

한국인에서 다운증후군의 산전진단을 위한 태아 대퇴골과 상완골 길이의 유용성에 대한 평가

인제대학교 의과대학 해운대백병원 산부인과¹, 울산대학교 의과대학 서울아산병원 산부인과²

조현진¹ · 원혜성² · 심재윤² · 이필량² · 김 암²

Evaluation of the usefulness of the fetal femur length and humeral length to detect Down syndrome in Korean subjects

Hyun Jin Cho, M.D.¹, Hye-Sung Won, M.D.², Jae-Yun Sim, M.D.², Pil-Ryang Lee, M.D.², Ahm Kim, M.D.²

¹Department of Obstetrics and Gynecology, Haeundae Paik Hospital, Inje University College of Medicine, Busan;

²Department of Obstetrics and Gynecology, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine, Seoul, Korea

Objective: We investigated the usefulness of shortening of the fetal femur length (FL) and humeral length (HL) to predict Down syndrome at the middle gestation of pregnancy in Korean subjects.

Methods: This retrospective study involved 41 fetuses with Down syndrome and 328 fetuses with normal chromosome between 14+0 and 28+6 weeks of gestation. The expected FL and HL for any biparietal diameter (BPD) was calculated based on the control group data. The odds ratios for measure to expected FL and HL in comparison between normal fetuses and Down syndrome fetuses were calculated. The sensitivities of short FL and HL to predict Down syndrome were analyzed at a fixed false positive rate of 5%.

Results: The lengths of femur and humerus long bone for any BPD in Down syndrome group were significantly shorter than the lengths in control group ($P < 0.001$). A low ratio of measured to expected FL and HL increased the risk of fetal Down syndrome ($P < 0.001$). At a fixed false positive rate of 5%, the sensitivities were 21.3% (95% confidence interval [CI] 0.698~0.852, $P < 0.001$) in FL and 29.9% (95% CI 0.773~0.914, $P < 0.001$) in HL.

Conclusion: Both of short FL and HL are poor marker for Down syndrome at the middle gestation of pregnancy in Korean population though the sensitivity of HL was higher than FL.

Key Words: Down syndrome, Femur length, Humeral length, Prenatal diagnosis, Ultrasound

다운증후군은 가장 흔한 염색체 이상의 한 종류로 다운증후군을 산전에 미리 진단하기 위한 많은 연구가 진행되어 왔다. 다운증후군을 산전진단 하기 위해 기본적으로 산모가 고령 임신인지 확인하고 임신 초기와 중기에 산모 혈액을 이용한 여러 가지 선별 검사들을 시행하고 있다.¹ 최

근 초음파 기기의 해상도가 점점 향상됨에 따라 다운증후군을 산전에 진단하는 데 있어 태아 초음파 검사의 중요성이 강조되고 있다. DeVore와 Romero²는 35세 이상의 산모에서 혈청검사가 정상으로 나오더라도 정밀 초음파 검사를 하여 다운증후군의 진단율을 높일 수 있다고 하였고 Yeo와 Vintzileos³는 혈청 검사가 정상인 고위험 임신에서 정밀 초음파 검사를 이용하여 양수검사의 횟수를 줄일 수 있다고 보고한 바 있다.

태아의 다운증후군을 시사하는 주요 초음파 소견으로는

접 수 일 : 2010. 5. 18.
채 택 일 : 2010. 7. 12.
교신저자 : 원혜성
E-mail : hswon@amc.seoul.kr

임신 초기의 목덜미 투명대 증가 외에 임신 중기의 목덜미 비후, 대퇴골이나 상완골의 단축, 에코성 장, 신우확장증, 심장 내 에코성 초점, 코뼈의 형성부전 등이 있다.^{4,5} 이 중 목덜미 비후가 심할수록 태아가 다운증후군일 확률이 증가한다는 데는 거의 이견이 없지만 목덜미 비후를 제외한 다른 소견은 선별검사로서의 유의성에는 논란이 있다.^{4,6,7}

