

산전 진단된 선천성 심장병의 임상 양상 및 출생 후 진단과의 관련성에 관한 연구

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 산부인과학교실

김세은 · 남수현 · 박유나 · 고옥진 · 정경란 · 최석주 · 오수영 · 노정래 · 김종화

Prenatally-Diagnosed Congenital Heart Disease: Outcomes and Correlation with Postnatal Diagnosis

Sei-Eun Kim, M.D., Soo-Hyun Nam, M.D., Yu-Na Park, M.D., Ok Jin Ko, M.D., Kyung-Lan Jung, M.D.,
Suk-Joo Choi, M.D., Soo-Young Oh, M.D., Cheong-Rae Roh, M.D., Jong-Hwa Kim, M.D.

*Department of Obstetrics and Gynecology, Samsung Medical Center,
Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, Korea*

Objective: To investigate the outcome of prenatally-diagnosed fetal congenital heart disease (CHD) and to assess the level of agreement between the prenatal and postnatal echocardiographic diagnosis.

Method: From December 1994 to December 2005, 373 pregnant women were diagnosed as fetal congenital heart disease by prenatal echocardiography. We investigated maternal age, gestational age at diagnosis, gestational age at delivery, the results of prenatal and postnatal fetal echocardiography, mode of delivery, associated anomaly, chromosomal abnormality, perinatal mortality and infant mortality. Cases which at least one year follow-up data were available through reviewing of medical records or telephone interview were included in our final study population.

Results: Fetuses of 373 pregnant women were diagnosed as congenital heart disease by prenatal fetal echocardiography, data were available in 331 cases (89%). In this study, mean gestational age of cases at diagnosis was 28.0 ± 5.7 weeks and mean gestational age at delivery was 37.8 ± 2.9 weeks. Pregnancy termination rate was 19% (63/331). The incidence of associated extracardiac anomaly and chromosomal abnormality was 30% (74/245) and 10% (9/87), respectively. Overall agreement of prenatal and postnatal diagnosis was 72%. Agreement of prenatal and postnatal echocardiography was highest in cases of Transposition of great arteries (TGA) and Tetralogy of Fallot (TOF) (85.7%, 83.3%, respectively), followed by Pulmonary stenosis (PS), Atrioventricular septal defect (AVSD), Double outlet of right ventricle (DORV) and Cardiac tumor (70.6%, 66.7%, 66.7%, and 50%, respectively). The agreement was lowest in cases of Coarctation of aorta (CoA) and Ventricular septal defect (VSD) (18.8%, 34.8%, respectively). The perinatal mortality and infant mortality was 6.9% (16/233) and 9.4% (22/233) in overall population and 3.1% (5/159) and 4.4% (7/159) in cases with no associated extracardiac anomaly in prenatally-detected congenital heart disease.

Conclusion: 1) Outcomes of prenatally-diagnosed congenital heart diseases are substantially improved comparing with previous studies. 2) The level of agreement between the prenatal and postnatal echocardiographic diagnoses were different according to the type of fetal congenital heart disease.

Key words: Fetal congenital heart disease, Prenatal diagnosis, The level of agreement, Perinatal mortality, Infant mortality

