

태아의 유전적 결함과 성숙도 사정

박 영 속
(서울대학교 간호대학 교수)

태아의 건강을 사정하기 위하여 가장 흔히 사용하는 방법은 초음파 검사와 전자 태아 감시기(electronic fetal monitoring)를 이용한 무자극 검사(nonstress test), 청각자극 검사(acoustic stimulation test), 자극 검사(stress test)이다. 그외에 양수천자와 양수경(amnioscopy), 태아경(fetoscopy), 모체의 호르몬 및 효소 검사 등이 있으나 임상에서 보편적으로 이용되는 방법은 아니다. 본 고에서는 임신초기에 태아의 유전적 질환이나 선천성 결함을 발견하기 위한 검사를 소개하고 임신말기에 태아의 성숙도 및 안녕을 평가하는 방법으로 양수천자, 자기공명기, 모체 혈청검사, 태동 등에 관하여 기술하고자 한다.

I. 태아의 유전적 질환 및 선천적 결함 검사

임신초기에 태아의 유전적 질환이나 선천적 결함을 조사하는 방법으로 융모막 생검, 양수천자, 임부의 혈청 alpha-fetoprotein(AFP) 선별검사 등이 있다. 유전 상담을 통하여 유전성 질환을 가진 태아를 출산하기 전에 진단함으로써 치료 및 예방을 할 수 있다. 또한 이미 선천적 결함을 가진 태아일 경우 부모가 임신을 계속 유지 할 것인지 아닌지를 결정하는 데에 간호사는 정보를 제공하여 도와주어야 한다. 그리고 다음 임신에서 재발의 위험성을 예측하고 위기 상황에서 부부가 함께 최선의 결정하도록 도와

준다. 산전에 태아의 유전적, 선천적 결함을 검사하도록 지도할 임부는 다음과 같다.

- (1) 과거에 Down씨 증후군 또는 다른 염색체 질환이 있는 아기를 분만했거나 그런 산모와 가까운 친척이 되는 임부
- (2) 35세 이상의 고령 임부 또는 33세 이상이라도 태아의 선천성 질환을 무척 염려하는 임부
- (3) 태아가 산전진단이 가능한 유전학적 대사질환에 걸릴 확률이 높은 경우
- (4) 자신의 아기 또는 형제 중 성과 연결된 열성 질병이 있는 경우(예, 근육위축)
- (5) 과거에 신경관 결함(neural tube defect)이 있는 아기를 분만했던 임부

* 유전적 결함

한 개체의 발육은 서로 상호작용을 하는 두 인자 즉 유전적 요인과 환경적 요인에 영향을 받는다. 유전적 요인은 이미 임신 당시부터 존재하며 체세포 돌연변이가 일어나지 않는 한 일생동안 변함이 없다. 그러나 환경적 요인은 항상 변하고 있다. 유전학적으로 어떤 병에 걸리게 되는 요인은 다음과 같다.

- 염색체 이상(chromosome abnormality)
 - 단일 돌연변이 유전자(single mutant gene)
 - 환경적 요인과 상호작용하는 다발성 돌연변이 인자(multiple mutant gene)
- 돌연변이 유전자에 의한 질환은 우성, 열성,

반성 또는 X-연관으로 나눌 수 있다. 우성인 경우에 돌연변이 유전자를 가진 염색체가 하나만 있어도 병이 나타난다. 열성인 경우에는 두 염색체가 모두 돌연변이 유전자를 가지고 있어야 병이 나타난다. X-연관 유전인 경우에는 돌연변이 유전자가 X 염색체에 있다. X-연관으로 오는 유전(어머니가 보인자)의 특징적인 가족형은 남아의 50%가 병에 걸리고 여아의 50%가 보인자

(carrier)가 된다. 병적인 남자에게서 생긴 딸들은 전부 보인자가 되고 그의 아들들은 모두 정상이다. 혈우병, 색맹이 대표적인 예이다.

인간은 23쌍의 염색체가 있다. 한 쌍의 염색체 구성원은 유전기능이 서로 같고 보충적이며 모양이 서로 비슷하다. 상염색체(autosome)는 그 모양으로 A B C D E F G 7군으로 나누고 1번에서 22번까지 번호가 붙어 있다(그림1참조).