특히 대퇴골과 상완골은 인종이나 체질에 따른 차이가 커서 연구 대상에 따라 결과가 달라질 수 있으므로 한국인에서 장골의 단축에 대한 의미를 알기 위해서는 한국인을 대상으로 하는 연구가 필요하다. 그러나 기존의 연구는 서양인을 대상으로 한 것이 대부분이고 동양인을 포함하더라도 소수에 불과하여⁸⁻¹⁰ 동양인을 대상으로 한 동양인의 체형에 맞는 대퇴골과 상완골 길이에 대한 연구가 필요한 실정이었다.

따라서 저자들은 한국인만을 대상으로 하여 정상 염색체를 가진 태아와 다운증후군 태아 간의 대퇴골과 상완골의 길이를 비교하여 산전진단을 위한 유용성을 평가하고자 하였다.

연구 대상 및 방법

본 연구는 1999년 1월부터 2009년 6월까지 서울아산병원에서 다운증후군으로 산전진단된 태아와 정상 태아의 의무기록을 참고하여 두 군의 상완골과 대퇴골의 길이를 후향적으로 분석한 연구이다.

산전에 서울아산병원에서 다운증후군으로 진단된 태아 중 상완골과 대퇴골의 길이를 임신 중기(재태연령 14⁺⁰~28⁺⁶주)에 같은 날 측정된 태아를 실험군으로 규정하였고 대조군은 같은 기간 동안 분만된 태아 중 산전 유전자 검사상 혹은 출생 후 소아과 검진상 정상 염색체로 진단된 태아를 대상으로 하여 실험군의 8배수를 무작위로 선별하였다. 대조군은 산전 초음파 검사와 출생 후 검진에서 다른 이상 소견이 없는 정상 태아만을 대상으로 하였으며 다른 염색체 이상이 있거나 구조적인 기형이 발견되거나 임신성 고혈압이나 당뇨병 태아의 성장에 영향을 줄 수 있는 모체 질환이 있는 경우는 대조군에서 제외하였다.

양두정 지름의 측정은 제3뇌실과 시상을 통과하는 태아 머리의 단면 중 양측 두개관이 매끄럽게 보이는 곳에서 두개관의 바깥쪽 경계로부터 안쪽 경계까지의 길이를 측정하

였으며 대퇴골과 상완골의 길이는 장골의 장축에 일치하는 단면에서 골화된 골간 및 골간단의 길이를 측정하였다. 초음파 검사는 숙련된 산부인과 전공의 혹은 산과전문의에 의해 이루어졌으며 실험군과 대조군 모두 한 태아당 한 번의 초음파 소견만을 분석에 포함하였다.

태아 성장에 따른 대퇴골의 길이 변화를 보정하기 위해 양두정 지름에 대한 대퇴골의 비를 구하여 실험군과 대조군을 비교하였다. 선형 회귀분석으로 구해진 회귀방정식을 이용하여 태아 성장에 따른 대조군의 양두정 지름에 대한 대퇴골의 정상 예측치를 구하였고 대퇴골의 예측치에 대한 실제 측정된 대퇴골의 길이의 비(측정치/예측치)를 구하여 다운증후군의 발생에 대한 오즈비(odds ratio)를 구하였다(로지스틱 회귀분석). 선별검사로서의 유의성을 확인하기 위해 대퇴골의 예측치에 대한 측정치의 비를 이용하여 receiver operating characteristic (ROC) curve를 그려 민감도와 특이도를 확인하였으며 위양성률을 5%로 고정하였을 때의 민감도를 분석하였다.

상완골의 길이에 있어서도 대퇴골과 동일한 방법으로 분석하여 대퇴골에 대한 결과와 비교하였다.

통계학적 분석은 SPSS ver. 12 (SPSS Inc., Chicago, IL, USA)를 이용하였고 P -value<0.05일 때 통계적으로 유의하다고 판단하였다.

