

염색체 수 이상 신속 스크리닝 검사 QF-PCR

QF-PCR

Trisomy 21(다운증후군), Trisomy 18(에드워드증후군), Trisomy 13(파타우증후군), Sex Chromosome aneuploidy(터너증후군, 클라인펠터증후군, XXX, XYY)의 분석이 가능한 QF-PCR 검사는 Multiplex PCR로 해당 염색체에 대한 STR(Short Tandem Repeat) marker들을 동시에 증폭 후 그 양상을 자동염기서열분석기를 이용해 분석하는 검사입니다.

임상적 의의

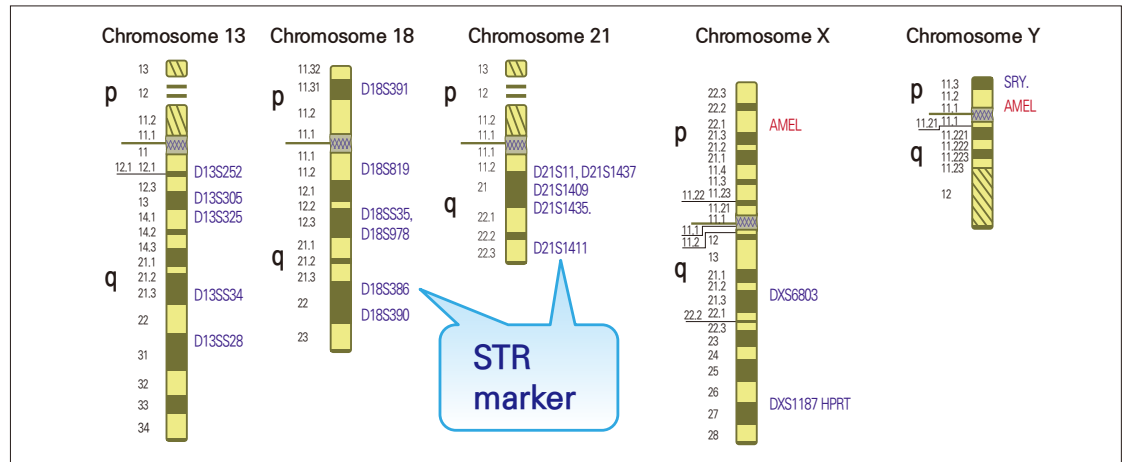
Trisomy 21 (다운증후군)	21번 염색체 3개 신장기형, 정신지체 동반
Trisomy 18 (에드워드증후군)	18번 염색체 3개 신장기형, 정신지체 동반
Trisomy 13 (파타우증후군)	13번 염색체 3개 신장기형, 심한 정신지체 동반
monosomy X (터너증후군)	성염색체 중 X단일염색체 또는 X부분염색체로 존재 태아의 99.9%가 유산 되며 0.1%만이 생존하여 출생함
XXY (클라인펠터증후군)	XXY로 X염색체 추가 추가 형성된 X염색체는 고환의 정상적인 기능 억제 및 테스토스테론 분비를 감소시킴
XXX (초여성증후군)	X염색체 3개 존재 성염색체 이상 질환으로 표현형은 여자임 불임이 있을 수 있으나 대부분 정상적인 사춘기를 지내고 임신이 가능함
XYY (초남성증후군)	Y염색체 2개 존재 성염색체 이상 질환으로 표현형은 남자임 임상증상은 거의 없음

진단 및 검사

QF-PCR(형광 정량법)은 각 염색체마다 (13,18,21,X,Y등) 특이적으로 존재하는 DNA의 반복부위(STR marker-Short Tandem Repeat)에 형광을 붙여 Multiplex PCR법으로 증폭 시킨 후 DNA 자동염기서열 분석기를 이용하여 그 양상을 관찰하여 염색체 수적 이상을 분석하는 방법입니다. FISH검사에 비해 소요시간이 짧고 분석 Probe 수도 많은 장점이 있습니다[표1].

[표 1] STR marker의 개수

• Chromosome 13번 : 5개	• Chromosome 18번 : 6개	• Chromosome 21번 : 5개 (단독검사 시 7개)
• Chromosome X,Y : 5개	• QF-PCR 3종 : 16개	• QF-PCR 5종 21개



<그림 1> QF-PCR의 STR marker

검사 정보

이원 코드	검사명	검체	검사일정	검사방법	참고치	보험정보
S10901	Trisomy 21 (QF-PCR)	양수 20mL or 혈액 5mL or 융모막 3mL / 실온	• 양수 : 월-금/2일 • 혈액, 융모막 : 월-토/2일	QF-PCR	별지결과지 참조	-
S10902	Trisomy 13,18,21 (QF-PCR)	양수 20mL or 혈액 5mL or 융모막 3mL / 실온	• 양수 : 월-금/2일 • 혈액, 융모막 : 월-토/2일	QF-PCR	별지결과지 참조	-
S10903	Trisomy 13,18,21,X,Y (QF-PCR)	양수 20mL or 혈액 5mL or 융모막 3mL / 실온	• 양수 : 월-금/2일 • 혈액, 융모막 : 월-토/2일	QF-PCR	별지결과지 참조	-
C59013	Chromosome analysis (AF)	양수 20mL/실온	월-토/14일	Cell culture	별지결과지 참조	-

참고문헌

- Mann K, Donaghue C, Fox SP, Docherty Z, Mackie Ogilvie C. Strategies for the rapid prenatal diagnosis of chromosome aneuploidy. European Journal of Human Genetics 2004 12: 907-915
- Mackie Ogilvie C, Donaghue C, Fox SP, Docherty Z, Mann K. Rapid Prenatal Diagnosis of Aneuploidy Using Quantitative Fluorescence-PCR (QF-PCR). Journal of Histochemistry and Cytochemistry 2005 53(3): 285-288