서론

접수일 : 2007. 6. 15.
주관책임자 : 김종화
E-mail: jh369.kim@samsung.com

선천성 심장병은 가장 흔한 선천성 기형 중의 하나로
주산기사망률과 유병률의 주요한 원인을 차지한다.¹⁻⁶ 선

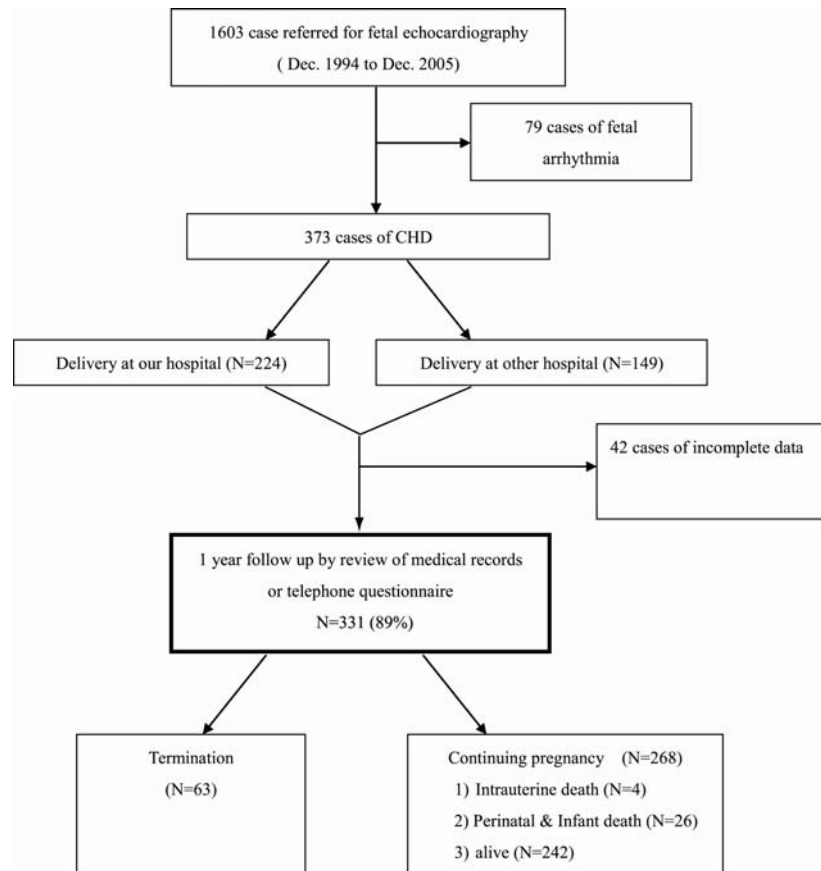


Fig. 1. Flow diagram of study population.

천성 심장병의 발병률은 인구 분포, 연구 기관에 따른 차이가 있지만, 일반적으로 1000 출생아 당 약 4.13명 정도로 알려져 있다.⁷ 산전 초음파 검사를 통한 태아의 구조적 선천성 심장병의 진단은 1980년대 초반에 시행되기 시작되어 최근 많이 이용되는 추세이다.⁸ 산전에 진단되는 심장 기형은 태아기 심장 구조가 출생 후의 구조와 차이가 있기 때문에 출생 후보다 더 다양하게 분류되며, 염색체 이상이나 심장 외의 기형과 동반하여 더 복잡한 양상을 보인다.^{1,2} 또한 염색체 이상이나 다른 기형이 발견되는 경우, 선천성 심장병을 동반하는 경우가 많고 선천성 심장병이 발견되는 경우에는 심한 심장병일수록 다른 동반 기형이 있는 경우가 많다.⁹ 최근 산전 초음파 검사의 보편적인 시행으로 인하여 선천성 심장병이 산전에 진단되는 경우가 점점 많아지고 있다. 이는 신생아에서 발견되는 심장병의 빈도에도 변화를 가져와

예를 들면 좌심 형성부전증후군과 같은 선천성 심기형의 경우는 산전 진단의 증가와 이에 따른 임신 중절로 인하여 출생아에서의 빈도는 감소되는 추세이다.¹⁰

태아 심장초음파 검사는 출생 후 심장 수술이 용이하지 않거나 수술 후에도 예후가 나쁜 선천성 심장 기형을 태아기에 진단하여 분만 시기와 방법, 출생 후의 처치, 수술 시기와 방법의 선택 등 치료 방침을 세우는 것이 목적이다. 또한 적합한 치료 방침을 세움으로써 좌심 형성부전 증후군이나 대혈관전위와 같이 출생 후 바로 수술이 필요한 선천성 심장병 환자의 주산기 사망률과 이환율을 향상시킬 수 있다. 아울러 산전에 진단된 선천성 심장병을 가진 산모 및 가족의 적절한 상담을 위해서는 최근 선천성 심장 질환의 수술 성적 등을 토대로 하여 비교적 최신의 생존율 및 사망률에 대한 정보를 주는 것이 중요하다.

따라서 저자들은 본 병원에서 11년간 산전에 진단된 태아 선천성 심장병의 임상 양상 및 출생 후 진단과의 관련성에 대해서 알아보고자 하였다.

연구대상 및 방법

1994년 12월부터 2005년 12월까지 본원에서 산전에 태아 심장초음파 검사를 시행 받은 1603명 중에서 부정맥을 제외한(N=79), 구조적 선천성 심장병을 진단 받은 태아를 임신한 임신부 중에서 의무 기록 검토와 전화 연락을 통하여 생후 1년간의 경과에 대해서 추적 관찰이 가능했던 331예를 최종 대상군으로 하였다(Fig. 1).

대상군에 대한 후향적 고찰을 통해서 선천성 심장병의 진단 시 임신 주수, 분만 당시 임신 주수, 분만 방법, 임신 중절 여부, 동반 기형의 유무, 염색체 이상의 유무, 주산기 사망률, 영아사망률 및 출생아의 치료와 경과에 대해 조사하였다. 전체 대상군인 331명 중에서 의무 기록 검토와 전화 연락 등을 통하여 동반 기형의 유무를 파악할 수 있었던 경우는 245명이었고, 염색체 검사를 산전 또는 출생 후에 시행한 경우는 87명이었다. 전체 대상군인 331예 중에서 출생 후 심장 초음파 검사 결과

를 검토할 수 있었던 164예에서 산전 진단과 출생 후 진단을 비교하였으며 주산기 사망률 및 영아 사망률은 출생 후 최종 진단을 기준으로 하였다.

