

## 희귀질환 가정과 임신부를 위한 임신준비·산전관리 가이드 제작·배포

- 임신·출산 준비 과정에서 정보 부재로 인한 심리적 부담을 완화할 수 있도록 실질적 정보 제공에 중점
- 희귀질환 헬프라인 누리집 게재와 함께 전국 희귀질환 전문기관 및 유관 학회 등 배포, 일선 진료환경에서의 활용 기대

질병관리청(청장 임승관)은 6월 17일 희귀질환 가족력이 있는 가정을 위한 임신준비·산전관리 가이드를 발표한다.

희귀질환은 유전질환의 비중이 높은 특성으로 인해 임신·출산 과정에서 체계적·전문적 준비가 중요하나, 질환의 희소성으로 인해 환자와 가족들이 정확하고 충분한 정보를 제공받기 어려운 한계가 있었다.

이에 질병관리청은 희귀질환 환자와 가족들이 임신 준비 단계부터, 과학적 근거에 기반한 정보를 활용할 수 있도록 분당차병원 산부인과 류현미 교수 연구진\*과 함께 「희귀질환 가족력이 있는 예비부모·임신부를 위한 임신준비와 산전관리 가이드」를 제작하였다.

\* 「희귀질환 안심출산 지원체계 구축 및 교육자료 개발연구」 수행('25.4.~'25.12.)

이번 가이드는 희귀질환의 유전 가능성에 대한 불안을 완화하고 객관적 의사결정을 지원하는 것을 목표로, 임신 준비와 산전관리 방안 등 의학적 정보를 일반인도 이해하기 쉬운 언어로 정리하였다. 특히, ^원인유전자 규명 여부별, ^임신 전·후 과정별 정보 제공을 통해 환자·가족의 상황에 맞게 정보를 확인할 수 있도록 구성하였다.

아울러 대국민 홍보자료와 함께, 일선 의료현장에서 환자 진료·상담 시 참고할 수 있도록 의료진용 상담 참고자료로도 함께 제작하여 활용성을 높였다.



<붙임> 「희귀질환 가족력이 있는 예비부모·임신부를 위한 임신준비와 산전관리 가이드」

<별첨> 「희귀질환 가족력이 있는 예비부모·임신부를 위한 임신준비와 산전관리 가이드」 (zip)

담당 부서 <총괄>	만성질환관리국 희귀질환관리과	책임자	과 장	김지영 (043-719-8771)
		담당자	사무관	박도현 (043-719-8787)
			연구원	최지유 (043-719-8777)
담당 부서 <협조>	대한의학유전학회	책임자	명예이사장	류현미 (031-780-5290)

□ 대국민 홍보자료 ※ 리플릿 형태를 정보 순서에 따라 재편집, 원본은 별첨 확인



### 1 임신 준비, 행복을 위한 여정의 시작

♥ 임신은 준비의 순간부터 시작돼요! ♥

- 가족 중에 희귀질환 환자가 있다고 해서 모두 유전되는 것은 아니에요
- 임신전 유전상담을 통해, 가계도 분석 및 유전자검사, 재발 위험도를 파악하면 위험을 줄이고 맞춤형 임신 준비 및 관리 계획을 세울 수 있어요.
- 필요시 착상전유전검사(PGT)\*나 산전태아검사 등의 구체적인 대책을 세우고, 표준 산전관리와 장밀 초음파검사, 다학제 협진 계획으로 안전하게 임신과 출산을 준비할 수 있어요.

\* PGT : preimplantation genetic testing

♥ 왜 임신 전부터 준비하나요? ♥

- 재발 위험도 분석에 따라 선택할 검사 종류와 일정, 출산과 신생아 진료 계획을 미리 세울 수 있기 때문에, 임신전상담이 가장 효율적이에요.

### 2 임신 준비부터 출산까지, 행복을 위한 여정

희귀질환 가족력이 있다고 해도 해도 임신 자체를 포기할 필요는 없어요. 전문적인 유전상담을 통해 임신 준비와 임신관리를 단계적으로 검토해요.



