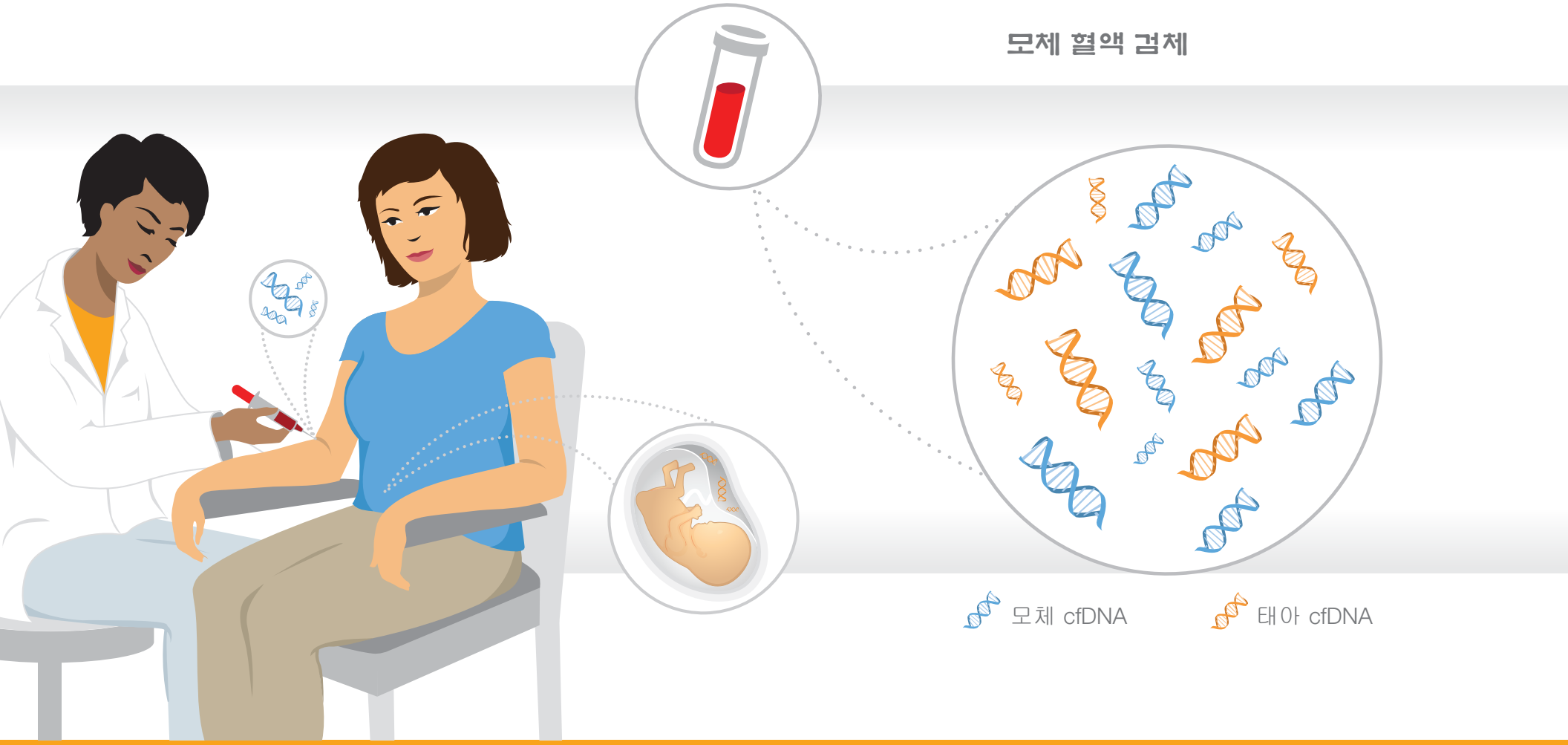
비침습적 산전 검사 (NIPT)의 가치.

유전 상담사 소책자 보충자료

illumina®

verifi®
prenatal test
your questions – answered

NIPT는 무세포 DNA를 사용합니다.



