



기형의 원인

황도영 / 함춘여성클리닉 원장

○선천성 기형의 상당수는 유전적으로 위험도가 높지 않은 가계에서 발생합니다

선천성 기형의 원인에는 여러 가지가 있습니다. 우선 첫째로는 염색체 이상, 유전질환, 돌연변이 등에 의한 유전학적 원인이 있으며, 둘째로는 세균, 약물 그리고 태아에 유해한 물질 등에 의한 환경적인 원인, 그리고 셋째로는 이러한 여러 원인 인자들이 복합적으로 작용하는 다인자성(多因子性)인 경우가 있습니다. 다인자성이란 바꿔 얘기하면 원인을 정확히 모르는 경우도 여기에 속하게 됩니다. 우리에게 발생하는 기형의 과반수 이상은 다인자성 요인에 의해 발생합니다.

○염색체는 유전정보의 창고라 할 수 있습니다

사람의 몸은 세포라는 작은 단위가 모여 형성되어 있습니다. 난자와 정자가 서로 결합하여 수정이 이루어진 후 착상되어 세포분열을 계속합니다. 이 과정에서 태아는 양쪽 부모로부터 유전자의 절반씩을 받게 되는데 이들 유전자가 담겨있는 창고같은 것이 염색체입니다. 사람의 염색체는 모두 46개로 이루어져 있습니다. 그런데 이들 염색체의 구조나 수에 이상이 발생하면 태아에게 문제를 야기합니다.

○염색체 이상은 구조적 이상과 수적 이상으로 구별됩니다

구조적 이상은 염색체 내부 구조에 나타나는 이상으로 돌연변이 형태로 태아에게 발생하기도 하고 부모로부터 유전이 되기도 합니다. 일단 생긴 구조적 이상은 다음 세대에 유전될 수 있다는 점에서 중요합니다. 이에 반하여 수적 이상은 사람에게 존재하는 46개의 염색체보다 그 수가 많

거나 적은 경우입니다. 역시 대부분은 유산으로 끝이 나고 일부에서 기형이 있는 신생아로 태어나게 됩니다.

이런 현상은 구조적 이상과 달리 그 아기에만 국한하여 발생하는 일이 대부분입니다. 건강한 산모에서 발생하는 가장 흔한 형태의 염색체 이상입니다. 다운증후군 및 에드워드증후군이 좋은 예가 되겠습니다.

○언청이나 선천성 심장기형은 대표적인 다인자성 질환입니다.

주변에서 비교적 흔히 보게 되는 언청이나 선천성 심장기형 등은 대표적인 다인자성 원인에 의해 발생하는 선천성 기형입니다. 그 외에도 뇌부분이 없는 무뇌증(anencephaly) 및 척추의 일부에 결손이 생겨 척추 내의 내용물이 튀어나오는 이분척추(spina bifida)로 대표되는 신경관 결손(neural tube defect)과 머리 속에 물이 과도하게 차는 뇌수종(hydrocephaly), 횡경막에 결손이 생겨 복부 기관이 심장과 폐가 있는 가슴으로 밀려 들어가는 횡경막 탈장(diaphragmatic hernia) 등이 있습니다.

이들 기형은 특별히 잘 발생하는 가계가 있는 것은 아니어서 무뇌증과 같은 신경관 결손의 경우 실제 95%가 과거 한 번도 신경관 결손 태아를 본 만한 적이 없는 산모에게서 일어나고 있습니다.

○이외에도 환경적 원인이 있습니다.

환경적 원인에는 산모의 음주, 흡연, 당뇨 등을 비롯하여 풍진, 톡소플라스모증, 매독, 헤르페스 등의 세균감염 그리고 방사선이나 약물 따위의 물리화학적 기형유발인자가 있습니다. PPFK