

# 임신 중 모체혈청 선별검사

이 시 원 | 단국대학교 의과대학 제일병원 산부인과

## Prenatal maternal serum screening for fetal aneuploidy

Si Won Lee, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, Cheil General Hospital and Women's Healthcare Center, Dankook University College of Medicine, Seoul, Korea

During recent decades, prenatal screening strategies have evolved greatly. Prenatal screening, including the diagnosis of fetal aneuploidy, includes invasive and non-invasive methods. Various combinations of first and second trimester maternal serum analytes and fetal ultrasound measurements have been proposed to construct a screening method with high sensitivity and specificity. Non-invasive tests are performed either by maternal serum analyte screening alone (double marker test, triple test, quadruple test, or serum integrated test), serum screening combined with ultrasound (integrated test, sequential test, or contingent test), or most recently, the cell-free fetal DNA test. Recent advances in prenatal screening methods have resulted in tremendous advantages to patients and healthcare providers. Therefore new approaches to counseling are necessary to ensure that all patients and healthcare providers receive the most comprehensive access to prenatal screening and diagnostic testing options. This article summarizes the various prenatal maternal serum screening options for fetal aneuploidy.

**Key Words:** Prenatal diagnosis; Aneuploidy

### 서론

염색체 이상은 염색체 수의 이상이나, 상염색체 혹은 성염색체의 이상으로 정의하고 있으며 수정된 모든 배아 혹은 태아의 약 8%를 차지하는 것으로 보고되고 있다. 이 중 약 50% 정도가 임신 제1분기에 자연유산이 되고 있으며, 약 5-7%는 자궁 내 태아 사망 혹은 신생아 사망으로 이어지는

경우이다. 생존아 약 250명 중 1명에서 염색체 이상이 발생하고 있는데 이 중 다운증후군이 가장 흔한 빈도로 나타나고 있다. 다운증후군을 포함한 태아 염색체 이상은 산모의 나이가 증가할수록 높아지고, 특히 출산 시 산모의 나이만 35세 이상인 경우 급격히 증가하는 것으로 보고되고 있다. 그러므로 과거에는 산모의 나이가 만 35세 이상인 경우 나이만으로도 양수 검사 등의 진단적 검사를 권유하였으나, 최근 2007년 ACOG Practice Bulletin에 따르면 현재 사용되고 있는 다양한 선별검사들이 산모의 나이만을 기준으로 한 것보다 좋은 결과를 얻을 수 있는 것으로 보고되고 있기 때문에 산모의 나이와 상관없이 모든 산모에게 선별검사 및 진단적 검사에 대한 설명을 하고 선택을 하도록 권장하고 있는 추세이다[1].

선별검사를 인구집단에서 조사하는 과정으로 특정 표지물

**Received:** September 7, 2015 **Accepted:** September 21, 2015

**Corresponding author:** Si Won Lee  
E-mail: c1loveya@gmail.com

© Korean Medical Association

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

질을 이용하여 기준점을 정해놓고 질환에 대한 고위험군을 선별하는 것이며 선별검사는 비침습적인 것이 특징이다. 선별검사는 단순히 한 가지 검사방법이 아니라 포괄적인 프로그램이 되어야 하는데 이 프로그램은 환자 및 의료진이 제대로 된 결정을 내리고, 정확한 결과를 제공받을 수 있으며, 필요 시 추가검사를 의뢰할 수 있고, 처치가 필요한 경우 시행 받을 수 있도록 이해하기 쉬운 정보를 제공할 수 있어야 한다. 선별검사의 가장 큰 제한점은 확정진단을 내릴 수 없다는 점으로, 태아에 이상이 없는 산모에서 불필요하게 불안감을 증가시키거나, 실제로 염색체 이상이 있는 산모에서 잘못된 안심시킬 수 있다는 점이며 다태임신에서는 매우 낮은 진단율을 보인다는 점이다.