결 과

1994년 12월부터 2005년 12월까지 연구 기간 동안 본 병원에서 산전에 진단된 선천성 심장병은 373예 중에서 타 병원에서 태아의 심장병이 의심되거나 가족력 등의 적응증으로 본 병원으로 의뢰되어 태아 심장 초음파로 진단된 경우는 228예였고, 본원에서 산전 진찰을 받던 임신부에서 선별 검사로 태아 심장 초음파를 시행하여 진단된 경우는 145예였다. 태아 심장초음파 검사에 의뢰된 이유를 살펴보면 산과 초음파검사에서 선천성 심장병이 의심된 경우가 가장 많았고, 다음으로는 다른 장기의 기형이 의심되어 태아 심장초음파 검사에 의뢰된 경우가 많았다. 그 외에 임신부가 당뇨병인 경우, 임신부의 심장병이 있는 경우, 선천성 심장병의 가족력이 있는 경우 등이 있었다.

선천성 심장병 진단 시 임신부의 평균나이는 30.2 ± 3.9 세였고 진단 당시 평균 임신 주수는 28.0 ± 5.7 주였다. 대

Table 1. Pregnancy termination rate, perinatal, and infant mortality rate of each congenital heart disease in the study population

Diagnosis	Number of cases	TOP	IUD	NND	Inf/chD	A
Ventricular septal defect	105	8	—	2	4	91
Tetralogy of Fallot	24	3	1	1	1	18
Pulmonary stenosis/atresia	23	1	1	—	—	21
Coarctation of aorta	21	1	—	—	1	19
Atrioventricular septal defect	19	4	—	1	—	14
Other LVOT obstruction	17	2	—	—	—	15
Double-outlet right ventricle	16	1	—	2	—	13
Cardiac tumors	15	1	—	—	—	14
Hypoplastic left heart syndrome	12	4	—	—	1	7
Transposition of great arteries	12	2	—	—	1	9
Miscellaneous	67	36	2	6	2	21
Total	331	63	4	12	10	242

TOP: Termination of pregnancy, IUD: Intrauterine death, NND: Neonatal death, Inf/chD: Infant death/death in childhood, A: alive, LVOT: Left ventricular outflow tract.

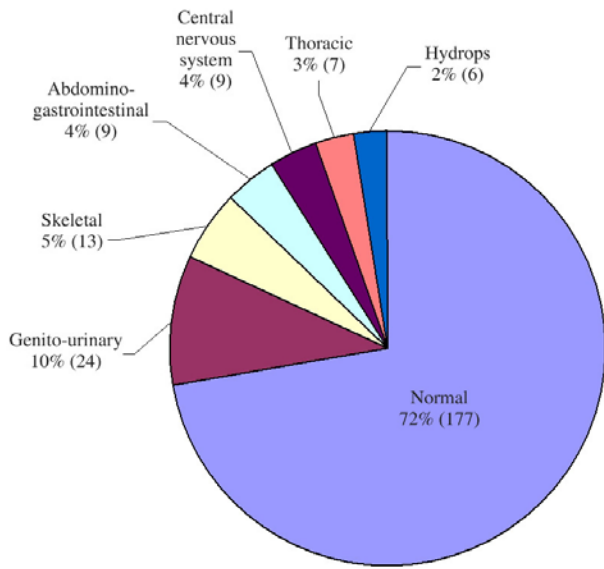


Fig. 2. Association with extracardiac anomalies.

상군 중 임신을 유지한 경우는 81% (268/331)였고 임신 중절을 한 경우는 19% (63/331)였다. 임신 중절을 시행한 경우의 진단 당시 평균 임신 주수는 23.7 ± 3.8 주였다 임신을 유지한 경우의 분만 당시 평균 임신 주수는 37.8 ± 2.9 주였고 분만 방법을 알 수 있었던 경우, 질식 분만이 103예 (47.9%), 제왕절개수술이 112예 (52.1%)에서 행해졌다.

산전에 진단된 선천성 심기형의 분포 양상을 보면 심실중격결손 (VSD)이 28.2% (105/373)로 가장 많았다. 그 다음으로 많은 질환은 팔로사징과 폐동맥협착으로 각각 6.4% (24/373), 6.2% (23/373)였으며 대동맥축착은 5.6% (21/373)였으며, 심방심실 중격결손은 5.1% (19/373)였다 (Table 1).

산전에 진단된 선천성 심장병 중에서 분만 후에 동반 기형 여부를 조사할 수 있었던 245명 중 74예(30.2%)에서 동반 기형이 있었고, 장기별로 분류하였을 때 비뇨생식기계 기형이 24예로 가장 많았고, 골격계 기형이 13예, 복벽-복부 장기기형이 9예, 신경계 9예, 호흡기계 순이었다(Fig. 2).

