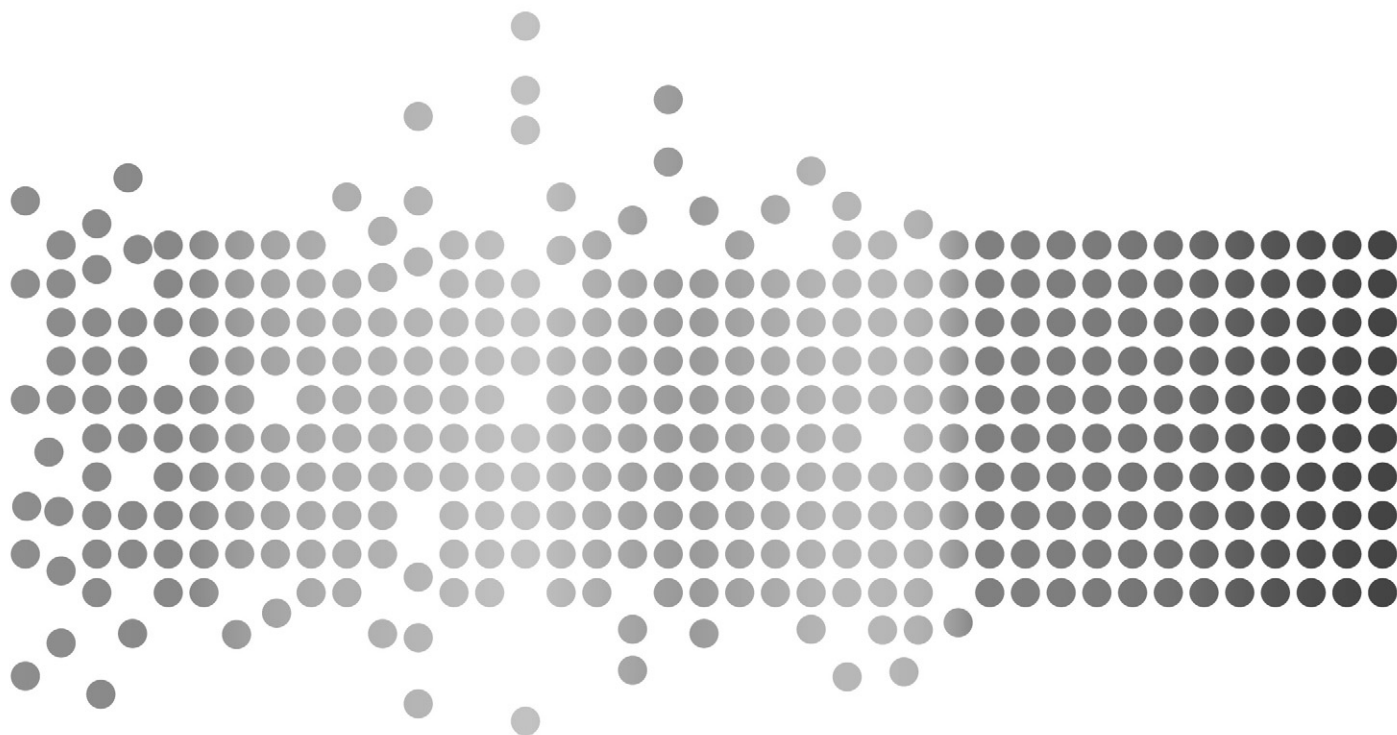


# 선천성이상아 조사 및 분석 연구

## Congenital Anomaly Survey and Statistics

최정수 · 서경 · 한영자 · 이승욱 · 부유경 · 이상욱 · 신창우 · 이난희



보건복지가족부  
한국보건사회연구원  
대한의무기록협회

# 제 출 문

보건복지가족부장관

본 보고서를 「선천성이상아 조사 및 분석연구」 과제의 최종보고서로 제출  
합니다.

2009. 12.

책임연구원 : 최 정 수

연 구 원 : 서 경

한 영 자

이 승 욱

부 유 경

이 상 욱

신 창 우

이 난 희

## 머리말

선천성이상은 태아기에 유전이나 환경적 요인 등으로 인해 발생한 신체적 기형, 염색체이상, 신경발달학적 이상 등을 지칭한다. 선천성이상을 지닌 출생아는 영아기 사망위험이 높고 생존하더라도 장애로 인한 여러 가지 불편이나 어려움을 안고 살아가게 되어 본인은 물론이고 가족과 사회에도 많은 부담을 초래하고 있다. 이와 관련하여, 1970년대 중반부터 선천성이상의 원인을 규명하고 예방책을 모색하기 위하여 국제사회가 공조하는 모습을 보여 왔으며, 여기에는 일본, 중국 등 주변국들을 포함한 30여개국이 동참하고 있다.

우리나라는 몇몇 위급한 질환의 치료비를 지원하는 등 정부차원에서 선천성이상 에 대한 관심을 표명하고 있으나, 아직까지 전반적인 유병수준이나 고위험계층을 파악하지 못한 채 국제적 유병동향이나 추이의 보고에서조차 제외되고 있다. 이에 정부는 올해 초 선천성이상 통계생산의 기본방향을 수립한 후, 통계법에 기초하여 전국단위 의료기관 조사를 실시함으로써 선천성이상에 대한 국가통계의 생산을 추진하게 되었다.

본 보고서는 전국적으로 2천3백여개 의료기관에서 선천성이상아 조사를 실시한 후 여기에 영아사망조사 자료와 인구동태조사 자료를 연계하여 2005~2006년 출생아 및 사산아의 선천성이상 유병률을 산출한 결과를 담고 있다. 선천성이상아 조사는 총 대상자의 98.5%에 대하여 완료되는 등 매우 성공적으로 추진되었다. 이러한 결과는 특히, 종합병원과 병원조사에 대한 대한의무기록협회의 지원에 힘입었으며 그밖에도 전국의 보건소에서 조사진행 모니터링을 실시해 준 덕분으로 여겨지고 있다. 또한, 조사결과를 토대로 통계를 생산함에 있어서는, 선천성이상 가운데 높은 비

중을 차지하는 순환기계통 질환의 경우 복합발현 등으로 진단이나 분류에 많은 어려움이 있는 가운데 관련 전문가로부터 자문은 물론이고 직접적으로 시간과 노력을 제 공받을 수 있었음에 가능하였다.

이처럼 선천성이상 통계가 국내에서 처음으로 그리고 신뢰성을 갖추어 생산되기 까지 의지를 가지고 헌신해 준 보건복지가족부 변루나 사무관, 대한의무기록협회 부 유경 회장, 전국 보건소 관계자, 서울대학교 의과대학 최정연 교수, 울산대학교 의과 대학 박인숙 교수, 아주대학교 의과대학 정조원 교수, 그리고 조사에 응해 준 의료 기관에게 연구자를 대신하여 심심한 사의를 표한다.

끝으로, 본 연구결과가 우리나라의 선천성이상 통계생산 및 발전에 기틀이 되고 나아가 국민의 삶의 질 향상과 질병부담을 저하하는 데 기여할 수 있도록 널리 활 용되기를 기대하며, 본 보고서에 수록된 내용은 어디까지나 연구자의 의견일 뿐 본 연구원의 공식 견해가 아님을 밝혀둔다.

2009년 12월

한국보건사회연구원장

김 용 하

요약 .....	1
<b>제1장 서론</b> .....	9
1. 연구배경 .....	9
2. 연구목적 .....	10
3. 연구내용 및 방법 .....	11
<b>제2장 선천성이상아 조사</b> .....	15
1. 조사추진체계 및 절차 .....	15
2. 사전조사 .....	18
3. 조사대상자 선정 .....	20
4. 선천성이상아 조사시스템 구축 .....	25
5. 의료기관 조사 실시 .....	33
<b>제3장 선천성이상 통계생산</b> .....	39
1. 주요 선천성이상의 선정 및 분류 .....	39
2. 선천성이상아 데이터베이스 구성 .....	42
가. 선천성이상아 조사자료 정비 .....	42
나. 영아사망 및 사산 조사자료 연계 .....	46
3. 선천성이상 유병실태 .....	48
가. 선천성이상아의 특성별 분포 .....	48
나. 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상 .....	53
다. 성별 선천성이상 유병률 .....	60
라. 지역별 선천성이상 유병률 .....	66
마. 임신주수별 선천성이상 유병률 .....	101
바. 태수별 선천성이상 유병률 .....	111

사. 출생(산)시 체중별 선천성이상 유병률 .....	117
아. 산모 연령별 선천성이상 유병률 .....	127
자. 순환기계통 선천성이상의 유병실태 .....	137
4. 선천성이상 유병률의 국제비교 .....	149
 <b>제4장 결론</b> .....	 163
1. 연구결과 .....	163
2. 정책제언 .....	165
3. 연구의 제한점 .....	167
 <b>참고문헌</b> .....	 169
 <b>부    록</b> .....	 177

## 표 목 차

〈표 2- 1〉 사전조사 대상기관 .....	18
〈표 2- 2〉 사전조사 결과 및 적용 .....	18
〈표 2- 3〉 선천성이상아 조사대상 선정기준 .....	21
〈표 2- 4〉 선천성이상아 조사대상자의 조사대상기관수별 분포 .....	23
〈표 2- 5〉 선천성이상아 조사대상기관의 유형별 조사대상자 수 .....	24
〈표 2- 6〉 선천성이상아 조사대상기관의 지역별 분포 .....	25
〈표 2- 7〉 조사완료율: 조사대상기관 .....	34
〈표 2- 8〉 조사완료율: 조사대상자 .....	34
〈표 2- 9〉 조사완료율: 조사대상질환 .....	35
〈표 3- 1〉 69개 주요 선천성이상 .....	40
〈표 3- 2〉 확진 및 의증 질환의 진단사례 .....	43
〈표 3- 3〉 순환기계통 선천성이상 질환수별 환아 분포 .....	45
〈표 3- 4〉 순환기계통 선천성이상 복합질환군 .....	45
〈표 3- 5〉 선천성이상아 및 질환수, 2005~2006년 출생아 및 사산아 .....	47
〈표 3- 6〉 선천성이상아의 특성별 분포: 2005년 출생아 및 사산아 .....	48
〈표 3- 7〉 선천성이상아의 특성별 분포: 2006년 출생아 및 사산아 .....	50
〈표 3- 8〉 2005~2006년 총 출생아와 선천성이상아의 출산관련 특성별 분포 비교 .....	52
〈표 3- 9〉 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상, 2005년 .....	55
〈표 3-10〉 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상, 2006년 .....	55
〈표 3-11〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아 .....	56
〈표 3-12〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아 .....	58
〈표 3-13〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 성별 .....	62
〈표 3-14〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 성별 .....	64
〈표 3-15〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 서울특별시 .....	69
〈표 3-16〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 부산광역시 .....	71
〈표 3-17〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 대구광역시 .....	73
〈표 3-18〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 인천광역시 .....	75

〈표 3-19〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 광주광역시 .....	77
〈표 3-20〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 대전광역시 .....	79
〈표 3-21〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 울산광역시 .....	81
〈표 3-22〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 경기도 .....	83
〈표 3-23〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 강원도 .....	85
〈표 3-24〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 충청북도 .....	87
〈표 3-25〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 충청남도 .....	89
〈표 3-26〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 전라북도 .....	91
〈표 3-27〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 전라남도 .....	93
〈표 3-28〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 경상북도 .....	95
〈표 3-29〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 경상남도 .....	97
〈표 3-30〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 제주특별자치도 .....	99
〈표 3-31〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 임신주수별 .....	103
〈표 3-32〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 임신주수별 .....	105
〈표 3-33〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 임신주수별 .....	107
〈표 3-34〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 임신주수별 .....	109
〈표 3-35〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 태수별 .....	113
〈표 3-36〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 및 사산아, 태수별 .....	115
〈표 3-37〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 출생시 체중별 .....	119
〈표 3-38〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 출생시 체중별 .....	121
〈표 3-39〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 출산시 체중별 .....	123
〈표 3-40〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 출산시 체중별 .....	125
〈표 3-41〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 산모 연령별 .....	129
〈표 3-42〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 산모 연령별 .....	131
〈표 3-43〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 산모 연령별 .....	133
〈표 3-44〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 산모 연령별 .....	135
〈표 3-45〉 순환기계통 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 .....	137
〈표 3-46〉 순환기계통 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 .....	140



〈표 3-47〉 9개 중분류별 순환기계통 선천성 이상의 기타 기형 동반상태: 2005~2006년 출생아 .....	145
〈표 3-48〉 순환기계통 주요 선천성 이상의 기타 기형 동반상태: 2005~2006년 출생아 .....	146
〈표 3-49〉 기타 장기 기형의 순환기계통 선천성 이상 동반상태: 2005~2006년 출생아 .....	147
〈표 3-50〉 기타 장기 기형별 순환기계통 선천성 이상 동반상태: 2005~2006년 출생아 .....	148
〈표 3-51〉 ICBDSR 회원국의 프로그램별 대상인구 및 통계생산 기준 .....	149
〈표 3-52〉 선천성 이상 유병률의 국제비교: 2005년 출생아 및 사산아 .....	156
〈표 3-53〉 선천성 이상 유병률의 국제비교: 2006년 출생아 및 사산아 .....	158

## 그림목차

[그림 2- 1]	선천성이상아 조사추진체계 .....	15
[그림 2- 2]	선천성이상아 조사절차 .....	17
[그림 2- 3]	의료기관 개설상태 확인절차 .....	20
[그림 2- 4]	선천성이상아 조사대상 선정절차 .....	22
[그림 2- 5]	선천성이상아 조사대상기관의 유형별 기관수, 대상자수, 질환수 분포 ....	24
[그림 2- 6]	선천성이상아 조사시스템 홈페이지 .....	26
[그림 2- 7]	선천성이상아 조사 진행상황 화면 .....	27
[그림 2- 8]	선천성이상아 조사표작성 절차 .....	28
[그림 3- 1]	선천성이상아 조사자료 정비 절차 .....	42
[그림 3- 2]	영아사망자료의 연계 결과 .....	46
[그림 3- 3]	2005~2006년 총 출생아와 선천성이상아의 출산특성별 분포 비교 ...	52
[그림 3- 4]	선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아: 중분류별 .....	53
[그림 3- 5]	출생아유병률 순위별 10대 선천성이상 .....	54
[그림 3- 6]	선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 성별 .....	60
[그림 3- 7]	10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 성별 .....	61
[그림 3- 8]	10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 성별 .....	61
[그림 3- 9]	선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별, 전체질환 ....	66
[그림 3-10]	심방중격결손증 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별 .....	67
[그림 3-11]	심실중격결손증 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별 .....	67
[그림 3-12]	선천수신증 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별 .....	67
[그림 3-13]	동맥관개방 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별 .....	68
[그림 3-14]	정류고환 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별 .....	68
[그림 3-15]	임신주수별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환 101	
[그림 3-16]	임신주수별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환 101	
[그림 3-17]	임신주수별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 .....	102
[그림 3-18]	임신주수별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 .....	102
[그림 3-19]	태수별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 .....	111

[그림 3-20]	태수별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 .....	112
[그림 3-21]	태수별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 .....	112
[그림 3-22]	출생시 체중별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환 .....	117
[그림 3-23]	출생시 체중별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 .....	117
[그림 3-24]	출생시 체중별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 .....	118
[그림 3-25]	출생시 체중별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 .....	118
[그림 3-26]	산모 연령별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환 .....	127
[그림 3-27]	산모 연령별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 .....	127
[그림 3-28]	산모 연령별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 .....	128
[그림 3-29]	산모 연령별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 .....	128
[그림 3-30]	태아기 발달시기별 선천성이상의 발생 .....	142
[그림 3-31]	심장의 형성 및 발달 .....	144
[그림 3-32]	9개 중분류별 순환기계통 선천성이상의 기타 기형 동반상태: 2005~2006년 출생아 .....	144
[그림 3-33]	기타 장기 기형의 순환기계통 선천성이상 동반상태: 2005~2006년 출생아 .....	147
[그림 3-34]	척추갈림증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 ..	152
[그림 3-35]	큰혈관전위 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 ..	153
[그림 3-36]	사지감소성결손 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 .....	153
[그림 3-37]	다운증후군 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 ..	153
[그림 3-38]	식도폐쇄/협착 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 .....	154
[그림 3-39]	작은창자폐쇄/협착 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 .....	154

[그림 3-40]	직장항문폐쇄/협착 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 .....	154
[그림 3-41]	선천가로막탈장 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 .....	155
[그림 3-42]	배꼽탈출증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 ..	155
[그림 3-43]	입천장갈림증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 ..	155
[그림 3-44]	입술갈림증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아 ..	156

# 요약

## 1. 연구 배경

- 선천성이상은 출생 시에 드러난 신체적 기형, 감각이상, 염색체이상, 대사이상, 신경발달학적 이상 등을 지칭하며 태아사망과 영아사망 그리고 장애발생을 초래하는 주요 요인임.
- 미국 등 선진국에서는 1970년대부터 선천성이상아의 등록보고나 감시체계 등을 통해 선천성이상의 유병추이에 대하여 예의주시하는 한편, 여기에서 수집된 정보를 토대로 효과적인 관리방안을 강구해오고 있음.
- 우리나라에서는 전체 영아사망의 20% 이상이 선천성이상으로 인해 발생되고 있는 가운데 일부 위급한 선천성이상에 대하여 의료비지원 등의 사업을 펼치고 있으나, 전반적인 선천성이상 발생이나 유병규모를 보여주는 통계가 아직까지 부재한 상태에 있음.
- 이에, 정부는 올해 초 선천성이상 통계생산의 기본방향을 수립한 후, 통계법에 기초하여 전국단위 의료기관 조사를 실시함으로써 선천성이상에 대한 국가통계의 생산을 추진하기에 이르렀음.

## 2. 연구목적

- 본 연구는 국내 선천성이상아 지원 사업대상, OECD의 선천성이상 통계대상, 국제적 선천성이상 모니터링대상 등을 포괄하는 선천성이상에 대하여 전 인구

기반의 신뢰성 있고 유용한 통계를 생산하는데 일차적인 목적을 두고 있음.

- 보다 궁극적으로는, 생산된 통계의 활용으로 관련 정책의 원활한 수립 및 추진을 기하고 선천성이상으로 인한 질병부담을 최소화하려는 노력에 진전을 가져오으로써, 정책의 성과와 국민의 삶의 질을 향상시키는데 일익을 담당하고자 함.
- 또한, OECD 등 국제기구의 통계 요구 시에 적절히 부응함은 물론이고 선천성이상 예방을 위한 국제적 공조노력에서의 동참으로 국가위상의 제고를 도모함.

### 3. 연구내용 및 방법

- 본 연구는 선행연구인 『선천성이상아 조사 설계』에 기초하여 의료기관으로부터 자료를 수집하고 분석한 결과로서, 연구내용은 선천성이상아 조사 실시와 선천성이상 통계생산의 두 부문으로 구성됨.
- 선천성이상아 조사에서는 사전조사, 조사대상자 선정, 조사시스템 구축, 의료기관 조사 실시를 추진함. 사전조사에서는 조사내용이나 방법 등에 대한 점검과 함께 조사대상 의료기관의 개설현황을 파악함. 조사대상자 선정에서는 선천성 이상의 유형, 진단의료기관의 종류, 진료형태를 고려한 최종조사대상의 선정과 이들에 대한 의료기관별 조사대상자 목록작성을 추진함. 조사시스템은 웹 상에서 의료기관별로 조사대상자 목록을 제공하고 조사표를 작성하여 제출할 수 있도록 설계함. 의료기관 조사는 종합병원 및 병원조사와 의원조사를 구분하고 그중 종합병원 및 병원조사에 대하여 대한의무기록협회에 의뢰함으로써 조사의 원활한 추진과 동시에 보다 정확한 자료의 수집을 도모함.
- 선천성이상 통계생산에서는 주요 질환의 선정, 선천성이상아 데이터베이스 구성, 선천성이상 유병률 산출, 선천성이상 통계의 국제비교를 추진함. 주요 선천성이상은 관련 국제기구와 선진국의 동향, 질병부담에 대한 고찰을 토대로 선정함. 선천성이상아 데이터베이스는 선천성이상아 조사자료 중 의료기관간 진단내용 차이나 복합진단 등에 대한 정비를 실시 후, ‘2005~2006 영아모성 사망조사’와 인구동태조사자료를 연계하여 구성함. 선천성이상 유병률은 주요 질환을 중심으로 관련 특성에 따른 출생아유병률(live birth prevalence rate)과

출산아유병률(prevalence rate at birth)을 산출함. 선천성이상 통계의 국제비교는 국제선천성이상감시기구의 국가별 보고자료에 기초함.

## 4. 연구결과

### 가. 선천성이상아 조사 결과

#### □ 조사대상

- 선천성이상아 조사는 총 38,199명의 환아에 대하여 전국적으로 2,348개 의료기관에서 실시됨. 조사의료기관은 종합병원 250개소, 병원이 260개소, 의원 1830개소, 보건기관 7개소, 한방의료기관 1개소로 46.3%가 수도권지역에 위치하고 있으며, 조사대상자의 79.1%와 조사대상질환의 82.0%는 종합병원에 분포함.

#### □ 조사완료율

- 조사대상기관 총 2,348개소의 94.7%인 2,224개 의료기관에서 조사를 완료하였으며, 조사완료율은 병원에서 97.3%로 가장 높고 의원에서 94%로 가장 낮았음.
- 조사대상자 총 38,199명의 98.5%인 37,611명에 대하여 조사를 완료하였으며, 조사완료율은 종합병원에서 99.5%로 가장 높고 의원에서 90.7%로 가장 낮았음.
- 조사대상질환 총 53,859건의 98.5%인 53,054건에 대하여 조사를 완료하였으며, 조사완료율은 종합병원에서 99.6%로 가장 높고 의원에서 91%로 가장 낮았음.

### 나. 선천성이상 통계 생산

#### □ 통계생산 대상 및 내용

- 선천성이상 통계는 관련분야에서 범세계적으로 주도적 역할을 수행하고 있는 유럽연합선천성이상감시기구(EUROCAT), 국제선천성이상감시기구(ICBDSR), 미국의 국가선천성이상감시기구(NBDPN)에서 관리 중에 있는 주요 선천성이상으로서 총 69개 질환(군)을 중심으로 생산함.<sup>1)</sup>

- '2005~2006 영아모성사망조사'(보건복지가족부) 및 인구동태조사(통계청) 자료와의 연계로부터 사산아 및 총 출생아 정보를 보완함으로써, 인구에 기반한 출생아유병률 및 출산아유병률을 산출함.
- 동일 환아에서 여러 선천성 이상이 복합적으로 발생될 수 있는 점을 고려하였으며 특히, 순환기계 선천성 이상의 경우 주 질환을 중심으로 하되 최대 3개까지의 복합질환군으로 분류함.
- 선천성 이상의 발생과 관련한 특성으로서 출생(산)아의 성, 출생(산)시 체중, 임신주수, 태수, 산모 연령, 거주지역별 유병률을 산출함.

#### □ 2005~2006년 출생(산)아의 선천성 이상 유병실태

- 2005~2006년 출생아 및 사산아 중 선천성 이상아 수는 2005년보다 2006년에 다소 증가한 가운데, 선천성 이상아는 전체 출생아와 비교하여 출생시 체중 2500g 미만의 저출생체중아, 임신주수 37주 미만의 미숙아, 쌍태아 이상, 산모 연령 35세 이상 등 모자보건 고위험군의 비중이 높았음.
- 2005년과 2006년 출생아의 1만명당 선천성 이상 유병률은 순환기계, 근육골격계, 소화기계 순으로 높았으며, 이들 모두는 2005년에 비해 2006년에 다소 증가한 것으로 나타났다.
- 출생아유병률 순위에 따른 5대 주요 선천성 이상은 심방중격결손증, 심실중격결손증, 선천수신증, 동맥관개방, 다지증(2006년 정류고환)으로 나타났으며 특히, 1순위 및 2순위에 해당하는 심방중격결손증과 심실중격결손증의 출생아유병률이 기타 질환에 비해 2배 이상 높은 수준을 나타냄.
- 2005년과 2006년 출생아의 성별 1만명당 유병률은 남아에서 여아보다 높은 가운데 2005년에 비해 2006년에 남자는 15.1%포인트, 여자는 15.7%포인트 증가하였음. 하지만, 질환에 따라 다른 양상을 보이면서 유병률 순위에 따른 10대 질환 중 심방중격결손증, 심실중격결손증, 동맥관개방, 엉덩관절선천탈구, 입천장갈림증의 출생아유병률은 남아보다 여아에서 높았음.

1) 국내에서 발생이 보고되지 않은 일부 질환과 진단분류기호에 차이가 있는 질환(예: Q79.80)을 제외함.



- 2005년과 2006년 출생아의 지역별 1만명당 선천성이상 유병률은 대구광역시에서 가장 높고 제주특별자치도에서 가장 낮은 가운데, 이들 두 지역 간 차이는 비교적 크게 나타났음. 하지만, 지역별 유병률은 질환에 따라 다른 양상을 보이면서 출생아유병률 우선순위 질환 중 심방중격결손증은 대구광역시, 심실중격결손증은 부산광역시, 선천수신증은 대전광역시, 동맥관개방은 강원도, 정류교환은 서울특별시에서 가장 높았음.
- 2005년과 2006년 출생아의 임신주수별 1만명당 선천성이상 유병률은 임신주수가 적을수록 전반적으로 높아지는 경향을 보이는 가운데, 임신주수 37주미만의 조산아는 정상아에 비해 약 4배 높게 나타났음. 조산아의 유병률은 특히 순환기계통의 심방중격결손증에서 정상아와 많은 차이를 드러냈음.
- 2005년과 2006년 출생아의 태수별 1만명당 선천성이상 유병률은 단태아에 비해 쌍태아 이상에서 높았으며, 쌍태아이상의 선천성이상 유병률은 단태아에 비해 2005년에 1.9배, 2006년에 1.8배 높게 나타났음. 태수별 출생아유병률의 차이는 유병률 순위 10대 질환 가운데 심방중격결손증에서 비교적 크게 나타났으며 순환기계통 이외의 질환에서는 큰 차이를 보이지 않았음.
- 2005년과 2006년 출생아의 출생시 체중별 1만명당 선천성이상 유병률은 출생시 체중 4000g미만까지는 출생시 체중이 증가할수록 점차 낮아지다가 4000g 이상에서 다시 높아지는 경향을 나타냈으며, 출생시 체중 2500g 미만의 저출생체중아는 정상체중아에 비해 2005년에 4.1배, 2006년에 4.0배 높은 선천성이상 유병률을 나타냈음. 유병률 순위 10대 질환의 경우 전반적으로 저출생체중아에서 정상체중아보다 출생아유병률이 높은 가운데 특히 저출생체중아의 심방중격결손증 유병률이 정상체중아와 큰 차이를 나타냈음.
- 2005년과 2006년 출생아의 산모 연령별 1만명당 선천성이상 유병률은 산모연령 25세 미만에서 가장 낮았으며 35세 이상부터는 연령이 증가할수록 높아지는 경향을 나타냈음. 산모연령 35세를 전후로 한 질환별 출생아유병률의 차이는 2005년보다 2006년에 더욱 뚜렷하게 나타났음.
- 전체 선천성이상아의 45.2%에서 나타나고 있는 순환기계통의 선천성이상은 다른 장기의 기형과 동반되어 나타나는 경향을 보이고 있음. 전체 순환기계통

선천성이상아의 14.4%가 순환기계통 이외의 장기에 선천성이상을 복합적으로 가진 것으로 나타났으며 특히, 심장 중격의 선천성이상의 경우에 대부분의 장기 기형과 동반정도가 높은 것으로 나타났음.

#### 다. 선천성이상 유병률의 국제비교

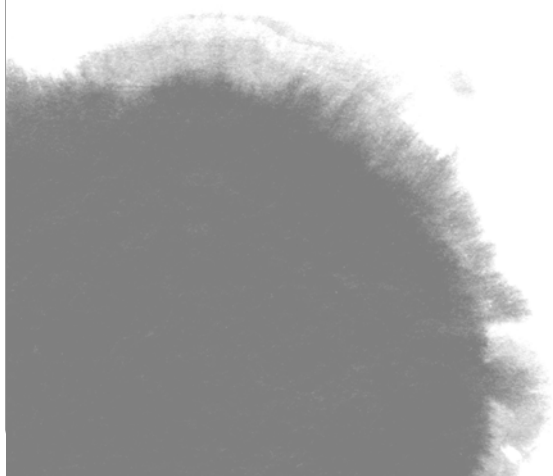
- 국제선천성이상감시기구(ICBDSR)의 회원국으로서 우리나라와 대체로 유사한 기준 하에서 선천성이상 유병률을 생산하고 있는 일본, 호주, 캐나다, 체코, 영국, 프랑스, 미국 등 7개 국가와 ICBDSR 감시대상 35개 질환에 대하여 2005~2006년 출산아유병률을 비교함.
- ICBDSR 감시대상 질환 중 우리나라에서 유병률 순위가 높게 나타나고 있는 입천장갈림증, 입술갈림증의 경우 입술갈림증은 이들 국가에 비해 다소 낮았으나 입천장갈림증은 영국, 프랑스, 미국보다 높았음.
- 정부 모자보건사업대상 5개 질환의 경우 식도폐쇄/협착, 선천가로막탈장, 배꼽탈출증은 이들 국가에 비해 다소 낮았으나, 작은창자폐쇄/협착과 직장항문폐쇄/협착은 유사한 수준을 나타냈음.
- OECD의 2006년 통계대상 4개 질환의 경우 큰혈관전위, 사지감소성결손, 다운증후군은 이들 국가에 비해 다소 낮았으나, 척추갈림증은 유사한 수준을 나타냈음.

### 5. 정책제언

- 선천성이상 통계에 근거한 고위험계층 관리대책을 마련함.
- 선천성이상 통계는 영아사망이나 장애발생으로 인한 질병부담을 줄이는 데 기틀이 되는 정보로서, 통계생산의 정례화는 물론이고 정확성 및 유용성 제고를 기함.
- 선천성이상 통계 생산을 기회로 국제선천성이상감시기구의 활동에 동참함으로써, 국제적 정보교류를 통한 효과적인 선천성이상 예방전략을 모색함.

# 01

서론





# 제1장 서론

## 1. 연구배경

선천성이상은 출생 시에 드러난 신체적 기형, 감각이상, 염색체이상, 대사이상, 신경발달학적 이상 등을 지칭하며 태아사망과 영아사망 그리고 장애발생을 초래하는 주요 요인으로 밝혀지고 있다. 선천성이상은 염색체 이상이나 유전적 소인, 그리고 모체의 건강상태를 포함하는 환경요인에 의해 발생하는 것으로 알려지고 있는데, 전체 발생 가운데 50~60%에 대하여는 아직까지 구체적인 원인을 규명하지 못하고 있다(Nelson and Holmes, 1989).

이와 관련하여, 미국 등 선진국에서는 1970년대부터 선천성이상아의 등록보고나 감시체계 등을 통해 선천성이상의 유병추이에 대하여 예의주시하는 한편, 여기에서 수집된 정보를 토대로 효과적인 관리방안을 강구하고 있다. 또한 국제기구의 설립으로, 주요 선천성이상을 중심으로 한 유병률의 국가간 지역간 비교와 함께 정보 공유를 통한 예방책의 모색도 활발히 이루어지고 있다(ICBDSR, 2007/8; EUROCAT, 2005; NBDPN, 2004).

우리나라에서는 전체 영아사망의 20% 이상이 선천성이상으로 인해 발생되고 있는 가운데, 1999년 말 모자보건법을 개정하여 몇몇 선천성이상에 대한 국가차원의 관리를 천명하였으며, 2000년부터는 이들을 대상으로 의료비지원사업도 펼치고 있다.<sup>2)</sup> 또한 선천성대사이상과 관련하여서는 전체 신생아를 대상으로 무료검진을 실시

2) 의료비지원대상 선천성이상은 출생 직후 또는 신생아기에 즉시 수술 또는 치료를 필요로 하며 치료비가 많이 소요되고 다빈도인 식도폐쇄증, 장폐색증, 항문직장기형(쇄항), 선천성횡경막탈장, 제대기저부탈장과 그 외 신생아기(생후 28일 이내)에 응급수술 또는 치료를 받아야 하는 질환이다. 단, 국가 또는 민간단체에서 지원하고 있는 선천성대사이상, 선천성심장질환 등은 제외되며, 지원대상은 저소득계층 자녀와 셋째

하고 있으며, 질환이 확인될 경우 저소득계층 자녀에 한해 특수조제분유를 무상으로 제공하고 있다.

하지만, 우리나라는 정부의 지원 대상 선천성이상을 포함하여 전반적인 선천성이상 발생이나 유병규모를 파악하지 못하고 있는 가운데, 정책의 성과는 물론이고 향후 방향에 대해 가늠조차 어려운 상태에 있다. 이에 대하여, 국민건강보험제도 하에서 건강보험진료비청구자료를 토대로 한 유병실태의 파악이 시도되기도 하였으나, 선천성이상의 경우 검사나 수술을 거쳐서 최종적으로 진단되는 경우가 많고 또한 일단 의심되는 상태에서는 여러 의료기관을 전전하는 양태도 드러남으로써, 동 자료를 이용한 통계의 생산에는 개별 진단에 대한 재확인 절차가 반드시 수반되어야 할 것으로 지적되고 있다(최정수 외, 2009).

이러한 여건 속에서 우리나라는 OECD의 선천성이상아 통계제출 요구 시에 적절히 부응하지 못하고 있으며 또한, 1970년대 중반에 설립되어 일본, 중국 등 주변국과 세계 30여개국이 참여하고 있는 국제선천성이상감시기구(International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research; ICBDSR)의 활동에도 동참하지 못하고 있다.

이에, 우리 정부는 올해 초 선천성이상 통계생산의 기본방향을 수립한 후, 통계법에 기초하여 전국단위 의료기관 조사를 실시함으로써 선천성이상에 대한 국가통계의 생산을 추진하게 되었다(통계청, 2009.4.).

## 2. 연구목적

본 연구는 국내 선천성이상아 지원 사업대상, OECD의 선천성이상 통계대상, 국제적 선천성이상 모니터링대상 등을 포괄하는 선천성이상에 대하여 전 인구기반의 신뢰성 있고 유용한 통계를 생산하는데 일차적인 목적을 두고 있다.

그리고 이를 통해서 보다 궁극적으로는, 관련 정책의 원활한 수립 및 추진을 기하고 선천성이상으로 인한 질병부담을 최소화하려는 노력에 진전을 가져옴으로써, 정책의 성과와 국민의 삶의 질을 향상시키는데 일익을 담당하고자 한다. 또한, OECD

---

아 이상으로 한정하고 있다.

등 국제기구의 통계 요구 시에 적절히 부응함은 물론이고 선천성이상 예방을 위한 국제적 공조노력への 동참을 통해 국가위상의 제고도 기하고자 한다.

### 3. 연구내용 및 방법

본 연구는 앞서 추진된 『선천성이상아 조사 설계』(최정수 외, 2009)에서 선천성이상의 질병역학적 특성 고찰, 국내외 선천성이상 통계생산 동향 파악, 선천성이상 통계생산 기본방향 수립, 선천성이상아 조사대상 및 조사항목 선정이 이루어진데 이어서, 이들을 기초로 한 조사시스템의 개발 및 운영을 통해 의료기관으로부터 자료를 수집하고 분석한 결과를 담고 있다. 따라서 연구내용은 선천성이상아 조사와 선천성이상 통계생산의 두 부문으로 크게 나누어진다.

선천성이상아 조사에는 사전조사, 조사대상자 선정, 조사시스템 구축, 의료기관 조사 실시결과가 포함된다. 사전조사에서는 조사대상 중에서 선정된 일부 의료기관의 방문으로 조사내용이나 방법 등에 대한 점검이 이루어졌으며 또한 전체 조사대상 의료기관의 현재 개설상태가 파악되었다. 조사대상자 선정에서는 앞서의 연구에서 선정된 조사대상을 토대로 선천성이상의 유형, 진단의료기관의 종류, 진료형태를 고려한 최종조사대상의 선정과 의료기관별 조사대상자 목록작성이 추진되었다. 조사시스템 구축에서는 웹 상에서 조사대상 의료기관별로 조사대상자 목록을 제공하고 대상자별로 조사표를 작성하여 제출할 수 있도록 설계하였으며, 이를 위하여 시스템개발자 참여, 정책관계자 및 전문가회의 개최, 정보보안 방안마련 등이 추진되었다. 의료기관 조사는 종합병원 및 병원조사와 의원조사를 구분하고 그 중 종합병원 및 병원 조사에 대하여 대한의무기록협회에 의뢰함으로써 조사의 원활한 추진과 동시에 보다 정확한 자료의 수집을 도모하였다.

선천성이상 통계생산에서는 우선, 국제기구와 선진국의 동향을 토대로 주요 선천성이상을 선정하였다. 다음으로, 선천성이상아 통계생산을 위한 자료를 정비하였으며 여기에서는 선천성이상아 조사자료에 ‘2005~2006 영아모성사망조사’와 인구동태조사자료를 연계하여 보완하고 또한, 전문가 검토를 거쳐 의료기관간 진단내용 차이나 복합진단 등에 대한 정비를 실시하였다. 그리고 이어서 앞서 선정한 주요 선천성이

상을 중심으로 관련특성에 따른 출생아유병률(live birth prevalence rate) 및 출산아 유병률(prevalence rate at birth)을 산출하였으며 특히, 선천성이상 가운데 보건의료적 중요도가 매우 높으며 진단이나 분류에 있어서의 논란과 어려움이 많은 것으로 알려져 있는 순환기계 선천성이상과 관련하여서는 보다 구체적인 분석을 실시하였다. 그리고 마지막으로, 본 연구결과에 따른 우리나라 선천성이상아 유병률에 대하여 국제 비교를 실시하였다. 참고로, 선천성이상아 통계의 생산기준과 관련하여 『선천성이상아 조사 설계』에서 검토된 내용을 정리하면 다음과 같다.

### 〈선천성이상아 통계생산기준〉

#### ○ 발생률 vs 유병률

- 선천성이상아 통계는 발생률의 산출이 현실적으로 가능하지 않음에 따라 일차적으로는 전체 출생아를 분모로 이들 가운데 선천성이상을 가진 출생아를 분자로 한 출생아유병률(live birth prevalence rate)로서 산출되는 게 일반적임. 즉, 선천성이상은 임신 이후 발생하여 많은 경우 임신초기에 자연유산으로 소멸됨에 따라, 엄밀한 의미에서 동일기간 내 전체 임신자수를 분모로 유산, 사산 및 출생아에서 나타난 전체 선천성이상을 파악하기란 거의 불가능한 것으로 여겨짐.
- 또한, 선천성이상의 상당수가 임신중절 되거나 사산으로 출산하게 되는 점에서, 국가에 따라서는 보다 정확한 규모를 파악하기 위해 이들을 포함한 유병률을 산출하고 있음. 이에 따라, 출생아유병률 외에도 사산아의 선천성이상을 포함한 출산시유병률(prevalence rate at birth)과 임신중절 및 사산아의 선천성이상을 포함한 총유병률(total prevalence birth)이 산출되고 있으며, 이들의 분모로는 출생아 또는 출생아와 사산아의 합을 적용함.
- 선천성이상아 유병률은 출생아(혹은 출산아) 1만명을 기준으로 산출함.

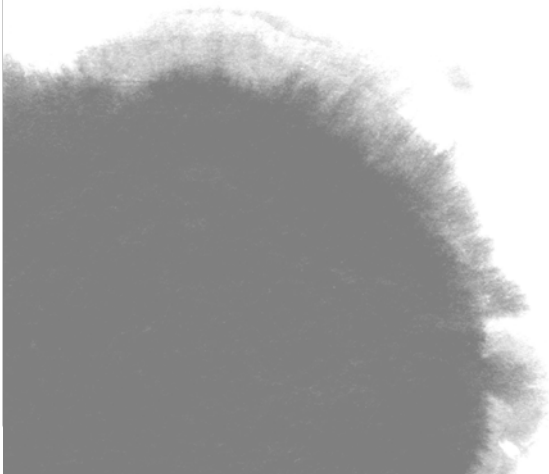
#### ○ 진단시기

- 선천성이상은 질환에 따라 진단이 가능한 시기가 다양하게 나타나고 있는 가운데 ICBDSR, EUROCAT 등 국제선천성이상감시기구에서는 대체로 생후 1년까지의 진단을 포함하는 통계를 보고하고 있음.



# 02

## 선천성이상아 조사





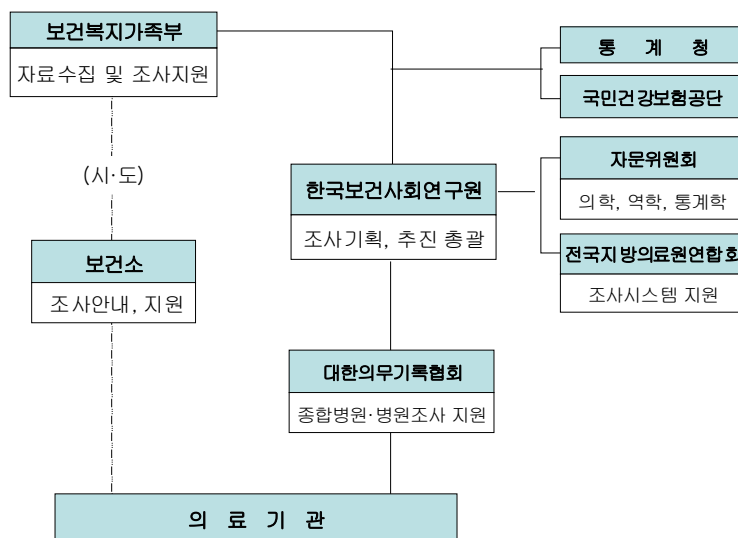
## 제2장 선천성이상아 조사

### 1. 조사추진체계 및 절차

#### 가. 조사추진체계

선천성이상아 조사는 조사대상자 선정과 의료기관으로부터의 자료수집에 있어서 의료계 등 관련분야 전문가, 행정기관, 건강보험공단, 대한의무기록협회의 지원 및 참여를 필수로 하고 있다. 이들은 각기 전문적 판단을 필요로 하는 경우의 자문, 관계기관에 협조를 요청하는 공문의 시행, 조사수행에 필요한 자료 제공, 의료기관 조사의 실시에서 중요하게 역할하고 있다(그림 2-1 참조).

[그림 2-1] 선천성이상아 조사추진체계



그중에서도 특히, 대한의무기록협회는 종합병원 및 병원조사에 깊이 관여하고 있는 가운데, 이들 기관의 조사진행상황을 점검하고 직접 조사자료를 취합하였다. 이는 종합병원 및 병원조사의 경우 해당 의료기관의 의무기록사가 주로 조사를 실시하고 있는 점에서, 조사의 원활을 기함은 물론이고 정확한 자료를 수집하기 위해 필요한 조치로서 여겨지고 있다.

그밖에도 행정기관으로는 전국의 보건소가 관할지역의 조사대상 의료기관에 대한 조사협조 요청 등 대부분의 행정지원을 담당하고 있다. 특히, 보건소는 선천성이상아 조사시스템을 통해 실시간으로 확인되는 관할지역의 조사추진현황을 토대로, 조사가 실시되지 않은 의료기관에 대하여 조사를 독려하기도 하는 등 조사의 성공적 추진에 매우 중요하게 역할하였다.

#### 나. 조사추진절차

선천성이상아 조사는 선행연구에서 조사내용과 조사대상을 이미 선정한 바 있다. 그 중 조사대상의 경우, 조사대상자 선정기준의 일부 변경과 조사대상 의료기관의 개설상태 변동에 따라 본 연구에서 재차 수행되었다. 이에 따라, 선천성이상아 조사는 추진방향 및 일정 계획, 사전조사 실시, 조사대상자 선정, 조사시스템 구축, 본 조사 실시 및 조사결과 정리 순으로 진행되었다.

