

기형아출산 급증하고 있다.

이기준/중앙일보 생활과학부 기자

국내에도 몇년 전부터 정신박약아나 손가락·발가락이상, 선천성심장판막증 등의 선천적으로 이상증세를 보이는 기형아의 출생이 빈번해지고 있다.

이러한 선천성 이상질환은 대개 염색체의 이상에 의한 유전질환을 말하는데 세계적으로는 모든 출산아의 약 2%에 이르고 있으며 우리나라의 경우에도 선천성 기형아의 발생빈도가 2%정도로 이와 비슷한 수치를 보이고 있다.

그런데 선천성기형아중 약 0.6%정도가 염색체이상으로 밝혀지고 있는 만큼 염색체 이상이 반드시 기형아의 원인이 되고 있지는 않다는 것이 전문가들의 분석이다.

그러나 연세대 의대 산부인과에 따르면 임신초기에 유산되는 경우의 50~60%에서 염색체 이상이 발견되며 사산아중 5%정도에서도 염색체 이상이 발견되고 있을 만큼 그리 적지는 않은 것이다.

이처럼 염색체 이상을 일으킨 태아가 태어나기전 상당수가 유산되거나 사산되기 망정이지 만약에 모두 태어난다면 출생빈도는 이보다 훨씬 높아지게 될 것은 물론이고 커다란 사회문제가 될 것이다.

서울대 의대 산부인과팀이 지난 88년 1월부터 이 병원 인구의학연구원 세포유전학 연구실에서 염색체 이상이 우려되는 1백65명의 임신부를 대상으로 검사해본 결과 10.3%나 되는 17명의 태아에게서 염색체 이상이 발견됐다.

또 연세대 의대 산부인과팀이 지난 85년 1월부터 올7월까지 출산전 유전질환에 대한 검사를 받으러 온 임신부중 유전질환이 우려되는 임신부 3백63명을 대상으로 조사한 결과 3%인 11명의 태아에게서 염색체 이상이 발견됐다.

한편 고려대 의대 산부인과팀은 이미 태어난 아동중 남아 92명, 여아 65명등 총 1백57명의 정신박약아동을 대상으로 염색체 이상 빈도를 조사한 결과 20.4%인 32명에게서 염색체 이상을 발견했다.

염색체 이상이란 인간이 가지고 있는 46개의 염색체중 어느 염색체가 잘못됐거나 정상인보다 수효가 많을 때, 혹은 적을 때 나타나는 증상이며 또 성(性)을 결정하는 XY염색체의 이상에서도 나타나게 된다.

예를들어 정신박약과 신체이상을 보이는 다운증후군(Down Syndrome)은 정

상인보다 염색체수가 하나 많거나 21번 염색체의 이상으로 생기며 크라인펠터증후군(Klinefelter syndrome)은 성(性)을 결정하는 염색체가 정상인보다 하나더 많은 XXY형 등으로 되어 남성과 여성의 성장이 뚜렷이 구별되지 않고 있다.

이러한 염색체이상은 출산전에 미리 진단해낸다 할지라도 현재의 의료기술로는 사실상 근본적 치료가 불가능하다는 데 문제가 따른다.

따라서 이런 태아를 임신하고 있다는 진단이 나온다면 그 시기를 놓치기 전에 미리 임신중절 등의 적절한 조치를 취해서 가족전체의 불행을 물론 사회에 미치는 영향을 줄이는 것이 오히려 효과적이라는 것이 전문가들의 의견이다.

그러면 이러한 염색체의 이상질환은 왜 발생하는가.

그 원인은 우선 부모의 염색체이상으로부터 유전되는 것이 가장 큰 원인으로 알려지고 있다.

서울대 의대 산부인과에서는 염색체의 이상을 보인 태아의 모체를 조사해본 결과 17명중 47%나 되는 8명의 여성에게서 염색체이상이 발견됐다.

또 원인은 아직 자세히 밝혀져 있지는 않지만 여성이 35세이상 고령으로 임신할 경우 염색체이상의 질환이 높게 나타나는 것으로 알려져 있다.

임상통계에서도 정상인이 임신제1기에서 염색체이상이 발현할 확률은 6.8%이고 이 위험도는 산모의 나이가 많을수록 더 증가한다고 보고되고 있다.