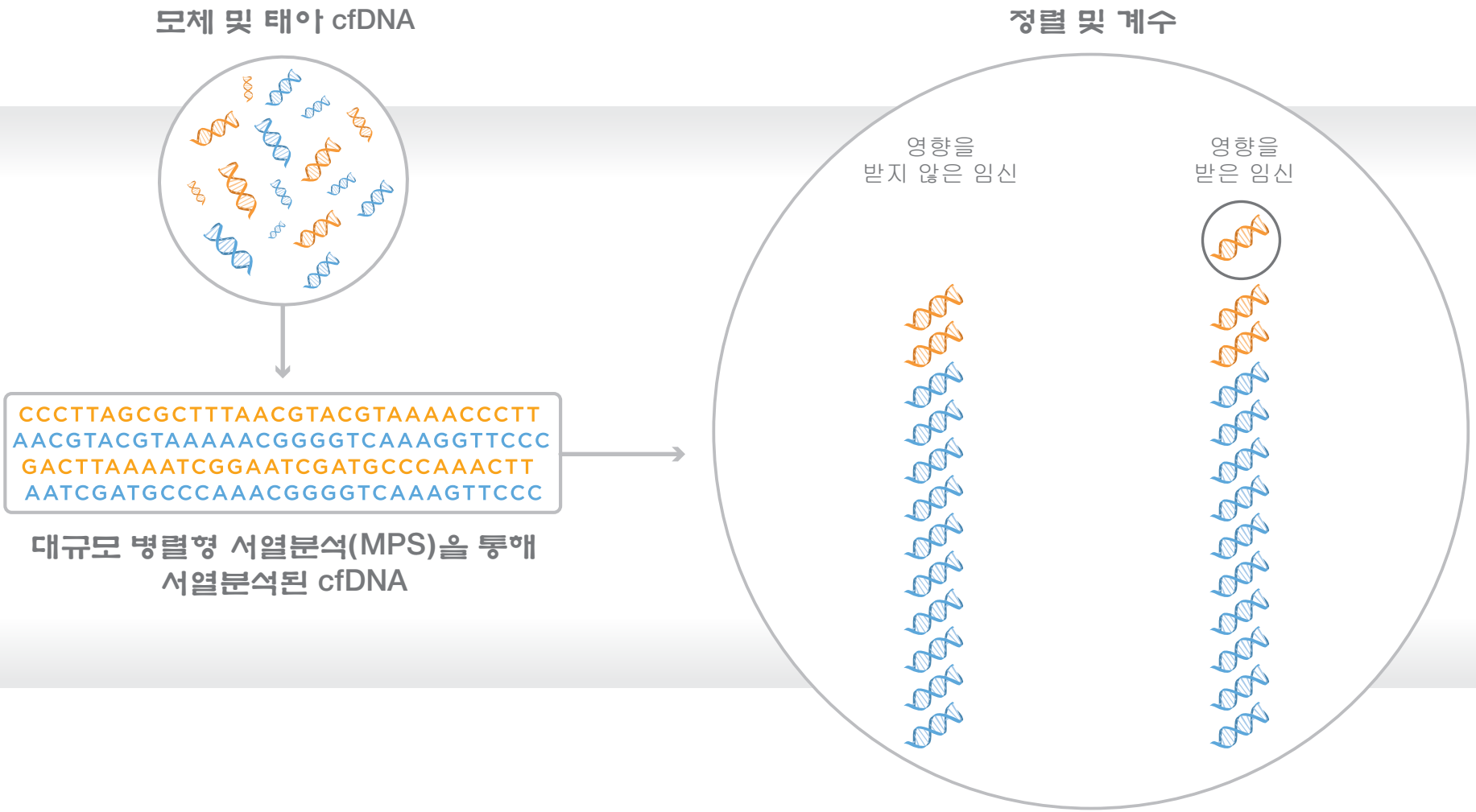
illumina®

verifi® prenatal test
your questions – answered

NIPT는 무세포 DNA를 사용합니다.

- 모체 혈액 검체에는 모체 및 태아 cfDNA 모두의 복합체가 포함되어 있습니다.
- 모체 및 태아 분절 모두 NIPT에서 계수되고 분석됩니다.
- 홀배수체는 염색체 물질 양을 참조 염색체군과 비교하여 검출됩니다.

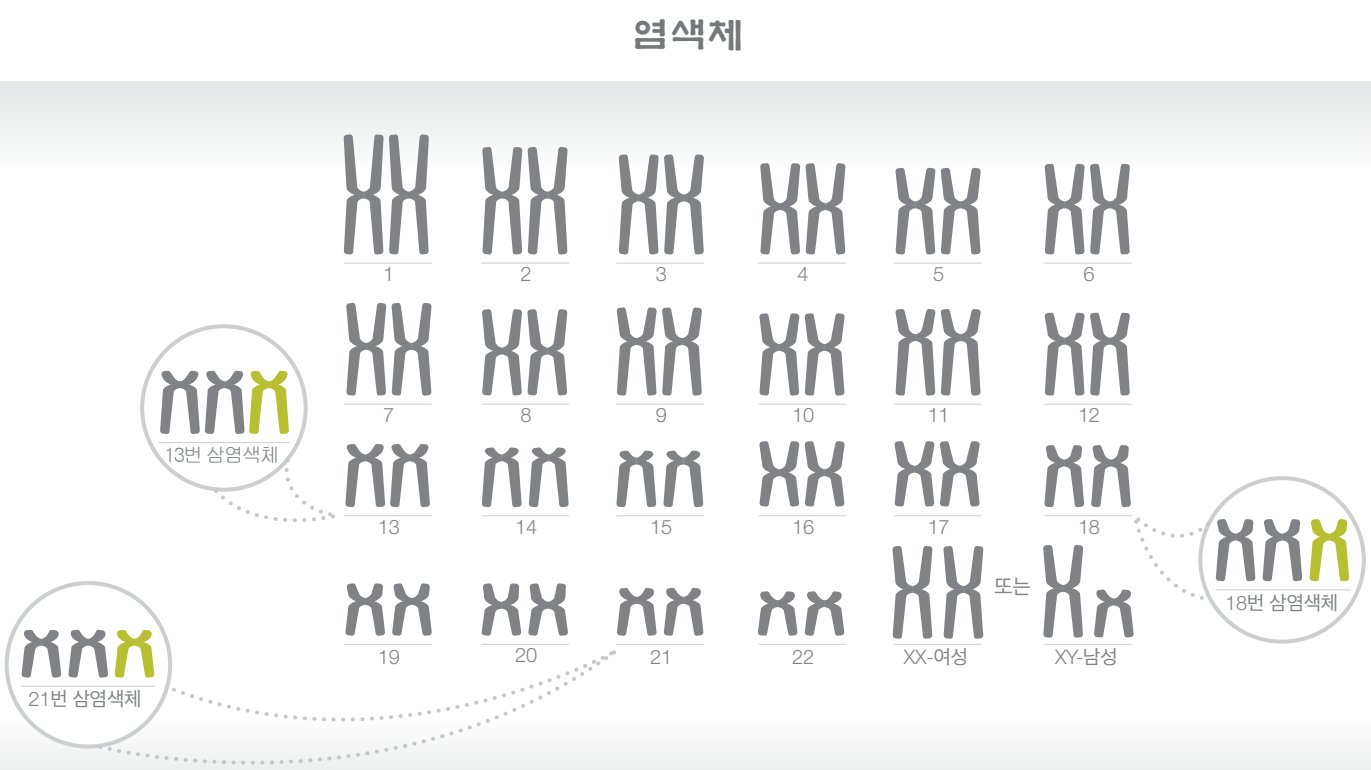
MPS — 서열분석에 대한 심도 있는 접근법.



