

진단면역검사

산전기형아 선별검사
임신중독증 선별검사
내분비검사
종양표지자검사

감염질환검사
자가면역질환검사
면역기능검사
알레르기검사

산전기형아 선별검사

Antenatal screening test: Double test 초기 / Triple test · Quad test/
Integrated test · Sequential test

1. 검사목적

다운증후군, 에드워드스증후군, 개방형 신경관 결손증의 산전선별검사

임신부 혈청을 이용한 산전 태아이상 선별검사는 태아의 기형을 가장 효과적으로 선별해 낼 수 있는 검사이며, 임신부의 나이에 의한 태아 기형 빈도를 산출함으로써 다운증후군, 개방성 신경관결손증 및 에드워드스증후군의 태아 이상을 미리 예측할 수 있는 스크리닝 검사로 많이 이용되고 있습니다.

2. 임신초기 기형아검사 (Double test 초기)

임신초기 임신부 혈청에서 PAPP-A와 free β -hCG를 검사하여 다운증후군과 같은 염색체 이상에 의한 태아의 기형여부를 임신초기(10-13주)에 알 수 있는 선별검사입니다.

표지물질: PAPP-A, Free β -hCG

- 1) PAPP-A (Pregnancy associated plasma protein A)는 태반에서 생산되는 단백질로, 낮은 PAPP-A 농도는 출생 전 다운증후군 표지 검사로써 유용하게 이용되며 free β -hCG와 병행하여 선별검사로 활용됩니다.
- 2) free β -hCG는 임신기간 중 태반에서 정상적으로 생산되는 당단백 호르몬으로, 수정된 난세포가 착상된 후 7-13일 부터 소변이나 혈액을 통하여 검출되고, 임신초기에 다운증후군을 선별하기 위한 표지물질로 이용됩니다.
- 3) NT (Nuchal translucency: 목덜미투명대)

3. 임신중기 기형아검사 (Triple test · Quad test)

임신중기(14-22주)에 시행하는 이 검사는 보통 16-18주 사이에 임신부 혈청을 이용하여 각 표지 물질을 측정하여 분만 전에 염색체 이상이나 신경관 결손증과 같은 선천성 기형을 가진 태아를 분만할 가능성이 있는 고위험군 임신부를 선별하고자 하는 검사입니다.

표지 물질: Triple marker (AFP, total hCG, uE3)

Quad marker (AFP, total hCG, uE3, Inhibin-A)

1) AFP (Alpha-fetoprotein)

임신부 주수에 비례하여 증가하고 다운증후군, 에드워드스증후군에서는 혈청 내 AFP의 수치가 낮아지고, 신경관결손증(NTD, Neural tube defect)에서는 AFP의 수치가 올라갑니다. 이때는 2차 검사로 양수를 이용한 AFP, Acetylcholine esterase 검사를 통해 확인해야 합니다.

2) hCG (Human chorionic gonadotropin)

임신부 주수에 반비례하여 증가하고 다운증후군에서는 혈청 내 hCG농도가 정상군에 비해 약 2배 정도 증가하나 에드워드스증후군에서는 감소합니다.

3) uE3 (Unconjugated Estriol)

Estriol은 태반에서 분비되는 호르몬으로 임신부 주수에 비례하여 증가합니다. Total Estriol은 여러 원인에

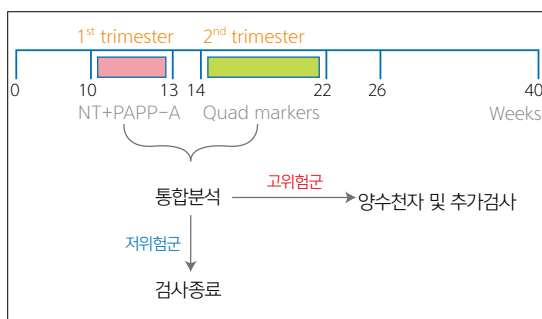
의해 변동이 있으므로 uE3를 측정하며 다운증후군, 에드워드증후군에서는 특징적으로 감소합니다.

