

의료기관 정보	의료기관명*				진료과		
	담당의사명*				연락처		
	주소				☐ 기존 동일		
임신 정보	성명*	(성)	(중간 이름)	(마지막 이름)	식별번호*		
	나이*	만 세			신장*/체중*	cm	kg
임신 정보	임신주수*	주 일			체외수정 (IVF)*	☐ 없음 ☐ 모름 ☐ 있음 (이식 배아: 개)	
	태아수*	☐ 단태아 ☐ 쌍태아 (☐ 일란성 ☐ 이란성) ☐ Vanishing Twin (소실 경과*: 8 주 일)					
임 상 견	목덜미 두께 대	mm		초음파이상	☐ 없음 ☐ 있음 [내용:]		
	생화학적 혈액검사	☐ 없음 ☐ 있음 (저위험군) ☐ 있음 (고위험군) [내용:]					
	염색체 이상 질환력	☐ 없음 ☐ 있음 (가족력) ☐ 있음 (임신 과거력) [내용:]					
	기타 소견						
검사항목*	단태아	익스펜션 ☐ 304종 이상 ※ 3Mb 이상 크기의 모든 복제수변이 (결실/중복)		플러스 ☐ 165종 이상 ※ 3Mb 이상 크기의 모든 복제수변이 (결실/중복)	스탠다드 ☐ 18종	라이트 ☐ 3종 ※ 본 검사 항목은 "임신부의 사전 동의" 10번에 해당하지 않습니다	
	쌍태아	☐ 300종 ☐ 6종 ☐ 3종					
	Vanishing Twin	☐ 300종 ☐ 6종 ☐ 3종					
결과보고*	태아 성별 및 Y염색체 검출 여부 (쌍태아)에 대한 결과 보고를 받으시겠습니까? ☐ 예 ☐ 아니오						
검체정보*	채혈일시*	20	년	월	일	시	검체종류* ☐ Whole Blood

※ 의뢰서: *별표는 필수 기재사항으로 미작성 시 검사 지연될 수 있습니다.

※ 동의서: 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제51조에 따라 별도의 *유전자검사 동의서 (별지 제52호 서식)를 추가 작성해야 합니다.

● 검사의 목적

- 본 검사는 차세대 염기서열 분석법 (NGS)을 기반으로 태아 DNA 분획을 통해 기술과 인공지능 AI기술이 적용된 새로운 형태의 E-NIPT (Expanded NIPT)입니다.
- 본 검사는 높은 태아 분획 (Fetal Fraction)으로 임신 8주 및 초고도비만 임신부도 검사 가능하며 정확도 증가, 검사항목 확대, 재채혈 최소화 등의 이점이 있습니다.
- 본 검사는 단태아의 경우 임신 8주부터, 쌍태아의 경우 임신 10주부터 검사 가능하며, Vanishing Twin의 경우 소실 시점으로부터 최소 8주 이후 검사하는 것을 권장합니다.
- 본 검사는 비침습적 산전 태아 염색체 이상 선별검사로 다운증후군 (21번), 에드워드스증후군 (18번), 파타우증후군 (13번)과 같이 주요 염색체 이상 질환의 위험도를 선별하는 검사입니다.
- 본 검사는 임신부의 동의 하에 단태아의 경우 최대 상염색체 이수성 44종, 성염색체 이수성 4종 (XO, XX, XXY, XYY), 복제수변이 256종, 3Mb 이상 모든 복제수변이를 검사할 수 있습니다.
- 본 검사는 임신부의 동의 하에 쌍태아의 경우 최대 상염색체 이수성 44종, 복제수변이 256종을 검사할 수 있습니다.

