

단일 신생아 중환자실에서 경험한 최근 10년간 선천성 기형의 변화

울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아청소년과 신생아과

정성훈·김희영·김지희·최용성·이병섭·김기수·김애란

Changing Patterns of Congenital Anomalies over Ten Years in a Single Neonatal Intensive Care Unit

Sung Hoon Chung, M.D., Hee Young Kim, R.N., Ji Hee Kim, M.D.

Yong-Sung Choi, M.D., Byong Sop Lee, Ki-Soo Kim, M.D., and Ellen Ai-Rhan Kim, M.D.

*Division of Neonatology, Department of Pediatrics, Asan Medical Center Children's Hospital,
University of Ulsan, College of Medicine, Seoul, Korea*

Purpose : To investigate incidence, changing patterns, and mortality associated with congenital anomalies experienced in a single neonatal intensive care unit (NICU).

Methods : Retrospective chart review of 29,026 neonates admitted to NICU and nursery of Asan Medical Center from January 2001 to December 2010 was done. The congenital anomalies were classified according to 76 anomalies in 8 systems registered by Korean Ministry of Health and Welfare in 2009.

Results : A total of 3,122 neonates had at least 1 anomaly. Mean gestational age and birth weight were $38^{+2} \pm 2.3$ weeks and 2,030 \pm 541 g respectively. The proportion of male is 61%. The incidence of congenital anomalies and the proportion of mothers older than 35 years increased from 8.3% to 23.0% and 6.4% to 16.4% in 2001 compared to 2010 respectively. The percentage of neonates who have multiple anomalies was almost equal from 24.0% in 2001 to 23.7% in 2010. The most common anomalies, by system, included atrial septal defect, hydronephrosis, anorectal atresia/stenosis, cystic adenomatoid malformation, cleft lip and/or palate, CATCH 22 syndrome, polydactyly, and hydrocephalus. The overall mortality at 2 years old decreased from 11.1% to 8.0% in 2001 and 2010. Most common etiologies resulting in highest mortality, by system, were hypoplastic left heart syndrome, renal agenesis, congenital diaphragmatic hernia, pulmonary hypoplasia, 18 trisomy, and anencephaly.

Conclusion : Our data have shown that the incidence of congenital anomaly included in this study is increasing. A detailed epidemiologic study based on larger population is required in order to investigate preventive measures.

Key Words : Congenital anomalies, Single Neonatal Intensive Care Unit, Incidence, Mortality

선천성 기형은 흔히 장애를 동반할 수 있으며, 신생아와 영아사망의 주요 원인이며, 삶의 질과 수명에 큰 영향을 미치는 질환이다.¹ 최근 신생아학의 발달로 출생 전후 사망률이 현저히 감소하면서, 우리나라에서는 선천성 기형이 영

아 사망 원인에서 주산기 질환 다음으로 흔한 원인이 되었다.² 또한 저출산 시대에 건강한 아이를 갖고자 하는 기대가 커지는 가운데 선천성 기형아 출생으로 초래되는 장애 발생의 예방과 조기발견의 필요성이 요구되고 있다. 그동안 일부 산부인과학교실을 중심으로 선천성 기형에 대한 연구로 선천성 기형 발생률, 선천성 기형의 특성 분석이 있었으나,³⁻¹³ 이는 일부 의료기관 입원환자를 대상으로 한 분석으로 통계지표로 사용하기에는 한계가 있었다. 최근 국가

접수 : 2012년 10월 1일, 수정 : 2013년 2월 6일

승인 : 2013년 2월 16일

책임저자 : 김애란, 138-736 서울특별시 송파구 올림픽로43길 88

서울아산병원 소아청소년과 신생아과

전화 : 02)3010-3382, 전송 : 02)3010-6978

E-mail : arkim@amc.seoul.kr

적 규모의 선천성 기형 유병률에 대한 역학 조사가 있었으나,¹⁴⁾ 이는 짧은 조사기간의 단면적 연구에 그쳐 선천성 기형의 역학적 변화 추이를 알아보는 데 한계가 있었다. 따라서 저자들은 국내 선천성 기형에 대한 연속적이고 신뢰성 있는 통계자료가 부족한 상황에서 최근 10년간 본원에 입원한 신생아를 대상으로 선천성 기형의 대략적인 발생 분포를 알아 기초자료를 남기고, 이들의 사망률에 대하여 조사하고자 하였다.

