산전 검사와 산전 기형아 검사

산전 진료는 임신 기간을 건강하게 보내고 안전하게 출산을 할 수 있도록 해주는 과정으로, 다양한 산전 검사를 통해서 산모나 태아의 이상을 발견하고 이에 대한 대책을 미리 마련할 수 있도록 해주는 만큼 건강한 출산을 위한 필수 요소라고 할 수 있다. 최근 고령 임신이 증가하면서 산전 기형아 검사에 대한 관심과 수요가 크게 증가하고 있고, 언제 어떤 검사를 받아야 하는지, 그리고 그 결과는 무엇을 의미하는지 궁금해하는 임산부가 점점 많아지고 있다.

1. 산전 기본 검사

임신 초기 또는 임신 후 첫 방문 시 시행하는 검사로 일반혈액검사, 혈액형검사, 풍진검사, 간염검사, 매독검사. 소변검사, AIDS 검사, 자궁경부암검사 그리고 초음파검사가 여기에 해당된다. (Table 1)

일반혈액검사를 통해 빈혈 유무를 체크하여 철분제의 치료 시기와 용량을 결정할 수 있다. 빈혈이외에도 백혈구와 혈소판 등의 수치가 정상인지 확인한다. 혈액형검사는 임신 중 또는 분만 후심한 출혈이 생기는 경우 수혈을 위한 준비를 하기 위해 필요한 검사이고, 특히 Rh 음성 혈액형의 경우 태아 용혈 증후군에 대한 예방 및 치료가 필요하기 때문에 반드시 검사를 해야 한다. 임신 초기 임산부가 풍진에 감염이 되면 태아 기형 발생의 위험도가 높기 때문에 풍진에 대한 면역이 있는지를 확인하기 위해 풍진 항체 검사를 한다. 그러나 임신 중 풍진 예방백신은 금기이므로임신 전에 항체여부를 미리 검사하여 항체가 없는 경우 미리 예방백신을 맞는 것이 좋다. 임산부가 B형 간염 보균 시 신생아에게 수직감염이 될 수 있으므로임신 중 반드시 B형 간염 항체 여부를 파악해야 한다. 만약 임산부가 B형 간염 보균자인 경우 아기가 태어난 후 면역글로불린과 B형 간염 백신을 맞게 해야 한다. 임산부가 매독에 감염되면 태아가 선천성 매독에 이환되어 기형 및 유산 등의 가능성이 있다. 그러므로 반드시 임신 중 매독 선별 검사를 해야 하고, 확진 검사를통해 매독 감염이 진단되면 항생제 치료를 해야 한다. 임산부가 AIDS에 감염되면 태아에게 수직감염 위험이 높기 때문에 모든 임산부에게 AIDS 검사를 해야 하고, 선별검사에서 양성이 나오면

확진 검사를 통해 정확한 진단을 내리고 치료를 해야 한다. 소변검사를 통해 단백뇨, 방광염 여부 등을 검사할 수 있다. 자궁경부암은 성관계 경험이 있는 여성이라면 누구에게나 생길 수 있는 암이기 때문에 산전검사 항목으로 꼭 포함되어야 하고, 출산 후에도 정기적으로 검사를 받아야 한다. 초음파검사는 임신의 확인, 착상 위치, 임신 주수, 태아 수, 태아 심박동, 태아 크기 등을 확인하기 위한 검사이고, 난소나 자궁의 상태도 파악할 수 있다.

Table 1. 산전 기본 검사의 항목과 의미

| 항목 | 의미 |
|------------------|---|
| 일반혈액검사 | 빈혈 유무를 체크하여 철분제의 치료시기와 용량을 결정 |
| 혈액형검사 | 임신 중 또는 분만후 출혈시 수혈을 위한 준비하기 위함 Rh 음성시 태아 용혈 증후군 발생할 수 있음 |
| 풍진검사 | 임신 초기 감염 시 기형이 초래될 수도 있음 |
| 간염검사 (항원, 항체) | 산모가 B형 간염 보균 시 신생아에게 수직 감염 위험이 높아 분만 후 신생아 감염예방이 필요함 |
| 매독검사 | 임산부가 매독이 감염되어 있을 경우 신생아가 선천성 매독에 걸려 기형 및 유산 등의 가능성이 있어 임산부의 치료가 필요함 |
| 소변검사 | 단백뇨, 당뇨, 방광염 여부 등을 확인함 |
| AIDS검사 | 임산부가 AIDS 감염 시 태아에게 수직 감염 위험이 높음 |
| 자궁경부암검사 | 정기적인 자궁경부암 검진이 필요함 |