● 검사의 한계

- 본 검사는 검사 항목 외 염색체 이상, 유전질환 (신경섬유증, 연골무형성증, Fragile X Syndrome 등), 개방형 신경관결손 검사는 할 수 없습니다.
- 본 검사는 다음과 같은 경우 검사할 수 없으며, 검사의 정확도에 영향을 미칠 수 있기 때문에 정확한 임상 정보를 제공해야 합니다.
 - 임신부의 염색체 이상, 모자이시즘, 수혈, 이식 (장기, 골수), 자가면역질환, 암, 치료 (항암, 줄기세포, 항응고제), 다태임신 (삼태아 이상), Triploidy, Chimera 등
- 본 검사는 임신부의 동의 하에 Vanishing Twin의 경우에도 검사 가능하나 소실된 태아의 DNA가 남아있는 경우 검사 결과 (위음성/위양성 등)에 영향을 미칠 수 있습니다.
- 본 검사는 태아 염색체 이상 발견율과 정확도가 높은 선별검사지만 위음성/위양성의 가능성을 완전히 배제할 수 없기 때문에 검사 결과와 임상적 판단에 따라 확진검사가 필요합니다.
 - 단태아/저위험군 (Low Risk) 임신부의 경우 '태아의 염색체 이상 위험도가 낮다'는 의미이며, 추후 초음파 검사 이상 소견 시 확진검사가 필요합니다.
 - 단태아/고위험군 (High Risk) 또는 경계치위험군 (Borderline) 임신부의 경우 '태아의 염색체 이상 위험도가 높다'는 의미이며, 확진검사가 필요합니다.
 - 쌍태아/고위험군 또는 경계치위험군 임신부의 경우 '양측 태아 중 1명 이상 태아의 염색체 이상 위험도가 높다'는 의미이며, 일측 또는 양측 태아에 대한 확진검사가 필요합니다.
- 본 검사는 태아 성별에 대한 결과 보고 시 Y염색체 검출 여부에 따라 예측된 정보를 제공하며, 매우 낮은 확률로 태아 성별 불일치 (민감도 98.9%, 특이도 99.6%)가 발생 할 수 있습니다.

● 임신부의 사전 동의

- 본인은 정확한 개인 정보 및 임상 정보를 제공할 것을 동의합니다.
- 본인은 검사 목적과 무관한 부수적 발견 (Incidental Findings)은 보고되지 않는 것을 동의합니다.
- 본인은 염색체 이상 질환을 진단하기 위한 목적의 확진검사가 아닌 선별검사를 의뢰한 것에 동의합니다.
- 본인은 검사 의뢰 전 담당의사로부터 검사의 내용 및 한계점에 대하여 충분한 설명과 답변을 듣고 이해하였습니다.
- 본인은 본인의 검체가 검사기관으로 입고된 후 영업일 기준으로 7일 이내에 검사 결과 보고됨을 동의합니다.
- 본인은 본인의 검체가 검사기관으로부터 부적합 검체로 판정된 경우 재분석으로 인한 지연 및 검사불능이 될 수 있음을 이해하였습니다.
- 본인이 쌍태아 또는 Vanishing Twin 임신이고 검사항목 3종을 의뢰하였지만, 검체 이상 여부에 따라 6종 또는 300종으로 변경되어 검사 진행 및 결과 보고됨을 동의합니다.
- 본인이 임신 24주 이상 임신부인 경우 검사 가능하나 추후 확진검사 (양수검사)시기를 놓칠 가능성과 그에 따른 위험성이 있을 수 있습니다.
- 본인의 임상 데이터가 검사의 품질 보증 및 연구를 위해 모든 개인 정보가 삭제되어 익명으로 사용되는 것에 동의합니다.
- 본인은 저위험군 (음성)으로 결과 보고를 받았지만 다운증후군, 에드워드스증후군, 파타우증후군을 가진 신생아를 출산한 경우 위자료 2,000만원을 지급 받는 것에 동의합니다. 본인은 그외 염색체 이상 (상염색체, 성염색체, 복제수변이, 모자이시즘 등)을 가진 신생아를 출산한 경우 위자료가 지급되지 않는 것을 이해하였습니다.

☐ * (필수) 본인은 비침습적 산전 태아 염색체 이상 선별검사 (프리시전 제노맘)를 의뢰한 것에 동의합니다.

20____년 ____월 ____일 임신부 성명*: _____(서명)* 담당의사 성명*: _____(서명)*