

서울대학교 어린이병원 부검에서 나타난 선천성 기형의 분석

서울대학교 의과대학 병리학교실

정진행 · 서정욱 · 김종재 · 김철우 · 지제근

Congenital Anomalies Observed by Autopsies at the Seoul National University Children's Hospital

Jin Haeng Chung, M.D., Jeong-Wook Seo, M.D., Chong Jai Kim, M.D.
Chul Woo Kim, M.D. and Je G. Chi, M.D.

Department of Pathology, Seoul National University College of Medicine

A retrospective analysis was performed on the 968 cases of fetal or pediatric autopsies over five year period (1990-1994), at the Seoul National University Children's Hospital. Age/mode distribution of cases were artificial abortus(30.6%), spontaneous abortus(12.0%), stillbirth(21.9%), neonates(29%), infants(2.8%) and children(0.9%). Male/female ratio was 1.21. Overall incidence of congenital anomalies was 60.8% and 34.0% of all cases had anomalies involving multiple organ systems. Percentage of cases with any anomaly was 71.6% in artificial abortus, 35.3% in spontaneous abortus, 59% in still births, 65.5% in neonates and 38.9% in infant and children. Common organ systems involved were the cardiovascular system (39.0%), musculoskeletal system (23.6%), nervous system (22.6%), gastrointestinal system (19.9%), and urinary system (14.6%). From these results, we found that the congenital anomalies were most significant diseases of the perinatal period and the cardiovascular anomalies were the most common anomalies of them. (Korean J Pathol 1997; 31: 93~99)

Key Words: Congenital anomaly, Autopsy, Perinatal mortality, cardiovascular disease

서 론

선천성 기형은 출생시 이미 존재하고 있는 신체
의 외형적 혹은 내부의 구조적인 변형을 말한다.¹

접 수: 1996년 6월 14일, 게재승인: 1996년 11월 25일

주 소: 서울시 종로구 연건동 28, 우편번호 110-744

서울대학교 의과대학 병리학교실, 서정욱

*본 연구에 소요된 경비의 일부는 과학기술처 생명공학
기술개발사업(96-1300-02-001-004)(선천성 심장병의 원인
규명 및 진단치료법의 연구)의 지원에 의함

이는 유전성 질환과 자궁내 발달 장애에 의한 변형
을 포함하며 대개 출생시 발견되지만 성장후 발견
될 수도 있다. 선천성 기형을 가진 환아는 임신초기
에 자연 유산 되는 경우, 임신 중반 혹은 후반기에
자연 유산되는 경우 및 사산되는 경우가 있고, 인공
유산, 신생아 및 소아기에 사망하는 경우가 있으며,
질병상태로 생존하거나 별다른 장애가 없이 생활하
는 경우 등 질환의 특성 및 치료에 따라 다양한 자
연 경과를 보인다. 선천성 기형의 결과는 일생동안
개인의 삶에 지대한 영향을 미치므로 치료 뿐 아니
라 원인 규명 및 예방에 힘써야 하는 질환이며 예

방 및 치료에 대한 가능성이 다른 질환에 비해 크다고 할 수 있다.

아직 우리나라에서는 선천성 기형의 빈도나 유형에 관한 체계적인 보고가 없고 통계자료가 부족한 실정이다. 미국과 영국의 예를 보면 선천성 기형은 신생아 사망률의 26~34%를 차지하여² 이 연령의 주요 사망원인이 되고있다. 우리나라에서도 주산기 사망 및 영아 사망에 차지하는 비율이 크게 증가되어 최근에는 25%에까지 이르고 있다^{3,4}.

최근 의학적 진단 기술의 발달로 선천성 기형의 진단이 정확해지고 예방 및 치료방법이 다양해졌다. 특히 초음파, 양수검사 등 산전 진단술의 발달로 발병 양상과 치료 지침에서 큰 변화를 초래하고 있다. 또한 산전 진단에 의거한 인공 유산의 경우 이에 대한 진료 지침 및 윤리 기준이 시급히 요구되며 우리나라의 기형 현황에 대한 정확한 자료가 필요한 실정이다.

이에 저자들은 최근 5년간 서울대학교 어린이병원 병리과에서 시행하였던 부검에 조사를 통해 선천성 기형의 분포와 빈도를 기술하고 그 특성을 고찰하고자 하였다.

연구재료 및 방법

1. 연구재료의 특성

1990년 1월부터 1994년 12월까지 5년 동안 서울대학교 어린이병원에서 시행했던 15세 미만의 부검 968예를 대상으로 하였다.

대상 환자들의 성별, 연령, 임상 진단등은 부검기록을 열람하여 확인하였다. 의뢰과 및 의뢰 병원은 부검의뢰서를 참조하였다. 쌍태아는 각각의 개체로 집계하였고 유합 쌍태아도 2명으로 집계하였다. 병원의 이름이 조사 기간중 바뀐 경우, 바뀐 후의 이름으로 통일하여 집계하였다. 산모의 나이, 산과력, 산전 진찰시 이상소견, 임신 종료의 방법 등은 부검 당시 의뢰서 및 의무기록을 참조하였다. 환자의 성별과 나이는 각각 93.3% 및 97.2%에서 확인할 수 있었으나 산모의 나이와 임신력은 각각 51.9%와 50.6%에서만 확인 가능하였다. 산전 초음파 소견은 42.4%, 양수의 과소 및 과다 소견여부는 17.1%에서 기록을 인용할 수 있었다.

