

## 산전 염색체 수적 이상 스크리닝 검사(FISH 검사법)

양수세포염색체 검사에 FISH 검사법을 추가로 시행하시면 2~3일 내에 흔한 태아 상염색체와 성염색체의 수적이상여부를 확인할 수 있습니다.

상염색체나 성염색체의 수적인 이상이 태아에서 발견되는 가장 흔한 염색체 이상인데, 이중 가장 흔한 염색체 이상이 다운 증후군(Down syndrome)과 에드워드 증후군, 성염색체의 이상 소견으로 80%이상을 차지합니다. FISH 검사로 이러한 염색체의 수적이상을 스크리닝할 수 있습니다. FISH 검사는 기존의 양수세포를 배양하여 분석하는 염색체 검사에 보조적으로 이용되는 검사입니다. 보고자 하는 특정 염색체의 부위에 형광을 붙여 염색체의 수적이상을 알 수 있습니다.

기존의 염색체 검사는 양수세포를 배양하여 결과를 얻기까지는 환자에 따라서 10일에서 한 달까지의 긴 시간이 소요되며 세포배양이 잘 되지 않는 경우, 염색체 분석이 어려운 경우도 간혹 발생합니다. FISH 검사는 양수세포를 배양하지 않고 결과를 2~3일내에 확인할 수 있으므로 산모의 불안감을 줄이고, 신속한 대처가 가능하며 기존염색체 검사의 정확성을 높입니다.

### ■ FISH 검사의 장점

	FISH 검사법	기존의 염색체 검사법
검사소요시간	2~3일	10일이상
검사의 정확성	200여개의 세포분석	20개의 세포 분석.

### ■ FISH 검사의 적응증

1. 혈액검사상 Down증후군, Edward 증후군 고위험군
2. 태아 초음파상 심각한 이상소견
3. 임신주수가 많이 경과한 경우
4. 빠른 의사결정을 요하는 의학적인 상태
5. 기형아 출산의 위험성이 높은 고령 산모
6. 산모의 불안감 해소

### ■ 검사의 한계점

단 FISH 검사만 시행할 경우, 발견하고자 하는 특정 염색체의 수적이상 외에 기존의 염색체검사 에서 관찰되는 염색체의 구조적 이상과 검사하지 않은 다른 염색체의 이상은 알 수 없으므로 기존의 세포염색체 분석기법을 병행하여 그 외의 염색체의 수적인 이상이나 구조적인 이상에 대한 분석이 필요합니다.

### ■ 검사 항목

- Express test : 염색체 분석 + FISH 21
- Edward Rapid panel : 염색체 분석 + FISH 18
- Aneuploid Rapid Panel : 염색체 분석 + FISH 21, 18, X/Y

# 산전 염색체 수적 이상 스크리닝 검사(FISH 검사법)

## ■ 검체

양수 30 mL(bloody, brown 검체불가)

## ■ 검사방법

Chromosome 21의 q22 region에 대한 specific probe를 이용하여 amniotic fluid내 non-dividing cell에 존재하는 21 chromosome의 number를 파악함.

## ■ 검사일 및 소요일

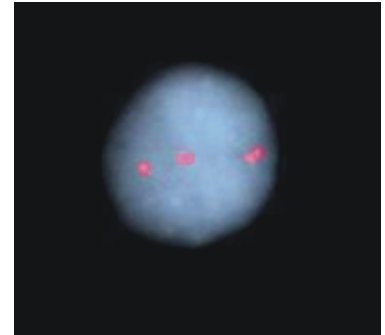
매일(2~3일)

## ■ 검사결과 문의 및 안내

결과문의 : 031) 260-9639, 9646, 담당 전문의 : 031) 260-9216

## ■ 참고문헌

1. Feldman B, Ebrahim SA, Hazan SL, Gyi K, Johnson MP, Johnson A, Evans MI. Routine prenatal diagnosis of aneuploidy by FISH studies in high risk pregnancies, Am J Med Genet. 2000 Jan 31 ; 90(3) : 233-8.
2. Witters I, Devriendt K, Legius E, Matthijs G, Van Schoubroeck D, Van Assche FA, Fryns JP. Rapid prenatal diagnosis of trisomy 21 in 5049 consecutive uncultured amniotic fluid samples by fluorescence in situ hybridization(FISH). Prenat Diagn. 2002 Jan ; 22(1)29-33.
3. Locatelli A, Mariani S, Ciriello E, Dalpra L, Villa N, Sala E, Vergani P. Role of FISH on uncultured amniocytes for the diagnosis of aenuploidies in the presence of fetal anomalies. Fetal Diagn Ther. 2005 Jan-Feb ; 20(1) : 1-4.
4. Weremowicz S, Sandstrom DJ, Morton CC, Niedzwiecki CA, Sandstrom MM, Bieber FR. Fluorescence in situ hybridization (FISH) for rapid detection of aneuploidy: experience in 911 prenatal cases. Prenat Diagn. 2001 Apr ; 21(4) : 262-9.
5. Lim HJ, Kim YJ, Yang JH, Kim EJ, Choi JS, Jung SH, Ahn HK, Han JY, Kim MY, Choi KH, Kim JM, Kim YM, Park SY, Ryu HM. Amniotic fluid interphase fluorescence in situ hybridization (FISH) for detection of aneuploidy ; experiences in 130 prenatal cases. J Korean Med Sci. 2002 Oct ;17(5) : 589-92.



Down syndrome을 보이는 양수세포의 FISH 검사결과 (21번 염색체의 signal이 3개 관찰)



**Green Cross Reference Lab.**  
의료법인 녹십자 SINCE1982

주사무소 : 서울특별시 서초구 양재동 275-7 한국빌딩 한미은행 4층  
분사무소 : 경기도 용인시 기흥구 보정동 314  
고객지원부 : TEL : (031) 260-9250, 9261 FAX : (02) 578-0141  
http : //www.gcrl.co.kr