

소아기 염색체 이상환아의 유형에 관한 연구

이화여자대학교 의과대학 소아과학 교실

박 은 애 · 김 경 희

= Abstract =

Clinical Study of Chromosomal Aberrations in Childhood

Eun Ae Park, Gyoung Hee Kim

Department of Pediatrics, College of Medicine, Ewha Womans University

The present report described the cytogenetic findings in 262 cases under the age of 15 years who were suspected as having chromosomal abnormalities clinically at department of pediatrics, Ewha womans university hospital, from May 1982 to April 1992.

The following results were obtained

- 1) Chromosomal abnormalities were found in 81(35%) of the cases studied.
- 2) Age distribution revealed 54% of all children subjected to chromosomal analysis to be under 1 month of age.
- 3) Sex distribution revealed boy to girl ratio to be 1.1 : 1.
- 4) In children with Down syndrome, Edwards syndrome, Patau syndrome, Cri-du-Chat syndrome, Turner syndrome, Klinefelter syndrome, growth and mental retardation, hematooncologic disease, multiple congenital anomaly were observed in 74%, 64%, 50%, 20%, 33%, 33%, 12%, 13% and 16% respectively.
- 5) The most frequent karyotype revealed in Down syndrome was 21-trisomy type(94%), followed by translocation type(4%) and mosaicism type(2%).
- 6) The most frequent karyotype revealed in Edwards syndrome was 18-trisomy type(88%), followed by mosaicism type(12%).
- 7) The most frequent karyotype revealed in Patau syndrome was translocation type(67%), followed by 13-trisomy type(33%).
- 8) Among the various other clinical conditions such as sexual organ abnormality, failure to growth and mental retardation, hematooncologic disease, multiple congenital anomaly and other suspected chromosomal anomaly, chromosomal abnormality was found in 15 cases(10%) of 148 cases.
- 9) The maternal age of Down syndrome at delivery was between 20-29 years in 57%.

한 개체의 발육은 여러가지 환경적 요인의 영향도 중요하지만, 근본적으로 유전적인 요인에 의하여 크게 좌우되는데 이 유전적 요인에는 염색체이상, 단일 돌연변이, 다발성 돌연변이 등이 있다. 특히 염색체 이상은 자연유산, 선천성 복합기형, 지능저하, 성장발육부진, 생식기 기형, 2차 성징부진 등 여러증세를 나타내며 일부 혈액학적 질환 및 악성종양에서도 염색체 이상이 발견된다¹⁾. 의학의 발달에 따라 세계적으로 감염병의 빈도가 줄어드는 반면, 유전성 질환에 대한 관심이 증대되고 있어 최근 염색체 분석검사를 시행하는 빈도가 증가되고 있다. 이에 저자들은 본원 소아과에 입원하여 염색체 이상이 의심되어 염색체 분석을 의뢰한 최근 10년간의 환자에서 염색체 이상에 대한 분류와 통계를 분석하여 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

대상 및 방법

1982년 5월부터 1992년 4월까지 10년간 이대병원 소아과에 입원하여 염색체 이상이 의심되어 염색체 검사를 실시했던 262례의 환자중 염색체 이상이 있었던 81례를 대상으로 하였다. 염색체의 검사는 Moorhead²⁾의 micromethod이며, 배양 종료 2시간 전에 colcemide를 배양액에 첨가하여, 세포분열을 유사분열 중기상에서 저지 시킨후, Giemsa로 염색하였다. 이같은 일반염색법으로 염색체 이상을 정확히 확인하기 어려운 경우에는 Giemsa염색 전에 전처리를 가하여 염색체 상에 G 또는 C-banding을 하여 이것에 의해서 각 염색체 개개의 식별과 이형(heteromorphism)을 세부에 걸쳐 동정하였다. 완전한 중기분열상 만을 선별하여 피검자당 평균 30개의 세포를 분석하였다. 염색체와 횡문(band)의 최종 분석은 현미경 사진을 촬영하여 실시하였다. 염색체 이상에 관한 용어기술은 Paris Conference³⁾와 Paris Conference Supplement⁴⁾ 및 ISCN⁵⁾(An International System for Human Cytogenetic Nomenclature)의 명명규약에 준하였다.