### 3 전문가와 함께 고민하세요 : 유전상담

“우리 아이에게도 같은 병이 생기진 않을까?” “아이에게 그런 병이 생긴다면, 어떻게 해야 하지?”

희귀질환 가족력이 있을 때, 정확한 가족력 확인과 유전상담이 건강한 임신의 출발점입니다. 혼자 고민하지 마시고, 전문적인 유전상담을 받아 보세요.

유전상담을 통해 가계도 분석 및 필요시 유전자검사 등을 하게 되고, 해당 질환이 어떤 방식으로 유전되는지, 재발 위험이 어느 정도인지 보다 정확하게 파악할 수 있어요!

**상담 전 준비 체크리스트**

- 가족 가계도(3대)
- 진단명, 발병 연령, 경과 등 과거 유전자검사 결과지 (있다면, 원인 병이 표기되어 있어야)
- 관련한 검, 우려사항 메모

P.S. 유전자검사 결과 공유의 병원과 방식, 가족에게 알릴 관리 및 의무, 개인정보 보호를 상담 시 미리 논의하세요.

### 4 원인 유전자를 아는 상황에서, 임신을 계획 중이라면...(1)

희귀질환의 원인 유전자를 알고 있고, 임신을 계획 중인 경우, 보건복지부가 지정된 배아검사 허용 질환 목록\*에 포함된 희귀질환이라면, 착상전유전검사를 시행할 수 있어요.

\*보건복지부 누리집 → 상담 → 표지사항에서 확인 가능



## 5 임신 유전자를 아는 상황에서, 임신을 계획 중이라면...(2)

다만, 착상전유전검사는 검사에 사용하는 검체와 양이 매우 작기 때문에 기술적 한계나 검사 실패, 배아 모자이크\*\* 등으로 정확하지 않은 결과가 나올 수 있어요.

따라서 임신 후 용모약용모검사나 양수검사 등 산전진단검사로 다시 확인하는 것이 권장돼요.

\* DNA 재조합 속도와 양으로 인해 확실한 분석 결과를 보고 할 수 없는 경우  
\*\* 한 배아 안에 정상세포와 비정상세포가 혼합된 경우

또한 착상전유전검사 적용이 어려운 경우, 자궁 임신 후 산전진단검사로 확인하는 방법도 대안이 될 수 있어요.



## 6 임신 유전자를 알지 못하거나, 이미 임신했지만 희귀질환이 우려되는 경우라면...

임신 유전자를 알지 못하거나, 이미 임신했지만 희귀질환이 우려되는 경우라도, 임신 자체를 포기할 필요는 없어요! 일반 임신과 동일한 산전관리를 따르면서, 산전태아검사를 단계적으로 검토하면 돼요.

산전태아검사는 검사 방법에 따라 선별검사와 진단검사로 구분돼요.

	선별검사	VS	진단검사
방법	비침습적 방법으로 임신부 혈액을 이용		침습적방법 (용모약용모검사, 양수검사)을 통한 태아의 검체 이용
검사	<ul style="list-style-type: none"> <li>모체혈청선별검사</li> <li>태아DNA선별검사 (NIPT)</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>염색체 핵형검사</li> <li>염색체 마이크로어레이 검사</li> <li>희귀질환시 해당 유전자검사</li> </ul>

## 7 나에게 맞는 산전태아검사를 선택하세요

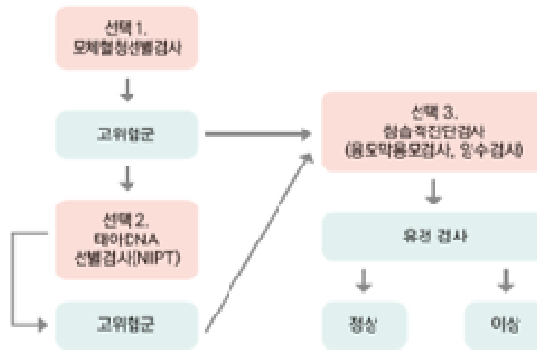
어떤 검사를 할지는 검사의 종류와 각각의 장단점에 대한 충분한 설명을 듣고 검사를 받지 않을 권리를 포용하여 자율적으로 선택할 수 있어요

