

선천성 기형에 대한 연구

포항선린병원 산부인과

배두진 · 최종호 · 조용수 · 김병완 · 장성렬 · 홍순도 · 이종학

서 론

선천성 기형의 문제는 예전부터 미지상태였으나 이에 대한 연구가 오래전부터 많은 사람의 관심속에 이루어졌다. 그러나 선천성 기형에 관여하는 요소가 복합적으로 작용하기 때문에 현재까지 정확한 원인 규명이 어려우며 유전적 요인이나 환경적 요인이 이에 관여하지 않을까 추측할 뿐 그 원인은 대부분 미상이다. 최근 초음파, 양수천자 및 산전 유포검사등의 발달로 자궁내 태아 상태를 조기 진단하고, 이에 따른 치료를 함에도 불구하고 기형의 발생빈도는 감소하지 않는 양상이다.

대상 및 방법

본 연구는 1986년 1월 1일부터 1993년 12월 31일 까지 만 8년동안 포항 선린병원 산부인과에서 분만한 20주이상의 출산아 26,729명을 대상으로 하였으며, 기형의 조사는 분만 및 신생아 기록을 기초로하여 분만후 이학적 소견, 방사선 검사등으로 진단하였다. 진단된 기형을 중심으로 기형의 나이별 발생

빈도, 산모의 연령별 및 분만 횟수별 발생빈도, 태아의 성별 및 체중에 따른 발생빈도, 출생아 및 사산아를 비교한 발생빈도 등의 순으로 조사하였다.

결 과

1. 기형의 총발생빈도 및 나이별 발생빈도

총 출산아 26,729례중 선천성 기형이 145례로 총 발생빈도는 0.54%였다. 나이별 발생빈도를 보면 1986년 0.36%에서 1987년 0.21%, 1988년 0.61%, 1989년 0.38%, 1990년 0.53%, 1991년 0.65%, 1992년 0.75%, 1993년 0.62%를 보여 평균기형발생율은 0.54%로 조금씩 증가하는 경향을 보였다(Table 1).

2. 산모 연령별 기형아 발생빈도

기형아를 분만한 산모의 연령분포는 36세이상에서 1.07%로 가장높았고 31~35세가 0.72%, 26~30세가 0.56%, 21~25세가 0.4%, 20세이하가 0.65%로 연령증가에 따라 기형아 발생빈도의 증가를 볼수 있었다(Table 2).

Table 1. Incidence of congenital anomaly for 8 years

Year	Total No. of delivery	No. of anomaly	Percent(%)
1986	1,963	7	0.36
1987	2,401	5	0.21
1988	2,934	18	0.61
1989	3,716	14	0.38
1990	3,559	19	0.53
1991	3,828	25	0.65
1992	4,149	31	0.75
1993	4,179	26	0.62
Total	26,729	145	0.54

Table 2. Incidence of congenital anomaly by maternal age

Age	Total No. of delivery	No. of anomaly	Percent(%)
Under 20	308	2	0.65
21~25	7,200	29	0.40
26~30	15,038	82	0.56
31~35	3,620	26	0.72
Over 36	563	6	1.07
Total	26,729	145	0.54

3. 분만 횟수별 기형아 발생빈도

산모의 분만 횟수별 기형아 발생빈도를 보면 초산

은 0.43%, 1회 경산부는 0.60%, 2회경산부는 1.08%, 3회 이상 경산부에서는 1.65%로 분만횟수가 많을수록 기형아의 발생빈도는 증가하였다.(Table 3)

Table 3. Incidence of congenital anomaly by parity

No. of parity	Total No. of delivery	No. of anomaly	Percent(%)
0	14,273	62	0.43
1	11,008	66	0.60
2	1,205	13	1.08
Over 3	243	4	1.65
Total	26,729	145	0.54