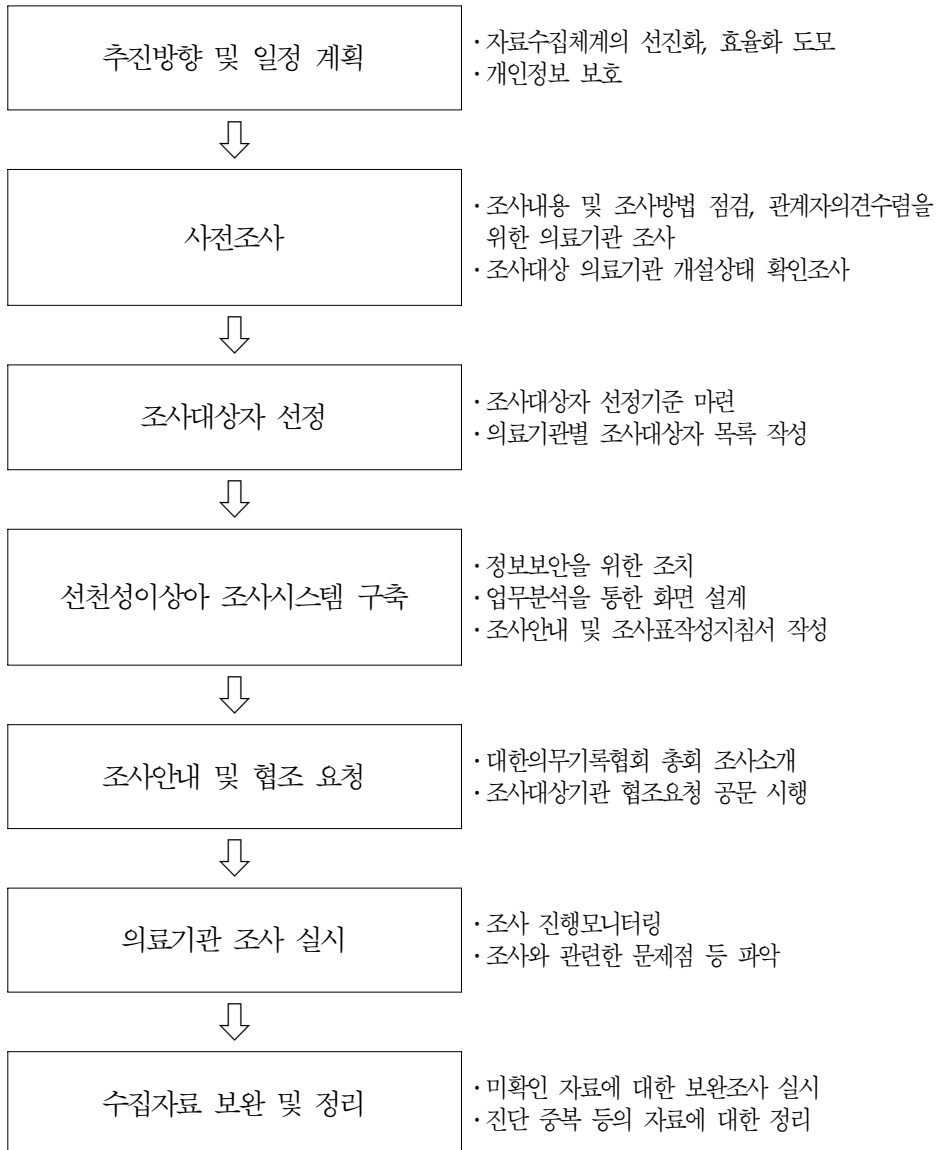
조사의 추진방향은 자료수집체계의 선진화·효율화와 개인정보 보호의 필요성 하에서 당초의 계획을 변경하여 웹기반의 조사시스템을 운영하기로 하고 그 세부내용에 대하여 사전조사를 통해 검토하였다. 그밖에도 사전조사에서는 조사항목과 조사지침에 대한 의견 수렴과 함께 조사대상 의료기관의 개설상태에 대한 확인이 이루어졌다. 그리고 사전조사 결과를 토대로 조사대상자의 선정을 연이어 추진하였다.

선천성이상아 조사시스템의 개발은 관련전문가의 참여 속에서 업무분석을 통한 화면설계와 시스템에 포함될 정보의 마련으로 진행되었다. 또한 본 조사의 실시에 앞서서 조사에 대한 안내 및 협조요청을 위한 공문 등이 시행되었으며, 조사가 추진되는 동안에는 조사시스템을 통해 조사의 진행상황을 실시간 모니터링하고 조사 현장에서 제기되는 요구와 문제점 등에 대응하였다.

조사에서 수집된 자료는 점검을 통해 그 중 보완이 필요한 부분에 대하여 유선

등으로 재확인을 실시하였다. 그리고 마지막으로, 분석을 위한 준비과정으로서 중복이나 부적절한 자료에 대한 정비가 이루어졌다(그림 2-2 참조).

[그림 2-2] 선천성이상아 조사절차



## 2. 사전조사

### 가. 의료기관 방문조사

선천성이상아 조사가 국내에서는 처음으로 실시되는 한편, 조사방법도 기존에 일반적으로 실시해 온 인쇄조사표가 아닌 웹 상의 조사시스템을 통해 이루어지게 됨에 따라, 사전조사의 실시로 현지의 여건이나 의견을 사전에 파악하고 반영함으로써 본 조사의 원활한 추진을 도모하고자 하였다.

이에, 조사대상자가 주로 집중되어 있는 종합병원과 병원 중에서 의무기록시스템의 수준과 담당자의 협조의사를 고려하여, 대도시지역에 소재한 4개 의료기관을 선정하고 약 1주일간에 걸쳐 사전조사를 실시하였다(표 2-1 참조).

〈표 2-1〉 사전조사 대상기관

기관유형	소재지	의무기록시스템 수준	조사대상자수
종합병원A	서울특별시	상	약 2,000명
종합병원B	대전광역시	중상	약 200명
병 원	부산광역시	중하	약 1,000명
종합병원C	부산광역시	중	약 300명

사전조사에서는 조사항목 및 조사표작성지침, 조사시스템 적용 등에 대한 점검이 이루어졌으며 그밖에도 조사수행과 관련한 지원 및 협조요청사항을 파악하여 본 조사에 반영하였다(표 2-2 참조).

〈표 2-2〉 사전조사 결과 및 적용

분야	사전조사 결과	적용
조사항목	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 입원과 외래는 진료기록관리체계가 다르므로 구분함.</li> <li>- 동일기관 내 입원과 외래의 동일 질병기호는 입원에서만 조사하도록 함.</li> <li>- 수술기록을 확인하는 일은 추가적인 업무량 소요가 많은 관계로 조사수행에 제약을 초래할 소지가 많음.</li> <li>- 분만의료기관이 아닌 경우, 임신주수나 출생체중 등의 정보를 갖고 있지 않음.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 입원과 외래의 질병기호를 구분</li> <li>- 순환기계통 선천성이상에 대한 수술기록 확인을 제외하고 심장초음파검사만</li> </ul>

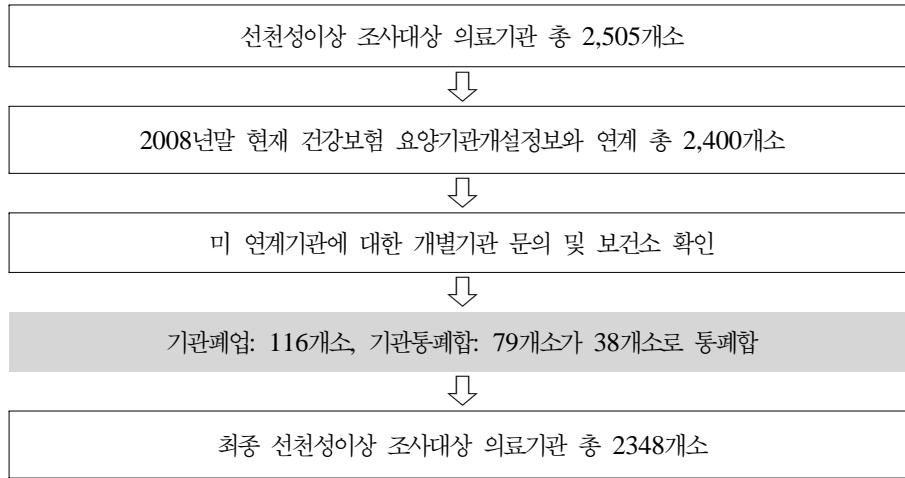
분야	사전조사 결과	적용
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 건강보험진료비청구 시의 진단기호는 진료비청구부서에서 부여될 경우 의무기록과 일치하지 않을 수 있음.</li> <li>- 검사에 따른 진단명은 상당수에서 변경됨.</li> <li>- 건강보험진료비청구 시의 진단기호는 2개에 한정하지만, 선천성이상은 복합질환이 많으므로 추가되는 진단 수가 많을 수 있음.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 적용</li> <li>- 종합병원과 병원은 전체질환을 조사대상에 포함.</li> <li>- 추가질환에 대하여 제한없이 모두 파악</li> </ul>
조사표 작성방법	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 추가적으로 작성되는 질병기호는 그 범위를 명확하게 설정하지 않으면 작성자에 따라 차이가 많이 발생할 소지 있음.</li> <li>- 사례를 제시하는 등, 조사표작성지침이 가능한 한 명료하고 구체적으로 전달되도록 함.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Q코드 질병에 한정.</li> <li>- 작성지침을 구체적으로 작성</li> </ul>
조사지원	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 조사의 협조요청(공문)은 조사가 시작되기에 앞서 전달되어야 할 것임.</li> <li>- 조사협조요청의 증대로 업무량이 폭주함. 특히, 요구가 일정시점에 몰리고 있는 점을 개선하도록 하고, 중장기적 계획수립으로 사전에 준비할 수 있는 시스템을 갖추어나가도록 함.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 협조요청(공문)을 조사개시 2주전 시행</li> <li>- 연차적 조사계획 수립을 검토</li> </ul>

## 나. 의료기관 개설상태 확인조사

선천성이상아 조사대상은 2005~2006년 출생아 중에서 생후 1년 동안에 선천성이상을 진단받은 경우로서, 조사당시는 최소한 1년 6개월이 경과한 시점에 해당한다. 따라서 조사대상 의료기관 가운데 장소 이전, 기관명 변경, 기관 통합, 폐업 등과 같은 개설상태의 변동이 예상되는데, 선천성이상아 조사시스템이 요양기관기호를 아이디(ID)로 하고 있는 등으로 이를 사전에 확인하고 조정하는 일이 필요하다.

이에, 건강보험공단의 요양기관화일과 대조하였으며 일부 미확인된 경우는 개별기관으로 문의하거나 보건소를 통해 확인하였다. 그 결과, 조사대상으로 선정된 총 2,505개 의료기관 가운데 157개 기관이 폐업 또는 기관 통폐합한 것으로 파악됨으로써, 최종적으로 2,348개 의료기관이 조사대상에 포함되었다. 이에 따라, 폐업기관 116개소의 조사대상자 273명과 통폐합기관의 중복 조사대상자 3명 등 총 276명이 조사대상자에서 제외되었다.(그림 2-3, 그림 2-4 참조).

[그림 2-3] 의료기관 개설상태 확인절차



### 3. 조사대상자 선정<sup>3)</sup>

#### 가. 조사대상자 선정기준

2005~2006년 출생아수는 2005년에 435,031명, 2006년에 448,153명으로 총 883,184명이며, 이들의 5.9%에 해당하는 51,882명이 생후 1년 동안에 건강보험진료에서 선천성 이상을 진단받은 것으로 파악되었다.<sup>4)</sup> 하지만, 건강보험진료의 진단명은 방문건당 진료비청구를 위한 것으로서, 선천성 이상 중에서 진단검사가 필요한 경우는 검사과정에서 진단명이 부여될 수도 있는 등 그 자체로는 최종적인 진단인지 여부를 확인할 길이 없다. 다만, 선천성 이상의 경우 질환으로서의 중요성에 비추어 진단 상에 누락되는 일은 거의 발생하지 않을 것이라는 점에서, 선천성 이상의 일차적인 스크리닝 자료로서 건강보험진료자료의 충분성에는 이견을 거의 찾아볼 수 없다.

한편, 선천성 이상의 경우에 발생원인이 충분히 규명되고 있지 않은 상태에서, 진

3) 선행연구인 『선천성이상아 조사 설계』(최정수 외, 2009)에서 질환을 중심으로 주요 선천성이상만을 포함하는 조사대상자를 선정하였으나, 사전조사 결과를 반영하여 조사대상자 선정기준을 일부 변경하고 재선정하였다.

4) 주상병 또는 부상병이 한국표준질병사인분류(KCD-5)의 Q코드인 경우



단기술 등의 진전에 따라 질환의 분류가 보다 체계화하고 세분화되는 경향을 보이고 있다. 이와 관련하여, 선천성이상의 발생추이를 모니터링하고 예방책을 공동으로 모색하기위해 설립된 국제기구들은 주요 선천성이상을 선정하고 회원국들로부터 관련 통계를 수집하여 보고하고 있는 가운데, 주요 선천성이상의 범위를 점차 넓혀가는 추세에 있다. 즉, 이들은 현행의 국제질병분류(ICD-10, KCD-5)에서 중분류 87개에 총 618개 질환으로 구분되어 있는 선천성이상에 대하여 그중 보건학적 중요도가 높은 중증이상에 보다 관심을 둔 채, 진단방법이 비교적 명료한 선천성이상을 확대해 가면서 세계적인 유병추이를 모니터링하고 있다(EUROCAT, 2005; ICBDSR, 2008/2009).

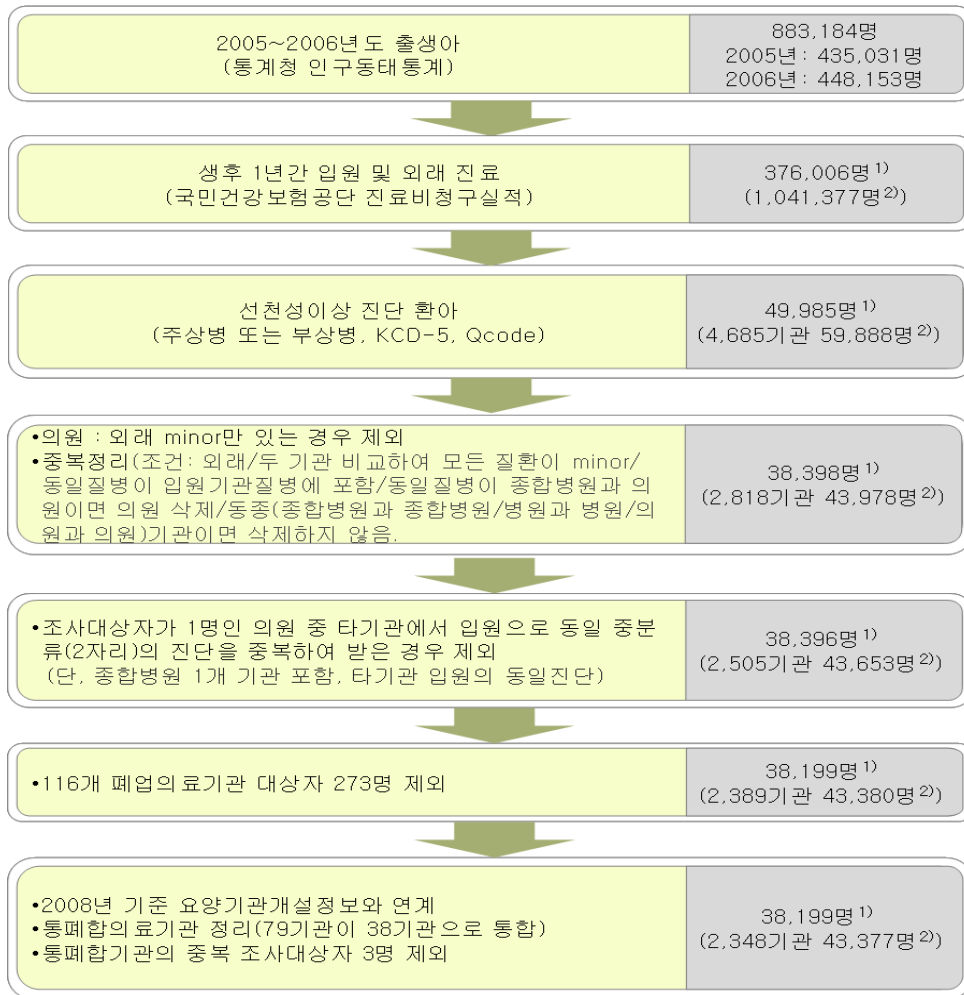
이에, 선천성이상 통계생산의 국제적인 동향과 국내 의료기관 유형별 선천성이상 진단실태에 대한 기존 연구보고 등을 참고로, 주요 질환에 누락이 발생되지 않도록 하는데 주안점을 두고 조사대상자를 선정하였다. 따라서 종합병원이나 병원의 경우에 건강보험진료비청구부서와 진료기록관리부서가 일치하지 않는 상황에서 선천성이상의 상병기호에 기재오류가 발생할 수 있으므로 전수를 조사대상에 포함하였으며, 의원의 경우에는 중증상병화(up-load)하는 경향에 따라 외래에서 경증이상(minor anomaly)만을 진단 받은 대상자를 제외토록 하였다(표 2-3 참조).

〈표 2-3〉 선천성이상아 조사대상 선정기준

구 분	선정기준	
입원진료	- 의료기관 유형 및 질병종류에 관계없이 선천성이상 진단 환자 전체	
외래진료	<div>- 동일 환자의 입원진료에 동일 질환이 있는 경우 외래진료 제외.</div> <div>- 동일 환자가 동일 질환을 종합병원/병원과 의원에서 모두 진단받은 경우, 의원 외래진료 질환 제외.</div> <div>- 동일 환자의 질환이 모두 의원의 외래진료 질환에 국한하고 있으며, 경증이상 (minor anomaly)에 해당하는 경우에 의원 외래진료 질환 제외</div> <div>* 제외대상 경증이상</div>	
	중분류	세분류
	Q32 (기관 및 기관지 선천 기형)	Q32.0
Q67 (머리, 얼굴, 척추, 가슴의 근육골격 변형)	Q67.0~Q67.8	
Q68 (기타 근육골격 변형)	Q68.0, Q68.3~Q68.5	
Q76 (척추 및 가슴뼈의 선천 기형)	Q76.0, Q76.5	
Q82 (피부의 기타 선천 기형)	Q82.5	
Q83 (유방의 선천 기형)	Q83.3	
Q84 (외피의 기타 선천 기형)	Q84.5	
Q95 (달리 분류되지 않은 균형성 재배열 등)	Q95.0, Q95.1	

이상과 같은 기준을 토대로, 최종적으로 선정된 조사대상자는 2,505개 의료기관의 43,653명이며, 동일인이 여러 기관으로부터 조사되는 중복을 제외할 경우 실제 환아 수는 38,396명이다. 그리고 이들은 다시 의료기관 개설상태의 확인결과에 따라 최종적으로는 2,348개 의료기관의 43,377명이며 중복을 제외한 실제 환아 수는 38,199명이다(그림 2-4 참조).<sup>5)</sup>

[그림 2-4] 선천성이상아 조사대상 선정절차



주: 1) 실인원

2) 연인원

5) 여러 기관에서의 중복조사에 따라, 실제적으로 제외된 경우는 157개 의료기관의 197명, 276개 질환이다.

## 나. 의료기관별 조사대상

조사대상자 38,199명의 조사대상기관은 1개 기관에서 최대 27개 기관까지 분포하고 있다. 1개 기관은 전체의 63.2%인 24,130명이며, 2개 기관 이상은 전체의 36.8%, 3개 기관 이상은 전체의 16%였다(표 2-4 참조).

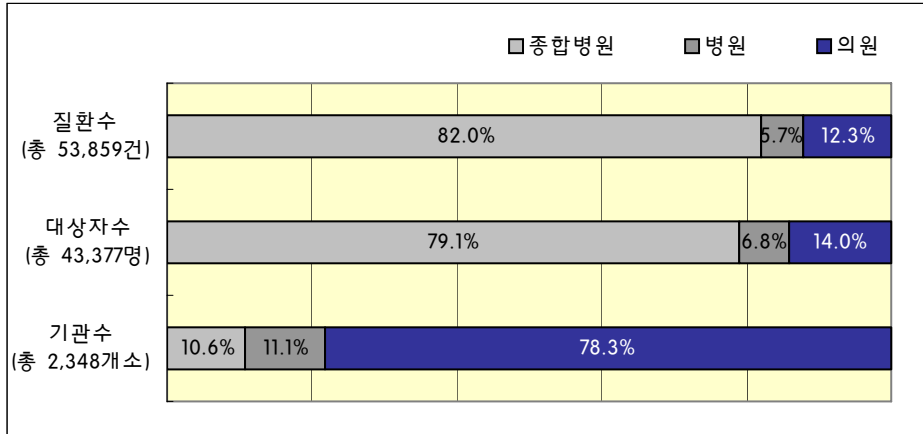
〈표 2-4〉 선천성이상아 조사대상자의 조사대상기관수별 분포

(단위: 명, %)

조사대상 기관수	조사대상자		조사대상 기관수	조사대상자	
	대상자수	분포		대상자수	분포
1	24,130	63.2	11	29	0.1
2	7,960	20.8	12	21	0.1
3	3,067	8.0	13	10	0.0
4	1,377	3.6	14	17	0.0
5	668	1.7	15	4	0.0
6	382	1.0	16	4	0.0
7	241	0.6	18	3	0.0
8	143	0.4	20	5	0.0
9	80	0.2	27	1	0.0
10	57	0.1	계	38,199	100.0

조사대상기관은 총 2,348개 의료기관으로서 이 가운데 종합병원이 250개소, 병원이 260개소, 의원이 1830개소, 보건기관이 7개소, 한방의료기관이 1개소로 의원급이 전체의 78.3%를 차지하고 있다. 하지만, 조사대상자는 종합병원에 전체의 79.1%가 분포하고 있으며, 의원에는 14.1%가 분포하고 있다. 또한 조사질환수는 종합병원에 82.0%가 분포하고 있으며, 의원에는 12.3%가 분포하고 있다(그림 2-5 참조).

〔그림 2-5〕 선천성이상아 조사대상기관의 유형별 기관수, 대상자수, 질환수 분포<sup>1)</sup>



주 1) 대상 및 질환의 중복이 있을 수 있으며, 의원은 보건기관 및 한방의료기관 포함.

의료기관별 조사대상자 수는 평균 18명으로 의료기관 유형에 따라 큰 차이를 보이고 있다. 즉, 종합병원의 조사대상자 수는 평균 137명으로, 최소 1명에서 최대 2천명을 초과하는 경우를 볼 수 있으며 1천명이상인 의료기관이 6개소에 이르고 있다. 병원은 평균 11명으로, 최소 1명에서 최대 6백여명에 이르고 있다. 의원급은 평균 3명으로 최소 1명에서 최대 400여명에 이르고 있으며, 전체의 52.1%는 조사대상자가 1명으로 나타나고 있다(표 2-5 참조).

〈표 2-5〉 선천성이상아 조사대상기관의 유형별 조사대상자 수<sup>1)</sup>

(단위: 개소, %)

	종합병원		병원		의원 <sup>2)</sup>		계	
	기관수	분포	기관수	분포	기관수	분포	기관수	분포
1명	29	11.6	90	34.6	959	52.1	1,078	45.9
~10명	91	36.4	128	49.2	810	44.1	1,029	43.8
~50명	33	13.2	30	11.5	62	3.4	125	5.3
~100명	21	8.4	9	3.5	2	0.1	32	1.4
~500명	62	24.8	2	0.8	5	0.3	69	2.9
~1000명	8	3.2	1	0.4	-	0.0	9	0.4
~1500명	2	0.8	-	0.0	-	0.0	2	0.1
~2000명	2	0.8	-	0.0	-	0.0	2	0.1
2000명초과	2	0.8	-	0.0	-	0.0	2	0.1
계	250	100.0	260	100.0	1,838	100.0	2,348	100.0
평균 (범위)	137명 (1~2,280명)		11명 (1~614명)		3명 (1~422명)		18명 (1~2,280명)	

주: 1) 대상자의 의료기관 중복이 있을 수 있음.

2) 보건기관 7개소, 한방의료기관 1개소 포함.

조사대상기관의 지역별 분포를 보면 전체의 46.3%에 해당하는 1,088개소가 서울, 인천, 경기 등 수도권지역에 위치하고 있으며, 지역 간 편중은 의원에서 특히 높게 나타나고 있다(표 2-6 참조).

〈표 2-6〉 선천성이상아 조사대상기관의 지역별 분포

(단위: 개소, %)

	종합병원		병원		의원 <sup>1)</sup>		계	
	기관수	분포	기관수	분포	기관수	분포	기관수	분포
서울	46	18.4	34	13.1	395	21.5	475	20.2
부산	26	10.4	28	10.8	118	6.4	172	7.3
인천경기	46	18.4	60	23.1	507	27.6	613	26.1
강원	11	4.4	8	3.1	56	3.0	75	3.2
충북	8	3.2	5	1.9	62	3.4	75	3.2
대전충남	18	7.2	13	5.0	149	8.1	180	7.7
전북	9	3.6	10	3.8	90	4.9	109	4.6
광주전남	33	13.2	30	11.5	98	5.3	161	6.9
대구경북	24	9.6	36	13.8	176	9.6	236	10.1
울산경남	23	9.2	36	13.8	170	9.2	229	9.8
제주	6	2.4	0	0.0	17	0.9	23	1.0
계	250	100.0	260	100.0	1,838	100.0	2,348	100.0

주: 1) 보건기관 7개소, 한방의료기관 1개소 포함

## 4. 선천성이상아 조사시스템 구축

### 가. 조사시스템 구성

선천성이상아 조사시스템은 조사의 효율화를 기함과 동시에 조사정보의 안전한 관리를 목적으로 고안되었다. 이는 기존의 의료기관 조사에서 유사한 방법으로 조사를 수행한 적이 있음에 기초한 것으로, 실제로 선천성이상아 조사시스템의 구축에는 기존의 경험이나 방법들이 상당부분 응용되었다.

선천성이상아 조사시스템은 조사일반사항, 조사표작성관련사항, 조사 진행관련사항 등 세 가지 유형의 정보시스템으로 구성되며 이들은 각기 목적하는 대상이나 접근방법에 차이가 있으며 운영방법도 다르다.

조사일반사항은 조사의 목적, 내용, 대상 등과 같이 조사의 전반적인 추진개요에 관한 것으로 홈페이지에서 로그인 없이 누구나 열람할 수 있다(그림 2-6 참조).

[그림 2-6] 선천성이상아 조사시스템 홈페이지(http://bd.mw.go.kr)



조사표작성관련사항에는 조사대상자목록, 조사표, 조사표작성지침이 포함되는데, 조사표작성지침을 제외하고는 조사대상 의료기관에 한하여 로그인을 거쳐 당해 의료기관에 국한한 자료를 볼 수 있도록 하고 있다.

조사 진행관련사항은 지역별 의료기관별 조사 진행상황을 보여주는 것으로, 보건소에서 로그인을 거쳐 관할지역 내 조사대상 의료기관의 조사 진행상황을 실시간으로 확인할 수 있다. 또한 연구원이나 대한의무기록협회 등 중앙단위에서도 로그인을 거쳐 전국 및 지역별 조사 진행상황을 실시간으로 확인할 수 있도록 하였다(그림 2-7 참조).

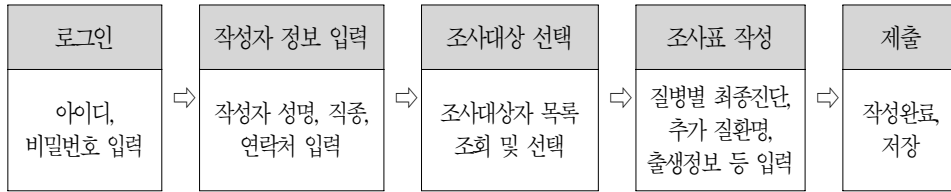
[그림 2-7] 선천성이상아 조사 진행상황 화면

등록현황    접수현황				
등록현황 선택    관할 보건소				
총 기관수		총 등록수		총 등록률
2348		594		25.3%
보건소명	대표전화번호	기관수	등록수	등록률[%]
서울특별시종로구보건소[1111]	02-731-0427	6	3	50
서울 중구보건소[1112]	02-2250-4427	6	2	33.3
서울특별시용산구보건소[1113]	02-710-3423	9	5	55.6
서울특별시성동구보건소[1114]	02-2286-7115	18	1	5.6
서울특별시동대문구보건소[1115]	02-2127-5366-8	19	5	26.3
서울특별시성북구보건소[1116]	02-920-1902	21	2	9.5
서울특별시도봉구보건소[1117]	02-2289-1434	20	3	15
서울특별시서문구보건소[1118]	02-350-1681	27	5	18.5
서울특별시서대문구보건소[1119]	02-330-1841	10	4	40
서울특별시마포구보건소[1120]	02-330-2424	21	5	23.8
서울 강서구보건소[1121]	02-2657-0108	26	5	19.2
서울구로구보건소[1122]	02-860-3225	26	3	11.5
서울특별시영등포구보건소[1123]	02-2670-4823-4	27	4	14.8
서울특별시동작구보건소[1124]	02-820-1423	15	3	20
서울특별시관악구보건소[1125]	02-880-0211	20	2	10
서울특별시강남구보건소[1126]	02-3451-2521	26	6	23.1
서울특별시강동구보건소[1127]	02-2224-0710	26	1	3.8
서울특별시송파구보건소[1128]	02-410-3423	26	2	7.7
서울특별시중랑구보건소[1129]	02-430-3741-3	27	2	7.4
서울특별시노원구보건소[1130]	02-950-4050	24	4	16.7
서울특별시서초구보건소[1131]	02-570-8542	16	3	18.8
서울특별시양천구보건소[1132]	02-2650-3423-7	18	3	16.7
서울특별시강북구보건소[1133]	02-944-0777	11	1	9.1
서울특별시광진구보건소[1134]	02-450-1422-3	19	1	5.3
서울특별시금천구보건소[1135]	02-867-4635	11	2	18.2
부산중구보건소[2111]	051-600-4741	3	0	0
부산 서구보건소[2112]	051-242-4000	8	2	25
부산동구보건소[2113]	051-464-4000	4	1	25
부산광역시영도구보건소[2114]	051-416-4000	4	1	25
부산진구보건소[2115]	051-605-6091	27	3	11.1
부산광역시동래구보건소[2116]	051-555-4000	17	4	23.5
부산남구보건소[2117]	051-637-4000	9	4	44.4
부산시북구보건소[2118]	051-341-0117	15	5	33.3

## 나. 조사표작성 절차 및 방법

선천성이상아 조사시스템에서의 조사표작성은 조사대상 의료기관에서 로그인을 통해 조사대상자를 확인 후, 조사대상자별 조사표(화면)에 내용을 직접 입력하고 저장하는 것으로 조사표제출까지 마치게 되어 있다(그림 2-8 참조).

[그림 2-8] 선천성이상아 조사표작성 절차



로그인 방법과 조사표의 항목별 작성요령에 대한 안내는 다음과 같이 제공되었다.

## 1) 로그인 방법

♠ 로그인을 위해서는 아이디, 비밀번호, 공인인증서가 반드시 필요합니다.

- 아이디(ID): 의료기관요양기호(8자리)

- 비밀번호(PASS): 1

단, 비밀번호는 처음 로그인 시에 '1'로 지정되어 있으며, 반드시 변경해야 합니다 (변경화면 자동 생성). 변경 후에는 자료 보안 및 다음 로그인을 위해 잘 관리하시기 바랍니다.

- 공인인증서: 개인 또는 기관 공인인증서 모두 사용가능

♠ 처음 로그인 절차는 다음과 같습니다.

절차	입력내용	오류메시지	해결방법
아이디, 비밀번호입력	ID: 요양기관기호 (8자리) PASS: 1	“요양기호가 맞지않습니다”	담당자에 문의 -종합(병원): 박명화 ☎02-424-8514 -의원: 이난희 ☎02-380-8258



공인인증서 비밀번호입력	개인용, 기관용 모두 사용가능
-----------------	---------------------



비밀번호변경	영문숫자포함 8자리이상
--------	-----------------

♠ 두 번째 로그인부터는 비밀번호(password)를 새로 지정하지 않고, 처음 로그인 시 변경된 비밀번호를 계속 사용하실 수 있습니다.

♠ 조사표작성을 마친 후에는 반드시 '로그아웃' 하시기 바랍니다.



## 2) 조사표작성 방법

① 의료기관명 : \_\_\_\_\_ (요양기관기호 :         )

② 작성자 : 성명\_\_\_\_\_ 직종\_\_(1.의사 2.의무기록사 3.간호사 4.기타: \_\_) ☎\_\_\_\_\_ E-mail\_\_\_\_\_

일련 번호	③ 작성상태	④ 보험증 번호	⑤ 선천성이상 진료개시일	⑥ 환아의 개인식별번호	⑦ 환자 모의 개인식별번호
	1.작성완료 2.미작성				

⑧ 입원 선천성이상 질병 및 최종진단결과												
(입원) 총 질병수	선천성이상 1		선천성이상 2		선천성이상 3		선천성이상 4		선천성이상 5		선천성이상 6	
	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타

⑨ 외래 선천성이상 질병 및 최종진단결과												
(외래) 총 질병수	선천성이상 1		선천성이상 2		선천성이상 3		선천성이상 4		선천성이상 5		(선천성이상 6	
	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타	질병 코드	1.확진 2.의증 3.미확인 4.기타

⑩ 입원& 외래 선천성이상 질병 이외의 선천성이상 (질병코드)						
선천성이상 1	선천성이상 2	선천성이상 3	선천성이상 4	선천성이상 5	선천성이상 6	선천성이상 7
선천성이상 8	선천성이상 9	선천성이상 10	선천성이상 11	선천성이상 12	선천성이상 13	선천성이상 14

⑪ 출생시 임신주수(주)	⑫ 출생체중(g)	⑬ 다태여부	⑭ 사망한 경우 사망연월일	⑮ 거주지주소 또는 우편번호
_____주	_____g	1. 단태 2. 쌍태 3. 삼태+ 9. 모름		

: 작성항목. 단, 해당 경우에 한함.

### ①~③ 조사기관 및 작성자

#### ① 조사기관

- 조사기관은 2005.1.1~2006.12.31. 기간 중에 출생한 아기가 만1세 전에 방문하여 선천성이상(KCD-5, Q코드)과 관련한 진료를 받은 적이 있는 전국의 의료기관임.
- 조사기관은 개설자 변경, 개설위치 변경, 휴·폐업 등에 따른(의료기관명, 요양기관 기호, 현재 개설상태 등에 있어서의) 일부 변동이 있을 수 있으므로, 조사표의 의료기관명과 요양기관기호는 2008년도 의료기관개설현황자료를 기준으로 함.
- 조사표에 기재되어 있는 의료기관명과 요양기관기호가 사실과 다를 경우에는 조사 관계자에게 유선 또는 메일로 그 내용을 통보함. 단, 조사표에 기재된 사항을 수정하거나 삭제하지 않음

#### ② 작성자

- 의료기관의 의무기록사가 조사표를 작성하되, 의무기록사가 없는 의료기관에서는 의사 또는 기타 진료기록 관리자가 작성함.
- 조사표 작성자의 성명, 직종, 연락처를 기재함. 단, 작성자가 1인이상의 경우에는 조사표 작성과 관련한 문의 시에 응답할 수 있도록 1인을 선정함.

#### ③ 작성상태

- 개별 조사대상자의 조사표 작성을 완료한 경우에는 “1”을 기재하고, 조사표를 작성하지 않았거나 혹은 일부 항목의 작성을 완료하지 못한 경우에는 “2”를 기재함.

### ④~⑦ 조사대상자 확인정보

※ 본 항목은 조사대상자를 확인하고 해당진료기록을 찾기 위해 제공되는 기본정보임.

#### ④ 보험증번호

- 조사대상자의 선천성이상을 진료할 당시에 적용한 국민건강보험증번호임.
- 보험증번호는 주민등록번호를 부여받기 이전 진료를 받은 신생아와 주민등록번호를 부여받은 영아가 타인으로 인식되는 것을 방지하는데 활용함.

#### ⑤ 선천성이상 진료개시일

- 조사대상자가 의료기관에서 선천성이상과 관련하여 처음으로 진료 받은 날짜임. 단, 의료기관의 건강보험진료비청구서에 기초한 것으로, 진단명 변동 등의 경우에 실제와 다를 수 있음.

#### ⑥ 환자의 개인식별번호

- 환자의 진료기록을 확인하는데 사용함. 단, 조사표에 기재된 내용이 사실과 다를

경우에는 진료기록과 일치되도록 수정함.

### ⑦ 환자 모의 개인식별번호

- 환자 모의 개인식별번호는 환자의 진료기록을 확인하기 위한 보조적 정보로서, 특히 출생신고 이전의 신생아와 영아에서 동일인 여부를 확인하는데 사용됨.
- 또한 환자 모의 연령은 선천성이상아 특성 분석에 중요한 변수로서 역할하므로, 환자 모의 개인식별번호가 공란인 경우에는 진료기록을 토대로 내용을 보완함.

### ⑧ (입원) 선천성이상 질병 및 최종진단결과

※ 본 항목은 건강보험진료비청구서의 주상병 또는 부상병으로 기재된 선천성이상(KCD-5, Q코드) 각각에 대하여 최종진단결과를 확인하기 위함. 단, 건강보험진료비청구서의 질병코드는 의무기록사에 의해 분류된 질병코드와 일치하지 않는 등으로 실제 진료기록에서 파악되지 않을 수 있음.

#### 1) 총 질병 수

- 입원진료에 대한 건강보험진료비청구서의 주상병 또는 부상병으로 기재된 선천성이상(KCD-5, Q코드) 가짓수임.

#### 2) 질병코드

- 총 질병 수와 일치하는 수의 질병코드가 조사표에 제시되어 있음.
- 조사표에 기재된 질병코드는 수정하거나 삭제하지 않음.

#### 3) 최종진단결과

- 진료기록을 토대로 각 질병코드의 최종진단을 확인하고, 아래 세부내용을 참조하여 확진, 의증, 기타 중에서 선택하여 응답번호를 기재함.
- 단, 순환기계 선천성이상(KCD-5, Q200~Q289)의 ‘확진’은 심장초음파검사를 실시하여 진단한 경우에만 해당되며, 동 검사를 실시하지 않은 확진은 ‘의증’으로 기재함 (‘기타’는 타 질병의 기재방법과 동일함)

<응답번호>	<세부내용>	
1	확진	· 질병코드가 최종적으로 확진된 질병에 해당하는 경우
2	의증	· 질병코드가 확진이 아닌 의증의 질병에 해당하는 경우
3	기타	· 질병코드가 진료기록의 질병과 일치하지 않는 경우
		· 질병코드가 새로운 질병코드로 수정된 경우 ⇒ “⑩ 이외의 질병”에 포함

⑨

**(외래) 선천성이상 질병 및 최종진단결과**

※ 본 항목은 건강보험진료비청구서의 주상병 또는 부상병으로 기재된 선천성이상(KCD-5, Q코드) 각각에 대하여 최종진단결과를 확인하기 위함. 단, 건강보험진료비 청구서의 질병코드는 의무기록사에 의해 분류된 질병코드와 일치하지 않는 등으로 실제 진료기록에서 파악되지 않을 수 있음.

**1) 총 질병 수**

- 외래진료에 대한 건강보험진료비청구서의 주상병 또는 부상병으로 기재된 선천성이상(KCD-5, Q코드) 가짓수임. 단, 동일 질병코드가 입원과 외래에 모두 있을 경우에는 입원에만 포함하고 외래에서는 제외되었음.

**2) 질병코드**

- 총 질병 수와 일치하는 수의 질병코드가 조사표에 제시되어 있음.
- 조사표에 기재된 질병코드는 수정하거나 삭제하지 않음.

**3) 최종진단결과**

- 진료기록을 토대로 각 질병코드의 최종진단을 확인하고, 아래 세부내용을 참조하여 확진, 의증, 기타 중에서 선택하여 응답번호를 기재함.
- 단, 순환기계 선천성이상(KCD-5, Q200~Q289)의 ‘확진’은 심장초음파검사를 실시하여 진단한 경우에만 해당되며, 동 검사를 실시하지 않은 확진은 ‘의증’으로 기재함 (‘기타’는 타 질병의 기재방법과 동일함)

<응답번호>		<세부내용>	
1	확진	· 질병코드가 최종적으로 확진된 질병에 해당하는 경우	
2	의증	· 질병코드가 확진이 아닌 의증의 질병에 해당하는 경우	
3	기타	· 질병코드가 진료기록의 질병과 일치하지 않는 경우	
		· 질병코드가 새로운 질병코드로 수정된 경우	⇒ “⑩ 이외의 질병”에 포함

⑩

**(입원, 외래 선천성이상 질병) 이외의 질병**

※ 본 항목은 ⑧~⑨ (입원, 외래) 선천성이상 질병(코드)에 포함되지 않은 선천성이상 질병(코드)를 모두 파악하기 위함.

- ⑧~⑨ 항에 제시된 입원 또는 외래 선천성이상 질병(코드)과 다른 선천성상이 있을 경우에 해당 질병코드를 모두 기재함.

⑪~⑭

## 출생 및 사망 정보

## ⑪ 출생시 임신주수(주)

- 출생시 임신주수를 ‘주’ 단위로 기재함. 예를 들면, 33주 3일 → “33”

## ⑫ 출생시 체중(g)

- 출생시 체중을 ‘g’ 단위로 기재함. 예를 들면, 2.7kg → “2700”

## ⑬ 다태아 여부

- 단태인 경우 “1”, 쌍태인 경우 “2”, 삼태 이상인 경우 “3”을 기재함.

## ⑭ 사망 여부 및 시기

- 조사대상자가 사망한 경우에 한하여, 사망장소에 관계없이 사망년월일을 기재함.  
예를 들면, 2006년 12월 3일 → “20061203”

⑮

## 기타: 거주지역

- 진료기록에 있는 거주지를 동, 읍, 면 단위까지 기재함. 단, 우편번호가 있는 경우 우편번호로 대체함.

## 5. 의료기관 조사 실시

의료기관 조사는 종합병원 및 병원조사와 의원조사를 구분하는 가운데, 종합병원 및 병원조사에 대하여는 이들 기관의 대부분이 진료기록을 위한 별도 부서를 설치하고 의무기록사를 두어 관리하고 있는 점에서 대한의무기록협회에 조사수행을 위탁하였다. 이는 종합병원이나 병원의 경우에 수적으로는 의원에 비해 현저히 적으나 조사대상자의 상당수가 분포하고 있어서 의무기록사를 통해 조사참여율을 제고함은 물론이고 보다 정확한 자료의 수집을 기할 수 있을 것으로 예상됨에 따른 것이다. 이와 관련하여 대한의무기록협회는 연례총회를 통해 선천성이상아 조사에 대한 사전

홍보를 실시함으로써 조사의 원활한 추진을 도모하였다.

조사 결과, 전국적으로 2,348개 조사대상 의료기관 가운데 94.7%에 해당하는 2,224개 의료기관에서 조사가 완료되었으며, 병원의 조사완료율이 97.3%로 가장 높고 의원의 조사완료율이 94%로 가장 낮았다(표 2-7 참조).

〈표 2-7〉 조사완료율: 조사대상기관

(단위: 개소, %)

	종합병원		병원		의원 <sup>2)</sup>		계	
	기관수	분포	기관수	분포	기관수	분포	기관수	분포
조사완료	243	97.2	253	97.3	1,728	94.0	2,224	94.7
기관폐업 <sup>1)</sup>	5	2.0	6	2.3	17	0.9	28	1.2
미조사(거부 등)	2	0.8	1	0.4	93	5.1	96	4.1
계	250	100.0	260	100.0	1,838	100.0	2,348	100.0

주: 1) 2008년 이후 의료기관 개설상태 변경으로, 사전조사에서 누락됨.

2) 보건기관 7개소, 한방의료기관 1개소 포함.

총 조사대상자 43,377명 가운데 폐업이나 조사거부 기관의 774명을 제외하고 전체의 98.2%에 해당하는 42,603명에 대하여 조사를 완료하였으며, 중복을 제외한 실인원으로는 전체 38,199명 가운데 98.5%에 해당하는 37,611명의 조사를 완료하였다(표 2-8 참조).

〈표 2-8〉 조사완료율: 조사대상자<sup>1)</sup>

(단위: 명, %)

	종합병원		병원		의원 <sup>3)</sup>		계	
	대상자수	분포	대상자수	분포	대상자수	분포	대상자수	분포
조사완료	33,944	99.5	2,944	99.3	5,523	90.7	42,603	98.2
기관폐업 <sup>2)</sup>	178 <sup>4)</sup>	0.5	21	0.7	97	1.6	296	0.7
미조사(거부 등)	9	0.0	1	0.0	468	7.7	478	1.1
계	34,323	100.0	2,966	100.0	6,088	100.0	43,377	100.0

주: 1) 동일인의 여러 기관 중복이 있을 수 있음

2) 2008년 이후 의료기관 개설상태 변경으로, 사전조사에서 누락됨.

3) 보건기관 7개소, 한방의료기관 1개소 포함.

4) 2개 대학병원 152명 포함(동국대포항병원 73명, 이대동대문병원 79명)

조사대상질환으로는 당초 53,859건의 선천성이상 가운데 폐업이나 조사거부 기관의 805건을 제외하고 전체의 98.5%인 53,054건의 선천성이상에 대하여 진단의 재확인이 이루어졌다. 의료기관 유형별로는 종합병원에서 99.6%로 가장 높았으며, 의원에서 91%로 가장 낮았다(표 2-9 참조).

