

선천성기형에 대한 임상적 고찰

계명대학교 의과대학 산부인과학교실

김 종 인 · 김 택 훈

I. 서 론

현대 주산기의학은 최근 눈부신 발전을 하였으나 선천성 기형의 원인은 불명인 경우가 많다. 선천성 기형의 정의는 출생시 나타나는 구조적 결손에 국한시키는 경향이 많으나 Rovinsky와 Guttmacher¹⁾는 출생후에 나타나는 많은 질환과 결손중에서는 태생기때부터 유래된 것이 많다고 하였다. 선천성 기형은 1세미만 사망원인의 약 18%에 해당하고 자연유산 혹은 사산되는 경우에는 더욱 많다.

대체로 기형 발생원인은 1) 단일 유전자이상 2) 선천성 요인 및 잘 밝혀져 있지 않은 인자와의 상호작용 3) 염색체 이상 4) 명확한 환경적 요인 5) 다발성 요인 등으로 대별할 수 있다. 최근에는 초음파와 같은 최신 의료기계의 발달 및 용모막 용모검사, 양수검사, cordocentesis 등의 각종 진단검사법의 발전으로 기형의 조기 진단 및 처치에 기여한 바가 크다.

저자는 1981년부터 만 12년간 계명대학교 의과대학 동산의료원 산부인과에서 분만된 총 35,864예 중 임상기록지가 보존된 35,842예를 대상으로 분석 조사하여 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 대상 및 방법

1981년 1월 1일부터 1992년 12월 31일까지 만 12년 동안 계명대학교 동산의료원 산부인과

에서 분만된 총 35,864예 중 임상기록지가 보존된 35,842예를 대상으로하여 관찰된 선천성 기형 174예를 대상으로 하였다.

기형아의 조사는 분만 및 신생아 기록을 기초로 하였으며 진단방법은 주로 이학적 소견에 의존하였고, 소수에서 X-선, 초음파, 사후부검 및 염색체 검사로 확인하였다. 또한 발견된 기형아를 대상으로 기형과의 관계를 출산상태, 성별, 체중, 산모의 연령, 임신회수, 기형종류 및 기형의 발생빈도를 조사하였다.

III. 결 과

1. 발생빈도

총 출산아 35,842예 중 선천성 기형을 보인 예는 174예로 그 발생빈도는 0.49%였다.

2. 연령분포

선천성 기형을 분만한 산모를 연령별로 보면 24세 이하의 경우 0.51%, 25-29세인 경우 0.50%, 30-34세인 경우 0.45%, 35세 이상인 경우 0.40%의 발생빈도를 보였다(Table 1).

3. 분만회수

산모의 분만회수별 발생빈도를 보면 3회 경산부가 0.57%로 가장 높은 빈도를 보였으며, 초산부에서는 0.56%, 1회 경산부에서 0.46%, 2회 경산부에서 0.29%였고, 4회 이상 경산부에서는 0.14%로 감소되었다(Table 2).

*이 논문은 1994년도 계명대학교 을종연구비 및 동산의료원 조사연구비로 이루어졌다.

Table 1. Incidence of congenital anomaly by maturnal age

Age	Total No. of del	No. of anomaly	%
Less than 24	6,637	34	0.51
25 ~ 29	19,687	98	0.50
30 ~ 34	7,286	33	0.45
More than 35	2,232	9	0.40
Total	35,842	174	Average 0.48

Table 2. Incidence of congenital anomaly by parity

Parity (No)	Delivery (No)	Anomaly (No)	%
0	18,172	102	0.56
1	11,290	52	0.46
2	4,444	13	0.30
3	1,219	7	0.57
Over 4	717	1	0.14

4. 성별 발생빈도

선천성 기형아 174예 중 남아 95예, 여아 71예, 성별구분이 곤란한 경우가 8예 있었으며 총 남아 18,799예 중 95예로 0.51 %, 총 여아 17,035예 중 71예로 0.42 %를 나타내어 남아에서 발생율이 높았다(Table 3).

Table 3. Sex ratio between anomaly and normal groups

Sex	Total No. of del	No. of anomaly	%
Male	18,799	95	0.51
Female	17,035	71	0.42
Unknown	8	8	100.00

5. 체중별 발생빈도

총 분만아 35,842예 중 2,500 gm 미만의 저체중아는 2,841예이고, 이중 기형아는 99예로 발생율은 3.49 %이고, 2,500 gm 이상의 성숙아 33,001예 중 기형아는 75예로 그 발생빈도는 0.

