



PI (Prenatal Insight)

# 성염색체 이수성 검사 결과보고서

|          |                |
|----------|----------------|
| 검사명      | 산전 성염색체 이수성 검사 |
| 성명       | 김*진            |
| Code No. | 26020611100110 |
| 의뢰기관     | 엘리산부인과         |
| 차트번호     | 4756           |
| 의뢰번호     | 0204-25299     |

**CG인바이츠**  
인바이츠생태계

**CG인바이츠**

인바이츠생태계



|          |                |               |                          |           |                |
|----------|----------------|---------------|--------------------------|-----------|----------------|
| 의료기관명    | 엘리산부인과         | 의료기관 주소 / 연락처 | 양주시 옥정로 196/031-951-9356 |           |                |
| 담당의사     |                | 진료과           |                          | 검사명       | 산전 성염색체 이수성 검사 |
| Code No. | 26020611100110 | 차트번호          | 4756                     | 검체명       | cfDNA W/B      |
| 임신주수     | None주 None일    | 임상정보          | -                        | 수진자명 / 나이 | 김*진 / 32세      |
| 의뢰기관     | 삼광의료재단         | 의뢰번호          | 0204-25299               | 검체적절성     | PASS           |
| 검체채취일시   | None           | 검사의뢰일시        | 2026-02-06               | 결과보고일시    | 2026-02-13     |

## 종합결과

|              |                                |
|--------------|--------------------------------|
| Total Result | 성염색체 이수성에 대한 이상소견이 관찰되지 않았습니다. |
|--------------|--------------------------------|

## 상세결과

| 성염색체 이수성 | 질환명       | 분석결과     | 추가 진단적 검사 필요성  |
|----------|-----------|----------|--|
| XO       | 터너 증후군    | Low Risk | <ul style="list-style-type: none"> <li>Low risk이나 고위험군 산모의 경우 NIPT, CMA, 핵형 분석, FISH를 통한 교차검사로 태아의 안전을 확인할 수 있습니다.</li> <li>High risk일 경우 CMA, 양수 또는 융모막 천자를 통한 핵형 분석으로 태아의 이상 유무의 확인이 가능합니다.</li> </ul> |
| XXY      | 클라인펠터 증후군 | Low Risk |  |
| XXX      | 트리플 X 증후군 | Low Risk |  |
| XXXY     | XXXY 증후군  | Low Risk |  |

## 결과 해석 및 소견

이상소견이 관찰되지 않았습니다.



Reference

Result

\* 상기 염색체 이미지는 참고용이며, 본 검사의 Raw data와는 무관하게 수검자의 이해를 돕고자 사용한 것임을 알려드립니다.



서울특별시 강서구 마곡중앙8로 38 CG인바이츠 R&D 센터  
 Tel. 82-02-853-4604 | Email cgl\_sales@cginvites.com  
 Web [https://www.cginvites.com/dielectric\\_test](https://www.cginvites.com/dielectric_test)

| 검사자 | 확인자 |
|-----|-----|
|     |     |

\* 본 검사실은 한국 유전자검사평가원의 인증을 받은 유전자검사기관입니다. (제433호)



|          |                |               |                          |           |                |
|----------|----------------|---------------|--------------------------|-----------|----------------|
| 의료기관명    | 엘리산부인과         | 의료기관 주소 / 연락처 | 양주시 옥정로 196/031-951-9356 |           |                |
| 담당의사     |                | 진료과           |                          | 검사명       | 산전 성염색체 이수성 검사 |
| Code No. | 26020611100110 | 차트번호          | 4756                     | 검체명       | cfDNA W/B      |
| 임신주수     | None주 None일    | 임상정보          | -                        | 수진자명 / 나이 | 김*진 / 32세      |
| 의뢰기관     | 삼광의료재단         | 의뢰번호          | 0204-25299               | 검체적절성     | PASS           |
| 검체채취일시   | None           | 검사의뢰일시        | 2026-02-06               | 결과보고일시    | 2026-02-13     |

## 선별적 검사 필요성

- 태아의 건강을 조기에 관리할 수 있는 자료가 될 수 있습니다.
- 성염색체 이수성검사는 고위험군 임신부가 아니라도 모든 연령층의 임신부에서 발생할 수 있습니다.
- 의료적 의사결정 시 참고자료로 활용될 수 있습니다.