4) Inhibin-A

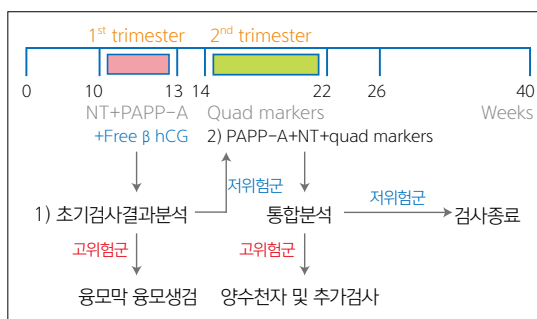
Inhibin이란, 뇌하수체로부터 FSH(여포자극호르몬)의 분비를 억제하는 heterodimeric 단백질 호르몬을 총칭합니다. 임신 중 first trimester기간 동안에 산모혈청의 inhibin-A는 상승하며, 약 10주 후에는 감소합니다. 15-25주 사이에는 수치가 안정적으로 유지되며, 그 후에 점차 증가하여 출산예정일에는 최대에 이릅니다. Inhibin-A는 다운증후군에서 정상인의 약 2배 증가하고, 흔히 triple maker test로 사용되고 있는 AFP, uE3, hCG에 inhibin-A를 함께 사용할 경우 다운증후군의 검출률이 높아지고 위양성률이 낮아집니다.

4. 통합분석검사 (Integrated test · Sequential test)

1) Integrated test 진행 절차



2) Sequential test 진행 절차



산전검사는 선별검사이므로 항상 위양성률이 관심의 대상입니다. 특히 산전검사에서 고위험군 결과는 양수 염색체 검사라는 침습적 방법이 적용되므로 임신부에게 있어 커다란 부담이 될 수 있습니다. 기존에 시행되고 있는 Quad test와 비교하여 통합분석검사는 같은 발견율에서 향상된 위양성률을 보입니다. 통합분석검사는 위양성 1%에서는 발견율이 85%, 위양성 5%에서의 발견율은 94%로 기존 Quad test나 Triple test에 비하여 향상된 발견율을 보입니다.

3) 통합분석검사 의뢰 시 주의사항

- 1) NT는 염색체 이상 발견율을 높이는 중요한 판독인자로서 정확한 측정이 필요합니다. 임신초기 검진 시 NT를 판독에 적용하지 않았을 경우 임신초기(10-13주 6일) 다운증후군 발견율이 69%인데 반해, NT를 판독에 적용하였을 때에는 84%로 발견율이 월등히 높아집니다.
- 2) 1차 검사(임신초기)와 2차 검사(임신중기) 모두 채혈시기가 적합해야 합니다. 1차 검사와 2차 검사 중 어느 한 시기라도 채혈시기를 놓친다면 분석결과를 받으실 수 없습니다. 1차 검사를 놓친 산모의 경우 Triple 검사 또는 Quad 검사를 하여야 하며, 1차 검사 후 2차 검사를 실시하지 않은 경우는 최종 결과를 받으실 수 없습니다.
- 3) 본 검사는 1차 검사와 2차 검사의 병원정보 및 인적사항이 일치해야 통합분석이 가능하므로 정확한 인적사항이 필요합니다. 또한 1차 검사를 하신 병원에서 2차 검사까지 받을 수 있도록 안내해 주시기 바랍니다.
- 4) 본 검사는 1차 검사와 2차 검사의 6항목에 대한 통합된 결과(위험도)를 산정하므로 Triple, Quad검사와는 다른 결과(위험도)를 보일 수 있습니다.
- 5) 본 검사는 선별검사이므로 다운증후군과 에드워드증후군의 위험도가 높은 경우 용모막 용모생검 또는 양수 천자로 염색체 검사를 하시기 바랍니다. 개방형 신경관결손증의 위험도가 높은 경우에는 양수 AFP 검사, 양수 Acetylcholinesterase 검사, 염색체 검사, 정밀 초음파 검사가 필요합니다.
- 6) Integrated test는 1차 검사 후 결과 분석이 불가능하므로 의료진과 산모께서는 2차 검사 결과가 나올 때까지 최종결과를 기다려주셔야 합니다.
- 7) Sequential test는 1차 검사에 대한 결과 보고가 가능하며 2차 검사 후 최종 결과를 받으실 수 있습니다.

