

# 착상전 배아 유전 검사 결과 보고서

## Preimplantation Genetic Testing (PGT)

검사 대상자 정보		의료 기관 정보	
성 명	최 수 *	의 료 기 관 명	감자와눈사람여성의원
만 나 이	32 세	진 료 과	IF과
식 별 코드	2502083	담 당 의 사 명	김영상

검사 정보			
검 체 채 취 일	2025-11-17	검 체 종 류	Trophectoderm
검 사 의뢰 일	2025-11-18	검 사 종 류	PGT-A
검 사 입 고 일	2025-11-18	검 체 수	5
결 과 보 고 일	2025-11-19		CALL 5 No CALL 0

### 검사 결과 요약

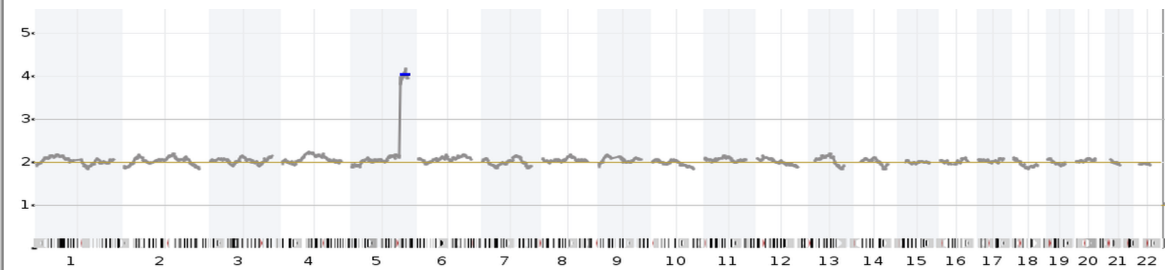
검 체 식 별 코드	GC 관 리 코드	검 체 종 류	염 색 체 이 상 결 과	검 사 결 과
최수3	GCS2511P1519	Trophectoderm	+ 5 -	Abnormal
최수4	GCS2511P1520	Trophectoderm	+ 3,Y(XYY) - 4	Abnormal
최수5	GCS2511P1521	Trophectoderm	+ Y(XYY) -	Mosaic
최수6	GCS2511P1522	Trophectoderm	+ 15,21 - 4	Abnormal
최수7	GCS2511P1523	Trophectoderm	+ - 5,7	Mosaic

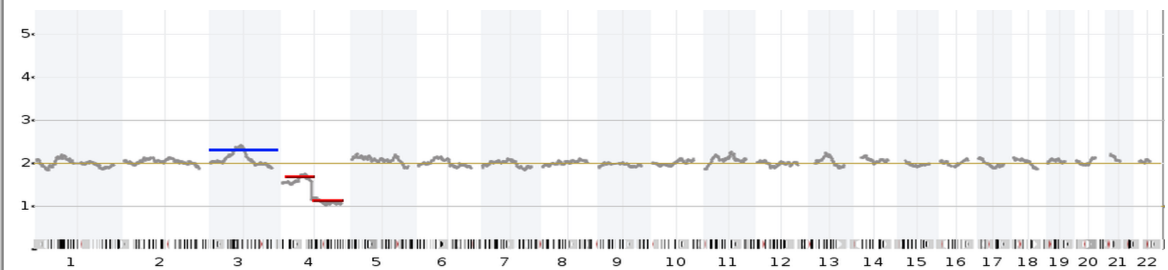
\* + (plus) ; 염색체 전체 추가 또는 부분 중복 (gain of chromosome) , - (minus) ; 염색체 전체 소실 또는 부분 결실 (loss of chromosome)

