

## Express QF-PCR 5종 (Chromosome 13, 18, 21, X, Y)

Chromosome 13, 18, 21, X, 그리고 Y 염색체의 수적 이상을 신속하게 진단할 수 있는  
QF-PCR 검사를 신규시행하오니, 많은 관심 부탁드립니다.

### ■ 시행일자

2007년 11월 19일(월) 접수분부터

### 검사정보

보험 코드	검사항목	검체 (mL)	검사법	검사일 및 소요일	의뢰가
-	Express QF-PCR 5종 & Culture SML 코드 : 27860	양수 25.0	QF-PCR & Culture	*QF-PCR 월-금, 2-3일 Culture 매일, 2주	560,000원 (chromosome analysis 가격 포함)
*QF-PCR에 대한 결과는 2~3일 내로 보고되며, 추후에 최종 chromosome analysis 결과가 보고됩니다.					

본 검사는 QF-PCR (Quantitative Fluorescent PCR) 법을 이용하여 다운증후군, 에드워드스증후군, 파타우 증후군, 성염색체 증후군 등 태아의 염색체 이상을 2~3일 안에 신속하게 선별 진단하는 검사입니다. 양수 염색체 검사의 최종결과가 나오는 2주간 산모와 가족들의 심적 부담이 크므로 QF-PCR법을 이용하여 대표적인 염색체 수적 이상을 신속하게 확인하여 부담을 덜어드리고자 합니다.

18,000개 이상의 검체를 이용한 검사의 통계에 따르면, 본 검사에서 정상인 경우 상기 염색체(5종)에 대하여 태아의 99.98% 이상이 실제 정상인 것으로 나타났으며, 또한 상기 염색체(5종)는 태생아 염색체 질환의 주요한 비율을 차지하므로 본 검사를 통해 태생아의 전체 염색체 질환의 95%를 찾아낼 수 있는 것으로 보고되었습니다.

Express QF-PCR 5종 검사는 13, 18, 21, X, Y 염색체의 수적 이상을 진단하는 검사법으로써, 검사의 특성 상 1~2%에서는 결과가 나오지 않는 경우가 있으며, 상기 염색체 외의 다른 염색체에 대한 수적 이상과 염색체의 구조적 이상은 반드시 최종 염색체 결과를 확인하셔야 합니다.

## 검사 Marker

Chromosome 13 : D13S631, D13S634, D13S258, D13S305, D13S628, D13S742

Chromosome 18 : D18S391, D18S390, D18S535, D18S386, D18S858, D18S499, D18S1002

Chromosome 21 : D21S1414, D21S1411, D21S1446, D21S1437, D21S1008, D21S1412, D21S1435

X, Y chromosome : AMXY, SRY, X22, DXYS218, HPRT, DXS6803, DXS6809, DXS8377, SBMA

## 결과 해석

예시 ) Down Syndrome



위의 예시 데이터는 13, 18, 21, X, Y 염색체를 동시에 QF-PCR을하여 염색체 구성을 스크리닝한 결과입니다.

21번 염색체 마커인 D21S1414, D21S1411, D21S1435, D21S1446 에서 예시와 같이 3개의 peak (D21S1414, D21S1411, D21S1435 ; 빨간원)와 크기가 다른 높이의 peak (D21S1446)를 확인하여 21번 염색체의 수적이상인 다운증후군을 예상할 수 있습니다.

Express QF-PCR 5종 검사는 다운증후군 뿐만 아니라 에드워드스증후군, 파타우증후군, 성염색체의 수적 이상으로 인한 증후군도 신속하고 정확하게 진단할 수 있는 유용한 검사입니다.