

선천성 기형 및 유전성 질환의 전향적 역학 조사

아주대학교병원 유전학클리닉, 가톨릭의대 성빈센트병원 소아과*,
대한산부인과학회 경기수원시 산부인과지회[†]

김현주 · 김연경 · 고대균* · 김종현* · 최보원 외 39명[†]

A Prospective Epidemiological Study on Birth Defects : A Community Based Pilot Study

Hyon Ju Kim, M.D., Yeon Kyeong Kim, Dae Kyun Koh, M.D.*
Jong Hyun Kim M.D.*, Bo Won Choi, M.D. and 39 others[†]

*Genetics Clinic, Ajou University Hospital, Department of Pediatric, St. Vincent's Hospital,
School of Medicine, Catholic University of Korea*, Members of the Korean Association of
Obstetricians & Gynecologists in Suwon city[†], Suwon, Korea*

Purpose : This prospective pilot study is a part of the Korean NIH's effort to characterize congenital anomalies and genetic disorders in Korea and to establish a National Genetic Database.

Methods : This population-based study was conducted at all hospitals that deliver in the province of Suwon; a total of 39 hospitals from May 1, 1997 to April 30, 1999 for a two-year period. All outcome of pregnancies, including liveborn, stillborn, and TOP over 20wks gestation were subjects of this study for the presence of major congenital anomalies. Delivery records of each hospital and pediatric records of one tertiary hospital were collected and analyzed.

Results : The total number of pregnancy was 30,319 yielding 30,653 deliveries, including 269 still-born and 27 TOPs. The overall incidence of congenital anomalies was 1.2% (366 cases among 30,653 deliveries) with 0.5% from primary hospital, 1.4% of general hospital deliveries and 4.5% of tertiary hospital deliveries. The incidences of selective major congenital anomalies per 1,000 deliveries were 0.82 for Down syndrome, 1.79 for cleft lip with or without cleft palate, and 0.39 for open neural tube defect.

Conclusion : This pilot study represented the first community-based population data on congenital anomalies in Korea, differing from previous studies based on selective population of relative high-risk population from tertiary hospital delivery. Search for congenital anomalies among cohort by reviewing pediatric records yielded 38% of total anomalies, indicating the importance of combining both delivery and pediatrics records in generating accurate data for the incidence of congenital anomalies. (*J Korean Pediatr Soc* 2000;43:738-745)

Key Words : Congenital anomaly, Genetic disease, Incidence, Epidemiologic study, High risk population

* 이 논문은 1997년도 보건 의료기술연구개발사업 연구비에 의해서 지원되었음.

접수 : 1999년 12월 15일, 승인 : 2000년 3월 2일

책임저자 : 김현주, 아주대학교병원 유전학클리닉

Tel : 0331)219-5903 Fax : 0331)219-5299

E-mail : genetics@soback.kornet21.net

급격한 감소율을 보여 왔다. 그 요인은 영양, 위생 등 환경적 요소의 개선과 항생제, 면역 예방 주사 등에 의한 감염 질환의 치료 □ 예방 등 후천적인 요소가 크다. 그러나 선천성 기형 및 유전성 질환에 있어서는 아직도 효과적인 치료법이나 예방법이 없으므로 상대적으로 주산기 사망의 원인 중 이로 인한 비율이 커지고 있다. 따라서 21세기 의료의 주안점이 될 선천성 기형 및 유전성 질환의 효율적인 보건 정책 수립을 위해서는 정확한 통계에 근거한 발생 빈도 파악이 선행되어야 할 것이다.

선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도에 대한 통계학적 보고는 외국의 경우 Stevenson 등¹⁾은 2.3%, Warkany 등²⁾은 2-3%, Regemorter 등³⁾은 주기형을 1.7%로 보고하였다. 국내에서는 아직도 체계적인 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도에 대한 연구 보고 자료가 불충분한 실정이다. 그간 국내 연구 결과는 저자에 따라 발생 빈도가 0.8%에서 6.8%까지 매우 현저한 차이로 보고되고 있고⁴⁻¹³⁾, 표본수는 7천명에서 4만명 정도로, 1만명 이하의 연구가 대부분이었다. 대부분의 고위험군이 상대적으로 집계되는 2 □ 3차 병원 분만 자료를 중심으로 조사한 결과로서 우리나라의 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생률을 추정하기에는 대표성의 결여가 가장 큰 문제점으로 나타났다.