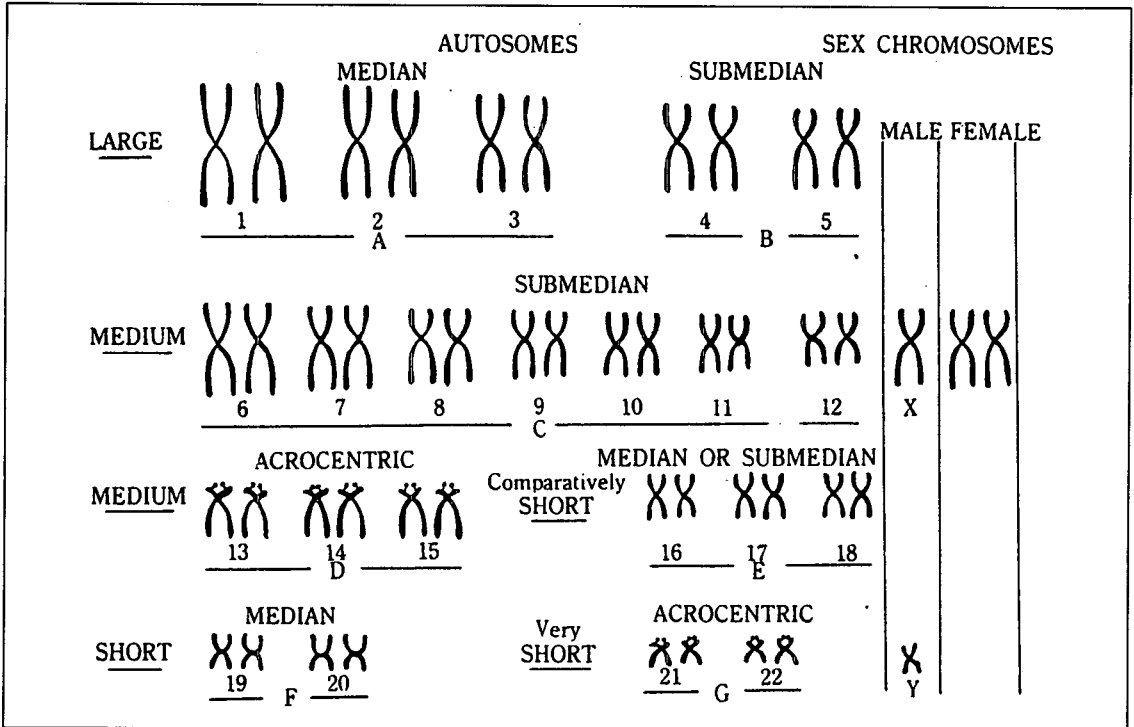


그림 1. 정상인의 염색체

염색체 이상의 가장 흔한 원인은 감수분열이 잘못되어 생식세포내로 염색체가 하나 덜 들어가거나 하나 더 들어가서 수정란이 단체성이나 3체성으로 되는 것이다. 성염색체가 하나밖에 없는 경우(45, XO)는 대개 태아 때 일찍 유산되기 쉬우나 생존하게 되면 Turner 증후군이 된다. 3개의 성염색체가 있는 경우는 XXX증후군(triple X syndrome, 47, XXX)이나 Klinefelter 증후군(47, XXY)에서 볼 수 있다.

상염색체(autosome)의 단체성(monosomy)은 살지 못한다. 그러나 상염색체의 3체성(trisomy)은 흔히 볼 수 있다. Down 증후군에서는 G 염색체가 하나 더 있다(21번째 염색체가 3개이다: 47,XX, +21). Edwards 증후군에서는 E 염색체가 하나 더 많다(18번째 염색체가 3개이다: 47,XX, +18). Patau 증후군에서는 D 염색체가 하나 더 많다(13번째 염색체가 3개이다: 47,XX, +13).

염색체의 파손(breakage)이나 전좌

(translocation)로 인한 염색체의 형태 이상이 있다. 묘성증후군(cat-cry syndrome)에서는 5번 염색체의 짧은 쪽 즉 단완(short arm)이 없는 경우이다(표 1. 참조).