1. 연령분포

염색체 이상증후군이 의심되어 염색체 검사를 시행하였던 환자들의 염색체 검사시기는 생후 1개월이내가 142례로 전체의 54%를 차지하였고, 2개월에서 12개월 사이가 79례로 30%, 1세에서 6세 사이가 25례로 10%, 6세에서 12세 사이가 8례로 3%, 12세이상이 8례로 3%였다. 또한 염색체 검사상 이상을 보인 환자중 생후 1개월까지의 환자가 63례로 전체의 78%였으며, 1개월에서 12개월까지의 환자가 12례로 15%, 1세에서 6세까지의 환자가 3례로 4%, 6세에서 12세까지의 환자가 1례로 1%, 12세 이상의 환자가 2례로 2%였다(Table 1).

2. 성별 분포

염색체 검사를 시행한 전체 환자 262례중 남자가 139례로 전체의 53%였으며 여자가 123례로 47%를 차지했고 남녀의 비는 1.1 : 1이었다. 또한 염색체 검사상 이상을 보인 환자 81례중 남자가 45례로 56%였고 여자가 36례로 44%를 차지했으며 남녀의 비는 1.3 : 1이었다(Table 2).

3. 임상적 및 핵형상 분류

임상적으로 염색체 이상이 의심되어 염색체 검사를 시행하였던 전체 환자의 수와 염색체 이상이 확인되었던 환자의 수로 각각의 임상적 분류에 따른 염색체 이상의 양성률을 구하였다. 전체 염색체 검사를 시행한 환자가 262례로 이 중 염색체

Table 1. Age distribution of total study cases and study cases with chromosomal aberration confirmed

Age	total study cases		with chromosomal aberrations	
	No	(%)	No	(%)
0- 1 Mo	142	(54)	63	(78)
1-12 Mo	79	(30)	12	(15)
1- 6 Yr	25	(10)	3	(4)
6-12 Yr	8	(3)	1	(1)
Over12 Yr	8	(3)	2	(2)
Total	262	(100)	81	(100)

Table 2. Sex distribution of total study cases and study cases with chromosomal aberration confirmed

Sex	total study cases		with chromosomal aberrations	
	No	(%)	No	(%)
Male	139	(53)	45	(45)
Female	129	(47)	36	(56)
Total	262	(100)	81	(100)

이상이 확인된 환자의 수가 81례로 31%의 양성률을 보였다. 가장 많은 염색체 이상을 보인 것은 Down증후군으로써 임상적으로 의심되었던 72례중 53례가 염색체 이상이 확인되어 74%의 양성률을 보였다. Edwards증후군(18 trisomy)은 임상적으로 의심되었던 환자 9례중 6례에서 염색체 이상이 확인되어 67%의 양성률을 보였다. 그 밖에 상염색체(autosome) 이상이 의심되었던 14례의 환자중 염색체 이상이 확인된 경우는 Patau증후군(13 trisomy)이 2례, Cri-du-Chat증후군(묘성(描聲)증후군)이 2례였다. 성염색체 이상이 의심되었던 환자는 9례로 그 중 3례만이 염색체 이상이 확인되어 33%의 양성률을 보였으며 Turner 증후군이 2례, Klinefelter증후군이 1례였다. 그밖에 Ambiguous genitalia와 Cryptorchidism이 있어서 성별감별을 위하여 염색체 검사를 시행하였던 13례 모두에서 염색체 이상이 발견되지 않았으며, 성장발육부전과 지능

저하를 주소로 염색체 검사를 시행한 17례중 2례에서 염색체 이상이 확인되어 12%의 양성률을 보였다. 또한 혈액질환이 있었던 16명의 환자중 2례에서만 염색체 이상이 확인되었는데 이 두 환자는 모두 선천성 백혈병으로 진단되었다. 그밖에 선천성 다발성 기형이 있었던 67례중 11례에서 염색체 이상이 확인 되어 16%의 양성률을 보였다. 기타 염색체 이상 보인자가 의심되어 염색체 검사를 시행하였던 35례에서는 모두 정상소견을 나타내었다(Table 3).

4. Down증후군 핵형의 종류 및 빈도

Down증후군으로 확진된 53례의 환자중 21-trisomy를 보인 경우가 59례로 전체 Down증후군의 94%를 차지했고, 2례에서 전좌형(translocation)으로 나타났는데 1례는 13/21전좌형이고 나머지 1례는 15/21전좌형이었다. 기타 Mosaicism을 보인 경우가 1례 있었다(Table 4).