국립보건원이 주관이 되어 2년 동안 한국인의 선천성 유전 질환의 민족 특성 규명과 유전 정보 센터 설립을 위한 연구의 세부 과제로서 선천성 기형 및 유전성 질환에 대한 역학 조사를 실시하였다¹⁴⁾. 과거 연구의 한계성을 극복, 보완하기 위해서 지역 분만 인구 전체를 대표할 수 있도록 수원 전역에서 태어나는 분만아를 모집단으로 설정한 후 전향적인 연구를 수행함으로써 보다 대표성 있는 한국인의 선천성 기형 및 유전성 질환에 대한 발생률 추정을 위한 자료를 얻고자 하였다.

대상 및 방법

선천성 기형 및 유전성 질환의 역학 조사를 위한 모집단은 1997년 5월부터 1999년 4월까지 2년 동안 발생한 수원시의 모든 분만을 연구 대상으로 하였다. 이 역학 조사에는 34개의 1차 분만 병원 및 의원, 4개의 2차 병원, 그리고 1개의 3차 병원이 포함되었다. 대

한산부인과학회 경기수원 산부인과지회와 공동으로 연구 시행 전 설명회 및 중간보고회를 가졌으며, 소아과 지회 및 2 □ 3차 병원 소아과 관계자와의 직접적인 모임을 통해 연구 기간 동안 지속적인 협조 체제를 유지하였다.

연구 방법은 첫째로 각 분만 병원을 매달 방문하여 분만 대장에 의거한 조사 대상 분만(cohort)을 설정한 후 선천성 기형 및 유전성 질환에 대한 출산 통계를 조사하였다. 출산 형태, 출산 방법, 성별, 체중, 재태기간, 산모 연령, 다태임신, 산전 검사 여부의 임신 특성과 선천성 기형 및 유전성 질환(다운증후군, 구순구개열, 신경관 결손증 등)여부를 기록할 수 있는 분만 기록 양식'을 만들어서 조사하였다.

선천성 기형은 형태학적 이상과 기능적 문제 및 미용상의 중요성을 가지는 주기형(major malformation)과 심한 문제를 야기시키지 않는 소기형(minor malformation)으로 구분할 수 있으나 그 기준이 명확히 확립되어 있지 않다. 본 연구에서는 주로 주기형의 전체적인 기형 발생빈도와 아울러 다운증후군 등의 특정 유전성 질환의 발생빈도를 알고자 하였다.

둘째로 조사 대상 분만아 중 분만 대장 기록에는 선천성 기형 및 유전성 질환이 진단되지 않았지만 신생아기 이후에 진단될 수 있는 선천성 기형 및 유전성 질환에 대한 자료를 보완하고자 2 □ 3차 병원의 소아과와 유전학 클리닉 및 검사실의 의무 기록을 동시에 추적 조사하였다. 의심된 선천성 기형 및 유전성 질환자에 대해서는 유전학 클리닉으로 의뢰될 수 있도록 조치하여 유전 질환의 확진 및 가계도를 작성하고 유전 상담을 실시하였다. 본 연구 결과를 분석함으로써 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도 및 고위험군을 파악하여 효율적인 예방 관리가 가능하도록 하며, 현재 시행되는 산전 진단의 효율성과 문제점을 검증할 수 있는 기반 자료를 얻고자 하였다.

통계 처리 방법으로는 Chi-square test를 이용하였다.