2. 부검증례의 분류

환아의 성별과 사망형태를 주요 독립변수로 하여 다음의 7개 군으로 분류하여 분석하였다.

“인공유산아군”은 재태기간이나, 태아의 건강상태

와 관계없이 임신종료를 목적으로한 시술을 받고 사망한 환자의 부검예로 하였다. 단 만 하루 이상 생존한 경우 생후 생존기간에 따라 분류하였다. “자연유산아군”은 재태기간 20주 이전에 자궁내 사망한 경우 혹은 체중 500 gm 이하인 태아 사망예로 하였다. “사산아군”은 재태기간에 상관없이 체중 500 gm 이상으로 출산되었으나 활력 징후가 없었던 경우로 하였다⁵. “신생아사망군”은 생후 1개월내 사망한 경우로 하였으며 “영아사망군”은 생후 1개월 이상 생존하였으나 1년 이내 사망한 증례이다. “유·소아사망군”은 1년이상 생존 후 15세 미만의 연령에 사망한 예로 하였다. 기타 사망 당시의 체중이나 출생 후 연령에 대한 기록이 없는 경우는 미상으로 처리하였다.

3. 기형의 분류 및 관련인자

부검보고서의 임상진단과 병리진단은 한국표준질병사인분류 제3차 개정판에 따라 코드화하였다⁶. 선천성 기형의 범위는 출생당시 이미 가지고 있는 형태학적 변화를 모두 포함시켰으며, 변형도 포함되었다. 단, 태아에서 나타나는 동맥관개존, 난원공개존, 정류고환 등은 제외하였다. 기형의 기관별 분류는 한국표준질병사인분류를 따라 신경계, 얼굴 및 목, 순환기, 호흡기, 소화기, 생식기, 비뇨기, 근골격계 및 기타로 나누었다. 기관별 기형의 빈도는 한 환자에서 같은 기관의 기형이 여러 개 있었던 경우는 하나로 처리하였고 상관없는 기관의 기형을 동시에 가지고 있는 경우는 따로 처리하였다. 염색체 이상 유무는 염색체 검사기록에 근거하여 조사하였다. 각 부검예에서 임신중 특기할 만한 사항으로 임신성 고혈압, 자궁내 저산소증을 유발할 가능성이 있었던 경우(조기 자궁수축, 태변흡입, 태반의 병변 등), 산전 초음파검사서 이상소견을 발견하였는 지의 여부, 산모의 나이, 임신 횟수, 유산 경력, 양수의 양 등을 조사하였다.

4. 통계처리

기형이 있는 군과 없는 군간의 비교에서 두 군간의 차이는 Chi-square test를 이용하여 분석하였다.

결 과

1. 부검 예의 나이, 사망형태, 성별, 의뢰과, 의뢰병원 및 연도별 분포

1990년에서 1994년사이에 시행한 부검 총 968건은 인공유산아 296예, 자연유산아 116예, 사산아

212예, 281예의 신생아, 36예의 유·소아로 구분되었고 나이를 알 수 없는 경우가 27예였다. 성별 분포는 남아가 495예, 여아가 408예, 성별을 확인할 수 없는 경우가 65예로 남·여 비율은 1.21 이었다. 의뢰과는 산부인과 693건, 소아과 255건, 흉부외과 6건, 신경외과 2건, 일반외과 1건, 미상 11건 이었다. 의뢰병원으로는 서울대학교 병원에서 사망한 환자가 360 명으로 전체의 37.2%였고 나머지는 제일 병원 261건(27.0%), 소화아동병원 63건(6.5%), 한일 병원 41건(4.2%), 박양실 산부인과 29건(3.0%), 강남 병원 27건(2.8%), 보라매병원 22건(2.3%) 등 43개 병·의원에서 의뢰되었다. 연도별로는 1990년 180건, 1991년 179건, 1992년 213건, 1993년 181건, 1994년 215건으로 연 평균 194건의 부검이 시행되었다.

2. 전체 부검예중 선천성 기형이 있는 군과 없는 군의 비교

전체 부검예 중 선천성 기형으로 진단된 경우는 589예로서 60.8% 였다. 이중 남아 295예, 여아 255예, 미상이 39예였다. 선천성 기형으로 진단된 군과 기형이 없었던 군에서 각각 성별, 사망형태별, 산모의 나이, 병력 등을 비교하였다. 두 군에서 남·여 성비는 각각 1.16 과 1.31 로 기형이 없는 군에서 남아의 비율이 조금 더 높았으나 통계적으로 유의하지는 않았다. 사망형태별 분류와 빈도는 Fig. 1과 같다. 사망형태별로는 어떤 원인에 의해서든 임신종료를 목적으로한 인공유산아가 전체의 30.6%로 가장 많았고 신생아 사망이 29.0%, 사산 21.9% 였다. 이는 두 군에서 다른 분포를 보이는데 선천성 기형이 있는 군에서 없는 군에 비해 인공유산 될 확률이 많았다(p<0.05). 자연 유산이나 사산의 경우 오히려 기형이 없는 군에서 많았다(p<0.05).