대상 및 방법

2001년 1월부터 2010년 12월까지 10년 동안 서울아산 병원 신생아중환자실과 신생아실에 입원한 29,026명을 대상으로 하였다. 본 연구에서 선천성 기형아의 범위를 출생 직후 본원 신생아중환자실과 신생아실에 입원하여 확진 또는 발견된 경우로 하였다. 기형의 조사는 분만 및 신생아 기록, 외래와 입원일지를 기초로 하여 기형아의 출산 형태, 성별, 출생 체중, 재태기간, 산모연령, 연도별 발생빈도와 계통별 기형의 빈도를 후향적으로 조사하였다. 일반적으로 선천성 기형은 기형발생의 범위에 따라 단일성 기형과 다발성 기형으로, 내과적, 외과적 또는 미관상의 심각한 문제 여부에 따라 주 기형과 그렇지 않은 소 기형으로 구분할 수 있으나, 본 연구에서는 단일성 기형과 다발성 기형만 구분하였고 주 기형과 소 기형은 따로 구분하지 않았다. 2009년 보건복지가족부에서 발간한 '선천성 이상아 조사 및 분석 연구'는 유럽연합 선천성 이상 감시기구(EUROCAT), 국제 선천성 이상 감시기구(ICBDSR), 미국의 국가 선천성 이상 감시기구(NBDPN)에서 관리 중에 있는 주요 선천성 이상 분류를 참고로 하였는데, 본 연구도 이를 바탕으로 선천성 기형을 8개 계통으로 나누고 총 76개 질환군으로 분류하였다(Table 1). 동일 환자에서 여러 선천성 기형이 복합적으로 발생할 수 있어 질환 수와 환자 수로 나누어 주 질환 및 질환군을 개별 질환으로 포함하였다. 선천성 기형의 발생률 산출시 분모는 본원 입원아에 국한되므로 출생아 만명당으로는 산출하지 않았다.

결 과

1. 총 발생빈도 및 연도별 발생빈도

총 출산아 29,026명중 선천성 기형아가 3,122명으로 10.8%였다. 연도별 발생빈도는 2001년에 출산아 3,403명중 217명(6.4%)에서 2010년에 3,134명중 515명(16.4%)

Table 1. Classification and Number of Selected Congenital Anomalies, 2001-2010

System	Disease	No. of anomaly for 10 years
Central nervous system	Anencephaly	1
	Spina bifida	45
	Encephalocele	2
	Microcephaly	6
	Arhinencephaly/ Holoprosencephaly	25
Eye, Ear, Face	Congenital Hydrocephalus	47
	Anophthalmos	1
	Microphthalmos	3
	Congenital cataract	7
	Aniridia	0
	Congenital glaucoma	7
	Anotia	1
	Microtia	10
	Cleft lip and/or palate	173
	Choanal Atresia	7
	Macroglossia	1
Respiratory system	Sequestration of lung	101
	Congenital cystic adenomatoid malformation(CCAM)	123
	Hypoplasia and dysplasia of lung	13
GI system	Esophageal atresia/stenosis	79
	Anorectal atresia/stenosis	138
	Small intestine atresia/stenosis	77
	Duodenal atresia or stenosis	50
	Congenital megacolon	88
	Atresia of bile duct	11
	Annular pancreas	15
	Duplication of intestine	13
	Duplication of stomach	5
	Omphalocele	31
	Gastroschisis	14
	Diaphragmatic hernia	115

Table 1. Classification and Number of Selected Congenital Anomalies, 2001-2010 (Continue)

System	Disease	No. of anomaly for 10 years
Circulatory system	Ventricular septal defect	466
	Atrial septal defect	628
	Patent ductus arteriosus	430
	Coarctation of aorta	106
	Aortic valve stenosis,	117
	Pulmonary valve stenosis	
	Tetralogy of Fallot	174
	Transposition of great artery (TGA)	177
	Pulmonary valve atresia	87
	Tricuspid valve atresia	24
	Ebstein's anomaly	33
	Hypoplastic left heart syndrome	23
	Single ventricle	89
	Common truncus	11
	Total anomalous pulmonary venous return	52
Genito-urinary system	Renal agenesis	24
	Hypospadias	77
	Epispadias	2
	Bladder exstrophy	6
	Renal dysplasia	17
	Cystic kidney	109
	Indeterminate sex	26
	Undescended testis	131
	Obstructive genitourinary defect	116
	Persistent cloaca	14
	Congenital hydronephrosis	302

Table 1. Classification and Number of Selected Congenital Anomalies, 2001-2010 (Continue)

System	Disease	No. of anomaly for 10 years
Musculo-skeletal system	Reduction deformity, upper limbs	4
	Reduction deformity, lower limbs	10
	Total Limb reduction defects (include unspecified)	0
	Congenital hip dislocation	6
	Club foot - talipes equinovarus	6
	Polydactyly	60
	Syndactyly	39
	Arthrogryposis multiplex congenital	1
	Craniosynostosis	7
	Achondroplasia/Hypochondroplasia	14
Chromosome, gene disorder	Trisomy 13	5
	Trisomy 18	7
	Down's syndrome	48
	Turner's syndrome	3
	Klinefelter's syndrome	4
	Wolff-Hirschorn syndrome	2
	CATCH22 syndrome	104
	Beckwith-wiedemann syndrome	4
	Russell-Silver syndrome	1
	Prader-willi syndrome	19

으로 계속 증가하는 추세로 나타났다(Fig. 1).

