



출생 전 검사의 안내

태아의 건강에 관해 알기

이 장에서는 귀하 태아의 건강에 관한 정보를 제공하는 출생전 검사들을 설명합니다. 이러한 검사를 받고 **않**받는 여부는 귀하에게 선택권이 있습니다. 이러한 검사가 귀하에게 적합한지 더 배우고 귀하가 결정하시는데 도움을 받을 수 있도록 귀하의 진료인과 상담하십시오.

이러한 검사를 받는 경우, 귀하는 그 검사에 관하여 더 많이 읽을 것을 요청받게 됩니다. 또한 각 검사의 동의서를 읽고 서명할 것을 요청받게 됩니다.

임신 중 귀하와 태아의 건강을 유지하기 위하여 하실 수 있는 일이 많이 있습니다. 산전 비타민 복용, 건강한 음식 섭취, 운동 그리고 충분한 수면을 취하는 이 모든 것이 중요합니다.

인간의 신체는 복잡합니다. 귀하가 임신 중 모든 것을 “올바르게” 한다고 하더라도 태아가 항상 정상적으로 성장하지 않은 않습니다. 태어나는 아기들의 3%에서 5%(100명 가운데 3명에서 5명)는 출생 시 어떠한 형태의 건강 문제를 가지고 태어납니다.

이 책자는 귀하에게 가장 적합한 결정을 하도록 돕는 검사에 관한 기본적인 정보 일부를 제공합니다.

검사는 어떠한 검사인가?

기본적인 두 종류의 검사가 있습니다:

- **방호 검사**는 귀하의 아기에게 특정한 선천성 결손증이 있는지 그에 대한 가능성 또는 확률을 예측합니다.
- **진단 검사**는 귀하의 아기에게 특정한 선천성 결손증이 있는지 없는지를 알려 줍니다.

다음 페이지의 표에는 이러한 검사들과 그 검사 시기가 나와 있습니다. 또한 각 검사에 관한 간단한 설명과 그 결과의 의미도 제공합니다. 이 장의 나머지 부분에서는 귀하의 진료 제공자와 검사에 관해 상의하기 전에 읽어두면 좋은 보다 상세한 내용을 제공합니다.



출생 전 검사는 귀하 태아의 건강에 관한 정보를 제공할 수 있습니다.

방호 검사

검사명	시기	설명	귀하에게 무엇을 알려 주는가
목덜미 투명 초음파 검사 (Nuchal translucency (NT) ultrasound)	11주 - 14주	태아의 목 뒤에 작은 공간을 측정하기 위한 복부 초음파 검사	귀하의 태아에게 염색체 문제가 있을 수 있는 가능성
종합 방호검사 (Integrated screen)	11주 - 14주 그리고 15주 - 22주	NT 초음파 검사 및 2 번의 별도 혈액 샘플	귀하의 태아에게 다운증후군, 삼염색체성 (trisomy) 18 증후군 또는 척추피열증이 있는 가능성
4각 방호 검사 (Quad screen)	15주 - 22주	한 번의 혈액 샘플	귀하의 태아에게 다운증후군, 삼염색체성 (trisomy) 18 증후군 또는 척추피열증이 있는 가능성

진단 검사

검사명	시기	설명	귀하에게 무엇을 알려 주는가
크리-오-닉 빌-러스 샘플링 (Chorionic Villus Sampling 또는 CVS)	11주 - 14주	질 또는 복부를 통하여 채취한 태반의 샘플	귀하의 태아에게 염색체 문제 또는 다른 유전병이 있는가에 대한 여부
양수 검사 (Amniocentesis with ultrasound)	16주 - 22주	귀하 태아 주위의 체액 샘플	귀하의 태아에게 염색체 문제, 척추피열증 및 다른 유전 질병이 있는가에 대한 여부

기타 검사

검사명	시기	설명	귀하에게 무엇을 알려 주는가
해부체 초음파 검사 (Anatomy ultrasound)	18주 - 22주	태아의 성장과 발육을 점검하기 위한 복부 초음파 검사	비정상 증상의 여부를 추측하며 더 세밀한 검사가 필요한지 알려줌

