



Sonic  
Genetics

Quality is in our DNA

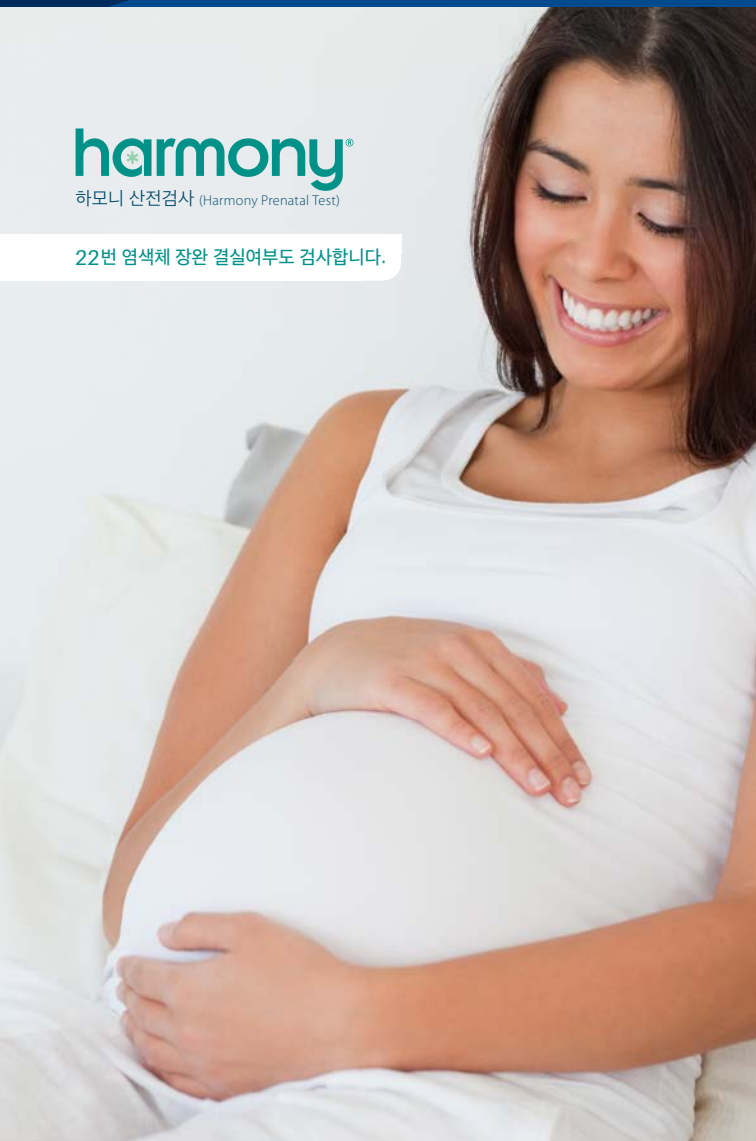
# 환자들을 위한

비침습 산전검사 정보

harmony®

하모니 산전검사 (Harmony Prenatal Test)

22번 염색체 장완 결실여부도 검사합니다.





## 임신을 축하합니다.

임신을 하면 전체적으로 감정이 고조되어, 기쁨에서 흥분으로, 더 나아가 태아의 건강에 대한 걱정으로 이어질 수 있습니다.

임신기간 동안 태아의 건강을 점검하는데 도움을 주는 여러 가지 검사에 대해 정보를 보고 듣게 될 것입니다.

이중 첫 3개월간 검사 (FTS)는 산모 혈액 검사와 초음파 검사를 포함합니다. 이 검사를 통해 태아의 질병 가능성을 비교적 높은 확률로 알 수 있으며, 이때, 임신초기 용모검사 (CVS)나 양수진단과 같은 침습 검사를 권유 받을 수 있습니다. 하지만, 이들 침습 검사는 태아의 DNA나 염색체를 직접 검사하므로써, 유산의 위험성이 존재합니다. 따라서, 새로운 유형의 검사인, 비침습 산전 검사 (NIPT)가 개발되었으며, 이는 혈액 검사로 기존의 검사보다 정확도가 훨씬 높습니다. Sonic Genetics가 제공하는 이 비침습 산전 검사는 하모니(Harmony)라고 합니다.