염색체 검사는 전체 373명 중 255명에서 검사 시행 여부를 알 수 있었으며 이들 중 87명에서 산전 또는 출생 후에 염색체 검사가 시행되었고 염색체 이상은 9예 (10.3%)였다 (Fig. 3). 168명 (65.9%)에서는 선천성 심장병

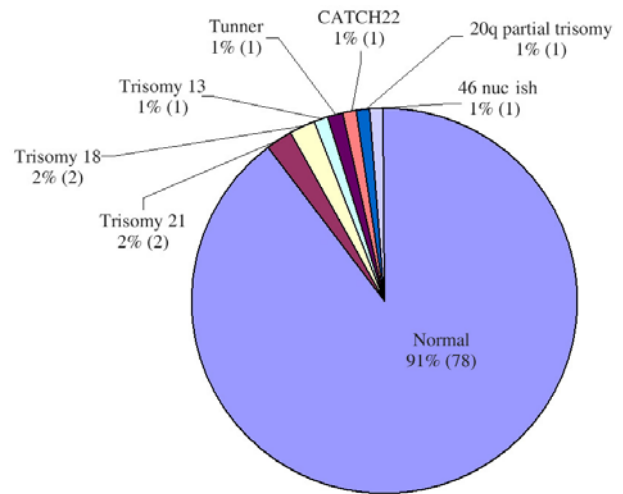


Fig. 3. Association with chromosomal abnormality.

이 임신 중절을 시도할 수 없는 임신 주수에 진단되었거나 선천성 심장병의 정도가 경중 이거나 검사 거부 등의 이유로 시행되지 않았다.

대상군 331명 중에서 자궁 내 태아 사망은 4예로 1.2%였다. 이들에게서 사산 후 부검은 시행되지 않았으나 산전 진단은 각각 팔로사징, 폐동맥협착, 삼방심, 삼첨판 탈출증이었다.

임신을 유지한 268명 중 164예에서 출생 후 심장 초음파 검사가 시행되었고 이 경우 산전 초음파 검사 결과와의 일치도를 비교하였다. 전체적으로 산전 태아 심장 초음파 검사에서 이상이 있었던 경우와 출생 후 심장 초음파 검사에서 이상이 있는 경우를 비교하였을 때 일치도는 72% (118/164)였다. 각각의 선천성 심기형에 따른 산전 및 출생 후 진단의 일치도를 살펴보면 심실중격결손 (VSD) 69예 중 출생 후 심실중격결손이 확진된 경우는 24예 (34.8%)였고, 정상으로 판명된 경우는 27예 (39.1%)였으며, 그 외에 18예 (26.1%)에서는 다른 질환으로 분류되었다. 팔로사징은 산전에 진단 받은 12예 중에서 10예 (83.3%)에서 출생 후에 확진되었고 2예는 다른 질환으로 분류되었으며, 폐동맥협착은 산전에 진단 받은 17예 중에서 12예 (70.6%)에서 출생 후에 확진되었고 5예는 다른 질환으로 분류되었다. 대동맥축착은 산전에 진단 받은 16예 중에서 3예 (18.8%)에서만 출생 후에 동일 질환으로 확진되었고, 9예는 다른 질환으로 분류되었고

고 찰

4예는 정상으로 판명되었다. 심방심실 중격결손은 산전에 진단 받은 3예 중에서 2예 (66.7%)에서 출생 후에 확진되었고 1예는 다른 질환으로 분류되었다. 양대혈관 우심실기시는 산전에 진단 받은 6예 중에서 4예 (66.7%)에서 출생 후에 확진되었고 2예는 다른 질환으로 분류되었다. 심장종양은 산전에 진단 받은 10예 중에서 5예 (50%)에서 출생 후에 확진되었고 2예는 다른 질환으로 분류되었고 3예는 정상으로 판명되었다. 대혈관전위에서는 산전에 진단 받은 7예 중에서 6예 (85.7%)에서 출생 후에 확진되었고 1예는 다른 질환으로 분류되었다. 이상의 결과를 종합하면 산전 진단된 팔로사지 및 대혈관전위는 출생 후 결과와 비교하였을 때 비교적 높은 일치도를 보이는 반면 심실중격결손이나 대동맥축착인 경우에는 상대적으로 낮은 일치도를 보임을 알 수 있었고 산전에 이상이 있다고 진단된 164예 중에서 35예에서 출생 후에 시행한 초음파에서 정상으로 판정되었다.