방호 검사

목덜미 투명 초음파 검사(Nuchal translucency (NT) ultrasound)

이 검사는 임신 11주에서 14주 사이에 실시됩니다. 초음파를 사용하여, 귀하의 출산 예정일을 확인하기 위한 태아의 길이를 측정합니다. 초음파는 또한 태아의 목 뒷부분 피부 안에 있는 작은 공간을 측정합니다. 이 공간을 *nuchal translucency* (NT) 라고 부릅니다. 이 체액 공간이 클수록 태아에게 염색체 문제가 있을 가능성이 커집니다. NT 초음파 검사는 특수 전문 훈련을 받은 직원 만이 실시할 수 있습니다.

종합 방호검사(Integrated screen)

이 검사는 NT 초음파 검사와 두 가지 혈액 검사의 결과를 이용합니다. 첫 번째 혈액 샘플은 11주에서 14주 사이에, 대개는 NT 초음파 검사와 같은 날에 채취됩니다. 두 번째 혈액 샘플은 15주와 22주 사이에 채취됩니다. 이 혈액 검사는 특정한 선천성 결손증에 연관된 단백질과 호르몬의 패턴을 검사합니다.

종합 방호 검사는 귀하의 태아에게 다운 증후군, 삼염색체성 (trisomy) 18 증후군 또는 척추피열증이 있을 가능성을 알려 줍니다. (보다 자세한 내용은 페이지 34, 35 및 36의 사이드바를 참조하십시오.) 이러한 증상에 대한 진단을 하지는 않습니다. 복부 종합 방호 검사 결과를 받을 지라도 대부분의 여성들은 건강한 아기를 출산합니다.

종합 방호 검사는 다음을 검출할 수 있습니다:

- 다운증후군 100건 가운데 90건(90%)
- 삼염색체성 18 증후군 100건 가운데 90건(90%)
- 척추피열증 100건 가운데 80건(80%)

그러나 이 검사는 이러한 선천성 결손을 모두 검출하지는 못합니다. 또한 다른 건강 문제도 검사하지 못합니다.

4각 방호 검사(Quad screen)

이 방호 검사에는 15주와 22주 사이에 채취되는 한 개의 혈액 샘플이 필요합니다. 이 혈액 검사도 특정한 선천성 결손증에 연관된 단백질과 호르몬의 패턴을 검사하기 때문에 종합 방호검사와 유사합니다.

4각 방호 검사는 귀하의 태아에게 다운증후군, 삼염색체성 (trisomy) 18 증후군 또는 척추피열증이 있을 가능성을 알려 줍니다. 이러한 증상에 대한 진단을 하지는 않습니다. 복부 종합 방호 검사 결과를 받을지라도 대부분의 여성들은 건강한 아기를 출산합니다.

염색체 문제란 무엇인가?

염색체는 유전 설명서의 패키지입니다. 우리는 부모로부터 염색체를 물려받습니다. 염색체는 우리의 신체가 어떻게 성장하고 발육하는지를 조절합니다. 유전자는 우리의 신체 모든 부분에 존재하며 현미경을 통하여 만이 볼 수 있습니다.

대부분의 개인은 46개의 염색체를 가지고 있으나 일부 개인들은 여분의 염색체 (47개) 가지고 있거나 염색체 하나가 없거나 (45개) 혹은 잘려진 염색체가 있거나 여분의 피스가 붙은 염색체를 가지고 있습니다.

염색체에 변형은 종종 선천성 결손증 또는 발육 장애의 원인이 되기도 하나 항상 그렇지 않은 않습니다.

4각 방호 검사는 다음을 검출할 수 있습니다:

- 다운증후군 100건 가운데 85건(85%)
- 삼염색체성 18 증후군 100건 가운데 75건(75%)
- 척추피열증 100건 가운데 80건(80%)

그러나 이 검사는 이러한 선천성 결손을 모두 검출하지는 못합니다. 또한 다른 건강 문제도 검사하지 못합니다.

