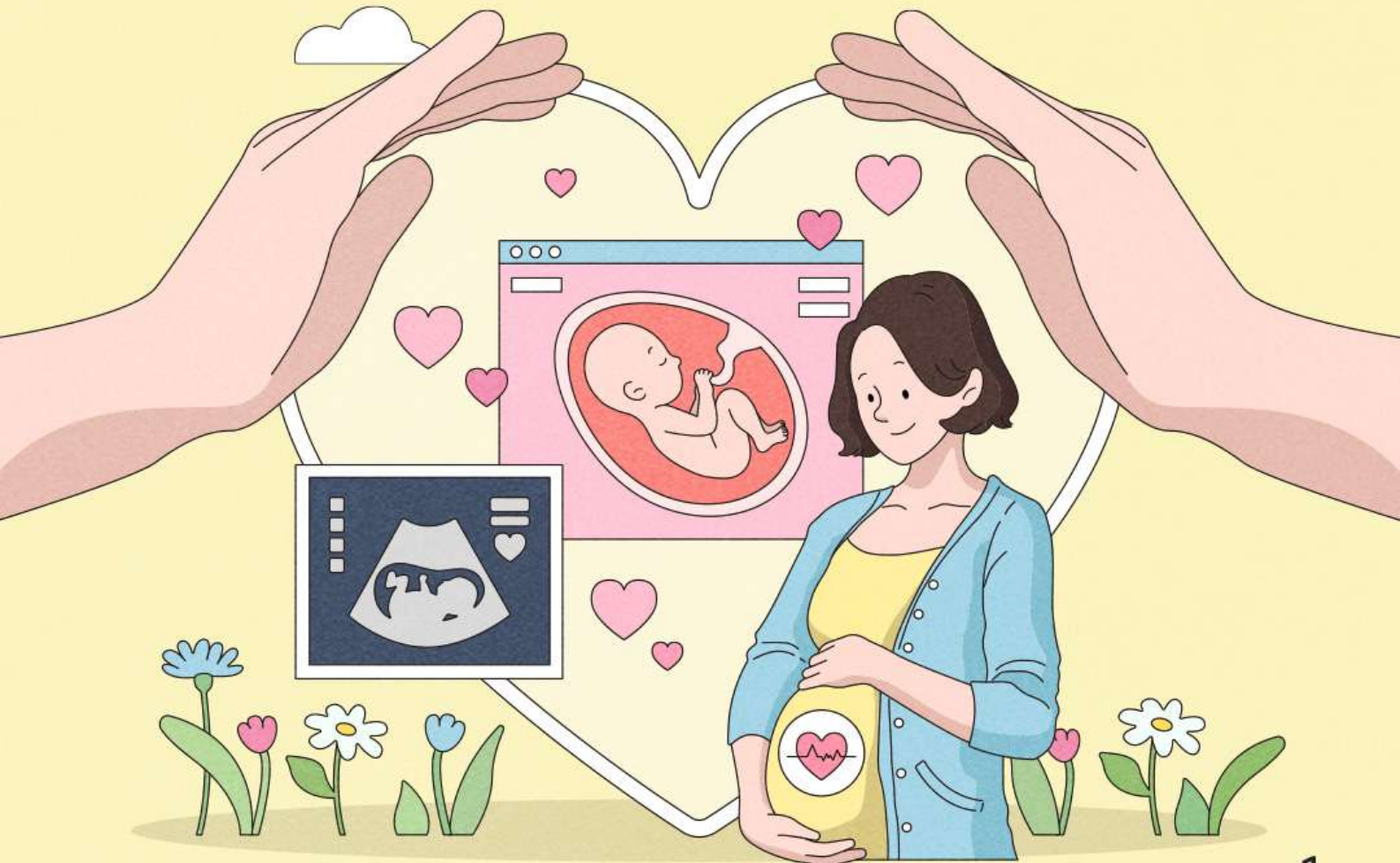


희귀질환 가족을 위한 임신·출산 준비 첫걸음

# 희귀질환 가족력이 있다면?

전문가와의 충분한 상담과 정확한 정보를 토대로  
안전하게 준비할 수 있습니다!



# 임신준비,

## 전문가와 함께 고민하세요!

모든 희귀질환이 유전되는 것은 아닙니다.  
혼자 고민하지 마시고, **전문적인 유전상담**을 받아보세요!