MPS — 서열분석에 대한 심도 있는 접근법.

- 모체 혈액 검체에는 모체 및 태아 cfDNA 모두의 복합체가 포함되어 있습니다.
- MPS(대규모 병렬형 서열분석)는 모체 혈액 검체로부터 cfDNA 분절을 분석합니다.
- 분절의 염색체 기원을 확인하기 위해 염기서열이 유전체에 정렬됩니다.
- 홀배수체는 환자 검체 내 특정 염색체에 대한 염색체 물질 양을 참조 염색체군과 비교하여 검출됩니다.

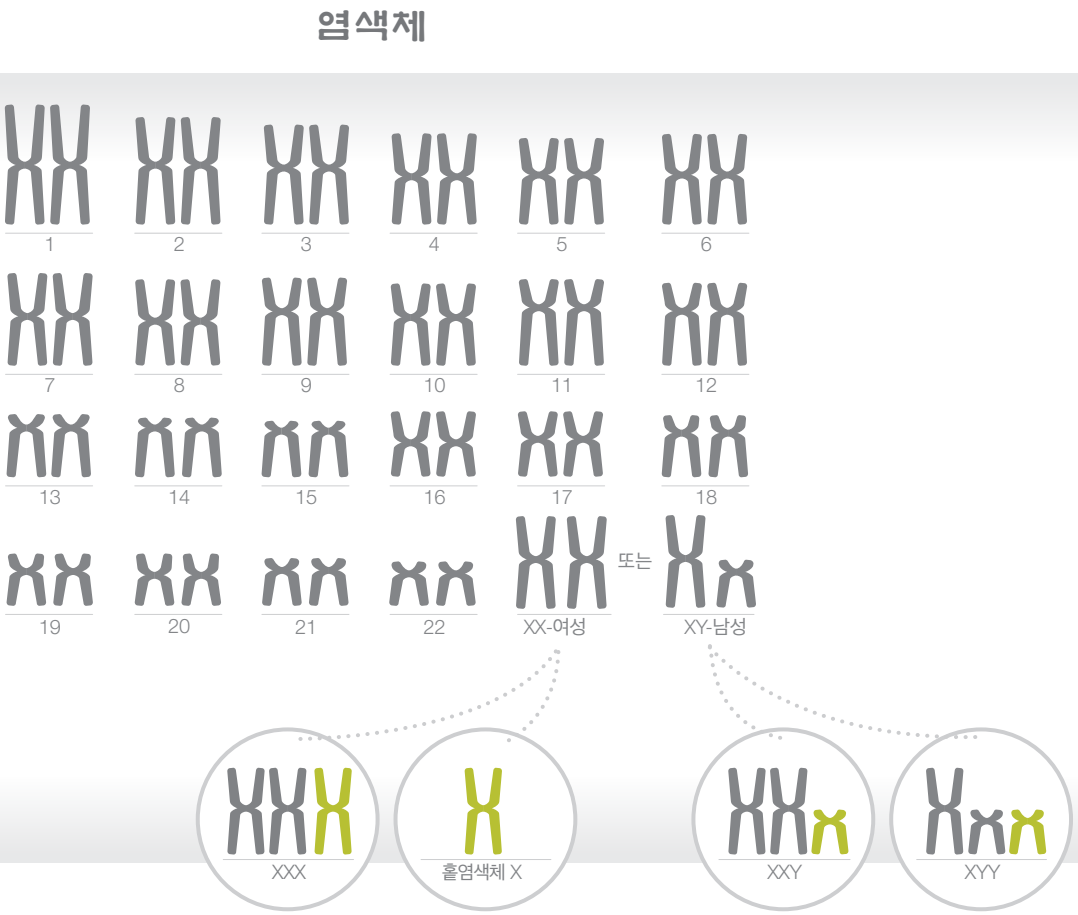
태아 염색체 이상 검출.


염색체
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
XX-여성
또는
XY-남성
13번 삼염색체
18번 삼염색체
21번 삼염색체

태아 염색체 이상 검출.

- verifi® 산전 검사는 단일아와 쌍생아 임신 모두에서 21번, 18번 및 13번 삼염색체를 검출합니다.

성 염색체 이상 검출.