4각 방호 검사는 임신 4개월까지 출산전 관리를 시작하지 않았거나 NT 초음파를 받을 수 없을 경우에 좋은 검사가 될 수 있습니다.

무세포 DNA 이수배수체 방호 검사

인터넷의 기사나 뉴스를 통해 다운증후군을 선별할 수 있는 새로운 혈액 검사에 관해 들어보셨을 것입니다. 이 검사는 무세포 DNA 첨단 이수배수체 방출검사라고 불립니다. 이 검사는 어머니의 혈액 샘플을 사용하며, 임신 10주부터 실행할 수 있습니다. 이 검사는 태아에서 특정한 염색체 질환을 선별합니다.

누구나 혈액에는 유기(세포 내에 포함되지 않는) DNA가 일부 있습니다. 임신하더라도, 이러한 무세포 DNA의 대부분은 귀하로부터 유래하며 일부는 임신에 기인합니다. 이 검사에서는 21, 18 및 13번 염색체에 유래하는 무세포 DNA의 총량을 혈액에서 측정합니다.

다른 방호 검사들과 마찬가지로, 이 검사는 아기의 염색체에 문제가 있는지 혹은 없는지를 알려주지 못합니다. 그러나 만약 혈액에서 어떤 염색체로부터 유래하는 DNA의 양이 증가된다면, 이는 태아가 그 염색체에 대한 삼염색체성일 확률이 높다는 의미입니다.

현재 삼염색체 18 혹은 삼염색체성 13에 의한 다운증후군의 위험이 높은 아기를 가진 여성만이 이 검사를 받을 수 있습니다. 만약 귀하에게 이러한 삼염색체를 가진 자녀가 있거나 또는 다른 방호 검사의 결과가 비정상이라면, 무세포 DNA 첨단 이수배수체 방호 검사를 받을 수 있습니다.

진단 검사

Anatomy (어-나-토-미) 초음파 검사

이 검사는 임신 18주 내지 22주 사이에 실시됩니다. 귀하의 자궁, 태반 그리고 태아 주위의 양수 양을 검사하도록 초음파를 사용합니다. 이 검사는 태아가 정상적으로 자라고 있으며 모든 주요 장기가 형성되어 가고 있는지 점검합니다.

다운증후군이란 무엇인가?

다운증후군은 삼염색체 21로도 알려져 있습니다. 이것은 염색체 21번에 카피가 하나 더 있을 때 초래됩니다.

다운증후군은 여러 방도로 환자들에게 영향을 가합니다. 다운증후군을 가진 이들은 같은 가족들과 다르게 보입니다. 이들은 항상 발육에 장애가 있으며 장애 정도는 각 개인에 따라 다릅니다.

다운증후군을 가진 성인들은 친구들을 사귀며 기본적인 직장 생활을 할 수 있고 운동 생활을 할 수도 있습니다. 그러나 도움 없이 혼자서는 생활할 수 없습니다.

다운증후군을 가진 수 많은 아기들은 심장에 결함이 있으며 이 문제는 가끔 수술로 치유할 수 있습니다. 다운증후군으로 인하여 다른 건강 문제 또는 선천성 결함이 발생하기도 하지만 이러한 경우는 거의 드뭅니다.

귀하의 태아는 이 시기에 충분히 성장하여 초음파 검사를 통한 극심한 심장 결함, 척추피열증, 신장 손실 그리고 심한 언청이 증상 등의 문제를 발견할 수 있습니다. 이 검사는 염색체 이상을 진단하지는 못하지만, 그러한 이상이나 다른 상태의 징후를 보여줍니다.

Chorionic Villus Sampling (크리-오-닉 빌-러스 샘플링) 또는 CVS

이 진단 검사는 대개 11주에서 14주 사이에 합니다. 의사가 가늘고 유연한 주사 바늘 또는 플라스틱 튜브를 사용하여 태반의 작은 샘플을 떼어냅니다. 이 절차 중 귀하의 태아를 볼 수 있도록 동시에 초음파 검사도 실시됩니다.