산모의 나이를 알 수 있었던 경우는 502예(51.9%)로 평균 나이는 28.8세였으며 기형이 있는 군은 28.7세, 기형이 없는 군은 29.2세 였다. 기형이 있는 군에서 유산 병력이 있던 산모가 116예(36.4%), 없었던 산모는 203예(63.6%)였고 기형이 없는 군에서 유산 병력이 있던 산모는 61예(35.5%), 없었던 산모는 111예(64.5%)였다. 임신 횟수를 알 수 있었던 490예(50.6%)중 첫 임신이었던 경우가 기형이 있는 군에서 151예(47.5%), 기형이 없는 군에서 81예(47.1%)였으며, 두 번째 이상의 임신이었던 경우 기형이 있는 군에서 167예(52.5%), 기형이 없는 군에서 91예(52.9%)였다. 산모의 나이, 이전의 유산 경력, 임신횟수 등은 두 군간의 유의한 차이를 보이지 않았다. 임신성 고혈압은 기형이 있는 군에서 14예(2.4%), 기형이

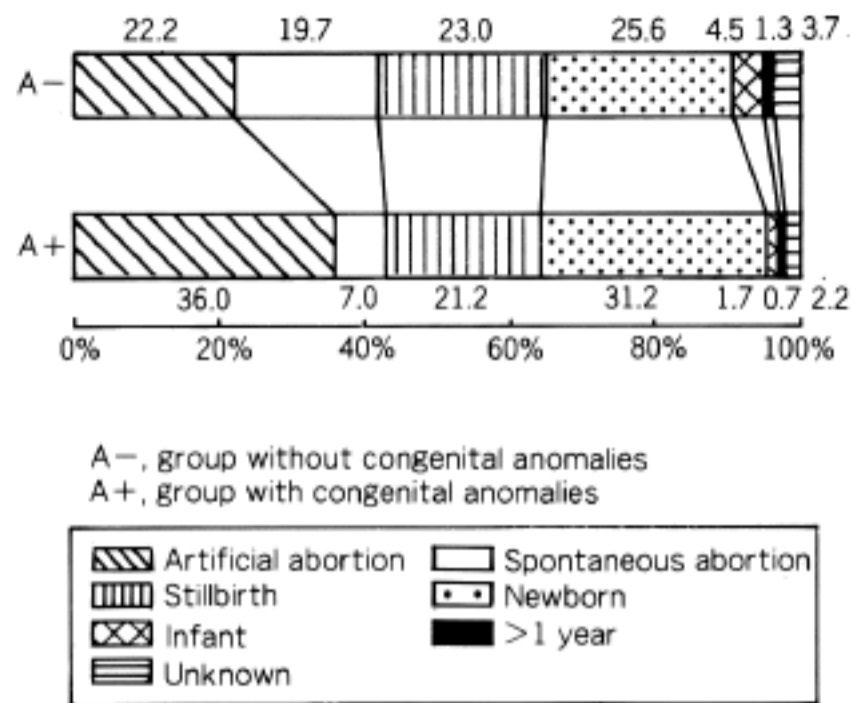


Fig 1. Proportions of age/mode groups in cases with or without anomalies.

없는 군에서 27예(7.1%)가 있었고 자궁내 저산소증을 유발할 가능성이 있는 조기 자궁수축, 태변흡입, 태반의 병변등은 기형이 있는 군에서 105예(17.8%), 기형이 없는 군에서 103예(27.2%)였다. 산전 초음파 검사상 이상 소견이 있었던 경우가 기형이 있는 군에서는 324예(55%), 기형이 없는 군에서는 87예(23%)였다. 그러나 이들 소견들은 기록이 누락된 경우와 검사 결과가 정상인 경우를 구별할 수가 없어서 통계적 유의성을 검사하지 않았다. 염색체 검사는 41예(28.3%)에서 이상 소견을 보였다. 이 중 다운 증후군 10예, 에드워즈 증후군 17예, 파타우 증후군 2예, 터너 증후군 8예였고 기타 염색체 이상이 4예였다. 염색체 이상이 있는 환자에서 성별분포는 남아 20예, 여아 17예, 미상이 4예였고, 기형이나 염색체 이상으로 인공유산된 경우가 19예였으며 신생아 사망이 18예였다. 염색체 이상에서 나타난 개개의 기형들은 증후군내에 같이 취급되기도 하고 분리하여 기록되기도 하여 일관성이 없었으므로 동반된 기관별 기형의 빈도 등은 구하지 않았다.