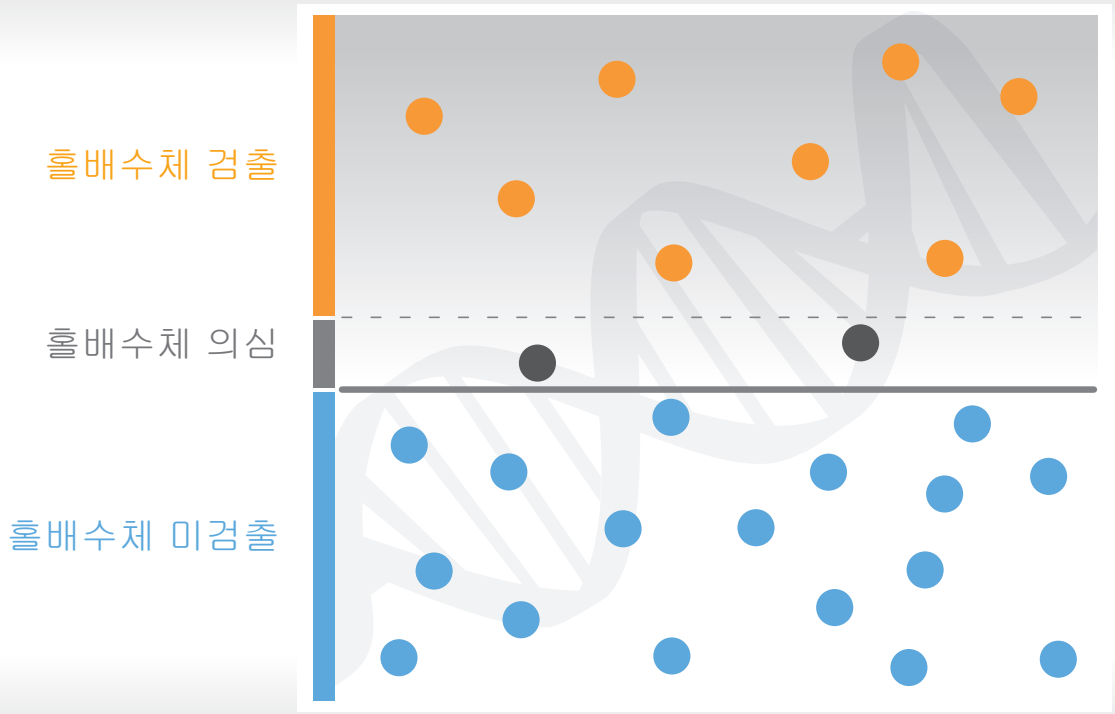

염색체
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
XX-여성
또는
XY-남성
XXX
홑염색체 X
XXY
XYY

성 염색체 이상 검출.

- 단일아 임신에서, 성 염색체 홀배수체도 검출할 수 있습니다. 이 검사는 환자와 의사 선호도에 근거한 선택적 검사입니다.
  - 검출된 성 염색체 홀배수체는 45,X, 47,XXX, 47,XXY, 47,XYY.
- 쌍생아 임신에서, Y의 존재 여부를 검출합니다. 이 검사는 환자와 의사 선호도에 근거한 선택적 검사입니다.

verifi 검사가 보고되는 방법.

결과



검사 결과.

보통염색체에 대해 3가지 결과가 도출될 수 있습니다.

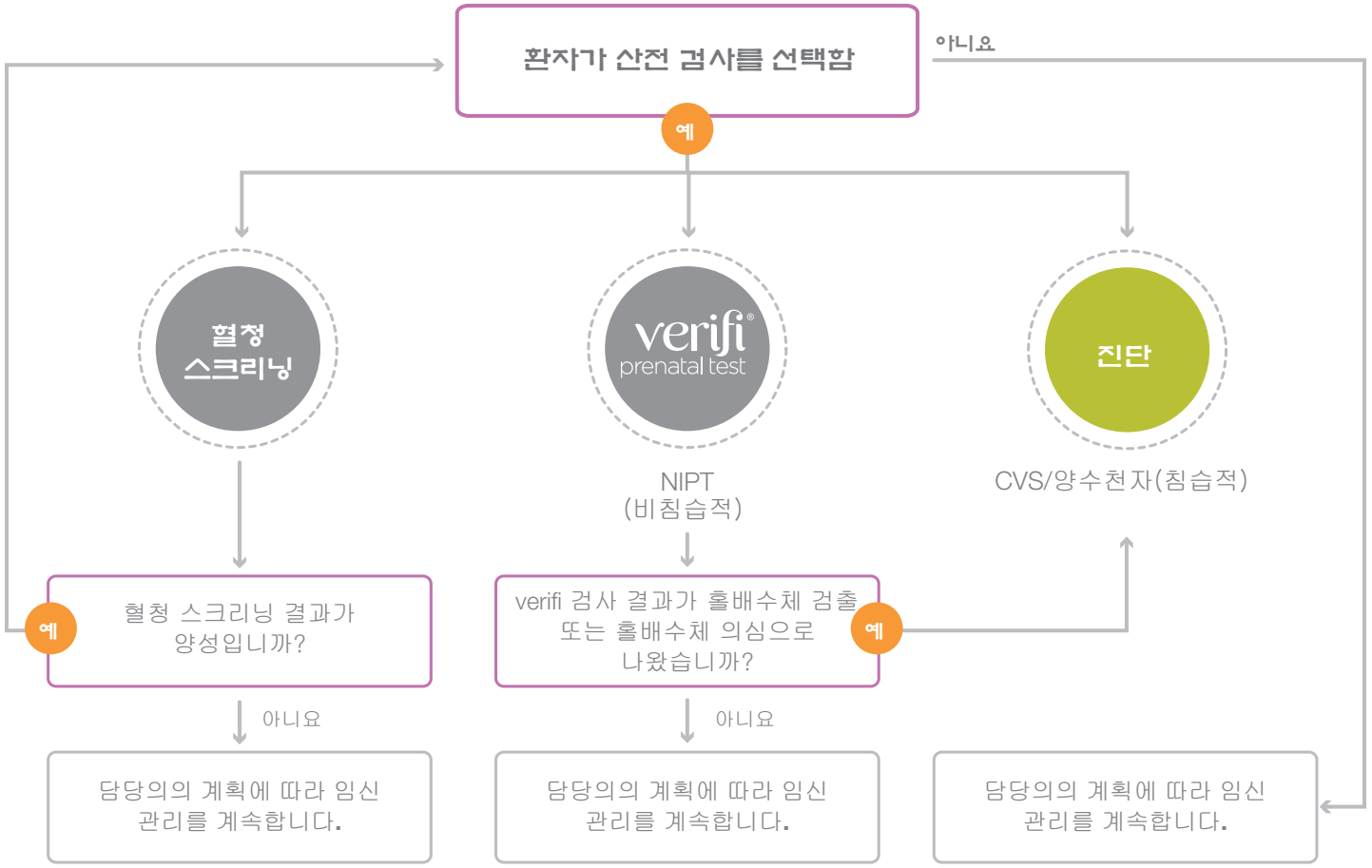
- 홀배수체 검출, 홀배수체 의심(경계값), 홀배수체 미검출.