## 검사정보

- PI는 NIPT와 동일하게 산전선별검사로써 태아에 대해 비침습적으로 산모의 혈액 중에 존재하는 태아의 세포유리를 수집하여 CG인바이트만의 기술력으로 DNA를 추출합니다.
- 추출된 DNA로 ddPCR(droplet digital PCR)법을 통해 태아의 성염색체 이수성의 유무를 탐색하게 됩니다. ddPCR은 기존 real time PCR에 비해 PCR 저해요인에 대한 영향이 매우 적으며, 분석기기 효율에 의한 영향의 오차가 거의 없어 1,000배 가량 높은 민감도를 갖고 있기 때문에 정밀한 검사입니다.

\* 본 검사는 높은 정확도를 가진 검사이지만 태반한정성 모자이시즘(Confined Placental Mosaicism)과 쌍둥이 소실(Vanishing Twin) 및 기타 임상적 상태 (약성종양, 장기이식, 항암치료 등)에 따라 위양성, 위음성의 가능성이 있습니다. 부분중복, 결실, 미세결실 분석은 선별검사로 위양성, 위음성 결과 빈도가 높을 수 있습니다.

## 정도관리

| cfDNA Quality   | Y Chromosome Incidental Finding  | Droplet generation  | 표준물질 검사   |
|---|--|---|---|
| <input checked="" type="checkbox"/> PASS<br><input type="checkbox"/> FAIL | <input type="checkbox"/> YES<br><input checked="" type="checkbox"/> NO | <input checked="" type="checkbox"/> PASS<br><input type="checkbox"/> FAIL | <input checked="" type="checkbox"/> PASS<br><input type="checkbox"/> FAIL |



서울특별시 강서구 마곡중앙8로 38 CG인바이트 R&D 센터  
 Tel. 82-02-853-4604 | Email cgl\_sales@cginvites.com  
 Web [https://www.cginvites.com/dielectric\\_test](https://www.cginvites.com/dielectric_test)

| 검사자 | 확인자 |
|-----|-----|
|     |     |

\* 본 검사실은 한국 유전자검사평가원의 인증을 받은 유전자검사기관입니다. (제433호)



|          |                |               |                          |           |                |
|----------|----------------|---------------|--------------------------|-----------|----------------|
| 의료기관명    | 엘리산부인과         | 의료기관 주소 / 연락처 | 양주시 옥정로 196/031-951-9356 |           |                |
| 담당의사     |                | 진료과           |                          | 검사명       | 산전 성염색체 이수성 검사 |
| Code No. | 26020611100110 | 차트번호          | 4756                     | 검체명       | cfDNA W/B      |
| 임신주수     | None주 None일    | 임상정보          | -                        | 수진자명 / 나이 | 김*진 / 32세      |
| 의뢰기관     | 삼광의료재단         | 의뢰번호          | 0204-25299               | 검체적절성     | PASS           |
| 검체채취일시   | None           | 검사의뢰일시        | 2026-02-06               | 결과보고일시    | 2026-02-13     |

