

16년 동안 동산병원에서 태어난 선천성 기형에 대한 분석

계명대학교 의과대학 산부인과교실, 의학유전연구소 및 의과학연구소

김기홍 · 하연옥 · 김종인

Clinical Analysis of the Congenital Anomaly: A Survey of 16 Years in Dongsan Medical Center

Gi Hong Kim, M.D., Youn Oak Ha, M.D. and Jong In Kim, M.D.

Department of Obstetrics & Gynecology,

*Keimyung University School of Medicine, Institute for Medical Genetics and Institute for Medical Science,
Tegu, Korea*

= Abstract =

The clinical analysis was carried out on 446 cases with congenital anomalies among 55,371 newborns delivered at Dongsan Medical Center, Keimyung University from Jan. 1, 1981 to Dec. 31, 1996.

The results are the followings.

1. Among the total of 55,371 newborns, the incidence of congenitally malformed baby was 0.81%.
2. The incidence of congenital anomaly was more prevalent in male babies than female babies.
3. The incidence of congenital anomaly in low birth weight less than 2,500gm was 5.77%, which was higher than in mature babies (0.37%).
4. The incidence of congenital anomaly in stillbirths was high of 14.16% compared to that of 0.45% in live births.
5. According to the types of congenital anomaly, the rate of the incidence was 27.6% in CNS system, 26.2% in digestive system and 14.3% in multiple anomalies.

Key Words: Congenital anomaly, Dongsan Medical Center

서 론

현대 주산기의학은 최근 눈부신 발전을 하였으나 선천성 기형의 원인은 불명인 경우가 많다. 출생시 구조적 결손이 있는 경우 선천

성 기형으로 진단되어지며, 1세 미만의 사망 원인의 18%는 선천성 기형에 기인한다. 전체 신생아의 3~5%를 차지하는 선천성 기형은 그 원인이 다양하며, 지금까지 밝혀진 기형 발생 원인은 Beckman & Brent (1986) 등에 의하면 유전적인 원인이 10~25%, 감염에

의해서 3~5%, 산모질환에 의해서 4%, 약물에 의해서 1%이며, 65~75%는 원인불명이라고 하였다. Erikson (1973)등에 의하면 유전자 이상이 28%, 염색체 이상이 3%, 환경에 의해서 3%, 원인미상이 69%라고 하였으며, Neel (1958)등은 유전인자 이상과 바이러스 감염 10%, 염색체와 대사 이상이 10% 및 원인불명 60%라고 하였다. 최근에는 초음파의 발달 및 양수검사, 융모막 검사, 제대천자등의 각종 진단법의 발전이 기형의 조기진단 및 처치에 많은 기여를 하고 있다.

저자들은 1981년부터 1996년 12월까지 만 16년간 계명대학교 동산의료원 산부인과에서 분만한 총 55,371례 중 임상 기록지가 보존된 선천성 기형아 446례를 대상으로 임신부의 나이와 기형 및 태아 체중과 기형과의 관계, 분만된 기형의 분류 등을 분석 조사하여 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

연구대상 및 방법

1981년 1월 1일부터 1996년 12월 31일까지 16년 동안 계명대학교 동산의료원 산부인과에서 분만한 53,371례 중에서 선천성 기형으로 진단된 446례를 연구 대상으로 하였다.

기형아 조사는 분만 및 신생아 기록을 기

초로 하였고 진단방법은 주로 이학적 소견에 의존하였으며, 소수에서 초음파, 사후부검 및 염색체 검사로 확인하였다. 또한 발견된 기형아를 대상으로 기형의 빈도, 성별, 체중, 산모의 연령, 임신회수, 기형종류 및 기형의 발생빈도를 조사하였다.

결 과

1. 발생빈도

총 출산아 55,371례 중 선천성 기형을 보인 예는 446례로 그 발생빈도는 0.81%였으며, 1981년부터 1992년까지 12년간 발견된 선천성 기형은 174례 (39%)이고, 1993년부터 4년간 발견된 선천성 기형은 272례 (61%)로 기형의 발생빈도가 매년 증가하는 것으로 사료되며, 증가되는 원인은 불분명하여, 지속적인 원인규명에 대한 조사가 필요할 것으로 사료된다.

2. 연령분포

산모의 연령이 24세 이하인 경우는 0.77%, 25~29세의 경우는 0.79%, 30~34세인 경우 0.83%, 35세 이상인 경우는 0.90%로 각 연령군에서 비슷한 분포를 보였다 (Table 1).

