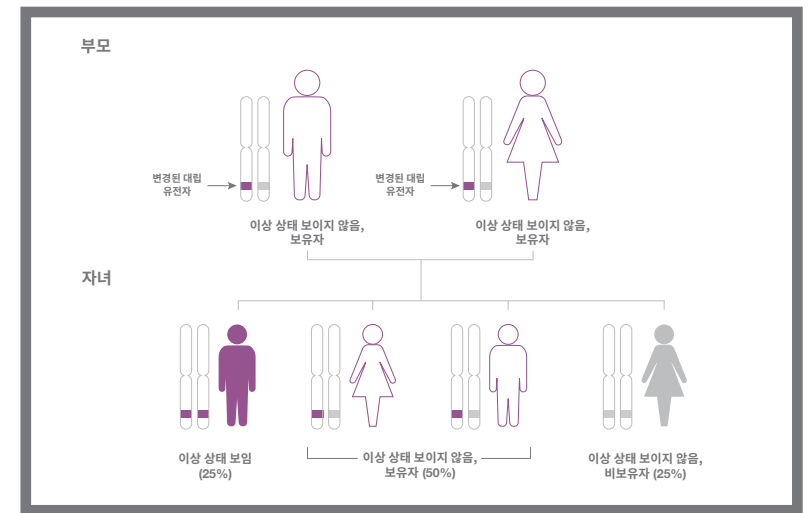


자녀



상염색체 열성 유전

- 이상 상태의 상염색체 열성 유전이 발생하려면 변경된 대립 유전자의 복제본이 두 개 존재해야 합니다.
- 변경된 대립 유전자 복제본을 한 개만 보유한 사람을 보유자라고 부르며, 보통 보유자는 이상이 없는 상태입니다.
- 부모 두 명이 모두 같은 이상 상태를 가진 보유자인 경우에는 임신이 될 때마다 다음과 같은 생식적 위험이 존재합니다.
 - 이러한 이상 상태가 있는 아기(영향 있음)가 태어날 확률이 25%입니다.
 - 이러한 이상 상태가 없지만(영향 없음) 이상 상태를 보유하는 보유자 아기가 태어날 확률이 50%입니다.
 - 이러한 이상 상태가 없고(영향 없음) 이상 상태를 보유하지도 않는 아기가 태어날 확률이 25%입니다.
 - 남성과 여성 모두 위험의 정도는 동일합니다.



US National Library of Medicine. Help Me Understand Genetics: Inheriting Genetic Conditions. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance.pdf>. 2016년 6월 6일 출판. 2016년 6월 7일 액세스.

목차

유전학 개요

염색체 이상

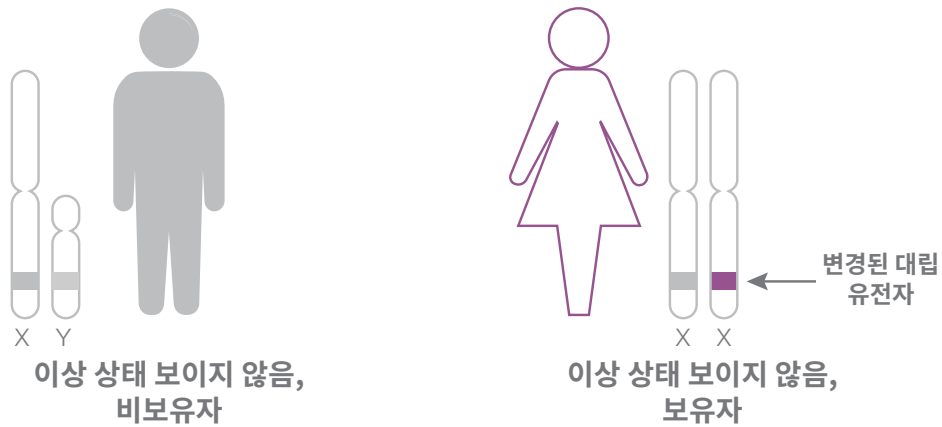
산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