4. 선천성 기형아의 성별빈도

총출산아 26,729례 중 여아 11,959례, 남아 14,770례였고, 여아와 남아의 비는 100 : 107로 남아의 출산

율이 높았으며, 여아 기형아는 58례로 0.47%, 남아 기형아는 87례로 0.59%여서 남아의 기형아 발생빈도가 역시 높았다.(Table 4)

Table 4. Sex ratio between anomaly and normal groups

Sex	Total No. of delivery	No. of anomaly	Percent(%)
Male	14,770	87	0.59
Female	11,959	58	0.48
Total	26,729	145	0.54

5. 체중별 선천성 기형아 발생빈도

총 출산아 26,729례 중 2,500g 미만의 저체중아는 3,164례였으며, 그중 기형아는 45례로 1.42%의 발생

빈도를 보였고, 2,500g 이상의 성숙사 23,569례 중 기형아는 100례로 0.42%의 발생빈도를 보여 저체중아에서 선천성 기형의 발생빈도가 3배이상 높았다.(Table 5)

Table 5. Incidence of congenital anomaly by birth weight

Birth weight	Total No. of delivery	No. of anomaly	Percent(%)
Under 2,500g	3,164	45	1.42
Over 2,500g	23,569	100	0.42
Total	26,729	145	0.54

6. 출생아 및 사산아의 기형아 발생빈도

생존 분만아 26,117례 중 선천성 기형아는 113례로

0.43%, 사산아 612례 중, 선천성 기형아는 32례로 5.2%였고 사산아에서 기형아 발생이 약 12배 이상의 높은 발생빈도를 보였다.(Table 6)

Table 6. Incidence of congenital anomaly by birth state

Birth state	Total No. of delivery	No. of anomaly	Percent(%)
Live birth	26,117	113	0.43
Still birth	612	32	5.20
Total	26,729	145	0.54

7. 기관별 기형의 발생빈도

기형아의 발생기관에 따른 발생빈도를 보면 중추 신경계가 58례(40.0%)로 가장 높았고, 다음이 소화

기계 40례(27.6%), 근골격계 24례(16.6%), 염색체 이상 9례(6.2%), 비뇨기계 7례(4.8%)순이었고, 순환기계는 1례로(0.69%) 가장 낮았다.(Table 7)

Table 7. Incidence type and distribution of congenital anomaly

Organ of anomaly	Male	Female	Total (%)	Incidence (1000/birth)
1. Central nervous system	33	25	58 (40.0)	4.00
Anencephaly	19	13	32	2.21
Hydrocephalus	9	6	15	1.03
Meningocele	4	6	10	0.69
Microcephaly	1	0	1	0.07
2. Digestive system	22	8	40 (27.6)	2.77
Cleft lip	8	4	12	0.83
Cleft palate	1	1	2	0.14
Cleft lip + Cleft palate	4	6	10	0.69
Gastroschisis	4	6	10	0.69
Omphalocele	1	1	2	0.14
Imperforate anus	4	0	4	0.28
3. Musculoskeletal system	17	7	24 (16.6)	1.67
Polydactyly	8	4	12	0.83
Syndactyly	2	1	3	0.21
Club foot	1	1	2	0.14
Equinovarus	3	0	3	0.21
Equinovalgus	2	0	2	0.14
Others	1	1	2	0.14
4. Urogenital system	7	0	7 (4.8)	0.49

Hydronephrosis	4	0	4	0.28
Female pseudohermaphroditism	1	0	1	0.07
Concealed penis	2	0	2	0.14
5. Cardiovascular system	1	0	1	0.07
			(0.69)	
Others	1	0	1	0.07
6. Skin	3	1	4	0.28
			(2.8)	
Auricular anomaly	3	1	4	0.28
7. Chromosomal anomaly	5	4	9	0.62
			(6.2)	
Down syndrome	5	3	8	0.55
Edward syndrome	0	1	1	0.07
8. Multiple anomalies	10	1	2	0.14
			(1.42)	
Total	89	56	145	10.00