### ☞ 각 검사의 종류와 장단점

	선별검사		진단검사
	모체혈청선별검사	태아DNA 선별검사(NIPT)	침습적진단검사
검사 개요	임신부 혈액 내의 단백질 분석	임신부 혈액 내의 태아DNA 분석	용모약용모, 양수검체를 이용해서 염색체 분석
채취 방법	산모 혈액 채취	산모 혈액 채취	침습적 시술
검사 시기	통합선별검사: 11~13주(1차), 15~22주(2차)	임신 10주 이후	용모약용모검사: 11~13주 양수검사: 15주 이후
장점	비교적 간편함	비교적 안전하며 위험성 가능성이 낮음	태아 검체를 직접 분석하여 진단 가능
제한점	위양성*·위음성** 가능성이 있으며, 추가 검사 필요	고위험 결과가 확진은 아니므로 진단검사로 확인 필요	사술 관련 유산 위험 0.1%~0.3%

\* 위양성 : 의학적 검사 등에서 실제로 질환이 없는데 양성으로 잘못 판정되는 경우  
\*\* 위음성 : 의학적 검사 등에서 실제로 질환이 있으나 음성으로 잘못 판정되는 경우

### ☞ 산전태아검사의 일반적 흐름(예시)



## 8 만약 검사에서 이상 결과가 나왔다면...

침습적진단검사서 이상 결과가 나온 경우, 충분한 경험을 가진 전문가들과의 유전상담이 필요해요.

임신 유지 여부와 다학제 협진 계획 등 부모가 최선의 결정을 내릴 수 있도록 유전상담을 통해 질병의 가능성과 유전 양상, 치료 및 예후 등에 대해 자세히 논의하세요.

### ♡ 상담 내용 ♡

- ☞ 추가적인 조음파 스캔, 기혹력 및 부위 유전자검사를 통한 유전 질환 위험도 평가
- ☞ 검사의 한계점
- ☞ 예상되는 치료 방법 및 예후에 대한 상담
- ☞ 유전 전문의, 산부인과, 소아청소년과 등 다학제적 상담

## 희귀질환 가족들의 건강한 임신과 출산을 기원합니다



# □ 의료진용 상담자료

※ 일부 발췌, 전체 내용은 별첨 확인



2026년 6월



## 희귀질환 가족력이 있는 예비부모·임신부를 위한 임신준비와 산전관리 가이드



질병관리청

대한의학유전학회

Chapter



### 임신준비, 행복을 위한 여정의 시작 04

- ☞ 임신전유전상담 및 산전관리 계획의 필요성 ..... 05
- ☞ 희귀질환 가족력, 유전(대물림)이 걱정된다면? ..... 07
- ☞ 희귀질환 가족력, 임신 준비의 첫 걸음은? ..... 09
- ☞ 임신 준비, 전문가와 함께 고민하세요 ..... 10

Chapter



### 원인 유전자를 아는 상황에서, 임신을 계획 중이라면... 11

- ☞ 원인 유전자를 알고, 임신을 계획 중이라면  
착상전유전검사를 고려할 수 있어요 ..... 12
- ☞ 착상전유전검사란? ..... 13

Chapter



### 원인 유전자를 알지 못하거나, 이미 임신했지만 희귀질환이 우려되는 경우라면... 15

- ☞ 원인 유전자를 알지 못하거나,  
이미 임신했지만 희귀질환이 우려되는 경우라면... ..... 16
- ☞ 나에게 필요한 검사를 단계적으로 검토하세요. .... 17
- ☞ 선별검사란?  
3-1 개요 ..... 19  
3-2 모체혈청선별검사 ..... 19  
3-3 태아DNA선별검사 ..... 20  
3-4 선별검사 결과의 해석 ..... 22
- ☞ 침습적진단검사란?  
4-1 개요 ..... 23  
4-2 태아 검체 채취 방법 ..... 24  
4-3 검사의 종류 ..... 25  
4-4 침습적진단검사 결과 이상 시의 상담 ..... 26
- ☞ 한눈에 보는 산전태아검사 ..... 27
- ☞ 정기적 태아 초음파검사도 필요해요 ..... 28