2. 출생시 체중, 재태기간, 산모연령, 성별에 따른 선천성 기형의 발생빈도

전체 선천성 기형 환아는 평균 재태연령 $38^{+2} \pm 2.3$ 주, 평균 출생체중 $3,030 \pm 541$ g, 미국아는 391명으로 12.5%, 저체중출생아는 349명으로 11.2%, 남자가 1,903명 61.0%였다(Table 2). 출생시 체중별 발생빈도는 선천성 기형아 3,122명 중 1,500 g 미만의 극저체중출생아(very low birth weight infant: VLBWI)가 29명으로 0.9%였고, 1,500

g 이상 2,500 g 미만인 경우가 320명으로 10.2%였으며, 2,500 g 이상은 2,765명으로 88.6%의 빈도를 보였다. 재태기간에 따른 선천성 기형의 발생빈도는 3,122명 중 37주 미만의 경우가 391명으로 12.5%였고 37주 이상 42주 미만의 경우가 2,707명으로 86.7%, 42주 이상이 9명으로 0.3%의 빈도를 보였다. 산모연령에 따른 발생빈도는 3,122명 중 20세 미만의 경우가 17명으로 0.6%, 20세 이상 35세 미만이 2,367명으로 75.8%, 35세 이상의 고령 산모는 503명으로 16.1%의 빈도를 보였다(Table 3). 10년간 미국아와 저체중출생아의 비율은 크게 변하지 않았으나, 35세 이상의 고령산모의 비율은 2001년 8.3%에서 2010년 23.0%로 크게 증가하였다(Fig. 2).

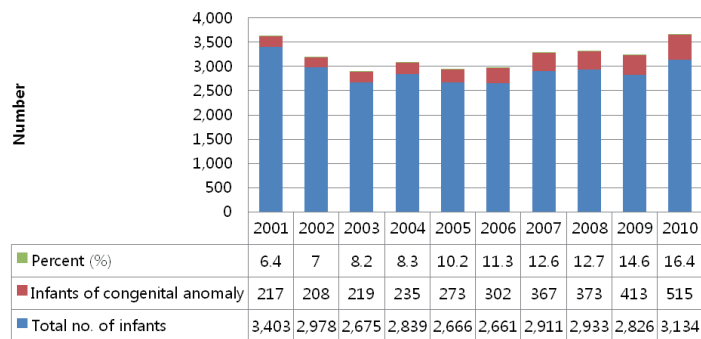


Fig. 1. The Annual incidence of congenital anomalies.

Table 2. Demographic Data of Congenital Anomaly

Variables	Number	Range
Total	29,026	
Infants of congenital anomaly	3,122 (10.8%)	
Gestational age (week)	38 ⁺² ±2.3	25 ⁺³ -42 ⁺¹
Birth weight (g)	3,030±541	396-4,740
Male	1,903 (61.0%)	
Maternal age (yr)	31±4.0	
Prematurity	391 (12.5%)	
LBWI	349 (11.2%)	

Abbreviation: LBWI, low birth weight infants

*Average±SD (standard deviation)

Table 3. The Incidence of Congenital Anomaly by Birth Weight, Gestational Age, and Maternal Age

		Infants of congenital anomaly	
		No.	(%)
Birth weight (gm)	< 1,500	29	0.9
	1,500-2,499	320	10.2
	≥ 2,500	2,765	88.6
	Unknown	8	0.3
Gestational age (wk)	< 37	391	12.5
	37-42	2,707	86.7
	≥ 42	9	0.3
	Unknown	15	0.5
Maternal age (yr)	< 20	17	0.6
	20-35	2,367	75.8
	≥ 35	503	16.1
	Unknown	235	7.5

3. 선천성 기형아의 계통 및 질환별 발생빈도

총 질환 수는 4,792가지였으며, 기관별로 순환기계통이 가장 높은 빈도를 보였다. 이후 비뇨생식계통, 위장관계통,

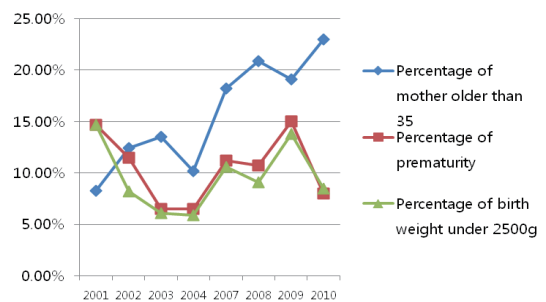


Fig. 2. Changes in annual percentage of mother older than 35, prematurity, and birth weight under 2,500 g.