3. 선천성 기형의 해부학적 기관별 빈도 및 양상

선천성 기형으로 진단된 589예를 대상으로 해부학적 기관별 분포를 환자의 성별 및 나이에 따라 조사하였다(Fig. 2, 3).

기형이 한 기관에 국한 되었던 예는 기형이 진단된 환자의 43.3%에 불과하였다. 각 기관별 기형의 빈도는 순환기계의 기형을 가진 예가 230건 (39.0%)

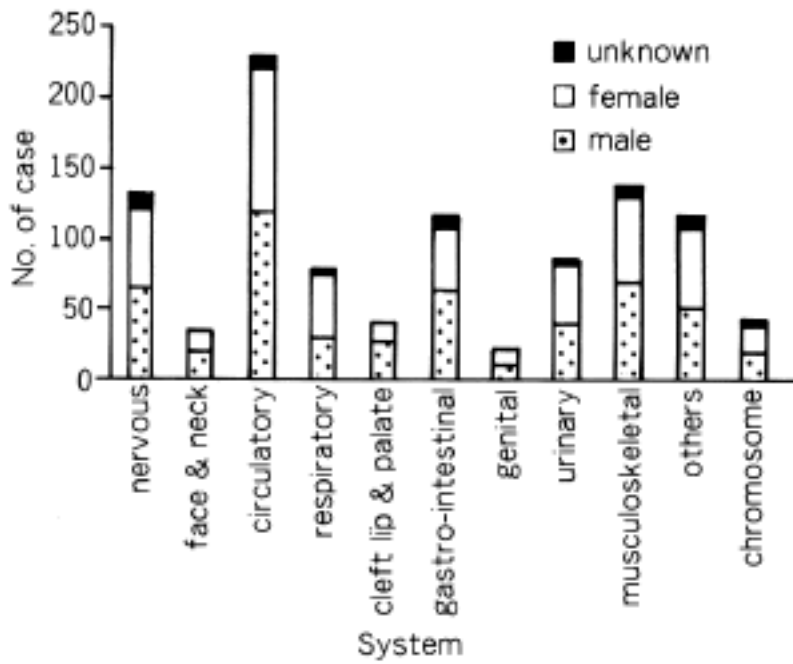


Fig 2. Number of cases of anomalies in each system by sex.

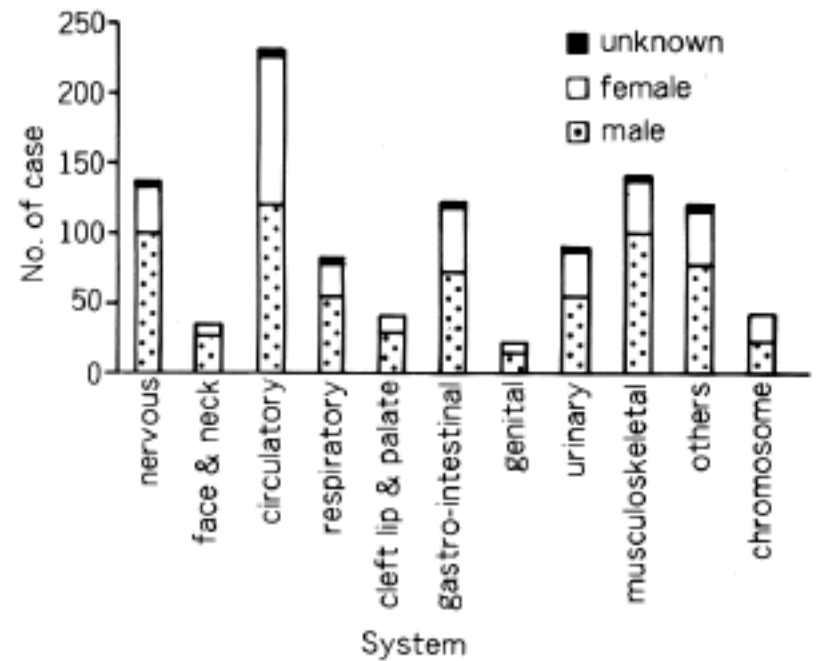


Fig 3. Pre- and postnatal death distribution according to organ system.

으로 가장 흔하였고, 이어서 근골격계 139건 (23.6%), 신경계 133건 (22.6%), 소화기계 117건 (19.9%), 비뇨기계 86건 (14.6%), 호흡기계 78건 (13.2%), 토순 및 구개열 40건 (6.8%), 얼굴 및 목 34건 (5.8%), 생식기계 22건 (3.7%)의 순이었다. 개개의 병형별로 가장 흔한 기형은 표 1에 요약하였다.

1) 순환기계의 기형: 순환기계 기형이 있던 환자 230예중 심실 중격결손(25.6%), 동맥관개존(16.5%), 심방 중격결손(13.9%), 대혈관전위(4.7%) 등이 주요 기형이었다. 이들은 여러 기형이 중복된 예가 많았으며 인공유산아의 18.2%, 자연유산아의 7.8%, 사산아의 26.4%, 신생아사망군의 35.6%, 유·소아 사망군의 19.4%에서 순환기계의 기형이 관찰되었고 남·여성비는 1.20로 남아가 많았다. 산모의 평균 나이는 28.6세였다. 산전 초음파 검사에서 이상소견을 발견하였던 경우가 50.4%였다.