23 %로 저체중아에서 기형의 빈도는 현저히 높았다(Table 4).

Table 4. Fetal anomaly by birth weight

Birth weight	Total No. of del	No. of anomaly	%
Less than 2,499 gm	2,841	99	3.49
2,500 or more	33,001	75	0.23
Total	35,842	174	0.49

6. 출생아 및 사산의 발생빈도

총 분만아 35,842예 중 신생아는 35,295예로 이중 83예가 기형아로 0.24 %의 발생률을 보였고 사산아 583예 중에는 91예가 기형아로 발생빈도는 15.61 %로 현저히 높은 발생빈도를 보였다(Table 5).

Table 5. Incidence of congenital anomaly by birth state

Birth state	Total No	No. of anomaly	%
Live birth	35,259	83	0.24
Still birth	,583	91	15.61
Total	35,842	174	0.49

7. 기형아의 임신주수별 분포

선천성 기형아의 임신주수별 분포를 보면

20-24주인 경우 17.34 %, 25-28주인 경우 10.35 %, 29-32주인 경우 13.79 %, 33-36주인 경우 13.79 %, 37-40주인 경우 31.61 %, 41-42주인 경우 10.92 %, 43주 이상인 경우 2.30 %의 분포를 보였다(Table 6).

Table 6. Incidence of congenital anomaly by gestational weeks

Gestational wks	No. of anomaly	%
20 ~ 24	30	17.24
25 ~ 28	18	10.35
29 ~ 32	24	13.79
33 ~ 36	24	13.79
37 ~ 40	55	31.61
41 ~ 42	19	10.92
More than 43	4	2.30

8. 기관별 발생빈도

기형아의 발생기관에 따른 빈도를 보면 소화기계가 55예, 31.61 %로 가장 높았으며, 중추신경계 31.03 %, 근골격계 10.92 %, 피부계 8.62 %, 순환호흡기계 5.75 %, 비뇨생식기계, 염색체 이상이 각각 3.45 %이며 다발성 기형의 빈도도 8예, 4.60 %에서 볼 수 있었다(Table 7).

IV. 고 찰

선천성기형의 명명 및 정의에 사용되는 단어는 다양하다. 즉 국소적 오차로 인해 발생되는 결손을 기형(malformation)이라고 하였다. 이는 형성된 구조 혹은 변형이 온 경우를 말하는 변형(deformity)과는 구분하여야 한다. 또 기형 및 이에 동반된 구조를 변태(anomaly)라고 하였다. 동일한 원인이 있을 것으로 추정되는 기형의 한 양상을 기형증후군(malformation syndrome)이라고 하며, 기형의 한 양상으로 통상적인 증후군과 변태의 구성요소라고 생각되어지지 않는 경우를 조합(association)^{2,3)}이라고 한다. 선천성 기형의 정의는 출산시에 발견되는 신체

Table 7. Incidence of type of congenital anomaly by organ system

Organ	No. of anomaly	%
1. CNS system	54	31.03
Anencephaly	35	20.11
Hydrocephaly	9	5.17
Meningocele	6	3.45
Microcephaly	3	1.72
Coccygeal cyst	1	0.57
2. Digestive system	55	31.61
Cleft lip	13	7.47
Cleft lip & palate	9	5.17
Esophageal atresia	1	0.57
Duodenal atresia	5	2.87
Gastroschisis	12	6.90
Omphalocele	8	4.60
Congenital megacolon	4	2.30
Imperforate anus	3	1.72
3. Musculoskeletal system	19	10.92
Polydactyly	10	5.75
Syndactyly	1	0.57
Club foot	3	1.72
Kyphosis	2	1.15
Other extremity anomaly	3	1.72
4. Urogenital system	6	3.45
Polycystic kidney	1	0.57
Hypopspadias	2	1.15
Renal agenesis	3	1.7
5. Cardiopulmonary system	10	5.75
Heart disease	4	2.30
Hydrothorax	3	1.72
Single umbilical artery	3	1.72
6. Skin	15	8.62
Cystic hygroma	14	8.05
Auricular anomaly	1	0.57
7. Chromosomal anomaly	6	3.45
Down syndrome	6	3.45
8. Multiple anomaly	8	4.60
9. Phagus	1	0.57
Total	174	100.00

적 혹은 구조적 결손⁴⁾이라고 하였으나 Rovinsky와 Guttmacher¹¹⁾는 출생후에 나타나는 많은 질환과 결손중에서 태생기때부터 유래된 것이 많다고 하였다.