국내에서는 1980년대 초반부터 임신 중 염색체 이상 및 신경관 결손증을 발견하기 위해 모체혈청 알파태아단백(alpha fetoprotein, AFP) 검사가 시행되면서 선별검사의 개념이 보급되기 시작하였고, 그 이후 전세계적으로 수많은 연구들이 진행되면서 다양한 혈청 표지물질을 이용하여 분석함으로써 태아 염색체 검사의 발견율을 높이는 방법들이 소개되었다. 현재까지 그 어느 표지물질도 단독으로는 효용성이 크지 않아 가장 낮은 위양성률로 가장 높은 진단율을 가지는 적합한 검진 시기와 항목의 조합을 찾아내기 위해 다양한 연구에서 끊임없는 노력을 하고 있다. 가장 대표적인 연구들로 1996년부터 2000년까지 영국에서 시행된 SURUSS (Serum Urine and Ultrasound Screening Study) [2]와 2003년 Malone 등[3]이 발표한 FASTER (First and Second Trimester Evaluation for Risk) Trial 이 있다. 이 두 연구에서는 다양한 선별검사 방법들의 발견율과 위양성률 등을 비교해보았는데 두 연구 결과에서 모두 목덜미투명대 검사를 같이 이용한 통합선별검사가 같은 발견율에서 위양성률이 가장 낮음을 알 수 있었고, 순차적 검사는 다운증후군의 발견율은 가장 높았으나 그에 따른 위양성률과 침습적인 시술에 따른 태아손실률이 높은 것을 알 수 있었다.

본 문헌에서는 단독으로 모체혈청 선별검사 혹은 모체혈청 및 초음파를 같이 병행하여 검사하는 선별검사 방법에 대한 소개와 최근의 동향들을 정리해 보고자 한다.

## 임신 중 검진항목

### 1. 임신 제1삼분기 검진항목

#### 1) 임신 관련 혈장단백

임신 관련 혈장단백(pregnancy associated plasma protein-A, PAPP-A)은 임신 중에 분비되는 단백질의 한 종류로 태아의 염색체 이상이 있는 경우 임신 제1삼분기에 산모의 혈청수치가 정상태아를 임신한 산모에 비해 감소하는 소견을 발견하면서 다운증후군 선별검사에 이용되기 시작하였다.

#### 2) 사람 융모성 성선자극호르몬

사람 융모성 성선자극호르몬(human chorionic gonadotropin, hCG or free  $\beta$ -hCG)은 alpha와 beta subunit으로 이루어져 있으며 혈중에는 alpha와 beta가 결합되어 있는 active form의 hCG와 각각으로 분리되어 있는 free  $\alpha$ -hCG, free  $\beta$ -hCG가 있다. Free  $\beta$ -hCG를 이용하는 경우와 total hCG를 이용하는 경우 다운증후군의 발견율에는 큰 차이가 없는 것으로 보고되고 있으며, 다운증후군 태아를 임신한 산모의 경우 정상인 경우에 비해 혈청 수치가 높게 나타나는 것으로 보고되고 있다.

### 2. 임신 제2삼분기 검진항목

#### 1) 혈청 알파태아단백

혈청 알파태아단백(maternal serum alpha-fetoprotein, MSAFP)은 임신초기에는 태아의 난황낭에서, 후기에는 태아의 소화기관과 간에서 합성이 되며, 태아의 혈청을 순환하고 태아의 소변을 통해 양수에서 존재하는 물질로 태아의 신경관 결손증, 특히 피부로 덮여 있지 않은 개방성 결함이 있을 때 많은 AFP가 양수로 새어 나가게 되며 모체 혈청 수치가 증가하는 것으로 보고되고 있어 신경관결손증의 선별검사로 많이 이용되고 있는 표지물질이다. 1984년부터 Merkatz 등[4]은 MSAFP가 다운증후군 등 태아의 염색체 이상이 있을 때 산모의 혈청수치가 낮게 나타난다는 보고를 하여 최근에는 임신 제2삼분기 혈청 선별검사에 사용되고 있다. AFP는 ng/mL로 측정이 되고 중앙값의 배수인 multiples of medians (MoM)으로 보고하는데 그 이유는 MoM 값으로 보고함으로써 AFP 분포의 표준화, 검사실과

인종이 다른 경우 결과 비교가 가능하기 때문이다. MSAFP가 증가하는 경우로는 신경관 결손증 외에도 복벽 결함이 있는 다른 종류의 기형, 자궁 내 태아 사망, 다태임신, 태반의 이상 등이 있다[4].