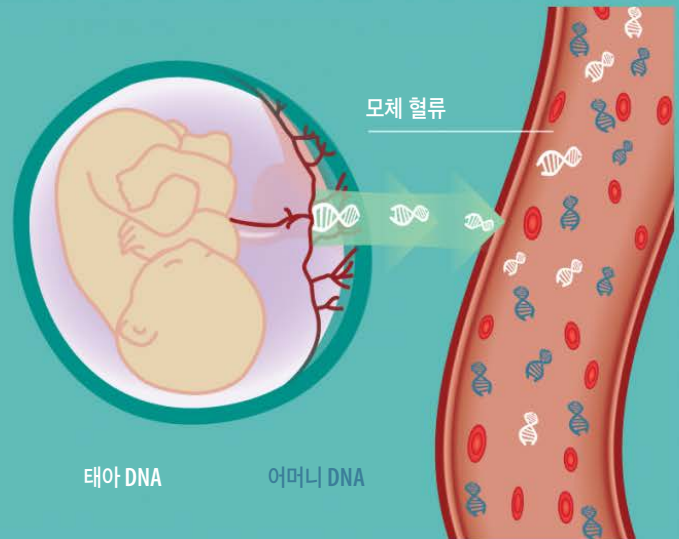
# harmony®

하모니 산전 검사 (Harmony Prenatal Test)

## 비침습 산전검사란 무엇인가요?

임신을 하면 혈액에 태아의 DNA 절편이 생성됩니다.

비침습 산전검사는 여러분의 혈액 샘플에서 이 DNA를 분석하여 21번 3염색체 (다운 증후군), 18번 3염색체 (에드워드 증후군), 13번 3염색체 (팔타우 증후군), 아울러 요청이 있을 경우, 22번 염색체 장완 결실 (디조지 증후군) 여부를 검사합니다. 몇몇 유전적 요소가 가족에 유전되지만, 이들 염색체 이상들은 대체로 그렇지 않습니다. 이러한 증후군은 모든 임신에 발생할 수 있습니다. 이러한 증후군 발생율은 나이에 따라 증가하지만, 다운 증후군이 있는 아이는 대부분 35세 미만인 여성에게 태어납니다.



## Sonic Genetics는 Harmony 산전 검사를 제공합니다.

### ➤ 호주에서 검사 실시

### ➤ 조기 검사 결과

비침습 산전 검사는 일회성 혈액 검사로 빠르면 임신 후 10주 내 또는 후에 받을 수 있습니다.

### ➤ 정확도가 높은 믿을만한 검사

하모니 테스트는 산모의 혈액에서 태아의 DNA양을 측정할 수 있는 몇 안되는 산전검사입니다. 이는 정확한 검사 결과를 위해 태아의 DNA가 충분하도록 하는데 필수적입니다.

### ➤ 임상적으로 증명된 결과

2015년 4월, 뉴 잉글랜드 의학저널 (NEJM)은 여러나라에서 15,000명이 넘는 다양한 나이와 위험 상황에 처한 산모 그룹을 대상으로한 하모니 산전검사 결과에 대한 연구 논문을 발표하였습니다. 이는 그때까지 발표된 최대 규모의 비침습 산전 검사중 하나로 비침습 산전검사가 21번 3염색체 (다운 증후군)에 대한 현재의 검사 기준을 훨씬 능가함을 보여주었습니다.

### ➤ 침습 시술의 필요성과 관련 위험성 최소화

비침습 산전 검사의 정확성은 훨씬 적은 수의 여성이 CVS나 양수진단과 같은 침습 검사를 필요로 한다는 것을 의미합니다. 그렇더라도, 비침습 산전 검사에서 가능성이 높다는 결과가 나온 경우에는, 양수진단이나 CVS를 통한 확실한 진단 검사를 받는 것을 권장합니다.

## NEJM 연구조사에서의 검출 비율

임신 중 21번 3염색체 (다운 증후군)가 정확하게 발견된 경우:

하모니 (38 중 38)	>99%
FTS (38 중 30)	79%

하모니 검사에서는 21번 3염색체 (다운 증후군)가 있는 모든 임신의 경우 가능성이 높은 것으로 정확히 확인되었습니다. FTS에서는 21 삼염색체 (다운 증후군)가 있는 38개의 임신 중 8개가 가능성이 높은 것으로 확인하는데 실패하였습니다.

21번 3염색체 (다운 증후군)가 없는 것으로 확인된 임신:

하모니	15,794 임신 중 0
FTS	14,949 임신 중 8

하모니 검사에서 가능성이 낮은 것으로 확인된 15,794 임신 중, 21번 3염색체 (다운 증후군)가 하나도 없었습니다. 가능성이 낮은 결과가 나온 15,794 임신 중 21번 3염색체가 있는 것이 전혀 없었습니다. FTS에서는 가능성이 낮은 것으로 밝혀진 14,949 임신 중, 21번 3염색체 (다운 증후군)가 있는 경우가 8 케이스가 있었고, 이는 1,869 케이스당 1건을 의미합니다.