고 찰

최근 여러 약제의 개발과 임신중 여러 검사방법의 발달로 자궁내 태아상태를 조기진단하고 이에 따른 치료를 함에도 불구하고 기형의 발생으로 인한 신생아 사망의 발생빈도는 3%로¹⁾ 점차 감소하고 있지 않다. 신생아의 사망빈도를 높이는 태아의 선천성 기형에 대한 연구가 오래전부터 있어왔다. 대부분의 학자들은 선천성 기형의 정의를 출생시 나타나는 신체적 구조적 결함에만 국한시키는 경향이 있으나, 출생후에 나타나는 많은 질환과 결합도 태생기부터 유래된것이 많다. Marden²⁾은 기능적, 사회적 적응력에 영향을 미치는 기형을 심한 기형(major congenital malformation), 의학적, 성형적 결과를 남기지 않는 기형을 경한기형(minor congenital malformation)으로 분류하였다. 선천성 기형의 발생빈도에 대한 통계학적 보고도 다양하여 최 등³⁾은 0.54%, 김 등⁴⁾은 0.6%로 본조사와 비슷하였으나, Herndricks⁵⁾은 0.74%, Ivy⁶⁾은 0.82%, Wallace⁷⁾는 0.92%, 김 등⁸⁾은 1.02%, Gentry⁹⁾는 1.07%, 안 등¹⁰⁾은 6.8%, Marden²⁾은 14.74%로 본조사보다 높은 발생빈도를 보고하였다. 이러한 기형 발생빈도의 차이의 다양함은 인종, 기형을 정하는 기준, 자료의 출처, 관찰기관 및 신생아 사후 부검 여부 등의 여러 조건에 따라

생긴다고 할 수 있다.

산모 연령별 기형아 발생빈도는 본조사에 의하면 초산보다는 경산부에서 더 증가하였다.

선천성 기형아의 성별빈도는 본조사에 의하면 남아 및 여아에 대한 선천성 기형 발생율은 0.59%와 0.48%로 남아에 있어서 선천성 기형발생이 높았다. 이는 Marden²⁾의 남아 58% 여아 42%, 김 등⁸⁾의 남아 1.7% 여아 0.89%, 이 등¹¹⁾의 남아 2.12% 여아 1.99%의 발생빈도 등 남아에서 선천성 기형의 발생이 높았다는 결과와 일치한다. 그러나, 최 등³⁾, 김 등¹²⁾의 보고에 의하면 여아에서 기형 발생 빈도가 더 높았다.

체중별 선천성 기형아 발생빈도는 본조사에 의하면 저체중아 1.42%, 성숙아 0.42%로서 Marden²⁾은 저체중아 8.1% 성숙아 1.7%, 안 등¹⁰⁾은 저체중아 9.1% 성숙아 6.5%, 홍 등¹³⁾은 저체중아 4.81% 성숙아 2.18%, 이 등¹¹⁾은 저체중아 4.01% 성숙아 1.89%처럼 저체중아에 있어서 높은 기형 발생빈도를 보이는 대부분의 보고와 비슷하였다. 이는 기형아가 자궁내에서 정상적인 성장을 하는데 부적합하여 조산을 하거나 자궁내 성장 지연을 일으켜 만삭인 산모에서도 저 체중아를 분만하는 것으로 설명할 수 있다.

출생아 및 사산아의 기형아 발생빈도는 본조사의 경우 출생아 0.43%, 사산아 5.2%로 사산아에서 기형의 발생이 출생아의 경우보다 12배나 높았다.

기관별 기형 발생빈도는 본조사의 경우 중추신경계가 40.0%, 소화기계 27.6%, 근골격계 16.6%, 염색체 이상 6.2% 순이었다.

선천성 기형의 발생원인으로는 유전, 염색체 이상, 환경인자(모체감염, 모체질환, 약, 독물 등)가 알려져 있다.