5. 임신시기에 따른 Prenatal screening 검사

구분	검사명	Weeks	Down 증후군 발견율 (위양성률)	NTD 발견율 (위양성률)	표지자
임신초기	Double test 1st	10-13주 6일	60% (5%)	Not detected	PAPP-A, Free β -hCG, NT
임신중기	Triple test	14-22주 6일 (최적주수 16-18주)	60-65% (5%)	80% (2%)	AFP, hCG, uE3
	Quad test		75-80% (5%)	80% (2%)	AFP, hCG, uE3, Inhibin-A
임신초기 + 임신중기	Integrated test	1st sample (10-13주 6일) 2nd sample (14-22주 6일)	94% (5%)	80% (2%)	PAPP-A, NT + AFP, hCG, uE3, Inhibin-A
	Sequential test	1st sample (10-13주 6일) 2nd sample (14-22주 6일)	94% (5%)	80% (2%)	PAPP-A, NT, Free β -hCG + AFP, HCG, uE3, Inhibin-A

* NT: Nuchal translucency, NTD: Neural tube defect

6. 질환별 증감

질환명	Marker 소견						
	Free β -hCG	PAPP-A	NT	AFP	hCG	uE3	Inhibin-A
Down 증후군	증가	감소	> 3 mm	감소	증가	감소	증가
Edward 증후군	감소	감소	> 3 mm	감소	감소	감소	-
NTD	-	-	-	증가	-	-	-

7. 산전 선별검사에 영향을 주는 외부인자

- (1) 임신부 나이 35세를 기점으로 위험도는 급격하게 증가
- (2) 태령
- (3) 체중 : 임신부의 몸무게가 증가할수록 각 표지 물질의 농도는 감소
- (4) 인종
- (5) 흡연
- (6) 쌍태아
- (7) 인슐린 의존성 당뇨
- (8) 임신부의 출산력 : 이전에 비정상아를 출산한 경험이 있는 임신부의 경우 위험도 증가
- (9) IVF (In vitro fertilization): 체외수정

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
52310	Double test 초기 - PAPP-A - Free β -hCG	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 FPIA	노212 CZ212 노215 CZ215	81,300

유의사항 임신초기 선별검사(임신 10-13주 6일). 임신주수, 생년월일, 체중, NT, 전용 검사의뢰서 필수

임신초기 임신부 혈청에서 PAPP-A와 free β -hCG 검사는 다운증후군과 같은 염색체 이상에 의한 태아의 기형 선별검사

52330	Triple test - AFP - hCG - uE3	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 CLIA	누421나 D2420020Z 누372가 D3720000Z 누371 D3710040Z 361.86	34,050
52340	Quad test - AFP - hCG - uE3 - Inhibin A	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 CLIA	누421나 D2420020Z 누372가 D3720000Z 누371 D3710040Z 누573 D5730000Z 674.35	63,460

유의사항 임신중기 선별검사(임신 14-22주 6일) 시행. 임신주수, 생년월일, 체중, 전용 검사의뢰서 필수

개방형 신경관결손증, 다운증후군, 에드워드증후군의 산전 선별검사
임신부 혈청을 이용한 산전 태아이상선별검사는 태아의 기형을 효과적으로 선별해 낼 수 있는 검사

50920	Integrated test 초기 - PAPP-A - NT	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 FPIA	노212 CZ212	44,100
-------	---	----------------	----------	----------------------	---------------	--------

유의사항 임신 10-13주 6일에 시행. 임신주수, 생년월일, 체중, NT, 전용 검사의뢰서 필수

임신초기 임신부 혈청에서 PAPP-A 검사와 초음파로 NT 값을 측정. 임신초기 검사만으로 결과가 분석되지 않음

50930	Integrated test 중기 - AFP - hCG - uE3 - Inhibin A	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 CLIA	누421나 D2420020Z 누372가 D3720000Z 누371 D3710040Z 누573 D5730000Z 674.35	63,460
-------	---	----------------	----------	----------------------	--	--------

유의사항 임신 14-22주 6일에 시행. 임신주수, 생년월일, 체중, 전용 검사의뢰서 필수

Integrated test(중기) 선별검사는 임신중기 검사를 시행 후(임신 14-22주 6일) Integrated test(초기)와 통합분석하여 결과 보고
개방형 신경관결손증, 다운증후군, 에드워드증후군의 산전선별검사
Integrated test는 기존의 선별검사보다 태아의 기형을 효과적으로 선별해 낼 수 있는 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
50940	Sequential test 초기 - PAPP-A - Free β -hCG - NT	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 FPIA	노212 CZ212 노215 CZ215	81,300