1) 양수천자

태아의 유전적 질환이나 선천적 결함을 조사하는 방법으로서 양수천자는 임신 제 16-17주에

표 1. 염색체 이상에 의한 임상 증후군

증후군	빈도	이상형	임상 및 검사소견
Klinefelter 증후군	1:400 출생 남아	47, XXY 또는 그 변형 YY/XXY XX/XXY	가장 흔한 남성 성선 기능 저하증의 원인이다.
XXY 증후군	1:500 출생 남아	47, XYY	표현형은 남아, 행동 이상, 키가 크고, testosterone의 혈청농도 상승
3X 증후군	1:1,000 출생 여아	47, XXX	지능 저하, 월경 불규칙, 임신율 저하
XXXY 증후군	불명	48, XXXY	지능 저하, 양안 결리증(hypertelorism), 안내각 췌피(epicanthus), 사시, 음낭 형성 부전, 작은 고환, 요골-척골 융합, 측만(scoliosis), 후만(kyphosis) 증상은 일정하지 않다.
Turner 증후군 (gonadal genesis)	1:2,500 출생 여아	45, X 또는 변형 XO/XX	
Down 증후군 (몽고증)	1.8:1,000 출생 유산태아	47, XX, +21 또는 47, XY, +21	이것은 가장 흔한 상염색체 이상이다.
Edwards 증후군 (18 trisomy)	0.3:1,000 출생	또는 그 변형 46 47, XX+18 또는 47, XY, +18	양수 과다, 작은 태반, 단일 제대 동맥, 저출생 체중, 지능 저하, 귀머거리, 후두굴 볼출, 저위(低位)의 변형된 귀, 잉어 같은 입, 좁은 입천장, 특징적인 손의 자세(둘째손가락이 셋째손가락 위에, 새끼손가락이 약지손가락 위에 덮여 있다), 피부 이상, 골격근 형성 부전, 심장, 위장, 신장 기형
Patau 증후군(13 trisomy)	0.2:1,000 출생, XY, +13	47, XX, +13	전뇌(forebrain), 후각 및 시신경의 불완전 발육, 소운동 발작, 지능저하, 소두증, 넓은 대천문 및 시상봉합(sagittal suture), 이마의 혈관종, 국소성 두개골 결손, 소안구증(小眼球症), 구순 및 신장 이상, 태아 혈색소의 존속
묘성 증후군(貓聲症候群) cat-cry(cri-du-chat)syndrome	불명 주로 여자에 온다.	46, XX, 5p- 또는 이보다 드물지만 46, XY, 5p-	고양이 울음소리 같은 울음소리, 저출생 체중, 지능 저하, 소두증, 양안 결리증, 안내각 췌피(epicanthus), 저위의 변형된 귀, 소악증(micrognathia), 살이 오르지 않고 키가 작다. 큰 전두동(frontal sinus), 머리카락이 일찍 희어진다. 중앙 두개골 결손, 잉어 같은 낚, 매부리코, 요도 하열, 화골핵의 심한 지연
4p-증후군	불명	46, XX, 4p	저출생 체중, 지능 저하, 경련, 중앙이 들어간 안면(midface dysplasia), 길고 가늘어진 손가락, 피부 이상
18q-증후군	불명	46, XX, 18q- 46, XY, 18q-	여러 가지 다발성 기형, 그러나 특징이 분명하지 않은 증후군이다.
18p-증후군	불명	46, XX, 18p- 46, XY, 18p	

시행하는 것이 바람직하다. 그 이유는 이시기에 양수의 양이 충분하여 복부를 통해 자궁으로 접근하는 것이 쉬우며 양수내에 살아있는 세포와 살아 있지 않는 세포의 비율이 비교적 높으며 태아가 생존력에 도달하기까지 시간적 여유가 있다는 점이다. 양수천자를 하기 전에 초음파 검사로서 태아의 수, 태형경선(BPD), 심박동운동, 양수의 분포, 태반의 위치, 등을 반드시 확인하여야 한다. 양수천자는 초음파를 하면서 복부와 자궁벽 속으로 길이가 8~15cm 정도되는 20~22 게이지 바늘을 넣어 양막강에서 양수를 25~30ml 채취한다. 채취된 양수와 태아의 체세포를 분리 배양하여 태아의 세포유전학적인 구성이나 다양한 비정상적인 생화학적 과정을 평가할 수 있다.

양수세포의 배양은 복잡하고 시간이 오래 걸려 보통 결과가 나오려면 19일 정도 걸리며 이때 생화학적 분석까지 하게 되면 진단하는데 4주 내지 8주의 기간이 걸릴 수 있는 데 이렇게 기다리는 기간이 길면 길수록 임부와 그 가족들의 심리적 부담이 더욱 가중되므로 적절한 지지가 필요하다.

최근에는 초기 양수천자(early amniocentesis)로 임신 12~14주에 양수 12~15ml 정도를 채취하여 유전학적 검사를 하기도 한다. 초기 양수천자는 양수를 적당량 채취하기 어렵다는 위험이 있으나 전통적인 방법보다 좀 더 일찍 태아에 대한 정보를 얻을 수 있는 이점이 있다. 양수천자로 인한 위험은 3가지가 있다. 첫째, 태아, 태반, 제대 및 모체에 대한 손상이 있을 수 있다. 태반에 손상을 주어 태아와 모체의 혈액이 유출되는 출혈이 있을 수 있으며 이로 인해 모체의 동종면역과 태아의 용혈성 질환이 유발될 수 있다. 고로 감각이 되지 않은 Rh(D)음성인 산모에게 양수천자를 할때 반드시 anti-Rho(D) globulin를 투여해야 한다. 둘째, 감염의 가능성이 있다. 실제로 양막염이 생기는 빈도는 극히 드물다. 세제, 유산의 위험성이 있는 데 이에 대해서는 논란의 여지가 있으나 일반적으로 유산

이 합병될 가능성이 0.5%이하인 것으로 보고 있다.

