



지능발육지연과 다발성 기형

황도영 / 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

약 간 지능이 떨어지거나 다발성 기형을 가지고 있는 경우 또는 이 둘을 함께 가지고 있는 경우에 부모들은 다음 아기를 가질 때 이와 같은 일이 다시 발생할 가능성이 얼마나 되는가 매우 궁금해합니다. 지능발육지연은 그 정도에 따라 경증(IQ 75-50), 중등증(IQ 49-35), 중증(IQ 34-20), 최중증(IQ 19-0)으로 분류됩니다. 대개 이러한 지능발육지연은 강한 가족력과 유전적 요소가 있습니다. 지능발육지연의 원인으로는 유전자변이, 염색체 이상, 분만 외상(birth injury) 및 기형발생인자에 대한 노출로 인한 환경적 요소들을 들 수 있습니다.

- 염색체 이상

중증 지능발육지연의 10-30%는 염색체이상으로 발생합니다. 다운중후군에 의한 지능발육지연이 제일 많습니다.

- 멘델성 돌연변이

지능발육지연의 10-15%는 단일유전자변이에 의해 발생합니다. 상염색체 우성의 경우 전체 중증 지능발육지연의 약 5%를 차지하는데 결정성 발진, 섬유상피종 등의 피부질환과 지능발육지연, 간질성 증상을 특징으로 하는 결절성 경화증(Tuberous sclerosis), 다발성으로 밀크커피 색깔의 부드러운 종양이 전신에 나타나는 신경섬유종(neurofibromatosis) 등이 대표적인 질환입니다. 많은 경우 새로운 돌연변이에 의해 발생하는데 돌연변이라는 것을 증명할 수 있으면 유전상담시 매우 유리합니다.

왜냐하면 다시 돌연변이가 생길 가능성은 매우 적기 때문에 재발률이 거의 0에 가깝기 때문입니다. 상염색체 열성의 경우 지능발육지연의 약 5-10%를 차지한다고 알려져 있으며, 많은 선천성 대사이상질환이 이에 해당합니다.

- 다인자성 원인

지능발육지연으로 특징지어지는 다인자성 질환은 신경계통에 국한된 질환을 보이는데 신경관 결손을 비롯하여 뇌수종, 그리고 원인을 알 수 없는 간질을 들 수 있습니다. 심한 지능발육지연 가운데 5-15%는 일차적으로 신경계통의 이상이 있다고 보여집니다.

- 기형발생 원인

지능발육지연을 야기하는 기형발생인자에는 화학적 기형발생인자, 감염성 기형발생인자(풍진, 톡소플라즈마증, 사마귀대바이러스), 생후 감염(뇌막염, 뇌염), 분만외상, 생후 영양실조 등이 있습니다.

지능발육지연시 가장 중요한 것은 정확한 진단입니다. 의사선생님들이 원인을 밝혀내기 위해 분만기록과 진찰기록 등을 매우 열심히 살펴보지만 무엇보다도 염색체 검사가 필수입니다. 염색체 이상으로 발생하는 것 외에도 기형발생 원인과 취약 X 중후군에 대한 검사가 이루어져야 합니다. 지능발육지연 아이를 분만하고 이 아이에게서 아무런 원인을 발견할 수 없다 하더라도 다음 아기에서 재발할 확률이 15-20% 정도됩니다. PPFK