호흡기계통, 눈·귀·얼굴계통, 염색체·유전자 이상, 근골격계통, 중추신경계통 순으로 나타났다(Table 4). 조사 기간에 걸쳐 순환기계통의 유병률이 2001년 31.5%에서 2010년 52.9%로, 호흡기계통이 2.6%/8.7%로 증가하였으며, 비뇨생식계통이 18.5%/14.8%, 위장관계통이 24.8%/12.1%, 눈·귀·얼굴계통이 7.3%/4.0%, 염색체·유전자 이상이 7.3%/3.4%, 근골격계통이 4.0%/1.8%, 중추신경계통이 4.0%/2.3%로 감소하였다(Fig. 3). 각 계통별 가장 많은 질환은 각각 심방중격결손, 선천수신증, 직장항문폐쇄/협착, 선천성 낭종 이형성증, 입천장/입술갈림증, CATCH22 증후군, 다지증, 선천수두증이었다.

4. 사망률

2세까지의 전체 기형아 사망률은 2001년 11.1%에서 2010년 8.0%로, 순환기계통을 제외한 선천성 기형아의 사망률은 9.6%에서 5.6%로, 순환기계통 기형아의 사망률은 9.5%에서 6.2%로 감소하였다(Fig. 4). 각 계통별 질환 중 2세까지의 사망률이 가장 높은 질환은 좌심실형성부전증

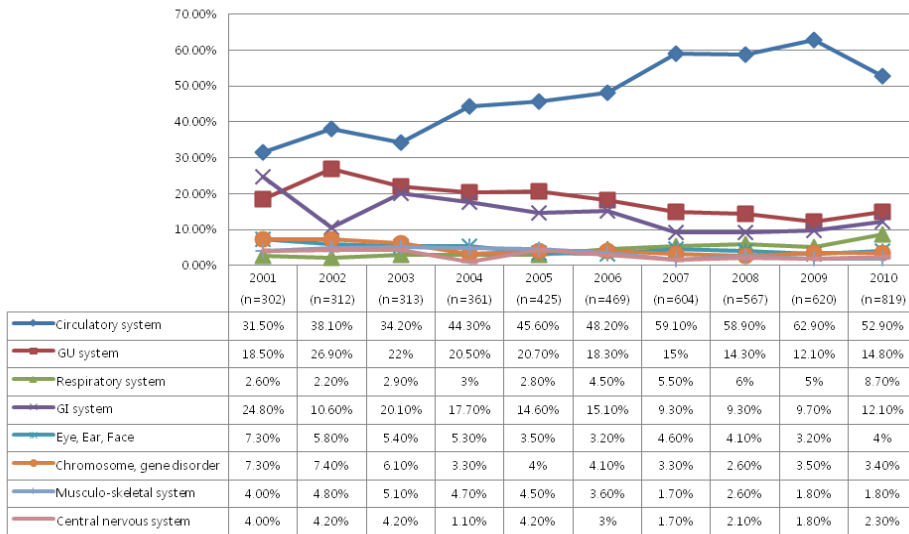


Fig. 3. Changes in the proportion of major anatomical system, 2001-2010.

Table 4. Congenital Anomalies by Major Anatomical System, 2001-2010

System	No.	(%)
Circulatory	2,415	50.4
Genitourinary	824	17.2
Gastrointestinal	636	13.3
Respiratory	237	4.9
Eye, Ear, Face	210	4.4
Chromosome, gene	197	4.1
Musculo-skeletal	147	3.1
Central Nervous	126	2.6
Total	4,792	100

후군(60.9%), 쿡팰무발생증(16.7%), 선천가로막탈장(27.0%), 폐의 저하증 및 형성이상(69.2%), 소안구증(33.3%, 동반기형으로 인한 사망), 다리의 감소성 결손(7.7%, 동반기형으로 인한 사망), 뇌없음증(100%), 18번 삼염색체증(85.7%)이었다.

5. 다발성 기형아의 분포

총 기형아 3,122명중 1개 이상의 동반기형을 가진 환자가 695명으로 22.7%를 나타냈다. 1개 이상의 동반 기형이 있는 경우는 크게 변하지 않았다(Table 5).

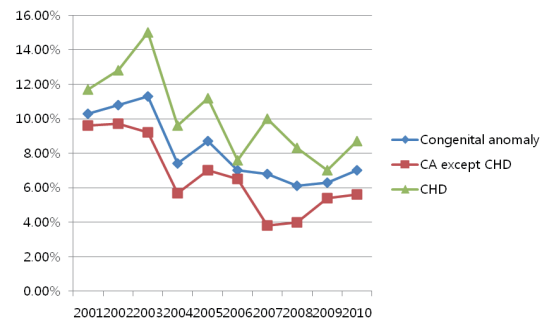


Fig. 4. Changes in mortality rate by two ages of congenital anomaly from 2001 to 2010. CA, congenital anomaly; CHD, congenital heart disease.