* 양수내 alpha-fetoprotein의 측정

임신 16~20주에 양수내 alpha-fetoprotein의 농도를 측정함으로써 태아의 이상 특히 신경관의 결함(open neural tube defect)을 진단하는데 유용하다. 양수내 alpha-fetoprotein 농도가 증가하는 경우는 신경관 결손(open neural tube defects: anencephaly, open spina bifida), 선천성 신장증(congenital nephrosis), 방광 폐쇄(bladder neck obstruction), 식도 및 십이지장 협착(esophageal and duodenal atresia), exomphalos, 천미골 기형증(sacrococcygeal teratoma), pilonidal sinus, 터너증후(Tuner syndrome: 45, XO), Potter syndrome (renal agenesis), 태아 사망(fetal death), 양수내에 태아혈액이 있음, 태아 및 모체의 출혈, 저체중인 태아 (low-birth-weight fetuses), 복부임신 (abdominal pregnancy) 등이 있다.

산전진단의 일환으로 모든 임부에게 혈청 alpha-fetoprotein 농도를 측정하여 신경관 결손에 대한 스크린 검사를 실시할 수 있다. 이때 alpha-fetoprotein 치가 신경관 결함을 의심할 정도로 높아져 있으면 양수천자로 양수내 alpha-fetoprotein 농도를 측정하고 한편으로 세밀한 초음파 검사를 하게 한다.

2) 모체혈청 AFP(alpha-fetoprotein)

선별검사

신경관 결손의 선별검사로서 모체 혈청 알파-fetoprotein치의 측정이 이용되고 있다. 그러나 신경관 결손이외에도 임신주수를 실제보다 적게 잡을 경우 혹은 다태임신, 절박유산, Rh질병 등의 경우에 증가되는 변화를 보이는 데 가장 정확히 농도를 측정하려면 첫번 검사를 임신 16~18주에 혈청검사로부터 시작한다. 그리고 이러한 스크린검사에서 거짓 결과를 극소화 시

키기 위해 1주일후에 2차 검사를 하는 데 이때 다시 높은 농도치를 보이면 초음파 검사를 실시하여 다태임신, 절박유산 등의 요인을 배제하고, 이때 아무런 이상도 발견되지 않으면 양수천자를 실시하여 양수내 알파-fetoprotein농도와 acetylcholinestrace농도를 측정한다. 양수내 alpha-fetoprotein 치는 양수천자시에 태아혈액이 양수에 오염이 되어 그릇되게 높은 농도를 보일 수 있는데 이때 acetylcholinesterase 농도를 동시 측정하여 이러한 오차를 배제할 수 있다. 즉 acetylcholinesterase가 양성이면 높은 알파-fetoprotein치가 신경관 결손 등의 태아 기형인한 것임을 알 수 있고 acetylcholinesterase가 음성이고 태아의 헤모그로빈이 추출되면 이는 태아혈액이 양수에 오염되어 양수내 알파-fetoprotein치가 높게 나온 것임을 알 수가 있다.

3) 용모막 생검(chorionic villus sampling)

용모막 채취(CVS)는 임신 1기에 유전적 진단을 위해 살아있는 영양막 조직(trophoblastic tissue)을 얻는데 효과적인 방법이다. 이 조직을 이용하여 급격히 증가된 많은 태아의 생화학적 염색체 이상을 검사할 수 있다.

용모생검은 1970년대 초반에 개발된 이후로 임신 제1기에 양수천자를 대신하여 이용할 수 있는 산전진단 방법이다. 용모막 생검은 양수천자에 비해 임신 제 1기에 실시하며 검사결과를 얻는 데 걸리는 기간이 2주 이내로 매우 짧아서 그만큼 결과를 기다리는 임부와 그 가족의 심적 부담을 덜어준다. 그리고 검사상 유전적 결함이 발견되었다면 임신중기가 아닌 초기에 간단하고 안전하게 유산을 시킬 수 있는 점이 있다. 용모막 생검은 대개 임신 제 9~11주 사이에 시행하는 것이 제일 좋고 초음파를 이용하여 질(transcervical)이나 복부(transabdominal)를 통해 소량의 용모돌기(chorionic villi)를 흡입하여 얻어내는 방법이다. 이때 얻어낸 조직은 직접 사용할 수도 있고 염색체 분석이나 생화학적 분석을 위해서 조직배양을 할 수도 있다. 그러나

알파-fetoprotein측정과 같이 양수로 측정할 수 있는 것을 측정하지 못하는 단점이 있다. 용모막 생검으로 올 수 있는 합병증은 생검후 3.8%에서 자연유산이 되었다고 하며 이 유산율은 생검을 실시한 임신주수와 관련이 있다. 생검후 나중에 생길 수 있는 합병증으로 용모양막염(chorioamnionitis)과 자연파막 및 양수과소증이 올 수 있으나 이 방법은 안전하고 믿을만한 방법이다.

용모막 생검후에 임부는 조용히 누워서 수시간 정도 휴식을 취해야 한다. 그리고 임부는 며칠간 무거운 물건을 들지 말고, 허리도 구부리지 말고, 힘든 운동이나 활동을 피한다. 자궁수축으로 배가 아프거나 열(fever)이 나거나 또는 질출혈, 양수같은 물이 질에서 나오면 즉시 병원에 오도록 임부에게 가르친다.

