

착상전 배아 유전 검사 결과 보고서

Preimplantation Genetic Testing (PGT)

검사 대상자 정보		의료 기관 정보	
성 명	이 소 *	의 료 기 관 명	삼성서울병원
만 나 이	41 세	진 료 과	산부인과
식 별 코드	18317887	담 당 의 사 명	김성은

검사 정보			
검 체 채 취 일	2025-12-04	검 체 종 류	Trophectoderm
검 사 의뢰 일	2025-12-04	검 사 종 류	PGT-A
검 사 입 고 일	2025-12-05	검 체 수	6
결 과 보 고 일	2025-12-06		CALL 6 No CALL 0

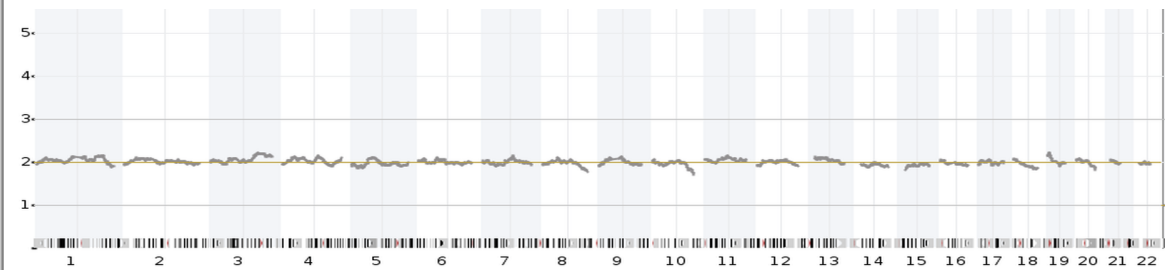
검사 결과 요약				
검 체 식 별 코드	GC 관 리 코드	검 체 종 류	염 색 체 이 상 결 과	검 사 결 과
LS-1	GCS2512P0549	Trophectoderm	+ -	Normal
LS-2	GCS2512P0550	Trophectoderm	+ - 6	Abnormal
LS-3	GCS2512P0551	Trophectoderm	+ 16 -	Abnormal
LS-4	GCS2512P0552	Trophectoderm	+ 8 - 16,18,Y	Abnormal
LS-5	GCS2512P0553	Trophectoderm	+ 3,7,X - 10,16	Abnormal
LS-6	GCS2512P0554	Trophectoderm	+ 3,6,7,8,11,12,13 - 2,5,7,8,13,14,15,X	Abnormal

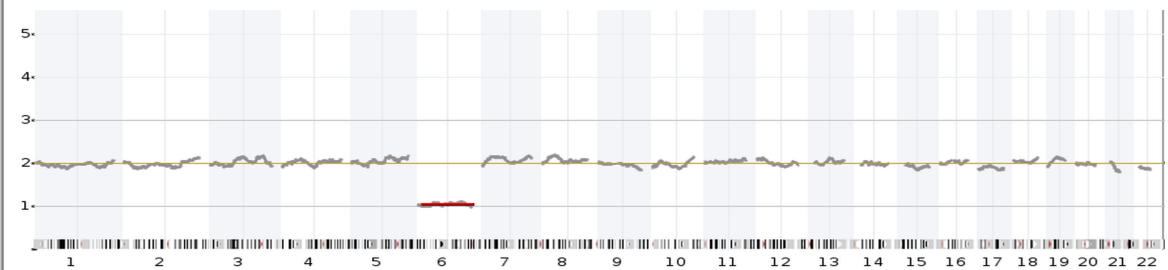
* + (plus) ; 염색체 전체 추가 또는 부분 중복 (gain of chromosome) , - (minus) ; 염색체 전체 소실 또는 부분 결실 (loss of chromosome)