연구 기간 동안의 대상군에서 선천성 심장병 환자의 주산기 사망률은 6.87% (16/233)였고, 영아사망률은 9.44% (22/233)였다. 이 중 동반 기형이 있는 선천성 심장병의 경우 주산기 사망률과 영아사망률은 각각 12.2% (9/74), 17.6% (13/74)였고, 동반 기형이 없었던 경우의 주산기 사망률과 영아사망률은 각각 3.1% (5/159), 4.4% (7/159)였다.

본 연구 결과 최근 10여 년 동안 본원에서 산전 진단된 선천성 심장병의 임신중절률은 약 19%였고 동반 기형 및 염색체 이상은 각각 30%, 10%로 나타났으며 또한 산전 진단된 선천성 심장병 중 출생 후 진단이 일치하지 않는 경우가 약 3분의 1에서 발견되었다. 산전 진단된 선천성 심장병 중에서 동반 기형이 없는 경우의 주산기 사망률 및 영아사망률은 각각 3.1% 및 4.4%로 나타났다.

선천성 심장병은 단일 기형으로서는 가장 흔한 기형으로 1000명 생존아에서 4-13명 정도의 빈도로 나타난다.^{7,11} 산전 진단된 선천성 심장병의 예후를 결정하는데 가장 중요한 인자로는 동반 기형 및 염색체 이상의 여부로 잘 알려져 있다. 선천성 심장병이 산전에 발견된 경우 염색체 이상이 있을 가능성은 9~35%로 보고되었으며, 염색체 이상이 있을 경우 심장 기형이 있는 경우는 50~80%로 알려졌다.⁹ Hoffman 등에 의하면 선천성 심장병의 1/4에서 동반 기형이 발견되고 심한 선천성 심장병이 있을수록 동반 기형의 빈도는 증가한다.² 본 연구에서는 산전에 진단된 선천성 심기형에서 동반 기형의 빈도는 30%, 염색체 이상이 동반된 경우는 10%로 나타났으며 이는 기존의 연구 결과들에 비하여 비슷

Table 2. Comparison of the percentages of perinatally-diagnosed fetal congenital heart disease between this study and other studies

Diagnosis	% (Number)		
	This study (1994-2005, N=331)	Fesslova et al. (1983-1996, N=847)	Allan et al. (1980-, N=1006)
Ventricular septal defect	28.2	12	5
Tetralogy of Fallot	6.4	7.8	3
Pulmonary stenosis/atresia	6.2	4	5
Coarctation of aorta	5.6	5.6	11
Atrioventricular septal defect	5.1	16	17.5
Other LVOT obstruction	4.6	2.7	—
Double-outlet right ventricle	4.3	3.6	3
Cardiac tumor	4.0	1.8	1
Hypoplastic left heart syndrome	3.2	14	16
Transposition of great arteries	3.2	4.6	2

LVOT: Left ventricular outflow tract.

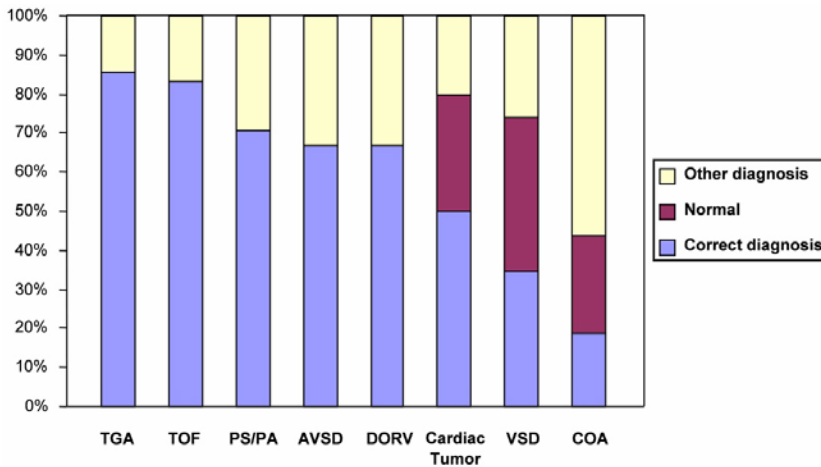


Fig. 4. Agreement rates of diagnoses.
TGA: Transposition of great arteries,
TOF: Tetralogy of Fallot, PS/PA: Pul-
monary stenosis or atresia, AVSD:
Atrioventricular septal defect, DORV:
Double outlet of right ventricle, VSD:
Ventricular septal defect, COA: Coar-
tation of aorta.

하게 나타났다.

