



## 환자 교육

산전 진단 클리닉



# 종합선별검사

### 산전 검사 가이드

워싱턴대학교 메디컬센터는 환자 및 그 가족과 협력하여 환자의 건강 관리에 대한 결정을 내립니다.

이 유인물은 종합선별검사를 받으시 여부를 결정할 수 있도록 돕는 정보를 제공합니다.

이 검사 수검은 여러분이 결정합니다. 이런 유형의 선별검사가 도움이 되지 않는다고 생각하는 사람들도 있습니다. 언제든지 검사를 거절할 수 있습니다.

자세한 정보는 담당 의사에게 문의하십시오.

### 종합선별검사란 무엇인가?

종합선별검사는 임신 중에 행하는 검사로서 아기가 다운증후군, 18번 삼염색체증 또는 척추갈림증을 가지고 있을 가능성 여부를 알려줍니다. 종합선별검사가 이러한 장애를 진단하는 것은 **아닙니다**.

### 종합선별검사는 어떻게 행해지는가?

종합선별검사는 3부분, 즉, 임신 11주와 14주 사이에 행하는 초음파 검사 및 다른 시기에 산모의 팔에서 2회의 혈액 채취로 이루어집니다.

#### 초음파 검사

초음파 검사 시에 아기의 키를 재어 예정일을 확인합니다. 아기 목 뒤 피부 아래에 있는 **목덜미 투명대 (NT)**로 불리는 작은 공간을 측정하기 위해서도 초음파를 이용합니다. 이 공간은 아기가 다운증후군 또는 18번 삼염색체증을 갖고 있을 때 종종 보통보다 더 큽니다.

#### 혈액 채취

최초의 혈액 채취는 임신 제 1기에, 보통 NT 초음파 검사와 같은 날에 합니다. 두 번째 혈액 채취는 임신 제2기인 임신 15주와 20주 사이에 합니다. 혈액 검사는 아기와 태반에 의해 만들어지는 모든 임신부의 혈액에서 발견되는 특정 단백질과 호르몬을 측정합니다. 아기가 다운증후군, 18번 삼염색체증 또는 척추갈림증을 갖고 있을 때 종종 이러한 단백질과 호르몬의 양이 다릅니다.

### 종합선별검사로부터 무엇을 알 수 있는가?

종합선별검사는 3가지 결과를 갖는데, 그것은 “4,000분의 1(0.025%)” 또는 “75분의 1(1.3%)과 같은 숫자입니다”. 이 숫자들은 아기가 다운증후군, 18번 삼염색체증 또는 척추갈림증을 가질 가능성 즉 확률입니다. 결과는 보통 두 번째 혈액 채취 후 1주일 내에 나옵니다.

### 종합선별검사의 대안은 무엇인가?

아기의 목덜미 투명대를 측정할 수 없는 경우에도 두 번의 혈액 채취를 통해 결과를 얻을 수 있습니다. 그 정확성은 약간 낮지만 그래도 유용한 검사가 될 수 있습니다.

임신 14주가 이미 지난 경우에는 의사에게 퀴드 스크린 검사에 대해 물어보십시오.

### 질문?

귀하의 질문은 중요합니다. 종합선별검사에 대해 추가 질문이 있는 경우에는 동의서에 서명하기 전에 의사에게 말씀하십시오.

UWMC 클리닉 요원도 언제든지 도울 준비가 되어 있습니다.

산전 진단 클리닉:  
206-598-8130

모자보건클리닉:  
206-598-4070

UNIVERSITY OF WASHINGTON  
**MEDICAL CENTER**  
UW Medicine

Maternal and Infant Care Clinic  
Box 356159  
1959 N.E. Pacific St. Seattle, WA 98195  
206-598-4070

종합선별검사는 다운증후군 및 18번 삼염색체증 10건 중 9건(90%) 및 척추갈림증 10건 중 8건(80%)을 감지할 수 있습니다. 그러나 종합선별검사는 이러한 출생 결함의 모든 경우를 감지하는 것은 아니며 다른 건강상 문제를 검사하지도 않습니다. 다테출산인 경우 종합선별검사는 덜 정확하지만 그래도 유용할 수 있습니다.

### 종합선별검사의 이점은 무엇인가?

종합선별검사는 임신을 위태롭게 하지 않으면서 아기의 건강에 대한 정보를 제공합니다.

### 종합선별검사의 위험은 무엇인가?

대부분의 사람들은 비정상적인 종합선별검사 결과를 받으면 걱정합니다. 특히 산모가 모든 후속 검사를 받지 않기로 결정하는 경우, 나머지 임신 기간 동안 스트레스를 받을 수 있습니다.

### “양성” 결과란 무슨 의미인가?

소수의 여성(약 5%, 즉 20명 중 한 명)이 “양성” 종합선별검사 결과를 갖습니다. 이것이 아기가 출생 결함을 갖는다는 의미는 **아닙니다**. 그것은 아기가 이 3가지 장애 중 하나를 가질 위험성이 특정 수준보다 더 높음을 의미할 뿐입니다. **양성 종합선별검사 결과를 갖는 대부분의 여성들이 건강한 아기를 낳을 것입니다.**

종합선별검사 결과가 양성이라고 의사가 말하지만 정확한 위험성을 알려주지 않는 경우에는 상세 정보를 요구해도 됩니다. 종종 사람들은 아기가 출생 결함을 가질 정확한 확률을 알 때 기분이 더 나아집니다. 예컨대 다운증후군의 경우 10중 하나(10%)의 위험성은 아기가 다운증후군을 갖지 **않을** 가능성이 10중 아홉(90%)이라는 의미도 됩니다.