결 과

1999년 1월부터 2009년 6월까지 서울아산병원에서 다운증후군으로 산전 진단된 태아는 총 130명이었다. 그 중 임신 13주 이전에 용모막 검사로 진단된 경우는 20에 있었고 64에는 양수검사로, 46에는 제대천자로 진단되었다. 이 중 재태연령 14⁺⁰~28⁺⁶주 사이에 대퇴골과 상완골의 길이를 같은 날 측정된 태아는 41에 있어 이들을 실험군으로 규정하였고 이들의 8배수인 328명의 정상태아를 대조군으로 선별하였다. 대조군 산모의 평균 연령은 31.2±3.6세였으며 실험군 산모의 평균 연령은 32.74±4.8세로 다운증후군 태아를 임신한 산모의 연령이 유의하게 높았다($P=0.001$). 태아의 남녀 성비는 실험군에서 1.29:1, 대조군에서 1.13:1로 통계적으로 유의한 차이가 없었다($P=0.316$).

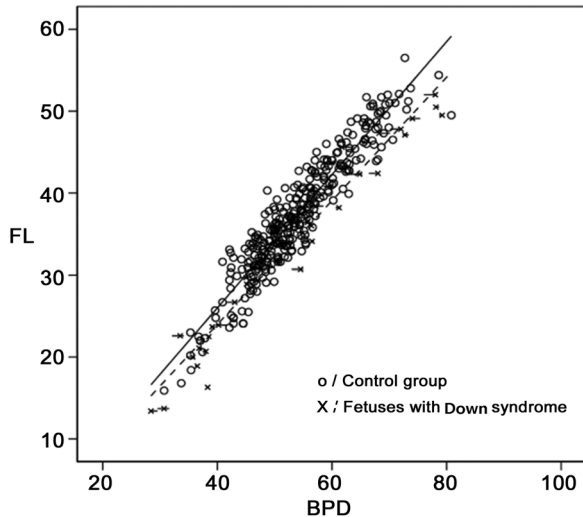
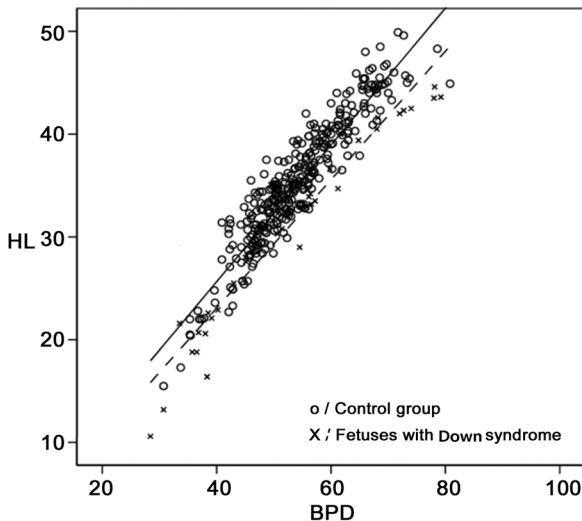
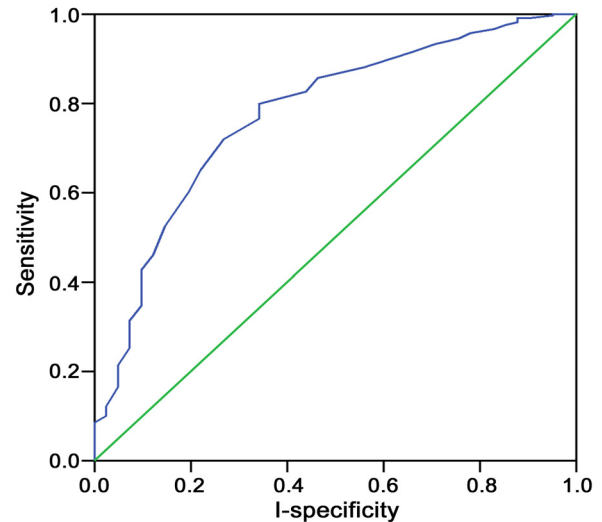
양두정 지름에 대한 대퇴골 길이의 비는 실험군에서 0.63 (standard deviation [SD], 0.05) 대조군에서 0.69