21번 3염색체 (다운 증후군)가 없는 것으로 잘못 확인된 임신:

하모니	15,803 중 9
FTS	15,803 중 854

하모니 검사에서, 21번 3염색체 (다운 증후군)가 없는 15,803 임신 중, 21번 3염색체가 낮은 것으로 정확히 확인된 것이 99.9%였습니다. FTS에서는 95%만이 가능성이 낮은 것으로 정확히 확인되었습니다.



## 자주하는 질문

### 3염색체나 결실이란 무엇인가요?

- ▶ 3염색체는 일반적인 2개 대신 특정한 염색체가 3개 존재할 때 발생하는 염색체 질병입니다.
- ▶ 결실은 염색체 하나가 없을 때 발생합니다.

### 하모니는 무엇을 검사하나요?

하모니는 가장 흔한 염색체 질병인 - 21번 3염색체 (다운 증후군), 18번 3염색체 (에드워드 증후군), 13번 3염색체 (팔타우 증후군), 그리고 요청할 경우, 22번 염색체 장완 결실 (디조지 증후군) 여부를 검사합니다.

### 하모니는 태아의 성염색체를 검사하나요?

여성은 두개의 X 염색체를 가지고 있고 남성은 하나의 X 염색체와 Y 염색체를 가지고 있습니다. 하모니 산전 검사에서 옵션으로 X 또는 Y 염색체가 하나씩 더 있거나 모자라서 생기는 질병을 검사할 수 있습니다. 하모니 산전검사는 또한, 요청하는 경우, 태아의 성염색체에 대한 검사 결과도 알려줍니다. 하지만, 이것이 이 검사의 본래의 목적은 아닙니다. 태아의 성별이 분석시험의 생물학적 제한 때문에 판별이 안되는 경우, 검사를 다시 한다 하더라도 결과가 변하지 않으며 환불되지 않습니다.

### 하모니 검사를 쌍둥이게 사용할 수 있나요?

예, 하모니 산전검사는 쌍둥이를 임신한 경우에도 21번, 18번, 13번 3염색체와 태아 성염색체의 검사를 위해 사용할 수 있습니다. 이 검사를 통해 쌍둥이가 남자아이인지 여자아이인지, 또는 한 아이가 남자아이인지 여부를 알 수 있습니다. 하지만, 두 아이가 남자아이인지, 또는 남자 아이, 여자 아이 한명씩 있는지는 알 수 없습니다. 쌍둥이 임신의 성염색체 비정상여부나 22번 염색체 장완 결실여부에 대한 검사는 가능하지 않습니다. 하모니 산전검사는 세쌍둥이 이상의 임신에는 적용되지 않습니다.

### 하모니 검사를 체외수정 임신에 사용할 수 있나요?

예, 하모니 산전검사는 자가임신과 기증받은 난소에 의한 임신 모두에 사용할 수 있습니다.

### 검사 결과는 어떻게 받나요?

결과는 여러분의 의사에게 전달됩니다. 검사 결과는 검사한 유전적 질병이 임신중 발생할 가능성에 대해 명확한 답변을 제공합니다. 검사 결과 이러한 질병의 가능성이 낮게 나올 경우, 이는 검사한 질병이 감지되지 않았다는 의미입니다. 검사 결과 이러한 질병의 가능성이 높게 나올 경우, 추가 진단 검사를 권장합니다.

### 검사 결과 일반적인 염색체 질병이 발견되면 어떻게 하나요?

유전상담은 이 검사 결과 이해를 돕는데 중요합니다. 하모니 검사 결과 22번 염색체 장완 결실과 같은 염색체 질병의 가능성이 높다고 나올 경우, Sonic Genetics는 저희에게 직접 상담한 환자에게는 무료로 독립적인 자격 있는 유전 상담사의 상담을 받도록 합니다. 이 서비스를 어떻게 받는지에 대한 내용은 검사결과와 같이 여러분의 의사에게 보내집니다.

### 하모니 검사는 비용이 얼마나 드나요?

현재의 비용은 저희의 웹사이트에서 확인할 수 있습니다 - [www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing)

### 검사하는데 얼마나 걸리나요?

검사 결과는 혈액검사 후 평일기준 5-8일 후에 나옵니다.