## 2) 전체 사람 융모성 성선자극호르몬

1987년 Bogart 등[5]의 보고와 함께 임신중기 산모 혈청에서 다운증후군 태아 임신의 경우 높게 나타나는 것을 발견하고 임신중기 선별검사에 이용하게 되었다. 다운증후군 임신뿐 아니라 triploidy, 터너증후군, 태아수종(hydrops fetalis) 등이 있을 때에도 전체 사람 융모성 성선 자극 호르몬이 증가할 수 있다[6].

## 3) 비결합 에스트리올

1972년 Jorgensen과 Trolle [7]에 의해 정상임신에 비해 다운증후군 태아를 임신한 경우 산모의 소변에서 estriol 배출이 적다는 것을 발견하였다. 이후 다양한 연구들이 진행되면서 비결합 에스트리올(unconjugated estriol, uE3)의 선별검사로써의 효용성이 MSAFP보다는 높고 hCG와는 비슷하다는 점을 발견하여 1988년경부터는 산모의 혈청 uE3가 다운증후군의 선별검사의 표지물질로 널리 이용되기 시작하였다[7-9].

## 4) 인히빈 A

인히빈(inhibin-A)은 성선(gonad)과 태반에서 합성되는 당단백으로  $\alpha$ 와  $\beta$  두 가지 subunit가 있고 이중에서  $\beta$  subunit은  $\beta$ -A와  $\beta$ -B로 나뉘어 inhibin-A와 inhibin-B를 형성한다[10]. 1992년 Van Lith 등[11]에 의해 inhibin A가 다운증후군 태아를 임신한 경우 정상산모에 비해 증가하는 것을 발견하고 이후 다운증후군 선별검사의 표지물질로 이용되고 있다.

# 선별검사의 종류

## 1. 임신초기 선별검사

임신 제1삼분기 선별검사는 대부분 임신 10주0일에서 임신 13주6일 사이에 시행할 수 있으며 검사방법으로는 모체 혈청에서 표지인자 분석, 목덜미 투명대 측정 또는 이 둘을

함께 사용하는 방법이 있다. 임신 제1삼분기 선별검사의 장점은 선별검사에서 양성인 경우 융모막 검사 등을 시행하여 질환에 이환된 경우 일찍 진단함으로써 적절한 조치를 취할 수 있다는 점과 이상이 없는 경우 안심할 수 있다는 점이며 단점으로는 융모막 검사가 불가능한 병원에서는 이러한 장점을 살릴 수 없다는 점, 선별검사 양성인 경우 침습적인 검사를 시행함으로써 검사에 의한 태아 손실률이 증가할 수 있다는 점이 있으며 이에 따른 의료비용의 증가가 있을 수 있다는 점, 그리고 임신 제2삼분기에 태아 신경관 결손증의 검사는 여전히 필요하다는 점이 있다.

## 1) 모체혈청 선별검사

PAPP-A는 임신 제1삼분기에 측정하는 표지물질로 임신 중에 분비되는 단백질의 한 종류이다. 이는  $\beta$ -hCG와 함께 이중 표지물질검사로 사용되거나 임신중기 사중 표지물질검사와 함께 통합선별검사로 사용된다. 임신초기에 비정상적인 혈청검사 결과를 보이는 경우 태아가 정상 염색체를 가지고 있더라도 안좋은 임신 예후를 보이는 경우도 있다. 예를 들면 PAPP-A가 5% 미만인 경우 24주 이전 임신소실, 저체중아, 임신중독증, 임신성 고혈압, 조산, 사산, 조기양막파수, 태반 조기박리 등이 의미 있게 증가하였고, free  $\beta$ -hCG가 1% 미만인 경우 24주 이전 태아 손실이 증가하였다[12,13].