결 과

1. 출산 통계

본 연구 대상의 모집단인 수원 시내에서 2년 동안 발생한 분만은 333쌍의 다태임신(쌍생아 332례)을 포함한 총 분만수 30,653례로 집계되었고 신생 30,357례,

사산 269례, 중절(제태기간 20주 이상) 27례로 조사되었다. 출산성비는 여성 100명에 대하여 남성 108명이었다. 출산 방법은 자연 분만 15,056례, 제왕절개 15,597례이었다

Table 1. The Incidence of Congenital Anomalies by Ascertainment Source of Cohort

	Number of Hospitals	Number of Delivery (%)	Congenital Anomaly	
			Number	(%)
Primary Hospital & medical practitioner's office	34	21,558(70.3)	103	0.5
General Hospital	4	4,763(15.5)	69	1.4
Tertiary Hospital	1	4,332(14.1)	194	4.5
Total	39	30,653(100.0)	366	1.2

Table 2. The Characteristics of Delivery Outcome in 366 Congenital Anomalies

	Total Pregnancy	Congenital Anomaly	
		Number	(%)
Outcome			
Liveborn	30,357	299	1.0
Stillborn	269	44	16.4
TOP*	27	23	85.2
Sex			
Male	15,927	194	1.2
Female	14,720	166	1.1
Unknown	6†	6	100.0
Gestational Age(wk)			
< 28	381	55	14.4
28-35	985	73	7.4
36-39	21,324	176	0.8
≥ 40	7,897	38	0.5
Unknown	66	24	36.4
Birth Weight(g)			
< 2,500	1,800	143	7.9
2,500-3,749	22,031	184	0.8
≥ 3,750	3,396	20	0.6
Unknown	3,426	19	0.6
Maternal Age(yr)			
< 20	296	5	1.7
21-34	27,655	276	0.9
≥ 35	2,327	78	3.4
Unknown	41	7	17.1

* TOP : Termination of Pregnancy(> 20wk), † 4 cases of TOP & 2 cases of liveborn with ambiguous genitalia

2. 조사 대상별 발생 빈도

선천성 기형 및 유전성 질환의 전반적인 발생 빈도는 1.2%로서 총 분만수 30,653례중 366례로 나타났다. 총 분만의 70%는 1차 병원에서, 30%는 2 □ 3차 병원에서 분만하였고, 조사 대상의 분만 병원에 따른 발생 빈도는 1차 병원 및 의원 0.5%, 2차 병원 1.4%, 3차 병원 4.5%이었다(Table 1).

3. 출산 형태별 발생 빈도

출산 형태별 발생 빈도는 신생 1.0%, 사산 16.4%, 중절 85.2%로 사산, 중절에서 높았으며 통계적으로 유의한 차이를 보였다($P<0.01$). 성별 발생 빈도는 남아 1.2%, 여아 1.1%로 남아의 발생 빈도가 높았으나 통계적 유의한 차이는 없었다. 제태기간별 발생 빈도는 28주 미만 14.4%, 28주 이상 36주 미만 7.4%, 36주 이상 40주 미만 0.8%, 40주 이상 0.5%로 미숙아에서 발생 빈도가 높았으며 유의한 차이를 보였다($P<0.01$). 출생 체중별 발생 빈도는 2,500g 미만 7.9%, 2,500g이상 3,750g 미만 0.8%, 3,750g 이상에서 0.6%로 저체중아에서 발생 빈도가 높았으며 유의한 차이를 보였다($P<0.01$). 산모 연령별 발생 빈도는 20세 미만 1.7%, 20세 이상 35세 미만 0.9%, 35세 이상 3.4%로 고연령군에서 높았으며 유의한 차이를 보였다($P<0.01$) (Table 2).

