



다인자성 유전질환

황도영 / 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

다 인자성 유전은 특징적인 멘델성 유전양식을 보이지는 않지만 어떤 질환이나 특이한 기형의 출현빈도가 증가하는 경우로 그 원인은 여러가지의 유전자와 환경적인 요인이 어우러져 발생하는 것으로 생각됩니다.

신경관 결손은 신경관의 양끝이 완전히 막히지 않아 발생하는 기형입니다

신경관 결손에는 뇌부분이 없는 무뇌증, 척추의 일부분이 완전히 닫히지 못하고 열려 있게 되는 척추이분증, 그리고 뇌의 일부분이 결손부위를 통해 외부로 드러나오게 되는 뇌헤르니아가 있습니다.

신경관 결손증은 기형아 검사를 통하여 검진할 수 있습니다. 예방법은 임신하기 한 달 전부터 미리 엽산(folic acid)이라는 비타민을 복용하기 시작하여 임신 3개월까지 지속적으로 먹는 것입니다.

선천성 심장질환의 빈도는 약 0.5~1% 정도로 추정됩니다

선천성 심장질환은 단독으로 발생한 경우 90% 이상이 다인자성 원인에 의해 발생합니다. 질환의 재발 위험성은 단독 결손인지 아니면 여러 개의 결손이 있는 중후군의 일부인지를 구분하는 것이 중요합니다.

발생하는 심장 기형 중 좌우심실을 구별하는 가운데 벽에 결손이 생긴 심실중격결손이 전체 심장 기형 중 약 20%를 차지할 정도로 제일 많으며, 이 외에도 심방중격결손, 동맥관개방, 펠로 사징,

폐동맥협착증 등이 많이 발견됩니다.

구순열과 구개열은 음식물 섭취가 어려우므로 최대한 빨리 교정에 주어야 합니다

일반적으로 언청이라 알려진 구순열은 위입술에 발생하는 결손을 말하며 입천장까지 결손부위가 함께 있는 경우(구개열)도 있습니다.

구순열은 구개열과 함께 음식을 섭취할 때 문제가 있으므로 신생아의 상태가 허락하는 한 최대한 빨리 교정해주어야 합니다. 예방법은 임신을 원하는 달의 한달 전부터 엽산을 하루 0.4mg씩을 복용하여 임신 3개월까지 지속하면 많은 경우 예방할 수 있습니다.

뇌수종은 뇌 속에 물이 고이는 질환입니다.

뇌수종은 척수액의 통로에 장애(폐색)가 생겨 뇌 속에 물이 고이는 질환으로, 임신 중 초음파에 의해 비교적 쉽게 발견이 됩니다.

복벽이상에는 제헤르니아와 위벽파열이 있습니다.

제헤르니아와 위벽파열은 복부에 이상이 생겨 내장기관이 튀어나오는 것으로 기형아 검진검사서 신경관 결손과 더불어 자주 발견됩니다. 발생한 기형아 중 약 반수에서 염색체 이상이 보고되고 있으며 간장이 포함되지 않고 단지 창자만 포함된 경우에 염색체 이상이 많은 것으로 알려져 있습니다.

재발률은 사춘기 내에서 1~2% 정도이며 다음 임신시 정밀초음파 및 염색체 검사가 필수 요구되는 질환입니다. PPFK