5. Edwards증후군 핵형의 분류

Edwards증후군으로 확진된 8례의 환자중 18-trisomy를 보인 경우가 7례로 전체 Edwards증후군의 88%를 차지했고, 나머지 1례에서 Mosaicism을 보였었다(Table 5).

6. Patau증후군 핵형의 분류

Patau증후군으로 확진된 3례중 13-trisomy를 보인

Table 3. Number of subjects suspected for chromosomal aberrations and proportion confirmed, as classified by clinical categories

Categories	No(%)	Karyotype		Proportion(%)
		aberrtion(%)	normal	
Autosomal abnormalities	95(36)	63(78)	32	66
Down	72(27)	53(66)	19	74
Edwards	9(3)	6(7)	3	67
Patau	4(2)	2(2)	2	50
Cri du Chat	10(4)	2(2)	8	20
Sex chromosomal abnor.	9(4)	3(4)	6	33
Turner	6(3)	2(2)	4	33
Klinefelter	3(1)	1(1)	2	33
Ambiguous genitalia	10(4)	0(0)	10	0
Cryptorchidism	13(5)	0(0)	13	0
Failure to thrive (Growth & mental retardation)	17(6)	2(2)	15	12
Hematologic	16(6)	2(2)	14	13
Multiple cong. defects	67(26)	11(14)	56	16
Carrier	35(13)	0(0)	35	0
Total	262(100)	81(100)	181	35

Table 4. Types of chromosomal aberrations in down syndrome

Type	Karyotype	No of cases (%)
21-trisomy	47XX or XY+21	50(94)
Translocation	46XX+t(13 : 21) 46XX+t(15 : 21)	2(4)
Mosaicism	46XX 15P+ /47XX+21 15P+	1(2)
Total		53(100)

Table 5. Types of chromosomal aberrations in edwards syndrome

Type	Karyotype	No of cases (%)
18-trisomy	47XX or XY+18	7(88)
Mosaicism	46XX/47XX+18	1(12)
Total		8(100)

Table 6. Types of chromosomal aberrations in patau syndrome

Type	Karyotype	No of cases (%)
13-trisomy	47XX + 13	1(33)
Translocation	46XX or XY+t(13 : 14)	2(67)
Total		3(100)

경우가 1례로 전체 Patau증후군 환자의 33%를 차지했고, 나머지 2례에서는 13/14의 전좌형을 보였다 (Table 6).

7. 다발성 선천성 기형의 핵형분류

다발성 선천성 기형이 있어 염색체 검사를 실시했던 환자중 염색체 이상이 확인 되었던 11례의

Table 7. Karyotypes of multiple congenital defects

No.	Sex	Age	Impression	Karyotypes
1	F	7/365	Single umbilical a.	45XO, 46XO+Marker
2	F	1/365	Hydroanencephaly	47XX+18
3	F	4/365	Omphalocele, club foot	46XX csb(2) (q33)
4	M	5/365	Cleft lip & palate	46XY inv(9)
5	M	2/365	Menigomyelocele	46XY inv(9)
6	M	3/365	Multiple anomaly	46XY/46XY*fra(X)
7	F	1/365	Multiple anomaly	46XX i(18q)
8	F	1/365	Corpus callosum agenesis	46XX+Marker
9	F	2/365	Multiple anomaly	46XX+t(13 : 14)
10	M	7/365	Spina bifida, R/O Down SD	47XY+21
11	F	3/365	Single umbilical a. syndactyly, both foot	47XY+18

핵형을 살펴보면 Down증후군이 1례, Edwards증후군이 2례, 13/14형의 Patau증후군의 전좌형이 1례, Marker염색체를 가지고 있었던 경우가 2례, 9번 염색체의 전도가 2례, 18염색체 장완(long arm)의 등완염색체(isochromosome)가 1례, 2번 염색체의 염색체 파손(chromosomal breakage)이 1례, Fragile X증후군이 1례 있었다(Table 7).

8. Down증후군의 모성연령

Down증후군 환자의 모성연령을 추적한 53례중 20세에서 29세까지가 30명으로 57%였으며, 30세에서 39세까지가 16명으로 30%, 40세이상이 7명으로 13%였다(Table 8).

