태아에서의 염색체 검사

황도영/ 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

태아의 세포를 배양하여 염색체 상태를 확인하는 것을 세포유전화적 검사라고 합니다

주사를 이용해 자궁 내의 양수를 채취하는 양수천자, 임신 초기의 태반조직인 융모막에서 조직을 떼어내어 검사하는 융모막 융모생검, 태아의 탯줄에서 혈액을 채취하는 제대천자가 있습니다. 염색체 이상 여부를 가리는데 있어 99.8% 정도의 정확성을 나타냅니다.

태아에 대한 염색체 검사는 다음과 같은 경우에 이루어집니다

1. 35세 이상의 산모
2. 염색체 이상이 있는 산모 및 배우자
3. 염색체 이상, 선천성 기형 혹은 지능발육지연 아기를 출산한 경험이 있는 산모
4. 반성유전 질환이 의심되는 태아
5. 태아의 상태에 대해 몹시 불안해 하는 산모
6. 초음파 소견 상 이상이 있는 태아
7. 모체혈청 표지물질 검진검사(기형아 검사)에서 양성판정을 받은 산모
8. 원인 불명의 태아의 자궁 내 발육 지연

양수천자란 긴 주사바늘을 통해 자궁 내에서 양수를 뽑아내는 것을 말합니다

염색체 이상을 확인하기 위한 것이 가장 많으나 그 외 신경관 결손(무뇌아, 척추이분증 등)을 가리기 위해서나 유전질환을 진단하기 위하여, 또는 태아의 폐 성숙도를 가늠할 목적으로, 그리고 선천성 대사이상을 진단할 목적으로 시행되어집니다.

양수검사시 산모와 그 가족들이 제일 걱정하는 것이 검사로 인해 태아에게 나쁜 영향을 주지 않을까 하는 것인데 이제는 검사장비도 많이 좋아지고 시술방법도 많이 개선되어 걱정스런 일이 발생하는 일은 매우 드물어졌습니다.

융모막융모생검은 임신 초기에 시행하는 검사입니다

양수검사가 임신 중기에 시행될 수 있는 염색체 검사의 대표적인 것이라면 임신 초기에 할 수 있는 것으로는 융모막융모생검이 있습니다. 융모막융모생검은 어린 태반조직의 일부를 얻어내는 것으로 임신 10주에서 12주 사이에 시행하는 것이 가장 좋습니다.

융모막융모생검의 장점으로는 일찍 검사를 시행할 수 있다는 것과 1-2주 배양하게 되는 전통적인 배양방법과 더불어 하루만에 결과를 확인할 수 있는 방법을 같이 쓰기 때문에 결과를 무척이나 빨리 확인할 수 있다는 것입니다. 이러한 이점 때문에 이상 태아가 확인될 경우 빠른 조치를 취할 수 있어 산모에게 그만큼 부담을 덜 줄 수 있습니다.

그러나 어려운 점은 검사를 하기가 쉽지 않기 때문에 경험이 많은 의사선생님을 꼭 찾아가 검사를 하여야 한다는 점입니다.

제대천자는 제한된 경우에 이루어집니다

제대는 탯줄을 말하는 것으로 여기에 있는 혈관에서 태아의 혈액을 채취하여 검사하는 방법입니다.

주로 임신 중기에 빨리 태아의 염색체 결과를 얻기 위해 쓰는 방법입니다. PPFK