Table 1. Odds ratio for Mefl2 and Mehl2 derived in comparison between normal fetuses and Down syndrome fetuses in the same gestational age

	Odds ratio	95% confidence interval	P-value
Femur length	0.863	0.820~0.908	<0.001
Humeral length	0.812	0.762~0.865	<0.001

Mefl2 is (measured femur length/expected femur length-1)*100.

Mehl2 is (measured humeral length/expected humeral length-1)*100.

**Fig. 1.** Regression lines of femur lengths (FL) with respect to biparietal diameter (BPD) in the study group and control group. $FL = -6.150 + 0.754 \times BPD$ in study group. $FL = -6.470 + 0.812 \times BPD$ in control group.**Fig. 2.** Regression lines of humeral length (HL) with respect to biparietal diameter (BPD) in the study group and control group. $HL = -1.893 + 0.625 \times BPD$ in study group. $HL = -0.940 + 0.672 \times BPD$ in control group.**Fig. 3.** Receiver operating characteristic curve for a Down syndrome prediction, based on the ratio of measured to expected femur length (95% confidence interval 0.698~0.852).

(SD, 0.07)로 두 군 간에 유의한 차이가 있었으며($P < 0.001$) (Fig. 1) 상완골 길이의 비도 실험군에서 0.58 (SD, 0.06), 대조군에서 0.65 (SD, 0.04)로 실험군에서 길이가 유의하게 짧았다($P < 0.001$) (Fig. 2). 대조군을 대상으로 하여 양두정 지름에 따라 예측되는 장골의 길이를 구하고 이에 대한 실제 측정된 길이의 비를 이용한 다운증후군의 오즈비는 대퇴골과 상완골 모두에서 유의한 결과를 보였다 (Table 1). 대퇴골에서의 다운증후군에 대한 오즈비는 0.863 (95% confidence interval [CI] 0.820~0.908, $P < 0.001$)이었고 상완골에서의 오즈비는 0.812 (95% CI 0.762~0.865, $P < 0.001$)였다. Fig. 3은 대퇴골에서 예측치와 측정치의 비를 이용하여 ROC 곡선을 그린 결과이고 (95% CI 0.698~0.852), Fig. 4는 상완골에서 예측치와 측정치의 비를 이용하여 ROC 곡선을 그린 결과이다 (95% CI 0.773~0.914). 선별검사로서의 유의성을 판단하기 위해 가양성을 5%로 고정했을 때 대퇴골과 상완골의 감수성은

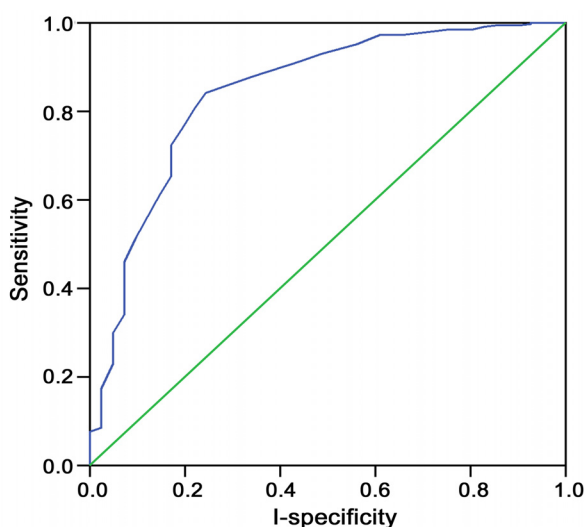


Fig. 4. Receiver operating characteristic curve for a Down syndrome prediction, based on the ratio of measured to expected humeral length (95% confidence interval 0.773~0.914).