GENOME CARE

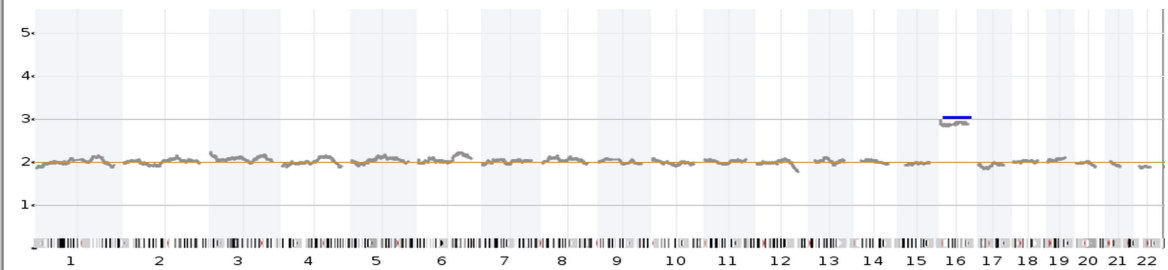
검 사 자 B.S 윤화영  총 괄 책 임 자 Ph.D 고덕성 

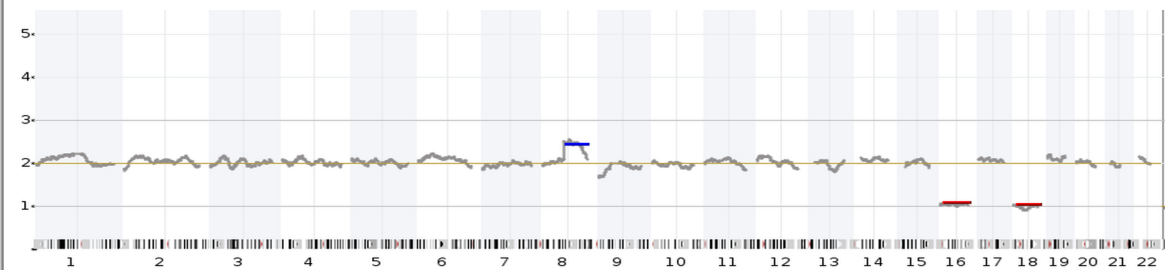
세부 검사 결과

검체 식별 코드	LS-1	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2512P0549	염색체 이상	-	
Whole Genome view				
결과 소견	Euploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

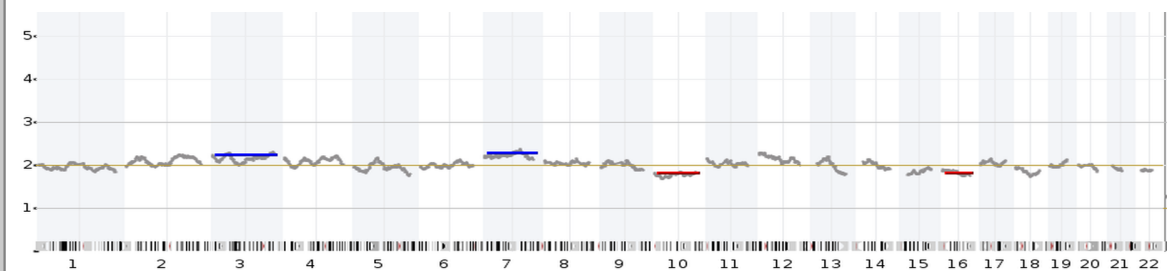
검체 식별 코드	LS-2	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2512P0550	염색체 이상	-	6
Whole Genome view				
결과 소견	Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