유의사항 임신 10-13주 6일에 시행. 임신주수, 생년월일, 체중, NT, 전용 검사의뢰서 필수

임신초기 임신부 혈청에서 PAPP-A와 free β -hCG를 측정, 초음파로 NT 값을 측정하여 다운증후군과 같은 염색체 이상에 의한 태아의 기형을 알 수 있는 선별검사. Sequential test(초기) 검사에 대한 1차 결과 보고 가능
Sequential test(초기)가 고위험군으로 판정되면 염색체(양수)검사 또는 CVS를 시행하고 저위험군인 경우 Sequential test(중기)를 시행

50950	Sequential test 중기 - AFP - hCG - uE3 - Inhibin A	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 CLIA	누421나 D2420020Z 누372가 D3720000Z 누371 D3710040Z 누573 D5730000Z 674.35	63,460
-------	---	----------------	----------	----------------------	--	--------

유의사항 임신 14-22주 6일에 시행. 임신주수, 생년월일, 체중, 전용 검사의뢰서 필수

Sequential test(중기) 선별검사는 임신중기 검사를 시행 후(임신 14-22주 6일) Sequential test(초기)와 통합분석하여 결과를 보고. 개방형 신경관결손증, 다운증후군, 에드워드스증후군의 산전 선별검사
Sequential test는 기존의 선별검사보다 태아의 기형을 효과적으로 선별할 수 있는 검사

55700	Acetylcholine esterase	Amniotic F 1.0 실온	수 2	Negative PAGE	노173 BZ173	278,100
-------	-------------------------------	-------------------------	--------	------------------	---------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장 3일

태아의 개방형 신경관결손증(ONTD, open neural tube defect)의 산전진단 목적
AChE 결과가 negative일 경우 open neural tube defect (ONTD; 개방형 신경관결손증)에 대하여 99%, abdominal wall defect (복막결손)에 대하여 60%의 배제, 양수 α -Fetoprotein (AFP) 검사와 병행하면 신뢰도가 높아짐

54701	Inhibin A	S 1.0 냉장	월-토 2	검사 결과 보고서 참고 CLIA	누573 D5730000Z 312.49	29,410
-------	------------------	----------------	----------	----------------------	-----------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 8시간, 냉장(2-8℃) 2일

FSH의 분비를 조절하는 peptide로 남성의 경우 sertoli 세포에서 분비되며 여성의 경우 ovary, pituitary gland, placenta 등에서 분비됨. granulosa cell tumor의 70%에서 6배 이상 증가함. 폐경 이후의 암진단 표지자로 CA125보다 유용

- ▲ 정상 임신, 난소암, Preeclampsia(임신중독증), 다운증후군 태아 임신, 다낭성난소증후군
- ▼ 난소 노화

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
53330	Inhibin B	S 1.0 냉장 생년월일	월-토 21	검사 결과 보고서 참고 ELISA	-	394,000

난소 제거술 이후에 암의 제거율, 재발 및 전이 등 치료경과 판정에 유용

▲ 고환암, 난소종양(과립막세포종, 점액상피종)

■ Inhibin B 참고치 안내

단위	나이	남자	나이	여자
Reference ranges by ages (pg/mL)	<15 days	68-373	≤12 years	<183
	15-180 days	42-516	13-41 years regular Cycle (Follicular Phase)	<224
	6 months-7 years	24-300	42-51 years regular Cycle (Follicular Phase)	<108
	8-30 years	47-383	13-51 years regular Cycle (Luteal Phase)	<80
	31-72 years	<358	>51 years (Postmenopausal)	<12
	>72 years	Not established		

37400	MS AFP Maternal serum AFP	S 1.0 냉장 생년월일	월-토 1	검사 결과 보고서 참고 CLIA	누421나 D2420020Z 90.55	8,520
-------	------------------------------	---------------------	----------	----------------------	-----------------------------	-------

유의사항 임신주수, 체중 필수

검체안정성 실온(15-25℃) 8시간, 냉장(2-8℃) 2일

최적 검사시기: 16-18주(검사시기: 14-22주 6일), 개방형 신경관결손증 선별검사

37792	AFP 양수	Amniotic F 10.0 냉장	월-토 1	검사 결과 보고서 참고 FPIA	누421나 D2420020Z 90.55	8,520
-------	--------	--------------------------	----------	----------------------	-----------------------------	-------

유의사항 임신주수 필수

검체안정성 냉장(2-8℃) 6일

태아의 신경관결손증, 척추파열, 수두증 등의 선천성 이상 진단에 유용

임신중독증 선별검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
55000	전자간증 위험도 sFlt-1/PIGF ratio	S 2.0 냉장	월-토 1	검사 결과 보고서 참고 ECLIA	누574 D5740000Z 998.12	93,920