양성 종합선별검사 결과를 가진 경우 담당의는 아기의 신체 구조를 세밀하게 검사하기 위해 유전자 카운슬러 방문 및 초음파 검사 같은 후속 약속을 제안할 것입니다. 여러분은 **양수천자**를 선택할 수도 있습니다. 양수천자는 아기가 다운증후군, 18번 삼염색체증 또는 척추갈림증을 갖고 있는지의 여부를 알려주는 검사입니다.

### “음성” 결과란 무슨 의미인가?

대부분의 여성(약 95%, 즉 20명 중 19명)이 “음성” 종합선별검사 결과를 갖습니다. 이것은 아기가 완전히 건강하다는 의미는 **아닙니다**. 그것은 아기가 이 3가지 장애 중 하나를 가질 위험성이 특정 수준보다 더 낮음을 의미할 뿐입니다. **음성 종합선별검사 결과를 갖는 소수의 여성이 다운증후군, 18번 삼염색체증 또는 척추갈림증을 가진 아기를 낳을 것입니다.**



# Integrated Screen

*A guide to prenatal testing*

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have an integrated screen.

Having this test is up to you. Some people do not find this type of screening test to be helpful. You may refuse testing at any time.

Talk with your health care provider to learn more.

## What is an integrated screen?

An *integrated screen* is a test done during pregnancy that tells you the chance of your baby having *Down syndrome*, *trisomy 18*, or *spina bifida*. The integrated screen does **not** diagnose these conditions.

## How is an integrated screen done?

An integrated screen has 3 parts – an *ultrasound* done between 11 and 14 weeks of pregnancy and 2 blood draws, done at different times, from the mother’s arm.

### *Ultrasound*

During the ultrasound, the baby’s length is measured to confirm the due date. Ultrasound is also used to measure the small space under the skin behind your baby’s neck, called the *nuchal translucency* (NT). This space is often larger than normal when the baby has Down syndrome or trisomy 18.

### *Blood Draws*

The first blood draw is done in the first trimester, usually the same day as the NT ultrasound. The second blood draw is done in the second trimester, between 15 and 20 weeks of pregnancy. The blood tests measure certain proteins and hormones made by the baby and placenta, which are found in every pregnant woman’s blood. The amounts of these proteins and hormones are often different when the baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida.

## What do I learn from an integrated screen?

An integrated screen has 3 results, which are numbers such as “1 in 4,000 (0.025%)” or “1 in 75 (1.3%).” These numbers are the *odds* or *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. The results are usually available within a week after the second blood draw.

### **What are the alternatives to an integrated screen?**

If a nuchal translucency can't be measured in your baby, you can still do the 2 blood draws and get results. The accuracy is slightly lower, but it can still be a helpful test.

If you are already past 14 weeks of pregnancy, ask your provider about doing a *quad screen*.

### **Questions?**

Your questions are important. If you have any further questions about an integrated screen, talk with your provider before signing any consent forms.

UWMC clinic staff is also available to help at any time.

Prenatal Diagnosis  
Clinic: 206-598-8130

Maternal and Infant Care  
Clinic: 206-598-4070

UNIVERSITY OF WASHINGTON  
**MEDICAL CENTER**  
UW Medicine

**Maternal and Infant Care Clinic**

Box 356159  
1959 N.E. Pacific St. Seattle, WA 98195  
206-598-4070

The integrated screen can detect 9 out of 10 cases (90%) of Down syndrome and trisomy 18, and 8 out of 10 cases (80%) of spina bifida. But, it will not detect all cases of these birth defects, and it does not test for any other health problems. If you are having a multiple birth, an integrated screen is less accurate but may still be helpful.

### **What are the benefits of an integrated screen?**

An integrated screen provides you with information about your baby's health without any risk to your pregnancy.

### **What are the risks of an integrated screen?**

Most people are worried when they get an abnormal integrated screen result. It can cause stress for the rest of your pregnancy, especially if you decide not to have all the follow-up testing.

### **What does a "positive" result mean?**

A few women (about 5%, or 1 out of 20) have a "positive" integrated screen. This does **not** mean their baby has a birth defect. It only means that the risk of their baby having 1 of these 3 conditions is higher than a certain level. **Most women who have a positive integrated screen result will have a healthy baby.**

If your provider tells you that your integrated screen result is positive but does not give you the exact risk, you may want to ask for more information. Often, people feel better when they know the exact odds of their baby having a birth defect. For example, a risk of 1 out of 10 (10%) for Down syndrome also means there is a 9 out of 10 (90%) chance the baby does **not** have Down syndrome.

If you have a positive integrated screen result, your health care provider will offer you follow-up appointments, such as a visit with a genetic counselor and an ultrasound to carefully examine the baby's anatomy. You may also choose to have an *amniocentesis*. Amniocentesis is a test that will tell you whether or not your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida.

### **What does a "negative" result mean?**

Most women (about 95%, or 19 out of 20) will have a "negative" integrated screen. This does not mean their baby is completely healthy. It only means that the chance of the baby having 1 of these 3 conditions is lower than a certain level. **A few women who have a negative integrated screen result will have a baby with Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida.**