고 안

현대 세포 유전학의 기원은 1949년 Barr와 Bertam⁶⁾에 의해 시작되었으며 또한 염색체 연구에서의 가장 의미있는 발견은 1956년 Tjio와 Leven⁷⁾이 정상 인간의 염색체 수가 46개임을 알아낸 것이었다. 즉 인간의 염색체는 23쌍의 염색체가 있으며 22쌍은 남녀 구별없이 상염색체이고 나머지 2개는 X 혹은 Y염색체로 이는 성별에 따라 XY(남자), 또는 XX(여자)로 구분되는 성염색체이다. 염색체는 세

Table 8. Age distribution of mothers of down syndrome

Age(Yr)	No	(%)
20-29	30	(57)
30-39	16	(30)
Over 40	7	(13)
Total	53	(100)

포분열 증기에 Giemsa염색법으로 관찰할 수 있으며, 그 전체 길이와 중심절의 위치에 따라 분류된다. 중심절은 염색체를 단완(short arm)과 장완(long arm)으로 나눈다. 중앙에 중심절이 있을 때를 median 또는 metacentric(1,3,19,20번), 중심절이 한쪽에 치우쳐 있을 때를 submedian 혹은 submetacentric(2, 4-12, 16-18번과 X염색체), 한쪽 끝에 있을 때를 acrocentric(13, 14, 15, 21, 22번과 Y염색체)라고 부른다. Acrocentric한 염색체의 단완은 가느다란 줄기에 의해 작은 부수체(satellite)와 연결되어 있다. 상염색체는 A에서 G까지 7군으로 나누어지며, 크기와 구조에 따라 큰것부터 순서대로 1번에서 22번까지 번호가 붙어 있다. 23번째 염색체는 성염색체이다.

집단내에서의 염색체 이상의 빈도는 집단의 선택기준에 따라 다르지만 대개의 신생아에서는 150명내지 200명당 1명 정도로 발견된다¹⁾. Mulcahy와 Jenkyn⁸⁾에 의하면 염색체 이상이 의심되어 염색체 검사를 의뢰한 어린이중 32.2%에서 염색체 이상이 확인 되었다고 보고하였으며, Singh⁹⁾는 염색체 이상이 의심되는 451명의 환자의 핵형분석 결과 28.8%에서, Verma와 Dosik¹⁰⁾은 357명의 의뢰 환자중 27.2%에서 염색체 이상을 보고하였다. 한편 국내에서는 서¹²⁾등이 298명중 50.3%에서, 이¹³⁾등이 466명중 46%에서, 최¹⁴⁾등이 376명중 29.3%에서, 그리고 이¹⁵⁾등이 268명중 32.8%에서 염색체 이상을 발견하였다. 본 연구에서 관찰된 염색체 이상의 빈도는 35%로 외국에서의 빈도보다는 다소 높게 나타났으며 국내에서 발표된 서¹²⁾, 이¹³⁾등의 보고보다는 낮고 최¹⁴⁾, 이¹⁵⁾등의 보고보다는 높게 나타났다. 이와같은 염색체 이상의 빈도는 임상적으로 염색체 이상이 의심되어 검사를 실시한 군이 무작위 일반집단에서의 빈도보다 40~50배 높다. 이러한 사실로 미루어 보아 임상적으로 염색체 이상이 의심되는 환자군에 대한 염색체 검사의 중요성을 다시금 확인할 수 있을 것이다. 소아에서의 염색체 검사의 적응을 살펴보면 1) 전형적인 염색체 이상증후군이 의심되는 경우 확진을 위해 2) 정신박약의 유무와 관계없이 두가지 이상의 형태학적 이상을 가진자 3) 염색체의 balanced rearrangement 또는 balanced structural anomaly를 갖고 있는 부모의 아이들 4) 원인 미상의 단신 여아 5) 간성(in-