〈표 2-9〉 조사완료율: 조사대상질환<sup>1)</sup>

(단위: 건, %)

	종합병원		병원		의원 <sup>3)</sup>		계	
	질환수	분포	질환수	분포	질환수	분포	질환수	분포
조사완료	43,988	99.6	3,051	99.2	6,006	91.0	53,045	98.5
기관폐업 <sup>2)</sup>	187 <sup>4)</sup>	0.4	25	0.8	105	1.6	317	0.6
미조사(거부 등)	9	0.0	1	0.0	487	7.4	497	0.9
계	44,184	100.0	3,077	100.0	6,598	100.0	53,859	100.0

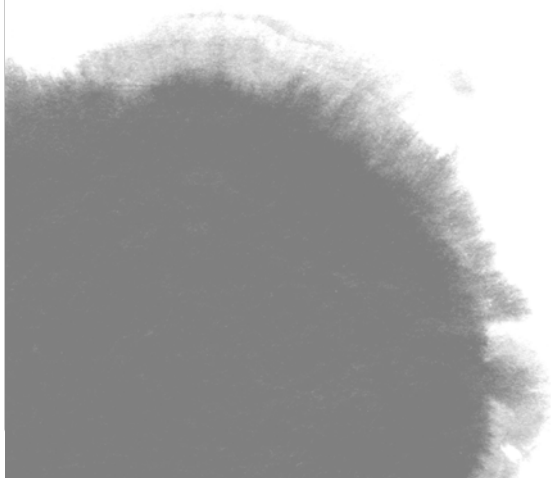
주: 1) 동일질환의 여러 기관 중복이 있을 수 있음  
 2) 2008년 이후 의료기관 개설상태 변경으로, 사전조사에서 누락됨.  
 3) 보건기관 7개소, 한방의료기관 1개소 포함.  
 4) 2개 대학병원 173건 포함(동국대포항병원 85건, 이대동대문병원 88건)





## 03

선천성이상 통계생산





## 제3장 선천성이상 통계생산

### 1. 주요 선천성이상의 선정 및 분류

우리나라는 아직까지 선천성이상아에 대한 국가통계를 생산하지 못하고 있는 상태에서 그간 이루어진 선천성이상 통계의 생산과 관련한 논의나 연구들은 공통적으로 어떤 질환을 대상으로 할 것인가에 관심을 보여 왔다(한영자 외, 2006; 전종관 외, 2009). 이러한 배경으로는 선천성이상의 발생원인 중 상당부분이 미처 규명되지 않고 있는 가운데, 국제선천성이상감시기구를 포함하여 미국 등 선진국들이 선천성이상의 진단분류에 관하여 끊임없는 연구를 진행해 오면서 통계생산의 범위에도 변화를 가져오고 있기 때문이다.

이에, 선행 연구인 ‘선천성이상아 조사 설계’에서 검토된 바와 같이, 국내에서의 선천성이상 유병실태를 파악함은 물론이고 국제적으로도 그 수준을 비교하고 모니터링 할 수 있도록 국제선천성이상감시기구들의 동향을 충분히 반영하고자 하였다. 따라서 선천성이상 통계생산과 관련하여 범세계적으로 주도적 역할을 수행하고 있는 유럽연합선천성이상감시기구(EUROCAT), 국제선천성이상감시기구(ICBDSR), 미국의 국가선천성이상감시기구(NBDPN)가 관리 중에 있는 주요 선천성이상을 가능한 포괄할 수 있도록 하였다.

EUROCAT, ICBDSR, NBDPN에서는 감시대상 질환으로서 적게는 35개에서 많게는 95개에 이르는 선천성이상을 선정하고 있으며, 이들은 상당부분 공통질환을 포함하고 있는 가운데 간혹 진단기준에 있어서 차이를 보이고 있다. 이에 대하여, 우리나라에서 발생이 보고되지 않은 경우와 진단분류방법의 차이로 인해 적용이 어려운 경우를 제외하고 69개 질환(군)을 최종적으로 주요 선천성이상에 포함하였다

(표 3-1 참조).<sup>6)</sup>

그밖에도 전체 선천성이상아의 44.7%에서 나타나고 있는 순환기계 선천성이상에 대하여는 질환 자체의 비중이나 중요성을 감안하여 모든 질환을 대상으로 보다 구체적인 분석을 실시하였다.

〈표 3-1〉 69개 주요 선천성이상

질 병 명	질병코드(ICD-10)	기준		
		EU	ICB	NB
중추신경계	1 뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	●	○
	2 척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	●	●
	3 뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	●	●
	4 소두증(Microcephaly)	Q02	●	●
	5 후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	●	○
	6 선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	●	●
눈, 귀, 얼굴	7 무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	●	●
	8 소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	●	●
	9 선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	●	●
	10 무홍채증(Aniridia)	Q13.1	●	●
	11 선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	●	●
	12 무이증(Anotia)	Q16.0	●	●
	13 소이증(Microtia)	Q17.2	●	●
	14 입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	●	●
	15 입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	●	●
	16 코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	●	●
순환기계	17 총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	●	●
	18 큰혈관전위(Transposition of great arteries(TGA))	Q20.3	●	●
	19 단일심실(Single ventricle)	Q20.4	●	●
	20 팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	●	●
	21 심실중격결손증(Ventricular septal defect(VSD))	Q21.0	●	●
	22 심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	●	●
	23 폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	●	●
	24 삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	●	●
	25 엠스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	●	●
	26 발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	●	●
	27 동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	●	●
	28 대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	●	●
	29 대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	●	●
	30 전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	●	●

6) 기타 질환의 경우 중분류 질환(군)에 포함하여 통계를 생산하였으며, 그밖에도 전체 질환별 통계를 생산하여 부록(표)에 제시하였다.

질 병 명		질병코드(ICD-10)	기준		
			EU	ICB	NB
위장관계	31 식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia/stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	●	○	●
	32 직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	●	●	●
	33 작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		●	
	34 십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	●		
	35 기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	●		
	36 거대결장(Hirschsprung's disease(congenital megacolon))	Q43.1	●		●
	37 쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	●		●
	38 윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	●		
비뇨생식기계	39 콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	○	●	●
	40 요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	●	●	●
	41 요도상열(Epispadias)	Q64.0	●	●	●
	42 방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	●	●	●
	43 콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	●		
	44 낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9		●	
	45 중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	●	●	
	46 정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		●	
	47 요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3			●
	48 선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	●		
근골격계	49 팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	●		●
	50 다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	●		●
	51 사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, Q72.0-Q72.9, Q73.0-Q73.8		●	
	52 엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	○		●
	53 내반족족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	●		
	54 선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	●	●	●
	55 다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	●	●	
	56 합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	●		
	57 다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	●		
	58 머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	●		
	59 질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	●		
	60 연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	●		
	61 배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	●	●	●
	62 위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	●	●	●
염색체이상, 유전자적 증후군	63 13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	●	●	●
	64 18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	●	●	●
	65 다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	●	●	●
	66 터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	●		
	67 클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	●		
	68 윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	●		
	69 크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	●		

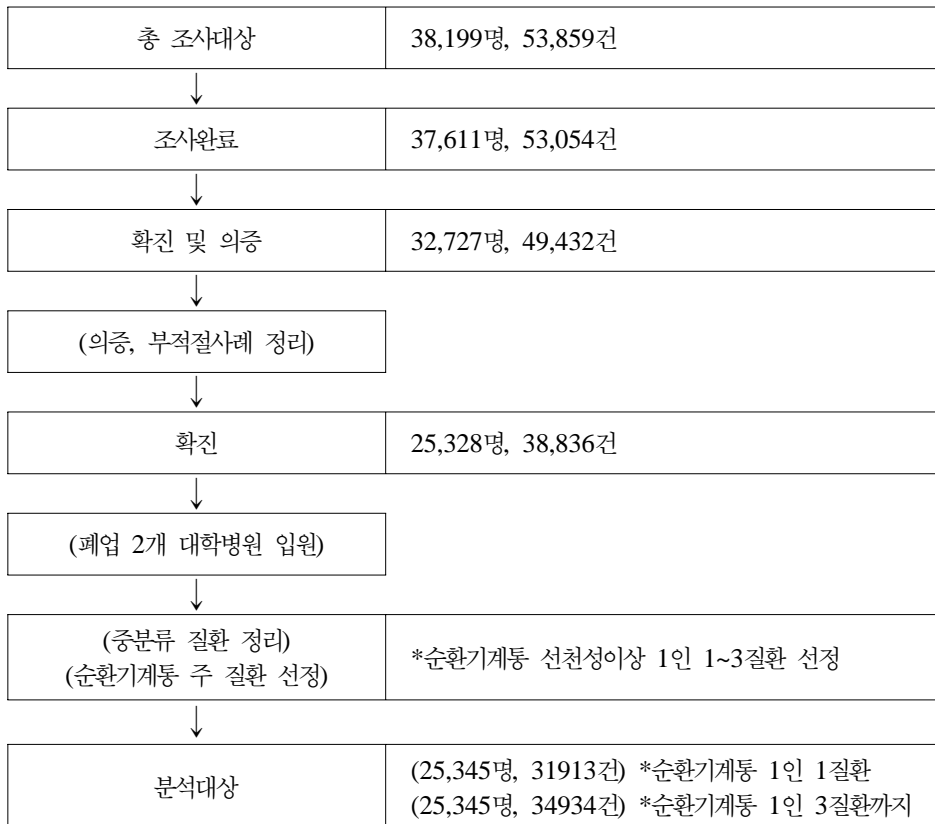
주: 1) 출생(산)시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상  
 ● 본 연구 질병코드와 동일      ○ 본 연구 질병코드와 부분적으로 상이  
 ■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상      ■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

## 2. 선천성이상아 데이터베이스 구성

### 가. 선천성이상아 조사자료 정비

선천성이상아 조사는 환아의 개별진단에 대하여 확진, 의증, 정상(선천성이상 아  
 념), 질병명 등의 재확인을 실시하고 추가 선천성이상에 대하여 파악한 것으로, 환아  
 에 따라 1개 기관에서 최대 27개 기관에 걸쳐 조사되었다. 이에 따라, 조사자료가  
 환아별 질환별로 매우 다양한 사례를 나타내고 있는데 대하여 다음과 같은 절차로  
 일관성을 띄지 않거나 부적절하다고 판단되는 내용을 정리하였다.

[그림 3-1] 선천성이상아 조사자료 정비 절차



우선, 동일한 환아의 동일한 질환(군)에 대하여 여러 기관으로부터 동시에 조사된  
 자료의 내용을 검토하여 정리하였다. 조사 결과, 1개 이상의 선천성이상에 대하여

확진 또는 의증을 가진 것으로 파악된 환이는 32,727명(조사완료 대상의 87%)이며, 이들이 확진 또는 의증으로 진단받은 질환 총 49,432건의 진단유형은 총 35가지로 나타났다. 즉, 동일 환아의 동일 질환에 대하여 의료기관에 따라 확진 또는 의증으로 동일하게 진단하기도 하고 확진과 의증이 함께 보고되기도 하였으며, 이와 같은 경향은 동종의 의료기관에서도 마찬가지로 볼 수 있다. 진단내용이 다른 경우는 전체 질환의 약 1%에 해당하는 448건으로 나타났으며, 이 가운데 종합병원에서 의증으로 보고되었으나 병원 또는 의원에서 확진으로 보고된 질환 19건에 대하여 의증으로 분류하였다(표 3-2 참조).

〈표 3-2〉 확진 및 의증 질환의 진단사례

일련번호	기관 유형별 진단결과 (●: 확진 ○: 의증)			대상질환수	분포(%)	구분 <sup>1)</sup>
	종합병원	병원	의원			
1			○	2,827	5.72	×
2		○		1,199	2.43	×
3			●	1,898	3.84	●
4		○	○	2	0.00	×
5			●○	2	0.00	△
6		○	●	1	0.00	△
7			●●	10	0.02	●
8	○			6,506	13.16	×
9	○		○	8	0.02	×
10	○	○		5	0.01	×
11	○		●	15	0.03	△
12		●		1,200	2.43	●
13		●	●	1	0.00	●
14	○○			30	0.06	×
15	○	●		3	0.01	△
16		●●		4	0.01	●
17	●			33,227	67.22	●
18	●		○	45	0.09	▲
19	●	○		32	0.06	▲
20	●		●	116	0.23	●
21	●○			303	0.61	▲
22	●○	○		1	0.00	▲
23	●		●	50	0.10	●

일련번호	기관 유형별 진단결과 (●: 확진 ○: 의증)			대상질환수	분포(%)	구분 <sup>1)</sup>
	종합병원	병원	의원			
24	●○○			3	0.01	▲
25	●	●●		1	0.00	●
26	●●			1,809	3.66	●
27	●●	○		1	0.00	▲
28	●●		●	4	0.01	●
29	●●○			37	0.07	▲
30	●●	●		1	0.00	●
31	●●○○			2	0.00	▲
32	●●●			82	0.17	●
33	●●●	○		1	0.00	▲
34	●●●○			2	0.00	▲
35	●●●●			4	0.01	●
계				49,432	100.00	

주: ●: 모두 확진 ▲: 종합병원 확진 포함 △: 병원 및 의원 확진 포함 x: 모두 의증

■: 의증으로 분류된 경우

다음으로, 의료기관 폐업에 따른 미조사 자료 중 대학병원 2개소의 질환 173건 중에서 외래를 제외하고 입원질환에 한하여 확진질환에 포함하였다. 이는 대학병원의 건강보험청구상병과 실제상병과의 일치도에 대한 연구결과를 반영한 것으로, 타 대학병원의 조사결과를 토대로 보더라도 무리가 없을 것으로 판단되었다(박병주 외, 2003).

그리고 마지막으로, 확진된 질환 중에서 중분류 질환의 정비와 순환기계통 선천성 이상의 주 질환 선정이 함께 추진되었다. 이는 동일 중분류에서 여러 진단이 동시에 나타나는 경우를 주로 순환기계통 선천성이상에서 볼 수 있으며, 또한 순환기계통 선천성이상에서는 복합 질환이 흔히 발생되고 있음에 따른 것이다. 동일 중분류 내 질환이 2개 이상인 경우는 크게 세 가지로 중분류와 세분류가 동시에 있는 경우(Q24, Q245 등), 세분류에 상세불명의 세분류(unspecified)와 기타 세분류(Q245, Q249)가 있는 경우, 그리고 이상 두 가지가 복합적으로 존재하는 경우(Q24, Q245, Q249) 등이다. 이에 대하여 상세불명의 세분류 이외의 세분류가 있는 경우는 이들을 모두 선택하고 상세불명의 세분류나 중분류를 정리하였다.<sup>7)</sup>

또한 순환기계통 선천성이상의 경우 질환 간에 서로 밀접하게 관련되거나 혹은



특정질환에서 부수적으로 발생하는 등의 특성을 보이고 있어서, 이들을 분류하는 방법이나 기준에 있어서의 논란이 매우 많은 편이다. 이와 관련하여, 순환기계통 선천성 이상을 진단하는 방법으로서 환아 당 1개의 주 질환을 선정하는 방안, 환아별 진단내용(단일 혹은 복합질환진단)을 그대로 개별 질환으로 간주하는 방안, 환아의 모든 진단을 각각 개별 진단으로 간주하는 방안 등 크게 세 가지 유형을 구분하고, 이들 가운데 질병역학적 특성에 대한 고려나 보건의료적 관점에서 보아 첫 번째와 두 번째를 적절히 조합하는 방안이 비교적 타당할 것으로 검토되었다. 조사 결과, 순환기계통 선천성 이상을 하나 이상 가진 환아는 총 11,352명으로 환아에 따라 최대 10개의 순환기계통 선천성 이상을 진단받은 것으로 나타났다. 따라서 이들 질환을 대상으로 해당 전문가가 주 질환 1개를 선정하고 경우에 따라서는 3개까지의 질환조합으로 분류한 결과, 1개 질환으로의 분류 외에도 2개 질환군 18개와 3개 질환군 2개 등 20개의 복합질환군이 별도로 분류되었다(표 3-3 참조).

〈표 3-3〉 순환기계통 선천성 이상 질환수별 환아 분포

(단위: 명, %)

질환수	1개	2개	3개	4개	5개	6개	7개	8개	9개	10개	전체
대상자수	7,020	2,858	871	326	145	65	41	16	7	3	11,352
분포	61.8	25.2	7.7	2.9	1.3	0.6	0.4	0.1	0.1	0.0	100.0

〈표 3-4〉 순환기계통 선천성 이상 복합질환군

복합질환수	진 단 사 례
2개	Q210Q211, Q210Q221, Q210Q230, Q210Q250, Q210Q251, Q211Q221, Q211Q250, Q211Q256, Q211Q257, Q211Q263, Q212Q213, Q212Q250, Q212Q251, Q212Q262, Q213Q251, Q221Q250, Q230Q250, Q230Q251
3개	Q210Q211Q250, Q210Q211Q251,

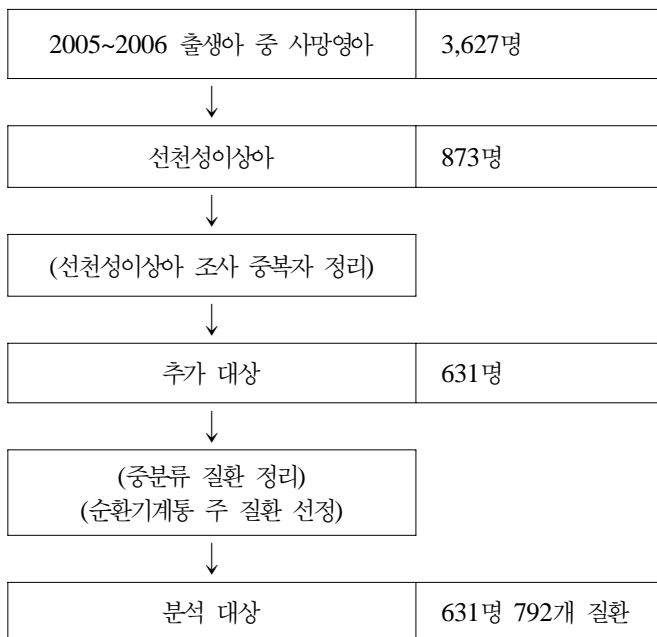
7) 한국표준질병·사인분류에서 선천성 이상은 Q00~Q99의 중분류 질환군에서 다시 세분류(Q00.0, Q00.1, Q00.2 등)로 구분되는 가운데, 세분류의 하나로 상세불명(unspecified)코드를 부여하고 있다.

## 나. 영아사망 및 사산 조사자료 연계

선천성이상아 조사대상자는 출생 후 1년간 건강보험진료를 받은 영유아를 기준으로 선정됨에 따라, 출생 후 수일 내에 사망하는 등으로 영유아 진료 기록이 아닌 분만진료기록으로 관리된 경우는 조사대상자 선정과정에서 누락될 수 있다. 그밖에도 의료기관에서 발생하지 않은 영아사망 등의 누락이 예상된다. 따라서 출생아 전체를 분모로 하는 선천성이상 통계에 이들을 포함하는 것은 필수적이며 이는 선천성이상아 영아사망의 주요 원인이라는 점에서 더욱 그러하다.

이에 ‘2005~2006 영아모성사망조사’의 영아사망조사 자료를 선천성이상아 조사결과와 연계함으로써, 선천성이상아 조사에서 누락된 대상자를 추가하였다. 동 조사에서 파악된 2005년과 2006년 출생아 중 사망영아는 총 3,627명이며 24.1%인 873명이 1개이상의 선천성이상을 가진 것으로 파악되었다. 이 가운데 선천성이상아 조사에서 누락된 경우는 72.3%인 631명이며, 선천성이상아 조사자료와 동일하게 자료를 정비할 경우 추가대상은 최종적으로 631명의 792개 질환이다(그림 3-2 참조).

[그림 3-2] 영아사망자료의 연계 결과



한편, 선천성이상의 발생이 출생 전 임신기부터 유래되고 있는 점으로부터 선천성 이상 통계는 바람직하게는 사산 및 유산을 포함해야 할 것으로 여겨지고 있다. 이와 관련하여, 선천성이상 통계를 생산하는 국가들은 가용자료의 범위에 따라 조금씩 차이를 보이고 있으나 대체로 유산은 제외하더라도 사산은 포함하는 경향을 보이고 있다(ICBDSR, 2009).

이에, 본 연구에서는 ‘2005~2006 영아모성사망조사’의 사산아 자료를 연계하여 출생아유병률 뿐만 아니라 출산아유병률의 산출을 기하였다. 2005~2006년 발생한 사산아는 총 5,079명이며, 이 가운데 선천성이상을 가진 경우는 641명이고 질환은 총 784건이다

따라서 최종적으로 2005~2006년 출생아와 사산아 중에서 선천성이상아는 총 26,617명이고 질환은 총 36,515건이다. 그리고 이들 중에서 주요 선천성이상아는 총 18,088명이고 질환은 총 24,310건이다(표 3-5 참조)

〈표 3-5〉 선천성이상아 및 질환수, 2005~2006년 출생아 및 사산아

구 분		2005년			2006년			2005~2006년		
		출생	사산	계	출생	사산	계	출생	사산	계
전체 질환	대상자수	11,872	297	12,169	14,104	344	14,448	25,976	641	26,617
	질환수 <sup>1)</sup>	16,317	366	16,680	19,414	418	19,830	35,731	784	36,515
69개 질환	대상자수	8,096	163	8,256	9,642	187	9,827	17,738	350	18,088
	질환수 <sup>1)</sup>	10,946	188	11,134	12,949	222	13,171	23,895	410	24,310

주: 1) 순환기계 선천성이상의 주 질환 및 질환군을 개별 질환으로 포함한 경우

### 3. 선천성이상 유병실태

#### 가. 선천성이상아의 특성별 분포<sup>8)</sup>

2005~2006년 출생아 가운데 선천성이상아는 총 25,976명으로 2006년에 2005년 보다 2,232명 증가하였으며, 2005~2006년 사산아 가운데 선천성이상아는 총 641명으로 2006년에 2005년 보다 47명 증가하였다.

한편, 69개 주요 질환을 가진 선천성이상아는 2005~2006년 출생아 가운데 총 17,738명으로 2006년에 2005년 보다 1,546명 증가하였으며, 2005~2006년 사산아 중에서는 총 350명으로 2006년에 2005년 보다 24명 증가하였다(표 3-6~3-7 참조).

〈표 3-6〉 선천성이상아의 특성별 분포: 2005년 출생아 및 사산아

(단위: 명, %)

구 분		출생아				사산아			
		전체 질환		69개 주요질환		전체 질환		69개 주요질환	
		환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포
전체		11,872	100.0	8,096	100.0	297	100.0	163	100.0
출생아성별	남자	6,660	56.1	4,473	55.3	145	48.8	74	45.4
	여자	5,205	43.8	3,620	44.7	106	35.7	63	38.7
	무응답	7	0.1	3	0.0	46	15.5	26	16.0
출생시체중	500g 미만	8	0.1	5	0.1	22	7.4	18	11.0
	500~999g	173	1.5	76	0.9	148	49.8	87	53.4
	1000~1499g	317	2.7	173	2.1	33	11.1	18	11.0
	1500~2499g	1,245	10.5	898	11.1	19	6.4	6	3.7
	2500~2999g	2,413	20.3	1,738	21.5	1	0.3	1	0.6
	3000~3499g	4,337	36.5	2,974	36.7	6	2.0	3	1.8
	3500~3999g	2,149	18.1	1,403	17.3	1	0.3	0	0.0
	4000g 이상	450	3.8	311	3.8	1	0.3	0	0.0
	무응답	780	6.6	518	6.4	66	22.2	30	18.4
	Mean(SD)	3,030g(683g)		3,038g(650g)		910g(650g)		812g(543g)	
임신주수	22주 미만	-	-	-	-	25	8.4	13	8.0
	22~27주	191	1.6	74	0.9	214	72.1	119	73.0
	28~36주	1,554	13.1	1,077	13.3	47	15.8	25	15.3
	37~41주	9,085	76.5	6,236	77.0	11	3.7	6	3.7

8) 기타 특성으로서 출생아의 부 연령, 부모 교육정도, 부모 직업 등이 파악되었으나 높은 무응답율(부직업 23.2%, 모직업 22.0%, 부교육 21.4%, 모교육 21.5%)로 인해 세부분석을 실시하지 않았다.

구 분		출생아				사산아			
		전체 질환		69개 주요질환		전체 질환		69개 주요질환	
		환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포
	42주 이상	90	0.8	65	0.8	-	-	-	-
	무응답	952	8.0	644	8.0	-	-	-	-
	Mean(SD)	38.0주(3.2주)		38.1(3.0주)		25.2주(4.2주)		25.1주(4.2주)	
다태상태	단태아	10,581	89.1	7,253	89.6	272	91.6	151	92.6
	쌍태아	432	3.6	269	3.3	9	3.0	3	1.8
	삼태아 이상	11	0.1	7	0.1	1	0.3	-	-
	무응답	848	7.1	567	7.0	15	5.1	9	5.5
모 연령	20세 미만	24	0.2	18	0.2	8	2.7	6	3.7
	20~24세	653	5.5	461	5.7	12	4.0	9	5.5
	25~29세	4,206	35.4	2,849	35.2	100	33.7	56	34.4
	30~34세	5,005	42.2	3,375	41.7	130	43.8	61	37.4
	35~39세	1,255	10.6	887	11.0	36	12.1	24	14.7
	40~44세	194	1.6	129	1.6	9	3.0	5	3.1
	45세 이상	33	0.3	24	0.3	2	0.7	2	1.2
	무응답	502	4.2	353	4.4	-	-	-	-
	Mean(SD)	30.3세((4.0세)		30.3세(4.1세)		30.6세((4.7세)		30.5세((5.2세)	
거주지역	서울특별시	2,464	20.8	1,614	19.9	72	24.2	45	27.6
	부산광역시	736	6.2	526	6.5	10	3.4	6	3.7
	대구광역시	690	5.8	503	6.2	7	2.4	4	2.5
	인천광역시	481	4.1	334	4.1	12	4.0	9	5.5
	광주광역시	272	2.3	167	2.1	1	0.3	-	-
	대전광역시	441	3.7	323	4.0	13	4.4	8	4.9
	울산광역시	264	2.2	171	2.1	1	0.3	-	-
	경기도	2,614	22.0	1,776	21.9	67	22.6	35	21.5
	강원도	289	2.4	199	2.5	4	1.3	3	1.8
	충청북도	291	2.5	207	2.6	2	0.7	-	-
	충청남도	461	3.9	310	3.8	5	1.7	2	1.2
	전라북도	336	2.8	257	3.2	2	0.7	-	-
	전라남도	312	2.6	217	2.7	7	2.4	3	1.8
	경상북도	642	5.4	421	5.2	21	7.1	10	6.1
	경상남도	826	7.0	595	7.4	20	6.7	12	7.4
	제주특별자치도	112	0.9	84	1.0	1	0.3	1	0.6
	무응답	641	5.4	392	4.8	52	17.5	25	15.3

〈표 3-7〉 선천성이상아의 특성별 분포: 2006년 출생아 및 사산아

(단위: 명, %)

구 분		출생아				사산아			
		전체 질환		69개 주요질환		전체 질환		69개 주요질환	
		환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포
전체		14,104	100.0	9,642	100.0	344	100.0	187	100.0
사산아성별	남자	7,887	55.9	5,358	55.6	137	39.8	80	42.8
	여자	6,211	44.0	4,280	44.4	147	42.7	79	42.2
	무응답	6	0.0	4	0.0	60	17.4	28	15.0
출산시체중	500g 미만	10	0.1	6	0.1	49	14.2	31	16.6
	500~999g	248	1.8	99	1.0	159	46.2	95	50.8
	1000~1499g	341	2.4	186	1.9	40	11.6	18	9.6
	1500~2499g	1,506	10.7	1,096	11.4	20	5.8	10	5.3
	2500~2999g	3,009	21.3	2,164	22.4	2	0.6	2	1.1
	3000~3499g	5,183	36.7	3,546	36.8	1	0.3	1	0.5
	3500~3999g	2,536	18.0	1,707	17.7	0	0.0	0	0.0
	4000g 이상	448	3.2	330	3.4	0	0.0	0	0.0
	무응답	823	5.8	508	5.3	73	21.2	30	16.0
	Mean(SD)	3,021g(677g)		3,038g(638g)		815g(464g)		793g(494g)	
임신주수	22주 미만	2	0.0	1	0.0	19	5.5	14	7.5
	22~27주	262	1.9	92	1.0	266	77.3	138	73.8
	28~36주	1,879	13.3	1,333	13.8	56	16.3	32	17.1
	37~41주	10,897	77.3	7,541	78.2	3	0.9	3	1.6
	42주 이상	81	0.6	62	0.6	-	-	-	-
	무응답	983	7.0	613	6.4	-	-	-	-
	Mean(SD)	37.9주(3.2주)		38.0주(2.9주)		24.9주(3.3주)		25.0주(3.6주)	
다태상태	단태아	12,570	89.1	8,657	89.8	318	92.4	169	90.4
	쌍태아	562	4.0	383	4.0	14	4.1	11	5.9
	삼태아 이상	9	0.1	7	0.1	1	0.3	-	-
	무응답	963	6.8	595	6.2	11	3.2	7	3.7
모 연령	20세 미만	21	0.1	18	0.2	5	1.5	4	2.1
	20~24세	608	4.3	423	4.4	24	7.0	11	5.9
	25~29세	4,575	32.4	3,108	32.2	103	29.9	55	29.4
	30~34세	6,096	43.2	4,152	43.1	140	40.7	77	41.2
	35~39세	1,884	13.4	1,295	13.4	61	17.7	33	17.6
	40~44세	234	1.7	162	1.7	10	2.9	6	3.2
	45세 이상	41	0.3	36	0.4	1	0.3	1	0.5
	무응답	645	4.6	448	4.6	-	-	-	-
	Mean(SD)	30.8세(4.0세)		30.8세(4.1세)		30.7세((4.9세)		30.8세((5.2세)	

구 분		출생아				사산아			
		전체 질환		69개 주요질환		전체 질환		69개 주요질환	
		환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포	환아수	분포
거주지역	서울특별시	3,096	22.0	2,039	21.1	95	27.6	56	29.9
	부산광역시	904	6.4	660	6.8	13	3.8	7	3.7
	대구광역시	768	5.4	550	5.7	9	2.6	3	1.6
	인천광역시	589	4.2	409	4.2	18	5.2	10	5.3
	광주광역시	353	2.5	228	2.4	5	1.5	4	2.1
	대전광역시	453	3.2	323	3.4	6	1.7	4	2.1
	울산광역시	346	2.5	233	2.4	5	1.5	2	1.1
	경기도	3,149	22.3	2,141	22.2	86	25.0	43	23.0
	강원도	357	2.5	233	2.4	7	2.0	3	1.6
	충청북도	333	2.4	227	2.4	2	0.6	2	1.1
	충청남도	466	3.3	322	3.3	7	2.0	4	2.1
	전라북도	394	2.8	291	3.0	5	1.5	2	1.1
	전라남도	428	3.0	282	2.9	4	1.2	4	2.1
	경상북도	785	5.6	559	5.8	10	2.9	3	1.6
	경상남도	924	6.6	673	7.0	24	7.0	11	5.9
	제주특별자치도	116	0.8	80	0.8	1	0.3	1	0.5
	무응답	643	4.6	392	4.1	47	13.7	28	15.0

선천성이상아의 출생시 체중, 임신주수, 태수, 산모 연령에 따른 분포는 전체 출생아와 비교하여 볼 때 고위험군에서 보다 높은 비중을 나타내고 있다. 즉, 선천성 이상아는 전체 출생아에 비해 출생시 체중 2500g 미만의 저출생체중아 비중이 높으며, 임신주수 37주 미만의 조산아 비중이 높았다. 또한, 쌍태아 이상의 비중이 높으며, 산모 연령 35세 이상의 비중이 높았다(표 3-8, 그림 3-3 참조).<sup>9)</sup>

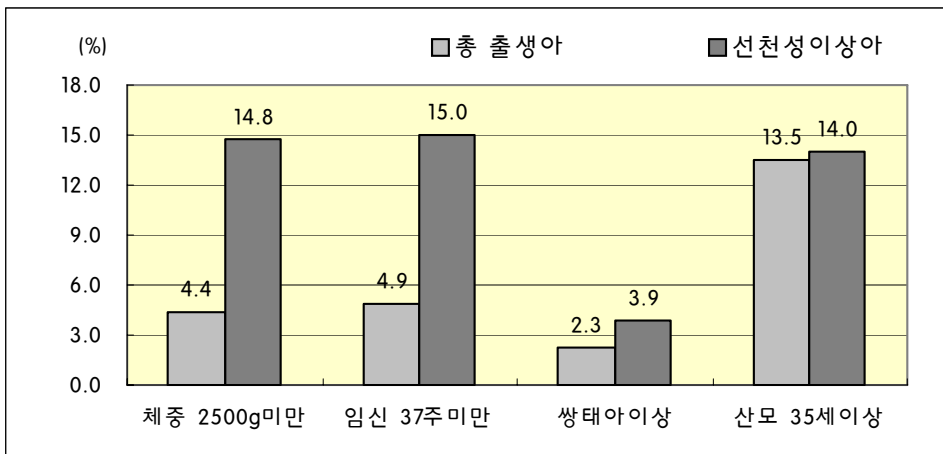
9) 선천성이상아의 경우에 출산관련 특성별로 무응답이 전체의 4.4~7.7%로 비교적 높게 나타나고 있어서, 실제와는 다소 차이가 있을 수 있다.

〈표 3-8〉 2005~2006년 총 출생아와 선천성이상아의 출산관련 특성별 분포 비교

(단위: 명, %)

구 분		총 출생아		선천성이상아	
		대상자수	분포	대상자수	분포
전체		883,184	100.0	25,976	100.0
출생시 체중	2500g 미만	38,680	4.4	3,848	14.8
	2500g 이상	838,571	94.9	20,525	79.0
	무응답	5,933	0.7	1,603	6.2
임신주수	37주 미만	42,987	4.9	3,888	15.0
	37주 이상	831,463	94.1	20,153	77.6
	무응답	8,734	1.0	1,935	7.4
태수	단태아	856,856	97.0	23,151	89.1
	쌍태아 이상	20,201	2.3	1,014	3.9
	무응답	6,127	0.7	1,811	7.0
산모 연령	35세 미만	762,267	86.3	21,188	81.6
	35세 이상	119,137	13.5	3,641	14.0
	무응답	1,780	0.2	1,147	4.4

[그림 3-3] 2005~2006년 총 출생아와 선천성이상아의 출산특성별 분포 비교



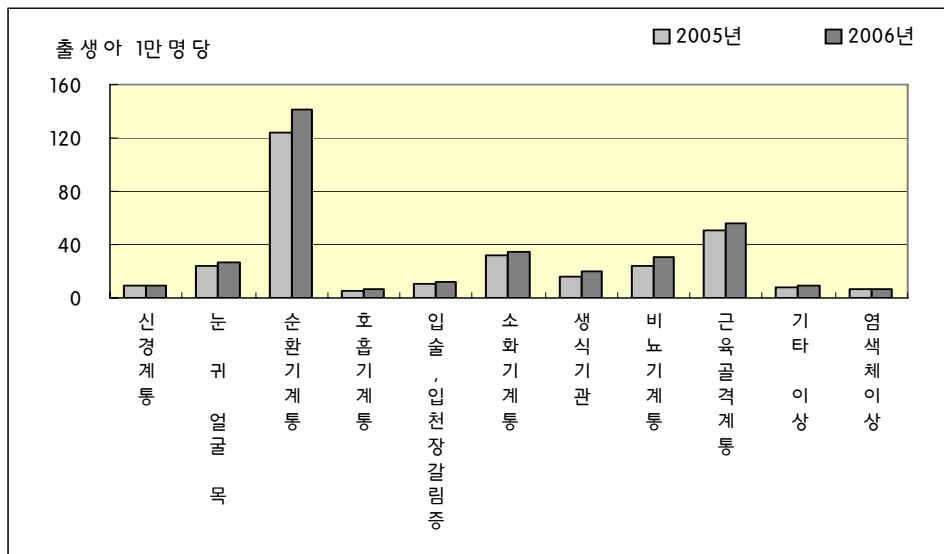


## 나. 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상

2005년과 2006년 출생아의 1만명당 선천성이상 유병률은 각각 272.9과 314.7로서, 2005년에 비해 2006년에 15.3%포인트 증가하였다. 한편, 69개 주요 질환의 유병률은 2005년과 2006년에 각각 186.1과 215.15로서 2005년에 비해 2006년에 15.6%포인트 증가하였다(표 3-9~3-10 참조).

신체부위 및 기관별로는 순환기계통 선천성이상의 유병률이 가장 높았으며, 다음으로 근육골격계통, 소화기계통, 비뇨기계통 선천성이상의 순으로 유병률이 높게 나타났다. 신체부위 및 기관별 출생아유병률은 달리 분류되지 않은 염색체 이상(Q90-Q99)을 제외하고는 2005년에 비해 2006년에 전반적으로 증가하였다(그림 3-4 참조).

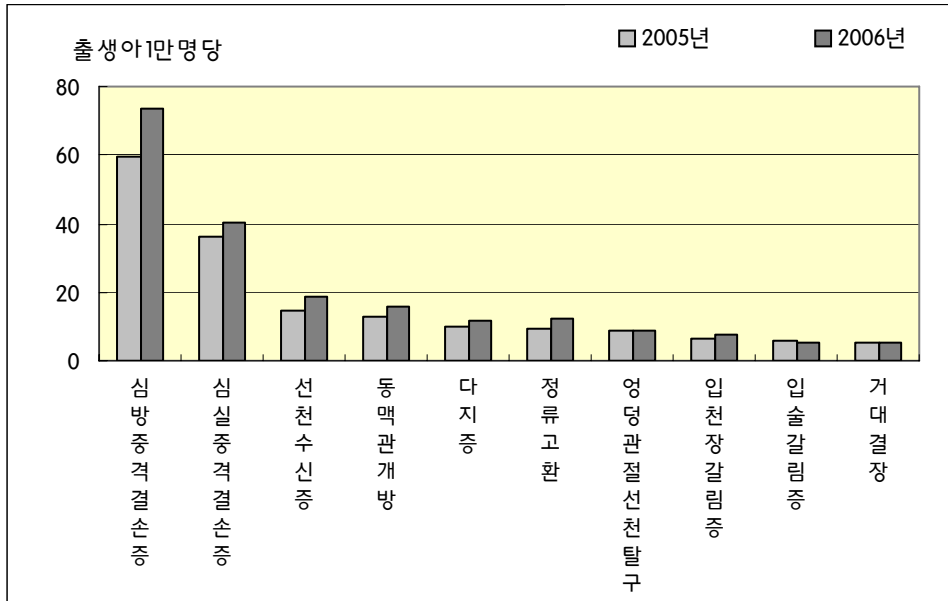
[그림 3-4] 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아: 중분류별



질환별로는 순환기계통의 심방중격결손증과 심실중격결손증의 출생아유병률이 각 기 1순위와 2순위로 기타 질환에 비해 2배 이상 높은 수준을 나타냈다. 따라서 이들 2대 질환의 유병계층에서 전반적으로 선천성이상 유병률이 높게 나타날 것으로 예상된다.

그밖에도 출생아유병률 순위에 따른 10대 질환에는 순환기계통의 동맥관개방, 비뇨생식기계의 정류고환과 선천수신증, 근육골격계의 엉덩관절선천탈구와 다지증, 소화기계통의 거대결장, 안면계통의 입천장갈림증과 입술갈림증이 포함되고 있다(표 3-9~3-12, 그림 3-5 참조).