4) 태아경(Fetoscopy)을 이용한 태아조직 채취 (Fetal Tissue Sampling)

태아경 검사는 임신 18주 정도에 시행하며 태아를 직접 볼 수 있어서 심한 기형을 진단할 수 있다. 검사하는 동안 태아의 혈액을 채취하여 선천성 혈액장애를 검사하기도 한다.

염색체 분석에 의해 진단을 따르지 않는 몇 가지 유전적 장애가 있다. 이런 경우 직접 태아조직의 채취가 수행될 수 있다. 태아의 피부채취는 genodermatose가 의심되거나 높은 사망과 유병률과 관련되는 심각한 피부장애가 있다고 의심될 때 수행한다. 이 방법에서는 생검하는 겸자(biopsy forcep)가 angiocather를 통해 삽입된다. 지속적인 초음파 안내에 따라 겸자가 태아의 피부를 채취한다.

태아의 간 생검은 간효소가 비정상적으로 한정되는 선천성 대사장애 진단시 수행된다. 이 생검은 지속적인 초음파 안내에 따라 수행되어야 한다. 생검바늘은 직접 태아의 간에 삽입되어 간조직을 흡입한다. 조직 채취술은 현재 연구중이고 널리 사용되고 있지는 않다.

II. 태아의 성숙 및 안녕 평가

태아의 성숙도와 안녕상태 평가는 대개 초음파로 검사를 하지만 그외에 양수천자, 제대동맥혈 채취, 자기공명기, 임부의 혈청검사, 태동측정으로 할 수 있다.

1. 태아 성숙지표로서 양수 검사.

1) Lecithin-Sphingomyelin(L/S) ratio:

폐에서 type II pneumocyte에 의해 합성되는 계면활성제(surfactant)는 폐포면 긴장을 감소시켜 폐기도 강의 안정성을 증진한다. 임신제 34주전에는 양수내에 존재하는 lecithin과 sphingomyelin의 농도가 비슷하지만 임신 34주후부터는 lecithin의 농도가 상대적인 증가를 보이게 된다. 별다른 합병증없이 다만 확실한 임신주수를 모를 경우 양수내의 Lecithin농도가 sphingomyelin 농도의 2배 내지 그 이상일 때 태아가 출생되면 신생아 호흡곤란증에 빠질 위험성이 적다. L/S 율이 1.5-2.0이면 40%에서 호흡곤란증이 발생하였고 L/S율이 1.5이하인 경우에는 73%에서 호흡곤란증이 발생하였다. 폐 성숙도 측정은 "shake test" 외에 몇가지 기술이 있다. Shake test는 에칠알콜 1 cc와 양수1cc를 혼합하여 가만히 세워두어 15분이상 위표면에 거품이 생기면 L/S 율이 2.0 이상임을 의미한다.

2) Phosphatidylglycerol이 물질은 태아의 폐에서 계면활성제가 폐포면을 활성화시키는 기능을 증진시켜주는 것으로 이 물질을 측정함으로써 태아의 폐 성숙도를 예민하게 알 수 있다. L/S율로 폐 성숙도를 입증하는 시기보다 더 일찍 임신 제 28에서 38주에 측정할 수 있는 특징이 있고 혈액이나 태변 또는 질분비물에 오염되어도 결과 판독에 지장을 주지 않는 장점이 있다. 조기과박시에도 phosphatidylglycerol이 일찍 출현한다는 점에서 또한 장점이 있다. 양수에서 특수한 phospholipid와 phosphatidylglycerol

은 L/S 율의 경계 값인 경우와 태아의 폐성숙도가 37주 또는 후로 지연된 class A,B,C 당뇨병 임부에서도 가치있는 것으로 입증되었다. 많은 phosphatidylglycerol 존재는 2:1 보다 높은 L/S 율과 연관하여 실제로 태아의 폐성숙을 확신한다. phosphatidylglycerol 존재에 대한 slide agglutination test는 이용가능하다. 그것이 양성일 때 호흡곤란 증후군의 부재를 예측하는 데 믿을만하다. slide test에서 음성이 나왔다면 좀더 세밀한 검사(chromatography)가 필요하다. 최근에 양수의 최적정 밀도 측정은 폐성숙의 빠른 스크린 검사로서 사용된다. 어떤 기관에서는 양수에서 650nm 파장에 의한 빛의 흡수결정이 채택되기도 한다.

3) 기타 검사 태아 성숙의 지표로서 이용하고자 시도했던 검사들 중 양수내 creatinine농도, 양수 osmolality, 양수세포의 lipid-staining등의 검사가 있으나 이들 검사에서 측정하는 물질은 태아성숙에 따라 농도가 변하지만 변하는 속도와 정도가 너무 사소하거나 일관성이 없어 태아 성숙지표로서 쓰이기엔 충분치 못하다. 한 장기의 기능적 성숙이 반드시 다른 장기의 기능적 성숙을 뜻하는것이 아니기 때문이다.