태반의 샘플은 염색체 문제를 진단하는데 사용됩니다. 만약 귀하의 가계에 근육퇴행위축 또는 혈우병과 같은 병이 유전된다면, 이 샘플을 그러한 병이 태아에게 있는지 알아보는데 사용할 수 있습니다.

CVS에 의한 유산의 확률은 100명 가운데 1명이나 2명입니다 (1%에서 2%).

Amniocentesis(앰-니-오-센-티-시스) 또는 Amnio(앰-니-오)

이 진단 검사는 대개 16주에서 22주 사이에 합니다. 의사가 가늘고 유연한 주사 바늘을 사용하여 귀하 태아 주위에서 2 큰스푼 정도의 체액을 뽑아 냅니다. 이 절차 중 귀하의 태아를 볼 수 있도록 초음파 검사도 동시에 실시됩니다.

이 체액은 염색체 문제나 척추피열증을 진단하는데 사용됩니다. 만일 귀 가족 중에 근위축증 혹은 혈우병 등과 같은 유전 증상이 흐른다면 이 샘플이 그 증세에 관하여 귀하의 태아를 검사하도록 사용될 수 있습니다.

양수 검사 결과 후 유산의 가능성은 400여성 중 1여성입니다 (0.25%).

조상 기준 보균자 방호검사(Ancestry-Based Carrier Screening)

귀하의 조상 또는 민족색은 태아에게 희귀한 유전병이 있는지 간파하는 것을 도울 수 있는 하나의 실마리입니다. 각 선조 그룹에는 다른 민족 그룹과 비교해서 그 그룹에 더 많이 존재하고 유전될 수 있는 질병들이 있습니다. 각 선조 그룹과 연계된 질병들이 36 페이지에 나열되어 있습니다.

대부분, 부부가 동일한 질병에 대해 모두 “보균자”인 경우에는 그 자녀에게 해당 질병이 있을 수 있습니다. **보균자는 대개 그 질병에 대해 어떠한 증상도 없습니다.** 또한 대부분의 보균자들은 가족 중 이 질병에 대한 병력이 없습니다. 만일 귀하의 가족 중 이러한 증상을 지니고 있다면 진료인에게 알려주세요.

삼염색체성 18이란 무엇인가?

삼염색체성 18은 에드워드스 증후군이라고도 부릅니다. 이것은 18번 염색체의 카피가 하나 더 있을 때 발생합니다.

삼염색체성 18을 가진 태아는 대부분 임신 중 살아 남지 못합니다. 삼염색체성 18을 가진 자녀는 뇌 손상이 심하며 대개 심장 결손이나 곤봉 발과 같은 다른 문제가 있습니다.

척추피열증이란 무엇인가?

척추피열증은 태아의 척추 일부가 정상적으로 형성되지 않으며 척추 내 신경이 손상되는 증세입니다. 이 증상은 임신 첫 몇 주에 발생합니다.

척추피열증은 여러 방도로 개인에게 영향을 미칩니다. 일부 환자들은 걷는데 문제가 있으며 휠체어나 버팀대를 사용하여야 합니다. 일부 환자들은 방광이나 내장을 조절하는데 문제가 있습니다. 가끔 척추피열증은 두뇌 손상 및 발육 장애를 초래하기도 합니다.

귀하와 귀하의 파트너가 동일한 유전적 질병에 대해 모두 보균자라면, 귀하의 아기에게 그 질병이 유전될 수 있습니다. 아기가 태어나기 전에 확실히 알기 원하시면, 양수 검사나 CVS 검사를 받으실 수 있습니다. 종합 방호 검사, 사각 방호 검사 및 초음파 검사는 이러한 질환을 진찰하지 못합니다.

귀하가 이러한 유전적 질병의 보균자인지 알아보려면, 소량의 혈액 샘플이 필요합니다. 이러한 검사를 받거나 받지 않는 것은 귀하의 선택에 달려있습니다.

