

착상전 배아 유전 검사 결과 보고서


Preimplantation Genetic Testing (PGT)

검사 대상자 정보		의료 기관 정보	
성 명	박 누 *	의 료 기 관 명	삼성서울병원
만 나 이	33 세	진 료 과	산부인과
식 별 코드	55543506	담 당 의 사 명	김성은

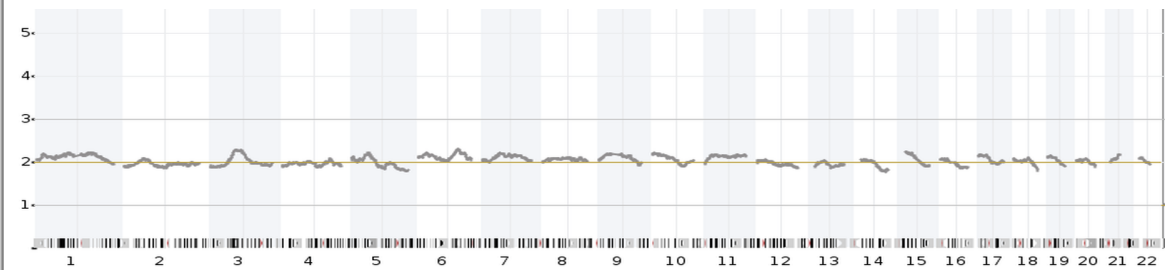
검사 정보			
검 체 채 취 일	2026-01-23	검 체 종 류	Trophectoderm
검 사 의 퇴 일	2026-01-26	검 사 종 류	PGT-A
검 사 입 고 일	2026-01-27	검 체 수	10
결 과 보 고 일	2026-01-28		CALL 10 No CALL 0

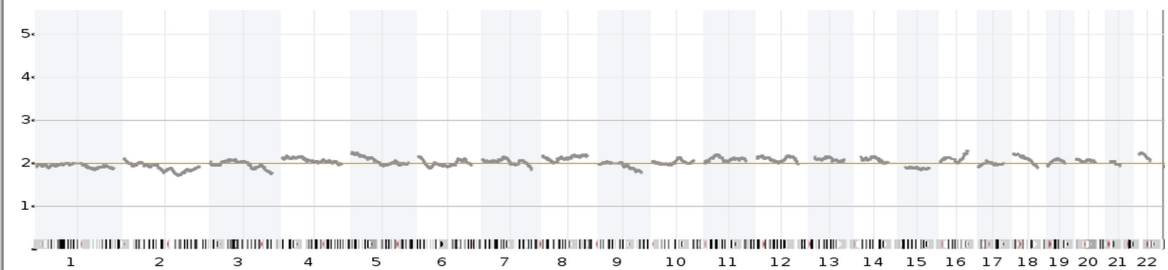
검사 결과 요약				
검 체 식 별 코드	GC 관 리 코드	검 체 종 류	염 색 체 이 상 결 과	검 사 결 과
P1	GCS2601P2358	Trophectoderm	+ -	Normal
P2	GCS2601P2359	Trophectoderm	+ -	Normal
P3	GCS2601P2360	Trophectoderm	+ 2,5,8,20,22,X - 19	Abnormal
P4	GCS2601P2361	Trophectoderm	+ 16,19 - 22	Abnormal
P5	GCS2601P2362	Trophectoderm	+ - Y	Mosaic
P6	GCS2601P2363	Trophectoderm	+ - 16,21	Mosaic
P7	GCS2601P2364	Trophectoderm	+ 2,6,7,8,12,17,18,19,20,21 - 1,3,4,5,15	Abnormal
P8	GCS2601P2365	Trophectoderm	+ 19 - 9,14,16,18,22,Y	Abnormal
P9	GCS2601P2366	Trophectoderm	+ 6,8,22 -	Mosaic
P10	GCS2601P2367	Trophectoderm	+ - 5	Mosaic