Table 2. Sensitivities and false positive rate using a measured to expected long bone length of ≤ 0.91

	Cut off ≤ 0.91	
	Sensitivity (%)	False positive rate (%)
Femur length	88.1	56.1
Humeral length	91.2	43.9

대퇴골에서 21.3% (95% CI 0.698~0.852, $P<0.001$), 상완골에서 29.9% (95% CI 0.773~0.914, $P<0.001$)이었다 (Table 2).

고 찰

이 연구는 한국인만을 대상으로 해서 다운증후군과 정상 염색체 태아 간의 임신 중기 상완골과 대퇴골의 길이를 분석한 최초의 연구이다.

다운증후군의 대퇴골과 상완골 길이 단축에 대해서는 이미 많은 연구가 있었다. 1987년 Benacerraf 등¹¹이 처음으로 대퇴골과 상완골의 예측치와 측정치의 비를 이용해 다운증후군의 산전진단에 대한 가능성을 제시한 이후 많은 연구자들이 같은 방법의 분석을 시도해왔다. Benacerraf 등¹²은 대퇴골의 예측치에 대한 측정치의 비를 0.91로 했을 때 다운증후군의 68%를 산전에 예측할 수 있다고 하였으며 이후의 많은 연구자들도 감수성 40~50%, 특이성 86.2~97.8%

정도의 유용한 검사로 보고하였다.¹³⁻¹⁵ 대퇴골과 상완골 간의 다운증후군 진단에 대한 유용성에 대해서는 상완골 길이의 단축이 대퇴골 길이의 단축보다 다운증후군의 예측에 더 유용하다고 알려져 있다.¹⁶⁻¹⁸

최근 여러 인종을 대상으로 하여 장골의 길이를 비교하거나 다운증후군을 진단하는 데 장골의 인종별 유용성을 평가하고자 하는 연구들이 이루어지고 있다. 인종별로 태아의 성장에 따른 장골의 길이를 비교한 연구들의 결과는 연구자마다 차이가 있었는데, Harper 등⁸은 백인을 기준으로 했을 때 아프리카계 미국인은 장골의 길이가 유의하게 길었으나 동양인은 20~20.9주를 제외하고는 백인과 유의한 차이가 없다고 발표하였고, Zelop 등¹⁹도 인종에 따른 상완골 길이의 차이는 유의하지 않다고 하였다. 그러나 많은 다른 저자들은 동양인이 백인에 비해 장골의 길이가 유의하게 짧다고 보고하였다.^{20,21}

다운증후군의 산전진단에 있어 인종별로 구분하여 분석하는 것이 의미가 있는가 하는 것에 대해서도 많은 연구가 진행되고 있었는데 Harper 등⁸은 인종별로 분석하는 것이 다운증후군의 산전 진단을 높이지는 않는다고 보고하였고, Mastrobattista 등²⁰도 장골의 길이는 동양인이 짧지만 그것이 다운증후군의 진단에 영향을 줄 정도는 아니라고 하였다. 그 외 다른 연구자들도 비슷한 결과를 보고해 왔지만⁹ 이들 연구에 포함된 동양인의 다운증후군 태아는 대부분 10명 미만에 불과하였고 한 연구 내에 백인을 포함한 다른 인종에 비해 동양인의 비율이 너무 적어 기존의 연구 결과를 한국인에게 적용하기에는 무리가 있었다.

따라서 저자들은 한국인을 대상으로 하여 임신 중기에 짧은 대퇴골의 길이와 상완골의 길이가 다운증후군은 예측할 수 있는지 알아보려고 하였다.

양두정 지름의 길이에 대한 장골 길이의 비는 대퇴골과 상완골 모두에서 다운증후군 태아가 정상 태아보다 장골의 길이가 유의하게 짧았으며 장골의 예측치와 측정치 비의 다운증후군에 대한 오즈비는 대퇴골에서 0.863, 상완골에서 0.812로 계산되어 대퇴골과 상완골 모두에서 $P<0.001$ 로 유의한 결과를 보였지만 기존의 결과와 마찬가지로 상완골에서 오즈비가 더 많이 감소하였다.