tersex) 생식기를 갖고 있는 소아 6) 무월경증 또는 원인 미상의 2차적 무월경증 7) 사춘기 발동 부전을 갖고있는 소아 8) 모든 낙태아, 다발성 기형을 가진 사산아 및 표현형은 정상이나 원인을 모르는 사산아 등이 있다. 본 연구에서의 검사대상자의 연령분포를 보면 연령이 증가할 수록 검사자의 빈도수가 감소하였으며 신생아가 전체 환자의 54%를 차지하였으며 염색체 이상이 확인된 레도 전체의 78%로 가장 많은부분을 차지하였다. 이처럼 염색체 이상의 진단에 많은 부분을 차지하는 신생아시기의 염색체 이상의 빈도에 대해서 우리 나라에서 아직은 연구보고가 없는 상태라 외국의 빈도를 이용하고 있는 실정이다. 이에 저자는 미흡하나마 본원에서의 신생아시기에 발견되는 염색체 이상을 살펴 본 결과, 지난 10년간의 본원에서 분만된 전체 신생아수 24,060명중 63명에서 염색체 이상이 확인되어 이로써 1,000명당 약 2.5명꼴의 염색체 이상의 빈도를 추정할수 있었다. 이와같이 신생아기에 염색체 이상이 많이 발견되었던 것은 일반 병원보다 대학병원에서의 분만 산모 구성이 고위험산모라는 점을 고려해야 할것이나 신생아시기에 염색체 이상의 발견이 중요하다는 것 역시 고려해야 할것이다. 또한 검사 대상자의 남녀비는 1.1 : 1로 남자가 약간 많았으며 이는 서¹²⁾등의 1 : 1보다 약간 높고, 이¹³⁾등의 1.5 : 1보다는 낮았다.

Down증후군은 인종에 관계없이 인구 600명 내지 800명에 1명 꼴로 나타나는 염색체 질환이다. Down증후군의 경우 정상인의 염색체보다 G군 염색체가 하나 더 많은 G-trisomy임을 1959년 Lejeune¹⁸⁾등이 밝혔고, Polani¹⁹⁾등과 Fraccaro²⁰⁾등에 의해 D/G, G/G전좌(translocation)가 발견되었고, 1961년 Clarke²¹⁾등에 의해 mosaicism이 처음 밝혀졌다. Down증후군의 대표적인 3가지 핵형의 발생빈도에 대해서는 여러보고들이 있는데 그 중 Huang²²⁾은 21-삼체성(trisomy)이 96.2%, 전좌형(translocation)이 2.9%, mosaicism이 1.9%라고 보고하였으며, Richards²³⁾는 21-삼체성(trisomy)이 93.7%, 전좌형(translocation)이 4.2%, mosaicism이 2.1%로 보고하였다. 국내에서의 보고를 보면 최¹⁴⁾등은 21-삼체성(trisomy)이 91.6%, 전좌형(translocation)이 4.2%, mosaicism이 4.2%라고 보고하였으며, 서¹²⁾등은 21-삼체성(trisomy)이 91.2%, 전좌형(tri-

nslocation)이 7%, mosaicism이 3%라고 했으며, 손²⁴⁾ 등은 21-삼체성(trisomy)이 81.6%, 전좌형(translocation)이 13.1% mosaicism이 5.3%라고 보고하였다. 본 연구에서는 21-삼체성(trisomy)이 94%, 전좌형(translocation)이 4%, mosaicism이, 2%로 21-삼체성(trisomy)은 외국의 보고에 비해 약간 낮았고 국내의 보고에 비해서는 높았다. 반대로 전좌형(translocation)은 외국의 보고에 비해 약간 높았고 국내의 보고에 비해 낮았다. 본 연구에서 전좌형(translocation)으로 밝혀진 2례는 각각 13/21, 15/21전좌(translocation)였으며, mosaicism을 보인 1례는 46XX 15P+/47XX+21 15P+였다.

Edwards증후군(18-삼체성 증후군)은 신생아 4,000내지 8,000명에 1명꼴로 발생하는 상염색체 이상질환으로 본 연구에서는 8례중 7례가 47XX, (XY)+18이었고 1례가 46XX/47XX+18형태의 mosaicism이었다.

Patau증후군(13-삼체성 증후군)은 신생아 5,000내지 20,000명에 1명꼴로 나타나는 상염색체 이상질환으로 본 연구에서는 3례중 1례가 47XX+13이었으며 2례가 46XX, (XY)+t(13:14)의 전좌형이었다.

성염색체 이상군을 살펴보면 Turner증후군은 출산 여아 10,000명당 1명꼴로 나타나며, Klinefelter증후군은 출산 남아 1,000명당 1명꼴로 나타난다. 일반적으로 Turner증후군 보다 Klinefelter증후군의 빈도가 훨씬 높는데 본 연구에서는 Turner증후군이 2례, Klinefelter증후군이 1례로 Turner증후군 환자가 많았다.