Table 1. Incidence of congenital anomaly by maternal age

Age	Total No. of Delivery	No. of Anomaly	%
< 25	9,131	70	0.77
25 ~ 29	29,532	234	0.79
30 ~ 34	12,178	101	0.83
> 35	4,530	41	0.90

3. 분만회수

산모의 분만회수별 발생빈도를 보면 초산부

가 0.86%로 가장 높았으며, 4회 경산부에서 14%로 가장 낮은 빈도를 보였다 (Table 2).

Table 2. Incidence of congenital anomaly by parity

Parity	Total No. of delivery	No. of anomaly	%
0	28,160	234	0.86
1	19,294	159	0.82
2	5,719	25	0.61
3	1,481	9	0.61
4	717	1	0.14

4. 성별 발생빈도

총 출산아 53,371례 중 남아는 29,020례, 여아는 26,324례 이었으며, 성별구분이 곤란

한 경우가 27례 이었다. 그 중 남아 측의 기형이 243례로 0.84%, 여아 측의 기형이 176례로 0.67%를 보여 남아의 기형 발생빈도가 더 높았다 (Table 3).

Table 3. Sex ratio between anomaly and normal group

Sex	Total No. of delivery	No. of anomaly	%
Male	29,020	243	0.84
Female	26,324	176	0.67
Unknown	27	27	-

5. 체중별 발생빈도

총 분만아 55,371례 중 2500 gm 미만의 저체중아는 4,455례이고 이중 기형아가 257례로

5.77%의 발생빈도를 보였고, 2500 gm 이상의 성숙아 50,916례 중 기형아가 189례로 0.37%의 발생빈도를 보여 저체중아에서 기형 발생빈도가 현저히 더 높았다 (Table 4).

Table 4. Fetal anomaly by birth weight

Birth weight	Total No. of delivery	No. of anomaly	%
< 2500 gm	4,455	257	5.77
> 2500 gm	50,916	189	0.37
Total	55,371	446	0.81

6. 출생아 및 사산의 발생빈도

총 생존분만 53,937례 중 선천성 기형은 243례로 0.45%의 발생빈도를 보였고, 사산아

1,434례중 선천성 기형이 203례로 14.16%의 발생빈도를 보여 생존분만에 비해 사산아에서 더 발생빈도가 높았다 (Table 5).

Table 5. Incidence of congenital anomaly by birth state

Birth state	Total No. of delivery	No. of anomaly	%
Live birth	53,937	243	0.45
Still birth	1,434	203	14.16
Total	55,371	446	0.81

7. 기형아의 임신 주수별 분포

선천성 기형아의 임신 주수별 발생빈도를 보면 19주 이하가 8.3%, 20~24주가 16.8%,

25~28주가 6.5%, 29~32주가 12.9%, 33~36주가 13.7%, 37~40주가 33.4%, 41~42주가 8.4%의 분포를 보였다 (Table 6).

Table 6. Incidence of congenital anomaly by gestational weeks

Gestational weeks	No. of anomaly	%
< 19	37	8.3
20 ~ 24	75	16.8
25 ~ 28	29	6.5
29 ~ 32	57	12.9
33 ~ 36	61	13.7
37 ~ 40	149	33.4
41 ~ 42	38	8.4
Total	446	100

8. 기관별 발생빈도

기형아의 발생기관별 빈도를 보면 중추신경계가 123례 (27.6%)로 가장 높은 발생빈도를 보였고, 소화기계가 117례 (26.2%), 다발

성 기형이 64례 (14.3%), 근골격계가 56례 (12.60%), 비뇨생식계가 31례 (7%), 피부계가 27례 (6.1%), 염색체 이상이 14례 (3.1%), 순환 호흡기계가 14례 (3.1%) 순으로 나타났다 (Table 7).