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

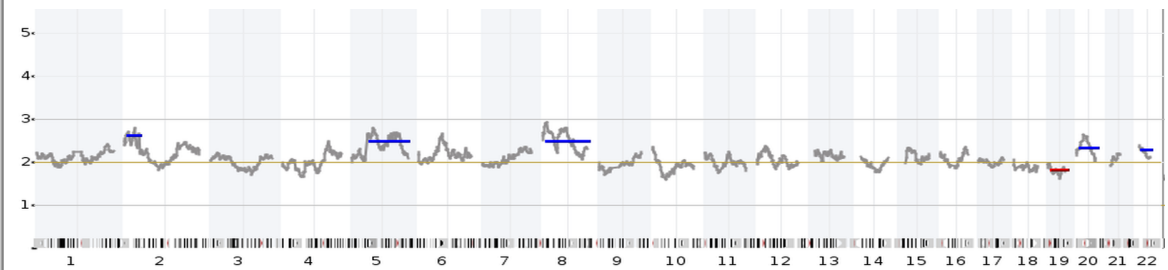
검 사 자 B.S 윤화영  총 괄 책 임 자 Ph.D 고덕성 

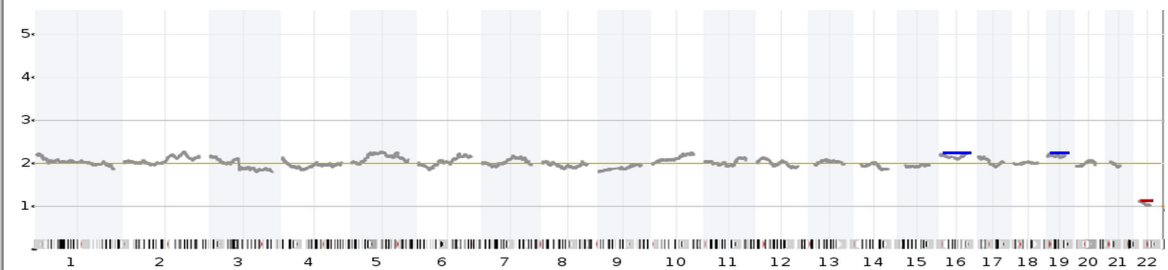
세부 검사 결과

검체 식별 코드	P1	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2601P2358	염색체 이상	-	
Whole Genome view				
결과 소견	Euploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

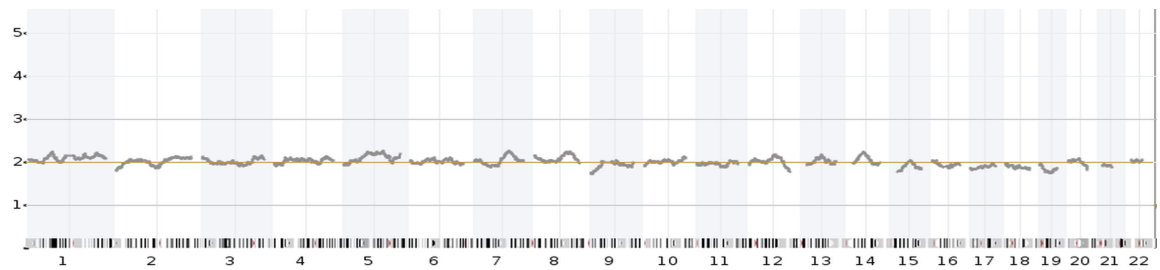
검체 식별 코드	P2	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2601P2359	염색체 이상	-	
Whole Genome view				
결과 소견	Euploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

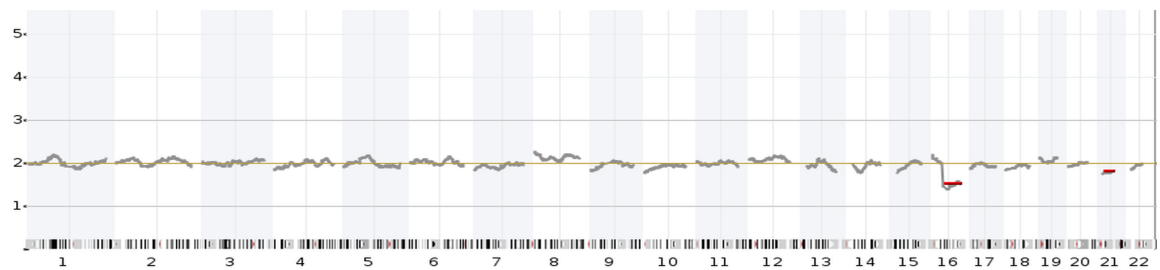
세부 결과

검체 식별 코드	P3	염색체 이상	+	2,5,8,20,22,X
GC 관리 코드	GCS2601P2360		-	19
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] dup(2)(2p25.3p16.3) chr2:g.10000-49632600 [GRCh38] dup(5)(5q11.1q35.3) chr5:g.50109807-181478260			
Mosaic Information				

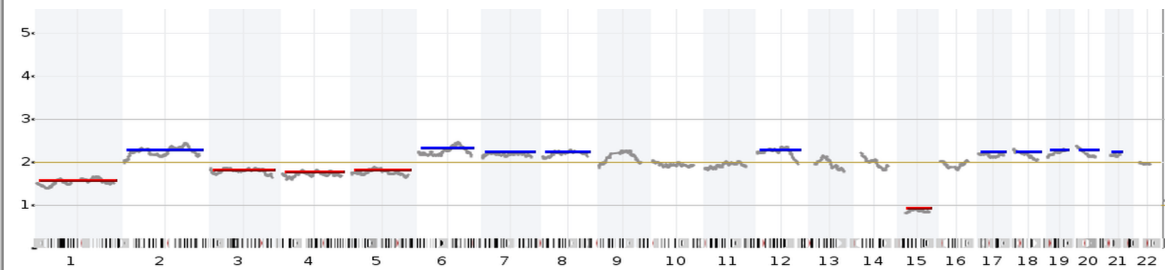
검체 식별 코드	P4	염색체 이상	+	16,19
GC 관리 코드	GCS2601P2361		-	22
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