이 표는 2005년 National Society of Genetic Counselors, Inc.에서 발행한 “Ancestry-Based Carrier Screening(선조 기반 보균자 선별)”로부터 발췌한 것입니다:

선조 그룹	유전적 질병	보균자일 가능성
아프리카-미국인	베타 지중해빈혈증	10% (100명 가운데 10명)
	겸상빈혈증	11% (100명 가운데 11명)
동부 유럽 (아취케나지) 유대인	카나반병	2.5%(100명 가운데 2 - 3명)
	낭포성섬유증	3% - 4%(100명 가운데 3 - 4명)
	유전성 자율신경이상증	3%(100명 가운데 3명)
	테이-삭스병	3%(100명 가운데 3명)
유럽인 백인	낭포성섬유증	3%(100명 가운데 3명)
지중해인	베타 지중해빈혈증	3% - 5%(100명 가운데 3 - 5명)
	겸상빈혈증	2% - 30%(100명 가운데 2 - 30명)
동부 및 동남아시아인*	알파 지중해빈혈증	5%(100명 가운데 5명)
	베타 지중해빈혈증	2% - 4%(100명 가운데 2 - 4명)
스페인계통인*	베타 지중해빈혈증	0.25% - 8%(100명 가운데 1 - 8명 미만)
	겸상빈혈증	0.6% - 14%(100명 가운데 1 - 14명 미만)
중동 및 남부 중앙아시아 인*	베타 지중해빈혈증	0.5% - 5.5%(100명 가운데 1 - 6명 미만)
	겸상빈혈증	5% - 25%(100명 가운데 5 - 25명)

* 이 그룹의 숫자는 추계 숫자이며 정확한 민족색에 따라 다양합니다.



유전자 상담원은 귀하와 귀하의 파트너가 출생전 검사에 관한 결정을 내리는데 도움을 주 있습니다.

이러한 검사를 받는 여부에 대한 결정

이러한 검사를 받아야 하는지 말아야 하는지 또는 어떠한 검사가 귀하에게 가장 적합한지 결정하는 것은 어렵습니다. “정확한” 선택이란 없습니다. 일부 여성들은 해부 초음파 검사만 받고 그 외 검사는 받지 않기로 결정합니다. 다른 여성들은 종합 방호검사 및 해부 초음파 검사를 받기로 결정합니다. 그리고 만일 이 중에 한 검사가 비정상일 경우 양수 검사를 받기도 합니다. 일부 여성들은 아무 방호검사도 받지 않고 CVS 검사나 양수 검사를 선호하기도 합니다.

전문이 있는 결정을 함

UW Medicine의 목표는 환자 및 그 가족과 협력하여 환자의 진료에 관한 결정을 하는 것입니다. 저희는 귀하께서 내리는 결정에 도움이 되는 질문을 하실 것을 권유합니다.

다음은 유전자 검사에 관해 귀하가 하실 수 있는 질문들의 예입니다:

- 나는 이러한 정보를 원하는가?
- 아기가 태어나기 전에 이와 같은 선천성 결손증에 대하여 배우는 것이 나와 우리 의사가 준비를 하고 계획을 세우는데 무슨 도움을 줄 수 있는가?
- 만일 선천성 결손증이 발견될 경우, 임신에 대한 결정을 내리는데 이러한 정보는 나에게 무슨 도움을 줄 수 있는가?
- 이러한 검사를 받게 되면 내가 더 안심하도록 도와 줄 것인가?

귀하의 진료인이 귀하의 선택권에 대하여 상세하게 상담해 드릴 수 있습니다. 혹은 산전 진단 진료소에 상담시간을 예약하실 수도 있습니다. 유전자 상담원은 이러한 질문들에 관해 생각하는 과정을 도울 수 있도록 특별히 교육을 받았습니다. 상담원은 귀하가 자신을 위한 가장 합당한 결정을 하시도록 도움을 드릴 수 있습니다.

질문이 있으십니까?