1940년대 이전까지만 해도 선천성 기형의 발생원인이 단지 유전적인 인자만 작용한다고 믿었다. 그러나 1961년 Thalidomide, 1945년 일본 원폭후에 발생된 기형의 보고¹⁴⁾ 등으로 환경적인 인자도 중요시하게 되었다. Hirschorn¹⁵⁾은 유전인자 25%, 염색인자 3%, 환경인자 3%, 원인미상 69%라고 보고하였고, 최 등³⁾은 선천성 기형아를 분만한 임산부중 약물을 복용한 산모가 28%였는데 특히, 12.6%가 임신초기에 한약을 복용한 사실을 보고하여 임신초기 약용에 의한 선천성 기형의 발생가능성을 보고하였다. 이처럼 현대의학의 발전에도 불구하고 최근까지도 기형의 원인은 대부분 미명이며, 이들 여러인자의 복합에 의해서 이루어지는 것으로 생각되어진다. 그러므로 현재까지 알려진 기형 유발 원인들만이라도 가능한한 제거하고 원인인자에 노출되지 않도록 하는 것이 중요하다고 하겠다.

1990년대 Mendel의 유전법칙이 발견된 이후 기형에 대한 연구가 활발하게 이루어져 왔으며 태아기형을 산전 진단하는 방법 또한 많은 발전을 가져왔다. 그럼에도 불구하고 신생아의 3%, 사상아의 약 20%에서 주산기 이환 및 사망의 주요 원인이 되고 있다. 그러므로 임신초기부터 적절한 산전관리를 통해 모체질환을 방지하고 초음파 검사, 양수천자 등을 이용 선천성 기형을 조기발견함으로써 치료 가능한 경우에는 치료를 시행하고 치료가 불가능하고 정상적인 생활을 할 수 없는 심각한 기형인 경우에는 적절한 시기에 임신중절을 하는 것이 필요하다.

기형을 연구하는 학자들은 자체장애, 영아나 유아의 교정보다는 선천성 기형아의 예방을 기형학의 궁극적 목적으로 믿고 있다. 따라서, 현재까지 알려진 기형 유발원인들만이라도 가능한한 제거하고 유전상담 및 출생전 검사 같은 간접적인 방법을 통해서라도 기형아 예방을 위한 적극적인 자세가 필요할 것이다.

요 약

1986년 1월1일부터 1993년 12월 31일까지 만 8년간 포항선린병원 산부인과에서 분만한 20주 이상의

출산아 26,729명중 145례의 선천성 기형아를 관찰하여 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 총 출산아중 선천성 기형의 발생빈도를 보면 0.54%였다.
2. 산모 연령별 기형아 발생빈도를 보면 36세이상에서 1.07%, 31~35세가 0.72%, 26~30세가 0.56%, 21~25세가 0.4%, 20세이하가 0.65%였다.
3. 분만 횟수별 기형아 발생빈도를 보면 초산은 0.43%, 1회경산부는 0.6%, 2회경산부는 1.08%, 3회 이상 경산부에서는 1.65%였다.
4. 선천성 기형아의 성별빈도를 보면 여아 기형아에서 0.47%, 남아 기형아에서는 0.95%로 남아의 기형아 발생빈도가 높았다.
5. 체중별 선천성 기형아 발생빈도를 보면 저체중아에서는 1.42%, 성숙아에서는 0.42%로 저체중아에서 발생빈도가 높았다.
6. 출생아 및 사산아의 기형아 발생빈도를 보면 사산아에서 5.2%, 생존 분만아에서는 0.43%로 사산아에서 훨씬 높았다.
7. 선천성 기형의 기관별 빈도를 보면 중추신경계에서 40.0%, 소화기계에서 27.6%, 근골격계에서 16.6%, 염색체이상이 6.2%, 비뇨기계에서 4.8%로 나타났다.