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

Organ	No. of anomaly	%
1. CNS system	123	27.6
Anencephaly	64	14.3
Hydrocephaly	36	8.1
Meningocele	13	2.9
Microcephaly	4	0.9
Dandy Walker Syndrome	4	0.9
Coccygeal cyst	2	0.5

Organ	No. of anomaly	%
2. Digestive system	117	26.2
Cleft lip & palate	32	7.3
Gastroschiasis	26	5.8
Omphalocele	18	4.0
Cleft lip	17	3.8
Duodenal atresia	10	2.2
Bochdalek hernia	5	1.1
Congenital megacolon	5	1.1
Imperforate anus	3	0.7
Esophageal atresia	1	0.2
3. Musculoskeletal system	56	12.60
Polydactyly	21	4.7
Extremity abnormalities	21	4.7
Syndactyly	5	1.1
Club foot	5	1.1
Dwarfism	2	0.5
Kyphosis	2	0.5
4. Urogenital system	31	7.0
Potter syndrome	14	3.1
Polycystic kidney	6	1.4
Hydrocele	4	0.9
Hypospadias	4	0.9
Renal agenesis	3	0.7
5. Cardiopulmonary system	14	3.1
Heart disease	5	1.1
Hydrothorax	5	1.1
Single umbilical artery	4	0.9
6. Skin	27	6.1
Cystic hygroma	23	5.2
Auricular anomaly	4	0.9
7. Chromosomal anomaly	14	3.1
Down syndrome	10	2.2
Edward syndrome	4	0.9
8. Multiple anomaly	64	14.3
Total	446	100

고 찰

선천성 기형의 정의를 기술하는데 있어 많은 단어들을 사용하는데 각기 단어마다 약간의 의미의 차이를 나타낸다. 구조적 변형을 변태 (anomaly) 또는 기형 (malformation)으로, 하나의 알려지거나 추측된 원인으로부터 유래되는 다발적 기형을 속발 (sequence)로 그리고 특별한 원인 없이 다발적 기형이 작위적으로 일어날 때 조합 (association)이라고 하며, 하나의 특별한 원인으로 기형이 인식되는 경우를 증후군 (syndrome)이라고 정의하고 있다 (O'Rahilly., 1969).

Marden (1964) 등은 태아 분화 과정중에 발생되었던 구조적 기형을 중한 기형 (major malformation)과 경한 기형 (minor malformation)으로 분류하여, 중한 기형은 생존이 불가능하거나 성형수술이 필요한 기형이며, 경한 기형은 생명에 위협을 주지 않으며 의학적, 성형적 결과를 남기지 않는 것으로 정의하였다. 경한 기형은 중한 기형의 정후일 수 있으며 3개 이상의 경한 기형을 가진 경우의 90%에서 중한 기형을 가지며 특히 심장, 신장, 척추이상을 동반한다고 하였다. 선천성 기형의 발생빈도의 보고는 기형의 진단 기준과 자료의 출처, 관찰자의 경험, 지역에 따라 차이가 있을 수 있으며, 본 조사에서의 발생빈도는 0.81%로 Mendricks (1955)의 보고는 0.54%, 김종인과 김택훈 (1994)의 보고는 0.49%, 최진주의 (1984)의 보고는 0.54%로 이보다는 높았으며, 박혜경의 (1991)의 결과는 1.33%, Gentry (1959)의 결과는 1.07%, Deprote & Parkhust (1945)의 결과는 1.16%, Ehart (1948)의 결과는 1.43%, Malpas (1937)의 결과는 2.11%, McIntosh (1954)의 결과는 7.5%, 안민외 (1975)의 결과 6.8% 보다는 낮았다.

이는 출생시 신생아 기록에 기초하여 얻은

결과이므로 추적기간동안 발견된 예가 누락되었을 경우가 있을 것이다. 이처럼 자료출처와 기형관찰기간에 따라 발생빈도가 다르게 나타날 수 있다. 산모 연령별 기형아 발생빈도는 본 조사의 경우 24세 이하의 산모가 0.77%, 25~29세에서 0.79%, 30~34세에서 0.83%, 35세 이상에서 0.90%로 연령에 따라 발생빈도가 차이가 나지 않았다. 이는 김상갑외 (1984), 최진주의 (1984)의 산모연령이 증가할수록 발생빈도가 높아진다는 보고와 일치하지 않았으나, 김종인과 김택훈 (1994), McIntosh (1954), 주맥연외 (1975), 안민외 (1975)의 산모의 연령과 기형아 발생관계에 있어서 연령과 기형 발생빈도가 상관관계 없다는 보고와 일치 하였다.

출산회수별 기형아 발생빈도를 보면 초산인 경우 0.86%, 1회 경산부에서 0.82%, 2회 경산부에서 0.61%, 3회 경산부에서 0.61%로 나타나 출산회수와 기형 발생빈도 사이에는 상관관계가 없음을 나타낸다. 최진주의 (1984)는 4회이상의 경산부, 안민외 (1975)은 5회 이상의 경산부에서 기형 발생빈도가 높아진다고 하였고, 김종인과 김택훈 (1994)은 출산회수와 기형아 발생빈도 사이에는 상관관계가 없다고 하였다.