고 찰

선천성 기형은 출생 전 태아 자체의 문제이거나 외부 요인에 의하여 발생하는 신체적 이상을 말하며, 자연 유산, 출생 전후기 사망 및 소아의 장기적 장애의 중요한 원인으로, 15-25%는 유전적 요인과 관련이 있으며, 10% 정도는 환경적 요인에 의해 발생되고 65-75%에서는 원인을 모른다고 알려져 있다.^{15, 16} 선천수신증은 선천적으로 하부 요로계의 압력이 증가되어 신장의 실질과 요관 사이의 접합관이 늘어나 확장되는 것이며, 선천수두증은 선천적으로 뇌척수액의 생산과 흡수기전의 불균형이나 뇌척수액 순환 통로의 폐쇄로 인하여 뇌실 내 또는 두개강 내에 뇌척수액

Table 5. The Annual Incidence of Multiple Congenital Anomalies

Year	Infants of multiple anomalies	2 anomalies	>2 anomalies	Infants of congenital anomaly	Percent(%)
2001	52	29	23	217	24
2002	53	27	26	208	25.5
2003	64	33	31	219	29.2
2004	63	33	30	235	26.8
2005	65	35	30	273	23.8
2006	70	38	32	302	23.2
2007	55	24	31	367	15
2008	59	30	29	373	15.8
2009	92	39	53	413	22.3
2010	122	52	70	515	23.7
Total	695	340	355	3,122	22.7

이 과잉 축적되는 것을 말한다.^{17,18}

국내에서 선천성 기형의 유병률을 보면, 1970년대 Kim 등³은 0.6%, 1980년대 Kim 등⁴은 2.16%, Choi 등⁵은 3.08%, Lee 등⁶은 2.06%, Hwang 등⁷은 2.71%, Kwon 등⁸은 2.63%, 1990년대 Yang 등⁹은 5.0%, Kim 등¹⁰은 1.6%, Koh 등¹¹은 1.72%, Kim 등¹²은 2.89%, 2000년대 Kang 등¹³은 2.83%로 보고하였다. 전국적으로 조사하여 발표한 '선천성 이상아 조사 및 분석 연구'에서는 국내 선천성 기형의 발생 빈도를 2005년과 2006년에 약 5.9%로 보고 하였다.¹⁴ 외국의 경우 Warkany 등¹⁹은 선천성 기형의 발생 빈도를 2-3%, Marden 등²⁰은 주 기형을 2%, 소 기형을 14.7%로 보고하였다. 이렇게 선천성 기형의 발생 빈도는 다양하게 나타나며, 조사 대상의 모집단 설정과 기형을 정하는 기준, 국가에 따라 크게 달라짐을 알 수 있다. 본 연구에서 전체적인 선천성 기형의 발생빈도는 10.8%로 국내외 보고와 많은 차이가 있었다. 이는 초음파, 융모막 융모생검, 4중 선별검사, 양수천자, 제대천자, 칼라 도플러 등의 진단 검사 방법의 도입으로 선천성 기형아의 진단률이 증가하고,²¹ 본 연구가 주 기형과 소 기형을 구분하지 않았고, 질환군이 76가지로 이전 보고들에 비해 질환군을 확대하였기 때문으로 생각되며, 또한 3차 의료기관으로서의 본 연구기관의 특성도 영향을 미친 것으로 생각된다. 본 연구에서 선천성 기형의 발생 빈도가 2001년에 6.4%에서 2010년 16.4%로 계속 증가하는 추세로 나타났다.

선천성 기형의 성별 발생빈도는 남아가 61.0%, 여아가 39.0%로 남아의 발생 빈도가 높은 것으로 나타났는데 이

는 Choi 등⁵이 남아가 58%, 여아가 42%, Yang 등⁹이 남아가 57%, 여아가 43%, Marden 등²⁰은 남아가 58%, 여아가 42%, '선천성 이상아 조사 및 분석 연구'¹⁴에서는 남아가 54.2%, 여아가 45.8%로 보고한 결과와 흡사하다.