참 고 문 헌

1. Kalter M, Warkany J. Congenital malformations: Etiologic factors and their role in prevention. *N Engl Med* 1983; 308(8): 424-431.
2. Maden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital Anomalies in the newborn infant, including minor variation: A study of 4,414 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromosome. *J Pediatr* 1964; 64(3): 357-371.
3. 최진주, 전영실, 김종일, 우복희, 강신명 선천성 기형 10년 6개월 연구 대한 산부회지 1978; 21(12): 1,025-1,035.
4. 김상갑, 한희진, 송세송, 홍성전, 황상희 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. 대한 산부회지 1984; 27(6): 781-788.
5. Herndriks CH. Congenital malformations: Analysis of 1953 Ohio records. *Obstet Gynecol* 1955; 6(6): 592-598.

6. Ivy RH: Congenital anomalies, as recorded on birth certificates in division of vital status of Pennsylvania department of health, for period 1951-1955 inclusive, *Plast Reconst Surg* 1957; 20(5): 400-411.
7. Wallace HM, Baugarther L: Congenital malformations and birth injuries in New York City. *Pediat* 1953; 12(5): 525-535.
8. 김홍균, 정창근, 권혁동, 김대현, 심조수, 곽현모: 선천성기형에 대한 임상적 고찰. *대한산부회지* 1977; 20(10): 679-683.
9. Gentry JT, Parkhurst E, Buin GV: Epidemiological study of congenital malformations in New York State. *Am J Pub Health* 1959; 49(4) : 497-513.
10. 안민: 한국인 출산아의 선천성기형에 대한 고찰. *대한산부회지* 1975; 18(5): 367-373.
11. 이한우, 황인구, 이규완: 강재성 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. *대한산부회지* 1990; 33(6): 754-762.
12. 김해중: 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. *대한산부회지* 1988; 31(2): 248-255.
13. 홍승천, 이영석, 최동희, 양영호: 출산아 선천성 기형의 임상학적 연구. *대한산부회지* 1986; 29(5): 686-691.
14. Wood JW, Jonson NG, Omon Y: In utero exposure to the Hiroshima atomic bomb: An evaluation of the head size and mental retardation twenty years later. *Pediatrics* 1967; 39(3): 385-392.
15. Hirschorn K: Human obstetrics, *JAMA* 1973; 224(5): 597-604.

=Abstract=

Clinical Study of the Congenital Anomalies

Doo Jin Bae, M. D., Jong Ho Choi, M. D., Yong Su Jo, M. D., Byeung Wan Kim, M. D.,
Sung Lyoul Jang, M. D., Soon Do Hong, M. D., and Jong Hak Lee, M. D.

*Department of Obstetrics and Gynecology, Pohang Sunrin Hospital,
Pohang, Korea*

This report was based on 145 cases of the congenital anomalies of newborn infant among 26,729 cases of deliveries from Jan. 1. 1986 to Dec. 31. 1993 at Pohang Sunrin hospital.

The analyzed result were as follows:

1. The overall incidence of the congenital anomalies was 145 cases(0.54%) among 26,729 cases of deliveries.
2. The incidence of congenital anomalies of over 36 year old was 1.07%, that of 31-36 year old group was 0.72%, and that of 26-30 year old group was 0.56% and that of 21-25 year old group was 0.40% and that of 20 year old group was 0.65%.
3. The incidence of the congenital anomalies according to parity was the highest in the over para 3 group(1.65%) and that of nullipara group was 0.60% and that of para 2 group was 1.08%.
4. The frequency of the congenital anomalies in male baby(0.59%) was slightly higher than that of female baby(0.48%).
5. The incidence of the congenital malformations in premature babies(1.42%) was higher than that in mature babies(0.42%).
6. The incidence of congenital anomalies in still birth(5.2%) was higher than that of live birth(0.42%).
7. The incidence of the type of congenital anomalies was 40.0% in central nervous system, 27.6% in digestive system, 16.6% in musculoskeletal system, 6.2% un chromosomal anomalies, 4.8% in urogenital system.

Key Words: Congenital anomaly