임상적으로 상염색체와 성염색체 이상을 의심했던 104례를 제외한 148례에서 단지 15례만이 염색체 이상을 보여 10%의 양성률을 보였다. 이들을 각각 살펴보면 성장발육부전과 지능저하가 있었던 환자중 2례에서 각각 46XX inv(9), 46XX del(9) 염색체를 보였다. 혈액학적 질환에서 염색체 이상을 나타내는 대표적인 예로는 Fanconi증후군과 만성 골수성 빈혈에서의 Philadelphia염색체를 들 수 있으나 본 연구에서는 없었으며 선천성 백혈병이 의심되었던 신생아 2명에서만 각각 46XX/47XX+21, 46XX/46XX del(7)(P14)염색체를 보였다. 그밖에 단일제대동맥, 구개열 또는 구개순, 합지증, 척추비분증, 수막류, 수뇌증, 제대기저부탈장, 뇌량형

성부전증, 기타 다발성 선천성 기형이 있어 염색체 검사를 실시한 환자중 염색체 이상이 확인되었던 경우는 11례로 Down증후군(47XX+21)이 1례, Edwards증후군(47XX+18)이 2례, Patau증후군의 전좌형(47XX+t(13:14)이 1례, Marker염색체를 가지고 있었던 경우(45XO, 46XO+marker, 46XX+marker)가 2례, 9번 염색체의 전도(inversion)(46XY inv(9))가 2례, 18염색체 장완의 등완염색체(46XX i(18q))가 1례, 2번 염색체의 파손(chromosomal breakage) (46XY csb(2) (q33)이 1례, Fragile X증후군(46XX/46XX fra(X))이 1례있었다.

Down증후군의 발생빈도는 모체의 연령과 관계가 깊어 모체의 연령이 증가할수록 빈도가 증가되는 것으로 알려져 있다²⁵⁾. 또한 Wright²⁶⁾ 등에 의하면 30세 이상에서는 21-삼체성(trisomy)의 빈도가 높는데 비해 30세 미만에서는 30세 이상에서 보다 전좌형의 빈도가 높은 것으로 나타났다. 본 연구에서는 20세에서 29세의 산모가 전체의 57%이고, 30세에서 39세의 산모가 30%, 40세이상의 산모가 13%로 20세에서 29세의 산모가 높게 나타났지만 이는 나이가 증가할수록 가임횟수가 현저히 감소하고, 출산률 역시 현저히 감소하는 전반적인 요소를 고려했을 때 고령의 산모에서 Down증후군이 많이 출생했다고 볼 수 있다.

결 론

1982년 5월부터 1992년 4월까지 10년간 본원 소아과에서 임상적으로 염색체 이상이 의심되어 염색체 검사를 실시한 262례의 환자중 염색체 이상이 확인되었던 81례의 염색체 핵형의 분석결과를 검토하였다.

1) 총 262례중 81례에서 염색체 이상이 확인되어 35%의 양성률을 보였다.

2) 연령분포는 생후 1개월 미만의 신생아가 전체의 54%를 차지하였다.

3) 남녀의 비는 1.1:1이었다.

4) 핵형의 이상이 발견된 환자군의 양성률을 보면 Down증후군이 74%, Edwards증후군이 64%, Patau증후군이 50%, Cri-du-Chat증후군이 20%, Turner증후군이 33%, Klinefelter증후군이 33% 이었으며, 성장발육부전 및 지능저하가 있었던 환자군이

12%, 혈액학적 이상이 있었던 환자군이 13%, 다발성 선천성 기형이 있었던 환자군이 16%의 양성률을 보였다.

5) Down증후군의 핵형별 빈도는 21-삼체성(trisomy)이 94%, 전좌형(translocation)이 4%, mosaicism이 2%이었다.

6) Edwards증후군의 핵형별 빈도는 18-삼체성(trisomy)이 88%, mosaicism이 12%이었다.

7) Patau증후군의 핵형별 빈도는 13-삼체성(trisomy)이 33%, 전좌형(translocation)이 67%이었다.

8) 경미한 외부 생식기 기형, 성장발육부전 및 지능저하, 혈액학적 질환, 다발성 선천성 기형, 기타 염색체이상의 보인자(carrier)등이 의심되어 검사를 시행한 148례중 10%에서 염색체 이상을 보였다.

9) Down증후군의 모성연령은 20세에서 29세까지가 57%, 30세에서 39세까지가 30%, 40세 이상이 13%이었다.

이상에서 살펴본 바에의해 임상적으로 염색체 이상이 의심되는 환자군에 대한 염색체 검사의 중요성을 재확인 할 수 있었으며 특히, 신생아기에 염색체 검사를 통해 보다 조기부터 진단 및 치료에 임 할 수 있고, 나아가서는 태아의 유전자 관리 및 조절이 가능하리라 본다.