4) 양수내 빌리루빈(Bilirubin)검사: 동종면역의 사정 양수내 빌리루빈의 농도는 간의 성숙을 알아보는 표이며 임신 후반기에 점진적으로 떨어진다. 양수의 성숙 빌리루빈의 색소에 대한 광학적 밀도(optical density)가 450nm에서 0.01 이하라면 임신기간이 38주 이상을 의미하며 태아는 성숙한 것으로 생각한다. 그러나 요즈음은 빌리루빈 측정으로 태아의 성숙을 평가하는 것이 아니라 용혈성 질환을 사정한다. 용혈성 질환은 실제로 모체의 위험없이 태아에게는 치명적인 임신합병증이다. 이 병은 1940년대 Rh 인자를 발견한 후에야 알게 되었다. ABO 혈액군도 용혈성질환의 원인이 될 수 있다. 모든 임부는 ABO와 Rh형을 검사해야 한다. 이들에

대한 항체와 다른 적혈구 항원을 스크린 해야 한다. 존재하는 어떠한 적혈구 항체라도 특별히 확인되어야 한다. 태아에게 위험이 있는지 유무에 따라 결정을 내릴 수 있도록 적절한 모체 혈청내 항체 titer가 얻어져야 한다.

모체와 태아 혈액순환이 정상적으로 완전히 분리되어 있지만, 이 장벽의 파괴가 있을때 임부의 50% 이상에서 임신 2~3기와 분만동안에 모체 혈액순환속으로 태아 적혈구의 침투를 허용한다. 이러한 파괴는 임신 6~8주를 넘어서 유산과 함께 일어난다. 태아와 신생아의 동종 용혈성 질병(Isoimmune hemolytic disease)은 태아 혈액군 항원에 대한 모체 면역반응에 따른 태아-모체혈액군 부적합이 원인이다. 모체의 항체는 태아 혈액순환으로 들어가서 태아의 망상체제에서 태아 적혈구가 없어지게 촉진한다. 기형적혈구는 혈액순환으로부터 제거되고 용혈, 식균작용에 의해 없어진다. 그리하여 빈혈의 악화과 더불어 태아는 적혈구 생산을 최대화하는 보상기전이 일어난다. 용혈이 계속되면서 빈혈은 교정되지 않고 더 악화되어 간다. 심한 경우에는 hydrops fetalis, ascites, pericardial effusion, cardiac failure, impaired placental circulation을 초래하고 마침내 태아가 사망하기도 한다.

태아의 용혈성 빈혈의 심각도는 양수내 빌리루빈 양에 의해 결정된다는 것은 잘 알려진 사실이다 (예: 빌리루빈이 높을수록 태아 헤모그로빈은 더 낮다). 따라서 양수내 빌리루빈 분석을 겸한 양수천자는 감작된 여성에서 치료방침을 결정하는데 사용된다. spectrophotometry를 사용하면 빌리루빈은 450nm에서 광학적 밀도(Optical Density, OD) 최고값을 보인다. 의료가관마다 다양하지만 빌리루빈 titer가 1:8 이상에서 1:16까지 보통 심각한 것으로 고려된다. 양수천자는 2주 정도 빠른 시기에 시행한다. 반복 천자 빈도는 광학적 밀도(OD) 450수준에 의해 결정된다. 만일 수치가 높다면 매주 천자할 조건이 된다.

Rh Ig을 투여받을 사람은(1) Rh(+) 신생아를 분만한 Rh(-) 미감작 산모 (2)사산, 자궁외 임신 또는 자연 또는 지연유산같은 비정상적 임신경험이 있는 Rh(-) 미감작 환자 (3) ABO 적합 Rh(+) 혈액을 수혈받은 Rh(-) 미감작 환자 (4) 양수천자같은 진단방법을 받은 Rh(-) 미감작 임부이다. Rh Ig 는 이미 감작되어진 환자에서는 아무런 가치가 없으며 Rh Ig 는 분만 후 3일 내에 투여되어야 한다. 또 임신 28~32주에 한번 투여할 수 있다.

2. 제대동맥혈 채취

(percutaneous umbilical blood sampling)

자궁내 혈액채취는 Valenti가 1972년 내시경으로 혈액을 채취한 이래 가능해지고 있다. 1982년 이전에는 혈액채취를 fetoscopy으로 수행하였는데 이것은 태아에게 심각한 위험을 가져다주는 어려운 기술이다. 1983년 Daffos 등은 처음으로 직접적인 초음파 안내로 제대동맥에서 혈액을 채취(percutaneous umbilical blood sampling)한 기법 즉 제대천자(cordocentesis)에 대해 보고하였다.

제대 동맥혈 채취는 태아용혈성 질환의 위험, rapid karyotype, 선천성 질병의 진단, 헤모그로빈 병변, 옹고장에, 면역결핍 증후군, 태아안녕 등을 평가하는 것이다. 태아 혈액으로 현재 혈액학적, 생화학적, 내분비계, 면역계, 산염기 변수들에 대해 연구할 수 있다.