### 상담 전 준비 체크리스트!

- ✓ 가족 가계도(3대)
- ✓ 진단명, 발병 연령 정리 등  
과거 유전자검사 결과지  
(있다면, 원인 변이 표기본도 좋아요!)
- ✓ 궁금한 점,  
우려사항 메모



해당 질환이 **어떤 방식으로 유전되는지**,  
**재발 위험이 어느정도인지** 보다 명확하게 파악할 수 있어요!

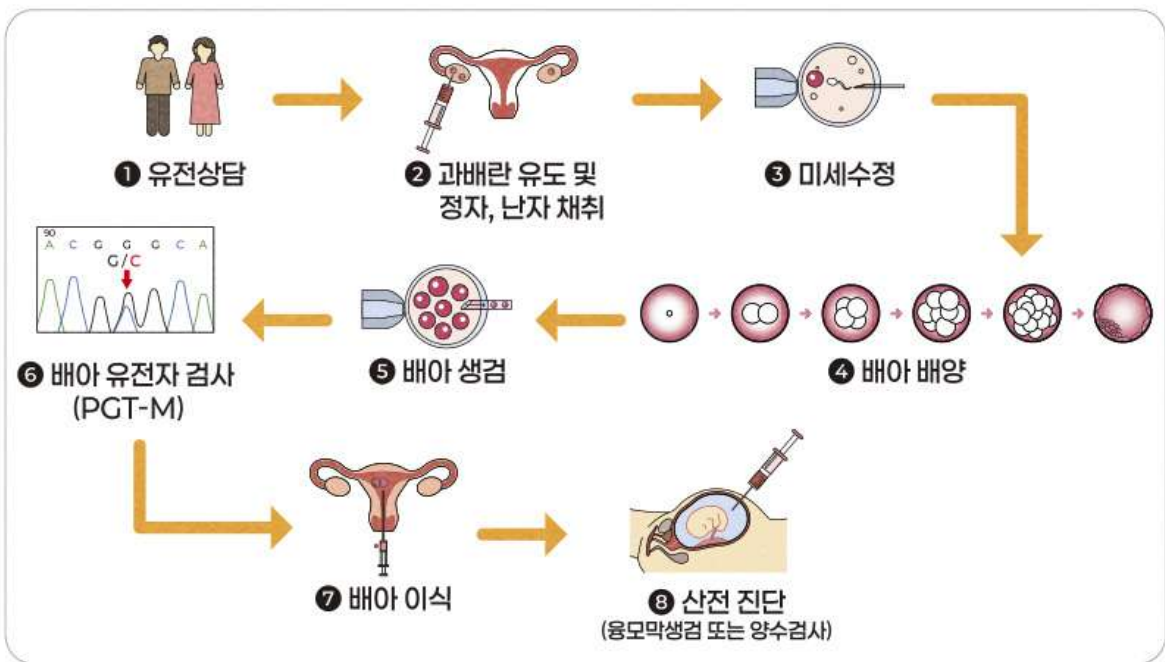


가족 내 원인 유전자가 규명되어 있고, 임신을 준비 중이라면 해당 질환이 보건복지부가 지정한 배아검사 허용질환에 포함된 경우 **착상전유전검사(PGT)**를 시행할 수 있어요



# 착상전유전검사란?

체외 수정 후 배아 단계에서 유전적 변이를 확인해 **희귀질환이 자녀에게 유전될 위험을 낮추는 검사**입니다.



- ▶ 착상전유전검사를 실시한 경우에도 임신 후 산전진단검사로 재확인이 권장됩니다.
- ▶ 착상전유전검사가 어려운 경우 자연임신 후 산전진단검사를 고려할 수 있습니다.

# 원인 유전자를 알지 못하거나, 이미 임신했지만 희귀질환이 우려되는 경우



일반 임신과 동일한 산전관리를 따르면서,  
산전태아검사를 단계적으로 검토하면 됩니다.