[그림 3-5] 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상



〈표 3-9〉 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상, 2005년

(단위: 명, 출생아/출산아 1만명당)

순위	질환명	출생아		출산아(출생, 사산)	
		환아수	유병률	환아수	유병률
1	심방중격결손증(ASD)	2,591	59.56	2,593	59.25
2	심실중격결손증(VSD)	1,570	36.09	1,584	36.2
3	선천수신증(Hydronephrosis)	638	14.67	641	14.65
4	동맥관개방(PDA) <sup>1)</sup>	565	12.99	566	12.93
5	다지증(Polydactyly)	431	9.91	432	9.87
6	정류고환(Undescended testis) <sup>2)</sup>	415	9.54	415	9.48
7	엉덩관절선천탈구(hip dislocation)	377	8.67	378	8.64
8	입천장갈림증(without cleft lip)	268	6.16	276	6.31
9	입술갈림증(with or without cleft palate)	252	5.79	271	6.19
10	거대결장	227	5.22	227	5.19

주: 1) 출생(산)시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈표 3-10〉 출생아유병률 순위별 10대 선천성이상, 2006년

(단위: 명, 출생아/출산아 1만명당)

순위	질환명	출생아		출산아(출생, 사산)	
		환아수	유병률	환아수	유병률
1	심방중격결손증(ASD)	3,289	73.39	3,289	72.98
2	심실중격결손증(VSD)	1,818	40.57	1,829	40.59
3	선천수신증(Hydronephrosis)	839	18.72	848	18.82
4	동맥관개방(PDA) <sup>1)</sup>	709	15.82	709	15.73
5	정류고환(Undescended testis) <sup>2)</sup>	551	12.29	551	12.23
6	다지증(Polydactyly)	527	11.76	529	11.74
7	엉덩관절선천탈구(hip dislocation)	387	8.64	387	8.59
8	입천장갈림증(without cleft lip)	336	7.50	339	7.52
9	합지증	257	5.73	260	5.77
10	입술갈림증(with or without cleft palate)	236	5.27	255	5.66

주: 1) 출생(산)시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈표 3-11〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아

(단위: 명, 출생아/출산아 1만명당)

질 병 명	ICD-10	유병자수		유병률	
		출생아	사산아	출생아 유병률	출산아 유병률
전체 질환	Q00-Q99	11,872	297	272.9	278.1
69개 주요 질환		8,096	163	186.10	188.73
신경계통의 선천성이상	Q00-Q07	397	64	9.13	10.53
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	7	11	0.16	0.41
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	113	4	2.60	2.67
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	16	3	0.37	0.43
소두증(Microcephaly)	Q02	42	3	0.97	1.03
후각뇌결여증, 통양뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	28	10	0.64	0.87
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	99	19	2.28	2.70
눈, 귀, 얼굴 및 목의 선천성이상	Q10-18	1069	2	24.57	24.47
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	3	0	0.07	0.07
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	11	0	0.25	0.25
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	69	0	1.59	1.58
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	7	0	0.16	0.16
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	21	0	0.48	0.48
무이증(Anotia)	Q16.0	6	0	0.14	0.14
소이증(Microtia)	Q17.2	60	0	1.38	1.37
입술갈림증 및 입천장갈림증	Q35-Q37	463	24	10.64	11.13
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	268	8	6.16	6.31
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	252	19	5.79	6.19
호흡기계통의 선천성이상	Q30-Q34	222	16	5.10	5.44
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	10	0	0.23	0.23
순환기계통의 선천성이상	Q20-Q28	5393	68	123.97	124.79
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	7	0	0.16	0.16
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	73	1	1.68	1.69
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	18	1	0.41	0.43
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	198	3	4.55	4.59
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	1,570	14	36.09	36.20
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	2,591	2	59.56	59.25
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	211	0	4.85	4.82
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	6	0	0.14	0.14
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	10	1	0.23	0.25
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	15	1	0.34	0.37
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	565	1	12.99	12.93
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	114	0	2.62	2.61
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	21	0	0.48	0.48
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	35	0	0.80	0.80
소화기계통의 기타 선천성이상	Q38-Q45	1373	11	31.56	31.63
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia/stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	64	0	1.47	1.46
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	184	1	4.23	4.23
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	88	2	2.02	2.06
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	33	2	0.76	0.80
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	55	0	1.26	1.26
거대결장(Hirschsprung's disease(congenital megacolon))	Q43.1	227	0	5.22	5.19

질 병 명	ICD-10	유병지수		유병률	
		출생아	사산아	출생아 유병률	출산아 유병률
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	59	0	1.36	1.35
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	5	0	0.11	0.11
생식기관의 선천성이상	Q50-Q56	690	2	15.86	15.81
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	415	0	9.54	9.48
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	137	0	3.15	3.13
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	26	0	0.60	0.59
비뇨기계통의 선천성이상	Q60-Q64	1037	21	23.84	24.18
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	59	4	1.36	1.44
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	28	1	0.64	0.66
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	118	5	2.71	2.81
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	819	3	18.83	18.78
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	638	3	14.67	14.65
근육골격계통의 선천성이상 및 변형	Q65-Q79	2177	27	50.04	50.36
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	23	1	0.53	0.55
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	15	0	0.34	0.34
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	44	1	1.01	1.03
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	377	1	8.67	8.64
내반족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	61	0	1.40	1.39
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	51	2	1.17	1.21
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	431	1	9.91	9.87
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	204	1	4.69	4.68
다발성관절만곡증(Arthrogyryposis multiplex congenital)	Q74.3	16	1	0.37	0.39
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	74	0	1.70	1.69
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	14	6	0.32	0.46
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	26	2	0.60	0.64
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	8	2	0.18	0.23
기타 선천성이상	Q80-Q89	365	39	8.39	9.23
달리 분류되지 않은 염색체 이상	Q90-Q99	278	65	6.39	7.84
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	3	2	0.07	0.11
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	13	9	0.30	0.50
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	167	32	3.84	4.55
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	11	4	0.25	0.34
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	3	1	0.07	0.09
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	1	0	0.02	0.02
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	6	0	0.14	0.14

주: 1) 출생(산)시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 2005년 출생아 435,031명, 사산아 2,585명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-12〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아

(단위: 명, 출생아/출산아 1만명당)

질 병 명	ICD-10	유병자수		유병률	
		출생아	사산아	출생아 유병률	출산아 유병률
전체 질환	Q00-Q99	14,104	344	314.7	320.6
69개 주요 질환		9,642	187	215.15	218.11
신경계통의 선천성이상	Q00-Q07	443	63	9.89	11.23
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	8	2	0.18	0.22
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	113	5	2.52	2.62
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	12	2	0.27	0.31
소두증(Microcephaly)	Q02	60	1	1.34	1.35
후각뇌결여증, 통양뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	34	10	0.76	0.98
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	92	19	2.05	2.46
눈, 귀, 얼굴 및 목의 선천성이상	Q10-18	1198	2	26.73	26.63
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	2	1	0.04	0.07
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	21	0	0.47	0.47
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	52	0	1.16	1.15
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	2	0	0.04	0.04
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	23	0	0.51	0.51
무이증(Anotia)	Q16.0	10	0	0.22	0.22
소이증(Microtia)	Q17.2	66	0	1.47	1.46
입술갈림증 및 입천장갈림증	Q35-Q37	517	20	11.54	11.92
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	336	3	7.50	7.52
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	236	19	5.27	5.66
호흡기계통의 선천성이상	Q30-Q34	293	12	6.54	6.77
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	12	0	0.27	0.27
순환기계통의 선천성이상	Q20-Q28	6337	88	141.40	142.57
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	12	0	0.27	0.27
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	66	5	1.47	1.58
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	11	1	0.25	0.27
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	173	7	3.86	3.99
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	1,818	11	40.57	40.59
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	3,289	0	73.39	72.98
폐동맥관막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	219	2	4.89	4.90
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	2	0	0.04	0.04
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	10	2	0.22	0.27
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	10	3	0.22	0.29
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	709	0	15.82	15.73
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	108	0	2.41	2.40
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	20	0	0.45	0.44
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	39	1	0.87	0.89
소화기계통의 기타 선천성이상	Q38-Q45	1537	16	34.30	34.46
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia/stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	47	2	1.05	1.09
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	137	2	3.06	3.08
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	101	2	2.25	2.29
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	39	1	0.87	0.89
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	64	1	1.43	1.44

질 병 명	ICD-10	유병자수		유병률	
		출생아	사산아	출생아 유병률	출산아 유병률
거대결장(Hirschsprung's disease(congenital megacolon))	Q43.1	227	0	5.07	5.04
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	69	0	1.54	1.53
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	6	0	0.13	0.13
생식기관의 선천성이상	Q50-Q56	915	0	20.42	20.30
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	551	0	12.29	12.23
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	178	0	3.97	3.95
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	33	0	0.74	0.73
비뇨기계통의 선천성이상	Q60-Q64	1389	24	30.99	31.35
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	70	6	1.56	1.69
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	2	0	0.04	0.04
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	1	1	0.02	0.04
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	37	1	0.83	0.84
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	176	7	3.93	4.06
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	1,078	9	24.05	24.12
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	839	9	18.72	18.82
근육골격계통의 선천성이상 및 변형	Q65-Q79	2508	43	55.96	56.61
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	19	2	0.42	0.47
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	21	1	0.47	0.49
사지감소성결손Total Limb reduction defects(include unspecified)	Q71.0-Q71.9, Q72.0-Q72.9, Q73.0-Q73.8	44	4	0.98	1.07
영덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	387	0	8.64	8.59
내반족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	59	0	1.32	1.31
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	55	9	1.23	1.42
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	527	2	11.76	11.74
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	257	3	5.73	5.77
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	13	0	0.29	0.29
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	93	0	2.08	2.06
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	2	1	0.04	0.07
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	13	4	0.29	0.38
배꼽탈출(중)(Omphalocele)	Q79.2	29	3	0.65	0.71
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	14	0	0.31	0.31
기타 선천성이상	Q80-Q89	421	38	9.39	10.19
달리 분류되지 않은 염색체 이상	Q90-Q99	279	78	6.23	7.92
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	3	1	0.07	0.09
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	7	14	0.16	0.47
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	160	36	3.57	4.35
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	13	4	0.29	0.38
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	7	2	0.16	0.20
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	2	1	0.04	0.07
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	6	0	0.13	0.13

주: 1) 출생(산)시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 2006년 출생아 448,153명, 사산아 2,494명

우리나라 모자보건사업 관리 대상

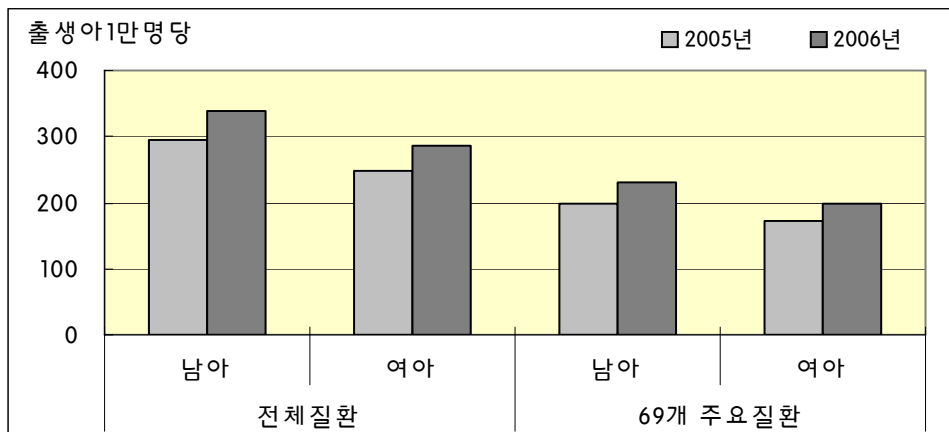
OECD 2006년 통계제출 요구 대상

#### 다. 성별 선천성이상 유병률

2005년과 2006년 출생아의 성별 1만명당 선천성이상 유병률은 남아의 경우 각각 295.1과 339.7이며 여아의 경우 각각 248.6과 287.6으로, 남아가 여아보다 높은 가운데 2005년에 비해 2006년에 남이는 15.1%포인트, 여아는 15.7%포인트 증가한 것으로 나타났다.

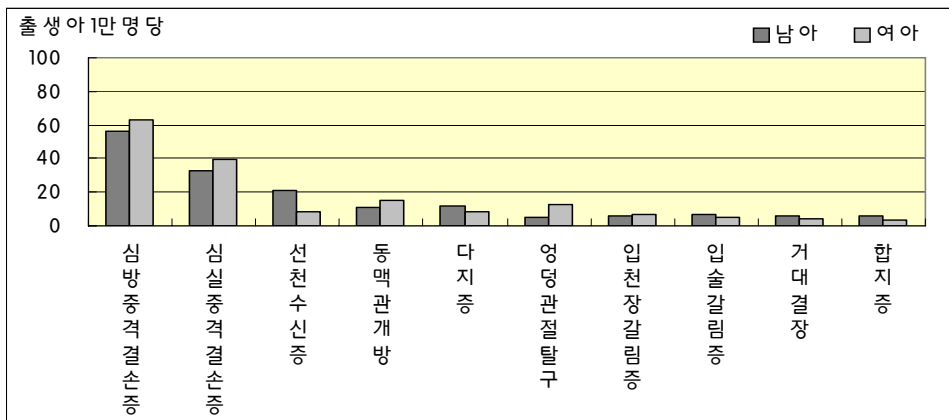
하지만, 유병률 순위에 따른 10대 선천성이상(정류고환 제외)의 경우, 질환에 따라 성별 유병률이 다른 양상을 나타냈다. 순환기계통의 심방중격결손증, 심실중격결손증, 동맥관개방과 근육골격계통의 엉덩관절선천탈구, 그리고 입천장갈림증의 출생아유병률은 남아보다 여아에서 높은 수준을 보였으며, 남아에서는 비뇨생식기계의 선천수신증, 소화기계통의 거대결장, 근육골격계통의 합지증과 다지증, 그리고 입술 갈림증의 출생아유병률이 여아보다 높았다(표 3-13~3-14, 그림 3-6~3-8 참조).

[그림 3-6] 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 성별

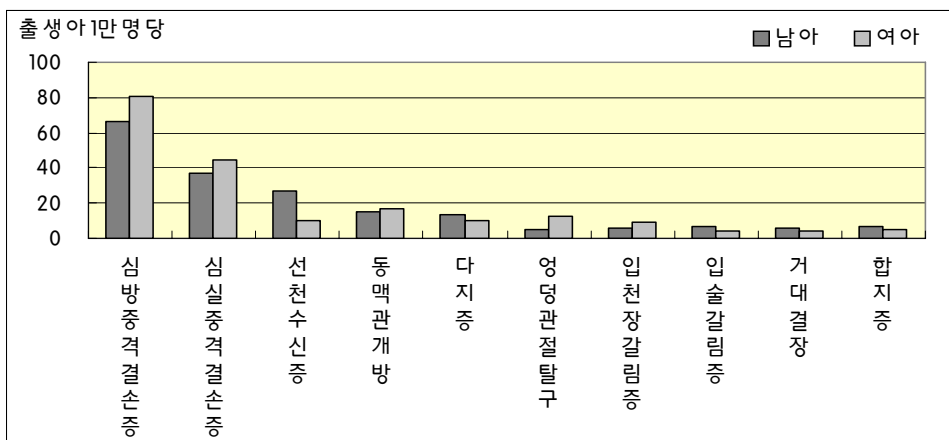




[그림 3-7] 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 성별



[그림 3-8] 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 성별



〈표 3-13〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 성별

(단위: 명, 출생아 1만명당)

주요 선천성이상	ICD-10	유병자수		유병률 <sup>1)</sup>	
		남아	여아	남아	여아
전체 질환	Q00-Q99	6,660	5,205	295.10	248.63
69개 주요 질환		4,473	3,620	198.20	172.92
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	2	5	0.09	0.24
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	53	60	2.35	2.87
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	9	7	0.40	0.33
소두증(Microcephaly)	Q02	21	21	0.93	1.00
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	18	10	0.80	0.48
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	62	37	2.75	1.77
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	2	1	0.09	0.05
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	5	6	0.22	0.29
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	31	38	1.37	1.82
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	5	2	0.22	0.10
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	15	6	0.66	0.29
무이증(Anotia)	Q16.0	3	3	0.13	0.14
소이증(Microtia)	Q17.2	36	24	1.60	1.15
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	124	144	5.49	6.88
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	146	106	6.47	5.06
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	7	3	0.31	0.14
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	5	2	0.22	0.10
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	48	25	2.13	1.19
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	11	7	0.49	0.33
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	110	88	4.87	4.20
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	738	832	32.70	39.74
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1,273	1,318	56.41	62.96
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	100	111	4.43	5.30
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	2	4	0.09	0.19
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	3	7	0.13	0.33
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	8	7	0.35	0.33
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	255	310	11.30	14.81
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	71	43	3.15	2.05
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	13	8	0.58	0.38
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	20	15	0.89	0.72
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	38	25	1.68	1.19
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	113	71	5.01	3.39
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	46	42	2.04	2.01
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	18	15	0.80	0.72

주요 선천성이상	ICD-10	유병자수		유병률 <sup>1)</sup>	
		남아	여아	남아	여아
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	28	27	1.24	1.29
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	134	93	5.94	4.44
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	26	33	1.15	1.58
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	3	2	0.13	0.10
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	23	36	1.02	1.72
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	136	1	6.03	0.05
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	15	13	0.66	0.62
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	60	58	2.66	2.77
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	16	10	0.71	0.48
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	415	0	18.39	0.00
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	588	231	26.05	11.03
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	468	170	20.74	8.12
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	11	12	0.49	0.57
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	5	10	0.22	0.48
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	20	24	0.89	1.15
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	109	268	4.83	12.80
내반족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	33	28	1.46	1.34
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	25	25	1.11	1.19
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	261	170	11.56	8.12
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	130	74	5.76	3.53
다발성관절만곡증(Arthrogyryposis multiplex congenital)	Q74.3	6	10	0.27	0.48
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	44	30	1.95	1.43
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	6	8	0.27	0.38
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	18	8	0.80	0.38
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	2	6	0.09	0.29
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	2	1	0.09	0.05
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	7	6	0.31	0.29
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	105	61	4.65	2.91
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	2	9	0.09	0.43
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	2	1	0.09	0.05
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	1	0.00	0.05
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	1	5	0.04	0.24

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(전체질환 7명, 69개 주요질환 3명)

우리나라 모자보건사업 관리 대상

OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-14〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 성별

(단위: 명, 출생아 1만명당)

주요 선천성이상	ICD-10	유병자수		유병률 <sup>1)</sup>	
		남아	여아	남아	여아
전체 질환	Q00-Q99	7,887	6,211	339.70	287.57
69개 주요 질환		5,358	4,280	230.78	198.17
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	3	5	0.13	0.23
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	51	62	2.20	2.87
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	6	6	0.26	0.28
소두증(Microcephaly)	Q02	31	29	1.34	1.34
후각뇌결여증, 통완뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	20	14	0.86	0.65
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	47	45	2.02	2.08
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	1	1	0.04	0.05
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	12	9	0.52	0.42
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	23	29	0.99	1.34
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	1	1	0.04	0.05
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	12	11	0.52	0.51
무이증(Anotia)	Q16.0	7	3	0.30	0.14
소이증(Microtia)	Q17.2	43	23	1.85	1.06
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	138	198	5.94	9.17
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	149	87	6.42	4.03
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	7	5	0.30	0.23
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	8	4	0.34	0.19
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	47	19	2.02	0.88
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	8	3	0.34	0.14
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	87	86	3.75	3.98
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	853	965	36.74	44.68
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1543	1744	66.46	80.75
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	106	113	4.57	5.23
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	1	1	0.04	0.05
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	5	5	0.22	0.23
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	7	3	0.30	0.14
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	344	365	14.82	16.90
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	65	43	2.80	1.99
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	12	8	0.52	0.37
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	25	14	1.08	0.65
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	33	14	1.42	0.65
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	78	59	3.36	2.73
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	56	45	2.41	2.08
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	26	13	1.12	0.60
가타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	31	33	1.34	1.53

주요 선천성이상	ICD-10	유병자수		유병률 <sup>1)</sup>	
		남아	여아	남아	여아
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	144	83	6.20	3.84
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	41	28	1.77	1.30
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	5	1	0.22	0.05
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	32	38	1.38	1.76
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	178	0	7.67	0.00
요도상열(Epispadias)	Q64.0	2	0	0.09	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	1	0	0.04	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	15	22	0.65	1.02
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	96	80	4.13	3.70
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	22	11	0.95	0.51
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	549	2	23.65	0.09
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	794	284	34.20	13.15
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	619	220	26.66	10.19
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	10	9	0.43	0.42
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	11	10	0.47	0.46
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	25	19	1.08	0.88
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	114	273	4.91	12.64
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	35	24	1.51	1.11
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	29	25	1.25	1.16
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	315	212	13.57	9.82
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	153	104	6.59	4.82
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	7	6	0.30	0.28
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	49	44	2.11	2.04
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	1	1	0.04	0.05
연골형성성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	8	5	0.34	0.23
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	14	15	0.60	0.69
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	6	8	0.26	0.37
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	1	2	0.04	0.09
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	6	0.04	0.28
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	80	80	3.45	3.70
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	5	7	0.22	0.32
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	7	0	0.30	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	1	1	0.04	0.05
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	3	3	0.13	0.14

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(전체질환 6명, 69개 주요질환 4명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

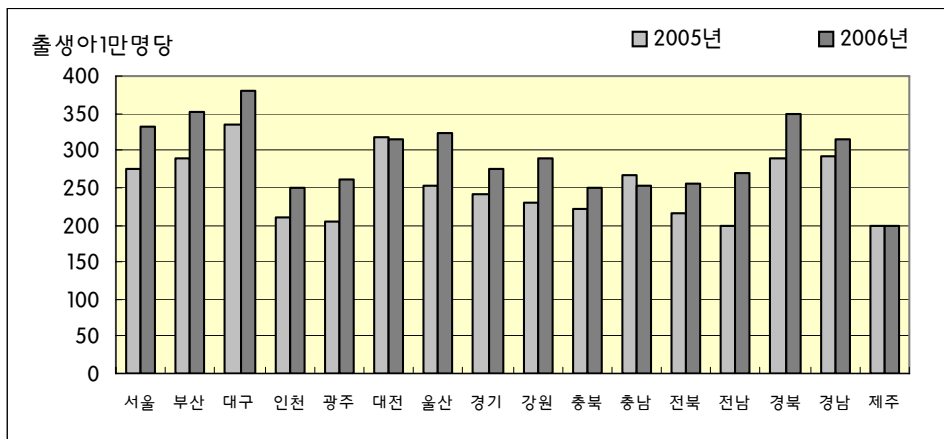
■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

## 라. 지역별 선천성이상 유병률

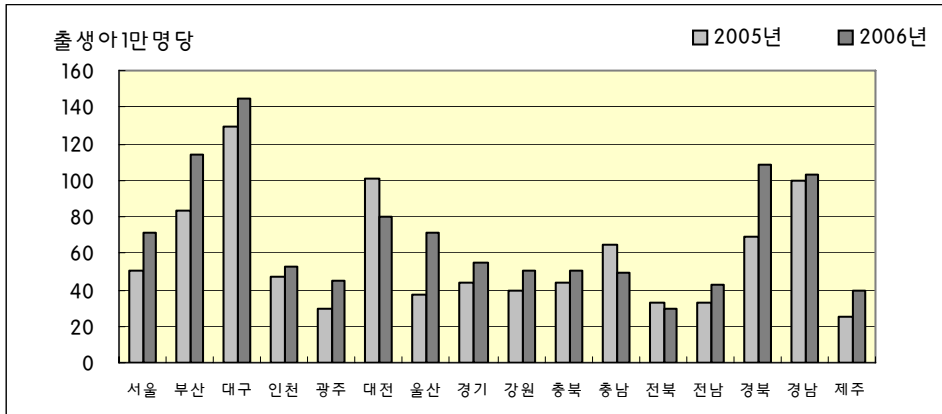
2005~2006년 출생아의 지역별 1만명당 선천성이상 유병률은 대구광역시에서 가장 높고 제주특별자치도에서 가장 낮았으며, 이들 두 지역 간 차이는 비교적 큰 폭으로 나타났다(표 3-15~3-30 참조).

하지만, 유병률 순위에 따른 5대 선천성이상의 경우, 질환에 따라 지역별 유병률이 다소 다른 양상을 나타냈다. 심방중격결손증은 대구광역시, 부산광역시, 경상남도, 경상북도 등 영남지역의 출생아유병률이 비교적 높았으며 광주광역시, 전라북도, 전라남도 등 호남지역의 출생아유병률이 비교적 낮았다. 심실중격결손증은 부산광역시에서 가장 높고 충청북도에서 낮았으나 지역 간 큰 차이는 보이지 않았다. 선천수신증은 대전광역시와 전라북도에서 가장 높고 동맥관개방은 강원도에서 가장 높았으며 두 질환 모두 제주특별자치도에서 매우 낮았다. 정류고환은 서울특별시에서 가장 높았으며 충청남도에서 가장 낮았다(표 3-15~3-30, 그림 3-9~3-14 참조).

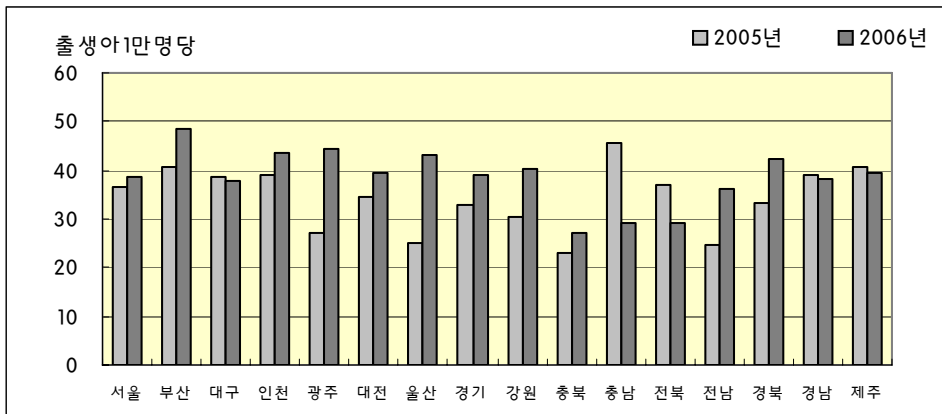
[그림 3-9] 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별, 전체질환



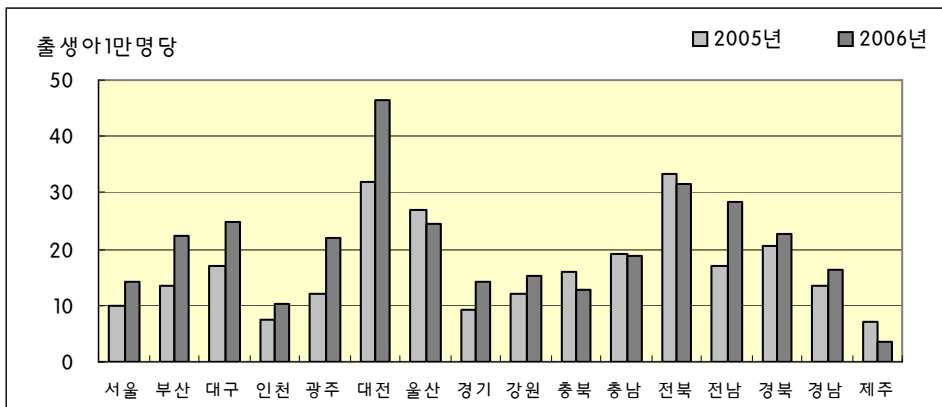
[그림 3-10] 심방중격결손증 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별



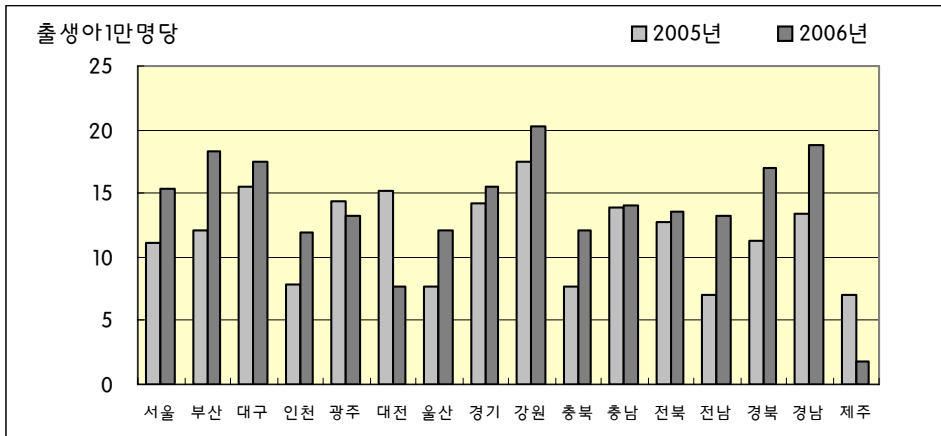
[그림 3-11] 심실중격결손증 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별



[그림 3-12] 선천수신증 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별

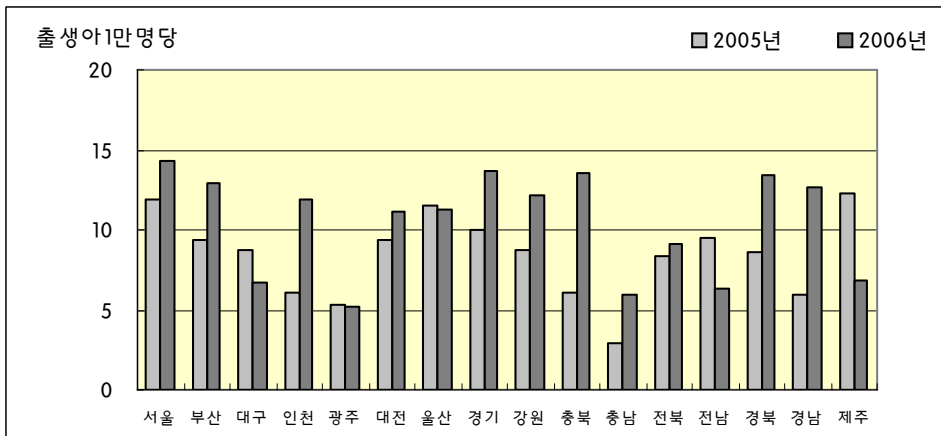


[그림 3-13] 동맥관개방<sup>1)</sup> 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별



주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

[그림 3-14] 정류고환<sup>1)</sup> 유병률: 2005~2006년 출생아, 광역시도별



주: 1) 임신주수 36주 이상



〈표 3-15〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 서울특별시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	293.24	255.57	275.34	354.31	310.69	333.32
69개 주요 질환		190.80	168.53	180.02	233.56	204.09	219.30
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.21	0.22	0.22
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	4.11	2.77	3.46	2.92	2.67	2.80
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.65	0.46	0.56	0.21	0.45	0.32
소두증(Microcephaly)	Q02	0.43	0.92	0.67	1.25	1.56	1.40
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.22	0.92	0.56	1.04	0.67	0.86
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2.60	2.31	2.46	1.25	2.67	1.94
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.22	0.11
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.43	0.00	0.22	0.83	0.89	0.86
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.52	1.85	1.68	1.04	1.34	1.18
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.43	0.23	0.34	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.43	0.23	0.34	1.25	0.22	0.75
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.21	0.00	0.11
소이증(Microtia)	Q17.2	1.52	1.39	1.45	2.71	1.78	2.26
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.76	6.46	5.59	6.26	9.35	7.75
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	6.71	4.62	5.70	6.26	4.23	5.28
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.65	0.23	0.45	0.83	0.22	0.54
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.43	0.00	0.22	0.42	0.00	0.22
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	2.38	2.31	2.35	1.67	0.89	1.29
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.23	0.11	0.42	0.45	0.43
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3.25	3.69	3.46	4.80	4.67	4.74
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	34.22	39.02	36.54	33.16	44.29	38.54
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	47.65	54.02	50.73	65.90	77.67	71.59
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.55	5.54	5.03	3.96	5.79	4.84
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.22	0.00	0.11	0.00	0.00	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.46	0.22	0.21	0.22	0.22
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.43	0.00	0.22	0.42	0.00	0.22
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	10.40	12.01	11.17	14.81	16.02	15.40
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	5.41	2.31	3.91	3.13	2.23	2.69
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.22	0.92	0.56	0.83	0.45	0.65
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.22	0.46	0.34	0.83	0.67	0.75
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.08	0.69	0.89	1.67	1.34	1.51
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.33	2.77	3.58	3.75	3.34	3.55
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.30	2.31	1.79	2.50	2.23	2.37
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.43	0.69	0.56	1.25	0.67	0.97
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.87	1.62	1.23	1.25	1.78	1.51

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5.85	6.70	6.26	4.38	4.45	4.41
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.08	1.62	1.34	2.50	1.34	1.94
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.23	0.11	0.21	0.00	0.11
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1.73	1.39	1.56	1.25	1.11	1.18
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	7.15	0.23	3.80	8.97	0.00	4.63
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.21	0.00	0.11
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1.08	0.92	1.01	0.63	0.67	0.65
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	3.90	3.69	3.80	3.75	4.90	4.31
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.43	0.23	0.34	1.46	0.89	1.18
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	22.96	0.00	11.85	27.32	0.00	14.32
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	21.44	9.47	15.64	31.07	14.02	22.82
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	13.86	5.77	9.95	19.60	8.46	14.21
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.22	0.69	0.45	0.21	0.67	0.43
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.92	0.45	0.42	0.45	0.43
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, Q72.0-Q72.9, Q73.0-Q73.8	0.43	1.62	1.01	0.83	1.11	0.97
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	7.36	17.32	12.18	7.09	17.36	12.06
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.08	0.69	0.89	1.04	0.89	0.97
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.87	1.15	1.01	2.29	1.56	1.94
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	13.86	8.77	11.40	12.51	9.12	10.87
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	6.28	2.77	4.58	6.46	4.45	5.49
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.22	0.46	0.34	0.83	0.22	0.54
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.52	2.77	2.12	2.29	2.45	2.37
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.22	0.46	0.34	0.42	0.22	0.32
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.87	0.69	0.78	1.25	0.89	1.08
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.43	0.23	0.34	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.23	0.11	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.22	0.11
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3.47	2.77	3.13	3.96	3.12	3.55
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.46	0.22	0.42	0.45	0.43
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.23	0.11	0.42	0.00	0.22
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.22	0.11
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.23	0.11	0.21	0.22	0.22

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 서울특별시 총출생아: 2005년 남아 46,174명, 여아 43,315명; 2006년 남아 47,953명, 여아 44,932명

\* 무응답 제외(2005년 2명, 2006년 1명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-16〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 부산광역시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	305.05	271.85	289.04	375.47	327.24	352.05
69개 주요 질환		220.06	192.09	206.57	265.71	247.83	257.03
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.76	0.81	0.79	1.51	1.60	1.56
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.81	0.39	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	0.00	0.00	0.76	0.80	0.78
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0.76	1.63	1.18	2.27	1.60	1.95
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.76	0.81	0.79	1.51	0.00	0.78
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	3.04	2.44	2.75	0.76	2.41	1.56
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.76	0.00	0.39	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.81	0.39	0.00	1.60	0.78
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.76	0.00	0.39	0.76	0.00	0.39
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	3.79	5.70	4.71	6.06	4.01	5.06
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.31	3.26	4.32	7.57	4.01	5.84
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.52	0.00	0.79	0.76	0.80	0.78
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1.52	0.00	0.79	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	7.59	4.88	6.28	5.30	4.01	4.67
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	34.91	47.21	40.84	46.93	50.53	48.68
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	87.27	78.14	82.86	105.98	123.52	114.49
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	6.07	8.14	7.07	6.06	10.43	8.18
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.81	0.39	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1.52	0.00	0.79	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	10.62	13.84	12.17	12.11	24.86	18.30
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.76	2.44	1.57	2.27	2.41	2.34
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.76	0.81	0.79	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.76	0.81	0.79	3.03	0.00	1.56
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.00	0.81	0.39	2.27	0.80	1.56
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	6.07	0.81	3.53	6.06	1.60	3.89
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	5.31	0.81	3.14	3.79	4.81	4.28
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1.52	0.00	0.79	1.51	2.41	1.95
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	3.79	0.81	2.36	2.27	2.41	2.34

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	6.07	3.26	4.71	5.30	4.81	5.06
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.52	1.63	1.57	3.03	0.80	1.95
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1.52	0.81	1.18	1.51	4.01	2.73
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	6.83	0.00	3.53	8.33	0.00	4.28
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.76	2.44	1.57	0.00	0.80	0.39
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	1.52	4.07	2.75	0.76	4.81	2.73
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1.52	0.81	1.18	0.00	0.00	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	18.21	0.00	9.43	24.98	0.00	12.85
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	18.97	13.02	16.10	33.31	18.45	26.09
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	15.94	10.58	13.35	27.25	16.84	22.20
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.76	0.00	0.39	0.76	0.00	0.39
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.76	0.00	0.39	0.00	1.60	0.78
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.52	0.00	0.79	0.76	1.60	1.17
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	6.07	13.84	9.82	6.81	17.65	12.07
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.76	1.63	1.18	1.51	0.00	0.78
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.76	0.00	0.39	0.00	0.00	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	14.42	11.40	12.96	14.38	9.62	12.07
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	5.31	4.88	5.11	8.33	5.61	7.01
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.81	0.39	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.76	0.81	0.79	0.76	0.80	0.78
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.76	0.00	0.39	0.00	0.80	0.39
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.81	0.39	0.00	2.41	1.17
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.76	0.00	0.39	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	7.59	4.88	6.28	3.03	8.82	5.84
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.81	0.39	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 부산광역시 총출생아: 2005년 남아 13,178명, 여아 12,286명; 2006년 남아 13,210명, 여아 12,468명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-17〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 대구광역시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	365.39	298.61	333.70	411.74	344.68	379.71
69개 주요 질환		258.63	226.25	243.27	282.06	260.84	271.93
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.92	0.00	0.48	0.00	3.11	1.45
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	1.02	0.48	0.00	3.11	1.45
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1.84	1.02	1.45	1.89	0.00	0.97
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3.68	1.02	2.42	0.95	2.07	1.45
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	1.02	0.48	1.89	3.11	2.42
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.95	0.00	0.48
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	2.76	2.04	2.42	2.84	0.00	1.45
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6.44	9.17	7.74	2.84	7.25	4.84
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	8.28	3.06	5.80	7.57	6.21	6.77
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.92	0.00	0.48	0.95	0.00	0.48
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.84	0.00	0.97	0.95	0.00	0.48
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.92	0.00	0.48	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4.60	1.02	2.90	4.73	5.18	4.84
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	34.97	42.80	38.69	36.91	40.37	37.72
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	121.49	138.61	129.61	127.78	169.75	144.61
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.60	6.11	5.32	5.68	9.32	7.25
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	1.04	0.48
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.92	0.00	0.48	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	12.89	18.34	15.48	10.41	25.88	17.41
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1.84	2.04	1.93	0.95	0.00	0.48
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.92	0.00	0.48	1.89	0.00	0.97
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.92	0.00	0.48	1.89	0.00	0.97
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.84	3.06	2.42	0.00	1.04	0.48
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	5.52	6.11	5.80	4.73	2.07	3.39
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2.76	1.02	1.93	3.79	1.04	2.42
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.92	1.02	0.97	0.95	1.04	0.97
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.84	0.00	0.97	2.84	0.00	1.45

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	3.68	4.08	3.87	8.52	3.11	5.80
쓸개관폐쇄(Atrisia of bile duct)	Q44.2	3.68	1.02	2.42	0.95	2.07	1.45
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1.84	2.04	1.93	0.95	0.00	0.48
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	5.52	0.00	2.90	4.73	0.00	2.42
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.95	2.07	1.45
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	1.84	3.06	2.42	3.79	2.07	2.90
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.92	0.00	0.48	2.84	1.04	1.93
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	16.57	0.00	8.71	13.25	0.00	6.77
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	28.53	12.23	20.80	42.59	17.60	29.99
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	24.85	8.15	16.93	35.97	13.46	24.67
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.92	0.00	0.48	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	1.02	0.48	0.00	0.00	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.84	1.02	1.45	0.00	0.00	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1.84	16.31	8.71	8.52	14.49	11.12
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	4.60	1.02	2.90	0.00	2.07	0.97
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.92	1.02	0.97	0.00	0.00	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	4.60	3.06	3.87	16.09	4.14	10.16
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	8.28	3.06	5.80	8.52	2.07	5.32
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	2.04	0.97	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	3.68	1.02	2.42	3.79	1.04	2.42
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.92	1.02	0.97	0.00	1.04	0.48
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.95	0.00	0.48
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	5.52	3.06	4.35	1.89	1.04	1.45
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.95	0.00	0.48
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 대구광역시 총출생아: 2005년 남아 10,865명, 여아 9,812명; 2006년 남아 10,565명, 여아 9,661명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-18〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 인천광역시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	222.64	198.06	210.73	263.42	236.05	250.17
69개 주요 질환		152.96	139.28	146.33	186.86	159.71	173.72
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.70	4.52	3.07	2.47	2.63	2.55
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.88	0.42
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	0.90	0.44	1.65	0.00	0.85
후각뇌결여증, 통완뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	1.81	0.88	0.82	1.76	1.27
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2.55	0.90	1.75	0.82	0.00	0.42
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.88	0.42
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.85	0.90	0.88	0.82	2.63	1.70
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.82	0.00	0.42
소이증(Microtia)	Q17.2	3.40	0.90	2.19	2.47	3.51	2.97
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	3.40	5.43	4.38	2.47	6.14	4.25
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	3.40	2.71	3.07	7.41	0.88	4.25
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.88	0.42
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	3.40	0.90	2.19	1.65	0.88	1.27
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.85	0.00	0.44	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3.40	2.71	3.07	6.59	1.76	4.25
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	29.74	48.84	38.99	36.22	51.77	43.75
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	44.19	49.74	46.88	37.04	68.45	52.24
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	5.10	1.81	3.50	4.12	2.63	3.40
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.85	0.90	0.88	0.00	0.88	0.42
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.88	0.42
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.82	0.00	0.42
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	4.25	11.76	7.89	13.17	10.53	11.89
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.55	0.00	1.31	4.12	0.88	2.55
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.90	0.44	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.85	0.00	0.44	0.82	1.76	1.27
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.55	0.90	1.75	2.47	1.76	2.12
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	5.10	6.33	5.70	1.65	1.76	1.70
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2.55	2.71	2.63	0.82	0.00	0.42
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.85	0.90	0.88	0.00	0.00	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.70	1.81	1.75	0.82	0.00	0.42

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	2.55	3.62	3.07	9.88	5.27	7.65
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.70	1.81	1.75	0.82	0.88	0.85
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.85	0.00	0.44	0.82	2.63	1.70
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	6.80	0.00	3.50	9.88	0.00	5.10
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.85	0.00	0.44	1.65	0.88	1.27
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	3.40	0.90	2.19	4.94	3.51	4.25
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.85	0.90	0.88	0.82	0.00	0.42
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	11.90	0.00	6.13	23.05	0.00	11.89
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	14.45	4.52	9.64	21.40	7.02	14.44
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	12.75	1.81	7.45	16.46	3.51	10.19
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	0.82	0.00	0.42
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.85	0.00	0.44	0.82	0.00	0.42
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.85	0.00	0.44	1.65	0.00	0.85
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1.70	7.24	4.38	0.00	6.14	2.97
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.85	0.00	0.44	0.00	0.00	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.00	0.90	0.44	0.82	0.88	0.85
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	9.35	8.14	8.76	9.05	4.39	6.80
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	5.95	3.62	4.82	10.70	3.51	7.22
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.85	0.90	0.88	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.85	1.81	1.31	1.65	1.76	1.70
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.82	0.00	0.42
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.85	0.00	0.44	0.82	0.00	0.42
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	1.65	0.00	0.85
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.88	0.42
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.90	0.44	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0.85	2.71	1.75	2.47	3.51	2.97
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.88	0.42
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

\* 인천광역시 총출생아: 2005년 남아 11,768명, 여아 11,057명; 2006년 남아 12,148명, 여아 11,396명

우리나라 모자보건사업 관리 대상

OECD 2006년 통계제출 요구 대상



〈표 3-19〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 광주광역시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	243.94	163.47	205.61	267.45	251.85	260.02
69개 주요 질환		148.67	101.57	126.24	167.51	168.42	167.94
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	1.41	0.00	0.74
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.00	0.00	0.00	1.41	3.09	2.21
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	1.44	1.59	1.51	2.82	0.00	1.47
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2.89	1.59	2.27	1.41	0.00	0.74
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	1.41	0.00	0.74
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	4.33	0.00	2.27	0.00	0.00	0.00
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.00	1.55	0.74
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	0.00	0.00	1.41	1.55	1.47
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.33	1.59	3.02	7.04	10.82	8.84
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	4.33	0.00	2.27	2.82	1.55	2.21
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0.00	1.59	0.76	2.82	0.00	1.47
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4.33	1.59	3.02	2.82	3.09	2.95
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	23.09	31.74	27.21	36.60	52.53	44.20
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	33.20	25.39	29.48	38.01	52.53	44.93
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0.00	0.00	0.00	2.82	4.64	3.68
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	14.43	14.28	14.36	14.08	12.36	13.26
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	3.17	1.51	2.82	6.18	4.42
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	5.77	3.17	4.54	0.00	4.64	2.21
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0.00	3.17	1.51	2.82	1.55	2.21
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	0.00	0.00	2.82	0.00	1.47
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.00	3.17	1.51	0.00	1.55	0.74

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	7.22	4.76	6.05	5.63	6.18	5.89
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	0.00	0.00	1.41	0.00	0.74
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	0.00	0.00	1.41	1.55	1.47
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	5.77	0.00	3.02	7.04	0.00	3.68
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1.44	0.00	0.76	1.41	0.00	0.74
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	7.22	3.17	5.29	4.22	0.00	2.21
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	2.89	1.59	2.27	1.41	0.00	0.74
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	10.10	0.00	5.29	9.85	0.00	5.16
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	25.98	4.76	15.87	32.38	17.00	25.04
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	21.65	1.59	12.09	29.56	13.91	22.10
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	1.41	0.00	0.74
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	0.00	1.55	0.74
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	0.00	0.00	1.41	1.55	1.47
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2.89	4.76	3.78	1.41	7.73	4.42
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.44	1.59	1.51	0.00	0.00	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.00	0.00	0.00	0.00	3.09	1.47
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	4.33	1.59	3.02	2.82	6.18	4.42
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	7.22	3.17	5.29	7.04	4.64	5.89
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2.89	0.00	1.51	0.00	1.55	0.74
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.00	0.00	0.00	1.55	0.74
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	4.33	1.59	3.02	1.41	1.55	1.47
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	1.55	0.74
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	1.41	0.00	0.74
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 광주광역시 총출생아: 2005년 남아 6,928명, 여아 6,301명; 2006년 남아 7,104명, 여아 6,472명

우리나라 모자보건사업 관리 대상

OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-20〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 대전광역시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	350.97	282.81	318.11	356.72	268.65	314.80
69개 주요 질환		252.09	210.98	232.27	254.61	191.27	224.46
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	1.50	0.72	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2.79	0.00	1.44	1.33	5.84	3.47
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1.39	0.00	0.72	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	1.39	2.99	2.16	0.00	1.46	0.69
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	2.79	1.50	2.16	1.33	0.00	0.69
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	11.14	4.49	7.93	5.30	1.46	3.47
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	1.39	0.00	0.72	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	1.50	0.72	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	4.18	0.00	2.16	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	1.39	0.00	0.72	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	4.49	2.16	2.65	0.00	1.39
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.18	5.99	5.05	5.30	5.84	5.56
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	11.14	5.99	8.66	3.98	4.38	4.17
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	1.39	0.00	0.72	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.39	0.00	0.72	2.65	1.46	2.08
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4.18	4.49	4.33	2.65	5.84	4.17
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	25.07	44.89	34.62	39.78	39.42	39.61
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	98.89	103.25	100.99	70.28	90.52	79.92
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	5.57	8.98	7.21	2.65	5.84	4.17
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	1.50	0.72	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	13.93	16.46	15.15	5.30	10.22	7.64
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	0.00	0.00	2.65	0.00	1.39
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	4.18	0.00	2.16	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1.39	0.00	0.72	1.33	0.00	0.69
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.79	2.99	2.89	1.33	0.00	0.69
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	6.96	2.99	5.05	0.00	4.38	2.08
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.39	0.00	0.72	0.00	0.00	0.00
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1.39	0.00	0.72	0.00	0.00	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	6.96	4.49	5.77	11.93	4.38	8.34
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.39	1.50	1.44	0.00	0.00	0.00
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.79	1.50	2.16	1.33	2.92	2.08
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.79	0.00	1.44	3.98	0.00	2.08
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.00	1.46	0.69
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	0.00	4.49	2.16	6.63	2.92	4.86
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	0.00	0.00	0.00	1.46	0.69
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	18.11	0.00	9.38	21.22	0.00	11.12
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	48.75	16.46	33.18	78.24	18.98	50.03
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	47.35	14.96	31.74	71.61	18.98	46.56
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	1.50	0.72	1.33	0.00	0.69
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	1.50	0.72	1.33	0.00	0.69
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0.00	8.98	4.33	5.30	5.84	5.56
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.00	0.00	0.00	1.33	0.00	0.69
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	13.93	7.48	10.82	3.98	14.60	9.03
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	11.14	1.50	6.49	2.65	7.30	4.86
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	1.46	0.69
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	4.18	1.50	2.89	2.65	0.00	1.39
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2.79	4.49	3.61	5.30	1.46	3.47
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	1.33	0.00	0.69
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 대전광역시 총출생아: 2005년 남아 7,180명, 여아 6,683명; 2006년 남아 7,541명, 여아 6,849명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-21〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 울산광역시

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	265.73	239.26	253.31	328.01	319.13	323.82
69개 주요 질환		173.54	153.37	164.08	214.54	222.00	218.06
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.00	8.18	3.84	1.77	1.98	1.87
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0.00	2.04	0.96	3.55	3.96	3.74
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	1.98	0.94
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.81	4.09	2.88	1.77	1.98	1.87
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	1.77	0.00	0.94
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	3.62	10.22	6.72	5.32	21.80	13.10
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	7.23	8.18	7.68	5.32	9.91	7.49
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	3.62	0.00	1.92	1.77	3.96	2.81
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3.62	2.04	2.88	1.77	3.96	2.81
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	18.08	32.72	24.95	37.23	49.55	43.05
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	34.35	40.90	37.42	56.74	87.22	71.13
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3.62	4.09	3.84	0.00	5.95	2.81
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	5.42	10.22	7.68	14.18	9.91	12.17
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1.81	8.18	4.80	3.55	0.00	1.87
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1.81	0.00	0.96	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1.81	2.04	1.92	1.77	1.98	1.87
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.00	0.00	0.00	3.55	0.00	1.87
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1.81	2.04	1.92	0.00	1.98	0.94
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.81	2.04	1.92	0.00	9.91	4.68
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	2.04	0.96	0.00	3.96	1.87
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.81	0.00	0.96	0.00	5.95	2.81

