

# Information

문서 번호: 25-60  
작성 일자: 2010. 12. 28  
수 신: 병(의)원장  
참 조: 진단검사의학과, 원무관련부서, 외부수탁담당자  
제 목: 선천성기형 선별검사의 프로그램 개선 안내

1. 귀 원의 무궁한 발전을 기원하며 아울러 저희 삼광의료재단을 이용해 주셔서 깊이 감사드립니다.
2. 선천성기형 선별검사의 분석프로그램이 개선되어 알려드리오니, 진료 및 병원 업무에 참고하시기 바랍니다.

- 에드워드증후군에 대한 위험도 통합 분석
- 흡연에 대한 보정 추가
- 쌍둥이에 대한 분석 개선

## 선천성기형 선별검사 프로그램 개선

적용일자 : 2011 년 1 월 10 일 (월) 분석분부터

### 1. 에드워드증후군에 대한 위험도 분석

그 동안 에드워드증후군에 대해서는 통합분석이 이루어지지 않았습니다. 새로운 버전에서는 1 차 검사의 PAPP-A 와 2 차 검사의 AFP, hCG, uE3 를 이용하여 통합 위험도를 분석할 수 있게 되었습니다. 기존 검사처럼 AFP, hCG, uE3 만으로 분석하는 경우 1:100 을 risk cutoff 로 하였을 때 위양성률 0.1%, 발견율 67%로 알려져 있으나 같은 위양성률을 적용하여 통합적으로 분석하는 경우 발견률이 90%정도로 상승합니다.

이렇게 통합분석이 이루어지면서, Integrated test 에서는 동일한 위양성률에서 발견률을 높일 수 있게 되었고, Sequential test 에서는 위험도를 이중으로 분석함에 따라 생기는 위양성률의 상승을 막을 수 있게 되었습니다.

Integrated test 에서는 이전과 같이 2 차 검진 시 위험도를 알려드릴 것입니다.

Sequential test 의 경우, 1 차에서는 에드워드증후군의 위험도 분석결과는 제공하지 않고 2 차 검진 후 통합적으로 분석하여 결과를 보고합니다.

검사명		에드워드증후군 위험도 분석			
		변경전		변경후	
		결과판정 여부	판정시 이용되는 마커	결과판정 여부	판정시 이용되는 마커
Integrated test	1 차	X	-	X	-
	2 차	O	AFP, hCG, uE3	O	PAPP-A(1 차) + AFP, hCG, uE3
Sequential test	1 차	O	PAPP-A, free $\beta$ -hCG, NT	X	-
	2 차	O	AFP, hCG, uE3	O	PAPP-A(1 차) + AFP, hCG, uE3

## 2. 흡연에 대한 보정 추가

Inhibin-A 의 경우 흡연시 60%정도 수치가 상승하는 것으로 알려져 있어 이에 맞춰 흡연에 대한 보정을 할 수 있도록 분석프로그램을 개선하였습니다.

흡연여부의 기준은 임신 전부터 현재까지 흡연을 하는 경우에 체크해주시기 바랍니다.

## 3. 쌍둥이에 대한 분석 개선

쌍둥이에 대한 분석은 그 동안 자료 축적이 미흡하여 정확한 분석이 이루어지지 못했으나, 개선된 프로그램에서는 일부 마커에 대해 발표된 여러 논문을 기준으로 쌍둥이에 대한 분석을 개선하였습니다.