한편, 최근 다운 증후군 등의 염색체 이상을 선별하기 위한 모체 혈청 검사 및 태아 목덜미 투명대 검사 등의 발달로 인하여 염색체 이상이 있는 태아가 조기 진단되는 경우 많으므로 임신 20주 이후에 시행한 초음파 검사에서 태아의 선천성 심기형이 진단되었을 때 염색체 이상이 동반될 확률은 과거의 연구들에 비하여 낮게 나타날 수 있다.^{12,13} 실제로 1992년 Smythe 등은 선천성 심장병에서 심장 외 기형을 동반하는 경우가 32%, 염색체 이상이 동반된 경우가 28%라고 보고한 반면, 최근 Allan 등 (2002)은 선천성 심장병의 산전 진단이 점차 증가함에 따라서 심장 외 기형을 동반한 경우는 16%, 염색체 이상을 동반한 경우는 9%로 과거의 연구에 비해 상대적으로 줄어드는 추세라고 보고하였다.^{14,15} 이러한 추세는 또한 산전에 진단되는 선천성 심기형의 분포 및 빈도에도 영향을 끼칠 가능성이 있다. 본 연구 결과 산전 진단된 선천성 심기형 중 가장 많은 빈도를 차지한 것은 심실중격결손, 팔로사지, 폐동맥협착으로 나타나 심방심실 중격 결손, 좌심 형성부전증후군 등이 높은 빈도로 나타난다는 과거의 연구 결과와는 대조를 보인다(Table 2).^{16,17}

산전 진단된 선천성 심기형에 관한 다른 연구들에서의 임신중절률은 29-55%로 다양하게 보고되었으며,^{14,16,17} 최근 Khoshnood 등 (2006)은 연도에 따라 산전 진단된 선천성 심기형의 임신중절률의 변화를 비교하였는데 1983년부터 1989년까지는 9.9%, 1989년부터 1994년까지

는 14.7%로 증가되었으나 이후에는 15% 정도로 변화가 없었다고 하였다. 본 연구에서 산전 진단된 선천성 심기형에서 임신중절률은 약 19%로 과거의 다른 연구들보다 비교적 낮은 임신중절률을 보였으며,¹² 이들 중 대부분은 좌심 형성부전증후군과 같은 출생 후 예후가 안 좋은 질환인 경우나 동반 기형이 있는 경우였다. 임신 중절을 결정하는 데에 가장 큰 요인은 진단 시 임신 주수와 선천성 심장병의 종류이며¹⁵ 최근 산전 초음파의 발달로 인하여 선천성 심장병을 산전에 진단하는 임신 주수는 차츰 낮아지는 경향을 보이고 있다.¹⁸ 본 연구에서도 전체군에서 산전에 선천성 심장병을 진단 받은 임신 주수는 평균 28.0±5.7주인 것에 비하여 임신 중절된 경우에는 평균 23.7±3.8주로 더 이른 시기에 진단 받은 경우 임신 중절되는 경우가 많음을 알 수 있었다.

본 연구에서 산전 진단된 태아의 선천성 심장병에서 출생 후 진단과의 일치도는 72%를 나타내었으며 일치하지 않은 경우는 출생 후 주된 진단이 바뀌거나 정상으로 판명된 경우에 해당하였다(Fig. 4). 이러한 원인으로 고려할 수 있는 점으로는 첫째, 대동맥축착이나 폐정맥 환류이상과 같이 산전에 초음파로 진단이 어려운 심장 질환인 경우와 둘째, 심실중격결손중이나 심장종양과 같이 자궁 내에서 자연 호전되는 경과를 갖게 되는 경우를 들 수 있다. 본 연구에서 비교적 구조적 특징이 뚜렷한 팔로사지이나 폐동맥협착, 심방심실 중격 결손, 대혈관전위 등은 진단의 일치 정도가 높은 반면 대동맥축

작은 16예 중에서 3예만 일치하여 가장 낮은 일치정도를 보였다. 따라서 태아 심장초음파 검사에서 대동맥 축착을 진단할 때 구조적으로 위양성이 많을 수 있다는 점을 염두에 두어야 하겠다. 심실중격결손의 경우 역시 산전에 진단이 어려운 경우가 많다고 알려져 있으며¹⁹ 본 연구에서도 진단적 일치도가 낮게 나타났는데, 이에 는 저자들이 자료를 조사할 때 ‘rule out’, ‘less likely’ 등으로 기술된 결과를 모두 질병이 있는 것으로 분류한 데에도 원인이 있겠다.

선천성 심장병 환자의 불량한 예후에 관련된 인자들로 는 심장 외 동반 기형 및 염색체 이상의 동반 여부와 태아기에 발생한 심부전 등으로 알려져 있다.^{20,21} 2002년 Bache 등의 연구에서는 영아 사망률이 18% (80/446)였고 동반 기형이 있을 때 의미 있게 증가한다고 하였다.²² 본 연구에서도 선천성 심장병을 진단 받은 환자의 주산기 사망률 및 영아 사망률이 동반 기형이 있는 경우 증가하는 것을 알 수 있었다. 한편 선천성 심기형에 대한 수술 적인 치료의 비약적인 발전으로 인하여 이러한 환자의 예후는 과거에 비하여 향상되고 있는 추세이다.^{6,15,23,24} 즉, 불과 10여 년 전의 Smythe 등 (1992)의 연구에서는 선 천성 심장병의 영아사망률을 25%로 보고한 반면,¹⁴ 최근 Kuroczynski 등 (2007)의 연구에서는 최근 30년간 중대한 심장 기형이 있는 영아의 생존율이 90%까지 향상되었 다고 보고하였다.²⁵ 본 연구에서는 지난 10년간 산전 진 단된 선천성 심기형의 영아사망률은 동반 기형이 없는 경우 5% 이하로 비교적 낮게 나타났다.