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	7.23	6.13	6.72	1.77	3.96	2.81
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	1.77	0.00	0.94
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	4.09	1.92	0.00	0.00	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	5.42	0.00	2.88	3.55	0.00	1.87
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	3.62	2.04	2.88	7.09	3.96	5.62
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1.81	0.00	0.96	1.77	0.00	0.94
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	21.69	0.00	11.51	21.28	0.00	11.23
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	43.38	22.49	33.58	37.23	15.86	27.14
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	36.15	16.36	26.87	33.69	13.88	24.33
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	0.00	1.98	0.94
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	2.04	0.96	3.55	0.00	1.87
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0Q71.9Q72.0Q72.9Q73.0Q73.8	0.00	2.04	0.96	3.55	1.98	2.81
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	3.62	12.27	7.68	5.32	23.79	14.04
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.81	2.04	1.92	5.32	0.00	2.81
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.81	2.04	1.92	0.00	0.00	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	5.42	12.27	8.64	23.05	9.91	16.85
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1.81	4.09	2.88	5.32	1.98	3.74
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	1.98	0.94
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	3.62	0.00	1.92	1.77	1.98	1.87
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1.81	0.00	0.96	0.00	0.00	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	1.98	0.94
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	1.98	0.94
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3.62	2.04	2.88	5.32	1.98	3.74
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

\* 울산광역시 총출생아: 2005년 남아 5,532명, 여아 4,890명; 2006년 남아 5,640명, 여아 5,045명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-22〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 경기도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	257.99	222.36	240.75	304.04	245.75	275.88
69개 주요 질환		172.35	154.02	163.48	206.76	167.04	187.57
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.18	0.57	0.37	0.00	0.18	0.09
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2.14	4.19	3.13	2.71	3.08	2.89
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.36	0.19	0.28	0.34	0.00	0.18
소두증(Microcephaly)	Q02	2.32	1.71	2.03	1.53	0.91	1.23
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1.25	0.19	0.74	0.34	0.36	0.35
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1.96	1.52	1.75	2.20	1.99	2.10
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.19	0.09	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.18	0.38	0.28	0.51	0.18	0.35
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.71	2.67	1.66	0.34	1.27	0.79
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.18	0.00	0.09	0.17	0.18	0.18
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.89	0.38	0.64	0.34	0.91	0.61
무이증(Anotia)	Q16.0	0.18	0.38	0.28	0.17	0.00	0.09
소이증(Microtia)	Q17.2	1.61	0.38	1.01	1.53	0.73	1.14
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	5.35	6.85	6.08	6.10	8.71	7.36
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.00	4.38	4.70	5.76	2.90	4.38
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.19	0.09	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.36	0.00	0.18	0.34	0.18	0.26
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.43	0.57	1.01	1.86	0.54	1.23
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.71	0.38	0.55	0.85	0.00	0.44
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3.21	4.19	3.68	2.88	3.81	3.33
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	30.69	35.41	32.97	36.27	41.89	38.99
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	40.50	46.64	43.47	50.17	59.49	54.67
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3.75	4.38	4.05	3.56	3.26	3.42
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.38	0.18	0.00	0.00	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.18	0.19	0.18	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.54	0.00	0.28	0.00	0.36	0.18
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	12.49	16.18	14.28	15.42	15.78	15.59
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.50	2.47	2.49	2.37	1.63	2.02
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.36	0.19	0.28	0.17	0.54	0.35
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1.61	1.33	1.47	0.85	0.36	0.61
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.78	0.57	1.20	1.36	0.00	0.70
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	2.50	3.43	2.95	2.20	2.36	2.28
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.96	2.09	2.03	2.37	1.27	1.84
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.89	0.57	0.74	1.36	0.18	0.79
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.07	1.52	1.29	1.19	1.09	1.14

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	6.24	3.81	5.07	5.25	3.45	4.38
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.25	1.52	1.38	1.36	1.27	1.31
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.18	0.19	0.18	0.34	0.00	0.18
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.36	0.95	0.64	2.03	1.27	1.66
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	5.89	0.00	3.04	7.97	0.00	4.12
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.36	0.76	0.55	0.68	1.45	1.05
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	1.61	2.47	2.03	4.24	3.63	3.94
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.36	0.76	0.55	0.85	0.36	0.61
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	19.27	0.00	9.95	26.44	0.00	13.67
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	18.20	7.42	12.99	26.78	9.43	18.40
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	13.02	5.52	9.39	20.34	7.62	14.19
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.71	0.57	0.64	0.85	0.36	0.61
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.36	0.38	0.37	0.17	0.18	0.18
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.25	1.14	1.20	1.36	0.54	0.96
영달관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	6.78	12.56	9.58	4.41	9.07	6.66
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.78	1.71	1.75	1.02	1.99	1.49
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.89	1.71	1.29	0.85	0.91	0.88
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	11.78	8.38	10.13	15.25	10.88	13.14
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.46	3.05	3.78	5.76	5.44	5.61
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.54	0.38	0.46	0.34	0.36	0.35
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2.50	2.09	2.30	2.88	2.36	2.63
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.18	0.09
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.54	0.76	0.64	0.51	0.18	0.35
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.38	0.18	0.51	0.54	0.53
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.57	0.28	0.17	0.00	0.09
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.18	0.00	0.09	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.71	0.57	0.64	0.17	0.73	0.44
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	4.82	3.24	4.05	3.56	5.80	4.64
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.38	0.18	0.00	0.18	0.09
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.36	0.00	0.18	0.34	0.00	0.18
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.38	0.18	0.17	0.18	0.18

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 . 2) 임신주수 36주 이상

\* 경기도 총출생아: 2005년 남아 56,049명, 여아 52,527명; 2006년 남아 59,005명, 여아 55,138명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



〈표 3-23〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 강원도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	256.80	202.12	230.48	308.62	266.71	288.55
69개 주요 질환		176.84	139.17	158.70	198.51	177.25	188.33
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	1.55	0.00	0.81
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3.08	1.66	2.39	4.65	0.00	2.42
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	0.00	0.00	4.65	0.00	2.42
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1.54	0.00	0.80	0.00	0.00	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	6.15	0.00	3.19	1.55	1.69	1.62
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	0.00	0.00	0.00	3.38	1.62
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	1.66	0.80	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	1.69	0.81
소이증(Microtia)	Q17.2	1.54	1.66	1.60	3.10	1.69	2.42
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6.15	8.28	7.18	3.10	11.82	7.27
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	6.15	8.28	7.18	6.20	1.69	4.04
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	1.66	0.80	1.55	1.69	1.62
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	3.08	1.66	2.39	1.55	3.38	2.42
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	7.69	8.28	7.98	0.00	1.69	0.81
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	35.37	24.85	30.31	35.67	45.58	40.41
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	32.29	46.39	39.08	41.87	59.08	50.11
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1.54	4.97	3.19	3.10	6.75	4.85
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	1.55	0.00	0.81
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	1.55	0.00	0.81
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	15.38	19.88	17.55	17.06	23.63	20.21
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	4.61	1.66	3.19	6.20	1.69	4.04
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1.54	0.00	0.80	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	0.00	0.00	1.55	1.69	1.62
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.54	0.00	0.80	3.10	0.00	1.62
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.61	3.31	3.99	4.65	0.00	2.42
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0.00	0.00	0.00	1.55	1.69	1.62
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.00	0.00	0.00	1.55	1.69	1.62

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	7.69	1.66	4.79	3.10	3.38	3.23
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	1.66	0.80	3.10	1.69	2.42
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1.54	1.66	1.60	1.55	3.38	2.42
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	1.54	0.00	0.80	10.86	0.00	5.66
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	1.55	1.69	1.62
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	6.15	1.66	3.99	10.86	5.06	8.08
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	16.92	0.00	8.77	23.26	0.00	12.12
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	21.53	8.28	15.15	27.92	8.44	18.59
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	15.38	8.28	11.96	24.81	5.06	15.36
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1.54	0.00	0.80	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	1.55	0.00	0.81
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.54	0.00	0.80	1.55	0.00	0.81
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4.61	4.97	4.79	6.20	10.13	8.08
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.54	1.66	1.60	0.00	1.69	0.81
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	3.08	0.00	1.60	0.00	1.69	0.81
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	9.23	11.60	10.37	10.86	15.19	12.93
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	3.08	1.66	2.39	3.10	0.00	1.62
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	1.69	0.81
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	3.08	0.00	1.60	3.10	0.00	1.62
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	3.10	0.00	1.62
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	6.15	0.00	3.19	3.10	3.38	3.23
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 강원도 총출생아: 2005년 남아 6,503명, 여아 6,036명; 2006년 남아 6,448명, 여아 5,924명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-24〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 충청북도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	238.83	205.02	222.56	255.09	246.50	250.89
69개 주요 질환		172.49	143.04	158.32	176.94	164.84	171.02
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2.95	6.36	4.59	0.00	1.54	0.75
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1.47	0.00	0.76	1.47	1.54	1.51
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	1.59	0.76	0.00	3.08	1.51
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1.47	0.00	0.76	1.47	1.54	1.51
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1.47	3.18	2.29	1.47	0.00	0.75
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.47	1.59	1.53	1.47	0.00	0.75
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	1.47	0.00	0.76	1.47	0.00	0.75
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.42	9.54	6.88	4.42	9.24	6.78
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.90	9.54	7.65	8.85	3.08	6.03
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	2.95	3.18	3.06	1.47	1.54	1.51
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	1.59	0.76	1.47	0.00	0.75
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	5.90	1.59	3.82	1.47	1.54	1.51
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	22.11	23.84	22.94	25.07	29.27	27.12
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	41.28	47.68	44.36	42.76	58.54	50.48
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	2.95	6.36	4.59	2.95	6.16	4.52
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1.47	0.00	0.76	0.00	1.54	0.75
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.00	1.54	0.75
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	4.42	11.13	7.65	4.42	20.03	12.05
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.95	1.59	2.29	4.42	3.08	3.77
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	0.00	0.00	1.47	3.08	2.26
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.00	4.77	2.29	1.47	1.54	1.51
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1.47	4.77	3.06	4.42	3.08	3.77
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.47	4.77	3.06	1.47	3.08	2.26
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	3.18	1.53	1.47	0.00	0.75
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.47	1.59	1.53	0.00	3.08	1.51

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	8.85	6.36	7.65	7.37	6.16	6.78
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.47	1.59	1.53	1.47	3.08	2.26
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	7.95	3.82	0.00	0.00	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.95	0.00	1.53	5.90	0.00	3.01
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	1.47	0.00	0.76	2.95	3.08	3.01
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	11.79	0.00	6.12	26.54	0.00	13.56
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	33.91	15.89	25.24	25.07	7.70	16.58
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	23.59	7.95	16.06	20.64	4.62	12.81
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	0.00	1.54	0.75
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	0.00	0.00	0.00	1.54	0.75
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1.47	4.77	3.06	0.00	13.87	6.78
내반침족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	0.00	2.95	0.00	1.51
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	4.42	0.00	2.29	4.42	1.54	3.01
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	11.79	0.00	6.12	10.32	9.24	9.79
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.42	3.18	3.82	4.42	9.24	6.78
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.47	0.00	0.76	1.47	1.54	1.51
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1.47	0.00	0.76	0.00	3.08	1.51
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	7.37	1.59	4.59	2.95	1.54	2.26
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	1.59	0.76	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 충청북도 총출생아: 2005년 남아 6,783명, 여아 6,292명; 2006년 남아 6,782명, 여아 6,491명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-25〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 충청남도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	288.62	238.52	265.46	265.05	233.16	251.84
69개 주요 질환		190.18	166.13	178.51	187.83	155.81	172.40
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.12	2.37	1.73	3.13	1.12	2.16
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
소두증(Microcephaly)	Q02	1.12	0.00	0.58	4.17	0.00	2.16
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	2.24	0.00	1.15	0.00	1.12	0.54
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2.24	1.19	1.73	1.04	0.00	0.54
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.12	3.56	2.30	0.00	2.24	1.08
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	1.19	0.58	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	2.24	0.00	1.15	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
소이증(Microtia)	Q17.2	2.24	1.19	1.73	2.09	1.12	1.62
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.47	7.12	5.76	5.22	10.09	7.57
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	10.07	4.75	7.49	5.22	7.85	6.49
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	4.17	1.12	2.70
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	5.59	1.19	3.46	4.17	0.00	2.16
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	1.19	0.58	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	7.83	3.56	5.76	2.09	3.36	2.70
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	42.51	48.65	45.49	32.35	25.78	29.18
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	63.77	65.27	64.49	42.78	57.17	49.72
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.47	2.37	3.46	2.09	3.36	2.70
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	1.19	0.58	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	14.54	13.05	13.82	12.52	15.69	14.05
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	5.59	0.00	2.88	1.04	3.36	2.16
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1.12	0.00	0.58	0.00	0.00	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.12	1.19	1.15	0.00	0.00	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	6.71	2.37	4.61	4.17	1.12	2.70
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.12	1.19	1.15	1.04	1.12	1.08
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.12	1.19	1.15	0.00	1.12	0.54

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	4.47	2.37	3.46	4.17	2.24	3.24
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2.24	1.19	1.73	2.09	0.00	1.08
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	0.00	0.00	2.09	2.24	2.16
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	4.47	0.00	2.30	4.17	0.00	2.16
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.00	1.12	0.54
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	2.24	0.00	1.15	6.26	2.24	4.32
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1.12	0.00	0.58	1.04	0.00	0.54
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	5.59	0.00	2.88	11.48	0.00	5.94
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	34.68	13.05	24.19	31.31	19.06	25.40
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	27.97	9.49	19.00	21.91	15.69	18.91
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	1.19	0.58	0.00	1.12	0.54
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	2.37	1.15	1.04	1.12	1.08
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1.12	9.49	5.18	4.17	4.48	4.32
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	1.19	0.58	1.04	0.00	0.54
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.12	0.00	0.58	1.04	2.24	1.62
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	11.19	8.31	9.79	10.44	7.85	9.19
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	7.83	4.75	6.33	4.17	6.73	5.40
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	0.00	0.00	0.00	2.24	1.08
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	1.19	0.58	0.00	0.00	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	1.12	0.00	0.58	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	6.71	4.75	5.76	5.22	0.00	2.70
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	1.19	0.58	0.00	2.24	1.08
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	1.04	0.00	0.54
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 충청남도 총출생아: 2005년 남아 8,939명, 여아 8,427명; 2006년 남아 9,583명, 여아 8,921명,

\* 무응답 제외(2006년 2명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-26〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 전리복도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	240.47	186.89	215.14	271.66	236.03	255.02
69개 주요 질환		185.81	140.85	164.55	205.01	169.36	187.70
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	1.33	0.65
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.21	1.35	1.28	1.26	4.00	2.59
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	1.21	1.35	1.28	2.52	4.00	3.24
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	0.00	1.26	0.00	0.65
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1.21	0.00	0.64	0.00	5.33	2.59
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	0.00	0.00	1.26	0.00	0.65
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1.21	0.00	0.64	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	1.21	1.35	1.28	0.00	0.00	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.86	2.71	3.84	6.29	8.00	7.12
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	3.64	4.06	3.84	2.52	5.33	3.88
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	1.35	0.64	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.21	0.00	0.64	6.29	1.33	3.88
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	2.43	1.35	1.92	0.00	0.00	0.00
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	9.72	6.77	8.32	1.26	0.00	0.65
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	29.15	46.05	37.14	21.38	37.34	29.13
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	30.36	35.21	32.65	30.18	28.00	29.13
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3.64	2.71	3.20	7.55	2.67	5.18
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	1.35	0.64	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	10.93	14.90	12.81	16.35	10.67	13.59
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	3.64	0.00	1.92	0.00	1.33	0.65
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	1.26	1.33	1.29
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1.21	0.00	0.64	2.52	1.33	1.94
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.43	1.35	1.92	0.00	1.33	0.65
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	3.64	4.06	3.84	1.26	5.33	3.24
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.21	1.35	1.28	1.26	1.33	1.29
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1.21	0.00	0.64	1.26	1.33	1.29
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.00	1.35	0.64	0.00	0.00	0.00

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	6.07	2.71	4.48	10.06	4.00	7.12
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	2.71	1.28	1.26	0.00	0.65
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	1.26	0.00	0.65
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.43	0.00	1.28	0.00	0.00	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	7.29	0.00	3.84	3.77	0.00	1.94
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	2.43	4.06	3.20	2.52	4.00	3.24
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	0.00	0.00	1.26	0.00	0.65
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	15.79	0.00	8.32	17.61	0.00	9.06
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	57.08	17.61	38.42	56.60	21.34	39.48
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	48.58	16.25	33.29	46.54	16.00	31.72
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	0.00	1.33	0.65
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	0.00	0.00	0.00	1.33	0.65
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2.43	5.42	3.84	5.03	14.67	9.71
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	1.35	0.64	3.77	2.67	3.24
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.21	4.06	2.56	0.00	0.00	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	7.29	1.35	4.48	16.35	10.67	13.59
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.86	5.42	5.12	3.77	5.33	4.53
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	1.35	0.64	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2.43	0.00	1.28	3.77	2.67	3.24
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1.21	0.00	0.64	0.00	1.33	0.65
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1.21	0.00	0.64	0.00	1.33	0.65
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	1.33	0.65
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1.21	0.00	0.64	0.00	1.33	0.65
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2.43	0.00	1.28	2.52	1.33	1.94
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	1.35	0.64	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 전라북도 총출생아: 2005년 남아 8,234명, 여아 7,384명; 2006년 남아 7,951명, 여아 7,499명

\* 무응답 제외(2006년 1명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



〈표 3-27〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 전라남도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	220.93	174.96	198.52	338.84	198.78	270.66
69개 주요 질환		152.66	122.73	138.08	215.62	139.02	178.33
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.24	2.61	1.91	2.46	5.20	3.79
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	1.31	0.64	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	0.00	0.00	1.23	0.00	0.63
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	1.31	0.64	2.46	1.30	1.90
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3.72	1.31	2.55	1.23	2.60	1.90
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	1.31	0.64	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.24	0.00	0.64	2.46	0.00	1.26
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1.24	0.00	0.64	1.23	0.00	0.63
무이증(Anotia)	Q16.0	1.24	0.00	0.64	1.23	0.00	0.63
소이증(Microtia)	Q17.2	1.24	0.00	0.64	1.23	0.00	0.63
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	3.72	3.92	3.82	7.39	9.09	8.22
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	7.45	3.92	5.73	3.70	3.90	3.79
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.24	1.31	1.27	3.70	1.30	2.53
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	2.48	9.14	5.73	1.23	2.60	1.90
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	22.34	27.42	24.82	40.66	31.18	36.05
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	28.55	36.56	32.45	46.82	38.98	43.00
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3.72	1.31	2.55	1.23	5.20	3.16
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	1.23	0.00	0.63
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	1.23	0.00	0.63
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	1.31	0.64	1.23	0.00	0.63
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	8.69	5.22	7.00	17.25	9.09	13.28
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.48	0.00	1.27	1.23	1.30	1.26
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1.24	0.00	0.64	1.23	0.00	0.63
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	1.31	0.64	0.00	1.30	0.63
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.00	1.31	0.64	1.23	0.00	0.63
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	7.45	2.61	5.09	3.70	1.30	2.53
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0.00	1.31	0.64	1.23	3.90	2.53
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.00	1.31	0.64	1.23	3.90	2.53

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	2.48	5.22	3.82	9.86	3.90	6.96
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	1.31	0.64	1.23	5.20	3.16
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	3.92	1.91	1.23	6.50	3.79
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	4.96	0.00	2.55	6.16	0.00	3.16
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	2.48	0.00	1.27	0.00	1.30	0.63
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	2.48	1.31	1.91	1.23	3.90	2.53
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1.24	0.00	0.64	1.23	1.30	1.26
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	18.62	0.00	9.54	12.32	0.00	6.32
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	27.31	13.06	20.36	48.05	10.39	29.72
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	23.58	10.45	17.18	45.59	10.39	28.46
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	0.00	1.30	0.63
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	0.00	0.00	0.00	1.30	0.63
영덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2.48	5.22	3.82	3.70	6.50	5.06
내반침족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.24	0.00	0.64	1.23	0.00	0.63
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.00	0.00	0.00	2.46	1.30	1.90
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	12.41	5.22	8.91	9.86	7.80	8.85
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.96	1.31	3.18	8.62	1.30	5.06
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	0.00	0.00	0.00	1.30	0.63
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	1.23	0.00	0.63
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	6.21	0.00	3.18	1.23	2.60	1.90
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0.00	1.31	0.64	3.70	2.60	3.16
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	1.31	0.64	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 전라남도 총출생아: 2005년 남아 8,057명, 여아 7,659명; 2006년 남아 8,116명, 여아 7,697명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-28〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 경상북도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	310.44	264.71	289.18	387.03	308.80	349.88
69개 주요 질환		191.24	187.86	189.63	268.21	228.08	249.15
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.95	0.45	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.72	0.95	1.35	2.55	1.88	2.23
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.86	0.95	0.90	0.00	3.75	1.78
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.86	0.00	0.45	3.40	1.88	2.67
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0.86	0.00	0.45	4.24	3.75	4.01
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	1.88	0.89
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.72	1.90	1.80	2.55	0.00	1.34
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.85	0.00	0.45
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	3.80	1.80	1.70	1.88	1.78
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	9.43	8.54	9.01	11.03	9.39	10.25
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	4.29	6.64	5.41	9.34	3.75	6.69
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.86	0.00	0.45	0.00	0.94	0.45
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.94	0.45
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.72	1.90	1.80	2.55	1.88	2.23
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.86	0.00	0.45	0.00	0.94	0.45
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	9.43	1.90	5.86	3.40	3.75	3.57
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	28.30	38.90	33.33	32.25	53.50	42.34
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	58.31	80.65	68.92	106.09	111.70	108.75
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	5.15	7.59	6.31	10.19	5.63	8.02
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.86	0.95	0.90	1.70	0.00	0.89
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	11.15	11.39	11.26	16.98	16.90	16.94
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.86	4.74	2.70	3.40	2.82	3.12
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1.72	0.00	0.90	1.70	0.00	0.89
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.86	0.95	0.90	0.00	0.94	0.45
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.57	0.95	1.80	1.70	0.00	0.89
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	5.15	1.90	3.60	4.24	2.82	3.57
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0.86	2.85	1.80	0.00	2.82	1.34
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	1.90	0.90	0.00	0.00	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.86	0.95	0.90	0.00	2.82	1.34

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	2.57	0.95	1.80	6.79	1.88	4.46
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	1.90	0.90	2.55	0.94	1.78
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.94	0.45
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	1.90	0.90	0.85	0.94	0.89
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	3.43	0.00	1.80	9.34	0.00	4.90
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.95	0.45	0.00	0.94	0.45
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	1.72	3.80	2.70	2.55	1.88	2.23
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.86	0.00	0.45	0.00	0.00	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	16.29	0.00	8.56	25.46	0.00	13.37
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	29.16	16.13	22.97	40.74	10.32	26.30
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	27.44	13.28	20.72	34.80	9.39	22.73
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	0.95	0.45	0.00	0.94	0.45
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.95	0.45	0.00	0.94	0.45
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.00	0.95	0.45	0.00	1.88	0.89
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4.29	9.49	6.76	1.70	9.39	5.35
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.72	4.74	3.15	6.79	2.82	4.90
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.86	0.95	0.90	0.85	0.00	0.45
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	7.72	10.44	9.01	11.88	13.14	12.48
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	2.57	0.95	1.80	5.09	5.63	5.35
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2.57	0.95	1.80	1.70	3.75	2.67
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.95	0.45	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1.72	0.95	1.35	1.70	0.00	0.89
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.95	0.45	0.00	0.94	0.45
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2.57	1.90	2.25	0.85	0.94	0.89
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1.72	0.95	1.35	1.70	0.00	0.89
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.95	0.45	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 경상북도 총출생아: 2005년 남아 11,661명, 여아 10,540명; 2006년 남아 11,782명, 여아 10,654명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-29〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 경상남도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	318.42	262.71	291.89	332.64	294.95	314.59
69개 주요 질환		219.93	199.63	210.26	240.49	216.77	229.13
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.67	0.74	0.71	0.65	0.71	0.68
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1.35	0.74	1.06	0.00	1.42	0.68
소두증(Microcephaly)	Q02	0.67	0.00	0.35	0.65	0.00	0.34
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	0.00	0.65	1.42	1.02
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2.02	1.48	1.77	2.61	2.13	2.38
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.74	0.35	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	3.37	0.74	2.12	1.31	0.00	0.68
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.71	0.34
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	1.31	0.71	1.02
소이증(Microtia)	Q17.2	0.67	1.48	1.06	1.31	0.00	0.68
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6.07	8.16	7.07	2.61	9.24	5.79
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	6.07	5.94	6.01	7.84	2.13	5.11
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.71	0.34
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.67	0.74	0.71	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0.67	0.74	0.71	0.65	0.00	0.34
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
팔로의 사징후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	6.07	4.45	5.30	5.23	5.69	5.45
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	37.10	41.56	39.23	38.56	37.67	38.13
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	96.47	102.41	99.30	97.37	108.03	102.48
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.05	6.68	5.30	5.23	4.26	4.77
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.71	0.34
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	2.97	1.41	1.31	0.00	0.68
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	7.42	20.04	13.43	18.95	18.48	18.73
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	4.05	0.74	2.47	3.27	2.84	3.06
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	0.00	1.42	0.68
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.67	1.48	1.06	1.31	0.00	0.68
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.02	2.23	2.12	1.31	0.71	1.02
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	6.75	2.23	4.59	4.57	2.84	3.75
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2.70	0.00	1.41	1.96	1.42	1.70
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1.35	0.00	0.71	0.65	1.42	1.02
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.35	0.00	0.71	1.31	0.00	0.68

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	6.07	1.48	3.89	5.88	0.00	3.06
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.35	0.74	1.06	2.61	1.42	2.04
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.67	0.00	0.35	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.02	0.74	1.41	1.31	2.13	1.70
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	5.40	0.00	2.83	5.23	0.00	2.72
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.65	0.00	0.34
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.65	0.00	0.34
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.67	0.00	0.35	1.31	0.00	0.68
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	1.35	0.00	0.71	3.92	3.55	3.75
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.67	0.74	0.71	0.65	1.42	1.02
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	11.47	0.00	6.01	24.18	0.00	12.60
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	22.94	8.91	16.26	30.06	15.64	23.15
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	18.21	8.16	13.43	18.95	13.50	16.34
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.00	2.23	1.06	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.67	0.00	0.35	0.00	0.71	0.34
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.67	2.23	1.41	0.65	0.71	0.68
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2.70	14.10	8.13	4.57	16.35	10.21
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.35	0.74	1.06	1.31	0.00	0.68
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.35	0.74	1.06	1.96	2.84	2.38
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	11.47	7.42	9.54	11.11	8.53	9.87
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	6.07	5.19	5.65	7.19	4.98	6.13
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.67	0.00	0.35	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	0.74	0.35	1.31	1.42	1.36
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.71	0.34
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.71	0.34
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.74	0.35	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	7.42	3.71	5.65	3.92	4.26	4.09
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.74	0.35	0.65	0.00	0.34
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.67	0.00	0.35	0.65	0.71	0.68

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 경상남도 총출생아: 2005년 남아 14,823명, 여아 13,475명; 2006년 남아 15,302명, 여아 14,070명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-30〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 성별, 제주특별자치도

(단위: 명, 출생아 1만명당)

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
전체 질환	Q00-Q99	215.88	176.56	197.43	239.89	155.63	199.79
69개 주요 질환		162.74	131.48	148.07	167.60	104.96	137.79
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
척추굴림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3.32	7.51	5.29	0.00	3.62	1.72
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	0.00	0.00	0.00	3.62	1.72
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	3.32	0.00	1.76	9.86	7.24	8.61
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	9.96	7.51	8.81	13.14	0.00	6.89
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	6.64	3.76	5.29	0.00	0.00	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	3.76	1.76	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0.00	0.00	0.00	6.57	3.62	5.17
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	46.50	33.81	40.54	36.15	43.43	39.61
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	19.93	30.05	24.68	29.58	50.67	39.61
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0.00	7.51	3.53	9.86	0.00	5.17
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	3.32	11.27	7.05	3.29	0.00	1.72
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	3.32	0.00	1.76	0.00	0.00	0.00
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	3.32	0.00	1.76	0.00	0.00	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	3.32	0.00	1.76	0.00	0.00	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	9.96	7.51	8.81	0.00	0.00	0.00
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	6.64	0.00	3.53	13.14	0.00	6.89
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	3.32	0.00	1.76	6.57	0.00	3.44
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	3.32	0.00	1.76	6.57	0.00	3.44

질병명	ICD-10	2005			2006		
		남아	여아	전체	남아	여아	전체
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	9.96	0.00	5.29	6.57	0.00	3.44
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	3.76	1.76	0.00	3.62	1.72
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0.00	3.76	1.76	3.29	0.00	1.72
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	3.32	0.00	1.76	6.57	0.00	3.44
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-61.9	0.00	7.51	3.53	3.29	0.00	1.72
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	23.25	0.00	12.34	13.14	0.00	6.89
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	13.28	7.51	10.58	6.57	0.00	3.44
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	9.96	3.76	7.05	6.57	0.00	3.44
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	3.32	0.00	1.76	0.00	0.00	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects/include unspecified)	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	6.64	0.00	3.53	0.00	0.00	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	3.32	26.30	14.10	3.29	0.00	1.72
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	3.32	0.00	1.76	0.00	0.00	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	6.64	0.00	3.53	3.29	0.00	1.72
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0.00	3.76	1.76	3.29	0.00	1.72
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	0.00	0.00	3.29	0.00	1.72
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 제주특별자치도 총출생아: 2005년 남아 3,011명, 여아 2,662명; 2006년 남아 3,043명, 여아 2,763명

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

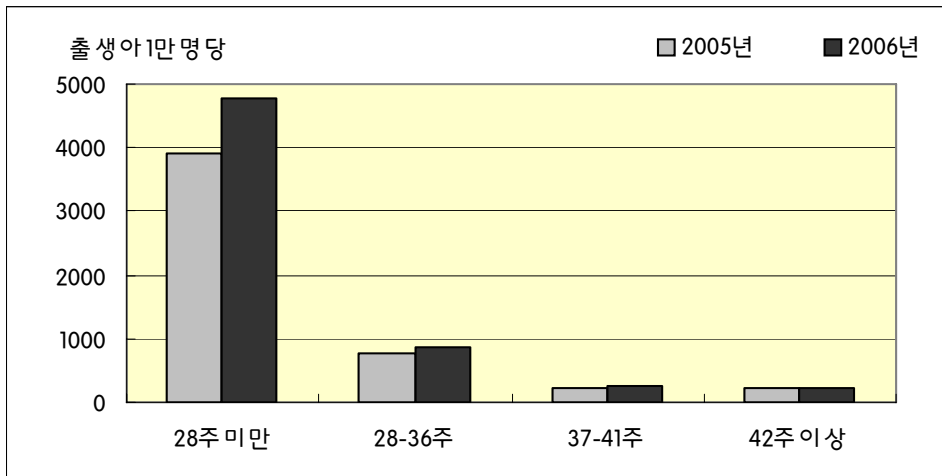
■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



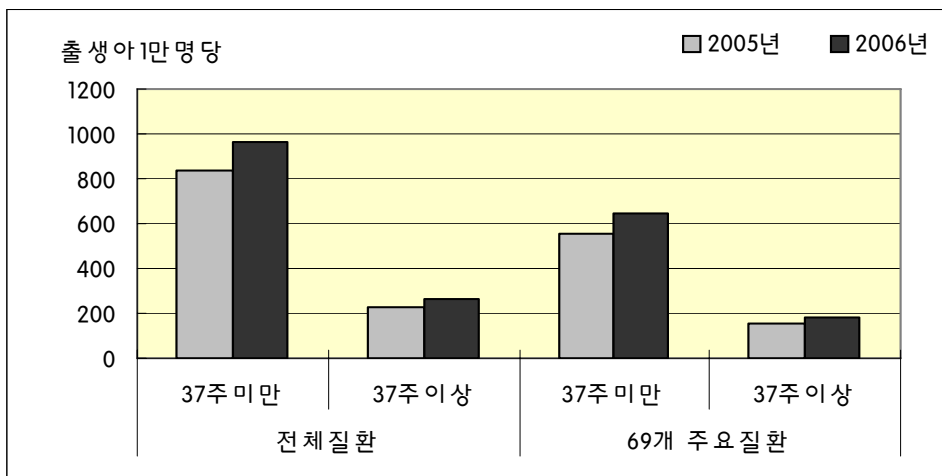
## 마. 임신주수별 선천성이상 유병률

2005년과 2006년 출생아의 임신주수별 1만명당 선천성이상 유병률은 임신주수가 적을수록 높아지는 경향을 보였다. 임신주수 37주 미만 조산아는 정상아에 비해 3.7 배 높은 출생아유병률을 나타냈다(표 3-31~3-34, 그림 3-15~3-16 참조).

[그림 3-15] 임신주수별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환

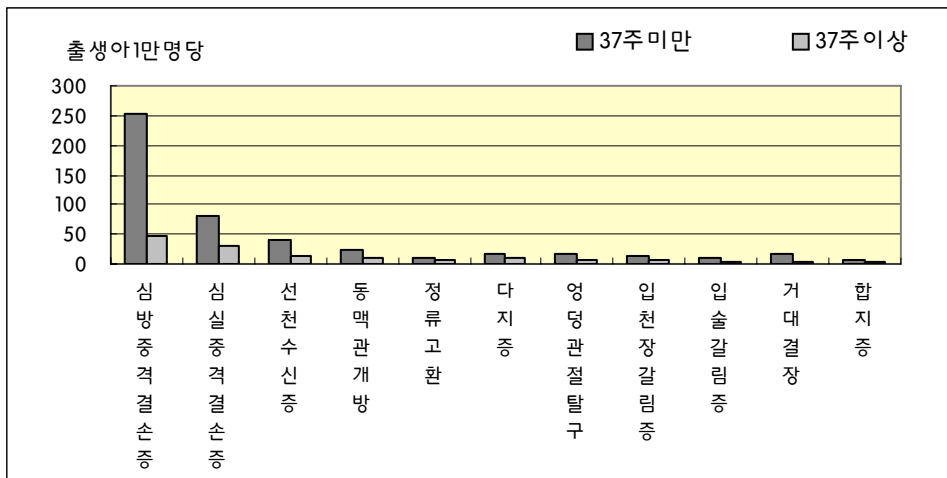


[그림 3-16] 임신주수별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환

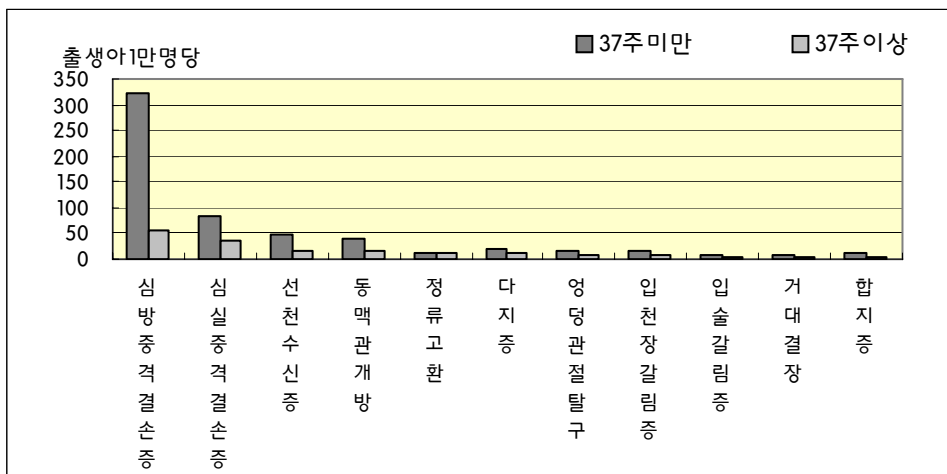


출생아유병률 순위에 따른 10대 질환의 경우, 임신주수 37주 미만 조산아의 출생아유병률은 특히 순환기계통의 심방중격결손증에서 높게 나타났으며 정상아에 비해 2005년 출생아는 5.5배, 2006년 출생아는 5.7배 높은 수준을 나타냈다. 그밖에 도 대부분의 질환에서 조산아의 출생아유병률이 정상아에 비해 높았다(그림 3-17~3-18 참조).

[그림 3-17] 임신주수별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아



[그림 3-18] 임신주수별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아



〈표 3-31〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 임신주수별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
전체 질환		3921.97	763.11	224.03	208.43
69개 주요 질환		1519.51	528.87	153.71	150.53
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	20.53	1.47	0.05	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.00	3.93	2.42	0.00
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	20.53	0.98	0.32	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	20.53	4.42	0.74	0.00
후각뇌결여증, 통완뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	2.95	0.49	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	164.27	19.15	1.11	0.00
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.02	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.49	0.22	2.32
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	3.44	1.41	0.00
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.49	0.12	2.32
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	20.53	0.49	0.39	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.12	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	20.53	2.46	1.18	2.32
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0.00	13.26	5.43	2.32
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	61.60	8.35	4.96	9.26
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.98	0.17	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	20.53	0.98	0.10	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0.00	1.96	1.60	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.49	0.37	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0.00	8.84	3.97	2.32
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	82.14	80.53	31.17	32.42
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	657.08	242.58	45.84	37.05
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	20.53	12.28	4.04	9.26
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.15	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.49	0.22	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	1.96	0.27	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0.00	24.55	11.66	9.26
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	4.91	2.39	0.00
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	1.47	0.42	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	1.47	0.76	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	20.53	7.37	1.13	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	20.53	16.70	3.43	2.32
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	41.07	18.66	1.13	0.00
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	20.53	4.91	0.54	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	20.53	13.75	0.59	0.00
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	102.67	15.71	4.27	4.63

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	41.07	4.42	1.06	2.32
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.49	0.10	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	20.53	3.93	1.18	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	20.53	16.21	2.27	2.32
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	1.96	0.54	2.32
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	20.53	8.35	2.27	2.32
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	20.53	2.46	0.47	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	9.33	8.31	9.26
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	123.20	42.23	16.97	0.00
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	123.20	36.83	12.97	0.00
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	20.53	1.96	0.37	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	20.53	0.00	0.32	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	20.53	2.46	0.81	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	41.07	15.22	7.47	25.47
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	2.46	1.23	2.32
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.00	5.40	0.91	4.63
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0.00	18.17	8.63	9.26
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0.00	7.86	4.04	6.95
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	1.96	0.30	0.00
머리뼈불융합(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	3.44	1.43	2.32
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	1.47	0.27	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	4.42	0.35	2.32
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.49	0.12	2.32
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	1.47	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	3.44	0.15	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	41.07	13.26	2.84	0.00
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	1.47	0.17	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	20.53	0.49	0.02	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.02	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.98	0.07	2.32

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환 952명, 69개 주요질환 644명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-32〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 임신주수별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
전체 질환		4791.29	870.51	260.73	219.33
69개 주요 질환		1687.84	617.56	180.39	167.89
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	1.39	0.10	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.00	4.17	2.34	0.00
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.24	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.00	6.49	1.00	0.00
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	4.63	0.55	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	145.19	18.99	0.86	2.71
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.05	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	1.39	0.36	2.71
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	36.30	1.39	1.05	2.71
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.46	0.02	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	36.30	2.32	0.38	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.22	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	1.39	1.41	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0.00	14.36	6.60	10.83
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	36.30	9.27	4.45	2.71
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.46	0.24	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	1.85	0.14	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	18.15	2.78	1.32	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.46	0.24	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0.00	10.19	3.30	5.42
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	145.19	80.61	35.82	27.08
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	816.70	310.86	57.09	27.08
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	72.60	13.44	3.88	0.00
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.05	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	1.39	0.17	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.46	0.19	2.71
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	36.30	38.45	13.97	16.25
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	6.49	2.15	0.00
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.93	0.43	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	1.39	0.81	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	18.15	6.95	0.72	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	54.45	11.58	2.44	5.42
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	36.30	17.14	1.44	0.00
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	18.15	6.95	0.53	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	18.15	11.12	0.91	0.00
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	18.15	9.73	4.67	8.12

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	4.63	1.32	2.71
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.93	0.10	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	18.15	5.56	1.24	2.71
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0.00	19.92	3.11	0.00
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.05	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.02	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	18.15	2.78	0.69	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	90.74	12.05	3.42	0.00
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	2.78	0.60	2.71
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	13.44	11.49	8.12
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	90.74	57.45	21.61	24.37
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	72.60	49.11	16.63	21.66
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	18.15	0.46	0.36	2.71
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	2.78	0.31	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	18.15	3.24	0.77	2.71
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	72.60	12.51	7.42	5.42
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	1.85	1.20	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	18.15	3.24	1.10	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	36.30	18.99	10.12	13.54
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	18.15	10.19	4.98	5.42
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.93	0.24	2.71
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	5.10	1.79	5.42
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.02	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	1.85	0.19	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.00	3.71	0.45	2.71
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	1.39	0.24	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.93	0.02	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	18.15	0.46	0.12	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	18.15	12.97	2.87	2.71
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	18.15	0.93	0.22	2.71
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.46	0.14	0.00
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.05	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.93	0.07	2.71

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환 983명, 69개 주요질환 613명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-33〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 임신주수별

(단위: 명/출산아 1만명)

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
전체 질환		2056.43	761.08	224.14	208.29
69개 주요 질환		626.49	523.86	153.74	150.43
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	23.91	3.80	0.10	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	19.13	3.80	2.41	0.00
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	19.13	0.95	0.32	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	9.56	5.23	0.74	0.00
후각뇌결여증, 통완뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	33.48	4.28	0.49	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	114.78	19.97	1.11	0.00
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.02	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.48	0.22	2.31
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	3.33	1.40	0.00
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.48	0.12	2.31
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	4.78	0.48	0.39	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.12	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	4.78	2.38	1.18	2.31
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	33.48	13.31	5.42	2.31
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	86.08	9.98	4.95	9.26
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.95	0.17	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	4.78	0.95	0.10	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	4.78	1.90	1.60	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	4.78	0.48	0.37	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	14.35	8.56	3.97	2.31
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	76.52	78.44	31.17	32.40
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	157.82	235.31	45.81	37.03
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.78	11.88	4.04	9.26
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.15	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	4.78	0.48	0.22	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	4.78	1.90	0.27	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0.00	23.77	11.68	9.26
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	4.75	2.39	0.00
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	1.43	0.42	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	1.43	0.76	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	4.78	7.13	1.13	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.78	16.64	3.43	2.31
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	14.35	18.06	1.16	0.00
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	9.56	4.75	0.57	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	4.78	13.31	0.59	0.00
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	23.91	15.21	4.26	4.63

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	9.56	4.28	1.06	2.31
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.48	0.10	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	23.91	3.80	1.18	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	4.78	15.69	2.27	2.31
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	4.78	1.90	0.54	2.31
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	28.69	8.08	2.27	2.31
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	4.78	2.38	0.47	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	9.03	8.30	9.26
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	43.04	40.88	16.95	0.00
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	43.04	35.65	12.96	0.00
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	9.56	1.90	0.37	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	4.78	0.00	0.32	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	9.56	2.38	0.81	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	14.35	14.74	7.47	25.46
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	2.38	1.23	2.31
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	9.56	5.23	0.91	4.63
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	4.78	17.59	8.62	9.26
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.78	7.61	4.04	6.94
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3	4.78	1.90	0.30	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	3.33	1.43	2.31
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	28.69	1.43	0.27	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	4.78	4.75	0.34	2.31
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	4.78	0.95	0.12	2.31
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	9.56	1.43	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	23.91	5.23	0.15	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	138.69	14.26	2.88	0.00
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	19.13	1.43	0.17	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	9.56	0.48	0.02	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.02	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.95	0.07	2.31

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환 952명, 69개 주요질환 644명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



〈표 3-34〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 임신주수별

(단위: 명/출산아 1만명)

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
전체 질환		2588.40	869.51	260.66	219.10
69개 주요 질환		716.64	613.37	180.36	167.70
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	9.43	1.35	0.10	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	14.14	4.94	2.34	0.00
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	9.43	0.00	0.24	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	4.71	6.29	1.00	0.00
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	37.72	5.39	0.55	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	89.58	22.02	0.86	2.70
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.07	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	1.35	0.36	2.70
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	9.43	1.35	1.05	2.70
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.45	0.02	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	9.43	2.25	0.38	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.22	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	1.35	1.41	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4.71	14.83	6.60	10.82
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	89.58	9.44	4.47	2.70
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.45	0.24	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	1.80	0.14	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	28.29	2.70	1.32	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.90	0.24	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	33.00	9.89	3.30	5.41
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	75.44	79.54	35.80	27.05
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	212.16	301.52	57.06	27.05
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	28.29	13.03	3.87	0.00
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.05	0.00
엠펙타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	9.43	1.35	0.17	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	14.14	0.45	0.19	2.70
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	9.43	37.30	13.97	16.23
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	6.29	2.15	0.00
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.90	0.43	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	4.71	1.35	0.81	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	4.71	7.64	0.72	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	23.57	11.23	2.44	5.41
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	9.43	17.08	1.46	0.00
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	4.71	7.19	0.53	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	4.71	10.78	0.93	0.00
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	4.71	9.44	4.66	8.11

질병명	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	4.49	1.32	2.70
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.90	0.10	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	28.29	5.84	1.24	2.70
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0.00	19.32	3.11	0.00
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.05	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	4.71	0.00	0.02	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	9.43	2.70	0.69	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	51.86	12.13	3.42	0.00
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	2.70	0.60	2.70
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	13.03	11.48	8.11
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	66.01	55.72	21.59	24.34
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	61.29	47.63	16.62	21.64
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	14.14	0.45	0.36	2.70
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	4.71	2.70	0.31	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	23.57	3.15	0.77	2.70
엉덩관절선헌탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	18.86	12.13	7.41	5.41
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	1.80	1.20	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	33.00	4.49	1.10	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	14.14	18.42	10.14	13.52
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	18.86	9.89	4.97	5.41
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.90	0.24	2.70
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	4.94	1.79	5.41
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	4.71	0.00	0.02	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	9.43	2.70	0.19	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	14.14	3.59	0.45	2.70
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	1.35	0.24	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	1.35	0.02	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	61.29	1.35	0.12	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	165.02	13.48	2.87	2.70
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	23.57	0.90	0.22	2.70
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	9.43	0.45	0.14	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	4.71	0.00	0.05	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.90	0.07	2.70

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환 983명, 69개 주요질환 613명)

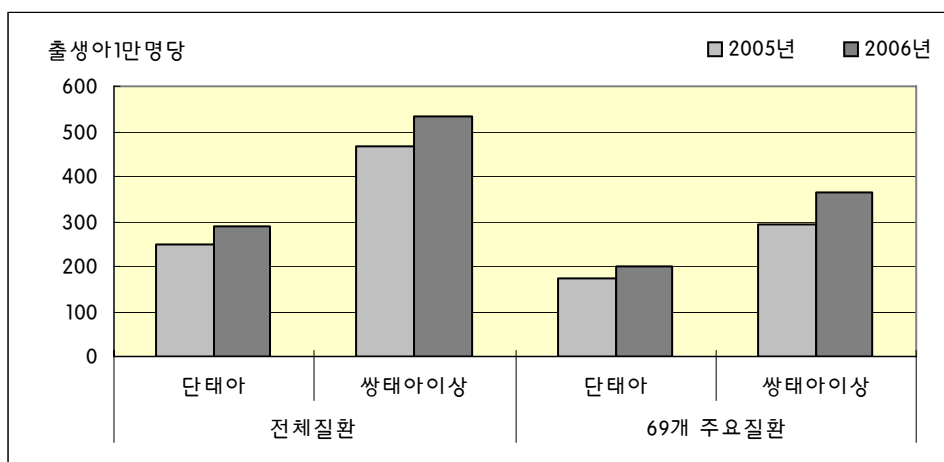
■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

## 바. 태수별 선천성이상 유병률

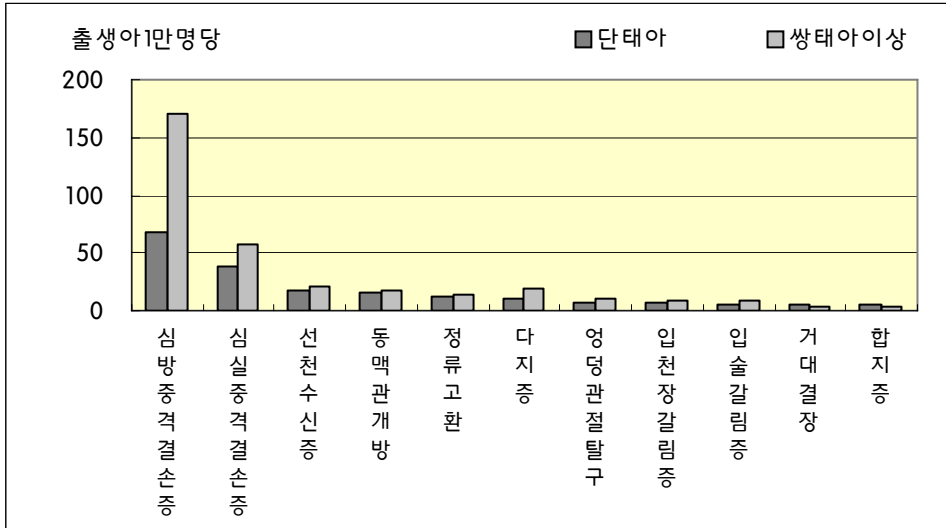
2005년과 2006년 출생아의 태수별 1만명당 선천성이상 유병률은 단태아에 비해 쌍태아 이상에서 높은 수준을 보였다. 쌍태아 이상은 단태아에 비해 2005년에 1.9배, 2006년에 1.8배 높은 선천성이상 유병률을 나타냈다(표 3-35~3-36, 그림 3-19 참조).