Table 3. Distribution of Congenital Anomalies by Korean Standard Classification of Diseases

	LB*	SB†	TOP□	Total	Incidence (per 1,000)
Nervous	20	8	3	31	1.01
Eye, ear, face & neck	5	1		6	0.19
Circulatory	54			54	1.76
Cleft lip & cleft palate	48	6	1	55	1.79
Digestive	38	3	1	42	1.17
Genital	9			9	0.29
Urinary	27	4		31	1.01
Musculoskeletal	34	3	1	38	1.24
Chromosomal	24	1	12	37	1.21
Others	40	18	5	63	2.25
Total	299	44	23	366	11.9

* LB : Liveborn, † SB : Stillborn, □ TOP : Termination of Pregnancy(> 20wk)

Table 4. Distribution of Congenital Anomalies

Anomaly	LB*	SB†	TOP□	Number	%
Central Nervous system					
Anencephaly	3	2	1	6	19.4
Meningoencephalocele	4	—	1	5	16.2
Spina bifida	1	—	—	1	3.2
Hydrocephalus	8	2	—	10	2.3
Microcephaly	1	—	—	1	3.2
Other(eg, Arnold Chiari malformation)	3	4	1	8	25.8
Total	20	8	3	31	100.0
Eye, ear, face, neck					
Ear obstruction	2	—	—	2	33.3
Absence of auricle	2	—	—	2	33.3
Other(eg, congenital anomaly, not specified)	1	1	—	2	33.3
Total	5	1	—	6	100.0
Cardiovascular system					
CHD*	—	—	—		
Cyanotic	3	—	—	3	5.6
Non Cyanotic	44	—	—	44	81.5
Single Umbilical Artery	4	—	—	4	7.4
Other(Congenital disease of heart, not specified)	3	—	—	3	5.6
Total	54	—	—	54	100.0
Cleft lip/Cleft palate					
Cleft lip	7	2	—	9	16.4
Cleft palate	13	1	—	14	25.5
Cleft lip & palate	28	3	1	32	58.2
Total	48	6	1	55	100.0
Gastrointestinal system					
Imperforated anus	13	—	—	13	31.0
Gastroschisis & Omphalocele	2	3	1	6	14.3
Intestinal atresia	9	—	—	9	21.4
Pyloric stenosis	6	—	—	6	14.3
Esophageal atresia	3	—	—	3	7.1
Other(eg, congenital megacolon, malrotation)	5	—	—	5	11.9
Total	38	3	1	42	100.0
Genitourinary system					
Undescended testis	2	—	—	2	5.0
Hypospadias	3	—	—	3	7.5
Undetermined sex	3	—	—	3	7.5
Hydrocele	1	—	—	1	2.5
Polycystic kidney	—	3	—	3	7.5
Hydronephrosis	20	1	—	21	52.5
Other(eg, ectopic kidney, single kidney)	7	—	—	7	17.5
Total	36	4	—	40	100.0
Musculoskeletal system					
Polydactyly	14	—	—	14	36.8
Club foot	7	—	—	7	18.4
Syndactyly	5	—	—	5	13.2
Other(eg, calcaneovalgus, claw hand deformity)	8	3	1	12	31.6
Total	34	3	1	38	100.0
Chromosomal abnormalities					
Down syndrome	14	—	11	25	67.6
Edward's syndrome	—	1	—	1	2.7
Other(eg, deletion of 9p syndrome)	10	—	1	11	29.7
Total	24	1	12	37	100.0
Others(eg, congenital anomaly, NOS)	40	18	5	63	100.0

* LB : Liveborn, † SB : Stillborn, □ TOP : Termination of Pregnancy(> 20wk)

Table 5. Source of Information on Selected Genetic Disorders & Congenital Anomalies in 30,653 Cohort

	OBGY* Delivery Record	Pediatric Medical Record [†]	Genetics Laboratory	Total	Source from other than Delivery Unit (%)
Down Syndrome					
Liveborn	2	10	2	14	12(86.0)
Stillborn	—	—	—	—	—
TOP [□]	8	—	3	11	3(27.0)
Total	10	10	5	25	15(60.0)
Other Chromosomal Abnormality					
Liveborn	2	1	7	10	8(80.0)
Stillborn	1	—	—	1	—
TOP	2	—	—	1	—
Total	4	1	7	12	8(67.0)
Cleft Lip and/or Cleft Palate					
Liveborn	32	16	—	48	16(33.0)
Stillborn	6	—	—	6	—
TOP	1	—	—	1	—
Total	39	16	—	55	16(29.0)
Open Neural Tube Defect					
Liveborn	5	3	—	8	3(37.5)
Stillborn	2	—	—	2	—
TOP	2	—	—	2	—
Total	9	3	—	12	3(25.0)