2. 산전 기형아 검사

산전 기형아 검사로 대표적인 것은 1) 초음파를 이용한 목덜미 투명대 검사, 2) 기형아 선별 혈액 검사, 그리고 3) 정밀 초음파 검사가 있다.

A. 태아 목덜미 투명대 검사

초음파를 이용한 목덜미 투명대 검사는 임신 11-13주에 복부 또는 질식 초음파를 통해 태아 목덜

미 부위에 투명하게 보이는 피하 두께를 측정한다. 목덜미 투명대가 비정상적으로 (95 백분위수이상) 증가되어 있으면 다운 증후군을 비롯한 염색체 이상과 선천성 심기형을 비롯한 태아의 구조적 기형의 위험이 증가한다. 이 경우 융모막 융모 검사 또는 양수 검사를 시행하여 태아의 염색체 이상 유무를 확인하고, 임신 중기에 정밀초음파를 시행하여 태아의 구조적 이상이 있는지를 확인한다. 목덜미 투명대 측정과 함께 더블 검사 (Double marker test) 를 병행하면 태아 염색체이상에 대한 위양성률을 줄일 수 있다.

B. 기형아 선별 혈액 검사

일반적으로 '기형아 검사'라고 불리는 기형아 선별 혈액 검사는 모체 혈청의 단백질 또는 호르몬 농도를 측정하여 태아의 염색체 이상 또는 신경관 결손의 위험도를 선별 검사하는 방법이다. 임신 제 1삼분기 말에 시행하는 더블 검사 (double marker test)와 임신 제 2삼분기에 시행하는 트리플 검사 (triple test), 쿼드 검사 (quad test)가 대표적이며, 최근에는 임신 제 1삼분기와 제 2삼분기에 검사를 각각 시행하여 통합하는 검사(integrated test)도 많이 시행된다.

기형아 선별 혈액검사가 음성인 경우에는 양수 검사, 정밀초음파 등의 정밀 검사를 꼭 받아야 할 필요는 없다. 그러나 쿼드 검사의 다운증후군 발견율은 80%, 통합검사의 다운증후군 발견율은 90-95%이므로 결과가 음성이라고 하여 태아의 기형이 전혀 없다는 것을 의미하지는 않는다. 또 한 다운 증후군, 에드워드 증후군, 신경관 결손 이외의 태아 기형 유무는 기형아 선별 혈액검사로 는 알 수 없다.

기형아 선별 혈액검사에서 신경관 결손이 양성인 경우에는 모체 혈청 AFP 수치에 따라 처치가 달라진다. 모체 혈청 AFP 수치가 3.5 MoM 미만이면 혈액 검사를 재검사하고, 수치가 3.5 MoM 이상이거나 재검사에서도 계속 양성으로 나오면 정밀초음파 검사를 시행한다. 정밀초음파 검사에서도 신경관 결손이 확진이 되지 않는 경우 양수 검사가 필요할 수도 있다.

기형아 선별 혈액검사에서 다운 증후군 또는 에드워드 증후군이 양성인 경우에는 확진 검사로 융 모막 검사 또는 양수 검사를 시행한다. 그러나 기형아 선별 혈액검사는 위양성율이 높기 때문에 실제 양수 검사에서 다운 증후군 또는 에드워드 증후군 등의 염색체 이상이 나올 절대 확률이 높 지는 않다.

①. 융모막 융모 검사 (임신 10~13주)

용모막 융모 검사는 복부 또는 자궁경관을 통해 태반의 융모 조직을 채취하여 염색체를 분석하거나 기타 질환을 검사하는 방법이다. 임신 제 1삼분기 말에 시행하기 때문에 태아에 이상이 있는 경우 조기에 발견할 수 있다는 장점이 있다.

