

환자를 위한 정보

## 확대 보균자 검사

400개 이상의 유전자  
조건의 생식 보균자 검사



생식 보균자 검사는 임신 전(선호)이나 임신 초기에 심각한 유전병이 있는 자녀를 가질 위험성을 확인할 수 있습니다. 이 검사는 임신 계획의 필수적인 부분이 되고 있고, 이를 통해 여러분의 임신 선택과 산전 케어에 대한 현명한 결정을 할 수 있게 됩니다. 호주에서 비컨(Beacon) 확대 보균자 검사는 Sonic Genetics 를 통해서만 받을 수 있습니다.

비컨(Beacon) 확대 보균자 검사로 400개 이상의 유전자를 검사할 수 있습니다. 이러한 유전자들은 '보통 염색체 열성' 또는 '엑스 연관'이라 불리는 유전병을 야기할 수 있습니다. 이 검사는 당신이 태아에 영향을 줄 수 있는 어떠한 유전자 문제에 대한 보균자인지를 확인해 줄 수 있습니다. 20 쌍당 한 쌍이 이 검사를 통해 밝혀지는 질병 중 하나를 가질 가능성이 높은 것으로 드러날 것입니다. 당신과 당신의 의사는 이 정보를 사용하여 임신 계획에 대해 당신이 선택하는데 도움을 줄 수 있습니다.

## 보균자란 무엇인가?

보균자란 DNA에 유전 변화나 돌연변이가 있지만, 이와 관련된 어떠한 건강의 문제가 없는 사람입니다. 보균자들은 영향을 받지 않는데, 왜냐하면 대부분의 유전자들은 두번째의 정상적인 복제본이 있고, 이는 보균자를 건강하게 하는데 충분하기 때문입니다. 하지만, 엑스 염색체의 돌연변이는 예외입니다.

자녀가 각각의 부모로부터 비정상적인 유전자를 이어받으면, 정상적인 유전자의 복제본을 가지지 않게 되어 영향을 받게 됩니다. 다시 말하면, 엑스 염색체는 예외입니다.

## 왜 이러한 문제에 대한 검사를 해야 하나요?

과거에, 건강한 사람이 보균자였던 유일한 단서는 영향을 받은 자녀의 유전자 문제의 진단이었습니다. 생식 보균자 검사는 임신 전 또는 임신 초기에 커플의 유전자를 검사하여 이들이 보균자인지 그리고 이상이 있는 자녀를 가질 위험이 높은 지 여부를 알 수 있습니다.

커플이 이상이 있는 자녀를 가질 위험성이 높은 것으로 보이면, 이 위험성을 받아들일지, 또는 이 위험을 줄이기 위해 IVF 및/또는 산전 검사와 같은 다양한 생식 옵션을 고려하는 현명한 선택을 할 수 있습니다.

## 두 부모가 모두 염색체에 동일한 유전자 결함(보통 염색체 열성)을 지닌 보균자인 경우

자녀가 각각의 부모로부터 결함이 있는 유전자 복제본을 이어받아 유전병을 가질 가능성이 모든 임신 중 ¼ (또는 25%)입니다. 이는 남녀 아이 모두에게 적용이 됩니다. 이러한 이상을 지닌 예 중에는 낭포성 섬유증과 척수근 위축증이 있습니다.

## 어머니가 엑스 염색체에 유전자 결함을 가진 (X연관) 보균자인 경우

자녀가 엑스 염색체에 유전자 결함을 이어받을 가능성은 모든 임신 중 ½ (또는 50%)입니다. 남자 아이는 유전병의 영향을 받게 되는데, 단지 하나의 (어머니로부터 이어받은) 엑스 염색체를 가지고 있기 때문입니다. 여자 아이는 두개의 엑스 염색체를 가지게 되어 이 질환의 보균자가 되어 아마도 영향을 받지 않게 됩니다. 하지만, 일부 엑스 염색체와 연쇄된 질환을 가진 일부 여성 보균자는 영향을 받을 수도 있습니다. 이와 같은 질환은 취약한 엑스 증후군입니다.

## 이러한 질환은 얼마나 흔한가요?

비컨(Beacon) 확대 보균자 검사는 아기와 아동에게 영향을 주는 심각한 유전질환을 야기하는 많은 유전자의 변종을 찾아냅니다.

대부분의 이러한 질환은 아직 희귀합니다. 대개 이 질환에 대한 가족력이 없으며 보균자 여부를 알아내는 유일한 방법은 보균자 검사를 하는 것뿐입니다.

## 검사 방법

생식 보균자 검사는 개인이나 커플이 받을 수 있습니다.