## 2) 태아 목덜미투명대검사

태아 목덜미투명대검사(fetal nuchal translucency, NT)는 임신 제1분기 말인 임신 10주0일에서 13주6일 사이 초음파를 이용해 태아의 목덜미 부위의 피부와 연조직 사이에 투명하게 보이는 소견을 측정하는 것으로 이 검사를 단독으로 사용하는 경우에는 5% 위양성률에서 다운증후군의 진단율이 약 64-70%이며[14], 임신 제1삼분기 모체혈청 표지인자와 함께 복합선별검사로 사용하면 다운증후군의 진단율을 약 79-87%까지 높일 수 있다[2]. 태아 목덜미 투명대가 증가되는 경우로는 태아의 염색체 이상 외에도 림프관 형성부전, 심장기형에 의한 심부전 그리고 태아 골격계 이상 등 다양한 선천성 기형이 있는 경우 등이 있다.

## 2. 임신중기 선별검사

임신중기 모체혈청 검사는 임신 15주0일부터 임신 21주

**Table 1.** Down syndrome screening tests and detection rates at 5% false positive rate

Options	Detection rate (%)
Maternal age alone	17-35
NT alone	64-70 <sup>a)</sup>
First trimester analyte	51-72
First trimester PAPP-A+β-hCG	
Combined first trimester	82-87 <sup>a)</sup>
First trimester NT+PAPP-A+β-hCG	
Triple test	69 <sup>a)</sup>
Second trimester AFP+uE3+free β-hCG	
Quad test	81 <sup>a)</sup>
Second trimester AFP+uE3+free β-hCG+inhibin-A	
Integrated	94-96 <sup>a)</sup>
First trimester NT+PAPP-A	
Second trimester quadruple	
Serum integrated	85-88 <sup>a)</sup>
First trimester PAPP-A	
Second trimester quadruple	
Stepwise sequential	95 <sup>a)</sup>
First trimester PAPP-A+β-hCG	
Positive result: diagnostic test	
Negative result: second trimester quadruple	
Contingent	88-94 <sup>b)</sup>
First trimester PAPP-A+β-hCG	
Positive result: diagnostic test	
Negative result: no further test	
Intermediate result: second trimester quadruple	

NT, nuchal translucency; PAPP-A, pregnancy associated plasma protein A; AFP, alpha-fetoprotein; hCG, human chorionic gonadotropin; uE3, unconjugated estriol.

<sup>a)</sup>From the FASTER (First-and Second-Trimester Evaluation of Risk) trial [3]; <sup>b)</sup>Modeled predicted detection rates [15].

6일까지 시행할 수 있으며 크게 삼중 표지 물질검사와 사중 표지 물질검사가 있다(Table 1)[3,15].

### 1) 모체혈청 선별검사

#### (1) 삼중 표지 물질검사

삼중 표지 물질검사는 임신 15-20주 사이에 모체혈청 AFP, hCG, uE3을 검사하여 3가지 호르몬 각각의 유사비에 임신부의 나이에 따른 위험도와 함께 분석하는 방법이다. 우리나라에서는 약 1994년부터 이 검사가 보급되면서 이용되기 시작하였다. 하지만 삼중 표지 물질검사는 5%의 위양성률에 발견율이 61-70%에 불과하여 2005년 이후부터는 사중 표지 물질검사로 대체되었으며 현재는 많이 이용되지 않고 있다.

#### (2) 사중 표지 물질검사

사중 표지 물질검사는 삼중 표지 물질검사에 인히빈 A를 추가하여 삼중 표지 물질검사에 비해 낮은 위양성률에 높은 발견율을 얻을 수 있는 검사방법으로 연구들마다 약간의 차이가 있긴 하지만 평균적으로 약 5%의 위양성률에 발견율을

약 81%까지 보이고 있는 검사방법이다[11,16].

