

# Practical prenatal genetic counseling

관동대학교 의과대학 제일병원 산부인과

류 현 미

유전상담은 환자의 정확한 병력을 파악하고 가족 중에 어떠한 유전성 질환이 의심되는지 확인하고, 정확하게 밝혀진 유전과 관련된 의학정보를 환자와 보호자에게 제공한다. 그리고 가족 내에서의 재발 위험도를 알아보고, 최신의 진단기술을 이용한 진단적 검사를 시행하며, 치료에 대한 설명과, 임신의 방법에 대한 제시 (착상 전 유전자 진단 또는 산전진단) 및 임신 중 진단법을 소개한다.

---

## Genetic counseling

Medical management

Risk determination

Risk options

Reproductive decision making

Support services

---

먼저 정확한 진단을 통해 질환의 과정과 치료에 관한 정확한 정보를 준다. 위험율 (risk)에 관한 정보를 줄 수 있다. 유전양상의 분석을 통해 Mendelian disorders의 위험도를 예측할 수 있다. 그러나 실제로 risk의 예측은 incomplete penetrance, variable expression, delayed age of onset, allelic and locus heterogeneity 등에 의해 복잡해진다. 염색체이상이나 multifactorial disorders의 경우는 주로 경험적 위험도 (empirical risk)를 이용한다.

Reproductive options을 위해서는 “recommendations”이 아닌 “nondirectivess”를 통해 가족이 결정할 수 있도록 정보를 제공해 준다. 예방의학에서는 주로 질병의 재발방지에 목표를 두지만 유전상담에서는 이와는 다르게 유전질환 자체를 이해 시키고 가족으로 하여금 결정할 수 있도록 돕는다. 마지막으로 질환을 가진 가계를 사회적, 정신적으로 support 하는 것이다. 이를 위해서는 담당의사, 유전상담자, genetic support group 등의 협조가 필요하다.

본 강좌에서는 산전진단과 관련된 유전상담을 중례중심으로 알아보고자 한다.