## 항목별 상세설명

| 성염색체 이수성 | 질환명                         | 상세설명  |
|----------|-----------------------------|---|
| XO       | <p>Turner syndrome</p>      | <ol style="list-style-type: none"> <li>터너 증후군은 여성에게만 발생하며, X염색체가 결핍되거나 일부 결손된 유전적 질환이며, 전형적으로 45,X의 형태</li> <li>발병률: 약 1,000~2,500명 당 1명이며, 자연 유산률 매우 높음</li> <li>원인: 세포 분열 초기 과정에서 우연적 오류, 일부 모자이크 형태</li> <li>주요 증상: 신장 미달, 내부 장기이상, 생식 및 호르몬 문제, 기타질환 발생가능</li> </ol>  |
| XXY      | <p>Klinefelter syndrome</p> | <ol style="list-style-type: none"> <li>클라인펠터 증후군은 정상 남성과 달리 X염색체가 하나 더 있어 47,XXY 로 나타나는 형태</li> <li>발병률: 신생아 남성 500~1,000명 중 1명이며, 가장 흔한 남성 성염색체 이상 중 하나임</li> <li>원인: 대개 난자 또는 정자 형성 중 비분리 오류로 발생하며, 연령과 무관한 유전적 패턴은 없음</li> <li>주요 증상: 평균보다 큰 신장으로 팔다리가 긴 체형, 적은 체모, 유방 확대 생식 및 호르몬 이상, 사춘기 지연 또는 불완전 진행, 지능적 발달장애, 정신적 장애 등</li> </ol> |
| XXX      | <p>Triple X syndrome</p>    | <ol style="list-style-type: none"> <li>트리플 X 증후군은 여성에게만 발생하는 성염색체 이상임</li> <li>발병률: 약 1,000명의 여성 중 1명 꼴로 발생</li> <li>원인: 난자나 정자 형성과정에서 비분리의 오류로 X염색체가 1개 더 발생됨</li> <li>주요 증상: 발달지연, 주의력 결핍, 불안, 조기 폐경 가능성</li> </ol>   |
| XXXY     | <p>XXXY syndrome</p>        | <ol style="list-style-type: none"> <li>XXXY 증후군은 남성의 성염색체 구성에 X염색체가 두개 더 있는 상태</li> <li>발생빈도: 남성 17,000~50,000명당 1명꼴로 드물게 나타남</li> <li>원인: 난자나 정자 형성 단계(Meiosis I 또는 II)에서 X 염색체가 분리되지 않는 오류</li> <li>주요증상: 사지이상, 생식기 이상, 운동 및 지능 발달 지연, 심장, 골격, 안과, 내분비계 이상의 발생 가능성</li> </ol>   |



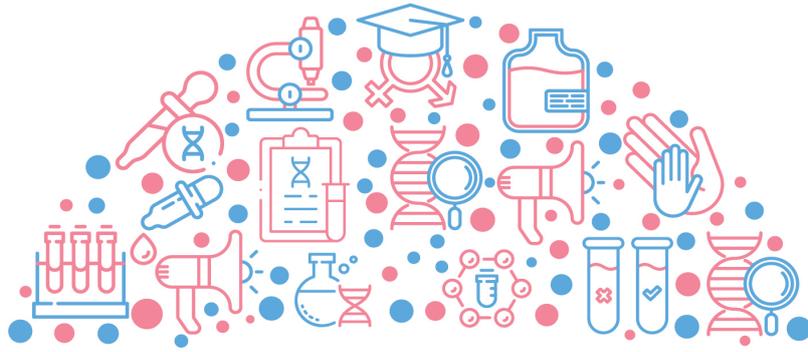
서울특별시 강서구 마곡중앙8로 38 CG인바이츠 R&D 센터  
 Tel. 82-02-853-4604 | Email cgl\_sales@cginvites.com  
 Web [https://www.cginvites.com/dielectric\\_test](https://www.cginvites.com/dielectric_test)

| 검사자 | 확인자 |
|-----|-----|
|     |     |

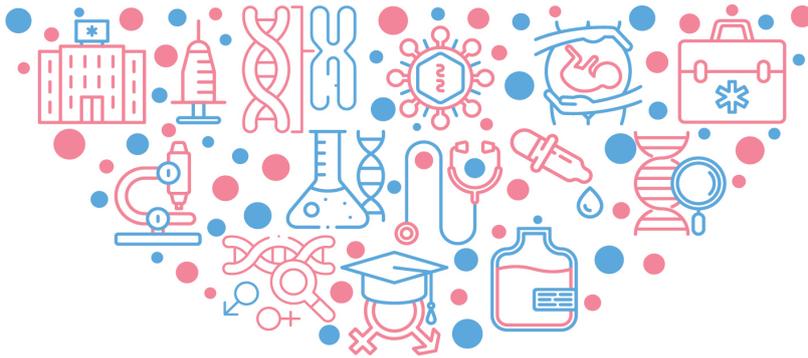
※ 본 검사실은 한국 유전자검사평가원의 인증을 받은 유전자검사기관입니다. (제433호)



## 성염색체 이수성 검사 결과보고서



아이가 엄마에게 건네는 첫 인사를 전합니다.



# CG인바이츠

인바이츠생태계

서울특별시 강서구 마곡중앙8로 38 CG인바이츠 R&D 센터  
Tel. 82-02-853-4604 | Email [cgl\\_sales@cginvites.com](mailto:cgl_sales@cginvites.com)  
Web [https://www.cginvites.com/dielectric\\_test](https://www.cginvites.com/dielectric_test)