제대 동맥혈 채취는 입원 또는 외래 환자에게 수행할 수 있다. 시행 직전에 완전한 초음파 검진이 수행되어야 한다. 태반에서 제대가 나가는 부위를 확인해야 한다. 이 부위는 최고로 고정된 부위이고 보다 쉽게 천공할 수 있기 때문에 채취부위로 가장 좋다. 자유롭게 떠있는 제대는 바늘로부터 쉽게 미끌어지므로 천공하기가 어렵다. color flow doppler는 적절한 위치를 잡는데 유용하다. 제대에 근접하기 위해 손으로 임부의 복벽을 통해 태아를 만지거나 임부의 방광

을 채우거나 비울 필요도 있다.

임부의 복부는 방포로 싸고 소독제로 청결히 한후 국소마취를 천공부위에 시행한다. 20~22 gauge spinal needle을 초음파의 안내에 따라 삽입한다. 최근에는 초음파 시각화를 최대화하기 위해 고안된 바늘을 사용한다. 바늘이 제대에 들어간 후 stylet은 제거되고 태아 혈액이 바늘 입구에 부착된 항응고제, 식염수가 소량 들어있는 주사기 안으로 모여진다.

혈액이 주사기 안으로 들어오자마자 용액은 희석된다. 이 주사기는 두번째 주사기(혈액수집 목적의 주사기)로 대체된다. 이 두번째 주사기는 혈액의 gas analysis에 사용할 수 있도록 헤파린이 들어있다. 흡입된 혈액량은 제대 동맥혈 채취 조건에 따르며 최소한 5ml 이상이어야 한다. 채취가 완전히 끝나면 바늘을 제거하고 태아상태를 파악하기 위해 초음파를 시행하고 태아심음을 검사후 1-2시간동안 관찰한다.

채취과정은 상대적으로 짧게 약 10분이내에 수행되어야 한다. 제대 동맥혈 채취의 합병증은 자연유산이 0.8%를 차지하고, 반면 태아사망은 이 과정의 1.1%에서 일어난다. 그외의 합병증은 천자부위 출혈, 태아 서맥, 제대동맥의 혈전, 제대 혈중형성 등이 있다.

3. 임부의 혈청을 이용한 생화학적 검사

1) 융모성선 자극호르몬(HCG)

융모성선 자극호르몬은 임신동안 특별히 생산된다. HCG는 착상후 곧 모체 혈장에서 찾을 수 있다. 혈장내 수준이 급격히 증가하고 1.4~2.5일마다 농도가 2배로 된다. 임신10주에는 최고에 달한다. 임신 2~3기에 상대적으로 낮은 수준으로 떨어진다. 이 호르몬의 기능은 임신초기 황체 기능을 유지하는 것으로 임신반응 검사의 원리이다. 정상치와 다른 HCG 값은 비정상적 임신을 의심하게 한다. 비정상 임신초기에 낮은 HCG 생산은 절박유산이나 자궁외 임신과 관련된다. 그러나 정상 자궁내 임신의 15%에서 분

비율이 낮아지기도 한다. 융모성선 자극호르몬 측정과 관련하여 초음파가 정상과 다른 유산 또는 자궁외 임신에 사용될 수 있다.

상승된 융모성선 자극호르몬 수치는 포도상기태와 연관된다. 임신 100일 후에 계속 증가된 수치는 포도상기태를 강하게 의심한다. 이 시기 이전에 증가된 수치는 포도상기태가 아니라 다태임신일 수도 있다. 초음파 평가는 다른 진단을 내리는데 유용하다. 최근에 임신 중기의 융모성선 자극호르몬 수준은 모체 연령과 혈청내의 알파 피토프로테인, 에스트리올(estriol)수준과 관련되어 Down syndrome을 예측할 수 있다고 한다.

2) 에스트로겐 - 에스트리올(Estrogen-Estriol)

모체 혈청내 α -FP 검사가 나오기 전 과거에 혈장 또는 소변내 Estriol측정은 태아 및 태반 안녕의 표시로서 널리 사용되는 방법이였다. 모체 혈청과 소변에서 에스트로겐 수치는 정상 임신동안 서서히 올라간다. 비록 에스트론(estrone)과 에스트라디올(Estradiol)이 임신동안 같이 증가하지만 주요 에스트로겐은 전체 에스트로겐의 90%로 추정되는 에스트리올이다. 에스트로겐 전구물질의 최소 90%는 태아의 부신피질에서 생산된다. 이 전구물질이 에스트리올로 전환되는 것은 태반이 수행할 기능이다. 그리하여 태어나 태반이 잘 협조하여 기능하는지 평가하는 것은 에스트리올 생산량의 정도에 달려 있다. 비정상적으로 에스트리올 양이 적으면 주산기의 예후가 불량할 것으로 추측할 수 있다.