### 3. 임신 제1, 2삼분기 복합선별검사 (Table 1)

임신 제1삼분기와 제2삼분기에 걸쳐 검사하는 복합선별검사 방법으로는 크게 임신 제1삼분기와 제2삼분기의 검사를 모두 시행한 후 위험도를 계산하여 결과를 한번에 보는 통합 선별검사와 임신 제1삼분기 검사결과에 따라 다음 검사의 진행방법이 달라지는 순차적 검사방법이 있다(Table 1)[3,15].

#### 1) 통합선별검사

임신 제1삼분기와 제2삼분기에 선별검사를 모두 시행한 후 임신 제2삼분기 검사 후 한번에 위험도를 계산해서 결과를 주는 방법으로 임신 제1삼분기에 목덜미투명대검사와 산모의 혈청 PAPP-A를 시행하고, 임신 제2삼분기에 사중 표지 물질검사를 시행하는 방법이다. 이 검사는 5%의 위양성률에 94-96%의 발견율을 보여 현존하는 가장 효과적인 선별검사라고 할 수 있다.

#### 2) 혈청 통합선별검사

임신 제1삼분기에 초음파를 이용한 목덜미투명대검사를 시행할 수 없는 상황인 경우, 임신 제1삼분기에 산모의 혈청 PAPP-A를, 임신 제2삼분기에 사중 표지 물질검사를 시행한 후 한번에 결과를 주는 방법으로 이 검사는 5% 위양성률에 85-88%의 발견율을 보인다.

#### 3) 순차적 검사

순차적 검사는 계단식 순차적 검사와 분할식 순차적 검사로 나뉜다. 계단식 순차적 검사는 제1삼분기 때 PAPP-A와 β-hCG를 시행하여 이 선별결과를 저위험군과 고위험군으로 나누어 저위험군인 경우 제2삼분기에 산모혈청에서 사중 표지물질 검사를 시행하고, 제1삼분기 선별검사에서 고위험군으로 나온 경우 융모막 검사 등의 진단적 검사를 시행한다. 분할식 순차적 검사는 제1삼분기 선별검사로 PAPP-A와 β-hCG를 시행하여 그 결과를 저위험군, 중등도 위험군 그리고 고위험군으로 나누어, 저위험군인 경우 추가 검사를 시행하지 않고, 중등도 위험군인 경우 제 2 삼분기 혈청 선별검사로 사중 표지물질 검사를 추가로 시행하고, 고위험군인 경우 융모막 검사 등의 진단적 검사를 시행한다. 계단식 순차적 검사는 5%의 위양성률에 90-95%의 발견율을, 분할



식 순차적 검사는 5% 위양성율에 88-94%의 발견율을 보인다[3,15,17].

## 결론

임신 중 모체혈청 선별검사는 약 20여 년 전부터 시행되어 왔으며 낮은 위양성률에서 가장 높은 발견율을 가지는 검사 방법을 찾기 위해 수많은 연구가 활발히 진행되고 있다. 과거에는 산모의 연령만으로 진단적인 염색체 검사방법을 권장하였지만 최근에는 2007년도에 발표된 ACOG Practice Bulletin에 기초하여 산모의 나이만으로 침습적인 검사방법을 권유하지는 않도록 하고 있으며 임신 중 산모가 산전검사를 하러 왔을 때 다양한 선별검사법과 진단검사법에 대한 충분한 설명을 한 뒤 산모와 상담을 하여 어떤 검사방법을 택할지 논의하는 것이 권장된다. 산모가 바로 진단적인 검사방법을 원한다면 융모막 검사나 양수천자를 통해 염색체 검사를 바로 시행할 수 있다. 하지만 산모가 선별검사를 원할 경우에는 산모가 처음 병원을 방문한 시기에 따라 임신 제1삼분기부터 병원에 방문한 경우 목덜미투명대검사가 가능하지 않으면 임신 제1삼분기 이중 표지물질 검사(PAPP-A+ $\beta$ -hCG) 혹은 혈청 통합선별검사(PAPP-A+AFP+uE3+free  $\beta$ -hCG+inhibin-A)를 시행할 수 있다. 임신 제1삼분기부터 병원을 방문한 산모 중 목덜미투명대검사가 가능한 경우에는 통합 선별검사(NT+PAPP-A+AFP+uE3+free  $\beta$ -hCG+inhibin-A) 혹은 순차적 검사를 시행하도록 권장하고 있다. 만약 산모가 임신 제1삼분기가 지난 후 처음 내원한 경우에는 사중 표지물질 검사(AFP+uE3+free  $\beta$ -hCG+inhibin-A)를 시행할 수 있다.