단일아의 성 염색체 분석에 대해 2가지 결과가 도출될 수 있습니다.

- 홀배수체 검출 및 홀배수체 미검출.
  - 홀배수체가 검출되지 않은 경우, 태아 성별이 보고됩니다.
  - 쌍생아 임신의 경우, Y의 존재 여부가 보고됩니다.

홀배수체 검출 또는 의심 결과가 소견된 환자들에게는 확인을 위해 결과에 대한 추적관찰 논의와 침습적 검사(CVS 또는 양수천자) 선택권을 제시해야 합니다.

전형적인 산전 검사 서열분석.



전형적인 산전 검사 서열분석.

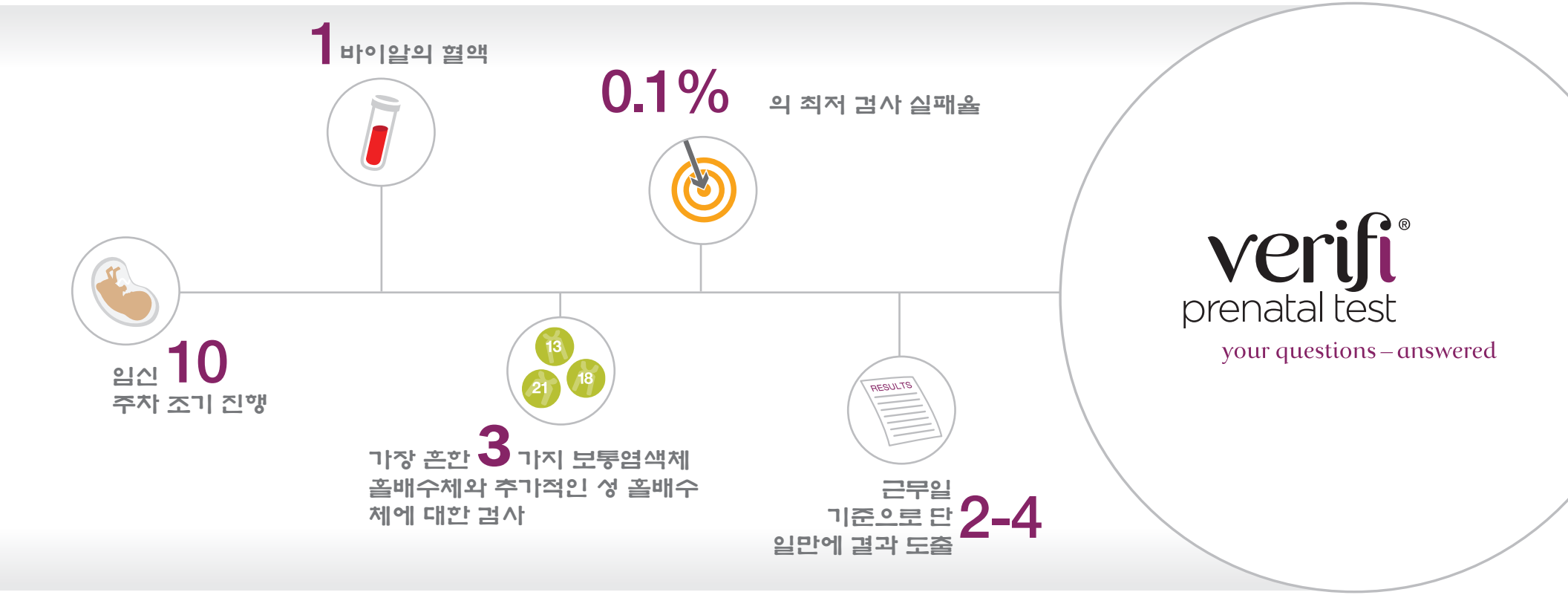
검사전 상담 고려사항

- 홀배수체 검사는 정보에 근거한 선택이어야 합니다.
- verifi 산전 검사는 염색체 21번, 18번 및 13번의 홀배수체를 선별합니다. 성 염색체 검사는 선택사항입니다.
- 제공되는 모든 검사는 임상적 맥락에 근거해야 합니다.
- CVS와 양수천자는 모든 임산부에게 선택사항으로 남아 있습니다.

