

착상전 배아 유전 검사 테스트 결과 보고서

검사 대상자 정보		의료 기관 정보	
성 명	***	의 료 기 관 명	삼성서울병원
만 나 이	0 세	진 료 과	-
식 별 코드	test	담 당 의 사 명	최종엽

검사 정보			
검 체 채 취 일	2025-11-23	검 체 종 류	Trophectoderm
검 사 의뢰 일	2025-11-23	검 사 종 류	TEST
검 사 입 고 일	2025-11-23	검 체 수	5
결 과 보 고 일	2025-11-24		5
			0

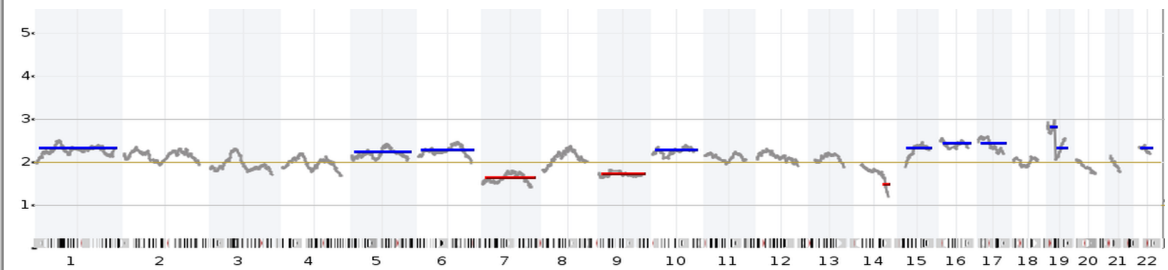
검사 결과 요약				
검 체 식 별 코드	GC 관 리 코드	검 체 종 류	염 색 체 이 상 결 과	검 사 결 과
T-1	GCT2511P1871	Trophectoderm	+ 1,5,6,10,15,16,17,19,22 - 7,9,14,Y	Abnormal
T-2	GCT2511P1872	Trophectoderm	+ - 19,21,X	Abnormal
T-3	GCT2511P1873	Trophectoderm	+ 22 -	Abnormal
T-4	GCT2511P1874	Trophectoderm	+ - 9	Mosaic
T-5	GCT2511P1875	Trophectoderm	+ - X	Mosaic

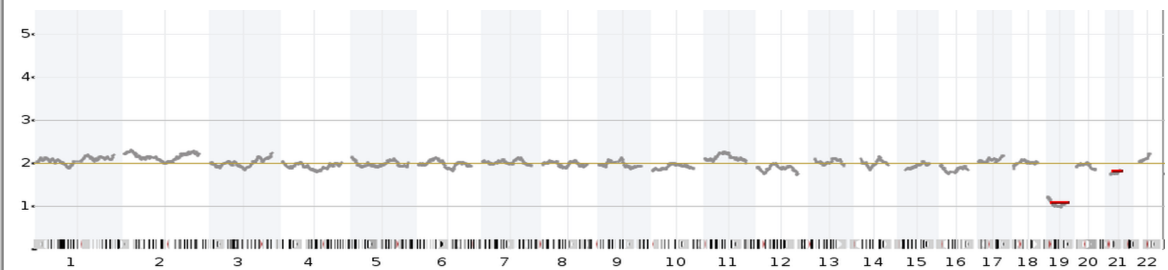
* + (plus) ; 염색체 전체 추가 또는 부분 중복 (gain of chromosome) , - (minus) ; 염색체 전체 소실 또는 부분 결실 (loss of chromosome)