혈청과 소변의 에스트리올 수준은 많은 고위험 임신부(당뇨, 과속 임신, 고혈압, 임신중독증, 자궁내 성장지연)에서 태아상태를 결정하기 위해 과거에 널리 사용되어왔다. 그러나 최근에는 에스트리올 측정이 이런 합병증을 가진 임신에 대한 산과적 관리에는 유용하지 않아서 측정하지 않는 경향이 있다.

3) 프로게스테론(Progesterone)

스테로이드 호르몬인 프로게스테론은 임신동안 서서히 양이 증가되면서 태반에서 측정할 수 있다. 혈청 프로게스테론 또는 소변의 프래그난 에디올(pregnanediol)처럼 측정될 수 있으나 프로게스테론은 태아 전구물질을 요구하지 않기 때문에 태아안녕 평가에서는 거의 가치가 없다. 사실 자궁내 태아사망이 일어난 후 조차도 상당량이 존재할 수 있기 때문이다.

4) 태반 락토겐(Human placenta lactogen)

잘 알려진 태반 락토겐(HPL)은 임신동안 서서히 증가된 양으로 태반의 합포체영양막(syncytiotrophoblast)에 의해 합성된다. 이 호르몬은 현재 고위험 임신의 임상관리에는 유용하지 않다.

5) 혈액효소 측정

임부의 혈청 농도에서 많은 효소가 증가한다(heat stable alkaline phosphatase (HSAP), diamine oxide (DAO), oxytocinase). 이들 효소의 측정은 태아의 안녕 사정에는 유용하지 않다.

4. 태동

임부가 첫태동(quickening)을 느낀 후에 주관적으로 태동을 계속 감지하면서 태아의 건강을 사정할 수 있도록 간호사는 적절한 정보를 제공한다.

임부가 태동을 느끼는 데에 영향을 미치는 요인으로 임부의 연령, 비만의 정도, 태동의 크기와 지속시간, 분만 횟수, 태동에 대한 예민도, 정서적 요인 등이 있다. 그외에 태동으로 잘못된 인식하기 쉬운 것으로 태아의 호흡운동, 딸국질, 자궁의 수축(Braxton-Hicks contraction) 등이 있다.

초음파에 의하면 태동은 임신 7주부터 나타나기 시작하여 14주면 무릎과 팔꿈치를 구부리며 16주면 사지를 모두 움직이고 19주에 태아의 호흡운동이 시작되고 25주면 거의 모든 운동이 나타난다고 한다. 그러나 임부가 자각하는 태동의 수는 첫태동후 며칠후에 100분을 기준으로 하여 0~15회 정도 느끼다가 그후 갑자기 증가하여 20~100회 정도이다가 다시 그 횟수가 줄어든다고 한다.

같은 임부라도 태동의 수는 매일 같지 않아서 12시간 동안에 10~1646 회로 크게 차이가 있다.

태동은 오후 9시부터 오전 1시 사이에 특별히 태동이 증가한다고 보고한 경우도 있으나 다른 보고는 시간에 따른 차이는 없다고 하였다. 단지 밤시간에 임부가 앉아서 쉬는 시간이기 때문에 더 많이 느끼는 것이라고 지적하고 있다.

태동은 모체의 혈당치와는 별 관계가 없는 것으로 알려져 있으나 Minors 등(1979)은 태동이 아침이나 점심식사 후에는 증가하지 않지만 저녁식사 후에는 증가한다고 보고하고 있으며 또한 당뇨병 임부가 더 많은 태동을 느낀다고 하였다.

태동은 모체의 혈당치와는 별 관계가 없는 것으로 알려져 있으나 Minors 등(1979)은 태동이 아침이나 점심식사 후에는 증가하지 않지만 저녁식사 후에는 증가한다고 보고하고 있으며 또한 당뇨병 임부가 더 많은 태동을 느낀다고 하였다.

태동의 수는 자궁태반 부전, 자궁내 태아발육 지연, 양수과다증, 기형 등이 있을 경우에 감소한다고 한다.

태동은 소리, 빛, 양수전자, 물리적 자극, 초음파 등 외부의 자극으로 증가한다.

태동이 없다면 태아의 사망을 의심해야 할 것이다. 만성 자궁태반부전인 경우에 태아의 상태를 알아보는 방법은 오전 8시부터 오후 8시까지 12시간 동안 태동의 수를 아침, 점심, 저녁 각각 1시간씩 측정하여 평가한다. 만일 첫 1시간 동안에 3회 이하의 태동을 느꼈을 경우에는 계속하여 6~12시간 동안 태동의 숫자를 측정한다. 12시간동안 3회 이하의 태동이 있다면 끝분만해야 함을 시사한다. 정상적인 태동의 수는 건강아를 출산할 수 있지만 자궁내에서 태아가 사망할 경우에는 3~4일 사이에 급격히 태동의 수가 감소하다가 12-48시간정도는 전혀 태동을 못 느낀다고 보고하였다.

〈33페이지에서 계속〉