### 검사가 항상 효과가 있나요?

가끔, 혈액속의 낮은 태아 DNA와 같은, 생물학적인 제한때문에, 결과가 나오지 않아서, 다시 검사를 해야하는 경우도 있는데, 이때는 무료입니다. 약 1%의 환자의 경우, 결과가 나오지 않을 수도 있는데, 이 때 근처 Sonic Genetics 병리검사소에 상담한 경우에는, 요청하면 모두 환불이 됩니다. 하모니 산전검사의 본래 목적은 흔한 염색체 질병을 검진하는 것입니다. 결과가 나오면 검사의 목적이 달성된 것입니다. 만약 그러한 상황에서 선택사항인 태아 성별이나 성염색체 이상에 대한 결과가 없는 경우에는 환불이 되지 않습니다.

## 하모니 산전검사 결과에 대한 3단계

### 1 10주 또는 그 후에, 혈액검사를 받습니다.

여러분의 의사를 방문하면, 의사가 비침습 산전검사 요청서를 작성해줄 것입니다. 그 후에 호주 전역에 있는 저희의 많은 컬렉션 센터 중 하나에서 혈액검사를 받도록 하세요. 선납을 하셔야 합니다. 현재의 비용과 컬렉션 센터 위치는 저희의 웹사이트에서 확인할 수 있습니다.

### 2 여러분의 혈액 샘플은 Sullivan Nicolaides Pathology (SNP)의 Sonic Healthcare 유전자 검사실에서 검사를 합니다.

### 3 여러분의 검사 결과는 혈액 검사 후 평일 기준 5-8일 내에 여러분의 의사에게 보내집니다\*.

\*아주 드문 경우(3% 미만)에, 검사실에서 최초 샘플에서 결과를 얻지 못할 수도 있는데, 혈액 샘플에 태아의 DNA가 충분하지 못하는 경우에 발생할 수 있습니다. 추가 검사가 (추가 비용 없이) 필요할 것입니다. 따라서 결과가 늦어질 수도 있습니다.

## 왜 비침습 산전검사를 위해 Sonic Genetics를 선택하나요?

- ▶ 저희의 모회사인, Sonic Healthcare는 호주 최대의 진단 서비스 제공업체로, 의료행위에 대한 전문기술뿐만 아니라, 호주 전역에서 유전자 검사 서비스에 아주 많은 경험을 가지고 있습니다.
- ▶ 저희는 호주 최대의 컬렉션 센터 네트워크를 보유하고 있어서, 여러분에게 가장 편한 곳에 위치한 센터를 선택하여 여러분의 혈액 검사를 할 수 있습니다.
- ▶ Sullivan Nicolaides Pathology의 유전자 검사실은 세계에서 세번째로 하모니 산전검사를 제공합니다. Sonic Genetics에서 하는 모든 검사는 호주에서 행해지며 외국으로 보내 검사하지 않습니다.
- ▶ 저희는 신속하게 혈액 샘플을 검사할 수 있는 시스템을 개발하여, 여러분의 의사가 가능한한 빨리 검사결과를 받아볼 수 있게 합니다.
- ▶ Sullivan Nicolaides Pathology는 산전검사를 할 수 있는 NATA의 인증을 받아 하모니 산전검사를 실행합니다. SNP는 Sonic Genetics과 Sonic Healthcare 그룹에게 하모니 검사를 제공합니다. 저희는 호주 검사 기준에 맞추어 검사를 하기 때문에, 높은 검사 수준과 정확한 결과가 보장됩니다.



동료 평가가 이루어지는 과학 출판물에 포함된, 추가 정보를 원할 경우, 저희의 웹사이트 [www.sonicgenetics.com.au/nipt](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt)를 참조하거나 저희에게 연락하시기 바랍니다:

**T** 1800 010 447 | **E** [info@sonicgenetics.com.au](mailto:info@sonicgenetics.com.au)

---

### **Sonic Genetics**

14 Giffnock Avenue, Macquarie Park, NSW 2113, Australia

[www.sonicgenetics.com.au](http://www.sonicgenetics.com.au)

무세포 DNA 분석에 근거하는 비침습 산전검사는 진단이 아닙니다. 결과는 진단 검사에 의해 확인이 되어야 합니다. 치료에 대한 결정을 하기 전에, 모든 여성들은 본인들의 의료인과 결과를 논의해야 합니다. 그러면, 의료인은 합당한 확정적인 진단 검사를 권장할 수 있습니다. 하모니 산전검사는 Ariosa Diagnostics사가 개발하였습니다. 이 하모니 산전검사는 Sonic Genetics가 호주에서 NATA의 인증을 받은 Sullivan Nicolaiades Pathology (SNP) 검사소에서 실시합니다. 하모니 산전검사는 호주 정부에 의료제품으로 등록이 되어 있습니다.

© 2018 Roche Diagnostics.

HARMONY PRENATAL TEST와 HARMONY는 Roche의 등록 상표입니다. 기타 모든 등록 상표는 해당 소유자의 재산입니다.