Warkany와 Kalter⁴⁾에 의하면, 선천성 기형은 출산시에 나타나는 구조적인 결손과 현미경적 이상, 미세결손 즉 대사장애 혹은 생리적 장애가 포함된다면 선천선기형(congenital malformation)이란 명명보다는 선천성 변태(congenital anomaly)가 타당하다고 하였다. Marden⁵⁾에 의하면, 태아분화 과정중 전개되었던 구조적 기형은 인위적으로 심한 기형(major congenital anomaly)과 경한 기형(minor congenital anomaly)으로 분류하였는데, 심한 기형은 기능적 혹은 사회적응력에 악영향을 끼치는 것이며, 경한 기형은 의학적 혹은 성형적 결과를 남기지 않는 것으로 정의하였다.

선천성 기형은 오랫동안 연구의 대상이 되어 왔으나 그 원인은 불명이 대부분이다. Erikson⁶⁾은 선천성 기형의 원인을 유전자에 기인된 것 25%, 염색체 이상 3%, 환경인자 3%, 원인미상 69%라고, Neel⁷⁾은 virus 감염 10%, 염색체와 대사장애 10%, 유전인자 20%, 원인불명 60%라고 했으며, Rennert⁸⁾는 환경인자에 기인된 것이 5-10%, 유전인자 25%, 원인불명이 60~65%라고 했다. 이처럼 여러 저자의 보고를 종합하건데 선천성 기형의 원인은 대부분이 불명이고 소수에서 유전인자 및 환경적 요소가 관여하리라 생각되어지고 있다.

선천성기형 발생보고는 기형을 정의하는 기준과 자료의 출처, 관찰자의 경험지역에 따라 차이가 있을 수 있는데 본원의 발생빈도는 0.49%로 Hendricks⁹⁾ 0.74%, Ivy¹⁰⁾ 0.82%, 김 등¹¹⁾ 1.02%, Stevenson¹²⁾ 2~3%, Malpas¹³⁾ 2.11%, Scheck¹⁴⁾ 3.3%, Mathur¹⁵⁾ 3.1%, McIntosh¹⁶⁾ 7.5%, 안 등¹⁷⁾ 6.8%보다는 낮게 관찰되었다. 이는 출생시 신생아 병원기록을 기초로 조사한 보고와 1년간 추적관찰하여 얻은 보고와는 달리 본 논문에서는 출생기록에서 얻은 결과이므로 출생시 진단에서 누락된 예와 신

생아실 및 추적기간 동안 발견된 예등의 누락된 예가 많았을 것으로 사료된다. 이와같이 총 출산아의 선천성 기형 발생빈도는 자료출처의 종류 및 기형 관찰기간에 따라 다르게 나타난다고 할 수 있다.

산모 연령별 기형아 발생빈도에 있어서 본원의 경우 24세 이하의 산모에서 0.51%, 25-29세에서 0.50%의 기형발생빈도를 보여 총 기형 발생빈도 0.49%보다 다소 높은 빈도를 보였으며, 30~34세 및 35세 이상 산모의 경우 기형 발생빈도는 각각 0.45% 및 0.40%로 평균 기형 발생빈도 0.49%보다 다소 낮은 빈도를 보였다. 이는 Schull²⁰⁾ 및 Robbins²²⁾, 김¹¹⁾, 최 등¹⁸⁾ 산모연령이 증가할수록 기형아 발생빈도가 높아진다는 보고와는 상반된 결과이며, McIntosh¹⁶⁾, 주¹⁹⁾, 안¹⁷⁾등의 산모의 연령과 기형아 발생관계에 있어서 연령이 증가할수록 기형아 발생빈도가 증가함을 발견할수 없었다는 보고와 일치하였다.

출산회수별 기형아 발생빈도는 본원의 경우 0회에서 0.56%, 1회에서 0.46%, 2회에서 0.29%, 3회에서 0.57%, 4회 이상에서 0.14%로 나타났다. 출산회수와 기형 발생빈도에 대하여 최¹⁸⁾은 4회 이상 경산부, 안¹⁷⁾은 5회 이상의 경산부에서 기형 발생빈도가 높아진다고 하였으며 본 조사의 경우 출산회수와 기형 발생빈도사이에는 상관관계를 발견할 수 없었다.