귀하의 질문은 중요합니다. 출생 전 검사에 관한 질문이 있으시면, 귀하의 진료 제공자에게 영업 시간 동안 전화하십시오.

또한 출생 전 진단 클리닉으로 다음 번호에 문의하셔도 됩니다:
206-598-4072

Guide to Prenatal Testing

Learning about your baby's health

This chapter describes prenatal tests that give information about your baby's health. It is your choice whether or not to have these tests done. Talk with your health care provider to learn more and to help you decide if any of these tests are right for you.

If you have any of these tests done, you will be asked to read more about each one. You will also be asked to read and sign a consent form for each test.

There is a lot you can do during your pregnancy to keep you and your baby healthy. Taking prenatal vitamins, eating healthy foods, exercising, and getting enough sleep are all important.

The human body is complicated. Even if you do everything “right” during your pregnancy, babies do not always develop normally. Between 3% and 5% of babies (between 3 and 5 out of 100) have some kind of health problem when they are born.

This handout gives some basic information about these tests to help you make the best decision for you.

What are the tests?

There are 2 basic kinds of tests:

- **Screening tests** predict the *chance*, or odds, that your baby has a certain birth defect.
- **Diagnostic tests** tell you if your baby does or does not have a certain birth defect.

The tables on the next page list the tests and when they are done. They also give a brief description of each test and what it will tell you. The rest of this chapter gives more details about these tests, if you would like to read about them before you talk with your health care provider.



Prenatal tests can provide information about your baby's health.

Screening Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Nuchal translucency (NT) ultrasound	11 to 14 weeks	Abdominal ultrasound to measure small space behind baby's neck	<i>Chances</i> your baby has a chromosome problem
Integrated screen	11 to 14 weeks <i>and</i> 15 to 22 weeks	NT ultrasound plus 2 separate blood samples	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida
Quad screen	15 to 22 weeks	1 blood sample	<i>Chances</i> your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida

Diagnostic Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Chorionic villus sampling (CVS)	11 to 14 weeks	Sample of placenta, taken through the vagina or abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems and sometimes other inherited diseases
Amniocentesis (with ultrasound)	16 to 22 weeks	Sample of fluid from around your baby, taken through your abdomen	<i>Whether or not</i> your baby has chromosome problems, spina bifida, and sometimes other inherited diseases

Other Tests

Name of Test	When	Description	What It Tells You
Anatomy ultrasound	18 to 22 weeks	Abdominal ultrasound to check baby's growth and development	<i>Whether or not</i> abnormalities are suspected and if further testing is needed

Screening Tests

Nuchal Translucency (NOO-kul trans-LOO-sun-see) or NT Ultrasound

This screening test is done between 11 and 14 weeks of pregnancy. Using ultrasound, your baby's length is measured to confirm your due date. Ultrasound is also used to measure the small space under the skin behind your baby's neck. This space is called the *nuchal translucency* (NT). The larger this space of fluid is, the greater the *chance* your baby has a chromosome problem. An NT ultrasound can be done only by specially trained staff.

Integrated (IN-tuh-grey-tud) screen

This test uses the results of the NT ultrasound and 2 blood tests. The first blood sample is taken between 11 and 14 weeks, usually the same day as the NT ultrasound. The 2nd blood sample is taken between 15 and 22 weeks. The blood tests look for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

An integrated screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. (See the sidebars on pages 34, 35, and 36 for more details.) It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal integrated screen result still have a healthy baby.

The integrated screen can detect:

- 90 out of 100 cases (90%) of Down syndrome
- 90 out of 100 cases (90%) of trisomy 18
- 80 out of 100 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.

Quad Screen

This screening test involves 1 blood sample that is taken between 15 and 22 weeks. It's like the integrated screen, because it also looks for patterns of proteins and hormones that are linked to certain birth defects.

A quad screen tells you the *chances* that your baby has Down syndrome, trisomy 18, or spina bifida. It does not diagnose these conditions. Most women who get an abnormal quad screen result still have a healthy baby.

What is a chromosome problem?