검사후 상담 고려사항

- 검사한 각 염색체에 대해 3가지 결과가 도출될 수 있습니다.
  - 홀배수체 미검출 – 이 결과는 안심이 되는 결과이기는 하나 영향을 받지 않은 임신을 보장하지 않습니다.
  - 홀배수체 의심/경계값 – 이 결과는 홀배수체를 암시합니다. 결과가 태아의 염색체를 반영하는 것은 아닐 수 있으나 태반이나 환자의 변화를 반영할 수 있는 약간의 가능성이 존재합니다.
  - 홀배수체 검출 – 이 결과는 홀배수체와 일치하는 결과입니다. 결과가 태아의 염색체를 반영하는 것은 아닐 수 있으나 태반이나 환자의 변화를 반영할 수 있는 약간의 가능성이 존재합니다.
  - 의심 및 검출 결과에 대한 유전 상담과 CVS/양수천자가 권장됩니다.
- 개방성 신경관 결손 스크리닝은 NIPT 검사의 일부가 아니며, 별도로 제공되어야 합니다.
- 모든 결과는 임상, 의료 및 가족 이력의 맥락에서 검토해야 합니다.

NIPT프로파일: 엄격한 원칙에 따른 verifi 검사.



숫자로 가능할 수 없는 것 –

알고 있으면 안심이 됩니다

illumina®

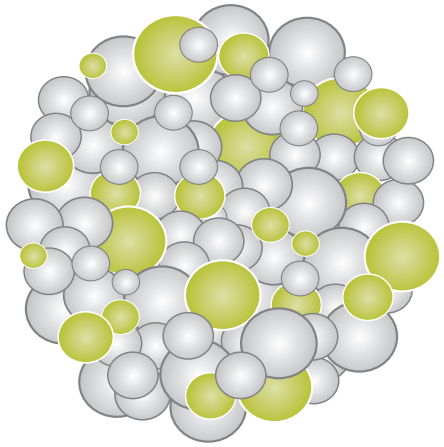
verifi®
prenatal test
your questions – answered

verifi 산전 검사는 어떻게 다릅니까?

- verifi 검사는 간편하고 근무 중에 받을 수 있는 혈액 검사로, 하나의 시험관 양 만큼의 혈액만 필요합니다.
- 임신 10주차에 조기 실시할 수 있습니다.
- 21번, 18번 및 13번 삼염색체에 대해 검사하며, 성 염색체 홀배수체 검사(홑염색체 X, XXX, XXY, XYY)도 선택할 수 있습니다.
- 검사 보고서는 대개 검체 수령 후 근무일 기준으로 2~4일 내에 받아볼 수 있습니다.
- NIPT 중 최저 실패율(0.1%)을 나타냅니다.

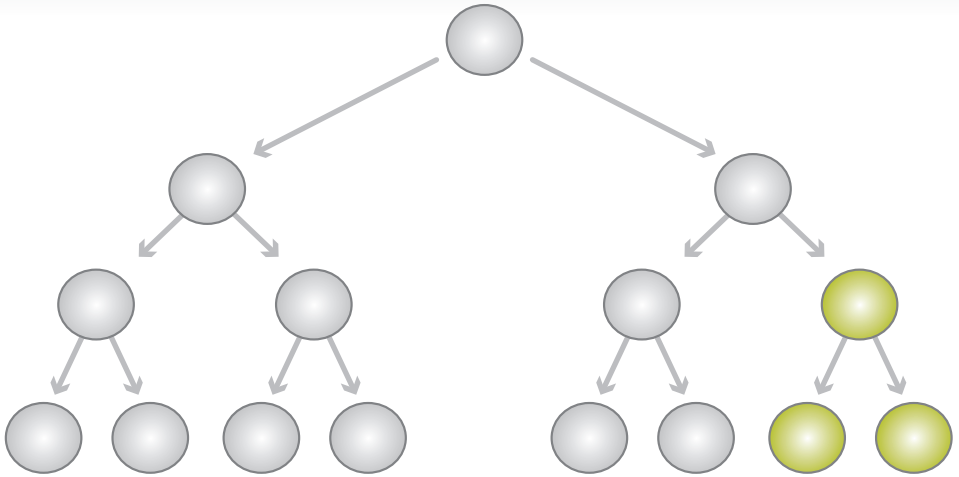
이로 인해, verifi 검사는 가장 흔한 염색체 이상에 대해 신뢰할 수 있는 답을 제공할 수 있습니다.

섞임증(Mosaicism)이란 무엇입니까?