2001년에서 2010년까지, 총 10년간 우리나라 전체 출생아 4,767,595명 중 제태주령 37주 미만의 미숙아의 비율은 4.4%, 1,500 g 미만의 극소저체중출생아가 0.44%, 1,500 g 이상 2,500 g 미만인 경우가 4.0%, 2,500 g 이상은 95%를 나타냈다.²² 그러나 본 연구에서는 미숙아의 비율이 12.5%, 1,500 g 미만의 극소저체중출생아가 0.9%였고, 1,500 g 이상 2,500 g 미만인 경우가 10.2%였으며, 2,500 g 이상은 2,765명으로 88.6%의 빈도를 보여 전체 기형아 중 미숙아와 저체중출생아의 비율이 전체 모집단에 비하여 높음을 알 수 있었다. 총 10년간 우리나라 산모 연령별 출생구성비에서 35세 이상의 고령 산모의 비율은 11.4%였으나,²¹ 본 연구에서 35세 이상의 고령 산모는 16.1%의 빈도를 보여 35세 이상 고령 산모에서 선천성 기형아의 비율이 높음을 알 수 있었다. 2005년과 2006년 출생아의 산모 연령별 1만명당 선천성 기형 유병률은 산모 연령 25세 미만에서 가장 낮았으며 35세 이상에서 연령이 증가할수록 높아지는 경향을 나타냈는데¹⁴, 본 연구에서 10년간 선천성 기형아에서 미숙아와 저체중 출생아가 차지하는 비율은 크게 변하지 않았으나, 35세 이상의 고령산모에서의 선천성 기형아 비율은 계속 증가하는 추세에 있어, 고령 산모 증가가 최근 선천성 기형아의 증가와 밀접한 관계가 있다고 생각된다.

선천성 기형의 기관별 빈도순을 보면 Kim 등²³은 19개의 선천성 기형을 조사하여 비뇨생식계통, 순환기계통, 중추신경계통, 눈·귀·얼굴계통의 순으로 보고하였고, '선천성 이상아 조사 및 분석 연구'에서는 순환기계통, 근골격계통, 위장관계통, 비뇨생식계통의 순이었다.¹⁴ 본 연구에서는 순환기계통이 50.4%로 가장 높은 빈도를 보였고 비뇨생식계통 17.2%, 위장관계통 13.3%, 호흡기계통 4.9%, 눈·귀·얼굴계통 4.4%, 염색체·유전자 이상 4.1%, 근골격계통 3.1%, 중추신경계통 2.6%의 순으로 나타났다. 2001년도에 비해 2010년도에는 순환기계통과 호흡기계통의 질환수가 각각 95/433, 8/71로 급격히 증가하였는데, 이는 산전 진단률의 증가로 출생 직후에 진단 내리기 힘들었던 순환기계통의 비정색중형 심질환과, 호흡기계통의 선천성 낭종 이형성증(congenital cystic adenomatoid malformation)과 폐격리증(pulmonary sequestration)의 증가에 의한 것으로 생각된다.

2세까지의 전체 기형아의 사망률은 감소하고 있지만 아직도 영아 사망 원인의 많은 부분을 차지한다.^{24, 25} Wang 등²⁵은 선천성 기형이 없는 아이들에 비해 선천성 기형이 있는 경우 사망률이 6.7배 증가하며, 특히 주 기형이 있는 경우 23.6배가 증가하는 것으로 보고 하였다. 2009년 우리나라 영아 사망률이 출생아 천명당 3.2명이고, 본 연구에서 선천성 기형으로 인한 사망아는 대부분 생후 1년 이내에 사망하였으므로 2009년의 선천성 기형아의 사망률은 전체 영아 사망률에 비해 약 19.5배 높음을 알 수 있었다.

선천성 이상아의 전반적인 규모를 파악하기 위해서는 선천성 기형을 가진 출생아 뿐만 아니라 사산아, 그리고 산전 진단에서 선천성 기형이 발견되어 인공임신중절을 시킨 태아까지 포함시켜야 한다.²⁶ 외국의 경우 산전검사에서 주요 기형이 발견되어 인공임신중절을 실시한 경우 보고하도록 하는 국가도 있다. 그러나 우리나라에서 현실적으로 선천성 기형으로 인공임신 중절된 태아 자료 확보가 쉽지 않은 실정이며, 따라서 본 선천성 기형아 조사에서는 사산아와 인공임신중절된 태아는 제외한 한계가 있었다.

우리나라의 경우 선천성 기형에 대한 많은 연구가 있었지만 아직 전반적인 모니터링 체계가 구축되어 있지는 않

다. 전 세계적으로 32개 국가 44개 선천성 이상 감시프로그램이 회원으로 참여하고 있는 국제 선천성 이상 감시기구(International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research; ICBDSR or Clearinghouse in short)는 자발적 비영리 국제기구로 각국의 프로그램으로부터 보고된 선천성 이상 유병률에 대하여 매년 보고서를 발간하며, 유럽에서는 EUROCAT이 조직되어 시행되고 있다.²⁷⁻²⁹ 2005-2006년 선천성 기형 유병률 조사에 의하면 우리나라 총 출생아 중 신체적 기형을 가지고 태어나는 아이는 5.9%이며,¹⁴ 이러한 비율로 발생한다면 매년 약 27,000명이 태어난다고 추정할 수 있다. 선천성 기형을 가지고 태어난 신생아는 수술을 포함한 처치가 필요할 뿐만 아니라 영아 사망의 중요한 원인으로,³⁰ 2009년엔 전체 영아사망의 18.4% 정도를 차지했다.³¹ 본 연구에서 10년간 선천성 기형아의 2세까지의 사망률은 8.6%, 순환기계통 기형아의 사망률은 8.4%로 최근 감소 추세이나 아직도 높은 편으로 우리나라에서도 국가 차원에서 지속적인 전국적 모니터링 체계 마련되어야 하겠다.