남녀별 선천성 기형의 발생빈도에 있어서 본 조사에서는 총 기형아 446례중 남아 243례 (54.5%), 여아 176례 (38.1%)로 전체 남아 및 여아에 대한 발생률은 0.84%와 0.67%의 발생빈도를 보이므로써 남아에 있어서 선천성 기형의 발생이 높았다. 이는 김종인과 김택훈 (1994)의 보고에 의한 남녀 성비는 1.32:1 이었고, Marden (1964)의 보고에서는 58:42, McIntosh (1954)의 보고에서는 61:39, 김상갑등 (1984)의 보고에서는 0.68:0.46, 안민외 (1975)의 보고에서는 8.4:5.0 등과 같이 기형아중 남아의 분포가 높은 결과와 일치 하였으며 이와는 달리 최진주 (1984)등의 관찰에 의하면 남녀별 기형아 발생빈도는 차이가 없

었다.

2500 gm 미만의 저체중아와 2500 gm 이상의 성숙아에 있어서 기형의 발생빈도를 보면 본 조사의 경우 저체중아가 5.77%, 성숙아가 0.37%의 결과를 보여 김종인과 김택훈 (1994)의 3.49%와 0.23%, Marden (1964)의 8.1%와 1.7%, 김상갑의 (1984)의 2.5%와 0.4%, 최진주의 (1984)의 1.9%와 0.5%, 박혜경의 (1991)의 8.14%와 1.62%와 같이 저체중아에서 높은 발생빈도를 보인 대부분의 연구와 일치 하였다. 이는 기형아가 자궁내에서 정상적인 발달을 하는데 있어 결함이 있어 조산되거나 혹은 만삭일때도 자궁내 성장지연으로 저체중을 보인다고 생각된다.

출생아 및 사산아에서 기형 발생빈도는 본원의 경우 53,937례중 기형아 243례로 4.5%였으며 사산아 1,434례중 203례로 14.16%를 보여 사산아에서의 기형 발생빈도가 출생아의 경우보다 현저히 높았다. 이는 김종인과 김택훈 (1994), 김상갑의 (1984)의 결과와 일치 하였으며 안민의 (1975)의 사산아 5.9%, 출생아 6.8%의 기형 발생빈도와는 상반된 결과였다. 사산아에서 기형 발생빈도가 높은 이유는 기형 자체에 의한 자궁내 태아사망 및 진통중 태아사망이 많고 초음파에 의한 조기 진단으로 임신을 종결하는 예가 많았기 때문으로 생각된다.

기관별 선천성 기형 발생분포를 보면 본원의 경우 중추신경계, 다발성, 근골격계, 소화기계, 비뇨생식계 순으로 발생 하였고, 김종인과 김택훈 (1994)은 소화기계, 중추신경계, 근골격계 순으로, 박혜경의 (1991)는 소화계, 근골격계, 안면부 및 안와기형, 순환호흡계, 비뇨생식계순으로, 안민의 (1975)는 소화기계, 비뇨생식계, 피부계, 근골격계 순으로, 최진주의 (1984)는 중추신경계, 소화기계, 호흡기계 및 맥관계, 비뇨생식계 순으로, McIntosh (1954)는 근골격계, 피부계, 중추신경계 순으로 발생한다고 하여 서로의 주장이 달랐

다. 저자마다 기관별 발생빈도가 일치하지 않는 것은 각 저자마다 분류기준의 다양성과 진단능력의 차이 등에 기인한 것으로 생각되어지며, 또한 사산아의 출생시 부검을 하지 않는 경우 기형의 정확한 진단이 어려우므로 실제 빈도보다 적게 보고 되었으리라 생각된다. 선천성 기형을 출산한 경험을 가진 대부분의 여성에서 충격과 슬픔을 경험하게 되며, 이 경우 지적인 이해가 가능한 정도의 설명이 산과의에게 요구되고, 문제 해결을 위한 시도에서 좌절을 다시 겪음으로서, 다음 임신에 대한 불안감이 상존 함으로 산과의는 일반적인 산전 유전 진단 및 유전 진단 방법들에 대한 유전 상담에 임하여야하며, 흔히 빈발하는 선천성 기형에 대한 예방 및 원인규명에 많은 연구가 필요할 것으로 사료된다.