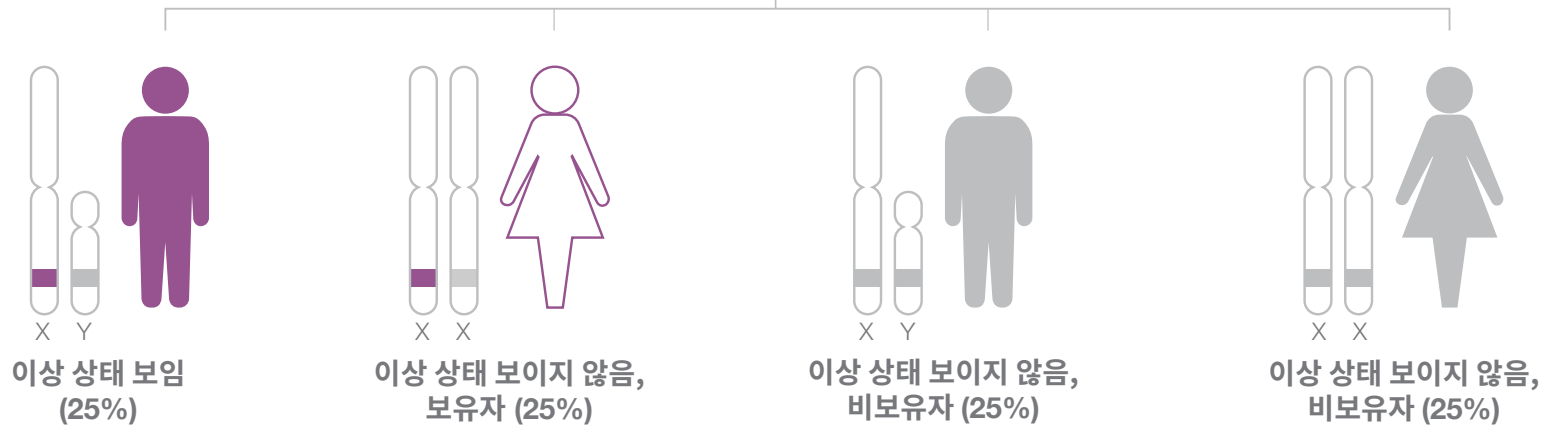
단일 유전자 유전

X 연관 열성 유전

부모

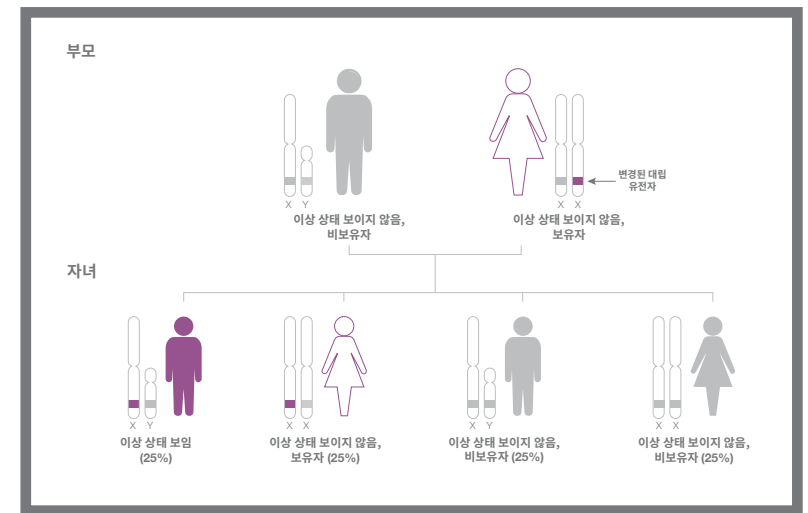


자녀



X 연관 열성 유전

- X 연관 열성 유전은 X 염색체에 발생하는 변경된 대립 유전자와 관련이 있습니다.
- X 염색체에 변경된 대립 유전자가 있는 남성은 이 이상 상태가 존재합니다(영향 있음).
- 두 개의 X 염색체 중 한 개에 유전자 변이가 있는 여성은 이 이상 상태의 보유자라고 부릅니다.
 - 여성 보유자는 보통 이상 상태의 영향을 받지 않지만 일부는 몇 가지 특성을 보일 수 있습니다.
- 보유자 여성은 임신이 될 때마다 다음과 같은 생식적 위험이 있습니다.
 - 이러한 이상 상태가 있는 남자 아기(영향 있음)가 태어날 확률이 25%입니다.
 - 이러한 이상 상태가 없는 여자 보유자 아기(영향 없음)가 태어날 확률이 25%입니다.
 - 이러한 이상 상태가 없는 남자 아기(영향 없음)가 태어날 확률이 25%입니다.
 - 이러한 이상 상태가 없고(영향 없음) 이상 상태를 보유하지도 않는 여자 아기가 태어날 확률이 25%입니다.



US National Library of Medicine. Your guide to understanding genetic conditions: What are the different ways in which a genetic condition can be inherited? <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>. 2016년 5월 31일 출판. 2016년 6월 3일 액세스.

목차

유전학 개요

염색체 이상

산전 스크리닝 및 진단 옵션

희귀 상염색체 삼염색체증

단일 유전자 유전

본 상담 가이드는 의료인에게 유전학 상담에 관한 기본적인 정보를 제시하기 위한 것이며 일반 교육 용도로만 제공되는 것입니다.
이 가이드는 의료인이 의학적 상담 또는 서비스를 제공할 때 직업적 판단을 대신하기 위한 용도가 아닙니다.