②. 양수 검사 (임신 15~20주)

양수 검사는 초음파를 보면서 임산부의 복부를 통해 가는 바늘을 찔러 약 20-30 cc의 양수를 주사기로 채취하는 것이다. 태아의 염색체 또는 유전자 검사, 신경관 결손 검사, 태아 감염, 태아 폐성숙 검사 등 다양한 검사를 할 수 있다. 양수 검사의 적응증은 다음과 같다.

- 1) 분만예정일 기준으로 임산부의 나이가 35세 또는 그 이상일 때 (이란성 쌍태 임신의 경우 31세 이상)
- 2) 과거 염색체 이상의 태아를 임신하였을 때
- 3) 부부 중 한 사람 이상이 염색체 이상이 있을 때
- 4) 염색체 이상 또는 다운 증후군의 가족력이 있을 때
- 5) 멘델성 또는 다인 유전 질환의 병력 또는 가족력이 있을 때
- 6) 반복적 (습관성) 유산의 병력이 있을 때
- 7) 기형아 선별 검사에서 염색체 이상의 양성 소견이 있을 때
- 8) 초음파 검사에서 염색체 이상의 위험이 높은 기형이 발견되었을 때

양수 검사의 합병증은 일시적 질출혈 또는 양막파수 (1~2%), 감염 (<0.1%), 조기 진통, 유산 또는 태아 손실 (0.2~0.5%), 배양 실패 (<0.1%) 등이 있다.

③. 제대혈 검사

제대혈 검사(제대혈 천자)는 초음파를 보면서 임산부의 복부를 통해 가는 바늘을 찔러 제대(탯줄)에서 직접 태아 혈액을 채취하는 것이다. 제대혈 천자로는 태아의 염색체 또는 유전자 검사, 태아

감염, 혈액질환, 대사질환 등에 대한 검사는 물론이고, 태아 수혈 등의 치료도 가능하다. 양수 검사에 비해 빠른 시간 내에 태아 염색체 검사 결과를 알 수 있는 장점이 있으나 출혈, 혈종 형성, 태아-모체 출혈, 태아 서맥, 사산 등의 합병증의 위험이 높기 때문에 꼭 필요한 경우에 한하여 시행해야 한다.

C. 정밀 초음파 검사

초음파 영상을 통해 태아의 형태를 실시간으로 관찰하여 외형상의 이상을 찾아내는 검사법이다. 태아 기형의 선별 목적으로는 일반적으로 임신 중기에 (임신 18-22주)에 시행하므로 임신 중기 초음파, 정밀 초음파, level II 초음파 등으로도 불린다. 임신 중기에 시행하는 이유는 이 시기에 태아의 장기의 대부분이 형성되어 있고, 양수가 풍부하여 태아의 구조를 파악하기 가장 좋기 때문이다. 그러나 임신 초기 또는 후기에도 태아에게 구조적 이상이 의심되는 경우 시행할 수 있다. 한편, 초음파로 모든 태아의 기형을 발견할 수는 없으며, 작은 기형일수록 산전에 발견되기 어렵다. 또한 일부 기형은 임신 후반기에만 진단이 가능하고, 기능적 장애는 초음파로 발견하기 어렵다.

임신한 여성 및 가족에게 건강한 신생아의 출산은 새로운 행복의 시작이다. 그러나 안타깝게도 태어나는 전체 신생아의 2-3%는 크고 작은 선천성 기형을 갖고 태어난다. 태아의 선천성 기형은 산전에 미리 진단하는 경우가 많으나 일부 기형은 산전에 진단이 되지 않는다. 태아의 선천성 기형이 산전에 진단되었을 때 적절한 검사와 의료진의 산전 상담이 임신의 유지 및 신생아의 건강에 중요한 역할을 한다. 특히 산후에 적절한 치료를 통해 완치가 될 수 있는 선천성 기형이 많으므로 산전에 이런 기형을 진단하는 것은 더욱 중요하다.