- **개인 검사** - 여성은 400개 이상의 유전자 검사를 받습니다; 이에선 엑스 염색체의 50개 이상의 유전자가 포함됩니다. 남성은 350개 이상의 유전자 검사를 받지만, 엑스 염색체의 유전자 검사는 받을 필요가 없습니다. 남성은 영향을 받지 않는 것으로 여겨지기 때문입니다.
- **커플 검사** - 두 부모가 동시에 검사를 받아 350개 이상의 질환에 대한 동일한 유전자 결함을 가지고 있는지 여부를 알아냅니다. 여성은 또한 엑스 염색체의 50개 이상의 유전자에 결함이 있는지 검사를 받습니다. 커플 검사는 임신에 관한 두 사람 모두가 가질 수 있는 위험성에 대한 정보를 알려줍니다.

## 유전 상담

이상이 있는 자녀를 가질 가능성이 높은 커플은 가능한 옵션에 대한 전문 유전 상담을 받아보는 것을 강력히 권장합니다.

Sonic Genetics을 검사를 받아 이상이 있는 자녀를 가질 위험이 높은 커플은, 의사의 소견서가 있으면<sup>^</sup>, 무료로 유전 상담을 받게 됩니다.

<sup>^</sup>조건이 적용됩니다. [sonicgenetics.com.au/rcs/gc](https://sonicgenetics.com.au/rcs/gc)를 참조하기 바랍니다.

### 검사 결과는 어떻게 받나요?

의사가 당신과 보고서를 논의하게 되고 추가 검사가 필요한지 여부를 알려줄 것입니다. 의사의 초기 상담 시, 검사를 의뢰하기 전에, 가능한 결과에 대하여 어떤 대처를 할 것인지에 대해 논의하기를 강력히 권고합니다.

커플 리포트는, 파트너가 자신의 결과를 당신 그리고 당신의 의료인과 공유하는 것을 동의하는 경우에만, 작성됩니다.

추가 정보를 얻으려면, 저희 웹사이트 [sonicgenetics.com.au/besp](https://sonicgenetics.com.au/besp)를 참조하기 바랍니다.

## 검사 준비

1

의사가 다음과 같은 내용이 담긴 확대 보균자 검사 요청서를 작성합니다.

- 건강, 성장, 발달에 영향을 주는 당신의 (그리고 파트너의) 가족력
- 과거 유전자 검사 결과 (있는 경우)

2

당신의 혈액 샘플은 저희의 어느 병리 수집 센터에서나 수집 가능합니다. 특별한 준비나 예약은 필요 없습니다.

3

당신의 샘플은 Fulgent Genetics가 검사하며 결과는 호주에 있는 저희의 유전 병리의사들 중 한 명이 인가합니다.

4

결과는 검사소에서 당신의 혈액 샘플을 받은 지 3-5주 내에, 당신의 의사에게 보고됩니다.

## 비용

현재의 비용은 저희의 웹사이트 [sonicgenetics.com.au/beccs](https://sonicgenetics.com.au/beccs)를 참조하시기 바랍니다.

비컨(Beacon) 확대 보균자 검사는 메디케어 환불에 적용되지 않고, 검사 비용이 개인적으로 청구됩니다.\*

샘플 처리 전에 완납해야 합니다.~

\*출력 시 정확함

~샘플 처리 전에 검사 취소 요구를 할 수도 있습니다. 관리비가 부과될 수도 있습니다.

## 프라이버시

당신의 샘플과 (건강 정보를 포함한)개인 정보는, 분석과 해석을 위해, CLIA 인가를 받은 미국 검사소인, Fulgent Genetics에 보내집니다. Fulgent Genetics는 호주 프라이버시 원칙 (APPs)에 의해 적용되는 동일한 수준의 개인정보 보호를 제공하는 법의 제한을 받지 않을 수도 있습니다.

Sonic Genetics는 Sonic Healthcare  
의 탁월한 유전자 병리 검사 센터입니다.  
미국 최대의 병리 서비스 제공자인 Sonic  
Healthcare의 최첨단 실험실과 광범위한  
수집 센터 네트워크는 호주의 지방 및 시골  
뿐만 아니라 각주 수도를 커버하고 있습니다.

Douglass Hanly Moir Pathology

Sullivan Nicolaides Pathology

Melbourne Pathology

Barratt & Smith Pathology

Capital Pathology

Clinipath Pathology

Bunbury Pathology

Clinpath Pathology

Hobart Pathology

Launceston Pathology

North West Pathology

Southern.IML Pathology



추가 정보를 얻으려면, 저희의 웹사이트  
[sonicgenetics.com.au](http://sonicgenetics.com.au)를 참조하거나,  
저희에게 1800 010 447로 전화하기 바랍니다.

**Sonic Healthcare**

Level 22, 225 George Street, Sydney NSW 2000, Australia  
[sonichealthcare.com](http://sonichealthcare.com)