

## 신생아 유전체 선별 검사가 왜 필요할까요? Why NBS

안면기형, 소두증, 대두증, 고양이 울음 증후군처럼 외형적으로 이상 증상이 뚜렷하면 증상 완화 또는 치료를 위한 시기를 앞당길 수 있습니다.



하지만 아이가 성장하면서 서서히 나타나는 질환은 일반적으로 질환을 의심하기 어려우므로 진단과 치료가 늦어질 수 있습니다. 그러한 질환은 염색체 수적 이상과 구조적 이상으로 인해 발달 지연, 지적 장애, 학습 장애, 자폐, ADHD 등 나타납니다.

따라서 선천성 이상과 관련된 염색체 이상 질환의 조기 발견과 적절한 치료 및 관리를 위해 신생아 유전체 선별 검사가 필요합니다.

## 우리 아이도 유전체 선별 검사가 필요할까요? For Who

1



**유전적 요인**으로 인해  
우리 아이가 걱정되는 경우

2



우리 아이에게 **선천적으로**  
**이상**이 발견된 경우

3



신체적 이상이 없으나  
**행동 및 발달**이 이상한 경우

4



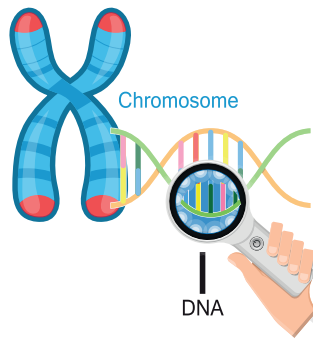
**알 수 없는 원인**으로  
아이의 이상을 느낀 경우

5



기타 담당의사가 **필요하다고**  
판단하거나, 보호자가 **원하는 경우**

## 어떻게 염색체 이상 질환을 알 수 있나요? How



우리 아이가 질환과 관련된 염색체 수적 이상을 가지고 있는지 분석하려면 염색체 전체를 읽어야 합니다.

염색체 이상은 염색체 위치 어디에서나 일어날 수 있습니다. 따라서 다양한 위치에서 일어날 수 있는 특정 부위 일부 결실 또는 중복을 정확하게 읽을 수 있는 차세대 염기서열 분석법(NGS)이 필요합니다.

## 차세대 염기서열 분석법(NGS)은 무엇일까요? What is NGS

차세대 염기서열 분석법(NGS)은 Next Generation Sequencing의 약자로 인간의 염색체 내에 존재하는 DNA 전체를 빠르고 정확하게 해독하는 분석 기술입니다.



## 제노베넷으로 무엇을 확인할 수 있나요? Check

제노베넷으로 선천성 이상과 관련된 대부분의 수적 이상 염색체 이상 질환(약 350종 이상)을 확인할 수 있습니다.



- 사람이 가지고 있는 46개 염색체의 수적 이상으로 인해 생기는 많은 질환들이 있습니다.
- 희귀질환 정보를 제공하는 유럽 최대 웹사이트인 'Orphanet'에서 더 많은 희귀질환 정보를 얻을 수 있습니다.
- 웹주소 : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)



**테라젠지놈케어의 제노베넷은 단 한번의 검사로 신생아의 선천성 이상과 관련된 대부분의 수적 이상 염색체 이상 질환(약 350종 이상)을 확인할 수 있습니다.**

## 제노베넷은 어떻게 이뤄지나요? Process



### 01) 채혈

검체 전용용기 사용



### 02) 운송

전문 업체배송



### 03) 검사

신속한 검사



### 04) 결과

정확한 결과

## 제노베넷 검사 안내 GENOBENET Guide



|       |                                                                                           |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| 검사명   | 제노베넷<br>(선천성 이상의 수적 이상 염색체 검사)                                                            |
| 검사방법  | 차세대 염기 서열 분석법<br>(NGS, Next Generation Sequencing)                                        |
| 검체    | 뒤꿈치 채혈<br>(Dried Blood Spot 2홀, EDTA Tube,<br>Blood 0.25ml 이상)<br>제대혈 (Cord blood 3ml 이상) |
| 검사시기  | 출생 이후                                                                                     |
| 검사소요일 | 14일 이내 (입고일 기준)                                                                           |

### ※ 검사의 한계 ※

- 본 검사는 선천성 이상과 관련된 염색체 수적 이상질환의 선별검사이며 검사결과 '검출(Detected)'로 나오는 경우 추가 확진 검사가 필요합니다.
- 본 검사는 염색체의 수적 이상 및 5Mb 이상 염색체 분절의 수적 이상을 보고합니다.
- 전체 유전체 양에 변화가 없는 균형 전좌, 역위, 기타 구조적 이상, 점 돌연변이, 낮은 수준의 모자이시즘(<20%)은 검출되지 않습니다.
- 본 검사는 검사대상자의 동의 하에 시행하는 예방진료로서 질병, 상해 등의 진료를 직접 목적으로 하지 않는 검사입니다.

제노베넷은  
염색체 수적 이상으로 인해  
발생되는 질환을  
선별하는 검사입니다.



테라젠지놈케어

경기도 수원시 영통구 창룡대로 260, 광교센트럴비즈타워 810호  
T. 1544-9771 F. 031-8019-5004 [www.genomecare.net](http://www.genomecare.net)

## 350종 이상 염색체 이상질환 검사



테라젠지놈케어