산전태아검사는 검사 방법에 따라 선별검사와 진단검사로 구분

	선별검사	VS	진단검사
방법	비침습적 방법으로 임신부 혈액을 이용		침습적방법 (융모막융모검사,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>



# 검사 종류와 제한점을 충분히 듣고, 나에게 필요한 검사를 자율적으로 선택할 수 있어요



## 산전태아검사의 종류와 장단점

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

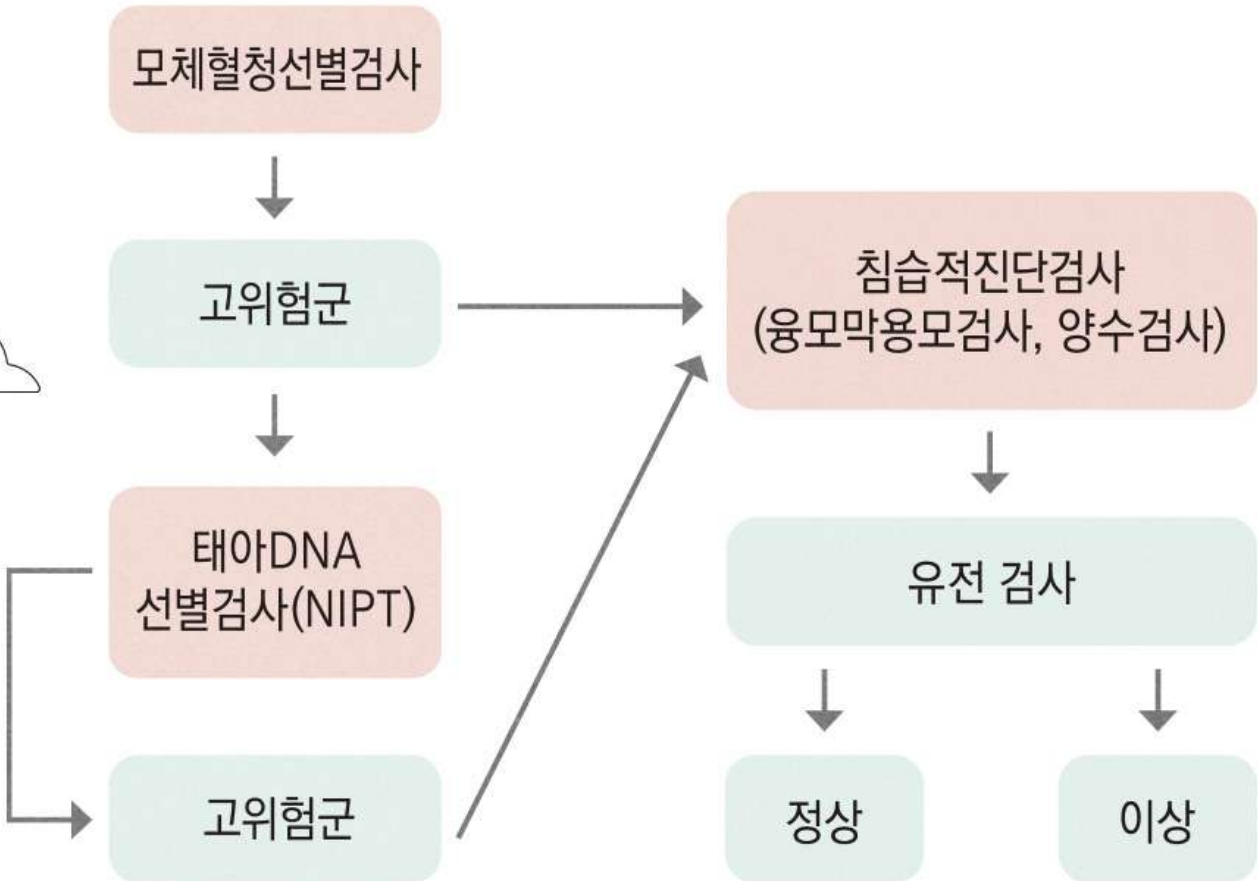
\* 위양성 : 의학적 검사 등에서 실제로 질병이 없는데 양성으로 잘못 판정되는 경우  
 \*\* 위음성 : 의학적 검사 등에서 실제로 질병이 있으나 음성으로 잘못 판정되는 경우



# 산전태아검사 결과에 따라 필요한 검사를 단계적으로 검토할 수 있어요



## 산전태아검사의 일반적 흐름(예시)



• 가족 중에 희귀질환 환자가 있다고 모두 유전되는 것은 아닙니다 •

전문가와의 충분한 상담과 정확한 정보를 통해  
**안전한 임신과 출산을 준비해보세요!**



자세한 내용은 희귀질환 헬프라인 누리집에서 확인 가능합니다!  
helpline.kdca.go.kr