기존의 연구들과 비교하기 위해 예측치와 측정치의 비 0.91 미만을 기준으로 분석하여 그 결과를 Table 3에 제시하였다. 대퇴골과 상완골을 비교해 보면 대퇴골에 비해 상

Table 3. Sensitivities of the measured/expected lengths of long bone at a fixed false positive rate of 5% for prediction of Down syndrome with respect to gestational age

	Sensitivity (%)	95% CI	P-value
Femur length	21.3	0.698~0.852	<0.001
Humeral length	29.9	0.773~0.914	<0.001

CI: confidence interval.

완골에서 민감도가 더 높고 위양성률이 더 낮았다. 그러나 대퇴골과 상완골 모두 기존의 연구보다 더 높은 위양성률을 보였는데 이는 동양인이 서양인에 비해 장골의 길이 자체가 짧아서 기준치 0.91을 이용했을 때 정상과의 실제적인 길이 차이가 너무 적어 생기는 결과로 생각된다. 장골의 길이가 짧으면 위양성률이 높아진다는 보고는 이전에도 있었는데 Snijders 등²²에 따르면 임신 2삼분기의 초기(재태연령 15~17주)에는 위양성률이 높아서 짧은 장골의 길이가 다운증후군의 선별검사로 의미가 없다고 하였으며 Longo 등²³은 이 시기에 다운증후군 태아에서 장골의 길이가 정상태아보다 유의하게 짧기는 하지만 그 차이가 너무 적어서 효과적인 선별검사로 사용할 수 없다고 하였다.

동양인을 대상으로 한 태아 성장 곡선에 대한 연구는 중국과 태국 등에서 보고된 연구가 있고^{24,25} 국내에서도 Jung 등²⁶이 2007년 10,455명을 대상으로 하여 태아 성장 곡선을 보고하였다. 동양인의 다운증후군 장골에 대한 연구는 Tannirandorn 등¹⁴이 태국인 다운증후군의 장골 길이에 대해 발표한 바 있다. 23명의 다운증후군을 대상으로 한 이 연구에 의하면 대퇴골의 예측치에 대한 측정치의 비율 0.91을 대상으로 했을 때 임신 중기 다운증후군에 대한 민감도는 42.3%, 특이도는 86.2%이었다. 이는 본 연구의 결과인 대퇴골의 다운증후군에 대한 민감도 88.1%, 특이도 43.1%와 차이가 있으므로 한국인의 대규모 집단을 대

상으로 하는 연구가 이루어져야 할 것으로 생각된다.

저자들의 연구에서 예측치에 대한 측정치의 비 0.91을 기준으로 했을 때 상완골의 민감도는 91.2%로 상당히 높았으나 위양성률 역시 43.9%로 나와 선별검사의 기준으로 사용하기에는 무리가 있었다. 선별검사로 적합한지를 확인하기 위해 위양성률을 5%로 고정하여 분석했을 때 대퇴골의 민감도는 21.3%, 상완골의 민감도는 29.9%로 상완골에서 민감도가 더 높았으나 선별검사로 사용하기에는 만족스럽지 못한 결과였다.

본 연구는 한국인을 대상으로 하여 다운증후군 장골의 길이를 분석한 최초의 연구이며 연구에 포함된 동양인 다운증후군 태아의 숫자가 가장 많은 연구라는 데 의미가 있다. 실제 임상에서 장골의 길이가 짧은 태아를 진료할 때 임신 주수와 인종에 따라 상담을 하는 데 많은 도움을 줄 것으로 생각한다.