우리나라에서는 1994년도부터 임신중기 삼중 표지물질 검사를 가장 많이 사용하다가 2005년 말부터 사중 표지물질 검사를 가장 많이 사용하고 있으며 최근 몇 년 사이에 임신 제1삼분기 및 제2삼분기에 걸쳐 시행하는 복합선별검사를 시행하는 방향으로 발전하고 있다. 복합선별검사 중 통합선별검사의 경우 임신 제1삼분기와 제2삼분기 검사를 모두 시행한 후 임신 제2삼분기 이후에 결과가 한번에 나오기 때문에 그

결과를 기다리는 동안 산모가 불안해 할 수 있다는 단점은 있지만 현재까지는 발견율이 가장 높고 위양성율이 낮아 많은 관심을 받고 있는 검사이다. 한편 순차적 검사는 임신 제1삼분기와 제2삼분기에 검사를 시행하지만, 임신 제1삼분기 검사결과에 따라 조치를 취함으로 빠른 결과를 알 수 있다는 장점은 있지만 불필요한 검사를 추가로 시행할 수 있는 단점이 있기 때문에 최근에는 각 기관의 상황에 따라 통합선별검사 혹은 순차적 검사를 시행하고 있는 추세이다. 최근에는 이런 다양한 검사방법들의 장점을 증가시키고, 단점을 보완시키기 위한 방법으로 cell free fetal DNA를 이용한 선별검사방법이 소개되면서 점차적으로 임상에서 시행되기 시작한 상태이다.

모체혈청을 이용한 다운증후군 선별검사를 시행할 때에는 각 검사방법의 정확성, 안전성, 경제성을 모두 고려해야 하며 다양한 선별검사방법의 장점 및 단점을 숙지하고 각 의료기관의 사정 및 산모의 사정에 따라 적합한 검사를 선택하도록 하는 것이 의료진이 해야 할 가장 중요한 역할이라고 생각되는 바이다.

**찾아보기말:** 산전진단, 염색체 이수성

## ORCID

Si Won Lee, <http://orcid.org/0000-0002-1129-6201>

## REFERENCES

1. ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG Practice Bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol 2007;109:217-227.
2. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Macdonald AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). J Med Screen 2003;10:56-104.
3. Malone FD, Wald NJ, Canick JA, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Bukowski R, Berkowitz RL, Gross SJ, Dugoff L, Craigo SD, Timor IE, Carr SR, Wolfe HM, Dukes KA, Bianchi DW, Rudnicka A, Hackshaw A, Lambert-Messerlian G, D'Alton ME. First- and Second-trimester Evaluation of Risk (FASTER) trial: principal results of the NICHD Multicenter Down Syndrome Screening Study. Am J Obstet Gynecol 2003;189:S56.