이 연구는 76가지로 선별된 단일 기관에서 경험한 선천성 기형의 최근 10년간의 추정치를 제공하며, 이 최신 정보에 기여하는 자료는 연구 기간 동안 한국에서의 모든 정상 출생 중 0.6%에 해당된다. 선천성 기형 유병률의 추정치는 많은 선천성 기형을 보다 더 잘 이해하고 지역사회와 의료 종사자들이 특정한 선천성 기형의 높은 위험도를 평가할 수 있는 기준점을 제공하는데 꼭 필요하다. 또한 추정치는 오랫동안의 양식과 추세를 검토하고 예방 프로그램을 평가하고 서비스를 계획하는 데 중요한 것으로 생각된다. 본 연구 결과에 따르면 여러 전문 분야적 접근이 용이해짐에 따라 최근 10년간 선천성 기형아의 사망률이 점차 감소하고 있으나 선천성 기형아의 출생 빈도는 계속 증가 추세이므로 향후 선천성 기형 발생 예방과 적절한 대책 마련을 위한 범국가적 방안이 강구되어야 할 것이다.

References

- 1) Yoon PW, Rasmussen SA, Lynberg MC, Moore CA, Anderka M, Carmichael SL, et al. The National Birth Defects Prevention Study. Public Health Rep 2001;116:Suppl

- 1:32-40.
- 2) Chung SH, Choi YS, Bae CW. Changes in the neonatal and infant mortality rate and the causes of death in Korea. *Korean J Pediatr* 2011;54:443-55.
- 3) Kim SK, Han HJ, Son SS, Hong SK, Hwang SU. A clinical review of congenital anomalies in newborn infants. *Korean J Obstet Gynecol* 1984;27:781-8.
- 4) Kim HJ, Kim CG, Ju GS. Clinical study for congenital anomalies in the newborn infants. *Korean J Obstet Gynecol* 1988;31:248-55.
- 5) Choi JH, Chung HJ, Yoon JG. Clinical studies on congenital malformations. *J Korean Pediatr Soc* 1985;28:74-81.
- 6) Lee HW, Whang IG, Lee KW, Kang JS. Clinical study of the congenital anomalies. *Korean J Obstet Gynecol* 1990;33:754-62.
- 7) Hwang CG, Lim BH, Kim KB. A clinical review of congenital anomalies in neonates. *J Korean Pediatr Soc* 1988; 31:306-14.
- 8) Kwon YS, Oh HK, Kim JJ, Soh CO, Jung JH, Jung JY. Clinical study on congenital anomalies. *J Korean Pediatr Soc* 1992;35: 315-21.
- 9) Yang YJ, Jung JY, Park SG. Statistical study on congenital anomalies. *J Korean Soc Neonatol* 1997;4:170-7.
- 10) Kim YW, Kim SJ, Hur SY, Lee GSR, Lee Y, Kim EJ, et al. The clinical study of congenital anomalies. *Korean J Obstet Gynecol* 1998;41:1698-703.
- 11) Koh KS, Kim A, Yang SH, Han JY, Kim ES, Kim MY, et al. Multi-center study for birth defects monitoring systems in Korea. *Korean J Obstet Gynecol* 2001;44:1609-16.
- 12) Jin K, Kim JS, Koh KS, Park CH. Clinical analysis of fetal congenital anomalies. *Korean J Obstet Gynecol* 2002;45:32-44.
- 13) Kang BH, Lee JG, Chung KH, Yang JB, Kim DY, Rhee YE, et al. Incidence of congenital anomalies and diagnosis of congenital anomalies by antenatal ultrasonography. *Korean J Obstet Gynecol* 2004;47:2070-6.
- 14) Choi JS, Seo K, Hahn YJ, Lee SW, Boo YG, Lee SW, et al. Congenital anomaly survey and statistics. Korea Ministry of Health and Welfare 2009.
- 15) Tennant PW, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet* 2010;375:649-56.
- 16) Brent RL. Addressing environmentally caused human birth defects. *Pediatr Rev* 2001;22:153-65.
- 17) Garne E, Loane M, Wellesley D, Barisic I and a EUROCAT Working Group. Congenital hydronephrosis: prenatal diagnosis and epidemiology in Europe. *J Pediatr Urol* 2009;5:47-52.
- 18) Garne E, Loane M, Addor MC, Boydd PA, Barisic I, Dolk H. Congenital hydrocephalus - prevalence, prenatal diagnosis and outcome of pregnancy in four European regions. *Eur J Paediatr Neurol* 2010;14:150-5.
- 19) Warkany J, Kalter H. Congenital malformations. *N Engl J Med* 1961;265:993-1001.
- 20) Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations. *Pediatrics* 1964;64:357-71.
- 21) Cho JS, Kim KS, Kim SY, Kim TY, Choi HM, Lim YG, et al. Congenital anomalies diagnosed by antenatal ultrasonography. *Korean J Obstet Gynecol* 1997;40:1228-32.
- 22) Bae CW. Neonatal epidemiology in Korea.
- 23) Kim A, Kim SR, Yang SH, Han JY, Kim MY, Yang JH, et al. Multi-center study for birth defects monitoring systems in Korea. *Korean J Obstet Gynecol* 2002;45:1924-31.
- 24) Kalter H. Five-decade international trends in the relation of perinatal mortality and congenital malformations: stillbirth and neonatal death compared. *Int J Epidemiol* 1991;20:173-9.
- 25) Wang Y, Hu J, Druschel CM. A retrospective cohort study of mortality among children with birth defects in New York State, 1983-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2010; 88:1023-31.
- 26) National Birth Defects Prevention Network (NBDPN). State birth defects surveillance program directory. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2009;85:1007-55.
- 27) EUROCAT. EUROCAT Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe. EUROCAT Central Registry, University of Ulster; 2005.
- 28) Wellesley D, Boyd P, Dolk H, Pattenden S. An aetiological classification of birth defects for epidemiological research. *J Med Genet* 2005;42:54-7.
- 29) International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research Annual report 2008. Roma, Italy: The International Centre on Birth Defects - ICBDSR Centre, 2008.
- 30) Wen SW, Liu S, Joseph KS, Rouleau J, Allen A. Patterns of infant mortality caused by congenital anomalies. *Teratology* 2000;61:342-6.
- 31) Korea Ministry of Health and Welfare. Infant mortality survey report in 2011.