* OBGY: obstetrics & gynecology, [†] Pediatric department of Ajou university hospital & Saint Vincent hospital,[□] TOP: Termination of Pregnancy (> 20wk)

4. 선천성 기형의 종류별 발생빈도

조사된 기형은 한국 표준 질병 사인 분류¹⁾에 의거하여 다음과 같이 분류하였다. 신경계, 눈 □ 귀 □ 열굴 및 목, 순환기계, 토순 및 구개열, 소화기계, 비뇨기계, 생식기계, 근골격계, 염색체 이상, 기타 구순구개열이 55례로 15.0%로서 가장 많았고, 심혈관계 질환이 54례로 14.8%, 근골격계 질환이 38례로 10.4%, 다운증후군을 포함한 염색체 질환이 37례로 10.1%, 소화기계 질환이 36례로 9.8%, 비뇨기계 질환이 31례로 8.5%, 중추신경계 질환이 31례로 8.5%, 생식기 질환이 9례로 2.5%로 나타났다(Table 3). 아울러 각 기관별로 보다 상세한 기형의 종류와 빈도를 조사하였다(Table 4). 유전성 질환별 발생 빈도는 1,000명의 분만아 중 다운증후군의 경우 0.82, 구순구개열의 경우 1.79, 신경관 결손증의 경우 0.39 등으로 나타났다.

5. 조사 자료별 기형 분포

총 366례의 선천성 기형 및 유전성 질환의 62%는 분만 대장, 38%는 소아과와 유전학 클리닉 및 검사실 등 분만 대장 외의 의무 기록에서 발견되었다. 세부적으로는 다운증후군의 60%, 다운증후군 외의 염색체 이상의 67%, 구순구개열의 29%, 신경관 결손증의 25%는 분만 대장에는 기록되어 있지 않았고, 신생아 후기 의무 기록과 유전학 검사실 산전검사 기록에서 발견할 수 있었다(Table 5).

고 찰

본 연구의 결과 첫째로 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도는 조사 대상의 모집단 설정에 따라 크게 달라짐을 보여주고 있다. 1 □ 2 □ 3차 병원에서 발생한 모든 분만을 연구 대상으로 한 발생 빈도는 1.2%인데 비해, 1차 병원 및 의원 분만군에서는 0.5%, 2차 병원 분만군에서 1.4%, 3차 병원 분만군에서

Table 6. Review of Previous Studies on the Overall Incidence of Congenital Anomalies in Korea

Cohort			Composition			Total	Study Period	The Incidence of the Congenital Anomaly (%)
Source			LB	SB	TOP			
R*4	G [†] (1)	NR [‡]	7,077			7,077	3y8m(1965-68)	0.8
R5	T [□] (1), G(2)	DR [§] , MR ^{**}	11,367	286		11,653	3y (1970-72)	6.8
R6	T(1)	DR, NR	20,975	551		21,526	12y7m(1972-84)	0.8
R7	T(1), G(1)	DR, NR	41,618	1,288		42,906	6y (1977-82)	4.3
R8	T(1)	DR, NR	6,444	139		6,583	3y8m(1980-84)	3.1
R9	G(1)	DR, NR	36,132	917		36,689	5y (1981-85)	2.7
R10	G(1)	DR, NR	8,796	163		8,959	3y (1983-86)	2.7
R11	T(1)	DR, NR	10,867	252		11,119	5y (1983-88)	1.5
R12	T(1)	DR, NR	8,472	112		8,584	5y7m(1985-90)	2.6
R13	T(1)	DR, NR, MR	9,438	131		9,569	5y (1992-96)	5.0
Present Study	T(1), G(4), P [§] (34)	DR, NR, MR, GL ^{††}	30,357	270	26	30,653	2y (1997-99)	1.2