섞임 조직

세포 분열



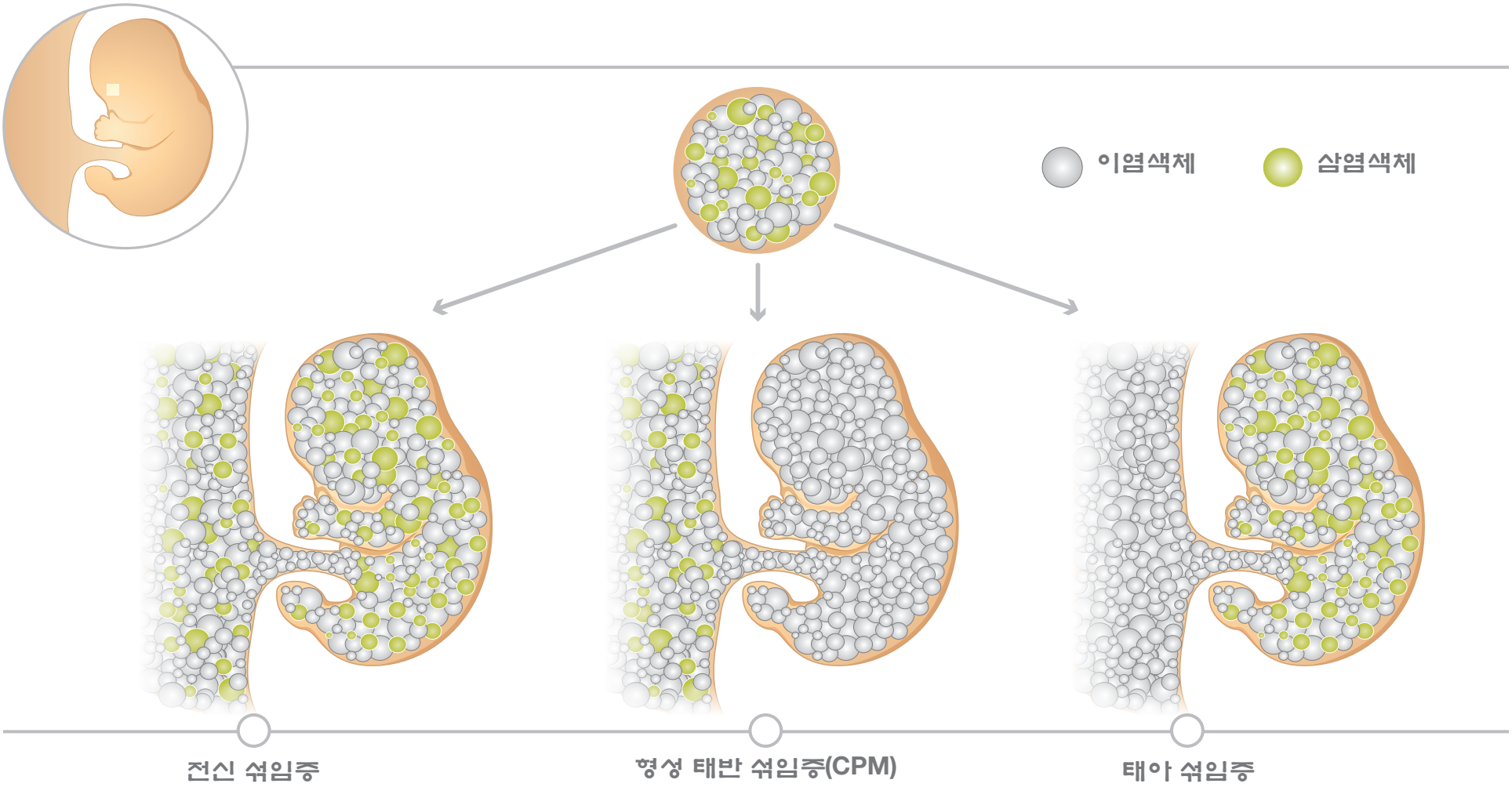
정상 세포

유전적 변화가 있는 세포

섞임증(Mosaicism)이란 무엇입니까?

- 섞임증(Mosaicism)은 동일한 개체 내 다른 유전 구성의 세포가 존재하는 결과를 초래하는 생물학적 현상입니다. 이는 대개 유사 세포 분열의 과정 중에 발생합니다.
- 섞임증은 불일치 NIPT 결과의 기저 생물학적 원인일 수 있습니다.

섞임증 유형.