2) 근골격계의 기형: 근골격계 기형이 있던 환자 139예중 척추를 포함한 발의 기형이 15.1%로 가장 많았고 제류(omphalocele, 13.7%), 척추의 기형(11.5%), 복벽파열(gastroschisis, 10.8%), 골연골이형성증(9.4%), 다지증(7.9%) 등이 주요 기형이었다. 남·여 성비는 1.15로 남아에서 조금 많은 양상이었다. 근골격계의 기형은 전체 인공유산아의 18.9%, 자연유산아의 6.0%, 사산아의 16.5%, 신생아사망군의 13.5%에서 나타났고 유·소아 사망군에서는 관찰되지 않았다. 근골격계 기형을 가진 환자의 평균 모성연령은 28.7세였으며 산전 초음파검사서 이상소견이 있었던 경우가 60.4%였다.

Table 1. Incidence of individual anomalies

Type of anomalies	Number of cases (%)
Ventricular septal defect	59 (10.0)
Hypoplasia of lung	56 (9.5)
Cystic renal disease	39 (6.6)
Patent ductus arteriosus	38 (6.5)
Holoprosencephaly	35 (5.9)
Anencephaly	34 (5.8)
Cleft lip and palate	34 (5.8)

3) 신경계의 기형: 신경계의 기형은 133예에서 있었으며 전전뇌증(26.3%), 무뇌증(25.6%), 선천성 수두증(13.5%), 뇌량의 무발생증(7.5%) 등의 순이었다. 남·여 성비는 1.16로 남아에서 조금 많은 편이었고 전체 인공유산아중 23.3%, 자연유산아의 8.6%, 사산아의 9.9%, 신생아 사망군의 10.3%, 유·소아 사망군의 5.6%에서 신경계 기형을 보였다. 신경계 기형을 가진 환자의 평균 산모 나이는 29.5세였다. 신경계 기형을 가진 증례중 산전 초음파검사 이상소견이 있었던 예가 76.7%로 다른 기형에 비하여 높았다.

4) 소화기계의 기형: 소화기계의 기형은 117예에서 있었으며 맥켈계설(23.1%), 장 고정 기형(14.5%), 항문의 폐쇄(12%), 기관지-식도루를 동반한 식도 폐쇄(12%), 기관지-식도루를 동반하지 않은 식도 폐쇄(6.0%), 소장 폐쇄 등의 기형이 많았다. 남·여 성비

는 1.45로 남아에서 비교적 많은 편이었으며 전체 인공유산아중 13.5%, 자연유산아의 7.8%, 사산아의 10.8%, 신생아 사망군의 13.9%, 유·소아 사망군중 11.1%에서 나타났다. 이들 중 산전 초음파 검사상 이상소견을 보였던 예는 55.6%였으며 산모의 평균 나이는 29.3세 었다.

5) 비뇨기계의 기형: 비뇨기계의 기형은 86예에서 있었으며 남성 신질환(45.3%), 신장의 감소성 결손(36.0%), 신우나 요관의 폐쇄성 결손(15.1%), 마제신(12.8%) 등의 기형이 진단되었다. 임신중 산모의 양수에 관한 정보는 37예에서 구할 수 있었는데 이 중 32예에서 양수과소증이 있었다. 남·여 성비는 0.98로 여아에서 조금 많은 편이었으나 통계적 의의는 없었다. 비뇨기계의 기형은 전체 인공유산아의 10.8%, 자연유산아의 3.4%, 사산아의 8.5%, 신생아 사망군의 10.3%, 유·소아 사망군의 2.8%에서 관찰되었다. 비뇨기계 기형을 가진 환아의 평균 산모 나이는 28.3세 었으며 산전 초음파검사서 이상소견이 있었던 예가 67.4%였다.

4. 태아에서 사망형태별 기형의 종류 및 양상

전체 부검의뢰된 태아 624건중 60.6%인 378예에서 선천성 기형이 진단되었다. 태아에서 가장 많은 기형은 순환기계로 119예(31.4%)에서 관찰되었다. 그 다음으로 흔한 기형은 신경계 100예(26.5%), 근골격계 98예(26.0%), 소화기계 72예(19.0%), 비뇨기계 54예(14.3%), 호흡기계 54예(14.3%), 토순 및 구개열 29예(7.7%)의 순이었다. 이러한 양상은 사망형태별로 다르게 나타났다. 인공유산아 총 296예중 212예에서 기형이 관찰되었는데 이중 신경계 기형을 가진 증례가 69예로 가장 많고 근골격계 56건, 순환기계 54건의 순이었다. 전체 사산아 212예의 59.0%인 125예에서 발견된 기형종에서는 순환기계 56건, 근골격계 35건, 신경계 21건의 순이었고, 자연유산아는 전체 116예중 41예에서 기형이 있었는데 신경계 10건, 순환기계 및 소화기계의 기형이 각각 9건으로 나타났다(Fig. 3).