출생 후 다운증후군으로 진단된 신생아는 연구 기간 동안 30명 있었다. 그러나 이 중 22명의 태아가 임신 30주 이후에 서울아산병원으로 전원되어 대퇴골과 상완골을 포함한 임신 중기의 태아 성장 기록을 찾을 수 없었으므로 본 연구에는 출생 후 진단된 태아는 포함되지 않았다. 또한 다운증후군으로 진단된 이후 추적관찰되지 않았거나 타 기관에서 산전진찰을 받다가 본 기관에서 다운증후군으로 진단된 경우가 많았으므로 실험군 산모의 고혈압, 당뇨 등의 질환 유무는 분석에 반영할 수 없었다.

한국인에서 임신 중기의 장골의 길이가 다운증후군을 예측하는 데 도움이 되지 않는 것이 서양인에 비해 장골의 길이가 짧기 때문이라고 가정한다면 장골 자체의 길이가 길어지는 임신 후기에 대퇴골과 상완골의 길이 측정이 다운증후군의 산전진단에 도움이 되는지에 대한 연구가 추후 이루어져야 할 것이다.

참고문헌

1. Nicolaides KH. Screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 313-21.
2. DeVore GR, Romero R. Genetic sonography: an option for women of advanced maternal age with negative triple-marker maternal serum screening results. *J Ultrasound Med* 2003; 22: 1191-9.
3. Yeo L, Vintzileos AM. The use of genetic sonography to reduce the need for amniocentesis in women at high-risk for Down syndrome. *Semin Perinatol* 2003; 27: 152-9.
4. Smith-Bindman R, Hosmer W, Feldstein VA, Deeks JJ, Goldberg JD. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: a meta-analysis. *JAMA* 2001; 285: 1044-55.
5. Bethune M. Literature review and suggested protocol for managing ultrasound soft markers for Down syndrome: thickened nuchal fold, echogenic bowel, shortened femur, shortened humerus, pyelectasis and absent or hypoplastic nasal bone. *Australas Radiol* 2007; 51: 218-25.