서울대 의대 산부인과가 조사한 바에 따르면 염색체이상을 보인 17명의 대아중 35%나 되는 6명의 임신부의 나이가

정상인 여성이라도 고령으로 출산을 목적으로 임신했다면 반드시 임신초기에 유전질환에 대한 검사를 미리 받아야할 것으로 지적되고 있으며, 젊은 여성이라도 임신초기에 이에 대한 의심이 있을 경우 미리 검사를 받는 것이 좋을 것이다.

35세 이상으로 이들에 모체의 염색체는 정상이어서 이런 사실을 뒷받침해주고 있었다.

따라서 정상인 여성이라도 고령으로 출산을 목적으로 임신했다면 반드시 임신초기에 유전질환에 대한 검사를 미리 받아야할 것으로 지적되고 있다.

이런 사실은 핵가족을 목적으로 여성이 단산조치를 취했다가 불의의 사고로 자녀를 잃었다든지 이혼하고나서 새로운 결혼생활을 시작하는 사람들의 수가 근래에 늘어남에 따라 임신을 목적으로 난관복원수술이나 정관복원수술을 하는 사람들이 급증하면서 더욱 절실히 요구되고 있다.

고령대 부속 구로병원 산부인과만 하더라도 난관복원수술을 받으러 오는 여성의 수가 과거에는 연평균 20명 정도였으나 얼마전부터 한해 1백명 정도로 부쩍 늘어나고 있다는 것이다.

한편 유전질환중 다운증후군의 경우는 35세 이전의 임신부 태아에게서도 자주 발견되고 있어 젊은 여성이라도 임신초기에 이에 대한 의심이 있을 경우 미리 검사를 받는 것이 좋을 것이다.

염색체이상을 일으키는 그밖의 원인으로는 마약이나 항생제·스테로이드 등의 과도한 약물복용과 방사능·대기수질 오염·중금속오염등 각종 공해물질에 의한 환경요인도 큰 영향을 미치는 것으로 분석되고 있다.

지난86년의 체르노빌원자력발전소가 파괴되 쏟아져나온 방사능때문에 수백명의 사망자와 함께 수천명의 기형아가 앞으로 태어날 것으로 우려되고 있는 것은 이미 잘 알려진 사실이다.

염색체이상은 반드시 모계에서만 유전되는 것이 아니라 부계에서도 유전되고 있다.

국내에서도 얼마전 21번염색체의 이상이 있으며 정신질환이 있는 남편과의 사이에서 세번째 임신한 여성의 태아가 염색체이상이 발견됐는데 조사결과 이것은 부친에게서 전해진 것으로 판명됐다.

임신하고나서 출산전 유전질환의 유무를 진단하는 데는 대개 양수천자법, 음모막음모샘플링법, 혈청AFP수치측정법, 체대혈채취검사법등이 이용되고 있다.

양수천자법은 임신중기(15~18주)에 사용하는 방법으로 방법이 간편하다는



장점이 있다. 그러나 세포배양에 걸리는 시기가 2~3주로 너무 오래 걸리므로 태아의 이상이 발견될 경우 잘못하면 임신중절을 위한 시기를 놓치거나 너무 늦어 짐으로써 산모에게 주는 후유증이 그만큼 커진다는 위험성이 따른다.

반면 음모막음모샘플링법은 임신초기인 9~11주에 실시할 수가 있고 세포배양에 걸리는 시간도 수시간~며칠로 아주 짧은 장점이 있어 근래에 아주 많이 이용되고 있다. 이 방법은 임신초기에 일찍 발견해낼 수 있어 즉시 임신중절이 가능해 모체에게 주는 후유증도 그만큼 줄어들게 된다.

혈청AFP수치측정법은 국내에서도 최근 개발돼 사용되는 것이다. 이것은 여성이 임신할 경우 혈청알파 페트프로테인(AFP)이라는 단백질의 일종의 수치가 임신 5주부터 검출되기 시작해 11주부터 증가하며 28주에 최고치를 나타내다가 34주까지 평형을 이루며 35주부터 감소하는 일정한 곡선을 그리는데 염색체이상이나 기형증세가 있을 경우 이 곡선의 최고점과 최저점 등의 치수가 정상인과는 달라진다는데 착안해 임신부의 혈청 검사만으로도 염색체의 이상유무를 진단해낼 수 있다는 방법이다.

한편 체대혈채취법은 국내에서 지금까지 서울대와 연세대등 두군데 정도에서 실시중인 것으로 임신한 여성의 피아땀들을 통해 혈액을 채취해 이를 검사, 염색체이상은 물론 각종 유전질환과 빈혈등까지 아주 자세하게 모두 체크해낼 수 있는 방법이다. †