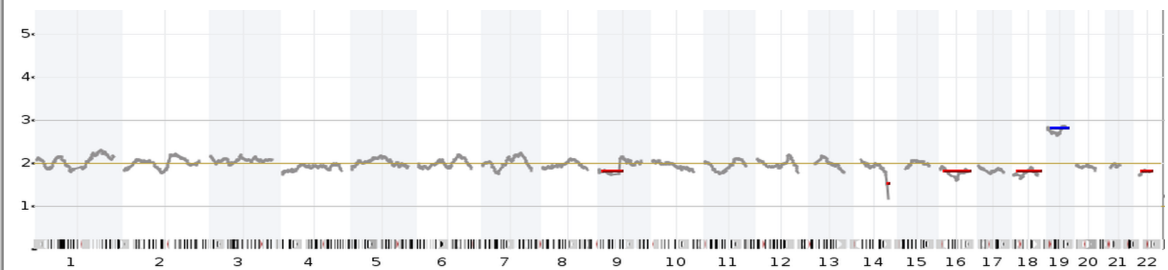
세부 결과

검체 식별 코드	P5	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2601P2362		-	Y
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information	mos chrY 20%			

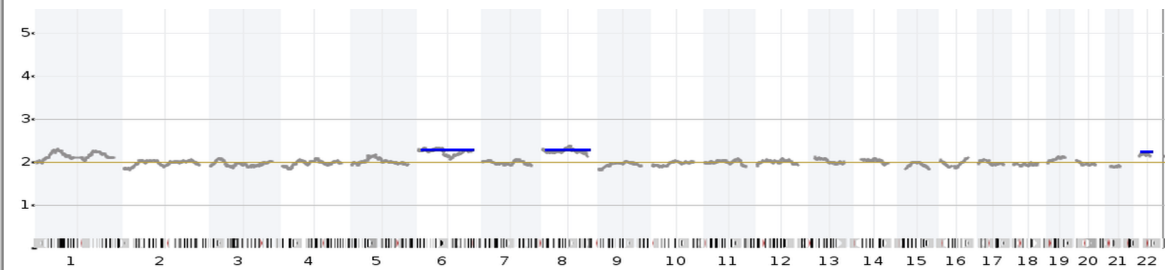
검체 식별 코드	P6	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2601P2363		-	16,21
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic, Mosaic Segmental			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(16)(16p11.2q24.3) chr16:g.34571510-90228346			
Mosaic Information	mos chr16 50%, mos chr21 20%			

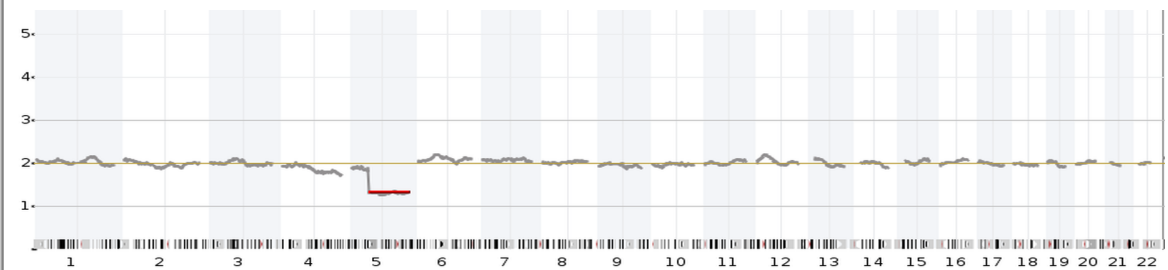
세부 결과

검체 식별 코드	P7	염색체 이상	+	2,6,7,8,12,17,18,19,20,21
GC 관리 코드	GCS2601P2364		-	1,3,4,5,15
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information				

검체 식별 코드	P8	염색체 이상	+	19
GC 관리 코드	GCS2601P2365		-	9,14,16,18,22,Y
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(9)(9p24.3q13) chr9:g.10000-67920553 [GRCh38] del(14)(14q32.2q32.33) chr14:g.97099401-107033719			
Mosaic Information				

세부 결과

검체 식별 코드	P9	염색체 이상	+	6,8,22
GC 관리 코드	GCS2601P2366	염색체 이상	-	
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic Chaotic			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information	mos chr6 20%, mos chr8 20%, mos chr22 20%			

검체 식별 코드	P10	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2601P2367	염색체 이상	-	5
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic, Mosaic Segmental			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(5)(5q11.2q35.3) chr5:g.54090670-181478260			
Mosaic Information	mos chr5 70%			

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