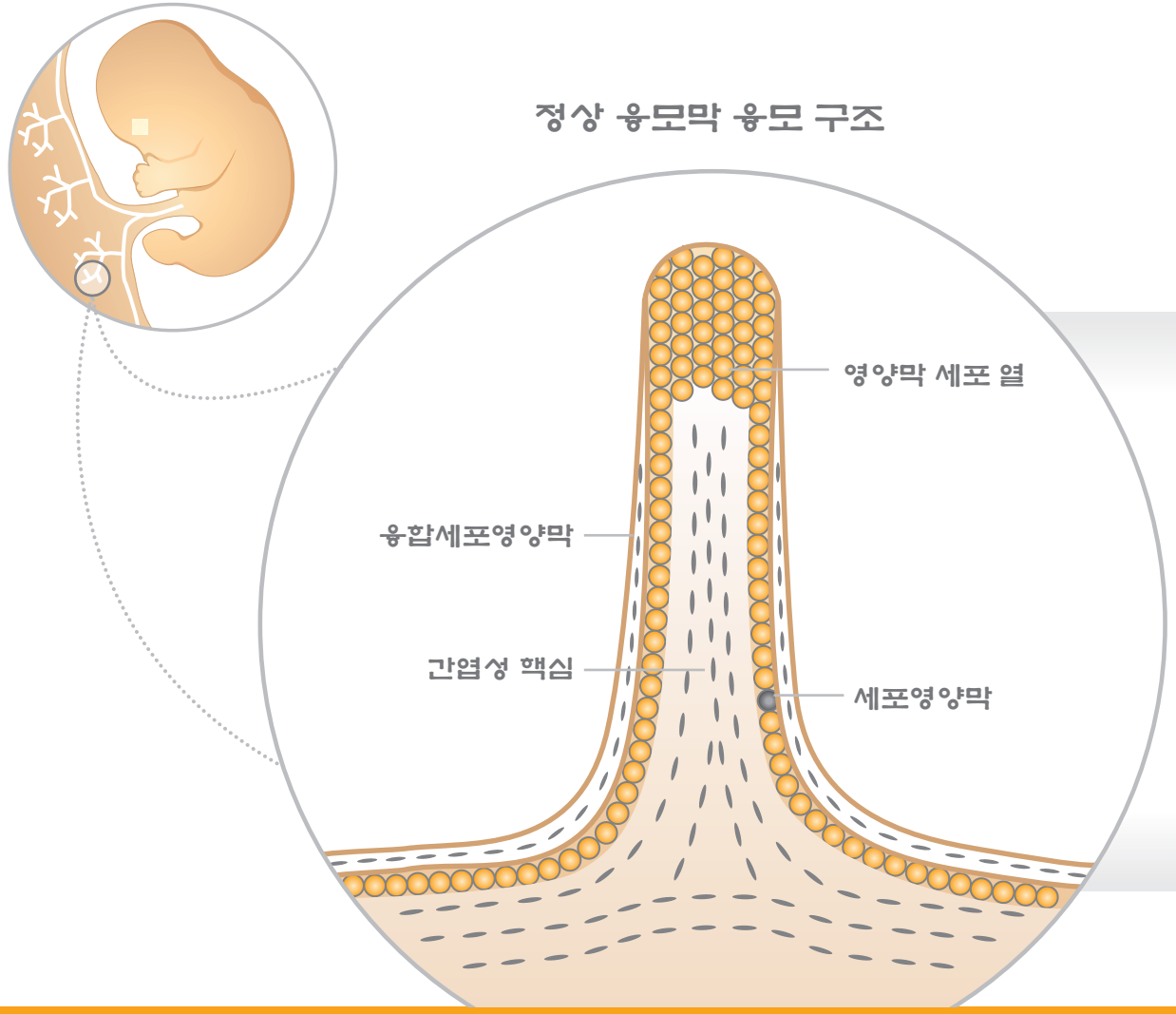


섞임증 유형.

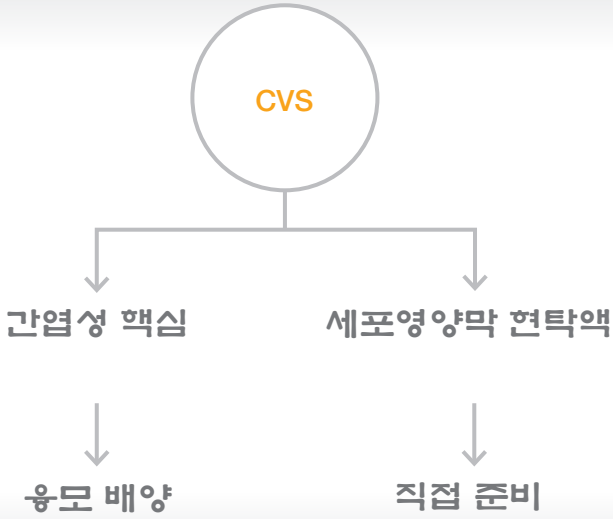
3가지 유형의 섞임증이 있습니다.

- 전신 섞임증 – 태반과 태아 모두에 핵형이 다른 2가지 이상의 세포주가 소견됩니다. 전신 섞임증의 경우, cfDNA 기원에 따라 거짓 양성 또는 거짓 음성 NIPT 결과가 도출될 가능성이 있습니다.
- 형성 태반 섞임증 – 태반에 제한된 핵형이 다른 2가지 이상의 세포주가 소견되며, 태아에서는 소견되지 않습니다. 형성 태반 섞임증의 경우, 거짓 양성 NIPT 결과가 도출될 가능성이 있습니다.
- 태아 섞임증 – 태아에 존재하는 핵형이 다른 2가지 이상의 세포주가 소견되며, 태반에서는 소견되지 않습니다. 태아 섞임증의 경우, 거짓 음성 NIPT 결과가 도출될 가능성이 있습니다.

형성 태반 섞임증.



융모막 융모 검체채취(CVS)
에 사용되는 실험실 기법



형성 태반 섞임증(CPM).

- 형성 태반 섞임증(CPM)은 태반에 제한된 핵형이 다른 2가지 이상의 세포주가 소견되고 태아에서는 소견되지 않는 것으로 정의됩니다.
- NIPT에서 분석되는 cfDNA는 세포영양막으로부터 생성됩니다. 따라서 NIPT 결과는 CVS 직접 준비 결과와 가장 유사합니다.
- 1형 CPM – 섞임증이 융모 세포로 제한됩니다.
- 2형 CPM – 섞임증이 융모막 융모 기질의 세포로 제한됩니다.
- 3형 CPM – 섞임증이 융모 및 기질 세포 모두에 존재합니다.
- 1형 및 3형 CPM은 거짓 양성 NIPT 결과를 초래할 수 있습니다.

illumina®

verifi® prenatal test
your questions – answered

© 2014 Illumina, Inc. 모든 권리 보유. Illumina 및 verifi® 는 미국 및/또는 그 외 국가에 소재한 Illumina, Inc. 및/또는 그 계열사의 상표입니다. INTL_PRESENTATION-0044 Rev C