



태아 기형의 발생과 산전진단

황도영 / 함춘여성클리닉 원장

최 근들어 기형아에 대한 관심이 부쩍 높아지고 있습니다. 아마도 한 두 명만 낳는 경향 때문에 완벽한 아기를 분만하려고 하는 것도 있겠지만 우리가 처해있는 환경이 건강한 아기를 낳기에는 별로 바람직하지 않은 모양입니다.

대부분의 사람들은 이러한 기형아가 과거력이나 가계력이 있는 경우에만 발생하는 것으로 알고 있으나 실제 이런 경력을 포함하여 유전적인 요소에 의해 발생하는 것은 20-25%에 불과하고 나머지는 여러 원인에 의해 건강한 부부사이에서 예상치 못하게 발생합니다. 따라서 아무리 건강하고 과거에 기형아를 분만한 경험이 없다 하더라도 이와 같은 기형아 출산에 대해 절대적으로 안전하다고 얘기할 수 없습니다. 다시 말하면 누구나 이런 기형아를 언제라도 낳을 수 있으며 첫 번째, 두 번째 아이를 잘 낳았다고 하더라도 그 다음에 다시 임신을 원할 경우 꼭 건강한 태아를 분만할 수 있다는 것을 보장받을 수 있는 것은 아니기 때문에 매번 임신할 때마다 기형아가 발생할 수 있다는 가능성을 인식하고 진찰을 받아야 합니다.

그러나 다행스러운 것은 한 번 이상태아를 분만하였다 하더라도 그런 경우가 다음에 꼭 발생하지는 않는다는 것입니다. 물론 유전적인 이유가 분명한 경우는 다음 임신시 다시 발생할 가능성이 높으나 그의 기형들은 복합적 원인에 의해 발생하는 것이 많기 때문에 다음 번 임신에 똑같은 상황이 되풀이되기는 쉽지 않습니다. 그러나 가족력이 있는 경우, 과거에 이상태아를 분만한 경우, 본인이 염색체상 이상이 있는 경우, 염색체 이상이 있는 태아를 임신하였던 경우, 현재 임신한 태아에서 의심스런

소견이 발견되는 경우 등 실제 기형아를 낳을 가능성이 높을 때 산전에 이를 예방하기 위하여 적극적으로 태아의 상태를 확인하는 정밀검사에 임해야 합니다.

한편 최근 들어 기형에 대한 걱정이 지나쳐 임신 중에 여러 검사를 받기를 원하는 경우도 많습니다. 많은 사람들이 이들 검사에 의해 인간에게 발생하는 기형 모두를 발견할 수 있는 것으로 잘못 인식하고 있습니다만 발생 원인이 다르고 이상이 있는 부위가 다르기 때문에 어느 한 두 가지 방법으로 이 모든 기형을 발견하기는 불가능합니다. 비록 모든 기형을 발견할 수 있는 것은 아니지만 건강한 부부 사이에 자주 발생하는 기형에 대해서 일반적인 검진검사를 하는 것이 바람직하며 이를 통해 특별히 발생할 위험도가 높은 기형에 대해서만 정밀검사를 받도록 하는 것이 바람직합니다.

임신 중 산부인과 진찰을 받을 때마다 선생님으로부터 아기가 잘 있다는 얘기를 듣게 됩니다. 이것은 모든 면에서 태아가 완벽하다는 것과는 차이가 있습니다. 다시 말하면 일반적인 의학기준에서 태아가 임신주수에 맞게 잘 크고 있고, 잘 움직이며 심장의 박동상태가 양호하다는 뜻이지 모든 정밀검사를 받아 이상을 발견할 수 없을 정도로 별 문제가 없다는 것과는 다릅니다. 따라서 특별한 이유가 없는 한 모든 산모가 다 정밀검사를 받을 필요는 없습니다. 그러나 정기검진 중 이상소견이 의심되면 임신 중 꼭 정밀검사를 받아 이상유무를 가리도록 하는 것이 매우 중요합니다. 앞으로 기형의 원인부터 유전상담 그리고 최신 산전진단법들에 대해 하나씩 소개하려 합니다.