LB : Liveborn, SB : Stillborn, TOP : Termination of Pregnancy (> 20wk), *R4-13 : Reference of Previous studies, [†]G : General hospital, [□]T : Tertiary hospital, [§]P : Primary hospital, [‡]NR : Newborn record, [§]DR : Delivery room record, ^{**}MR : Medical records of OPD & admission, ^{††}GL : Genetics laboratory

4.5%로 상승하는 사실을 알 수 있다. 특히 3차 병원 분만에서의 높은 발생 빈도는 1-3개의 대학 □ 종합병원 분만을 대상으로 선택적인 모집단을 설정한 기존의 연구 결과와 유사하다(Table 6)⁴⁻¹³. 이는 산전 검사로 선천성 기형 및 유전성 질환이 의심되는 경우 중 □ 소 병원에서 대학 □ 종합 병원으로 산모를 의뢰함으로 인해 고위험군의 분만이 집중되어 3차 병원의 분만만을 대상으로 조사한다면 선천성 기형 및 유전 질환의 발생 빈도가 높게 산출될 것이다(over estimate).

심 등¹⁵⁾에 의하면 신생아의 출산 남녀 성비가 120.1 : 100에 달하여 최근 한국인 출산 성비의 증가 경향에 대한 우려를 보고한 바 있지만, 수원 지역에서 시행한 본 연구 결과에서는 자연적인 출산 성비(2차 성비)인 106에 가까운 108을 보여주고 있어 다행스러운 추세이나, 제왕절개술 빈도는 15,597례로 박 등¹⁶⁾이 보고한 30-40%보다 높은 50.9%를 기록하고 있다.

본 연구에서는 신생아, 사산아는 물론 재태기간 20주 이상의 중절 임신도 조사 대상으로 포함하였다. 사산, 중절이 차지하는 비율은 총 분만의 1%로 미소하였지만, 총 선천성 기형 및 유전성 질환의 366례 중 67례가 발견되어 18%로 비중있는 몫을 차지하고 있음을 보여준다. 중절임신 27례중 85%인 23례에서 선천성 기형 및 유전성 질환이 발견되었으며, 이 중에는

산전진단된 9례의 다운증후군과 2례의 신경관 결손증이 포함되어 있었다. 이는 90년대 이후 산전진단의 보편화로 인한 선천성 기형 및 유전성 질환의 임신중절이 증가하고 있음을 보여주고 있다.

둘째로 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도는 진단 및 의무기록의 정확성에 의해서 크게 달라질 수 있다. 양 등¹³⁾은 신생아기 이후에 발견된 선천성 기형 및 유전성 질환자가 30%였다고 보고한 바 있다. 본 연구에서도 선천성 기형 및 유전성 질환의 38%는 분만대장에서 발견할 수 없었다. 즉 분만 대장 기록만을 조사할 경우, 분만시에는 진단이 아직 안된 경우와 의무기록시 누락됨으로 인해 진단 가능한 선천성 기형의 경우가 보고되지 않으면 발생빈도가 실제보다 낮게 산출될 것이다(under estimate). 따라서 조사 대상 분만의 신생아기 이후의 의무기록을 추적 조사하여 분만 시기에 간과되는 선천성 기형 및 유전성 질환의 사례를 보완할 필요가 있다.

본 연구에서 조사된 총 25례의 다운증후군 중 14례의 신생아의 경우 분만 대장에서는 2례만이 발견되었고 대부분인 9례는 소아과와 유전학 클리닉 의무 기록에서 발견되었다. 반대로 11례의 중절 분만 중 분만 대장 8례가, 유전학 클리닉 의무 기록에서 3례가 발견되었다. 다운증후군 외 12례의 염색체 질환의 70%는 분만 대장에서 발견할 수 없었다. 염색체 이상으로 인

한 기형일 경우 이학적 검사만으로는 진단이 불확실하고 염색체 검사를 통해서만 확진될 수 있으므로 진단이 되기까지 시간이 걸림이 예상될 수 있겠다. 그러나 이학적 검사(맨눈검사)만으로도 출생 후 쉽게 진단될 수 있는 구순구개열의 30%와 신경관 결손증의 25%가 분만 대장 기록에서 누락되었다는 점은 현 의무 기록 보고의 열악성의 문제점을 보여주고 있는 좋은 예라고 할 수 있겠다.