GENOME CARE

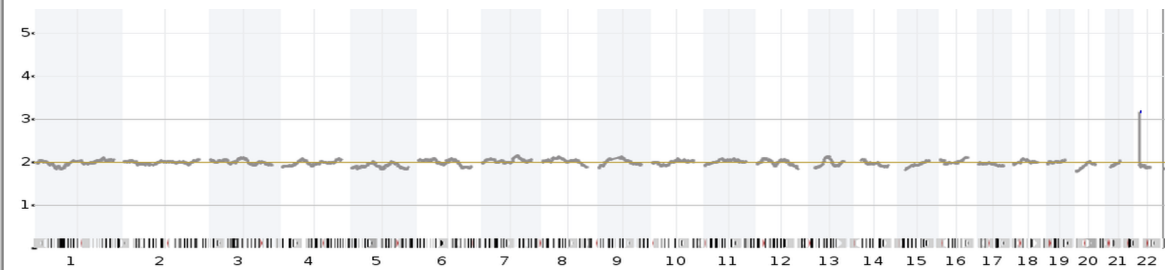
착상전 배아 유전 검사 테스트 결과 보고서

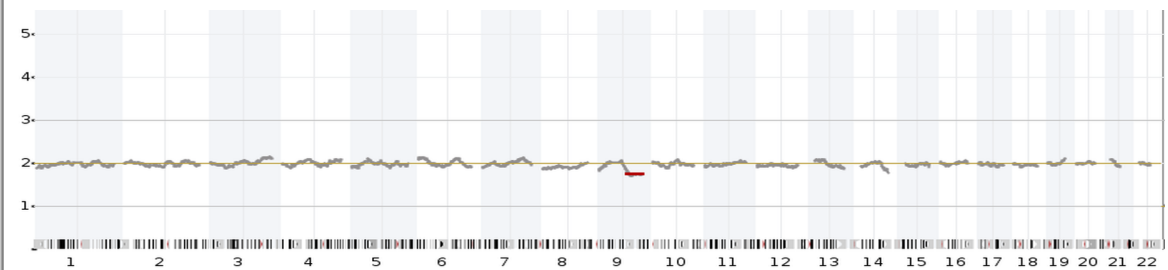
세부 검사 결과

검체 식별 코드	T-1	염색체 이상	+	1,5,6,10,15,16,17,19,22
GC 관리 코드	GCT2511P1871		-	7,9,14,Y
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(14)(14q31.3q32.33) chr14:g.85178218-107033719 [GRCh38] dup(19)(19p13.3p11) chr19:g.60000-24448981 [GRCh38] dup(19)(19q11q13.43) chr19:g.27240874-58607617			
Mosaic Information				

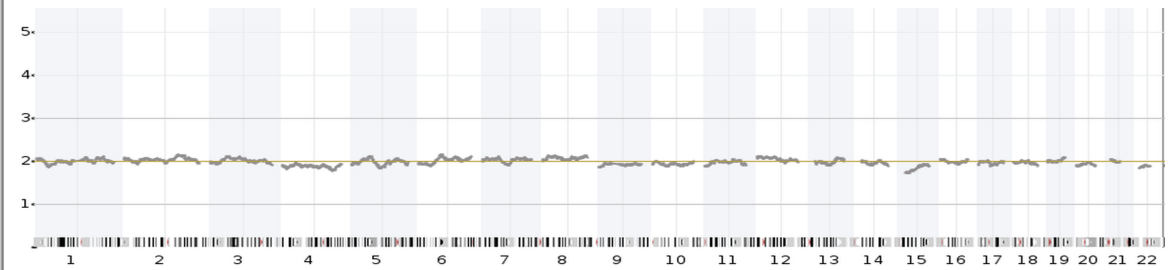
검체 식별 코드	T-2	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCT2511P1872		-	19,21,X
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

세부 결과

검체 식별 코드	T-3	염색체 이상	+	22
GC 관리 코드	GCT2511P1873		-	
Whole Genome view				
결과 소견	Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] dup(22)(22q11.1q11.1) chr22:g.15154318-16279673			
Mosaic Information				

검체 식별 코드	T-4	염색체 이상	+	9
GC 관리 코드	GCT2511P1874		-	
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic, Mosaic Segmental			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(9)(9q21.11q34.3) chr9:g.65000001-138394717			
Mosaic Information	mos chr9 30%			

세부 결과

검체 식별 코드	T-5	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCT2511P1875		-	X
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information	mos chrX 20%			

Test Method (검사 방법)

1. NGS (차세대염기서열분석법)
2. NGS Library kit : ReproSeq PGS Kit (ThermoFisher Scientific)
3. NGS platform : Ion S5 XL sequencer/ Genexus (ThermoFisher Scientific)
4. Genome build(References genome) : GRCh37/GRCh38
5. Data analysis SW : Ion Reporter ver 5.18.2.0 / Genexus software 6.8(ThermoFisher Scientific)

References & Databases (참고 문헌 및 데이터베이스)

1. ESHRE PGT-SR/PGT-A Working Group, Edith Coonen, Carmen Rubio, Dimitra,Christopikou, Eftychia Dimitriadou, Julia Gontar, Veerle Goossens, Maria Maurer,Francesca Spinella, Nathalie Vermeulen, Martine De Rycke, ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of structural and numericalchromosomal aberrations, Human Reproduction Open, Volume 2020, Issue 3, 2020
2. <https://www.deciphergenomics.org> (DECIPER)