[그림 3-19] 태수별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아

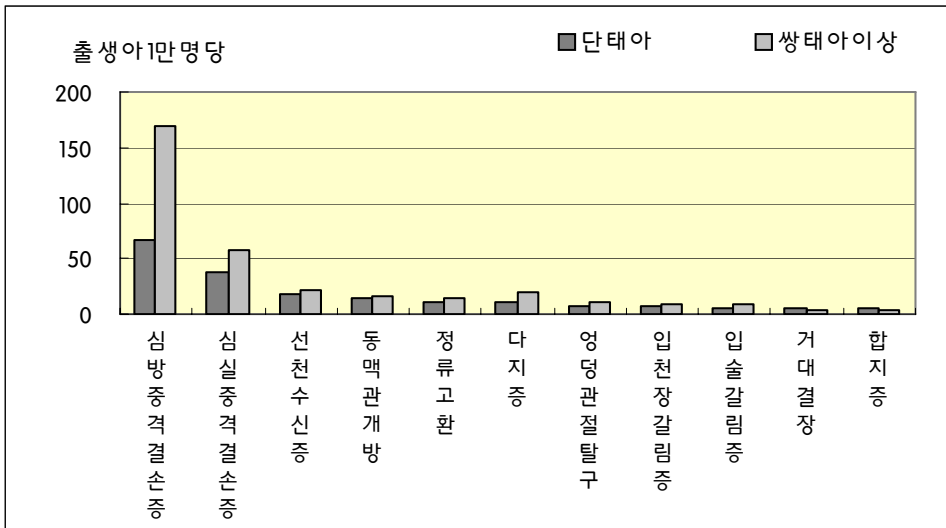


출생아유병률 순위에 따른 10대 질환의 경우, 쌍태아 이상에서의 출생아유병률은 특히 순환기계통의 심방중격결손증에서 높았으며 단태아에 비해 2005년 출생아는 2.2배, 2006년 출생아는 2.5배 높은 수준을 나타냈다. 하지만, 순환기계통 이외의 질환에서는 태수에 따른 차이를 그다지 보이지 않았다(그림 3-20~3-21 참조).

[그림 3-20] 태수별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아



[그림 3-21] 태수별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아



〈표 3-35〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 태수별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
전체 질환	Q00-Q99	250.48	468.63	289.35	531.26
69개 주요 질환		171.63	291.97	199.23	362.86
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.07	3.17	1.61	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2.46	4.23	22.10	65.13
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.31	3.17	2.30	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.88	2.12	11.74	27.91
후각뇌결여증, 통완뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.62	0.00	7.60	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1.87	14.81	17.72	74.43
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.05	0.00	0.46	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.26	0.00	4.14	9.30
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.52	1.06	10.59	37.22
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.17	0.00	0.46	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.45	0.00	5.06	9.30
무이증(Anotia)	Q16.0	0.12	0.00	1.84	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	1.30	0.00	13.35	18.61
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	5.75	5.29	70.90	93.04
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.33	8.46	47.19	83.74
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.21	1.06	2.53	9.30
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.17	0.00	2.30	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.59	1.06	14.04	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.38	1.06	2.30	9.30
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4.14	7.41	37.52	18.61
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	33.69	45.49	377.74	576.85
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	54.71	122.71	672.38	1702.64
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.43	7.41	42.82	120.95
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.14	0.00	0.46	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.24	0.00	2.30	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.36	0.00	1.84	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	12.48	8.46	150.08	167.47
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.56	2.12	23.48	27.91
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.47	1.06	4.14	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.80	1.06	8.06	9.30
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.25	6.35	9.44	46.52
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.07	3.17	29.46	37.22
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.92	3.17	21.18	65.13
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.71	1.06	8.52	9.30
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.21	2.12	13.12	55.82
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5.02	3.17	49.03	37.22

질병명	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.14	1.06	14.96	18.61
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.12	0.00	1.38	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1.35	1.06	14.96	9.30
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.82	9.52	36.83	130.26
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.46	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.23	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.64	0.00	8.06	18.61
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2.58	3.17	38.90	65.13
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.57	1.06	6.91	18.61
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	8.47	14.81	116.25	139.56
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	18.09	30.68	234.56	260.51
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	14.04	26.45	182.31	213.99
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.43	2.12	3.91	9.30
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.33	0.00	4.37	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.88	2.12	9.21	9.30
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	7.93	10.58	75.73	102.34
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.30	2.12	11.74	27.91
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.16	2.12	11.97	27.91
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	9.09	11.64	105.43	195.39
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.21	5.29	52.25	37.22
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.38	0.00	2.99	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.47	5.29	18.65	74.43
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.23	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.31	0.00	2.99	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.52	2.12	5.75	27.91
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.14	1.06	3.22	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.07	0.00	0.69	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.28	1.06	1.61	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3.41	3.17	33.38	46.52
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.24	0.00	2.99	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.07	0.00	1.38	9.30
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.02	0.00	0.46	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.12	1.06	1.38	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 2005년 848명, 2006년 963명, 69개 주요질환: 2005년 567명, 2006년 595명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-36〉 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아 및 사산아, 태수별

(단위: 명/출산아 1만명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
전체 질환 69개 주요 질환	Q00-Q99	255.59	470.40	295.22	536.34
		174.29	289.72	202.13	367.01
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.24	6.23	0.21	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2.52	4.15	2.29	7.32
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.38	3.12	0.25	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	0.94	2.08	1.19	2.75
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.85	0.00	0.96	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2.31	14.54	2.18	8.24
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.05	0.00	0.07	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.26	0.00	0.41	0.92
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.51	1.04	1.05	3.66
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.16	0.00	0.05	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.45	0.00	0.50	0.92
무이증(Anotia)	Q16.0	0.12	0.00	0.18	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	1.30	0.00	1.33	1.83
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	5.86	5.19	7.10	9.15
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.75	8.31	5.06	10.98
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.21	1.04	0.25	0.92
충동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.16	0.00	0.23	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.60	1.04	1.51	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.40	1.04	0.25	0.92
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4.19	7.27	3.87	2.75
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	33.82	44.65	37.80	58.58
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	54.47	120.46	66.91	167.49
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.40	7.27	4.31	11.90
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.14	0.00	0.05	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.26	0.00	0.27	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.38	0.00	0.25	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	12.43	8.31	14.94	16.47
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.54	2.08	2.34	2.75
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.47	1.04	0.41	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.80	1.04	0.82	0.92
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1.25	6.23	0.98	4.58
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.07	3.12	2.98	3.66
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.95	3.12	2.15	6.41
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.75	1.04	0.87	0.92
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1.20	2.08	1.33	5.49
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	4.99	3.12	4.88	3.66

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.13	1.04	1.49	1.83
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.12	0.00	0.14	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1.44	1.04	1.63	0.92
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.80	9.35	3.67	12.81
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.05	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.05	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.66	0.00	0.82	1.83
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2.68	3.12	4.03	6.41
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.57	1.04	0.69	1.83
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	8.43	14.54	11.57	13.73
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	18.06	30.11	23.50	27.46
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	14.04	25.96	18.30	22.88
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.45	2.08	0.44	0.92
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.33	0.00	0.46	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0.89	2.08	1.01	0.92
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	7.91	10.38	7.54	10.07
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.30	2.08	1.17	2.75
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.20	2.08	1.37	2.75
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	9.07	11.42	10.54	19.22
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4.22	5.19	5.27	3.66
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3	0.40	0.00	0.30	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.46	5.19	1.86	7.32
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.05	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.45	0.00	0.39	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.57	2.08	0.64	2.75
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.19	1.04	0.32	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.12	0.00	0.09	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.40	1.04	0.44	1.83
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	4.14	3.12	4.12	4.58
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.33	0.00	0.34	0.92
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.09	0.00	0.16	0.92
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.02	0.00	0.07	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.12	1.04	0.14	0.00

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 2005년 848명, 2006년 963명, 69개 주요질환: 2005년 567명, 2006년 595명, 사산아 전체질환 2005년 15명, 2006년 11명, 69개 주요질환 2005년 9명, 2006년 7명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

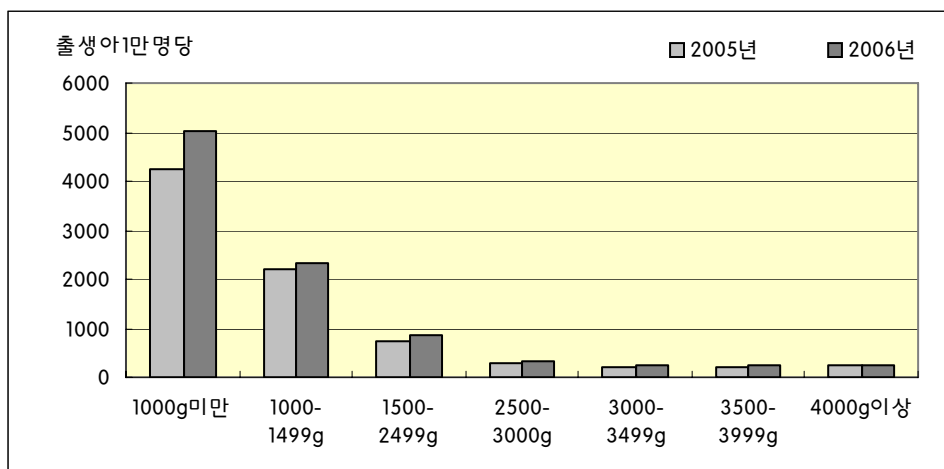
■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



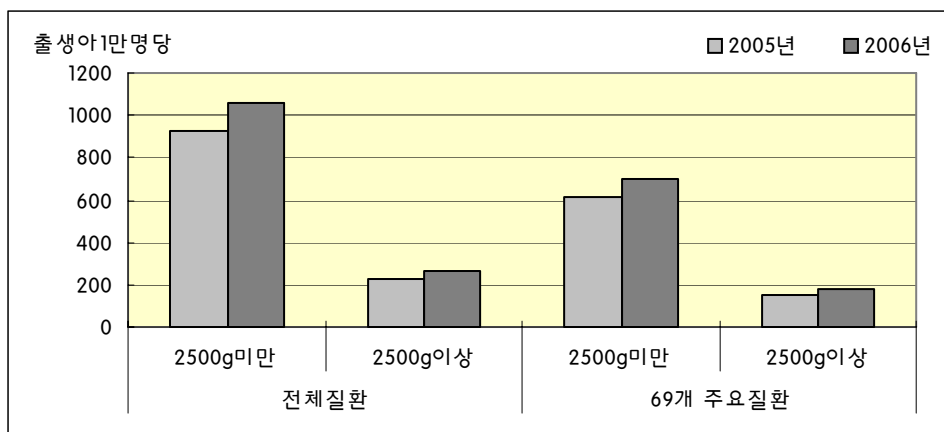
## 사. 출생(산)시 체중별 선천성이상 유병률

2005년과 2006년 출생아의 출생시 체중별 1만명당 선천성이상 유병률은 출생시 체중 4000g미만까지는 출생시 체중이 증가할수록 점차 낮아지다가 4000g 이상에서 다시 높아지는 경향을 나타냈다. 특히, 출생시 체중 2500g 미만의 저출생체중아는 정상체중아에 비해 출생아유병률이 2005년에 4.1배, 2006년에 4.0배 높은 것으로 나타났다(표 3-37~3-40, 그림 3-22~3-23 참조).

[그림 3-22] 출생시 체중별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환

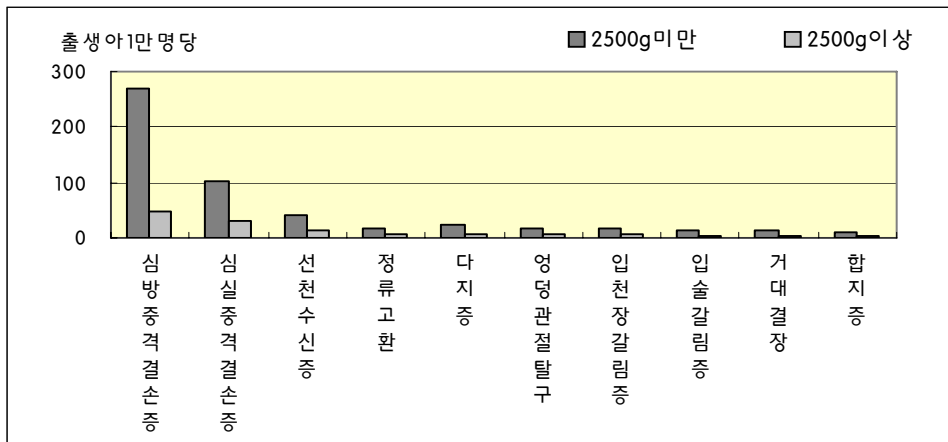


[그림 3-23] 출생시 체중별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아

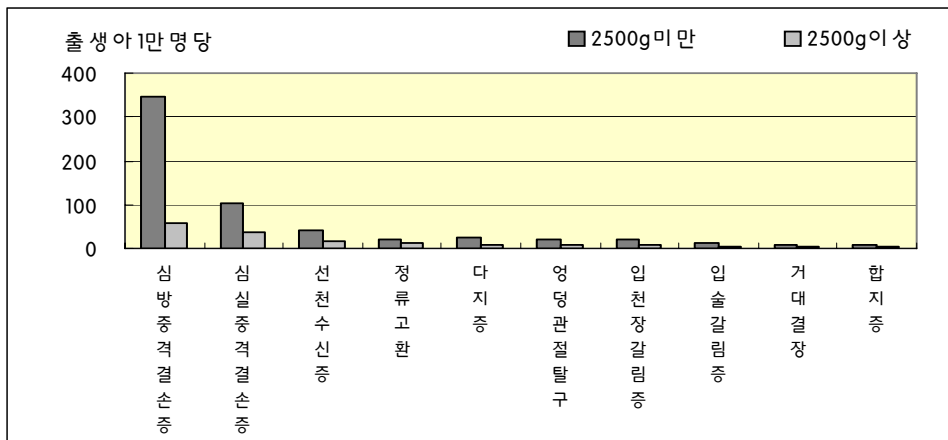


출생아유병률 순위에 따른 10대 질환의 경우 전반적으로, 2500g 미만 저출생체중아의 출생아유병률이 정상체중아에 비해 높은 수준을 나타냈다. 특히, 저출생체중아는 정상체중아에 비해 심방중격결손증의 출생아유병률이 2005에 5.7배, 2006년에 6배 높았으며, 그밖에도 심실중격결손증, 선천수신증, 다지증, 입천장갈림증의 출생아유병률이 저출생체중아에서 정상체중아보다 3배 이상 높았다(그림 3-24~3-25 참조).

[그림 3-24] 출생시 체중별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아



[그림 3-25] 출생시 체중별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아



〈표 3-37〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 출생시 체중별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000-1500g 미만	1500-2500g 미만	2500-3000g 미만	3000-3500g 미만	3500-4000g 미만	4000g 이상
전체 질환	Q00-Q99	4238.88	2218.33	735.60	286.70	215.06	199.66	228.19
69개 주요 질환		1896.96	1210.64	530.58	206.26	147.42	130.35	157.71
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	46.30	14.01	1.19	0.00	0.00	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0.00	0.00	6.54	3.09	2.48	1.77	1.52
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	7.00	1.19	0.47	0.40	0.00	0.51
소두증(Microcephaly)	Q02	46.30	0.00	6.54	1.90	0.35	0.28	0.51
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	14.01	2.97	1.19	0.35	0.19	0.51
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	162.04	119.05	13.67	2.37	0.89	0.37	2.54
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.24	0.05	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.59	0.12	0.35	0.09	0.51
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	7.00	4.16	1.54	1.34	1.39	1.01
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.59	0.36	0.15	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	23.15	0.00	1.19	0.47	0.30	0.46	1.01
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.59	0.24	0.05	0.09	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	23.15	7.00	2.38	1.31	1.44	0.74	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	23.15	14.01	16.65	7.24	5.06	5.02	2.03
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	46.30	35.01	9.51	6.53	4.86	4.09	5.07
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.59	0.59	0.05	0.09	0.51
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	23.15	0.00	0.59	0.24	0.15	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0.00	7.00	2.38	1.54	1.83	1.11	1.01
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	1.19	0.83	0.30	0.09	0.51
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0.00	14.01	21.40	6.41	3.07	2.32	2.54
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	115.74	154.06	96.31	40.48	29.65	26.85	30.42
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	717.59	644.26	225.91	68.73	43.98	35.49	42.59
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	23.15	35.01	8.92	5.82	3.42	4.55	4.06
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.36	0.15	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.59	0.24	0.25	0.19	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	1.19	0.36	0.40	0.19	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0.00	0.00	0.00	21.01	11.16	9.29	16.73
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	42.02	6.54	3.56	1.93	1.77	2.03
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	2.97	0.59	0.45	0.09	0.00
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	0.00	2.38	1.19	0.79	0.37	0.51
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	46.30	14.01	11.89	3.32	0.40	0.19	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	69.44	21.01	17.83	5.94	2.88	2.42	5.07
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	23.15	35.01	16.65	2.37	1.24	0.65	0.51
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.00	14.01	7.13	0.95	0.45	0.19	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	23.15	21.01	9.51	1.42	0.79	0.46	0.51
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	92.59	63.03	7.13	5.82	3.87	4.65	7.10

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	46.30	21.01	3.57	1.54	0.94	1.02	0.00
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	1.19	0.12	0.10	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	46.30	7.00	7.13	1.07	1.09	0.84	1.52
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	69.44	98.04	20.21	4.27	1.54	0.74	0.51
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	7.00	2.97	0.59	0.50	0.37	1.01
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	46.30	21.01	8.32	2.61	2.13	1.95	3.04
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	23.15	14.01	2.97	0.95	0.30	0.28	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	7.00	19.02	10.33	7.29	7.62	11.16
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	138.89	91.04	41.61	16.86	15.77	18.95	19.27
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	138.89	77.03	35.67	13.18	12.45	14.40	12.17
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	23.15	0.00	3.57	0.71	0.25	0.19	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	23.15	0.00	0.00	0.24	0.25	0.46	0.51
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	23.15	0.00	3.57	1.19	0.59	0.74	1.01
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	92.59	28.01	13.67	10.45	6.99	7.06	6.08
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	0.59	1.78	1.09	1.30	2.03
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0.00	7.00	4.16	1.31	1.14	0.65	0.51
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0.00	21.01	26.16	9.26	8.53	7.62	8.11
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0.00	7.00	10.70	3.92	4.31	3.25	6.59
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	7.00	2.38	0.47	0.30	0.09	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	14.01	5.94	1.66	1.09	1.49	1.52
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	1.19	0.59	0.25	0.19	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	46.30	7.00	1.19	0.47	0.59	0.28	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	3.57	0.00	0.05	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	1.19	0.12	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	69.44	14.01	2.38	0.24	0.10	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	23.15	14.01	15.46	6.53	2.63	1.02	2.03
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.00	1.78	0.36	0.15	0.09	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	23.15	0.00	1.19	0.00	0.00	0.00	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.59	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	2.38	0.12	0.05	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 780명, 69개 주요질환: 518명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-38〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 출생시 체중별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000-1500g 미만	1500-2500g 미만	2500-3000g 미만	3000-3500g 미만	3500-4000g 미만	4000g 이상
전체 질환	Q00-Q99	5009.71	2319.73	840.68	341.75	247.29	232.56	239.55
69개 주요 질환		2088.83	1265.31	611.81	245.67	169.14	156.54	176.45
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.00	1.13	0.00	0.19	0.09	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	19.38	0.00	5.64	2.84	2.10	2.29	1.60
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.56	0.11	0.19	0.28	0.53
소두증(Microcephaly)	Q02	38.76	6.80	11.84	2.15	0.48	0.18	0.53
후각뇌결여증, 통양뇌증(Athinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.00	4.51	1.59	0.33	0.37	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	251.94	88.44	11.28	2.27	0.72	0.46	0.53
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.10	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	6.80	1.13	0.34	0.48	0.28	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	19.38	6.80	3.38	1.36	1.00	0.55	1.60
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	6.80	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	38.76	6.80	2.26	0.57	0.38	0.09	1.07
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.34	0.24	0.09	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	6.80	1.69	1.59	1.24	1.56	0.53
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	19.38	6.80	20.30	8.96	5.82	5.87	6.42
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	38.76	20.41	10.15	5.78	4.15	3.85	5.35
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	1.13	0.34	0.29	0.09	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	13.61	0.56	0.23	0.05	0.37	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	38.76	6.80	1.69	1.81	1.72	0.28	0.53
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.45	0.19	0.28	0.00
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0.00	34.01	17.48	6.01	2.43	2.02	1.60
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	193.80	129.25	100.93	45.36	33.25	31.18	37.43
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	988.37	659.86	306.74	83.47	52.62	45.94	58.28
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	58.14	47.62	12.97	5.67	3.53	3.39	2.67
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.10	0.00	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.00	0.00	0.45	0.14	0.28	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.00	0.56	0.79	0.10	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0.00	0.00	0.00	25.40	12.93	12.84	23.53
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	13.61	7.33	4.20	1.53	1.74	1.60
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	0.91	0.24	0.46	1.07
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	0.00	1.13	1.25	0.76	0.73	0.00
식도폐쇄/협착(Esophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.00	40.82	9.02	1.36	0.38	0.37	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	96.90	6.80	12.40	3.40	2.62	1.56	1.60
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	77.52	27.21	16.35	2.72	1.00	1.38	1.07
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	19.38	6.80	10.15	1.13	0.29	0.18	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	58.14	20.41	7.33	1.59	0.72	1.19	1.07
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0.00	27.21	7.33	5.56	4.72	4.22	5.88

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	6.80	5.64	1.70	1.48	0.83	0.53
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	1.13	0.34	0.00	0.09	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	19.38	13.61	5.64	1.47	1.29	1.01	1.07
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	38.76	68.03	29.88	5.78	2.05	1.19	1.07
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.11	0.05	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0.00	13.61	3.38	0.91	0.62	0.64	0.53
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	19.38	34.01	11.28	4.20	3.34	3.48	2.67
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	19.38	6.80	4.51	0.34	0.72	0.28	0.53
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	6.80	22.55	13.72	10.73	9.99	13.37
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	58.14	88.44	48.49	24.72	20.08	25.58	20.32
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	38.76	88.44	39.47	19.62	15.50	19.16	16.57
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	19.38	0.00	0.56	0.57	0.38	0.28	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	0.00	2.26	0.79	0.33	0.09	0.00
사지감소성결손(Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	19.38	0.00	2.82	1.59	0.81	0.37	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	116.28	6.80	16.92	9.41	7.20	5.87	4.81
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	2.26	1.02	1.48	0.64	1.07
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	19.38	13.61	2.26	1.81	1.24	0.46	0.53
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	58.14	27.21	23.12	13.61	9.02	10.45	6.42
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	38.76	20.41	8.46	6.24	4.72	4.31	6.95
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	1.13	0.79	0.14	0.09	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	13.61	4.51	2.61	1.77	1.28	2.14
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.00	0.00	1.69	0.11	0.24	0.28	0.53
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	19.38	13.61	2.26	0.79	0.48	0.37	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	2.26	1.02	0.05	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	1.13	0.00	0.05	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	19.38	0.00	3.38	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	19.38	0.00	14.10	6.24	2.34	1.47	2.14
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	38.76	0.00	2.26	0.57	0.05	0.09	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.56	0.45	0.00	0.09	0.53
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	1.13	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	19.38	0.00	1.13	0.11	0.05	0.00	0.53

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 823명, 69개 주요질환: 508명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-39〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 출산시 체중별

(단위: 명/출산아 1만명)

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
전체 질환	Q00-Q99	2148.10	2112.25	735.44	286.45	215.25	199.68	228.45
69개 주요 질환		1138.31	1152.69	525.98	206.12	147.50	130.30	157.53
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	36.61	24.15	1.17	0.00	0.05	0.00	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	12.20	6.04	6.44	3.08	2.48	1.76	1.52
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	18.30	6.04	1.17	0.47	0.40	0.00	0.51
소두증(Microcephaly)	Q02	18.30	6.04	7.02	1.90	0.35	0.28	0.51
후각뇌결여증, 동양뇌증(Ahinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	42.71	18.12	3.51	1.19	0.35	0.19	0.51
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	128.13	126.81	14.05	2.37	0.89	0.37	2.53
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.24	0.05	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.00	0.59	0.12	0.35	0.09	0.51
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0.00	6.04	4.10	1.54	1.34	1.39	1.01
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.00	0.59	0.36	0.15	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	6.10	0.00	1.17	0.47	0.30	0.46	1.01
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.59	0.24	0.05	0.09	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	6.10	6.04	2.34	1.30	1.44	0.74	0.00
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	18.30	18.12	16.39	7.23	5.05	5.02	2.03
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	97.62	48.31	9.37	6.52	4.86	4.09	5.07
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	0.59	0.59	0.05	0.09	0.51
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	6.10	0.00	0.59	0.24	0.15	0.00	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	6.10	6.04	2.34	1.54	1.83	1.11	1.01
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	6.10	0.00	1.17	0.83	0.30	0.09	0.51
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	12.20	12.08	21.07	6.40	3.07	2.32	2.53
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	91.52	138.89	94.83	40.43	29.68	26.84	30.39
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	195.24	561.59	222.44	68.64	43.96	35.48	42.55
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	6.10	30.19	8.78	5.81	3.42	4.55	4.05
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.36	0.15	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	6.04	0.59	0.24	0.25	0.19	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	6.10	0.00	1.17	0.36	0.40	0.19	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0.00	0.00	0.00	21.10	11.15	9.29	16.71
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	36.23	6.44	3.56	1.93	1.76	2.03
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	2.93	0.59	0.45	0.09	0.00
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.00	0.00	2.34	1.19	0.79	0.37	0.51
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	12.20	12.08	11.71	3.32	0.40	0.19	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	18.30	24.15	17.56	5.93	2.87	2.41	5.07
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	12.20	30.19	16.39	2.49	1.24	0.65	0.51
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	6.10	12.08	7.02	1.07	0.45	0.19	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	6.10	18.12	9.37	1.42	0.79	0.46	0.51
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	24.41	54.35	7.02	5.81	3.87	4.64	7.09

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	12.20	18.12	3.51	1.54	0.94	1.02	0.00
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	1.17	0.12	0.10	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	30.51	6.04	7.02	1.07	1.09	0.84	1.52
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	18.30	84.54	19.90	4.27	1.54	0.74	0.51
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	6.10	6.04	2.93	0.59	0.50	0.37	1.01
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	24.41	36.23	8.20	2.61	2.13	1.95	3.04
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	6.10	12.08	2.93	0.95	0.30	0.28	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	6.04	18.73	10.31	7.28	7.62	11.14
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	54.91	78.50	40.98	16.83	15.76	18.95	19.25
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	54.91	66.43	35.12	13.16	12.44	14.40	12.16
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	12.20	0.00	3.51	0.71	0.25	0.19	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	6.10	0.00	0.00	0.24	0.25	0.46	0.51
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	12.20	0.00	3.51	1.19	0.59	0.74	1.01
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	30.51	24.15	13.46	10.43	6.99	7.06	6.08
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	0.59	1.78	1.09	1.30	2.03
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	12.20	6.04	4.10	1.30	1.14	0.65	0.51
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0.00	24.15	25.76	9.25	8.52	7.62	8.10
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0.00	6.04	10.54	3.91	4.31	3.25	6.58
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	6.04	2.34	0.47	0.30	0.09	0.00
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	12.08	5.85	1.66	1.09	1.49	1.52
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	30.51	6.04	1.17	0.59	0.25	0.19	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	18.30	12.08	1.17	0.47	0.59	0.28	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	12.20	0.00	3.51	0.00	0.05	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	12.20	0.00	1.17	0.12	0.00	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	54.91	12.08	2.34	0.24	0.10	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	134.23	18.12	16.98	6.52	2.68	1.02	2.03
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	18.30	0.00	1.76	0.36	0.15	0.09	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	6.10	0.00	1.17	0.00	0.00	0.00	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.59	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.00	2.34	0.12	0.05	0.00	0.00

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 780명, 69개 주요질환: 518명, 사산아 전체질환: 66명, 6개 주요질환: 30명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



〈표 3-40〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 출산시 체중별

(단위: 명/출산아 1만명)

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000-1500g 미만	1500-2500g 미만	2500-3000g 미만	3000-3500g 미만	3500-4000g 미만	4000g 이상
전체 질환	Q00-Q99	2726.74	2231.99	839.34	341.62	247.25	232.50	239.39
69개 주요 질환		1351.67	1195.08	608.33	245.64	169.13	156.49	176.34
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	5.85	0.00	1.11	0.00	0.19	0.09	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	23.39	0.00	6.67	2.83	2.10	2.29	1.60
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.00	0.00	0.56	0.11	0.19	0.28	0.53
소두증(Microcephaly)	Q02	11.70	5.86	11.67	2.15	0.48	0.18	0.53
후각뇌결여증, 동양뇌증(Ahinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	35.09	17.57	5.00	1.59	0.33	0.37	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	134.50	105.45	12.22	2.27	0.72	0.46	0.53
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.11	0.10	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	5.86	1.11	0.34	0.48	0.28	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	5.85	5.86	3.33	1.36	1.00	0.55	1.60
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	5.86	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	11.70	5.86	2.22	0.57	0.38	0.09	1.07
무이증(Anotia)	Q16.0	0.00	0.00	0.00	0.34	0.24	0.09	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	0.00	5.86	1.67	1.59	1.24	1.56	0.53
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	17.54	5.86	20.00	8.95	5.82	5.87	6.41
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	87.72	23.43	10.00	5.89	4.15	3.85	5.34
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.00	1.11	0.34	0.29	0.09	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	11.72	0.56	0.23	0.05	0.37	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	40.94	5.86	1.67	1.81	1.72	0.28	0.53
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.00	0.00	0.00	0.45	0.19	0.28	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	29.24	35.15	17.22	6.00	2.43	2.02	1.60
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	111.11	117.16	99.43	45.31	33.24	31.17	37.40
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	298.25	568.25	302.19	83.38	52.60	45.93	58.24
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	23.39	41.01	12.78	5.66	3.53	3.39	2.67
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.00	0.00	0.10	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	11.70	0.00	0.00	0.45	0.14	0.28	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	17.54	0.00	0.56	0.79	0.10	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0.00	0.00	0.00	25.38	12.92	12.83	23.51
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0.00	11.72	7.22	4.19	1.53	1.74	1.60
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.00	0.00	0.00	0.91	0.24	0.46	1.07
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	5.85	0.00	1.11	1.25	0.76	0.73	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	5.85	35.15	9.44	1.36	0.38	0.37	0.00
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	40.94	5.86	12.22	3.40	2.62	1.56	1.60
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	23.39	23.43	16.66	2.72	1.05	1.38	1.07
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	5.85	5.86	10.55	1.13	0.29	0.18	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	17.54	17.57	7.22	1.59	0.76	1.19	1.07
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0.00	23.43	7.22	5.55	4.72	4.22	5.88

질병명	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.00	5.86	5.55	1.70	1.48	0.83	0.53
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.00	1.11	0.34	0.00	0.09	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	40.94	11.72	5.55	1.47	1.29	1.01	1.07
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	11.70	58.58	29.44	5.78	2.05	1.19	1.07
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.11	0.05	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	5.85	0.00	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	5.85	11.72	3.33	0.91	0.62	0.64	0.53
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	40.94	35.15	11.11	4.19	3.34	3.48	2.67
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	5.85	5.86	4.44	0.34	0.72	0.28	0.53
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0.00	5.86	22.22	13.71	10.73	9.99	13.36
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	70.18	76.16	47.77	24.70	20.08	25.58	20.30
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	64.33	76.16	38.88	19.60	15.50	19.16	16.56
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	17.54	0.00	0.56	0.57	0.38	0.28	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.00	5.86	2.22	0.79	0.33	0.09	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	23.39	5.86	2.78	1.59	0.81	0.37	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	35.09	5.86	16.66	9.40	7.20	5.87	4.81
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.00	0.00	2.22	1.02	1.48	0.64	1.07
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	46.78	17.57	2.78	1.81	1.24	0.46	0.53
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	23.39	23.43	22.78	13.71	9.01	10.45	6.41
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	23.39	17.57	8.33	6.23	4.72	4.31	6.95
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.00	1.11	0.79	0.14	0.09	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0.00	11.72	4.44	2.61	1.76	1.28	2.14
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	5.85	0.00	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	5.85	5.86	2.78	0.11	0.24	0.28	0.53
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	23.39	11.72	2.22	0.79	0.48	0.37	0.00
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.00	0.00	2.22	1.02	0.05	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	5.85	0.00	1.11	0.00	0.05	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	64.33	0.00	3.33	0.00	0.00	0.00	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	134.50	11.72	14.44	6.23	2.34	1.47	2.14
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	29.24	0.00	2.22	0.57	0.05	0.09	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	11.70	0.00	0.56	0.45	0.00	0.09	0.53
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	5.86	1.11	0.00	0.00	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	5.85	0.00	1.11	0.11	0.05	0.00	0.53

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 823명, 69개 주요질환: 508명, 사산아 전체질환: 73명, 6개 주요질환: 30명)

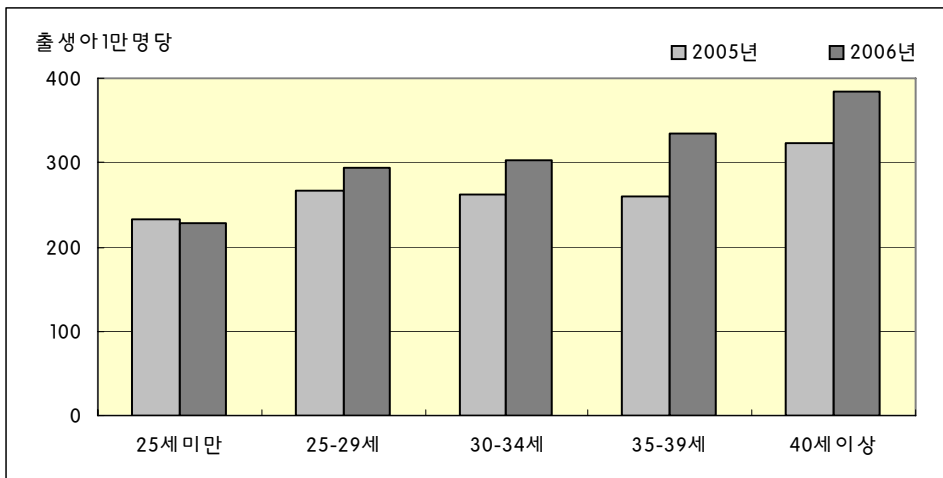
■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

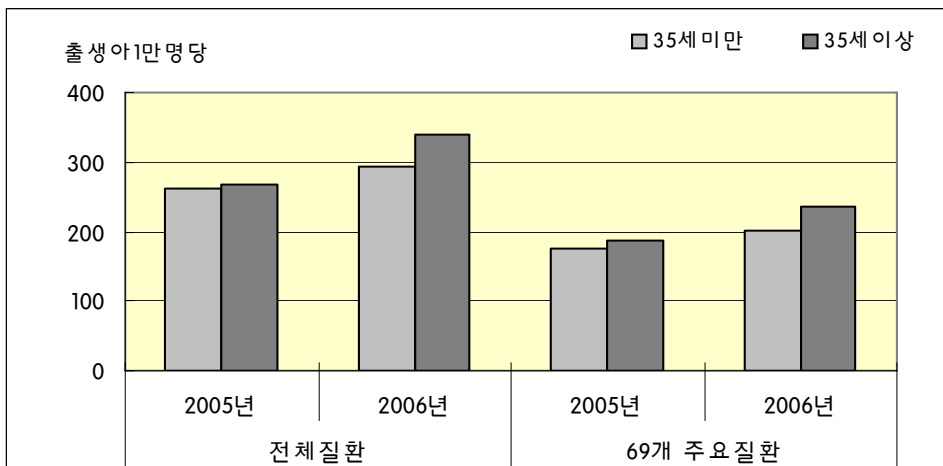
### 아. 산모 연령별 선천성이상 유병률

2005년과 2006년 출생아의 산모 연령별 1만명당 선천성이상 유병률은 산모 연령 25세 미만에서 가장 낮았으며 35세 이상에서 연령이 증가할수록 높아지는 경향을 나타냈다. 산모 연령의 증가에 따른 출생아유병률의 증가 추이는 2005년보다 2006년에 더욱 뚜렷하게 나타났다(표 3-41~3-44, 그림 3-26~3-27 참조).

[그림 3-26] 산모 연령별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아, 전체 질환

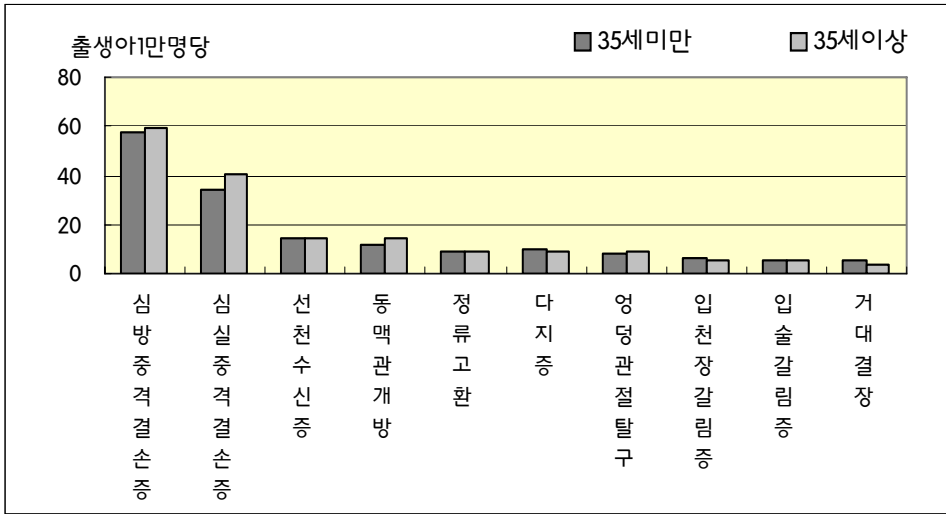


[그림 3-27] 산모 연령별 선천성이상 유병률: 2005~2006년 출생아

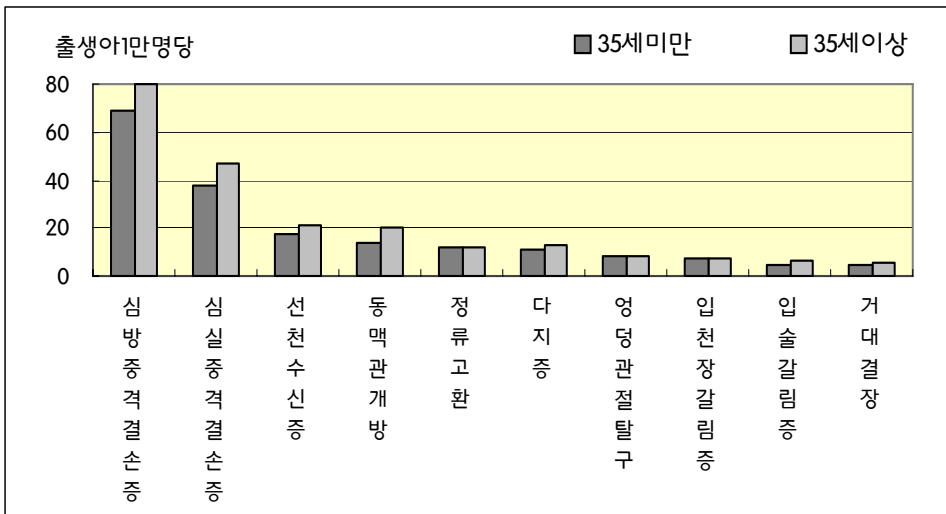


한편, 출생아유병률 순위에 따른 10대 질환의 경우에는 산모연령 35세를 기준으로 볼 때, 순환기계통의 심방중격결손증, 심실중격결손증, 동맥관개방에서 산모연령 35세 이상이 산모연령 35세미만보다 다소 높은 수준을 나타냈다. 그밖의 질환에서는 산모연령에 따른 차이가 거의 드러나지 않았으며, 2005년과 2006년 출생아 간에 일관된 추이를 보이지 않았다(그림 3-28~3-29 참조).