남녀별 선천성기형의 발생빈도에 있어서 본원에서의 결과는 총 기형 174예 중 남아 95예(54.7%), 여아 71예(41.4%)로 전체 남아 및 여아에 대한 발생율은 0.51%와 0.42%의 발생빈도를 보임으로 남아에 있어서 선천성 기형의 발생이 높았다. 이는 Marden⁵⁾의 남아 68%, 여아 42%, Mathur¹⁵⁾의 남아 66.1%, 여아 33.4%, McIntosh¹⁶⁾의 남아 61%, 여아 39% 등과 같이 기형아중 남아의 분포가 높은 결과와 일치하였고 김¹⁶⁾등의 남아 1.7%, 여아 0.89%의 기형아 발생빈도, 안¹⁷⁾등의 남아 8.4%, 여아 5.0%의 기형아 발생빈도등과 같이 남아에서 선천성 기형의 발생이 높음을 나타내는 보고와 일치

하였다. 이는 아마도 남녀간 갖고 있는 선천적인 유전자구성의 차이에 의한 것이 아닌가 생각된다.

2500 gm 미만의 저체중아와 2500 gm 이상의 성숙아에 있어서 기형 발생빈도는 본원의 경우 저체중아 3.49%, 성숙아 0.23%의 결과를 보여 Marden 등⁵⁾의 저체중아 8.1%, 성숙아 1.7%, 안 등¹⁷⁾의 저체중아 9.1%, 성숙아 6.5%등의 보고와 같이 저체중아에 있어서 높은 기형 발생빈도를 보였다. 이는 선천성 기형아가 태내생활에 부적합하여 조산하는 경우도 있고 또한 태내 성장지연으로 만삭인 때에도 저체중을 보인다고 생각된다.

출생아 및 사산아에서의 기형 발생빈도는 본원의 경우 35,259예 중 기형아 83예로 그 발생율은 0.24%였고 사산아 583예 중 기형아 91예로 15.61%의 발생빈도를 보여 사산아에서의 기형 발생율이 생아에서 기형발생율보다 높은 결과를 보였다. 이는 김 등¹¹⁾의 사산아 12.0%, 생아 0.72%의 기형 발생빈도 Mathur¹⁵⁾ 사산아 12.0%, 생아 2.67% 기형 발생빈도와 일치하였다. 이는 사산을 일으키는 많은 원인적 요인이 또한 선천성기형을 초래시킬 수 있으며 또한 선천성기형이 사산의 원인적 요소가 됨을 나타낸다 하겠다. 그러나 안 등¹¹⁾은 사산아 5.9%, 생아 6.8%의 기형발생빈도를 보고하면서 양자에 있어 기형발생율은 차이가 없다고 하였다.

기관별 선천성기형 발생분포를 보면 본원의 경우 소화기계, 중추신경계, 근골격계, 피부계, 순환호흡기계, 비뇨생식기계 순으로 기형이 발생하였으며, 최 등¹⁸⁾은 중추신경계, 소화기계, 호흡기계 및 맥관계, 비뇨생식기계 순으로 기형이 발생한다고 하고 김 등¹¹⁾은 근골격계, 중추신경계, 소화기계 순으로, McIntosh¹⁶⁾은 근골격계, 피부계, 중추신경계 순으로, 안 등¹⁷⁾은 소화기계, 비뇨생식기계, 피부계, 근골격계 순으로 기형발생을 보고하였다. 저자마다 기관별 발생빈도가 일치하지 않는 것은 각 저자마다의 분류 기준의 주관성 및 진단능력 차이등에 기인한 것으로 생각되어진다.

V. 결 론

1981년 1월 1일부터 1992년 12월 31일까지 계명대학교 의과대학 동산의료원에서 분만한 총 35,842예 중 선천성기형을 보인 174예를 관찰한 후 다음과 같은 결론을 얻었다.

- 총 출산아중 선천성기형의 발생빈도는 0.49%였다.
- 산모의 연령 및 출산회수와 선천성기형 발생빈도사이에는 유의한 상관관계를 발견할 수 없었다.
- 남녀간 성별 발생빈도는 1.32:1로서 남아가 여아보다 높은 발생빈도를 보였다.
- 저체중아의 선천성기형 발생빈도는 3.49%로서 성숙아 0.23%보다 현저히 높았다.
- 사산아에 있어서 선천성기형아 발생빈도는 15.61%로 생아 0.24%보다 현저히 높았다.
- 기형의 기관별 분포를 보면 소화기계(31.6%), 중추신경계(31.0%), 근골격계(10.9%) 순으로 기형이 발생하였다.

