



산전검진

황도영 / 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

산전검진과 산전진단은 다른 개념입니다

산전검진은 출산전에 간단한 방법을 통하여 검진대상이 되는 질환이 발생할 가능성이 높은 경우를 선별해 내는 것입니다. 이에 반해 산전진단은 정확한 검사를 거쳐 결론적으로 산모와 태아가 이리이러한 상황에 있다고 정확히 판단해내는 것입니다. 그러므로 검진은 이상이 있는 경우를 놓치는 경우가 있을 수 있으나 진단의 경우는 거의 100%에 가까운 정확성을 가지고 있어야 합니다.

산전검진은 모든 산모를 대상으로 이루어집니다

보통 기형아 검사로 알려져 있는 산전검진검사는 기형아 검사라는 말보다는 모체혈청 산전검진검사라는 표현이 더 정확합니다.

이 검사는 모든 산모를 대상으로 임신 14주부터 23주 사이에 산모의 혈액을 채취하여 이루어지는데 다운증후군 및 에드워드스증후군의 염색체 이상 및 신경관 결손(무뇌아, 척추이분증) 복벽 결손 등의 선천성 기형을 발견하는데 그 목적이 있습니다.

신경관 결손은 산모의 혈액에서 AFP의 농도를 측정하여 선별합니다.

이 방법을 통해 양성 판정을 받게 되도 현재 태아의 신경관 결손에 실제 이상이 있다는 의미는 아니며, 다른 산모에 비해 검사수치가 높기 때문에 이상이 있을 가능성이 좀 더 높다는 뜻으로 양수검사를 받아야 하며 이 검사로 개방형 신경관 결손 태아의 90% 정도를 발견할 수 있습니다.

아울러 다운증후군 및 에드워드스증후군 태아를 발견할 수 있습니다.

이 검진 방법으로는 검진상 양성에 대해 양수검사를 모두 시행한다는 전제 하에 다운증후군의 60-70%, 에드워드스증후군의 70-80% 정도를 발견할 수 있습니다.

이들에 대해 양성이면 양수검사를 통한 염색체 검사를 받아야 합니다.

양성이라고 하는 것은 임신하고 있는 태아가 곧 이상이 있다는 것이 아니고 다른 산모에 비해 이상이 있는 태아를 분만할 가능성이 더 높다는 것이므로 진짜 이상이 있는지 정밀검사를 통하여 확인하라는 뜻입니다.

양성으로 판정받는 경우 다운증후군의 경우 실제 이상이 있을 가능성은 약 2-3% 정도가 되며 에드워드스 증후군은 이보다 조금 더 높은 3-4%가 됩니다. 그래서 이들 검사를 통해 정상염색체를 가지고 있다고 판정이 되면 양수검사를 통해 염색체이상 여부를 거의 100% 정확하게 확인할 수 있습니다. 그러나 이들 검사가 다 정상이라고 하여, 태아에게 염색체 이상과 상관없이 발생할 수 있는 다른 기형까지 모두 이상이 없다고 할 수는 없습니다. 대표적으로 언청이, 뇌수종, 육손, 선천성심장기형 따위의 대부분은 염색체 이상과 관련이 없이 발생하므로 이들 이상을 발견하기 위해서는 임신 20주를 전후하여 정밀초음파라는 검사를 따로 받아 보아야 합니다. 이들 기형이 나타나는 빈도는 낮기 때문에 모든 산모들이 받을 필요는 없으나 기회가 되면 받아보는 것이 바람직합니다. PPFK