[그림 3-28] 산모 연령별 10대 선천성이상 유병률: 2005년 출생아



[그림 3-29] 산모 연령별 10대 선천성이상 유병률: 2006년 출생아



〈표 3-41〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아, 산모 연령별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
전체 질환	Q00-Q99	233.42	266.07	261.33	258.88	323.18
69개 주요 질환		165.16	180.23	176.07	182.97	217.82
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.00	0.13	0.21	0.21	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.72	2.02	3.03	2.48	1.42
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.34	0.51	0.26	0.41	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	1.03	0.63	0.89	1.24	2.85
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.32	0.73	1.24	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3.10	2.40	1.72	2.06	4.27
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.21	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.25	0.21	0.41	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.72	1.20	1.67	1.44	4.27
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.32	0.10	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.69	0.32	0.42	0.62	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.69	0.00	0.10	0.21	1.42
소이증(Microtia)	Q17.2	2.41	1.14	1.25	1.44	2.85
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	5.86	5.57	6.37	5.78	4.27
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.86	5.88	5.38	5.57	5.69
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.19	0.26	0.21	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.06	0.10	0.21	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0.34	1.45	1.41	2.48	2.85
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.69	0.38	0.26	0.21	1.42
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	5.17	4.68	3.92	4.54	5.69
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	30.69	34.67	33.42	42.08	29.90
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	47.93	58.96	56.91	56.52	75.46
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	2.41	4.30	5.43	4.13	5.69
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.69	0.00	0.10	0.41	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.32	0.16	0.21	1.42
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.34	0.51	0.10	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	11.72	11.64	12.32	14.03	19.93
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.07	2.78	2.14	2.48	7.12
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.34	0.51	0.26	0.83	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.69	0.89	0.47	0.41	2.85
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.07	1.27	1.10	2.27	4.27
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.48	3.67	3.86	4.54	7.12
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.38	1.52	2.25	1.86	4.27
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.69	0.44	0.84	0.83	1.42
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.69	1.08	1.41	1.03	2.85
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5.86	5.00	5.27	4.13	2.85

질병명	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.72	1.45	0.99	1.65	0.00
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.34	0.00	0.16	0.21	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.07	1.45	1.36	0.83	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.76	3.35	2.61	2.68	8.54
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1.38	0.44	0.52	1.24	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	3.10	2.28	2.72	3.30	1.42
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.34	0.76	0.42	0.41	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	6.90	9.49	9.03	9.28	9.97
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	16.55	19.10	18.07	17.53	14.24
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	13.79	14.68	13.78	14.65	12.81
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1.03	0.51	0.42	0.41	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.34	0.51	0.26	0.21	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.72	1.08	0.84	0.83	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2.76	8.92	8.82	8.66	11.39
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.38	1.33	1.36	1.44	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.38	0.95	1.10	1.03	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	11.38	9.55	9.71	8.87	8.54
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	5.17	5.12	4.39	2.48	4.27
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.32	0.42	0.41	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.38	1.83	1.46	1.65	1.42
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.69	0.25	0.31	0.21	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.69	0.51	0.47	1.24	1.42
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.34	0.13	0.16	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.06	0.00	0.21	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.34	0.13	0.21	1.03	0.00
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2.41	2.09	3.08	5.78	24.20
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.19	0.31	0.00	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.05	0.00	2.85
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.34	0.25	0.05	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 502명, 69개 주요질환: 353명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-42〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아, 산모 연령별

(단위: 명/출생아 1만명)

질병명	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
전체 질환	Q00-Q99	228.27	294.86	303.35	333.51	384.88
69개 주요 질환		160.04	200.31	206.52	229.24	277.12
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.73	0.06	0.10	0.00	2.80
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.81	2.45	2.34	2.48	2.80
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.36	0.32	0.10	0.35	1.40
소두증(Microcephaly)	Q02	1.45	1.61	0.85	1.24	0.00
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.36	0.58	0.90	0.35	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1.09	2.06	1.79	2.12	4.20
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.36	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.73	0.45	0.35	0.53	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.45	1.10	0.85	2.30	0.00
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.36	0.00	0.05	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.64	0.50	0.18	1.40
무이증(Anotia)	Q16.0	0.73	0.26	0.05	0.18	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	2.18	1.55	1.24	1.42	2.80
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6.17	6.57	7.56	7.79	5.60
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	4.35	4.51	4.48	5.66	11.20
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.36	0.26	0.20	0.53	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.36	0.06	0.25	0.35	1.40
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.09	1.61	1.14	1.24	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1.09	0.06	0.20	0.18	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3.99	3.48	4.28	3.01	1.40
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	29.40	37.25	38.42	46.03	55.98
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	46.82	67.74	73.45	77.18	103.57
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.35	4.19	5.03	4.96	5.60
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.10	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.36	0.19	0.25	0.18	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.06	0.40	0.00	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	13.06	13.47	14.63	19.30	30.79
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1.09	2.32	2.24	2.12	5.60
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1.09	0.58	0.35	0.18	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.36	1.10	0.60	1.24	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.36	0.90	1.24	0.71	1.40
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1.81	3.35	2.54	3.01	7.00
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.09	2.51	1.84	3.36	1.40
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.73	1.29	0.60	0.71	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.36	1.29	1.24	2.83	1.40
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5.44	3.80	5.42	5.49	5.60

질병명	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.73	1.29	1.94	1.06	1.40
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.13	0.20	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.90	1.42	1.39	1.06	4.20
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.18	3.74	4.13	3.89	4.20
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.06	0.05	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1.45	0.71	0.95	0.53	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	3.63	3.93	3.73	3.89	2.80
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	0.77	0.55	0.89	1.40
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	5.08	13.02	12.09	11.86	9.80
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	19.60	23.65	22.49	25.67	27.99
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	15.97	19.59	16.17	21.24	23.79
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.36	0.45	0.45	0.18	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.73	0.19	0.50	0.89	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.09	0.77	1.05	1.06	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	6.53	8.44	8.21	7.97	8.40
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.36	1.35	1.09	1.24	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.81	1.29	1.00	1.24	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	6.90	11.73	10.85	12.75	14.00
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	2.90	5.03	5.87	6.02	7.00
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.36	0.39	0.20	0.18	1.40
머리뼈불융합증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.09	1.93	2.19	1.59	2.80
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.06	0.00	0.00	1.40
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.36	0.26	0.35	0.18	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.73	0.45	0.50	0.89	5.60
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	1.45	0.26	0.20	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.00	0.00	0.05	0.35	2.80
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1.09	1.80	2.59	6.90	30.79
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.36	0.19	0.30	0.53	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.06	0.20	0.18	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.06	0.05	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.06	0.25	0.00	0.00

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 645명, 69개 주요질환: 448명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상



〈표 3-43〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 산모 연령별

(단위: 명/출산아 1만명)

질병명	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
전체 질환 69개 주요 질환	Q00-Q99	238.10 168.76	271.12 182.91	266.71 178.31	264.02 186.31	333.94 224.50
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0.68	0.31	0.52	0.20	0.00
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2.05	2.14	3.06	2.45	1.40
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1.02	0.57	0.26	0.41	0.00
소두증(Microcephaly)	Q02	1.02	0.69	0.99	1.23	2.81
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.00	0.50	0.99	1.64	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3.76	2.90	2.13	2.25	4.21
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.00	0.00	0.00	0.20	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.00	0.25	0.21	0.41	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.71	1.20	1.66	1.43	4.21
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.00	0.31	0.10	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.68	0.31	0.42	0.61	0.00
무이증(Anotia)	Q16.0	0.68	0.00	0.10	0.20	1.40
소이증(Microtia)	Q17.2	2.39	1.13	1.25	1.43	2.81
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	5.81	5.98	6.39	5.73	4.21
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	6.15	6.55	5.66	5.73	5.61
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.00	0.19	0.26	0.20	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.00	0.06	0.10	0.20	0.00
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0.34	1.45	1.45	2.45	2.81
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0.68	0.38	0.26	0.41	1.40
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	5.47	4.66	4.00	4.50	5.61
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	30.40	34.76	33.66	41.92	30.87
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	47.48	58.74	56.67	56.04	74.37
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	2.39	4.28	5.40	4.09	5.61
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.68	0.00	0.10	0.41	0.00
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.00	0.31	0.21	0.20	1.40
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.34	0.50	0.10	0.20	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	11.61	11.65	12.26	13.91	19.64
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2.05	2.77	2.13	2.45	7.02
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0.34	0.50	0.26	0.82	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.68	0.88	0.47	0.41	2.81
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2.05	1.26	1.09	2.25	4.21
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4.44	3.71	3.84	4.50	7.02
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.37	1.64	2.23	1.84	4.21
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.68	0.57	0.83	0.82	1.40
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.68	1.07	1.40	1.02	2.81
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5.81	4.97	5.25	4.09	2.81

질병명	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1.71	1.45	0.99	1.64	0.00
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.34	0.00	0.16	0.20	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.39	1.51	1.45	0.82	0.00
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.73	3.34	2.60	2.66	8.42
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1.37	0.50	0.52	1.23	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	3.42	2.46	2.75	3.27	1.40
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.34	0.76	0.42	0.41	0.00
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	6.83	9.44	8.99	9.20	9.82
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	16.74	19.08	18.02	17.38	14.03
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	14.01	14.67	13.76	14.52	12.63
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1.02	0.57	0.42	0.41	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.34	0.50	0.26	0.20	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.71	1.13	0.83	0.82	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2.73	8.94	8.78	8.59	11.22
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1.37	1.32	1.35	1.43	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1.71	0.94	1.14	1.02	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	11.27	9.57	9.66	8.79	8.42
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	5.12	5.10	4.41	2.45	4.21
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.00	0.38	0.42	0.41	0.00
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.37	1.83	1.45	1.64	1.40
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.68	0.38	0.47	0.41	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.68	0.63	0.47	1.23	1.40
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0.34	0.13	0.21	0.20	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.06	0.00	0.61	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.68	0.19	0.21	2.05	2.81
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3.07	2.39	3.79	7.16	29.47
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.00	0.25	0.42	0.20	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.00	0.05	0.20	2.81
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.00	0.05	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.34	0.25	0.05	0.00	0.00

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 502명, 69개 주요질환: 353명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

〈표 3-44〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 산모 연령별

(단위: 명/출산아 1만명)

질병명	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
전체 질환	Q00-Q99	236.67	300.11	308.83	341.69	394.37
69개 주요 질환		164.01	202.92	209.34	233.30	282.68
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1.08	0.13	0.10	0.00	2.76
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1.80	2.57	2.48	2.46	2.76
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0.36	0.38	0.15	0.35	1.38
소두증(Microcephaly)	Q02	1.80	1.60	0.84	1.23	0.00
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0.36	0.77	1.04	1.05	0.00
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1.44	2.37	2.23	2.64	5.52
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0.72	0.00	0.00	0.00	0.00
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0.72	0.45	0.35	0.53	0.00
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1.44	1.09	0.84	2.28	0.00
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0.36	0.00	0.05	0.00	0.00
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0.00	0.64	0.50	0.18	1.38
무이증(Anotia)	Q16.0	0.72	0.26	0.05	0.18	0.00
소이증(Microtia)	Q17.2	2.16	1.54	1.24	1.41	2.76
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6.47	6.54	7.63	7.73	5.52
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5.04	4.94	4.85	5.80	12.41
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0.36	0.26	0.20	0.53	0.00
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0.36	0.06	0.25	0.35	1.38
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1.08	1.73	1.29	1.23	0.00
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1.08	0.06	0.25	0.18	0.00
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3.96	3.66	4.31	3.51	1.38
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	29.13	37.34	38.48	46.03	55.16
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	46.40	67.42	73.10	76.59	102.04
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4.32	4.23	5.00	5.09	5.52
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0.00	0.00	0.10	0.00	0.00
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0.72	0.26	0.25	0.18	0.00
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0.00	0.13	0.45	0.18	0.00
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	12.95	13.41	14.56	19.15	30.34
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1.08	2.31	2.23	2.11	5.52
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1.08	0.58	0.35	0.18	0.00
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0.36	1.09	0.64	1.23	0.00
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0.36	1.03	1.24	0.70	1.38
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1.80	3.34	2.62	2.99	6.89
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1.08	2.50	1.93	3.34	1.38
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0.72	1.28	0.64	0.70	0.00
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0.36	1.28	1.29	2.81	1.38
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5.40	3.79	5.40	5.45	5.52

질병명	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0.72	1.28	1.93	1.05	1.38
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0.00	0.13	0.20	0.00	0.00
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2.88	1.60	1.54	1.05	4.14
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2.16	3.72	4.11	3.86	4.14
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0.00	0.06	0.05	0.00	0.00
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0.00	0.00	0.10	0.00	0.00
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1.44	0.77	0.94	0.53	0.00
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	3.60	4.04	3.86	4.22	2.76
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0.00	0.77	0.54	0.88	1.38
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	5.04	12.96	12.03	11.77	9.65
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	19.42	23.61	22.78	25.47	27.58
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	15.83	19.57	16.49	21.08	23.44
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0.36	0.51	0.50	0.18	0.00
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0.72	0.19	0.54	0.88	0.00
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1.08	0.83	1.19	1.05	0.00
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	6.47	8.40	8.17	7.91	8.27
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0.36	1.35	1.09	1.23	0.00
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	2.52	1.54	1.14	1.23	0.00
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	6.83	11.80	10.80	12.65	13.79
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	2.88	5.07	5.89	6.15	6.89
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0.36	0.38	0.20	0.18	1.38
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1.08	1.92	2.18	1.58	2.76
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0.00	0.06	0.00	0.18	1.38
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0.36	0.26	0.54	0.18	0.00
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0.72	0.51	0.59	0.88	5.52
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	1.44	0.26	0.20	0.00	0.00
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0.00	0.00	0.05	0.18	0.00
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0.36	0.19	0.35	0.88	4.14
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3.60	2.12	3.02	8.78	35.85
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0.36	0.19	0.40	0.88	0.00
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0.00	0.06	0.30	0.18	0.00
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0.00	0.13	0.05	0.00	0.00
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0.00	0.06	0.25	0.00	0.00

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 645명, 69개 주요질환: 448명)

■ 우리나라 모자보건사업 관리 대상

■ OECD 2006년 통계제출 요구 대상

## 자. 순환기계통 선천성 이상의 유병실태

### 1) 질병별 유병률

전체 선천성이상아의 45.2%에서 나타나고 있는 순환기계통의 선천성이상은 보건 의료적 중요성과 함께 질병부담이 높은 질환으로서, 관련 통계에 대한 요구도 더욱 높게 나타나고 있다. 하지만, 질환의 발생양상이 매우 복잡한 가운데 진단이나 분류에 있어서의 논란과 어려움이 많은 편이어서, 정확한 통계를 생산하기 위해서는 자료의 수집과정에서부터 결과의 분석에 이르기까지 보다 많은 노력과 전문적인 판단을 필요로 한다.

이와 관련하여 본 연구에서는 순환기계통 선천성이상에 대한 의료기관의 진단을 재확인함에 있어서 심장초음파 검사의 실시를 조건으로 하였다. 또한, 여러 의료기관으로부터 각각 진단 받은 결과에 대하여 소아심장학 전문가의 도움을 받아 개인별로 주 질환을 선정하는 과정을 거쳤다. 즉, 2005~2006년 출생아 중 순환기계통의 선천성이상을 진단받은 환자 총 11,730명의 순환기계통 질환 수가 1개에서 최대 10개에 이르고 있는 데 대하여, 환자별 1개의 주 질병을 선정하거나 혹은 주요한 질병의 복합발현으로 판단하기 어려운 경우에 한하여 2~3개의 복수질병을 선정하였다.

2005~2006년 출생아의 1만명당 순환기계통 선천성이상 유병률은 앞서 69개 주요 질환에서도 수위를 기록한 심방중격결손증, 심실중격결손증, 동맥관개방의 순으로 높았으며, 복수질병으로도 이들 세 질환의 복합에서 유병률 순위가 높게 나타났다 (표 3-45 참조).

〈표 3-45〉 순환기계통 선천성이상 유병률: 2005년 출생아

(단위: 명, 출생아1만명당)

질병명 (ICD-10)	선천성이상아 수			유병률		
	남아	여아	계	남아	여아	계
총동맥줄기 (Q20.0)	5	2	7	0.22	0.10	0.16
양대혈관 우심실 기시증 (Q20.1)	53	41	94	2.35	1.96	2.16
양대혈관 좌심실 기시증 (Q20.2)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
불일치성 심실동맥 연결 (Q20.3)	48	25	73	2.13	1.19	1.68
양방단실 유입증 (Q20.4)	11	7	18	0.49	0.33	0.41
불일치성 심방심실 연결 (Q20.5)	1	1	2	0.04	0.05	0.05
심방 부속기의 이성 (Q20.6)	2	1	3	0.09	0.05	0.07

질병명 (ICD-10)		선천성이상아 수			유병률		
		남아	여아	계	남아	여아	계
기타 심방실 및 연결의 선천 기형	(Q20.8)	4	2	6	0.18	0.10	0.14
상세불명의 심방실 및 연결의 선천 기형	(Q20.9)	0	2	2	0.00	0.10	0.05
심실 중격 결손증	(Q21.0)	400	443	843	17.72	21.16	19.38
심실 중격 결손증/심방 중격 결손증	(Q21.0, Q21.1)	231	250	481	10.24	11.94	11.06
심실 중격 결손증/심방 중격 결손증/동맥관개방	(Q21.0, Q21.1, Q25.0)	34	69	103	1.51	3.30	2.37
심실 중격 결손증/심방 중격 결손증/대동맥 축착	(Q21.0, Q21.1, Q25.1)	19	15	34	0.84	0.72	0.78
심실 중격 결손증/선천 폐동맥판막 협착	(Q21.0, Q22.1)	3	9	12	0.13	0.43	0.28
심실 중격 결손증/대동맥판막의 선천 협착	(Q21.0, Q23.0)	2	1	3	0.09	0.05	0.07
심실 중격 결손증/동맥관개방	(Q21.0, Q25.0)	25	35	60	1.11	1.67	1.38
심실 중격 결손증/대동맥 축착	(Q21.0, Q25.1)	24	10	34	1.06	0.48	0.78
심방 중격 결손증	(Q21.1)	766	739	1505	33.94	35.30	34.60
심방 중격 결손증/선천 폐동맥판막 협착	(Q21.1, Q22.1)	38	39	77	1.68	1.86	1.77
심방 중격 결손증/동맥관개방	(Q21.1, Q25.0)	137	159	296	6.07	7.60	6.80
심방 중격 결손증/폐동맥 협착	(Q21.1, Q25.6)	45	45	90	1.99	2.15	2.07
심방 중격 결손증/폐동맥의 기타 선천 기형	(Q21.1, Q25.7)	1	3	4	0.04	0.14	0.09
심방 중격 결손증/부분 폐정맥 연결이상	(Q21.1, Q26.3)	2	0	2	0.09	0.00	0.05
심방심실 중격 결손증	(Q21.2)	63	64	127	2.79	3.06	2.92
심방심실 중격 결손증/팔로의 사정후	(Q21.2, Q21.3)	0	3	3	0.00	0.14	0.07
심방심실 중격 결손증/동맥관개방	(Q21.2, Q25.0)	6	2	8	0.27	0.10	0.18
심방심실 중격 결손증/대동맥 축착	(Q21.2, Q25.1)	2	5	7	0.09	0.24	0.16
심방심실 중격 결손증/전체 폐정맥 연결이상	(Q21.2, Q26.2)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
팔로의 사정후	(Q21.3)	110	85	195	4.87	4.06	4.48
팔로의 사정후/대동맥 축착	(Q21.3, Q25.1)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
대동맥폐동맥 중격 결손증	(Q21.4)	4	0	4	0.18	0.00	0.09
기타 심장 중격의 선천 기형	(Q21.8)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
상세불명의 심장 중격의 선천 기형	(Q21.9)	10	13	23	0.44	0.62	0.53
폐동맥판막 폐쇄	(Q22.0)	10	10	20	0.44	0.48	0.46
선천 폐동맥판막 협착	(Q22.1)	44	49	93	1.95	2.34	2.14
선천 폐동맥판막 협착/동맥관개방	(Q22.1, Q25.0)	5	4	9	0.22	0.19	0.21
선천 폐동맥판막 기능부전	(Q22.2)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
폐동맥판막의 기타 선천 기형	(Q22.3)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
선천 삼첨판 협착	(Q22.4)	2	4	6	0.09	0.19	0.14
에브스타인 이상	(Q22.5)	3	7	10	0.13	0.33	0.23
발육부전성 우심 증후군	(Q22.6)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
기타 삼첨판의 선천 기형	(Q22.8)	3	3	6	0.13	0.14	0.14
상세불명의 삼첨판의 선천 기형	(Q22.9)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
대동맥판막의 선천 협착	(Q23.0)	11	5	16	0.49	0.24	0.37
대동맥판막의 선천 협착/동맥관개방	(Q23.0, Q25.0)	0	2	2	0.00	0.10	0.05
대동맥판막의 선천 협착/대동맥 축착	(Q23.0, Q25.1)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
대동맥판막의 선천 기능부전	(Q23.1)	2	3	5	0.09	0.14	0.11
선천 승모판 협착	(Q23.2)	3	1	4	0.13	0.05	0.09

질병명 (ICD-10)		선천성이상아 수			유병률		
		남아	여아	계	남아	여아	계
선천 승모판 기능부전	(Q23.3)	17	14	31	0.75	0.67	0.71
발육부전성 좌심 증후군	(Q23.4)	8	7	15	0.35	0.33	0.34
기타 대동맥 및 승모판의 선천 기형	(Q23.8)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
상세불명의 대동맥 및 승모판의 선천 기형	(Q23.9)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
오른심장증	(Q24.0)	8	2	10	0.35	0.10	0.23
왼심장증	(Q24.1)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
삼심방증	(Q24.2)	1	1	2	0.04	0.05	0.05
폐동맥 누두부 협착증	(Q24.3)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
선천 대동맥하 협착증	(Q24.4)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
심장동맥 혈관의 기형	(Q24.5)	5	5	10	0.22	0.24	0.23
선천 삼차단	(Q24.6)	2	2	4	0.09	0.10	0.09
기타 명시된 심장의 선천 기형	(Q24.8)	7	2	9	0.31	0.10	0.21
상세불명의 심장의 선천 기형	(Q24.9)	109	98	207	4.83	4.68	4.76
동맥관개방	(Q25.0)	286	299	585	12.67	14.28	13.45
대동맥 축착	(Q25.1)	26	13	39	1.15	0.62	0.90
대동맥 폐쇄	(Q25.2)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
대동맥 협착	(Q25.3)	6	2	8	0.27	0.10	0.18
대동맥의 기타 선천 기형	(Q25.4)	3	2	5	0.13	0.10	0.11
폐동맥 폐쇄	(Q25.5)	8	6	14	0.35	0.29	0.32
폐동맥 협착	(Q25.6)	51	41	92	2.26	1.96	2.11
폐동맥의 기타 선천 기형	(Q25.7)	2	0	2	0.09	0.00	0.05
대동맥의 기타 선천 기형	(Q25.8)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
상세불명의 대동맥의 선천 기형	(Q25.9)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
대정맥의 선천 협착	(Q26.0)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
지속성 좌상대정맥	(Q26.1)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
전체 폐정맥 연결이상	(Q26.2)	20	15	35	0.89	0.72	0.80
부분 폐정맥 연결이상	(Q26.3)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
상세불명의 폐정맥 연결이상	(Q26.4)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
문맥 연결이상	(Q26.5)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
문맥-간동맥 셋길(누공)	(Q26.6)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
대정맥의 기타 선천 기형	(Q26.8)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
상세불명의 대정맥의 선천 기형	(Q26.9)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
땃줄동맥의 선천 결어 및 형성저하	(Q27.0)	9	13	22	0.40	0.62	0.51
선천 콩팥(신장)동맥 협착	(Q27.1)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
말초성 동정맥 기형	(Q27.3)	3	1	4	0.13	0.05	0.09
기타 명시된 말초혈관계통의 선천 기형	(Q27.8)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
상세불명의 말초혈관계통의 선천 기형	(Q27.9)	0	2	2	0.00	0.10	0.05
대뇌 혈관의 동정맥 기형	(Q28.2)	1	1	2	0.04	0.05	0.05
대뇌 혈관의 기타 기형	(Q28.3)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
기타 명시된 순환기계통의 선천 기형	(Q28.8)	2	1	3	0.09	0.05	0.07
상세불명의 순환기계통의 선천 기형	(Q28.9)	1	1	2	0.04	0.05	0.05

〈표 3-46〉 순환기계통 선천성이상 유병률: 2006년 출생아

(단위: 명, 출생아1만명당)

질병명 (ICD-10)	선천성이상아 수			유병률		
	남아	여아	계	남아	여아	계
총동맥줄기 (Q20.0)	8	4	12	0.34	0.19	0.27
양대혈관 우심실 기시증 (Q20.1)	52	29	81	2.24	1.34	1.81
양대혈관 좌심실 기시증 (Q20.2)	0	2	2	0.00	0.09	0.04
불일치성 심실동맥 연결 (Q20.3)	47	19	66	2.02	0.88	1.47
양방단실 유입증 (Q20.4)	8	3	11	0.34	0.14	0.25
불일치성 심방심실 연결 (Q20.5)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
심방 부속기의 이성 (Q20.6)	3	2	5	0.13	0.09	0.11
기타 심방실 및 연결의 선천 기형 (Q20.8)	3	2	5	0.13	0.09	0.11
상세불명의 심방실 및 연결의 선천 기형 (Q20.9)	2	6	8	0.09	0.28	0.18
심실 중격 결손증 (Q21.0)	449	489	938	19.34	22.64	20.93
심실 중격 결손증/심방 중격 결손증 (Q21.0, Q21.1)	278	362	640	11.97	16.76	14.28
심실 중격 결손증/심방 중격 결손증/동맥관개방 (Q21.0, Q21.1, Q25.0)	52	54	106	2.24	2.50	2.37
심실 중격 결손증/심방 중격 결손증/대동맥 축착 (Q21.0, Q21.1, Q25.1)	19	8	27	0.82	0.37	0.60
심실 중격 결손증/선천 폐동맥판막 협착 (Q21.0, Q22.1)	4	5	9	0.17	0.23	0.20
심실 중격 결손증/대동맥판막의 선천 협착 (Q21.0, Q23.0)	1	1	2	0.04	0.05	0.04
심실 중격 결손증/동맥관개방 (Q21.0, Q25.0)	35	35	70	1.51	1.62	1.56
심실 중격 결손증 /대동맥 축착 (Q21.0, Q25.1)	15	11	26	0.65	0.51	0.58
심방 중격 결손증 (Q21.1)	897	942	1839	38.63	43.62	41.04
심방 중격 결손증/선천 폐동맥판막 협착 (Q21.1, Q22.1)	33	49	82	1.42	2.27	1.83
심방 중격 결손증/동맥관개방 (Q21.1, Q25.0)	191	236	427	8.23	10.93	9.53
심방 중격 결손증/폐동맥 협착 (Q21.1, Q25.6)	69	92	161	2.97	4.26	3.59
심방 중격 결손증/폐동맥의 기타 선천 기형 (Q21.1, Q25.7)	4	1	5	0.17	0.05	0.11
심방 중격 결손증/부분 폐정맥 연결이상 (Q21.1, Q26.3)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
심방심실 중격 결손증 (Q21.2)	60	74	134	2.58	3.43	2.99
심방심실 중격 결손증/팔로의 사정후 (Q21.2, Q21.3)	4	1	5	0.17	0.05	0.11
심방심실 중격 결손증/동맥관개방 (Q21.2, Q25.0)	6	8	14	0.26	0.37	0.31
심방심실 중격 결손증/대동맥 축착 (Q21.2, Q25.1)	6	5	11	0.26	0.23	0.25
심방심실 중격 결손증/전체 폐정맥 연결이상 (Q21.2, Q26.2)	1	0	1	0.04	0.00	0.02
팔로의 사정후 (Q21.3)	83	84	167	3.57	3.89	3.73
팔로의 사정후/대동맥 축착 (Q21.3, Q25.1)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
대동맥폐동맥 중격 결손증 (Q21.4)	5	1	6	0.22	0.05	0.13
기타 심장 중격의 선천 기형 (Q21.8)	2	1	3	0.09	0.05	0.07
상세불명의 심장 중격의 선천 기형 (Q21.9)	18	11	29	0.78	0.51	0.65
폐동맥판막 폐쇄 (Q22.0)	11	16	27	0.47	0.74	0.60
선천 폐동맥판막 협착 (Q22.1)	52	39	91	2.24	1.81	2.03
선천 폐동맥판막 협착/동맥관개방 (Q22.1, Q25.0)	6	4	10	0.26	0.19	0.22
선천 폐동맥판막 기능부전 (Q22.2)	0	2	2	0.00	0.09	0.04
폐동맥판막의 기타 선천 기형 (Q22.3)	1	1	2	0.04	0.05	0.04
선천 삼첨판 협착 (Q22.4)	1	1	2	0.04	0.05	0.04



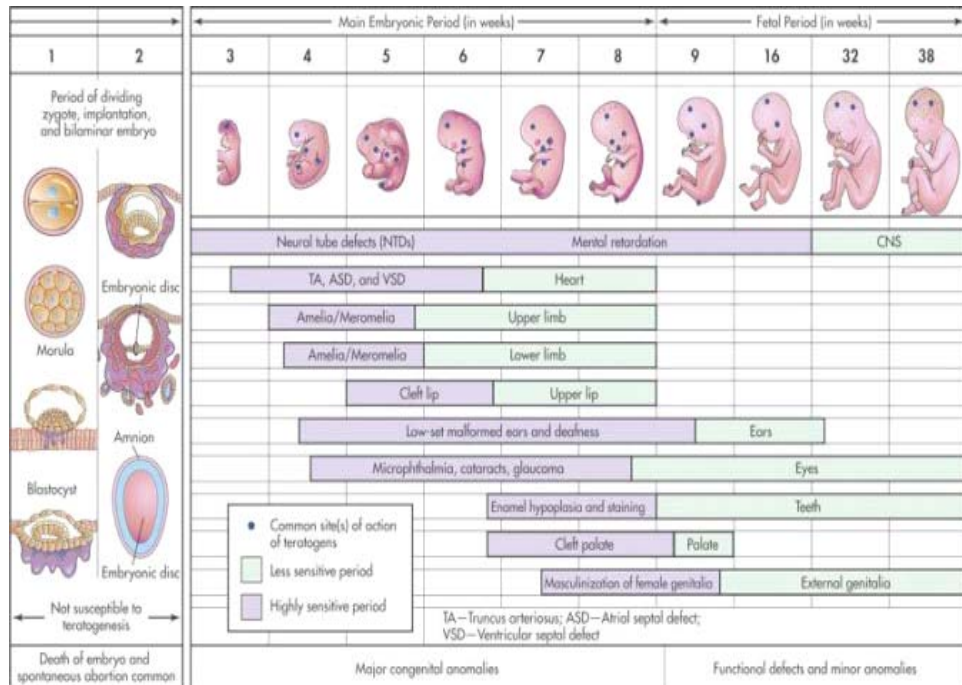
질병명 (ICD-10)		선천성이상아 수			유병률		
		남아	여아	계	남아	여아	계
에브스타인 이상 (Q22.5)		5	5	10	0.22	0.23	0.22
발육부전성 우심 증후군 (Q22.6)		0	1	1	0.00	0.05	0.02
기타 삼첨판의 선천 기형 (Q22.8)		7	5	12	0.30	0.23	0.27
상세불명의 삼첨판의 선천 기형 (Q22.9)		1	1	2	0.04	0.05	0.04
대동맥판막의 선천 협착 (Q23.0)		9	7	16	0.39	0.32	0.36
대동맥판막의 선천 협착/동맥관개방 (Q23.0, Q25.0)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
대동맥판막의 선천 협착/대동맥 축착 (Q23.0, Q25.1)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
대동맥판막의 선천 기능부전 (Q23.1)		5	4	9	0.22	0.19	0.20
선천 승모판 협착 (Q23.2)		0	1	1	0.00	0.05	0.02
선천 승모판 기능부전 (Q23.3)		40	36	76	1.72	1.67	1.70
발육부전성 좌심 증후군 (Q23.4)		7	3	10	0.30	0.14	0.22
기타 대동맥 및 승모판의 선천 기형 (Q23.8)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
상세불명의 대동맥 및 승모판의 선천 기형 (Q23.9)		1	2	3	0.04	0.09	0.07
오른심장증 (Q24.0)		13	4	17	0.56	0.19	0.38
왼심장증 (Q24.1)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
삼심방증 (Q24.2)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
폐동맥 누두부 협착증 (Q24.3)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
선천 대동맥하 협착증 (Q24.4)		0	1	1	0.00	0.05	0.02
심장동맥 혈관의 기형 (Q24.5)		4	5	9	0.17	0.23	0.20
선천 삼차단 (Q24.6)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
기타 명시된 심장의 선천 기형 (Q24.8)		10	5	15	0.43	0.23	0.33
상세불명의 심장의 선천 기형 (Q24.9)		56	52	108	2.41	2.41	2.41
동맥관개방 (Q25.0)		344	355	699	14.82	16.44	15.60
대동맥 축착 (Q25.1)		24	18	42	1.03	0.83	0.94
대동맥 폐쇄 (Q25.2)		2	0	2	0.09	0.00	0.04
대동맥 협착 (Q25.3)		1	3	4	0.04	0.14	0.09
대동맥의 기타 선천 기형 (Q25.4)		4	6	10	0.17	0.28	0.22
폐동맥 폐쇄 (Q25.5)		5	3	8	0.22	0.14	0.18
폐동맥 협착 (Q25.6)		66	58	124	2.84	2.69	2.77
폐동맥의 기타 선천 기형 (Q25.7)		3	2	5	0.13	0.09	0.11
대동맥의 기타 선천 기형 (Q25.8)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
상세불명의 대동맥의 선천 기형 (Q25.9)		2	0	2	0.09	0.00	0.04
대정맥의 선천 협착 (Q26.0)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
지속성 좌상대정맥 (Q26.1)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
전체 폐정맥 연결이상 (Q26.2)		24	14	38	1.03	0.65	0.85
부분 폐정맥 연결이상 (Q26.3)		2	0	2	0.09	0.00	0.04
상세불명의 폐정맥 연결이상 (Q26.4)		0	0	0	0.00	0.00	0.00
문맥 연결이상 (Q26.5)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
문맥-간동맥 쏜길(누공) (Q26.6)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
대정맥의 기타 선천 기형 (Q26.8)		1	0	1	0.04	0.00	0.02
상세불명의 대정맥의 선천 기형 (Q26.9)		0	0	0	0.00	0.00	0.00

질병명 (ICD-10)		선천성이상아 수			유병률		
		남아	여아	계	남아	여아	계
땃줄동맥의 선천 결여 및 형성저하	(Q27.0)	23	36	59	0.99	1.67	1.32
선천 콩팥(신장)동맥 협착	(Q27.1)	0	1	1	0.00	0.05	0.02
말초성 동정맥 기형	(Q27.3)	4	1	5	0.17	0.05	0.11
기타 명시된 말초혈관계통의 선천 기형	(Q27.8)	1	3	4	0.04	0.14	0.09
상세불명의 말초혈관계통의 선천 기형	(Q27.9)	3	0	3	0.13	0.00	0.07
대뇌 혈관의 동정맥 기형	(Q28.2)	1	1	2	0.04	0.05	0.04
대뇌 혈관의 기타 기형	(Q28.3)	0	0	0	0.00	0.00	0.00
기타 명시된 순환기계통의 선천 기형	(Q28.8)	2	1	3	0.09	0.05	0.07
상세불명의 순환기계통의 선천 기형	(Q28.9)	2	0	2	0.09	0.00	0.04

## 2) 순환기계통 선천성이상과 기타 장기 기형의 동반 실태

태아기 순환기계통의 형성과 발달은 기타 장기와 같은 시기에 이루어지는 가운데 선천성이상의 경우에도 다른 장기의 기형과 동반되어 나타나는 경향을 보이며, 이와 같은 현상은 본 연구를 통해서도 확인되고 있다(그림 3-30 참조).

[그림 3-30] 태아기 발달시기별 선천성이상의 발생



선천성이상의 복합적인 발생은 각 장기가 발달되는 시기와 밀접하게 관련될 것으로서, 순환기계통 선천성이상을 기준으로 동반되는 기형의 분포를 보는 경우와 이와 반대로, 장기별 기형에 따른 순환기계통 선천성이상의 동반상태를 보는 것은 다른 특성을 보일 것으로 예상된다. 실제로, 전체 질환의 유병률은 순환기계통, 근육골격계통, 소화기계통, 눈·귀·얼굴·목, 비뇨기계통, 생식기관의 순으로 높았으나, 순환기계통 선천성이상을 중심으로 볼 경우에는 신경계통, 소화기계통, 근육골격계통, 염색체이상, 비뇨기계통의 순으로 높은 유병률을 나타냈다.

이에, 여기서는 이들 두 가지 경우에 대하여 각각 살펴보았다.

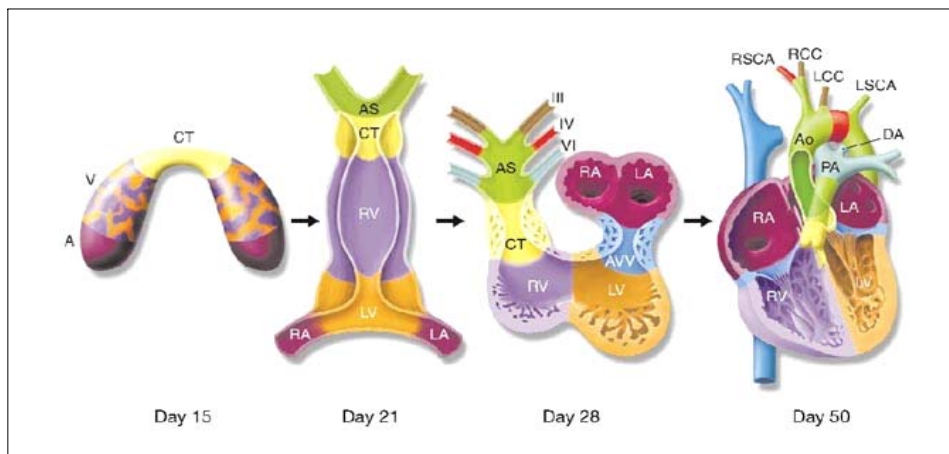
#### 가) 순환기계통 선천성이상의 기타 기형 동반 실태

순환기계통의 선천성이상은 표준질병·사인분류(KCD-5, ICD-10)에서 Q20~Q28의 9개 분류에 총 73개의 세부질병으로 분류되고 있다. 이와 같은 분류는 순환기계통의 발달이 튜브모양의 심장에서 심실과 심방이 형성되고 내부의 중격이 발생하고 각각의 대혈관 그리고 정맥이 생성되는 것과 관련된 것으로, 여기에서도 다음과 같이 9개 분류로 나누어 기타 장기 기형의 동반 실태를 살펴보았다(그림 3-31 참조).

##### ※ 순환기계통 선천성이상의 분류(KCD-5)

- Q20 심방실 및 연결의 선천 기형
- Q21 심장 중격의 선천 기형
- Q22 폐동맥 및 삼첨판의 선천 기형
- Q23 대동맥 및 승모판의 선천 기형
- Q24 심장의 기타 선천 기형
- Q25 대동맥의 선천 기형
- Q26 대정맥의 선천 기형
- Q27 말초혈관계통의 기타 선천 기형
- Q28 순환기계통의 기타 선천 기형

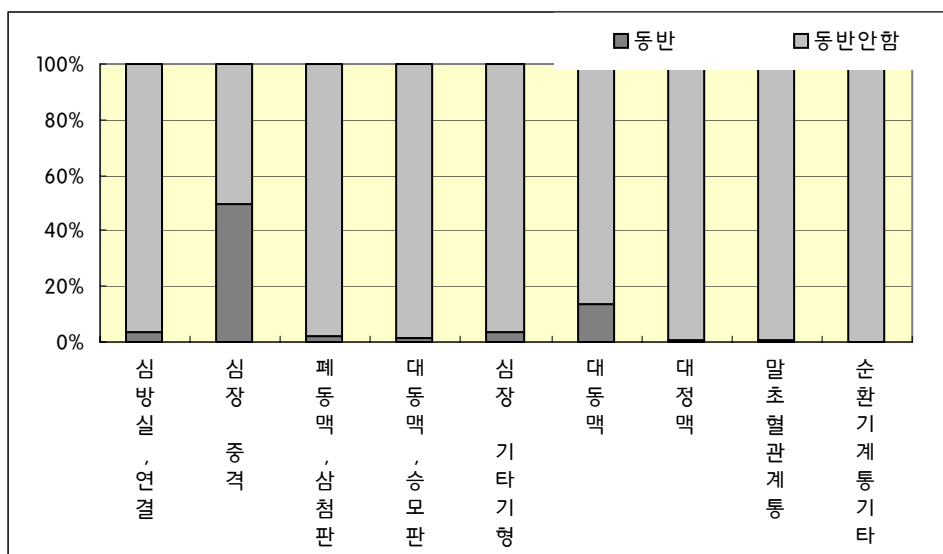
[그림 3-31] 심장의 형성 및 발달



전체 순환기계통 선천성이상아의 14.4%가 순환기계통 이외의 장기에 선천성이상을 복합적으로 가진 것으로 나타났으며, 관련되는 장기도 여러 개에 걸쳐 나타나고 있다.

순환기계통 선천성이상의 9개 중분류별 기타 선천성이상의 동반상태를 보면, 심장 중격의 선천성이상(Q21)과 대동맥의 선천성이상(Q25)이 각각이 49.6%, 14.0%로 높은 분포를 나타냈다(그림 3-32 참조).

[그림 3-32] 9개 중분류별 순환기계통 선천성이상의 기타 기형 동반상태: 2005~2006년 출생아



심장중격의 선천성이상은 타 순환기계통 선천성이상 외에 신경계통, 근육골격계통, 비뇨기계통, 염색체이상과의 동반 비율이 각각 3.4%, 2.3%, 2.2%, 2.1%로 비교적 높았다. 또한, 대동맥의 선천성이상의 경우에는 소화기계통, 신경계통, 비뇨기계통, 염색체이상, 호흡기계통 선천성이상과의 동반비율이 각각 4.9%, 3.4%, 2.8%, 2.7%, 2.4%로 비교적 높았다(표 3-47 참조).

〈표 3-47〉 9개 중분류별 순환기계통 선천성이상의 기타 기형 동반상태: 2005~2006년 출생아

(단위: %)

구 분	심방실 및 연결 (Q20) (n=397)	심장 중격 (Q21) (n=5,815)	폐동맥, 삼첨판 (Q22) (n=286)	대동맥, 승모판 (Q23) (n=187)	심장 기타 (Q24) (n=398)	대동맥 (Q25) (n=1,646)	대정맥 (Q26) (n=80)	말초혈관 계통 (Q27) (n=100)	순환기 기타 (Q28) (n=14)
신경계통의 선천 기형 (Q00-Q07)	3.0	3.4	4.2	4.3	2.0	3.4	0.0	3.0	0.0
눈, 귀, 얼굴 및 목의 선천 기형 (Q10-Q18)	3.0	1.4	0.7	0.0	0.8	1.8	1.3	2.0	0.0
순환기계통의 선천 기형 (Q20-Q28)	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0
호흡기계통의 선천 기형 (Q30-Q34)	1.8	0.8	1.4	0.5	1.0	2.4	1.3	0.0	0.0
입술갈림증 및 입천장갈림증 (Q35-Q37)	0.5	0.9	0.3	0.5	0.3	1.1	0.0	0.0	0.0
소화기계통의 기타 선천 기형 (Q38-Q45)	3.0	3.1	0.7	2.1	1.3	4.9	0.0	6.0	0.0
생식기관의 선천 기형 (Q50-Q56)	1.3	1.2	2.4	0.0	1.3	1.7	2.5	2.0	0.0
비뇨기계통의 선천 기형 (Q60-Q64)	1.5	2.2	0.7	3.2	0.8	2.8	1.3	16.0	0.0
근육골격계통의 선천 기형, 변형 (Q65-Q79)	3.8	2.3	2.8	4.3	3.3	4.3	3.8	5.0	7.1
기타 선천 기형 (Q80-Q89)	6.5	0.9	3.1	0.5	0.8	0.9	1.3	4.0	0.0
달리 분류되지 않은 염색체 이상 (Q90-Q99)	3.8	2.1	1.4	0.0	1.5	2.7	1.3	0.0	0.0

다음으로, 환자별 1개의 주 질환 선정결과를 토대로, 유병률 순위나 보건의료적 측면에서 보아 중요하다고 여겨지는 7개 질환에 대하여 각각의 기타 기형 동반상태를 살펴보았다(표 3-48 참조).