-References-

- Rovinsky JJ, Guttmacher AF, Medcial, surgical and gynecologic complications of pregnancy. 2nd Ed. Wilkins, Baltimore 1965.
- David W, Smith. Classification, nomenclature, and naming of morphologic defect. J Pediat 1974; 87: 162.
- Richard LC. Classification and nomenclature of morphologic defect. Lancet (1) 1975; 7905(5130).
- Waekany J, Kalter H. Congenital malformations. New Eng J Med 1961; 993: 1046.
- Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variation. A study of 4414 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromosome. J Pediat 1964; 64: 357.
- Erikson M, Catz CS, Yatte SJ. Drug and pregnancy. Clin Obstet Gynecol 1973; 16: 200.
- Neel JV. Some genetic aspect of congenital de-

- fects in first international congress on congenital malformations. J.B. Lippincott, Philadelphia 1962; 130-142.
- 8) Rennert OM. Drug-induced somatic alteration. Clin Obstet Gynecol 1975; 18: 185.
- 9) Hendricks CH. Congenital malformations: Analysis of 1953. Ohio records. Obstet Gynecol 1955; 6: 592.
- 10) Ivy RH. Congenital anomalies: as recorded on birth certificates in division of vital statistics of Pennsylvaina Depart. of Health. for period 1951-1955. inclusive. Plast Reconstr Surg 1957; 20: 400.
- 11) 김홍균 · 정창호 · 권혁동 · 김대현 · 김종수. 선천성기형에 대한 임상적 고찰. 대한산부인과회지 1977; 20: 679.
- 12) Stevenson SS, Worcester J, Rice RG. 667 congenital malformed infants and associated general characteristics. Pediatrics 1950; 6: 27.
- 13) Malpas P. Incidence of Human malformations and Significance of changes in maternal Environment in their causation. J Med 1961; 993.
- 14) Schenk H. Über die Mssbildungen der Jahr. 1938-1941. an der Univ. Frauenklinik Berlin. Zentralbl. f.G.Y. nak. 1948; 46: 2078.
- 15) Mathur BC, Sheila Karon, et al. Congenital malformations in the Newborn. Indian Pediatrics 1975; Vol XII: 197.
- 16) McIntosh R, Meritt KK, Richards MR, Samuels MH. The Incidence of congenital malformations: a study of 5964 pregnancies. Pediatrics 1954; 14: 505.
- 17) 안 민. 한국인 출산아의 선천성기형에 대한 관찰. 소아과 1975; 18: 367.
- 18) 최진수 · 전영실 · 김종일 · 우복희 · 강신명. 선천성기형 10년 6개월 연구(1967-1977.7). 대한 산부회지 1978; 제21권 : 1025.
- 19) 주백연. 신생아에 대한 통계학적 관찰. 소아과 1975; 제18권 : 917.
- 20) Schull WJ. Congenital malformation, Current knowledge of Etiology. Clin Obstet Gynecol 1961; 4: 375.
- 21) Robbins L. Textbooks of Pathology, 3rd Ed. W.B. Saunders Co., 1968.

=Abstract=

Clinical Study of the Congenital Anomaly

Jong In Kim, M.D., Taek Hoon Kim, M.D.

Department of Obstetrics & Gynecology School of Medicine, Keimyung University

Clinical analysis was carried out on 174 cases with congenital anomalies among 35842 newborns delivered at Dongsan Medical Center, Keimyung University from Jan-1, 1981 to Dec-32, 1992. The results are followings.

1. Among the total 35,842 newborns, the incidence of congenital malformed baby was 0.49 %.
2. The incidence of congenital malformed babies in male was higher than in female.
3. The incidence of congenital anomaly in low birth weight less than 2500 gm was 3.49 % which was higher than in mature babies (0.23 %).
4. The incidence of congenital anomaly in still birth was high such as 15.61 % as compared with 0.24 % in live birth.
5. When classified according to the type of congenital anomaly, the rate of the inci-

Jong In Kim, et al. : -Clinical Study of the Congenital Anomaly-

dences were 31.61 % in digestive system, 31.03 % in CNS system, 10.92 % in musculoskeletal system.

Key Word: Congenital anomaly