본 연구는 11년간 한 병원에서 산전에 태아의 선천성 심장병을 진단 받은 임신부를 대상으로 한 후향적 연구 로 다음과 같은 제한점이 있다. 첫째, 산전에 진단된 태아의 선천성 심장병 임신부 중 약 11%에서는 전화 연락 등으로도 추적 관찰이 불가능하였다는 점이다. 따라서 이러한 환자군의 임신 중절 또는 유지 여부를 알 수 없으므로 결과에서 제시한 임신중절률이 저평가(underestimation)되었을 가능성이 있다. 둘째, 대상군에서 심실 중격결손증과 같은 경한 선천성 심장병이 많이 포함되어 있었으므로 대상군의 생존율이 비교적 양호한 성적을 보였을 가능성이 있다. 그럼에도 불구하고 본 연구 결과

에 의하면 과거의 연구 결과들과 비교하여⁷ 산전 진단된 선천성 심장병의 임신중절률은 감소하고 있으며 관련된 영아사망률은 감소하고 있는 것으로 보인다. 또한 특정 한 심장병의 경우에는 여전히 산전 진단이 어려운 경우 가 있으므로 이러한 점들은 산전 진단된 선천성 심장 병을 가진 임신부와 가족을 상담하는데 있어서 참고가 될 수 있을 것이다.

참고문헌

- Hoffman JI. Incidence of congenital heart disease: II. Prenatal incidence. *Pediatr Cardiol* 1995; 16: 155-65.
- Hoffman JI. Incidence of congenital heart disease: I. Postnatal incidence. *Pediatr Cardiol* 1995; 16: 103-13.
- Lurie IW FC, Brenner JI. Heart disease in infancy. A window to the world of fetal cardiology. *Progress in Pediatr Cardiol* 1996; 5: 73-8.
- Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermon L, Le Bidois J, Kachaner J, et al. Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999; 99: 916-8.
- Lee K, Khoshnood B, Chen L, Wall SN, Cromie WJ, Mittendorf RL. Infant mortality from congenital malformations in the United States, 1970-1997. *Obstet Gynecol* 2001; 98: 620-7.
- Tworetzky W, McElhinney DB, Reddy VM, Brook MM, Hanley FL, Silverman NH. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation* 2001; 103: 1269-73.
- Meberg A, Otterstad JE, Froland G, Lindberg H, Sorland SJ. Outcome of congenital heart defects--a population-based study. *Acta Paediatr* 2000; 89: 1344-51.
- Friedman AH, Kleinman CS, Copel JA. Diagnosis of cardiac defects: where we've been, where we are and where we're going. *Prenat Diagn* 2002; 22: 280-4.
- Reed KL SD. A proposal for referral patterns for fetal cardiac studies. *Semin Ultrasound* 1984; 5: 249-52.
- Allan LD, Cook A, Sullivan I, Sharland GK. Hypoplastic left heart syndrome: effects of fetal echocardiography on birth prevalence. *Lancet* 1991; 337: 959-61.
- Carvalho JS, Mavrides E, Shinebourne EA, Campbell S, Thilaganathan B. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major congenital heart defects. *Heart* 2002; 88: 387-91.
- Carvalho JS, Moscoso G, Tekay A, Campbell S, Thilaganathan B, Shinebourne EA. Clinical impact of first and early second trimester fetal echocardiography on high risk pregnancies. *Heart* 2004; 90: 921-6.
- Has R, Kalelioglu I, Ermis H, Ibrahimoglu L, Yuksel A, Yildirim A, et al. Screening for fetal chromosomal abnormalities with nuchal translucency measurement in the first trimester. *Fetal Diagn Ther* 2006; 21: 355-9.
- Smythe JF CJ, Kleinman CS. Outcome of prenatally detected