유의사항 전용 검사의뢰서(임신주수, 태아수) 필수

검체안정성 냉장(2-8℃) 2일, 냉동(-20℃ 이하) 6개월

전자간증의 예측 및 진단

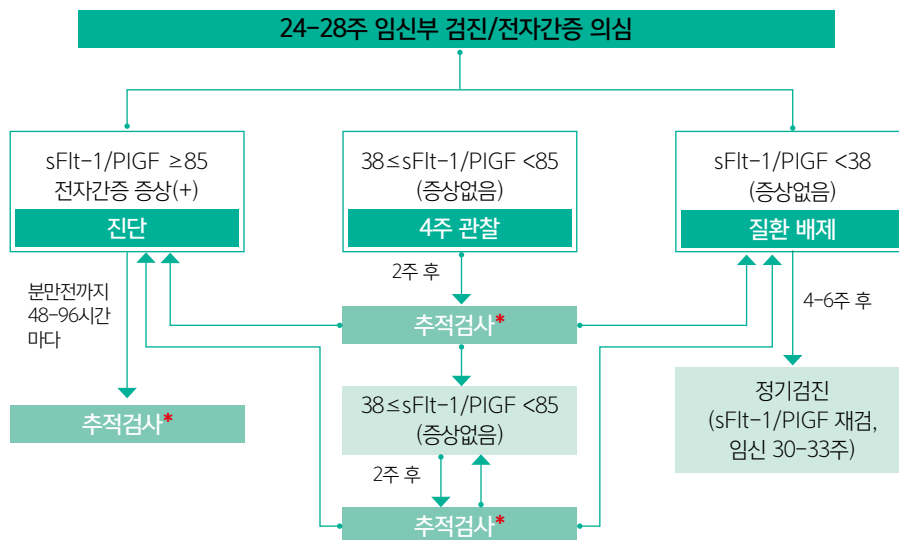
<검사 적응증>

- 임신 20-34주 사이의 전자간증이 의심되는 임신부
- 단백뇨(dipstick 결과 1+ 이상 또는 24시간 요단백 검사 결과 300 mg/L 이상)
- 태아 성장지연
- 간기능검사 이상
- 전자간증 과거력 또는 가족력
- 고혈압이 있는 경우
- 신장질환
- 당뇨
- 다태 임신(쌍둥이 혹은 세쌍둥이 이상)

■ 전자간증 위험도검사 참고치 안내

단태아 임신(20주-33주 6일)	단태아 임신(34주 이상)	쌍태아 임신
저위험군 <38	저위험군 <38	저위험군 <53
고위험군 38-84	고위험군 38-109	전자간증 의심 ≥53
전자간증 ≥85	전자간증 ≥110	

■ 전자간증 위험도 검사에 의한 진단 및 관리 알고리즘(단태아 임신)



*추적검사 : Fetal growth scan, Blood pressure, Proteinuria, sFlt-1/PIGF ratio

내분비검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
56190	1CTP	S 1.0 냉동	 월-토 20	(골전이 판정) <5.5 ng/mL RIA	-	114,200

골기질 분해 산물로 골 흡수량을 반영하는 지표로 암의 골전이 유무나 치료 효과 판정에 유용함

11060	5-HIAA 정성 5-hydroxyindoleacetic acid	RU 10.0 냉장	월-토 1	Negative Colorimetry	누351가 D3511010Z 17.03	1,600
11050	5-HIAA 정량 5-hydroxyindoleacetic acid	24h U 5.0(최소 3.0) 냉장	화,목 2	2.0-8.0 mg/day HPLC	누351라 D3514016Z 439.44	41,350
		RU 5.0 냉장		≤10.0 mg/g creatinine HPLC		
		EDTA P 2.0 냉동	월-금 20	≤22.0 ng/mL LC-MS/MS		

- 유의사항**
1. 24시간 총노량 기록
 2. 요 보존제는 50% acetic acid (5세 이하 15 mL, 성인 25 mL)나 6N HCl (5세 이하 15 mL, 성인 30 mL) 첨가
 3. 소변 채취 전 48시간 이내 고함량의 serotonin을 함유한 음식을 섭취 및 약제 복용을 금함(아보카도, 바나나, 자두, 호두, 파인애플, 가지, 질경이, 토마토, 키위, 자몽, 참외, 매론, 건과류)