요 약

1981년 1월 1일부터 1996년 12월 31일까지 계명대학교 동산의료원 산부인과에서 분만된 55,371례 중 관찰된 선천성 기형 446례를 대상으로 분만 및 신생아 기록을 기초로 하여 이학적 소견에 의해 관찰한 결과 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 총 출산아 중 선천성 기형아 발생빈도는 0.81% 였다.
2. 산모 연령 및 출산회수와 선천성 기형 발생빈도간에는 유의한 상관관계를 발견할 수 없었다.
3. 남녀간 성별 발생빈도는 남아가 여아보다 높은 발생빈도를 보였다.
4. 저체중아의 선천성 기형의 발생빈도는 5.77%로 성숙아 0.37% 보다 현저히 높았다.
5. 사산아에 있어서 선천성 기형 발생빈도는 14.16%로 생존아 4.5% 보다 현저 높았다.
6. 기형의 기관별 분포를 보면 중추신경계 (27.6%), 소화기계 (26.2%), 다발성 기형

(14.3%) 및 근골격계 (12.6%)의 순으로 기형이 발생하였다.

1981년부터 1992년까지 12년간 발견된 선천성 기형은 174례 (39%), 1993년부터 4년간 발견된 선천성 기형은 272례 (61%)로 기형의 발생빈도가 증가하는 것으로 보여지나, 증가되는 원인 및 선천성 기형의 원인은 불분명하여, 흔히 빈발하는 선천성 기형에 대한 예방 및 원인규명에 많은 연구가 필요할 것으로 사료되며, 특히 산과의는 선천성 기형을 경험한 여성에서의, 일반적인 산전 유전 진단 및 유전 진단 방법 등에 대한 유전 상담에 임하여야 한다.

참 고 문 헌

- 김상갑, 한희진, 손세봉, 홍성권, 황상의: 선천성 기형에 관한 임상적 고찰. *대한산부인과학회잡지* 1984;27:781-786.
- 김종인, 김택훈: 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. *대한주산의학회잡지* 1994;5(1):62-69.
- 박혜경, 남계현, 이권태, 조태호: 출산아 선천성 기형의 임상적 연구. *대한주산의학회잡지* 1991;2(1):58-65.
- 안민: 한국인 출산아의 선천성 기형에 대한 고찰. *대한산부인과학회잡지* 1975;18:367-372.
- 주맥연: 신생아에 대한 통계학적 고찰. *소아과* 1975;18:917-924.
- 최진주, 전영실, 김종일, 우복희, 강신명: 선천성 기형 10년 6개월 연구. *대한산부인과학회잡지* 1984;26:781-799.
- Beckman DA, Brent RL: Mechanism of known environmental teratogens; Drugs and chemicals. *Clin Perinatol* 1986;13:649-654.
- Deprate JV, Parkurst E: Congenital malformations and birth injuries among children born New York State, Outside of New York City in 1940-1942. *New York State J Med* 1945;45:1097-1103.
- Ehrat R: Missbildungen der neugeborenen an der universität flankenlinik zurich 1921-1944, Thesis, University of Zurich Wadenswil. *Vill Ger* 1948.
- Erikson M, Cutz CS, Yatte SJ: Drug and pregnancy. *Clin Obstet & Gynecol* 1973; 16:200-211.
- Gentry JT, Parkhurst E, Bulin Jr: Epidemiological study of congenital malformations in New York State. *Am J Public Health* 1959;49:497-483.
- Malpas P: Incidence of human malformations and significance of changes in maternal environment in their causation. *J Obstet Gynecol* 1937;44:434-441.
- Marden PM, Smith DW, McDonald MJ: Congenital anomalies in the newborn infants, including minor variation. A Study of 4414 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromosome. *J Pediatr* 1964;64: 357-364.
- McIntosh R, Meritt KK, Richard MR, Samuels MH: The incidence of Congenital malformations. A Study of 5, 694 pregnancies. *Pediatrics* 1954;14:505-515.
- Mendricks CH: Congenital malformations; Analysis of 1953. Ohio records. *Obstet Gynecol* 1953;6:592-604.
- Neel JV: A Study of major congenital defects in Japanese infants. *Am J Hum Genet* 1958;10:298-311.
- O'Rahilly R: The nomenclature and classification. *Birth Defects* 1969;5(3):14-25.