- cardiac malformations. Am J Cardiol 1992; 69: 1471.
15. Brick DH, Allan LD. Outcome of prenatally diagnosed congenital heart disease: an update. Pediatr Cardiol 2002; 23: 449-53.
 16. Allan LD, Sharland GK, Milburn A, Lockhart SM, Groves AM, Anderson RH, et al. Prospective diagnosis of 1,006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus. J Am Coll Cardiol 1994; 23: 1452-8.
 17. Fesslova V, Nava S, Villa L. Evolution and long term outcome in cases with fetal diagnosis of congenital heart disease: Italian multicentre study. Fetal Cardiology Study Group of the Italian Society of Pediatric Cardiology. Heart 1999; 82: 594-9.
 18. Babak Khoshnood CDV, Veronique Vodovar, Janine Goujard, Anne Lhomme, Damien Bonnet, Francois Goffinet. Trends in Prenatal Diagnosis, Pregnancy Termination, and Perinatal Mortality of Newborns With Congenital Heart Disease in France, 1983-2000: A Population-Based Evaluation. Pediatrics 2005; 115: 95-101.
 19. Paladini D, Palmieri S, Lamberti A, Teodoro A, Martinelli P, Nappi C. Characterization and natural history of ventricular septal defects in the fetus. Ultrasound Obstet Gynecol 2000; 16: 118-22.
 20. Sharland GK LS, Chita SK, et al. Factors influencing the outcome of congenital heart disease detected prenatally. Arch Dis Child 1990; 65: 284.
 21. Allan LD AH, Printz BF. Outcome after prenatal diagnosis of the hypoplastic left heart syndrome. Heart 1998; 79: 371.
 22. Bache A, Garne E. Congenital heart defects in the county of Fyn. Epidemiology and mortality 1986-1995. Ugeskr Laeger 2002; 164: 4169-72.
 23. Franklin O, Burch M, Manning N, Sleeman K, Gould S, Archer N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. Heart 2002; 87: 67-9.
 24. Kumar RK, Newburger JW, Gauvreau K, Kamenir SA, Hornberger LK. Comparison of outcome when hypoplastic left heart syndrome and transposition of the great arteries are diagnosed prenatally versus when diagnosis of these two conditions is made only postnatally. Am J Cardiol 1999; 83: 1649-53.
 25. Kuroczynski W. Development of the Fontan Procedure as Therapeutic Concept for Children with Complex Congenital Heart Disease. Herz 2007; 32: 241-7.

「국문초록」

목적: 본 연구의 목적은 산전에 초음파 검사를 통하여 진단 받은 선천성 심장병의 임상 양상 및 출생 후 진단과의 관련성을 알아보기 위한 것이다.

연구방법: 1994년 12월부터 2005년 12월까지 본원에 의뢰되어 태아 심장초음파 검사를 시행 받고 선천성 심장병으로 진단 받은 임신부 373명을 대상으로 하였다. 산과적 특징은 진단 시 산모 나이, 진단 시 임신 주수와 분만 시 임신 주수, 심장 초음파 검사 결과 산전에 진단된 선천성 심장병의 종류, 출생 후 시행한 심장 초음파 결과, 분만 방법, 동반 기형, 염색체 이상 유무, 주산기사망률, 영아사망률 등을 조사하였다. 산과적 특징은 의무기록을 검토하고 전화인터뷰를 시행하여 최소 1년간의 추적관찰이 가능했던 경우만을 포함하였다.

결과: 산전에 선천성 심장병을 진단 받은 373명 중에서 331명의 임신부에서 자료 수집이 가능했다 (89%). 선천성 심기형의 진단 당시 평균 임신 주수는 28.0 ± 5.7 주였고, 임신을 유지한 경우의 분만 당시 평균 임신 주수는 37.8 ± 2.9 주였다. 임신중절률은 19% (63/331)였다. 동반 기형이 있는 경우는 30% (74/245)였고, 염색체 이상이 동반된 경우는 10% (9/87)였다. 전체적으로 산전 태아 심장초음파 검사와 출생 후 심장초음파 검사결과의 일치율은 72%였다. 각 진단 별 일치율은 대혈관전위와 팔로사정 (각각 85.7%, 83.3%)에서 가장 높았고, 그 다음으로 폐동맥협착, 심방심실 중격결손, 양대혈관 우심실기시, 심장종양 (각각 70.6%, 66.7%, 66.7%, 50%)순이었고, 대동맥축착, 심실중격결손 (각각 18.8%, 34.8%)에서 낮았다. 선천성 심장병을 진단받은 전체 대상군에서 주산기사망률은 6.9% (16/233), 영아사망률은 9.4% (22/233)였고, 동반 기형이 없었던 경우 주산기사망률과 영아사망률은 각각 3.1% (5/159), 4.4% (7/159)였다.

결론: 선천성 심장병으로 진단 받은 경우 신생아의 예후는 과거 연구에 비해 나아지고 있으며, 산전 태아 심장초음파 검사와 출생 후 심장초음파 검사의 진단의 일치도는 각 질환별로 차이를 보인다.

중심단어: 태아 선천성 심장병, 산전 진단, 선천성 심장병, 일치도, 주산기사망률, 영아사망률