= 국 문 초 록 =

목적 : 국내 선천성 이상에 대한 신뢰성 있는 통계자료가 부족한 상황에서 단일기관에서의 대략적인 발생 분포를 알아 보고 이들의 사망률에 대하여 조사하고자 하였다.

방법 : 2001년 1월부터 2010년 12월까지 서울아산병원 신생아 중환자실과 신생아실에 입원한 29,026명을 대상으로 하였다. 2009년 보건복지가족부에서 발간한 '선천성 이상아 조사 및 분석 연구' 을 참고로 7개 계통으로 나누어 총 78개 질환군으로 분류하였다.

결과 : 2001년에서 2010년까지 대상 선천성 이상아 수는 3,122명으로 2001년 217명에서 2010년 515명으로 계속 증가하는 추세이다. 대상 환아는 평균 재태연령 $38^{+2} \pm 2.3$ 주(미숙아 12.5%), 평균 출생체중 $3,030 \pm 541$ g, 남자 비율이 61.0%였다. 35세 이상의 고령산모는 16.1%였으며 2001년 8.3%에서 2010년 23.0%로 증가하였다. 신체 부위 및 기관별로 순환기계통 선천성 이상의 유병률이 가장 높았으며, 1개 이상의 동반 기형이 있는 비율은 2001년 24.0%에서 2010년 23.7%로 10년간 비슷한 양상이었다. 각 계통별 가장 많은 질환은 각각 심방중격결손증, 선천수신증, 직장항문폐쇄/협착, 선천성 낭종 이형성증, 입천장/입술갈림증, CATCH22 증후군, 다지증, 선천수두증이었다. 2001년도에 비해 2010년도에는 선천성 기형아의 유병률이 6.4%에서 16.4%로 증가하였고, 이 중 순환기계통이 31.5%에서 52.9%, 비뇨생식계통이 18.5%에서 14.8%, 위장관계통이 24.8%에서 12.1%로 변화하였다. 환아들의 2세 때 사망률은 2001년 11.1%에서 2010년 8.0%로 감소하였고, 각 계통별 질환 중 사망률이 가장 높은 질환은 좌심실형성부전증후군, 콩팥무발생증, 선천가로막탈장, 폐의 저하증 및 형성이상, 소안구증, 18번 삼염색체증, 다리의 감소성 결손, 뇌없음증이었으며, 사망률이 높을수록 다른 선천성 기형이 동반되는 경우가 많았다.

결론 : 여러 전문 분야적 접근이 용이해짐에 따라 사망률이 점차 감소하고 있으나 최근 선천성 이상아의 출생 빈도와 복합기형의 비율이 증가 추세이다. 이들이 속하고 있는 사회인구계층을 알고 예방 가능한 원인을 추적해야 하겠다.

중심 단어 : 선천성 기형, 단일 신생아 중환자실, 유병률, 사망률