Chromosomes are packages of genetic instructions. We inherit them from our parents. They control how our bodies grow and develop. They are in every part of our body, and they can only be seen with a microscope.

Most people have 46 chromosomes, but some people have an extra chromosome (47), a missing one (45), or a chromosome that has a piece broken off or an extra piece attached.

A change in a chromosome often causes birth defects and developmental delay, but not always.

The quad screen can detect:

- 85 out of 100 cases (85%) of Down syndrome
- 75 out of 100 cases (75%) of trisomy 18
- 80 out of 100 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.

A quad screen may be a good test to have if you do not start prenatal care until your 4th month or if an NT ultrasound is not available.

Advanced Aneuploidy (ann-you-PLOY-dee) Screening with Cell-free DNA

You may have heard about a new blood test that can screen for Down syndrome. This test is called *advanced aneuploidy screening with cell-free DNA*. It uses a blood sample from the mother, and it is done starting at 10 weeks of pregnancy. It screens for specific chromosome disorders in the baby.

Everyone has some free (not contained within a cell) DNA in their blood. When you are pregnant, most of that cell-free DNA is from you, but some is from your pregnancy. In this test, the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, and 13 is measured in your blood.

Like the other screening tests, this test does not tell you if the baby has, or does not have, a chromosome problem. But if there is an increased amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that the baby has trisomy for that chromosome.

Currently, only women who have a high risk of having a baby with Down syndrome, trisomy 18, or trisomy 13 can have this test. If you have already had a child with one of these trisomies, or if you have another type of screen and the results are abnormal, you may be offered advanced aneuploidy screening with cell-free DNA.

Diagnostic Tests

Anatomy (uh-NAT-uh-mee) Ultrasound

This test is done between 18 and 22 weeks. An ultrasound is used to look at your baby, the amount of fluid around him, your placenta, and your uterus. It checks to see that the baby is growing and that all major organs are formed.

What is Down syndrome?

Down syndrome is also known as trisomy 21. It is caused when a person has an extra copy of chromosome number 21.

Down syndrome affects people in different ways. People with Down syndrome always look different than other members of their family. They always have some developmental delay, but the level of delay differs from person to person.

Adults with Down syndrome may be able to play sports, have a basic job, and enjoy friends. But they usually cannot live on their own without help.

Many babies with Down syndrome have a heart defect, which can sometimes be fixed with surgery. Other health problems and birth defects sometimes occur with Down syndrome, but they are rare.

Your baby is developed enough at this age that an ultrasound may find problems such as a severe heart defect, spina bifida, a missing kidney, and severe cleft lip. Although this test will not diagnose chromosome problems, it may show signs of them or other conditions.

Chorionic Villus Sampling (kor-ee-ON-ic VILL-us sam-pling) or CVS

This diagnostic test is usually done between 11 and 14 weeks. The doctor uses either a thin, flexible needle or a thin plastic tube to remove a small sample of the placenta. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The placenta sample is used to diagnose chromosome problems. If an inherited condition such as *muscular dystrophy* or *hemophilia* runs in your family, the sample can be used to test your baby for that condition.

The chance of miscarriage after CVS is 1 to 2 women in 100 (1% to 2%).

Amniocentesis (AM-nee-oh-sen-TEE-sis) or Amnio

This diagnostic test is usually done between 16 and 22 weeks. The doctor uses a thin, flexible needle to take 2 tablespoons of fluid from around your baby. An ultrasound is done at the same time, so your baby can be seen during the procedure.

The fluid is used to diagnose chromosome problems and spina bifida. If an inherited condition like muscular dystrophy or hemophilia runs in your family, the fluid can be used to test your baby for that condition.

The chance that having an amniocentesis will cause a miscarriage is 1 in 400 women (0.25%).

Ancestry-Based Carrier Screening

Your ancestry, or ethnicity, is one clue to help learn if your baby could have a rare genetic disease. Each ancestral group has conditions that can be inherited that are more common in that group compared to other ethnic groups. The conditions that are linked with each ancestral group are listed in the table on page 36.