GENOME CARE

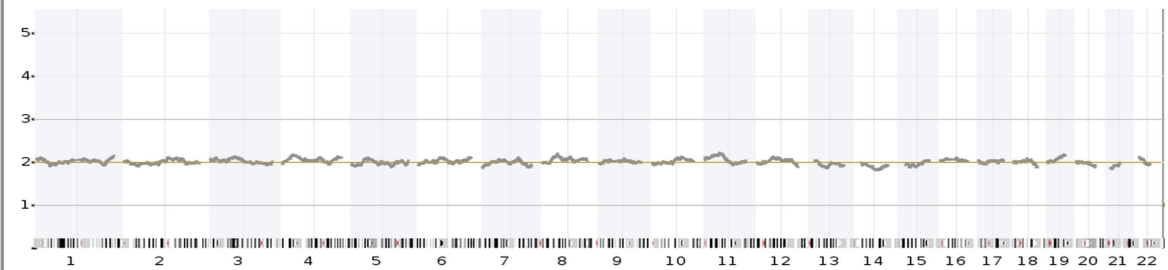
검 사 자 B.S 윤화영  총 괄 책 임 자 Ph.D 고덕성 

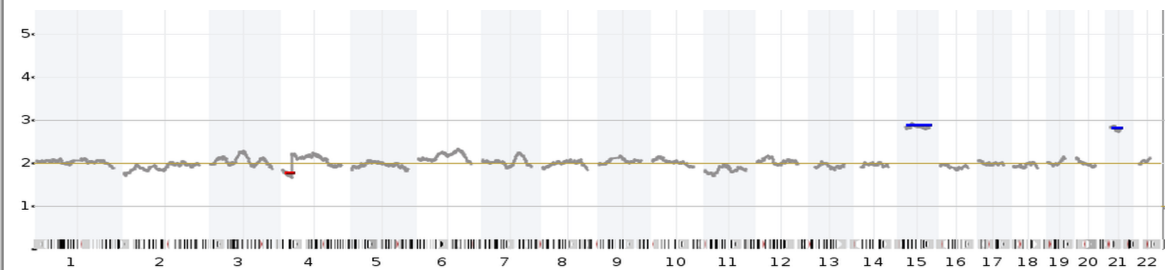
### 세부 검사 결과

검체 식별 코드	최수3	염색체 이상	+	5
GC 관리 코드	GCS2511P1519		-	
Whole Genome view				
결과 소견	Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] dup(5)(5q33.2q35.3) chr5:g.153612225-181478260			
Mosaic Information				

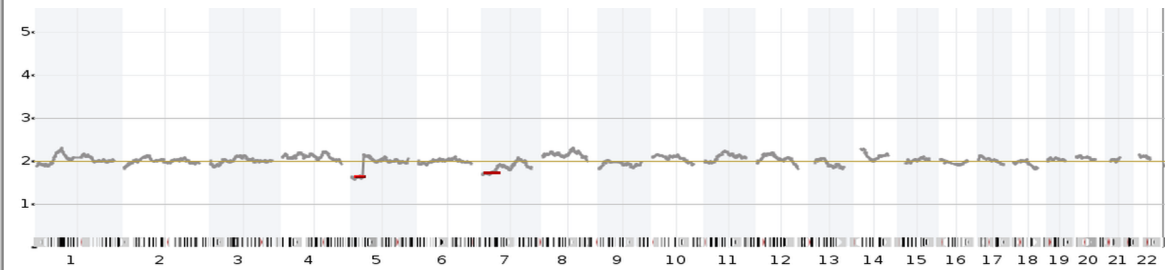
검체 식별 코드	최수4	염색체 이상	+	3,Y(XYY)
GC 관리 코드	GCS2511P1520		-	4
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(4)(4p16.3q22.1) chr4:g.10000-92715769 [GRCh38] del(4)(4q22.1q35.2) chr4:g.92715769-190123122			
Mosaic Information	mos chr3 30%, mos chr4 30%, mos chrY 20%			

### 세부 결과

검체 식별 코드	최수5	염색체 이상	+	Y(XYY)
GC 관리 코드	GCS2511P1521		-	
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic			
Segmental Aneuploidy Information				
Mosaic Information	mos chrY 20%			

검체 식별 코드	최수6	염색체 이상	+	15,21
GC 관리 코드	GCS2511P1522		-	4
Whole Genome view				
결과 소견	Chaotic Aneuploidy, Segmental Aneuploidy			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(4)(4p16.3p15.1) chr4:g.10000-31819296			
Mosaic Information	mos chr4 20%			

### 세부 결과

검체 식별 코드	최수7	염색체 이상	+	
GC 관리 코드	GCS2511P1523		-	5,7
Whole Genome view				
결과 소견	Mosaic, Mosaic Segmental			
Segmental Aneuploidy Information	[GRCh38] del(5)(5p15.33p13.2) chr5:g.10000-36130417 [GRCh38] del(7)(7p22.3p12.2) chr7:g.1-50500000			
Mosaic Information	mos chr5 40%, mos chr7 30%			

### 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