5. 출생후 사망예의 기형의 종류 및 양상

출생후 사망하여 부검의뢰된 371건중 53.4%인 198예에서 선천성 기형이 발견되었다. 이 중 92.9%인 184예가 생후 1개월이내에 사망한 신생아였고 기형이 있는 유아나 소아부검예는 5년동안 14건에 불과하였다. 이들 부검에서 진단된 선천성 기형은 장기별로 순환기계 107건(54.0%), 소화기계 45건(22.7%), 근골격계 41건(20.7%), 신경계 33건(16.7%), 비뇨기

계 32건(16.2%), 호흡기계 24건(12.1%)의 순이었다(Fig. 3).

고 찰

태아 및 주산기 사망원인과 선천성 기형의 빈도를 밝히는 방법으로는 임상 기록이나 사망 진단서, 부검기록의 조사 등 여러가지가 있다. 우리나라는 태아에 대한 출생, 사망 신고가 부진하여 사망원인에 대한 정확한 통계적 수치를 알기 어렵다. 또한 부검에 대한 인식부족과 사회적장애 요인으로 인해 부검율이 매우 저조한 편이다. 최근 태아 초음파 검사가 활발해지면서 다음 임신에 대한 기대나 불안 등의 이유로 유산 및 사산아의 사망 원인을 밝히고자 하는 경우가 많아지고 있고 이에 따라 체계적인 부검의 필요성이 증가하고 있다.

본 연구는 서울대학교 어린이 병원 및 서울의 43개 기관에서 본 병원 소아병리과로 의뢰된 부검예를 대상으로 하였다. 모든 사망 태아 및 소아를 대상으로한 조사가 아니고 기형이 의심되는 증례가 선택적으로 의뢰되는 경향이 있었다고 생각된다. 이와 같이 부검예를 통한 연구는 기형의 진단은 세밀한 편이나 특정 증례가 편중되었을 확률이 높아^{7,8} 우리나라 어린이들에서 나타나는 선천성 기형의 유형을 정확히 반영한다고 할 수는 없다. 또한 본 연구재료의 99.3%가 1세 미만의 부검예이며 생존아들이나 적절한 대조군이 설정되지 않았으므로 편중된 시각을 제공할 우려가 있다.⁹ 따라서 지역사회나 병원등의 집단을 대상으로 생존아들에서 나타나는 선천성 기형에 대한 연구·조사가 이루어져 우리나라 아동의 선천성 기형에 관한 체계적 자료가 축적되어야 할 것으로 사료된다.

우리나라에서 의무기록을 근거로 조사한 선천성 기형의 발생빈도는 사산아 493예의 18예(3.6%), 생존 출생아 20,713예의 485예(2.34%)로 총 출산아의 2.37% 이었다는 보고가 있다.¹⁰ 본 연구에서는 전체 부검환자의 60.8%에서 선천성 기형이 진단되었다. 남아의 경우 59.6%, 여아는 62.5%에서 선천성 기형이 발견되었다. 인공유산아의 경우 71.6%에서 기형이 발견되었으나 사산아는 59.0%, 자연유산아 35.3%, 신생아사망군 65.5%, 유·소아사망군 38.9%로 나타났다. 이들 선천성 기형이 반드시 환아의 사망원인이 되었다고는 할 수 없으나 부검예 중 선천성 기형의 빈도가 상당히 높음을 알 수 있다. 이는 기형이 의심되는 환아가 선택적으로 의뢰된 점과 체계적인 부검과정을 통하여 발견된 모든 기형이 포함

되었기 때문이라고 생각된다.

기형이 있는 군과 기형이 없는 군간의 성별, 산모의 나이별, 임신력에 따른 차이는 없었지만 기형이 있는 군의 경우 산전 검사를 통해 치료적 유산되는 경우가 기형이 없는 군에 비해 유의하게 높았다. 기형이 없는 군에서 오히려 자연유산이나 사산의 경우가 많았던 점은 본 연구가 부검예의 분석이므로 대부분의 증례들이 생존하기에는 적합하지 않은 상태에 있었고 자궁내 저산소증, 즉 조기 자궁수축이나 태반의 이상등을 동반한 예, 산모의 건강 상태로 임신을 유지하기 곤란한 예들이 많았기 때문으로 생각된다. 기형이 있는 군에서 치료적 유산된 예가 많았다는 점은 산전 진단의 정확도가 높아짐을 간접적으로 제시하고 있다. 산전 초음파 검사에서 이상을 발견하였다는 기록을 기형이 있는 군의 55%에서 얻었는데 발견한 이상의 구체적인 내용을 확인할 수 없는 경우가 대부분이어서 산전 진단과 부검진단과의 상응정도를 정확하게 연관지을 수는 없었다. 다만, 기관별 기형에서 산전 초음파의 이상소견이 발견된 예들을 비교해보아 대략의 윤곽을 추측할 수는 있었다. 가장 높았던 예는 부검으로 확진된 신경계의 기형을 가진 환아의 76.7%에서 산전초음파소견의 이상을 동반하였고 16.5%에서 alpha-fetoprotein의 상승을 나타내어 다른 기관의 기형에 비해 산전 진단율이 높았음을 추정하였고 이들 중 치료적 유산된 예가 51.9%에 달했다.