6. Smith-Bindman R, Chu P, Goldberg JD. Second trimester prenatal ultrasound for the detection of pregnancies at increased risk of Down syndrome. *Prenat Diagn* 2007; 27: 535-44.
7. Benacerraf BR. The role of the second trimester genetic sonogram in screening for fetal Down syndrome. *Semin Perinatol* 2005; 29: 386-94.
8. Harper LM, Gray D, Dicke J, Stamilio DM, Macones GA, Odibo AO. Do race-specific definitions of short long bones improve the detection of down syndrome on second-trimester genetic sonograms? *J Ultrasound Med* 2010; 29: 231-5.
9. Borgida AF, Zelop C, Deroche M, Bolnick A, Egan JF. Down syndrome screening using race-specific femur length. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 189: 977-9.
10. Kovac CM, Brown JA, Apodaca CC, Napolitano PG, Pierce B, Patience T, et al. Maternal ethnicity and variation of fetal femur length calculations when screening for Down syndrome. *J Ultrasound Med* 2002; 21: 719-22.
11. Benacerraf BR, Gelman R, Frigoletto FD. Sonographic identification of second-trimester fetuses with Down's syndrome. *N Engl J Med* 1987; 317: 1371-6.
12. Benacerraf BR, Neuberger D, Bromley B, Frigoletto FD. Sonographic scoring index for prenatal detection of chromosomal abnormalities. *J Ultrasound Med* 1992; 11: 449-58.
13. Perrella R, Duerinckx AJ, Grant EG, Tessler F, Tabsh K, Crandall BF. Second-trimester sonographic diagnosis of Down syndrome: role of femur-length shortening and nuchal-fold thickening. *AJR Am J Roentgenol* 1988; 151: 981-5.
14. Tannirandorn Y, Manotaya S, Uerpairakit B, Tanawattananacharoen S, Wacharaprechanont T, Charoenvithya D. Evaluation of fetal femur length to detect Down syndrome in a Thai population. *Int J Gynaecol Obstet* 2001; 73: 117-23.
15. Krantz DA, Hallahan TW, Macri VJ, Macri JN. Genetic sonography after first-trimester Down syndrome screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 29: 666-70.
16. Rodis JF, Vintzileos AM, Fleming AD, Ciarleglio L, Nardi DA, Feeney L, et al. Comparison of humerus length with femur length in fetuses with Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1991; 165: 1051-6.
17. Benacerraf BR, Neuberger D, Frigoletto FD. Humeral shortening in second-trimester fetuses with Down syndrome. *Obstet Gynecol* 1991; 77: 223-7.
18. Vintzileos AM, Egan JF, Smulian JC, Campbell WA, Guzman ER, Rodis JF. Adjusting the risk for trisomy 21 by a simple ultrasound method using fetal long-bone biometry. *Obstet Gynecol* 1996; 87: 953-8.
19. Zelop CM, Borgida AF, Egan JF. Variation of fetal humeral length in second-trimester fetuses according to race and ethnicity. *J Ultrasound Med* 2003; 22: 691-3.
20. Mastrobattista JM, Pschirrer ER, Hamrick MA, Glaser AM, Schumacher V, Shirkey BA, et al. Humerus length evaluation in different ethnic groups. *J Ultrasound Med* 2004; 23: 227-31.
21. Ogasawara KK. Variation in fetal ultrasound biometry based on differences in fetal ethnicity. *Am J Obstet Gynecol* 2009; 200: 676.e1-4.
22. Snijders RJ, Platt LD, Greene N, Carlson D, Krakow D, Gregory K, et al. Femur length and trisomy 21: impact of gestational age on screening efficiency. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16: 142-5.
23. Longo D, DeFigueiredo D, Cicero S, Sacchini C, Nicolaides KH. Femur and humerus length in trisomy 21 fetuses at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23: 143-7.
24. Leung TN, Pang MW, Daljit SS, Leung TY, Poon CF, Wong SM, et al. Fetal biometry in ethnic Chinese: biparietal diameter, head circumference, abdominal circumference and femur length. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31: 321-7.
25. Saksiriwuttho P, Ratanasiri T, Komwilaisak R. Fetal biometry charts for normal pregnant women in northeastern Thailand. *J Med Assoc Thai* 2007; 90: 1963-9.
26. Jung SI, Lee YH, Moon MH, Song MJ, Min JY, Kim JA, et al. Reference charts and equations of Korean fetal biometry. *Prenat Diagn* 2007; 27: 545-51.

= 국문초록 =

목적: 한국인에서 다운증후군을 산전진단하기 위한 임신 중기 태아 대퇴골과 상완골 단축의 유용성을 평가하고자 한다.

연구 방법: 다운증후군으로 진단된 41명과 정상 염색체 태아 328명을 대상으로 임신 중기(재태연령 14+0~28+6주)의 대퇴골과 상완골의 길이를 후향적으로 분석하였다. 정상아를 기준으로 양두정 지름에 대한 장골의 예측치를 구하고 이에 대한 실제 측정된 길이의 비를 이용하여 다운증후군에 대한 오즈비를 계산하였다. 또한 선별검사로서의 유용성을 평가하기 위해 가양성을 5%로 고정했을 경우의 대퇴골과 상완골의 민감도를 분석하였다.

결과: 다운증후군에서 양두정 지름에 대한 대퇴골과 상완골의 길이는 대조군에 비해 유의하게 짧았으며($P < 0.001$) 장골의 예측치에 대한 측정치의 비가 낮을수록 다운증후군의 위험도는 유의하게 증가하였다($P < 0.001$). 위양성률을 5%로 고정하였을 때 대퇴골의 민감도는 21.3% (95% confidence interval [CI] 0.698~0.852, $P < 0.001$)이었으며 상완골의 민감도는 29.9% (95% CI 0.773~0.914, $P < 0.001$)이었다.

결론: 다운증후군의 산전진단에 있어 상완골의 민감도가 대퇴골보다 더 높기는 하지만 선별검사로 사용하기에는 낮은 민감도를 보였다.

중심단어: 다운증후군, 대퇴골, 상완골, 산전 진단, 초음파 검사