Chapter



### 임신 준비부터 출산까지, 행복을 위한 여정 29

상염색체 우성 유전		보통 부모 한 쪽의 변이가 있을 때 자녀에게 약 50%의 확률로 전달될 수 있습니다.
상염색체 열성 유전		부모가 모두 보인자인 경우, 자녀가 환자일 확률은 약 25%입니다.
X-연관성 우성 유전		어머니가 변이가 있을 경우, 아들 딸 각각 50%, 아버지가 변이가 있을 경우, 딸 100%, 아들은 정상인 확률로 전달될 수 있습니다.
X-연관성 열성 유전		어머니가 보인자인 경우, 아들의 50%가 환자, 딸의 50%가 보인자일 가능성이 있습니다.
새롭게 발생한 돌연변이		부모에게 변이가 없지만, 아이에서 새로 생긴 경우로, 일반적으로 다음 임신에서 재발 위험은 낮지만 생식세포 모자이크 가능성 등으로 개별 평가가 필요합니다.
미토콘드리아 유전		주로 모계 유전이며, 조직 내 변이 비율(이질성)에 따라 표현형이 달라질 수 있습니다.

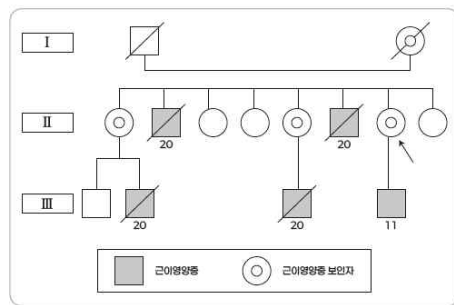
→ 위 확률은 일반적인 설명이며, 질환·변이 특성, 침투도와 가변표현도에 따라 달라질 수 있으므로, 반드시 개별 상담이 필요합니다.

3

### 회귀질할 가족력, 임신 준비의 첫 걸음은?

● 정확한 가족력 확인과 유전상담이 건강한 임신의 출발점입니다.

- 가족력(본인, 배우자, 가족 중 회귀질할 진단자)이 있을 때, 가장 중요한 첫 걸음은 가계도(3대) 정리와 기존 의무기록, 검사 결과를 확인하는 것입니다.
- 여기에 유전상담과 필요시 유전자검사를 더하면, 해당 질환이 어떤 방식으로 유전되는지(상염색체 우성/열성, X-연관성 우성/열성, 미토콘드리아 등), 다음 임신에서 재발위험이 어느 정도인지 보다 명확하게 파악할 수 있습니다.



IV

### 임신 준비부터 출산까지, 행복을 위한 여정

구분	가족 내 원인 변이가 확인된 경우
임신 전	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 가계도 정리</li> <li>• 유전상담</li> <li>• 원인유전자 확인 후 착상전유전검사(PGT) 상담</li> </ul>
임신 전반기	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 착상전유전검사 후 임신시에는 침습적진단검사 (용모막용모검사, 양수검사)</li> </ul>
임신 중반기	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 정밀 초음파: 구조적 이상 평가</li> <li>• 필요 시 침습적진단검사</li> </ul>
임신 말기 및 출산	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 분만계획 상담</li> <li>• 출산 후 아기 통합케어</li> </ul>



구분	가족 내 원인 변이가 확인되지 않은 경우
임신 전	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 가계도 정리</li> <li>• 유전상담</li> <li>• 유사 질환 사례 및 원인 유전자 규명을 위한 검사 검토 및 시행 고려</li> </ul>
임신 전반기	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 산전태아검사 선택: 모체혈청선별검사, 태아DNA선별검사(NIPT), 침습적진단검사</li> </ul>
임신 중반기	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 정밀 초음파: 구조적 이상 평가</li> <li>• 필요 시 침습적진단검사</li> </ul>
임신 말기 및 출산	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 분만계획 상담</li> <li>• 출산 후 아기 통합케어</li> <li>• 가족 내 재발위험 재평가 및 향후 임신 상담</li> </ul>