검체안정성 냉장(2-8℃) 7일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

5-HIAA는 Serotonin (5-hydroxytryptamine)의 주요 대사산물
소화관의 Serotonin 생산종양인 Carcinoid syndrome의 진단에 이용

- ▲ Carcinoid 종양, Pituitary gland 종양
- ▼ 신부전, Phenylketonuria, Alzheimer치매, 내인성정신분열증

11150	11-OHCS 11-Hydroxycorticosteroid	S 2.0 냉장	 월-토 23	5.0-21.4 µg/dL 형광법	-	44,410
-------	--	----------------	--	-----------------------	---	--------

유의사항 이른 아침(오전 8-10시) 안정 시에 채혈

Cortisol, corticosterone 등을 포함한 c-11 위치에 OH가 붙은 스테로이드를 총칭. 간뇌-뇌하수체-부신피질계 기능검사, 진단, 경과 관찰에 유용. Spironolactone, Quinidine 및 gelatin 등에 의하여 증가

- ▲ Cushing syndrome, 이소성생산종양, 갑상선기능항진증, 비만
- ▼ 범뇌하수체부전, ACTH 단독결손, 간경변, 점액수종

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
14210	11-Deoxycortisol	Plain S 1.0 냉장 생년월일	 국외 월-토 25	검사 결과 보고서 참고 Chromatography/ Mass Spectrometry	-	315,200

유의사항 Plain tube 채혈 후 medtube에 혈청분리를 요함(gel tube 사용 불가)

11-Deoxycortisol은 부신피질 cortisol 합성의 바로 전단계 전구물질로 11 β -hydroxylase에 의해 cortisol로 전환되며, ACTH에 의해 분비가 조절됨

▲ 11 β -hydroxylase결손증, Cushing syndrome, 이소성 ACTH생산종양, 다모증, ACTH투여

▼ 범뇌하수체부전, ACTH 단독결손증, Addison disease

■ 11-Deoxycortisol 참고치 안내

단위	구분	나이	참고치
Reference ranges by ages (ng/dL)	소아	Premature infants 31-35주	≤235
		Term infants	≤170
		<30일	Not established
		1-11개월	≤126
		1세	≤135
		2세	≤146
		3세	≤157
		4세	≤168
		5세	≤178
		6세	≤188
		7세	≤195
		8세	≤199
		9세	≤197
		10세	≤189
		11세	≤178
		12세	≤169
		13세	≤160
		14세	≤152
		15세	≤144
		16세	≤137
		17세	≤130
	성인	남 18-29세	≤119
		30-39세	≤135
		40-49세	≤76
		50-59세	≤42
		여 (폐경 전) 난포기	≤46
		배란기	≤69
		황체기	≤40

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
15540	11- Deoxycorticosterone	Plain S 1.0 냉동 또는 냉장 생년월일	월-토 3	≤18세 <30.0 ng/dL >18세 <10.0 LC-MS/MS	누350다 D3504016Z 354.94	33,400

유의사항 Plain tube에 채혈 후 mediotube에 혈청분리를 요함(gel tube 사용 불가)

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일, 냉동(-18℃ 이하) 5개월

11-Deoxycorticosterone (DOC) 은 부신에서 생성되는 스테로이드 호르몬으로 corticosterone과 aldosterone의 전구체
11-hydroxylase 결핍에 의한 선천성부신과형성증 및 Cushing증후군, 일차성 알도스테론증, 본태성 고혈압에서 증가

■ DOC (Deoxycorticosterone) 참고치 안내

단위	구분	나이(세)	참고치	
			남	여
Reference ranges by ages (ng/dL)	소아	<30일	Not established	Not established
		1-11개월	≤69	≤93
		1세	≤66	≤100
		2세	≤64	≤100
		3세	≤63	≤96
		4세	≤63	≤89
		5세	≤62	≤78
		6세	≤58	≤65
		7세	≤51	≤53
		8세	≤44	≤45
		9세	≤38	≤40
		10세	≤31	≤35
		11세	≤26	≤30
		12세	≤22	≤25
		13세	≤20	≤21
		14세	≤20	≤19
		15세	≤20	≤18
		16세	≤20	≤18
		17세	≤19	≤18
	성인	≥18세	≤16	(폐경 전) 난포기 ≤18 배란기 ≤23 황체기 ≤19