본 연구결과 가장 많았던 기형은 순환기계 기형이었다. 소아에서 선천성 심혈관계 기형의 발생율은 보고자마다 조금씩 다르기는 하나 약 0.4~0.9%에 이르며 전체 선천성 기형중 가장 빈도가 높은 기형으로 알려져 있다^{11,12}. Hoffman등¹¹에 의하면 소아에서의 선천성 심기형의 빈도는 1,000명당 8.8명이었고 재태기간 20주 이후의 사산아들에서의 선천성 심기형의 빈도는 1,000명당 79.6명으로 사산아에서의 선천성 심기형의 빈도가 매우 높음을 알 수 있다. 저자들이 조사한 바에 의하면 순환기계 기형이 230예에서 진단되어 전 부검예의 23.8%, 선천성 기형을 가진 환아중 39.0%에 달하였다. 이 중 51.7%가 태아기에 발견되었고 43.5%가 신생아사망군에서 진단되어 주산기 사망아중 높은 빈도로 나타남을 알 수 있다. 개개의 병형으로는 심실중격결손(25.6%)과 동맥관개존(16.5%)이 가장 흔하였다. 미국과¹³ 나이지리아의 보고¹⁴에서는 심실중격결손과 동맥관개존이 가장 많이 나타는 기형이었고, 최등¹⁵, 김등¹⁶의 한국인 소아에서 진단된 선천성 심기형의 분포에 관한 보고를 보면 심실중격결손이 가장 많

았다.

선천성 기형이 있었던 환아중 인공적으로 유산된 태아는 212예였는데 신경계기형을 가진 태아가 69예로 가장 많았다. 자연유산이나 사산 등 자궁내 사망아를 모두 합하면 순환기계기형을 가진 예가 119예로 가장 많고, 신경계는 그 다음으로 100예였다. 이는 태아를 포함하여 주산기 사망아에서 사망원인이 된 치명적인 기형을 조사하였을 때 신경계 기형이 많았다는 여러 보고^{17,18} 와도 일치하는 결과이다. 최근 임신중 산모의 혈청이나 양수에서 alpha-fetoprotein 수치의 증가가 신경계 기형과의 연관이 높다는 것이 알려져¹⁹ alpha-fetoprotein 수치의 측정과 초음파검사를 시행하는 것이 보편화되어 있어서 발견빈도가 높아졌다고 생각된다.

선천성 기형의 원인을 밝히고 정확한 진단을 하며 다음 임신에 대한 예후를 추정하는 데는 태아 및 유·소아 부검이 중요한 역할을 한다.^{20,21} 본 연구를 통하여 부분적으로 밝혔듯이 선천성 기형질환의 진단에서 부검의 역할은 임상적으로 진단되거나 의심되는 진단의 확인 및 임상적으로 밝혀지 못한 질환의 규명 그리고 질환간의 관련성, 발병기전 및 원인에 대한 탐구라고 할수 있다. 특히 다음 임신에 대한 결과추정을 위해서는 부검에 의한 정확한 진단이 필수적이어서 이 분야의 중요성이 증가하고 있다. 외국의 경우 태아 부검율이 87.7%에서 92.4%²²에 이르는 병원이 있을만큼 모든 인공 및 자연유산, 사산아에 대한 부검이 필수적인 진료단계이다. 부검을 통해 산전 초음파 진단의 수정 및 추가가 가능한 경우의 빈도는 판정 기준에 따라 달라질수는 있으나 44% 였다는 보고도 있다²³.

부검을 통한 진단이 중요한 다른 분야가 기형에 관한 역학조사이다. 다른 인체 질환과 마찬가지로 임상진료를 통한 진단은 기술적, 경제적, 윤리적 한계성으로 부정확한 진단의 소지가 많다. 이에 비하여 부검 진단은 가장 정확한 진단과정이라 할수 있다. 그러나 앞서 언급한 바와 같이 부검예의 선택과정에 의해 실제 질환 분포와 달라질수 있다. 따라서 부검예의 배경이 되는 모집단에 대한 판정과 분석이 중요하다. 또한 각 부검예의 사회적 인자에 대한 조사가 필수적인 전제조건이 된다. 본 연구는 부검 기록을 근거로 한 후향적 조사로서 모집단의 분석이나 나이, 성별, 사망형태, 태아 초음파 소견, 산모의 원인관련 인자에 대한 자료가 부족한 것이 큰 제약점이다. 이러한 행정사항에 대한 부실한 기록은 환자의 종합적 진단을 내리는 데 큰 장애가 될 뿐만 아니라 선천성 기형을 유발하는 원인을 분석하