4. Merkatz IR, Nitowsky HM, Macri JN, Johnson WE. An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 148:886-894.
5. Bogart MH, Pandian MR, Jones OW. Abnormal maternal serum chorionic gonadotropin levels in pregnancies with fetal chromosome abnormalities. *Prenat Diagn* 1987;7:623-630.
6. Saller DN Jr, Canick JA, Oyer CE. The detection of non-immune hydrops through second-trimester maternal serum screening. *Prenat Diagn* 1996;16:431-435.
7. Jorgensen PI, Trolle D. Low urinary oestriol excretion during pregnancy in women giving birth to infants with Down's syndrome. *Lancet* 1972;2:782-784.
8. Canick JA, Knight GJ, Palomaki GE, Haddow JE, Cuckle HS, Wald NJ. Low second trimester maternal serum unconjugated oestriol in pregnancies with Down's syndrome. *Br J Obstet Gynaecol* 1988;95:330-333.
9. Wald NJ, Cuckle HS, Densem JW, Nanchahal K, Royston P, Chard T, Haddow JE, Knight GJ, Palomaki GE, Canick JA. Maternal serum screening for Down's syndrome in early pregnancy. *BMJ* 1988;297:883-887.
10. Groome NP, Evans LW. Does measurement of inhibin have a clinical role? *Ann Clin Biochem* 2000;37(Pt 4):419-431.
11. Van Lith JM, Pratt JJ, Beekhuis JR, Mantingh A. Second-trimester maternal serum immunoreactive inhibin as a marker for fetal Down's syndrome. *Prenat Diagn* 1992;12:801-806.
12. Dugoff L, Hobbins JC, Malone FD, Porter TF, Luthy D, Comstock CH, Hankins G, Berkowitz RL, Merkatz I, Craigo SD, Timor-Tritsch IE, Carr SR, Wolfe HM, Vidaver J, D'Alton ME. First-trimester maternal serum PAPP-A and free-beta subunit human chorionic gonadotropin concentrations and nuchal translucency are associated with obstetric complications: a population-based screening study (the FASTER Trial). *Am J Obstet Gynecol* 2004;191:1446-1451.
13. Wapner RJ. First trimester screening: the BUN study. *Semin Perinatol* 2005;29:236-239.
14. Kim MH, Park SH, Cho HJ, Choi JS, Kim JO, Ahn HK, Shin JS, Han JY, Kim MY, Yang JH. Threshold of nuchal translucency for the detection of chromosomal aberration: comparison of different cut-offs. *J Korean Med Sci* 2006;21:11-14.
15. Cuckle H, Benn P, Wright D. Down syndrome screening in the first and/or second trimester: model predicted performance using meta-analysis parameters. *Semin Perinatol* 2005; 29:252-257.
16. Choi YK, Kim MY, Han JY, Ryu HM, Yang JH, Kim ES, Lee HB, Han IS, Ko MI, Han HW. A study about the effectiveness of triple marker test as a screening test for chromosomal aneuploidy. *Korean J Obstet Gynecol* 1999;42:1935-1942.
17. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol* 2012;120: 1532-1534.

### Peer Reviewers' Commentary

최근 저출산은 중요한 사회적 문제이다. 이러한 시대적 상황 속에서 다운증후군 등의 위험성이 있는 고위험군의 임신부를 적절히 선별하고 또한 불필요한 시술을 피할 수 있도록 임신 중 모체 혈청 선별검사에 대한 올바른 해석 및 적용은 매우 중요하다. 본 논문에서는 과거부터 이용된 선별검사들과 현재 임신 시기에 따라 시행할 수 있는 선별검사들을 소개하고 있고, 각각에 대한 방법 및 장단점이 요약되어 있다. 또한 각 검사 방법의 정확성, 안전성, 경제성을 고려하여 산모 및 보호자와 충분히 상의하여 결정하는 것이 의료진의 중요한 역할이라고 강조하고 있다.

[정리: 편집위원회]

### 자율학습 2015년 10월호 정답 (성문 위 기도유지 기구의 안전성과 임상적 유용성)

- |      |       |
|------|-------|
| 1. ㉓ | 6. ㉔  |
| 2. ㉔ | 7. ㉔  |
| 3. ㉒ | 8. ㉓  |
| 4. ㉔ | 9. ㉔  |
| 5. ㉑ | 10. ㉒ |