따라서 의무 기록에 정확한 진단을 누락하지 않고 기재하여 보고하는 의료인들의 노력이 필수적이며, 아울러 선천성 기형 및 유전성 질환이 의심될 경우 지역 사회내 3차 병원의 유전학 클리닉 등으로 의뢰하여 확진 및 상담을 통하여 선천성 기형 및 유전성 질환을 관리, 예방하는 의료 전달 체계가 확립되고 활성화되어야 정확한 진단 자료를 얻을 수 있고 나아가서는 이러한 연구를 통해서 얻어진 결과가 환자와 가족들에게 직접적인 도움으로 돌아갈 수 있게 될 것이다.

본 연구는 한국인에서 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도를 조사하기 위해 연간 전국 총 출생아 수 60만여 명의 4.7%에 가까운 모집단을 대상으로 한 길잡이 연구(pilot study)였다. 앞으로 한국인의 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도를 대표할 수 있는 자료를 얻기 위한 연구에서는, 첫째로 한 지역의 1 □ 2 □ 3차 병원에서 발생한 모든 분만을 모집단으로 삼아 한국인 분만 전체를 반영할 수 있는 대표성이 있는 연구 집단(모집단) 설정이 필요하다. 둘째로 그 대상을 주산기 이후에도 추적 조사하여 선천성 기형 및 유전성 질환의 진단 기록을 보완할 수 있는 전향적인 연구 방법을 모색하여야 한다. 셋째로 선천성 기형 및 유전성 질환의 산전 진단과 중절 임신에 대한 체계적인 조사가 병행되어야 하며, 넷째로 발견된 선천성 기형 및 유전성 질환 사례의 추적 관찰 및 유전 상담을 통한 체계적인 관리와 예방이 필요하다.

향후 이러한 연구 결과에서 얻어진 자료가 축적되면 한국인의 선천성 기형 및 유전성 질환의 특성이 밝혀지게 되고, 21세기 합리적이고 유용한 국내 의료 보건 정책을 수립하는데 근거가 될 수 있다.

요 약

목 적 : 한 지역사회에서 발생한 신생, 사산, 중절(20주 이상)의 모든 분만을 모집단으로 하여 선천성 기형

및 유전성 질환의 발생 빈도에 관한 대표성 있는 자료를 얻고자 했다.

방 법 : 97년 5월부터 99년 4월까지 2년간 수원시 39개 분만 병원에서 발생한 분만을 연구 대상으로 설정하고 전향적으로 분만 대장, 소아과 및 유전학 클리닉의 의무 기록을 검토 조사하였다.

결 과 :

1) 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도는 1.2%로 총 분만 30,653례(신생 30,357, 사산 269, 중절 27) 중 366례이었다.

2) 총 분만의 70%는 1차, 30%는 2 □ 3차 병원에서 분만되었고, 1차 병원 분만 0.5%, 2차 병원 분만 1.4%, 3차 병원 분만 4.5%로 발생 빈도의 현저한 차이를 보였다.

3) 출산 형태별 발생 빈도는 신생 1.0%, 사산 16.3%, 중절 85.2%이었다.

4) 재태기간 36주 미만 9.4%, 2500g 미만 7.9%, 산모 연령 35세 이상 3.4%의 발생 빈도를 보여 통계적으로 유의한 고위험군으로 분석되었다.

5) 전체 선천성 기형의 62%는 분만 대장, 38%는 분만 대장 외의 소아과 및 유전학 클리닉의 의무 기록에서 발견되었다.