Most times, a couple can have a child with one of these disorders only when *both* parents are “carriers” for the *same* disorder. **Carriers usually have no symptoms of the disease.** Also, most carriers have no family history of the disease. If someone in your family has one of these conditions, tell your health care provider.

What is trisomy 18?

Trisomy 18 is also known as Edwards syndrome. It occurs when a person has an extra copy of chromosome number 18.

Most babies with this condition do not survive the pregnancy. Children with trisomy 18 have severe brain damage and usually other problems, such as heart defects and clubfoot.

What is spina bifida?

Spina bifida is a condition in which part of the baby’s spine does not form normally and the nerves in the spine are damaged. This happens within the first few weeks of pregnancy.

Spina bifida affects people in different ways. Some people have trouble walking and may need to use braces or a wheelchair. Some have trouble controlling their bladder or bowel.

Sometimes, spina bifida can cause brain damage and developmental delay.

If you and your partner are both carriers for the same genetic condition, then your baby could inherit that condition. If you want to know for sure before birth, an amniocentesis or a CVS can be done. The integrated screen, quad screen, and ultrasound will **not** diagnose these disorders.

To see if you are a carrier for these hereditary conditions, you will need to give a small blood sample. It is your choice whether or not to have any or all of these tests.

This table is adapted from “Ancestry Based Carrier Screening,” published by the National Society of Genetic Counselors, Inc., 2005:

Ancestral Group	Hereditary Condition	Chance of Being a Carrier
African-American	Beta Thalassemia	10% (10 out of 100)
	Sickle Cell Disease	11% (11 out of 100)
Eastern European (Ashkenazi) Jewish	Canavan Disease	2.5% (2 to 3 out of 100)
	Cystic Fibrosis	3% to 4% (3 to 4 out of 100)
	Familial Dysautonomia	3% (3 out of 100)
	Tay-Sachs Disease	3% (3 out of 100)
European Caucasian	Cystic Fibrosis	3% (3 out of 100)
Mediterranean	Beta Thalassemia	3% to 5% (3 to 5 out of 100)
	Sickle Cell Disease	2% to 30% (2 to 30 out of 100)
East and Southeast Asian*	Alpha Thalassemia	5% (5 out of 100)
	Beta Thalassemia	2% to 4% (2 to 4 out of 100)
Hispanic*	Beta Thalassemia	0.25% to 8% (fewer than 1 to 8 out of 100)
	Sickle Cell Disease	0.6% to 14% (fewer than 1 to 14 out of 100)
Middle Eastern and South Central Asian*	Beta Thalassemia	0.5% to 5.5% (fewer than 1 to 6 out of 100)
	Sickle Cell Disease	5% to 25% (5 to 25 out of 100)

* Numbers for this group are estimates and may vary depending on exact ethnicity.



A genetic counselor can help you and your partner make decisions about prenatal tests.

Deciding Whether to Do These Tests

Choosing whether to have any of these tests, or deciding which ones are best for you, can be hard. There is no “right” choice. Some women choose only an anatomy ultrasound and no other tests. Others may choose an integrated screen and anatomy ultrasound. And, if one of these tests is abnormal, they may have amniocentesis. Some women prefer a CVS or amniocentesis without any of the screening tests.

Making an Informed Decision

Our goal at UW Medicine is to partner with patients and families in making decisions about their care. We encourage you to ask questions to help you to make your decisions.

These are some questions you may want to ask yourself as you think about having genetic testing:

- Do I want to have any of this information?
- How would learning about these birth defects before my baby is born help me and my health care provider prepare and plan?
- How would this information help me make choices about my pregnancy if a birth defect is found?
- Will taking these tests help me feel more reassured?

Your health care provider can talk more with you about your choices. Or, you can schedule an appointment in the Prenatal Diagnosis Clinic. Genetic counselors are specially trained to help people think through these questions. They can help you make the decision that is best for you.

Questions?

Your questions are important. If you have questions about prenatal testing, call your health care provider during office hours.

You may also call the Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-4072