여 선천성 기형의 전반적 현황을 파악하는데도 걸림돌이 되었다. 선천성 기형을 가진 사산아나 환자의 부검결과가 임상 경과 및 치료과정을 종합적으로 재검토하고 부검을 의뢰한 임상 의와 환자의 가족에게 질병에 대한 조언을 해 주는 기능을 십분 발휘하기 위하여는 부검의뢰 양식에 그 환자에 대한 충분한 정보가 포함되어야 한다²⁴. 따라서 부검을 시행할 때, 환자의 진단에 필요한 모든 정보를 병리의가 파악하고 기록하며 특히 기형의 발생과 관련이 있는 임신중 유해인자의 노출, 약물복용, 산모의 질환, 가족력등에 관한 정보를 체계적으로 관리하는 것이 중요하다고 생각된다.

참 고 문 헌

- Schofield D, Cotran RS. Diseases of infancy and childhood. In: Cotran RS, Kumar V, Robbins SL. (Eds) Robbins pathologic basis of disease. 5th ed. Philadelphia, W.B. Saunders, 1994; 431-42.
- Young ID, Clarke M. Lethal malformations and perinatal mortality-a 10 year review with comparison of ethnic differences. *Br Med J* 1987; 295: 89-91.
- 홍창의 등. 소아과학. 대한교과서 주식회사, 서울 1993: 274-83.
- Nazer HJ, Cifuentes L, Ruiz G. Are congenital malformations increasing? Comparative study of 2 periods: 1971-1977 and 1982-1991, in the maternity of the clinical hospital of the university of Chile. *Rev Med Chil.* 1993; 121: 1068-74.
- Nakamura Y, Hosodawa Y, Yano H, et al. Primary causes of perinatal death-an autopsy study of 1,000 cases in Japanese infants. *Hum Pathol* 1982; 13: 54-61.
- 통계청. 제 3 차 한국표준질병사인분류, 1993
- Wallgren EI, Landtman B, Rapola J. Extracardiac malformations associated with congenital heart disease. *European J Cardiol* 1978; 7: 15-24.
- Jaiyesimi F, Antia AU. Extracardiac defects in children with congenital heart disease. *Br Heart J* 1979; 42: 475-9
- Odelowo EOO, Adedoyin MA, Anjorin AS, et al. Pattern of congenital malformations in Nigerian children. *Int Surg* 1991; 76: 43-8.
- 홍승천, 이병석, 최동희, 양영호: 출산아 선천성 기형의 임상역학적 연구. 대한 산부인과학회지 1986; 29: 35.
- Hoffman JJ, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19,502 births with long term follow-up. *Am J Cardiol* 1978; 42: 641-7.
- Ferencz C, Rubin JD, McCarter RJ, et al. Congenital Heart disease. Prevalence at livebirth. The Baltimore-Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121: 31-6.
- Hoffman JIE. Congenital heart disease-incidence and inheritance. *Pediatr Clin North Am* 1990; 37: 25-43.
- Akang EEU, Osinusi KO, Pindiga HU, Okpala JU, Aghadiuno PU. Congenital malformations: A review of 672 autopsies in Ibadan, Nigeria. *Pediatr Pathol* 1993; 13: 659-70.19.
- 최정연, 이혜선: 신생아 및 영아의 선천성 심질환에 대한 임상적 관찰. 소아과 1984; 27: 40-52.
- 김성호, 김남수, 김웅훈, 고재근, 이흥재. 선천성 심질환의 통계적 관찰. 세종의학 1989; 6: 227-35.
- Gillerot Y, Koulischer L. Lethal congenital malformations: Study of 600 neonatal necropsies. *J Genet Hum* 1985; 33: 289-93.
- Arredondo de AG, Rodriguez BR, Trevino AMG, Arreola AB, Astudillo CG, Russildi JM. Congenital malformations in live-born neonates. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1990; 47: 822-7.
- Reichler A, Hume RF, Drugan A, et al. Risk of anomalies as a function of level of elevated maternal serum alpha-fetoprotein. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 171: 1052-5.
- Mueller RF, Sybert VP, Johnson J, Brown ZA, Chen WJ. Evaluation of a protocol for post-mortem examination of stillbirths. *N Engl J Med* 1983; 309: 586-90.
- Shen-Schwarz S, Neish C, Hill LM. Antenatal ultrasound for fetal anomalies: Importance of perinatal autopsy. *Pediatr Pathol* 1989; 9: 1-9.
- Khong TY, Mansor FA, Staples AJ. Are perinatal autopsy rates satisfactory? *Med J Australia* 1995; 162: 469-70
- Weston MJ, Porter HJ, Andrews HS, Berry PJ. Correlation of antenatal ultrasonography and pathological examinations in 153 malformed fetuses. *J Clin Ultrasound* 1993; 21: 387-92.
- Freeman MVR. Congenital malformations in deaths of infants one year of age and under: Computer analysis of the cases on file at the Armed Forces Institute of Pathology. *Birth Defects orig artic ser* 1979; 15: 149-69.