References

- 1) Carey JC : *Chromosomal disorder in "Pediatrics" 18th ed. Rudolf AM, Hoffman JE, Appleton & Lange, 1987, p233-238*
- 2) Moorhead PS, Nowell PC, Mellman WJ, Batipps DM, Hungerford DA : *Chromosomal preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood, Exper Cell Res 1961 : 20 : 613-616*
- 3) Paris conference 1971 standardization in human cytogenetics : *1971 : 11 : 313-362*
- 4) Paris conference supplement 1975 standardization in human cytogenetics : *Cytogenet Cell Genet 1975 : 18 : 201-238*
- 5) : *ISCN 1978 An international system for human cytogenetic nomenclature : Cytogenet Cell Genet 1978 : 21 : 309-409*
- 6) Barr ML, Bertram EG : *A morphological distinction between neurones of the male and female and the behavior of the nucleolar satellites during accelerated nucleoprotein synthesis. Nature 1949 : 163 : 676*
- 7) Tjio JH, Leven A : *The chromosome number of man. Hereditas 1956 : 42 : 1-6*
- 8) Mulcahy M, Jenky J : *Results of 538 chromosome studies on patients referred for cytogenetic analysis. Med J Aust 1972 : 2 : 1333-1338*
- 9) Singh DN : *Cytogenetic survey of individuals suspected of chromosome anomalies. Clin Pediatr 1977 : 16 : 619-622*
- 10) Verma RS, Dosik H : *Incidence of major chromosomal abnormalities. Clin Genet 1981 : 19 : 75-76*
- 11) 홍창의 : 소아과학, 대한교과서주식회사, 서울, 1988, p117-119
- 12) 서종진·문형로 : 소아기 염색체 이상의 통계적 관찰. 소아과 1985 : 28 : 160-168, 1985
- 13) 이인성·손철승·김기복 : 염색체 분석검사 466례의 결과 검토. 소아과 1985 : 28 : 160-168
- 14) 최완식·김광희·백용균 : 염색체 이상의 증후가 의심되는 환자의 세포 유전학적 연구. 한양의대학술지 1984 : 4 : 566-579
- 15) 이기연·류명수·백용균 : 염색체 이상이 의심되는 환자의 세포 유전학적 연구. 한양의대학술지 1985 : 5 : 261-272
- 16) Winter RM, Ridler MA, Mckeown JA : *A diagnostic survey of infant referred for chromosome analysis in the neonatal period. Br Med J 1980 : 281 : 1045*
- 17) Bocian M, Mohandas T : *Recent cytogenetic advances and implications for pediatrics practice. Pediatr Clin North Am 1978 : 25 : 519*
- 18) Lejeune J, Gautier M, Turpin R : *Etude des chromosomes somatiques de neufenfants mongoliens. CR Acad Sci(paris), 1959 : 248 : 1721*
- 19) Polani PE, Briggs JH, Ford CE, Clarke CM, Berag JM : *A mongoloid girl with 46 chromosomes. Lancet 1960 : 1 : 720-724*
- 20) Fraccaro M, Kaijser K, Lindstein J : *Chromosome abnormalities in father and mongol child. Lancet, 1960 : 1 : 724-727*
- 21) Clarke CM, Edwards JH, Smallpiece EV : *21-trisomy/normal mosaicism in an intelligent child with*

- some mongoloid characters. Lancet, 1961 : 1 : 1028-1030*
- 22) Huang SW, Emanuel I, Liao SK, Hsu CC : *A cytogenetic study of 77 chinese children with Down's syndrome. J Ment Defic Res 1967 : 11 : 147*
- 23) Richards BW : *Mosaic mongolism. J Ment Defic Res 1969 : 13 : 66*
- 24) 손양국 · 배종우 · 조병수 · 정사준 · 유신애 · 안창
일 : 염색체 이상 증후군 환아들의 세포 유전학적 관찰. *인간과학, 1982 : 7 : 434-437*
- 25) Lejeune J : *The 21 trisomy : Current state of chromosome research, in steinberg. AG(eds) Progress in Med Genetics 1964 : III : 144*
- 26) Wright SW, Day RW, Muller H, Weinhouse BA : *The frequency of trisomy and translocation in Down syndrome. J Pediatr 1967 : 70 : 420-424*