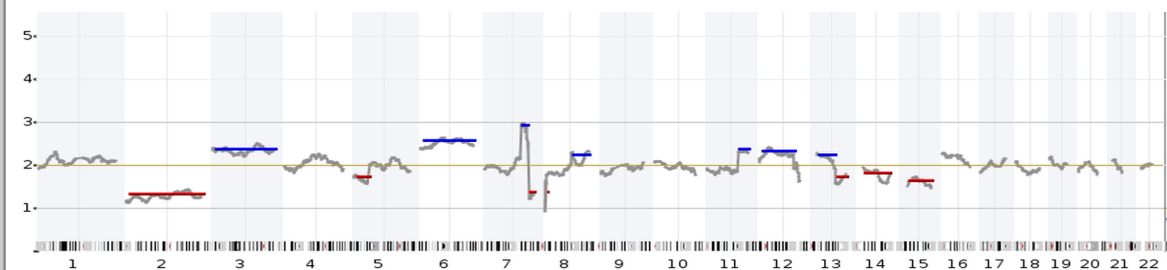
세부 결과

검체 식별 코드	LS-3	염색체 이상	+	16
GC 관리 코드	GCS2512P0551		-	
Whole Genome view				
결과 소견	Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

검체 식별 코드	LS-4	염색체 이상	+	8
GC 관리 코드	GCS2512P0552		-	16,18,Y
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] dup(8)(8q13.1q24.3) chr8:g.67782592-145128637 [GRCh38] del(Y)(Yq11.222q11.23) chrY:g.20257793-26673215			
Mosaic Information				

세부 결과

검체 식별 코드	LS-5	염색체 이상	+	3,7,X
GC 관리 코드	GCS2512P0553		-	10,16
Whole Genome view				
	결과 소견			
	Chaotic Aneuploidy			
	Segmental Aneuploidy Information			
	Mosaic Information			

검체 식별 코드	LS-6	염색체 이상	+	3,6,7,8,11,12,13
GC 관리 코드	GCS2512P0554		-	2,5,7,8,13,14,15,X
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	<div>[GRCh38] del(5)(5p15.33p11) chr5:g.10000-46435901</div> <div>[GRCh38] dup(7)(7q31.2q34) chr7:g.115943089-141671683</div> <div>[GRCh38] del(7)(7q34q36.3) chr7:g.141671683-159335974</div> <div>[GRCh38] del(8)(8p23.3p23.1) chr8:g.60000-7617128</div>			
Mosaic Information				

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 numerical chromosomal aberrations, Human Reproduction Open, Volume 2020, Issue 3, 2020
2. <https://www.deciphergenomics.org> (DECIPHER)

검사의 한계점

1. 지노브로 검사는 (국민건강보험 요양 급여에 관한 규칙)[별표]비급여대상 3호 바목, 유전성 질환 등 태아 또는 배아의 이상 유무를 진단하기 위한 유전학적 검사입니다.
2. 지노브로 검사는 차세대염기서열분석법 (NGS) 기반 착상 전 배아 염색체 이수성 선별 검사 (Screening test)입니다.
3. 배아 세포의 소실(Apoptosis) 또는 상태 이상 등의 이유로 DNA QC 기준에 부적합한 검체는 "No Call" 로 결과가 보고됩니다.
4. 지노브로 검사는 염색체 수적 이상, 부분 염색체(10Mb 크기 이상)의 중복 및 결실 또는 일부 구조적 이상 이외의 유전자 변이 (점돌연변이 등), 단친 이염색체 (Uniparental disomy), 모자이시즘, 배수성 (Polyploidy), 또는 일부 염색체 변이(균형전좌, 균형역위, 미세결실 또는 미세중복 등)를 검출 할 수 없습니다.
5. 지노브로 검사는 선별 검사이며, 배아 발달 과정에서 발생할 수 있는 모자이시즘 및 기타 원인으로 인해 위음성의 가능성을 배제할 수 없으므로, 임신 성공 후 확진을 위해 융모막 융모 검사 또는 양수 검사 등의 진단 검사 (Diagnostic test)를 통해 태아 염색체의 재확인이 반드시 필요합니다.
6. 본 검사는 보험 미등재 조제시약의 검사로 분석 및 임상적 성능에 대한 검사 기관의 자체 평가를 통해 검증을 완료했습니다.
7. 본 검사 전 후 유전 상담이 필요합니다.

검 사 자

B.S 윤화영



총괄책임자

Ph.D 고덕성

