



산전진단을 위한 정밀초음파

황도영 / 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

임 신부에게 가장 자주 시행되는 검사가 초음파 검사입니다. 이 검사는 태아의 해부학적 구조를 살펴볼 수 있기 때문에 태아의 상태와 기형유무를 판별할 수 있습니다. 검사하는 정도에 따라 임신 중 태아의 상태를 살펴보는 정도인 일반초음파 검사와 태아의 머리끝부터 발끝까지 자세히 살펴보게 되는 정밀초음파 검사의 두가지로 나눌 수 있습니다.

정밀초음파 검사는 매우 유용한 검사이나 모든 선천성 기형을 확인할 수는 없습니다.

정밀초음파 검사는 태아의 특정부위의 신체적, 구조적 이상을 자세히 알아내기 위해 고해상력 초음파를 이용하게 되며 표적이 되는 부위를 자세히 볼 수 있다 하여 표적초음파 검사라고도 합니다.

이렇듯 치밀한 정밀초음파 검사로도 발생하는 모든 기형을 발견할 수는 없으나 태아에게 아주 문제가 되는 기형의 상당수는 거의 발견됩니다. 일반적으로 2차원 초음파를 주로 하게 되며, 필요에 따라 3차원(정지화상의 입체초음파), 4차원(실시간 입체초음파) 초음파가 쓰여질 수 있습니다.

정밀초음파 검사를 받는 시기는 임신 18~23주 사이가 적합합니다.

정밀초음파 검사를 받을 경우, 최적의 시기는 임신 18~23주 사이입니다. 물론 그 이후에도 검사는 가능하지만 뼈의 발육이 많이 진행되어 관찰에 지장을 주는 경우가 있어 주로 이 시기에 하는 경향이 있습니다.

정밀초음파 검사로 관찰하는 부분은 다음과 같습니다. 태아의 머리 부분에서는 신경관 결손(무뇌증, 척추이분증), 뇌수종, 맥락총낭종 등의 발견이 가능합니다. 얼굴에서는 구개순(언청이)과 구개열, 그리고 척추의 이상이 가능하며, 흉부(가슴 부분)에서는 선천성 심장기형과 폐기형을 발견할 수 있습니다. 복부(배 부분)에서는 위장을 비롯하여 횡경막, 간장, 작은 창자, 큰 창자, 탯줄, 방광, 콩팥 등의 기관을 관찰하게 됩니다. 위벽파열, 제헤르니아, 신무발육증, 요도폐색, 신낭종 등이 발견됩니다. 팔, 다리에서는 연골형성부전증 등의 유전병에 대한 실마리를 찾을 수 있으며, 손가락이 서로 달라붙어있는 합지증, 손가락이 5개보다 더 많은 다지증, 그리고 불완전골형성증 등도 발견할 수 있습니다.

정밀초음파로 염색체 이상을 발견할 수 있는 확률은 높지 않습니다. 불행하게도 아무리 정밀한 초음파 검사라도 염색체 이상을 발견할 수 있는 정도는 20~40% 정도입니다.

그 이유는 염색체 이상이 있다 하더라도 초음파 상 이상이 나타날 정도로 심각한 구조적 이상이 반드시 나타나지는 않는다는 것을 의미하며 혹은 나타나다 하더라도 임신이 상당히 진행된 시점에 발견된다는 단점이 있습니다.

따라서 다운증후군 등의 염색체 이상을 발견하기 위해 초음파에 전적으로 의존하는 것은 위험하며, 100%에 가까운 정확도를 보이는 양수천자나 융모막 융모검사 등의 염색체 검사를 통하여 이상 여부를 확인해야 합니다. **SPFK**