결 론 : 본 연구는 우리 나라 최초로 한 지역사회 중심으로 선천성 기형 및 유전성 질환의 발생 빈도를 조사한 전향적 역학 조사 결과, 조사대상의 대표성이 있는 모집단 설정과 정확한 진단의 확립은 물론 현 의무기록 보고의 열악성을 보완하는 것이 정확한 한국인의 선천성 기형 및 유전질환 빈도와 특성을 파악하는데 필수적인 요소라는 점을 제시하고 있다.

감사의 글

본 연구에 참가해주신 수원시 산부인과지회 소속 선생님들은 본 논문의 공동저자이시나 본 학회지의 규정에 따라 감사의 글에 명단을 올림을 알립니다. 한국에서는 처음으로 실시한 지역사회 중심의 선천성 기형의 역학조사에 참여하여 주신데 대하여 감사하며 부득이한 사정으로 저자명단에서 빠진 것에 양해를 구합니다. 대한산부인과학회 경기수원시 산부인과지회 김기선, 김부강, 김용길, 김재호, 김종복, 김종한, 김종현, 류성하, 문봉태, 박석용, 박영양, 박원집, 박종식, 배혜경, 서제식, 송규환, 신상섭, 오기석, 유영옥, 유영철,

유정옥, 유철모, 이기호, 이득기, 이방원, 이순미, 이승철, 이재승, 이재옥, 이재찬, 이춘근, 차정일, 최동승, 최영송, 최응환, 한우진, 홍성선, 홍승천

참 고 문 헌

- 1) Stevenson SS, Worcester J, Rice RG. Congenitally malformed infants and associated gestational characteristic. *Pediatrics* 1955;6:37-50.
- 2) Warkany J, Kalter H. Congenital malformations. *N Engl J Med* 1961;265:993-1001.
- 3) Regemorter NV, Dodion J. Congenital malformation in 10,000 consecutive births in a university hospital, Need for genetic counselling and pre-natal diagnosis. *J Pediatr* 1984;104:386-90.
- 4) 최경옥. 선천성 기형의 임상적 연구. 카톨릭대학 의학부 논문집 1969;16:203-12.
- 5) 안 민. 한국인 출산아의 선천성 기형에 대한 관찰. *소아과* 1975;18:367-75.
- 6) 김성오, 장순섭, 신재훈, 문수지, 박종무. 선천성 기형에 대한 통계적 관찰. *소아과* 1988;31:161-66.
- 7) 김용섭, 최양숙, 김찬영. 신생아실에서 확인된 선천성 기형에 대한 임상적 관찰. *소아과* 1985;28:131-39.
- 8) 최중환, 정현중, 윤종구. 선천성 기형에 관한 임상적 고찰. *소아과* 1985;28:376-85.
- 9) 전성숙, 김효신, 최양숙, 서순상. 선천성 기형아의 임상적 고찰. *소아과* 1987;30:491-97.
- 10) 황찬규, 임병호, 김기복. 출산아의 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. *소아과* 1988;31:306-14.
- 11) 최현주, 김경희. 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. *소아과* 1990;33:754-61.
- 12) 권영수, 오홍근, 김진제, 소청옥, 정진희, 정진영. 선천성 기형에 대한 임상적 고찰. *소아과* 1992;35:315-21.
- 13) 양영진, 정진영, 박상규. 선천성 기형에 대한 통계학적 고찰. *대한신생아학회지* 1997;4:170-77.
- 14) 국립보건원. 한국인의 선천성 유전질환의 민족 특성 규명과 유전정보센터 설립. 보건복지부 1999;26-35.
- 15) 심일구, 임경빈, 남선희, 이은찬, 이승호, 김희범. 최근 6년간 순천향대학교 의과대학 구미병원에서 출생한 신생아 출생성비에 관한 통계보고와 문제점에 대한 고찰. *대한산부회지* 1997;40:751-57.
- 16) 박중신, 강철환, 김창엽. 제왕절개술률의 현황과 질 지표로서의 의의. *대한산부회지* 1997;40:1943-53.