우선, 순환기계통의 선천성이상 가운데 가장 흔히 나타나면서 단순한 기형으로서 심실중격 결손증(Q21.0), 심방중격 결손증(Q21.1), 동맥관 개방(Q25.0)의 경우, 심실중격 결손증은 신경계통, 소화기계통, 근육골격계통의 순으로, 심방중격 결손증은 소화기계통, 신경계통, 비뇨기계통의 순으로, 동맥관 개방은 소화기계통, 근육골격계통, 신경계통의 순으로 동반기형의 빈도가 높게 나타났다.

심방심실중격 결손증(Q21.2)은 결손 기형이나 복합 기형에 속하는 것으로, 기존

에 밝혀지고 있는 바와 같이 염색체 이상의 동반이 12.3%로 가장 높았으며, 다음으로 신경계통 선천성이상의 동반이 많았다.

대동맥축착(Q25.1)은 DiGeorge 증후군, Turner 증후군으로 대표되는 염색체 이상과 VATER(vertebra, anus trachea, esophagus, renal )증후군으로 대표되는 소화생식비뇨계통 선천성이상과의 동반이 높은 것으로 알려지고 있는 가운데, 소화기계통, 비뇨기계통, 염색체이상, 생식기관의 순으로 각각 11.1%, 8.6%, 7.4%, 6.2%의 동반을 나타냈다.

팔로의 사경후(Q21.3)는 염색체이상, 소화기계통, 신경계통, 근육골격계통의 선천성이상과의 동반빈도가 비교적 높게 나타났다.

마지막으로, 복합 심장 기형의 단적인 예로서 단심실(Q20.4)은 기타 다른 선천성이상과의 동반이 가장 많았다.

〈표 3-48〉 순환기계통 주요 선천성이상의 기타 기형 동반상태: 2005~2006년 출생아

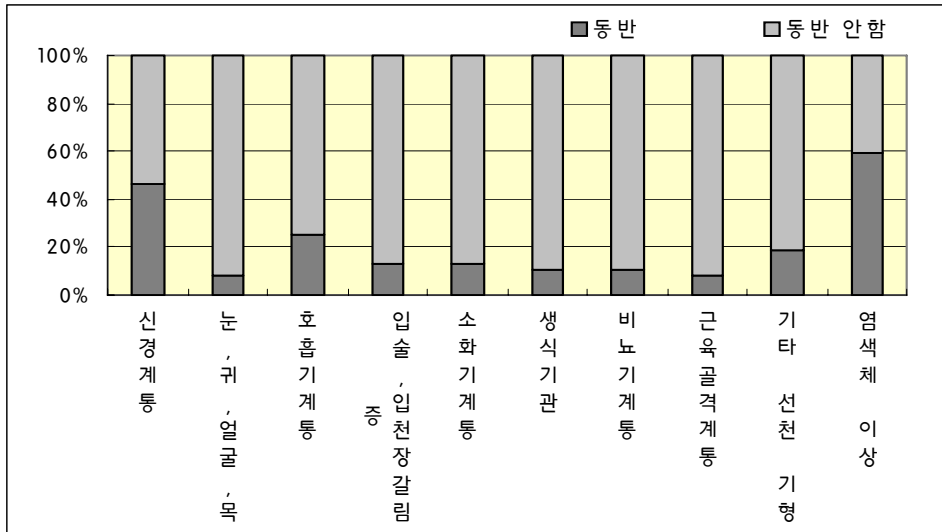
(단위: %)

구 분	심실중격 결손증 (Q21.0) (n=1781)	심방중격 결손증 (Q21.1) (n=3346)	동맥관 개방 (Q25.0) (n=1287)	심방심실 중격결손증 (Q21.2) (n=261)	대동맥 축착 (Q25.1) (n=81)	팔로의 사경후 (Q21.3) (n=362)	단심실 (Q20.4) (n=29)
신경계통의 선천 기형 (Q00-Q07)	3.5	3.2	3.3	4.2	4.9	3.9	0.0
눈, 귀, 얼굴 및 목의 선천 기형 (Q10-Q18)	1.5	1.2	2.0	2.7	0.0	1.7	0.0
순환기계통의 선천 기형 (Q20-Q28)	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0	100.0
호흡기계통의 선천 기형 (Q30-Q34)	0.3	1.0	2.6	0.4	0.0	1.4	3.4
입술갈림증 및 입천장갈림증 (Q35-Q37)	0.3	1.1	1.1	1.9	1.2	2.2	0.0
소화기계통의 기타 선천 기형 (Q38-Q45)	2.1	3.6	4.7	2.7	11.1	5.0	6.9
생식기관의 선천 기형 (Q50-Q56)	0.9	1.3	1.2	1.1	6.2	2.2	0.0
비뇨기계통의 선천 기형 (Q60-Q64)	0.9	3.2	2.6	0.4	8.6	1.7	0.0
근육골격계통의 선천 기형, 변형 (Q65-Q79)	1.6	2.5	4.6	2.7	3.7	3.9	6.9
기타 선천 기형 (Q80-Q89)	0.5	0.8	0.8	2.3	1.2	2.2	24.1
달리 분류되지 않은 염색체 이상 (Q90-Q99)	1.3	1.5	2.7	12.3	7.4	5.0	6.9

## 나) 기타 장기 기형의 순환기계통 선천성이상 동반 실태

기타 장기의 선천성이상 가운데 순환기계통의 선천성이상과 동반되어 나타난 경우는 염색체 이상에서 전체의 59.6%로 가장 많았으며, 다음으로 신경계통과 호흡기계통에서 각기 46.5%와 24.9%로 많았다(표 3-49, 그림 3-33 참조).

[그림 3-33] 기타 장기 기형의 순환기계통 선천성이상 동반상태: 2005~2006년 출생아



〈표 3-49〉 기타 장기 기형의 순환기계통 선천성이상 동반상태: 2005~2006년 출생아

(단위: N, %)

질병분류 (ICD-10)		동반		비 동반	
		대상자	분포	대상자	분포
신경계통의 선천 기형	(Q00-Q07)	391	46.5	449	53.5
눈, 귀, 얼굴 및 목의 선천 기형	(Q10-Q18)	178	7.9	2,089	92.1
순환기계통의 선천 기형	(Q20-Q28)	11,730	100.0	-	-
호흡기계통의 선천 기형	(Q30-Q34)	128	24.9	387	75.1
입술갈림증 및 입천장갈림증	(Q35-Q37)	125	12.8	850	87.2
소화기계통의 기타 선천 기형	(Q38-Q45)	374	12.9	2,536	87.1
생식기관의 선천 기형	(Q50-Q56)	170	10.6	1,435	89.4
비뇨기계통의 선천 기형	(Q60-Q64)	263	10.8	2,163	89.2
근육골격계통의 선천 기형 및 변형	(Q65-Q79)	364	7.8	4,321	92.2
기타 선천 기형	(Q80-Q89)	150	18.9	642	81.1
달리 분류되지 않은 염색체 이상	(Q90-Q99)	332	59.6	225	40.4

동반되는 순환기계통 선천성이상으로는 대부분의 경우에 심장 중격의 선천기형이 가장 많이 차지하였다(표 3-50 참조).

〈표 3-50〉 기타 장기 기형별 순환기계통 선천성이상 동반상태: 2005~2006년 출생아

(단위: 명, %)

구 분	신경계통 (Q00-Q07) (n=840)		눈,귀,얼굴,목 (Q10-Q18) (n=2267)		호흡기계통 (Q30-Q34) (n=515)		입술, 입천장갈림 (Q35-Q37) (n=975)		소화기계통 (Q38-Q45) (n=2910)	
	대상수	분포	대상수	분포	대상수	분포	대상수	분포	대상수	분포
심방실 및 연결의 선천기형 (Q20)	12	1.4	12	0.5	7	1.4	2	0.2	12	0.4
심장 중격의 선천기형 (Q21)	196	23.3	79	3.5	46	8.9	55	5.6	183	6.3
폐동맥, 삼첨판의 선천기형 (Q22)	12	1.4	2	0.1	4	0.8	1	0.1	2	0.1
대동맥, 승모판의 선천기형 (Q23)	8	1.0	0	0.0	1	0.2	1	0.1	4	0.1
심장의 기타 선천기형 (Q24)	8	1.0	3	0.1	4	0.8	1	0.1	5	0.2
대동맥의 선천기형 (Q25)	56	6.7	29	1.3	39	7.6	18	1.8	80	2.7
대정맥의 선천기형 (Q26)	0	0.0	1	0.0	1	0.2	0	0.0	0	0.0
말초혈관계통의 선천기형 (Q27)	3	0.4	2	0.1	0	0.0	0	0.0	6	0.2
순환기계통의 기타 선천기형 (Q28)	0	0.0	0	0.0	0	0.0	0	0.0	0	0.0

(계속)

구 분	생식기관 (Q50-Q56) (n=1605)		비뇨기계통 (Q60-Q64) (n=2426)		근골격계통 (Q65-Q79) (n=4685)		기타 순환기 (Q80-Q89) (n=792)		염색체이상 (Q90-Q99) (n=557)	
	대상수	분포	대상수	분포	대상수	분포	대상수	분포	대상수	분포
심방실 및 연결의 선천기형 (Q20)	5	0.3	6	0.2	15	0.3	26	3.3	15	2.7
심장 중격의 선천기형 (Q21)	71	4.4	130	5.4	136	2.9	50	6.3	123	22.1
폐동맥, 삼첨판의 선천기형 (Q22)	7	0.4	2	0.1	8	0.2	9	1.1	4	0.7
대동맥, 승모판의 선천기형 (Q23)	0	0.0	6	0.2	8	0.2	1	0.1	0	0.0
심장의 기타 선천기형 (Q24)	5	0.3	3	0.1	13	0.3	3	0.4	6	1.1
대동맥의 선천기형 (Q25)	28	1.7	46	1.9	70	1.5	14	1.8	44	7.9
대정맥의 선천기형 (Q26)	2	0.1	1	0.0	3	0.1	1	0.1	1	0.2
말초혈관계통의 선천기형 (Q27)	2	0.1	16	0.7	5	0.1	4	0.5	0	0.0
순환기계통의 기타 선천기형 (Q28)	0	0.0	0	0.0	1	0.0	0	0.0	0	0.0



#### 4. 선천성이상 유병률의 국제비교

국제선천성이상감시기구(International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research; ICBDSR)는 전 세계적으로 선천성이상의 실태와 원인을 파악하여 선천성이상의 발생을 예방하고 이로 인한 질병부담을 줄이려는 취지하에서 설립된 자발적 비영리 국제기구이다. ICBDSR에는 현재 세계적으로 32개 국가의 45개 선천성이상감시프로그램이 회원으로 참여하고 있으며, 각국의 프로그램으로부터 보고된 선천성이상 유병률에 대하여 매년 보고서를 발간하고 있다.

ICBDSR을 통해 보고되는 회원국의 선천성이상 유병률은 선천성이상감시프로그램의 형태에 따라 전 인구에 기반하기도 하고 일부 지역에 국한하기도 하고 있어서, 국가단위 통계로서 직접적으로 비교하는 데에는 다소 무리가 따를 수 있다. 이에, 여기서는 우리나라와 대체로 유사한 기준 하에서 선천성이상 유병률을 생산하고 있는 국가들과의 비교를 실시하였으며, 통계내용은 2005~2006년의 출생아와 사산아를 포함한 출산아유병률로 하였다(표 3-51 참조).

〈표 3-51〉 ICBDSR 회원국의 프로그램별 대상인구 및 통계생산 기준

Monitoring Program	Coverage	Year Joined ICBDSR	Maximum age at diagnosis	Criteria defining stillbirths
Australia: National	Population-based National	1981	1 year	20 weeks or 400 grams
Australia: VBDR	Population-based Statewide	2002	Up to 15 years	20 weeks or 400 grams
Australia: WABDR	Population-based, Statewide	2002	Up to 6 years	20 weeks or 400 grams
Canada: Alberta	Population-based Provincial	1996	1 year	20 weeks or 500 grams
Canada: British Columbia	Population-based Provincial	2001	No limit	At least 20 weeks or 500 grams
Canada: National	Population-based National	1996	1 year	20 weeks or 500 grams
Chile-Maule	Hospital-based Regional	2003	Hospital discharge	500 grams
China: Beijing	Population-based Four Provinces	1997	6 weeks	20 weeks

Monitoring Program	Coverage	Year Joined ICBDSR	Maximum age at diagnosis	Criteria defining stillbirths
China: CBDMN	Hospital-based	1985	7 days	28 weeks
Costa Rica: CREC	Population-based National	2003	3 days	22 weeks or 500 grams
Cuba	Hospital based National	2003	Hospital discharge	500 grams
Czech Republic	Population-based National	1974	Up to 15 years	non-viable fetuses, 28 weeks
England and Wales	Population-based National	1974	1995 onwards no limit	24 weeks
Finland	Population-based National	1974	1 year	22 weeks or 500 grams
France: Central-East	Population-based Regional	1974	1year	22 weeks
France: Paris	Population-based Regional	1982	Hospital discharge	22 weeks
France: Strasbourg	Population-based Regional	1982	2 years	22 weeks or 500 grams
Germany: Saxony-Anhalt	Population-based (Federal State)	2001	Hospital discharge (first week) 1 year	>= 500 grams
Hungary	Population-based National	1974	1 year	24 weeks or 500 grams
Ireland: Dublin	Population-based Regional	1997	5 years	24 weeks or 500 grams
Iran: Tabriz	Hospital-based Regional	2006	1 year	20 weeks or 400 grams
Israel: IBDSP	Hospital-based Regional	1974	Hospital discharge 2-5days	20 weeks or 500 grams
Italy: BDRCam	Population-based Regional	1996	7 days	180 days (25 weeks + 5 days)
Italy: IMER	Population-based Regional	1985	7 days	180 days (25 weeks + 5 days)
Italy: ISMAC	Hospital-based Regional	1991	1 year	180 days (25 weeks + 5 days)
Italy: North East	Population-based Regional	1997	7 days	180 days (25 weeks + 5 days)
Italy: Tuscany	Population-based Regional	1998	1 year	180 days (25 weeks + 5 days)

Monitoring Program	Coverage	Year Joined ICBDSR	Maximum age at diagnosis	Criteria defining stillbirths
Japan: JAOG	Hospital-based National	1988	7 days	22 weeks
Malta	Population-based National	2000	1 year	20 weeks
Mexico: RYVEMCE	Hospital based-National	1980	72 hours	20 weeks or 500 grams
New Zealand	Population-based National	1979	No limit	20 weeks or 400 grams
Northern Netherlands	Population-based Regional	1993	Up to 15 years	24 weeks
Norway	Population-based National	1974	Hospital discharge Lifelong(from 2002 1 year)	16 weeks (12 weeks from 1999)
Russia Moscow Region	Population-based Regional	2001	1 year	28 weeks
Slovak Republic	Population-based Regional	2003	1 year	Non-viable fetuses, 28 weeks or >1000 grams
South Africa: SABDSS	Hospital-based	1992	Hospital discharge (usually 4days)	Stillbirths not recorded
South America: ECLAMC	Hospital-based Multinational	1977	3 days	500 grams
Spain: ECEMC	Hospital-based National	1979	3 days	24 weeks or 500 grams
Sweden	Population-based National	1974	28 days	22 weeks
Ukraine	Population-based Regional	2001	28 days	500 grams
United Arab Emirates	Hospital-based Regional	1995	7 days	23 weeks
USA: Atlanta	Population-based Regional	1974	6 years	20 weeks
USA: Texas	Population-based Regional	2004	1 year	Before 1999: 20 weeks. Since 1999: All stillbirths with doc. BD
USA: Utah UBDN	Population-based Regional	2005	2 years	20 weeks
Wales: CARIS	Population-based Regional	2005	1 year	24 weeks

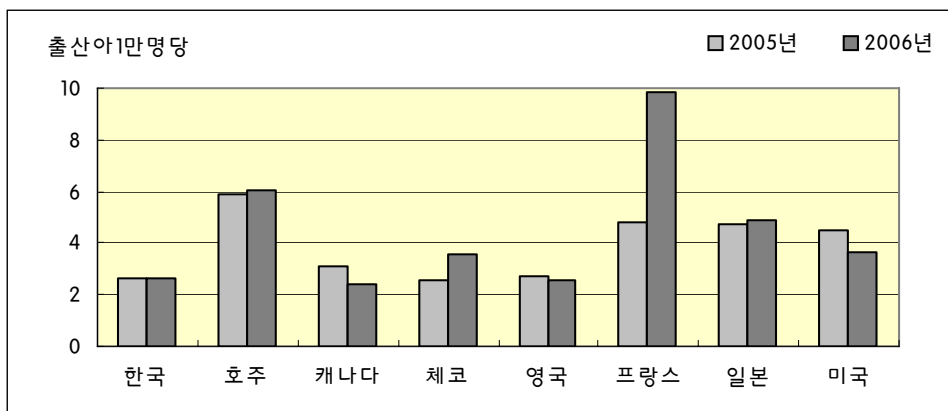
자료: ICBDSR, 2007

ICBDSR에서는 감시대상 질환의 수를 점차적으로 확대해 오고 있으며, 2009년 현재 39개 선천성이상에 대하여 각 국가(프로그램)로부터 선천성이상 유병률을 보고 받고 있다. 따라서 우리나라에서 발견되지 않거나 분류 상에 차이가 있는 질환을 제외하고 35개 질환을 대상으로 2005년 및 2006년의 출생아유병률을 비교하였다(표 3-52~3-53 참조).

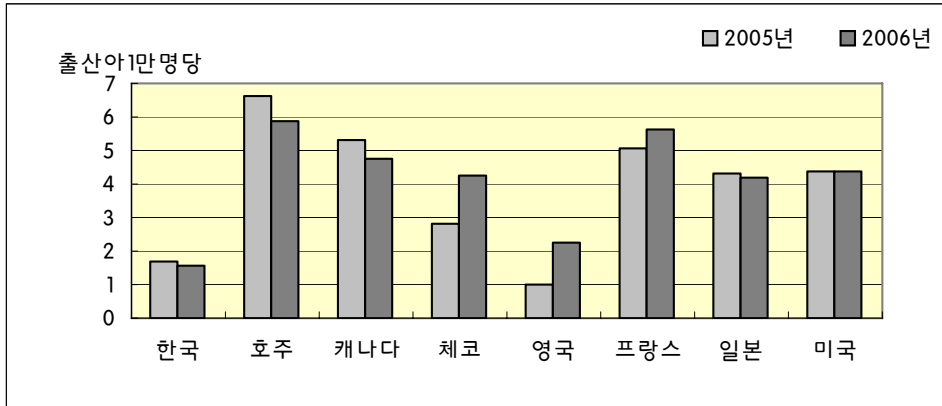
총 35개 질환 가운데 2006년 OECD에서 제출을 요구한 바 있는 척추갈림증, 큰 혈관전위, 사지감소성결손, 다운증후군 등 4개 질환과 우리 정부가 모자보건사업의 일환으로서 의료비를 지원하고 있는 식도폐쇄/협착, 직장항문폐쇄/협착, 작은창자폐쇄/협착, 선천가로막탈장, 배꼽탈출증 등 5개 질환, 그리고 2005~2006년 출생아유병률 순위가 높게 나타난 입천장갈림증, 입술갈림증 등 2개 질환을 포함하는 총 11개 질환에 대하여 외국과 비교한 결과를 좀 더 자세히 살펴보면 다음과 같다.

OECD의 주요 선천성이상의 경우 우리나라는 대체로 비교 국가들과 유사하거나 낮은 수준을 나타냈다. 특히 낮은 수준을 보인 질환은 다운증후군으로, 그 이유 중 하나로서 산전검사에 따른 임신중절을 예상해 볼 수 있다. 모자보건사업 대상 질환의 경우 직장항문폐쇄/협착이 다소 높은 유병수준을 보인 것을 제외하고 나머지 질환에서는 비교국가와 유사하거나 낮은 것을 나타냈다. 유병률 우선순위 질환으로서 입천장갈림증은 비교국가와 유사하거나 다소 높은 수준으로 나타났으며 입술갈림증은 비교국가와 유사하거나 다소 낮은 수준으로 나타났다(그림 3-34~3-44 참조).

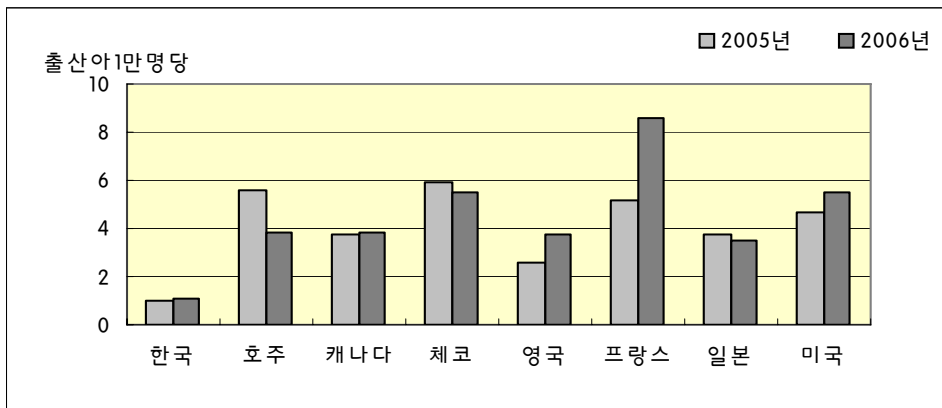
[그림 3-34] 척추갈림증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



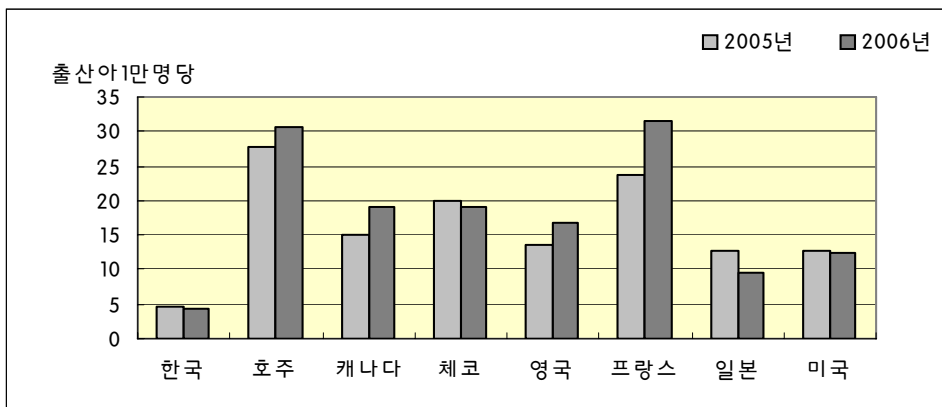
[그림 3-35] 큰혈관전위 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



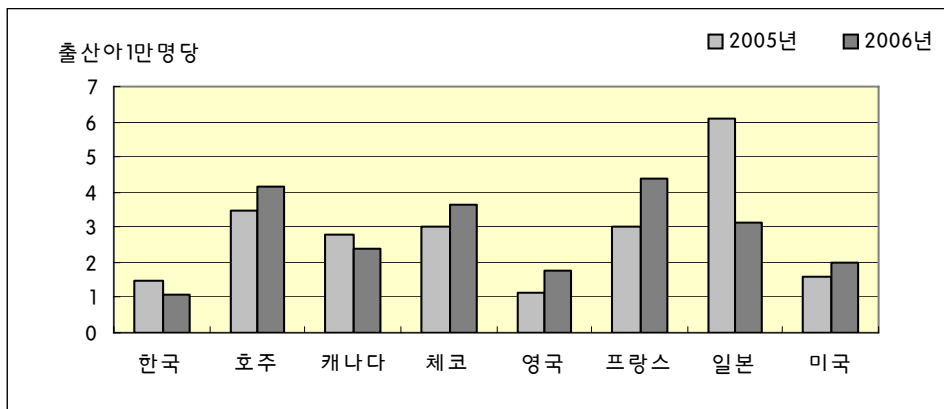
[그림 3-36] 사지감소성결손 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



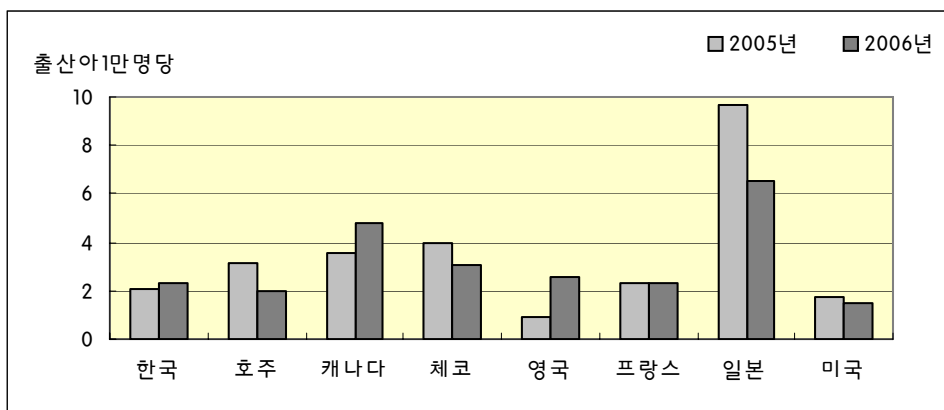
[그림 3-37] 다운증후군 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



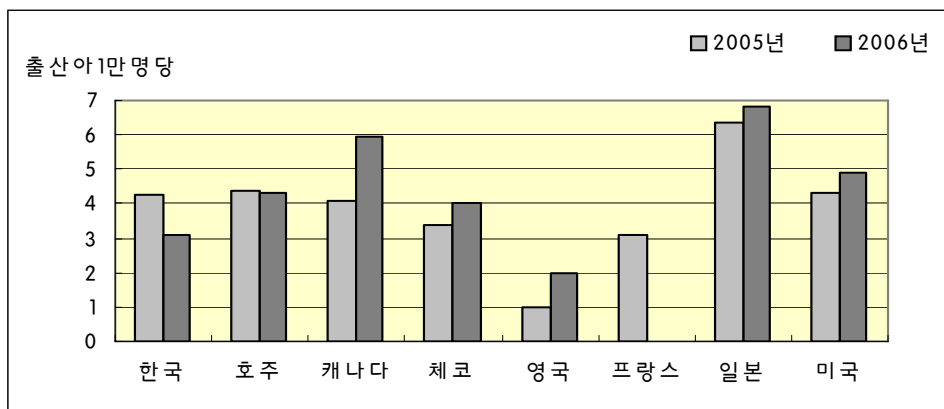
[그림 3-38] 식도폐쇄/협착 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



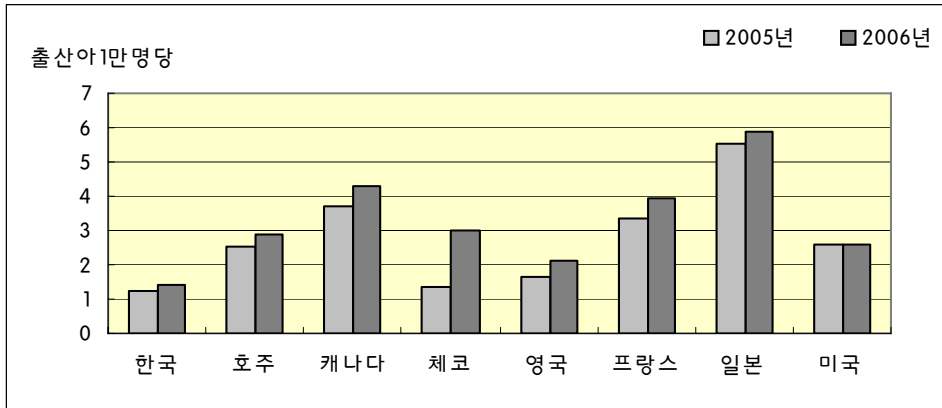
[그림 3-39] 작은창자폐쇄/협착 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



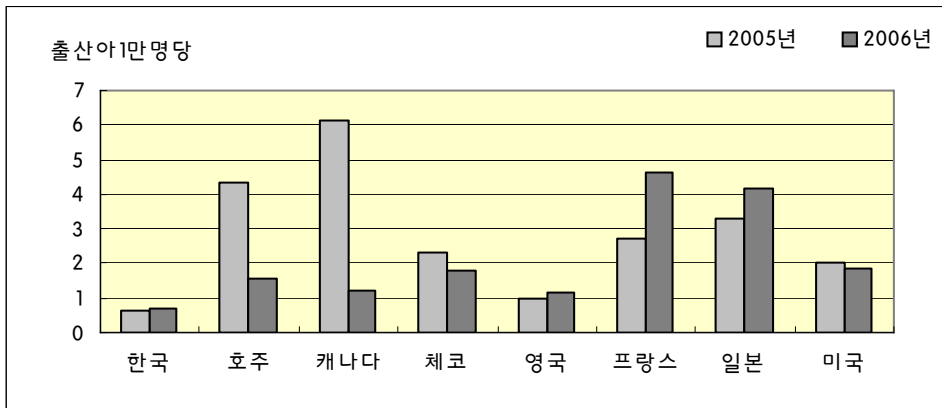
[그림 3-40] 직장항문폐쇄/협착 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



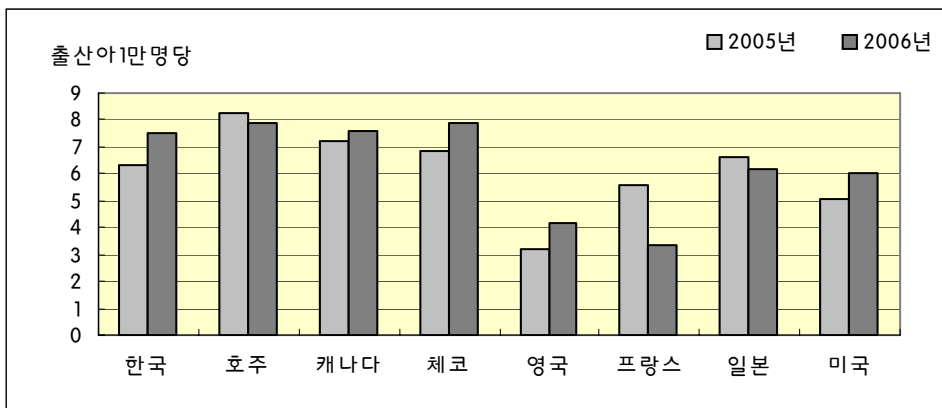
[그림 3-41] 선천가로막탈장 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



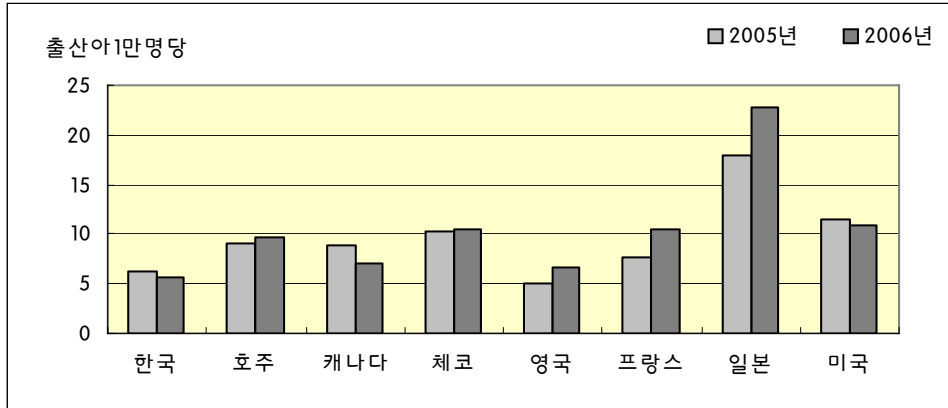
[그림 3-42] 배꼽탈출증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



[그림 3-43] 입천장갈림증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



[그림 3-44] 입술갈림증 유병률의 국제비교: 2005~2006년 출생아 및 사산아



〈표 3-52〉 선천성이상 유병률의 국제비교: 2005년 출생아 및 사산아

질병명	한국	호주	캐나다	체코	영국	프랑스	일본	미국
Q00.0-Q00.2 뇌없음증(무뇌증) Anencephaly	0.41	5.25	0.96	2.73	2.53	2.34	1.38	2.24
Q01.0-Q01.9 뇌류 Encephalocele	0.43	1.2	0.7	1.46	0.59	1.96	1.11	0.55
Q02 소두증 Microcephaly	1.03	1.65	4.93	2.54	0.52	2.15	0.69	8.72
Q03.0-Q03.9 선천수두증 Hydrocephaly	2.70	8.85	4.61	4.29	1.91	5.8	7.2	6.03
Q04.2 후각뇌결여증, 통앞뇌증 Holoprosencephaly	0.87	2.55	nr	1.76	0.75	2.34	2.49	0.99
Q05.0-Q05.9 척추갈림증 Spina Bifida	2.67	5.853	3.07	2.54	2.71	4.77	4.71	4.49
Q11.0 무안구증 Anophthalmos	0.07	0.45	0.61	nr	0.12	0.47	0.42	0.29
Q11.2 소안구증 Microphthalmos	0.25	0.15	0.29	nr	0.15	0.75	0.28	2.3
Q16.0 무이증 Anotia	0.14	0.9	nr	nr	0.2	0.19	nr	0.31
Q17.2 소이증 Microtia	1.37	0.75	nr	nr	0.11	0.65	1.25	3
Q20.3 큰혈관전위 Transposition of great vessels	1.69	6.6	5.33	2.83	0.99	5.05	4.29	4.36
Q21.3 팔로의 사정후 Tetralogy of Fallot	4.59	3	4.38	2.83	1.09	3.83	5.68	2.66
Q23.4 발육부전성좌심증후군 Hypoplastic left heart syndrome	0.37	4.8	2.75	0.68	1.28	2.9	5.4	2.01



질병명	한국	호주	캐나다	체코	영국	프랑스	일본	미국
Q25.1 대동맥축착 Coarctation of aorta	2.61	4.5	4.84	4.1	1.2	2.8	3.74	4.38
Q30.0 코의 선천폐쇄 Choanal atresia, bilateral	0.23	2.1	2.09	nr	0.23	0	nr	0.73
Q35.1-Q35.9 입천장갈림증 Cleft palate without cleft lip	6.31	8.25	7.22	6.83	3.17	5.61	6.65	5.09
Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9 입술갈림증 Cleft lip with or without cleft palate	6.19	9.15	8.93	10.24	4.96	7.57	18	11.46
Q39.1-Q39.4 식도폐쇄/협착 Oesophageal atresia/stenosis	1.46	3.45	2.81	3.02	1.12	2.99	6.09	1.57
Q41.0-Q41.9 작은장자폐쇄/협착 Small intestine atresia/stenosis	2.06	3.15	3.57	4	0.94	2.34	9.69	1.72
Q42.0-Q42.3 직장항문폐쇄/협착 Anorectal atresia/stenosis	4.23	4.35	4.06	3.41	1	3.08	6.37	4.33
Q53.0-Q53.9 정류고환 Undescended testis	9.48	54.76	36.45	nr	0.22	nr	nr	10.52
Q54.0-Q54.9 요도하열 Hypospadias	3.13	33.46	27.95	33.17	7.52	10	4.57	16.26
Q56.0-Q56.4 중성(부정성별) Indeterminate sex	0.59	1.65	1.13	nr	0.59	1.12	nr	0.81
Q60.0-Q60.6 콩팥형성이상 Renal agenesis	1.44	6.6	5.36	7.32	1.86	0.65	1.94	1.91
Q61.0-61.9 낭성신장 Cystic kidney	2.81	7.35	6.78	8.68	2.7	4.95	5.26	5.3
Q64.0 요도상열 Epispadias	0.00	0.6	nr	nr	0.23	0.09	nr	0.65
Q64.1 방광외반증 Bladder exstrophy	0.00	0.45	0.38	nr	0.08	0.37	0.28	0.29
Q69.0-Q69.9 다지증 Polydactyly, preaxia	9.87	10.5	14.27	13.17	0.49	0.93	6.37	3
Q71.0-Q71.9, Q72.0-Q72.9 사지감소성결손 Limb reduction defects	1.03	5.55	3.74	5.95	2.6	5.14	3.74	4.7
Q79.0 선천가로막탈장 Diaphragmatic hernia	1.21	2.55	3.71	1.37	1.66	3.36	5.54	2.56
Q79.2 배꼽탈출(증) Omphalocele	0.64	4.35	6.15	2.34	0.97	2.71	3.32	2.04
Q79.3 위벽파열 Gastroschisis	0.23	2.55	nr	3.41	1.97	2.06	2.91	4.18
Q90.0-Q90.9 다운증후군 Down syndrome	4.55	27.76	15.02	20.1	13.56	23.74	12.6	12.81
Q91.0-Q91.3 18번 삼염색체증 Trisomy 18	0.50	9.15	2.84	5.76	2.9	6.17	6.92	2.45
Q91.4-Q91.7 13번 삼염색체증 Trisomy 13	0.11	3.6	1.19	1.68	1.06	2.52	2.35	1.17

〈표 3-53〉 선천성이상 유병률의 국제비교: 2006년 출생아 및 사산아

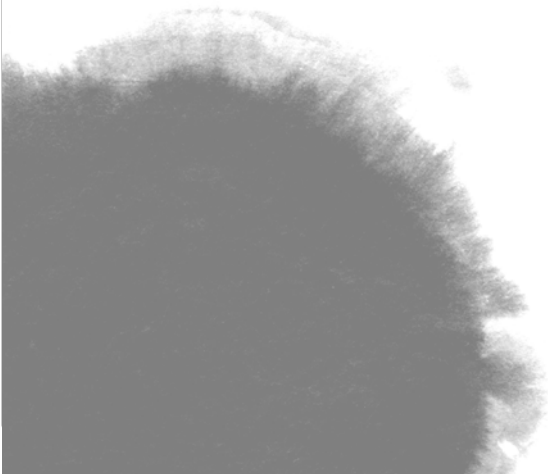
질병명	한국	호주	캐나다	체코	영국	프랑스	일본	미국
Q00.0-Q00.2 뇌없음증(무뇌증) Anencephaly	0.22	5.73	0.95	2.36	3.11	3.34	0.52	2.22
Q01.0-Q01.9 뇌류 Encephalocele	0.31	1.15	0.00	1.88	0.81	0.63	0.52	0.77
Q02 소두증 Microcephaly	1.35	1.72	5.71	1.79	0.85	1.46	2.23	9.28
Q03.0-Q03.9 선천수두증 Hydrocephaly	2.46	7.16	2.86	2.83	2.91	4.60	6.29	5.41
Q04.2 후각뇌결여증, 통앞뇌증 Holoprosencephaly	0.98	1.43	11.19	2.07	0.71	2.72	1.18	1.11
Q05.0-Q05.9 척추갈림증 Spina Bifida	2.62	6.01	2.38	3.58	2.57	9.82	4.85	3.61
Q11.0 무안구증 Anophthalmos	0.07	0.14	0.00	0.09	0.10	0.00	0.66	0.44
Q11.2 소안구증 Microphthalmos	0.47	0.57	0.71	0.47	0.47	1.04	0.52	2.48
Q16.0 무이증 Anotia	0.22	0.57	0.00	0.28	0.14	0.21	0.00	0.18
Q17.2 소이증 Microtia	1.46	0.86	0.71	0.28	0.10	0.42	1.18	2.76
Q20.3 큰혈관전위 Transposition of great vessels	1.58	5.87	4.76	4.24	2.23	5.64	4.19	4.38
Q21.3 팔로의 사정후 Tetralogy of Fallot	3.99	3.15	4.52	4.52	1.69	3.13	6.03	3.79
Q23.4 발육부전성좌심증후군 Hypoplastic left heart syndrome	0.29	4.01	1.67	1.04	1.99	4.60	3.67	1.96
Q25.1 대동맥축착 Coarctation of aorta	2.40	5.58	5.71	6.88	1.69	2.30	3.93	5.08
Q30.0 코의 선천폐쇄 Choanal atresia, bilateral	0.27	0.86	0.48	0.28	0.34	1.04	0.00	1.11
Q35.1-Q35.9 입천장갈림증 Cleft palate without cleft lip	7.52	7.87	7.62	7.91	4.19	3.34	6.16	6.01
Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9 입술갈림증 Cleft lip with or without cleft palate	5.66	9.73	7.14	10.46	6.56	10.44	22.80	10.88
Q39.1-Q39.4 식도폐쇄/협착 Oesophageal atresia/stenosis	1.09	4.15	2.38	3.67	1.79	4.39	3.14	2.01
Q41.0-Q41.9 작은창자폐쇄/협착 Small intestine atresia/stenosis	2.29	2.00	4.76	3.02	2.57	2.30	6.55	1.52

질병명	한국	호주	캐나다	체코	영국	프랑스	일본	미국
Q42.0-Q42.3 직장항문폐쇄/협착 Anorectal atresia/stenosis	3.08	4.29	5.95	4.05	1.96	0.00	6.81	4.92
Q53.0-Q53.9 정류고환 Undescended testis	12.23	50.10	35.47	26.01	0.37	0.00	nr	11.42
Q54.0-Q54.9 요도하열 Hypospadias	3.95	41.37	26.19	31.28	13.35	12.53	3.41	16.79
Q56.0-Q56.4 중성(부정성별) Indeterminate sex	0.73	1.57	0.00	0.09	0.98	0.84	nr	0.64
Q60.0-Q60.6 콩팥형성이상 Renal agenesis	1.69	2.15	0.95	7.16	1.69	6.68	2.36	1.62
Q61.0-61.9 낭성신장 Cystic kidney	4.06	5.15	0.24	2.36	4.87	7.94	3.67	5.83
Q64.0 요도상열 Epispadias	0.04	0.72	0.24	0.38	0.27	0.63	nr	0.62
Q64.1 방광외반증 Bladder exstrophy	0.04	0.43	0.24	0.00	0.24	0.00	0.00	0.08
Q69.0-Q69.9 다지증 Polydactyly, preaxia	11.74	12.60	12.85	15.17	0.41	10.24	7.08	3.71
Q71.0-Q71.9, Q72.0-Q72.9 사지감소성결손 Limb reduction defects	1.07	3.87	3.81	5.46	3.79	8.56	3.54	5.52
Q79.0 선천가로막탈장 Diaphragmatic hernia	1.42	2.86	4.28	3.02	2.13	3.97	5.90	2.58
Q79.2 배꼽탈출(증) Omphalocele	0.71	1.57	1.19	1.79	1.15	4.60	4.19	1.88
Q79.3 위벽파열 Gastroschisis	0.31	1.57	5.48	2.83	4.53	1.67	2.36	5.29
Q90.0-Q90.9 다운증후군 Down syndrome	4.35	30.78	19.04	19.22	16.73	31.54	9.43	12.32
Q91.0-Q91.3 18번 삼염색체증 Trisomy 18	0.47	7.44	4.52	5.28	3.28	4.39	7.60	2.45
Q91.4-Q91.7 13번 삼염색체증 Trisomy 13	0.09	4.15	1.43	2.64	0.95	3.97	1.97	0.88



# 04

결론





## 제4장 결론

### 1. 연구결과

본 연구는 선행연구인 『선천성이상아 조사 설계』에 기초하여 의료기관으로부터 자료를 수집하고 분석한 것으로, 선천성이상아 조사 실시와 선천성이상 통계생산의 두 부문으로 크게 나뉘어진다.

선천성이상아 조사는 사전조사, 조사대상자 선정, 조사시스템 구축, 의료기관 조사의 순으로 추진되었다.

선천성이상아 조사는 웹 상에 구축된 조사시스템을 통해 총 38,199명의 환아를 대상으로 전국적으로 2,348개 의료기관에서 실시되었다. 전체 조사대상기관의 94.7%인 2,224개 의료기관에서 총 조사대상자의 98.5%인 37,611명에 대하여 조사가 완료되었으며, 조사대상질환 총 53,859건의 98.5%인 53,054건에 대한 진단 재확인과 함께 자료에서 누락된 질병이 파악되었다.

선천성이상 통계생산은 주요 질환의 선정, 선천성이상아 데이터베이스 구성, 선천성이상 유병률 산출, 선천성이상 통계의 국제비교의 순으로 추진되었다.

선천성이상아 통계는 선천성이상아 조사자료의 정비와 ‘2005~2006 영아모성사망 조사’ 및 인구동태조사자료의 연계로부터 관련 특성에 따른 출생아유병률(live birth prevalence rate) 및 출산아유병률(prevalence rate at birth)을 산출하였으며, 특히, 유럽연합선천성이상감시기구(EUROCAT), 국제선천성이상감시기구(ICBDSR), 미국 선천성이상감시기구(NBDPN)에서 주안점을 두고 있는 주요 질환으로 총 69개 질환(군)에 대하여 질환별 통계를 생산하였다.

2005~2006년 출생아 중 선천성이상아는 2005년보다 2006년에 수적으로 다소

증가한 가운데, 전체 출생아에 비해 선천성이상아에서 모자보건 고위험군의 비중이 높게 나타났다. 즉, 출생시 체중 2500g 미만의 저출생체중아, 임신주수 37주 미만의 조산아, 쌍태아 이상, 산모 연령 35세 이상 등 고위험군의 분포가 전체 출생아에 비해 선천성이상아에서 비교적 높게 나타났다.

2005~2006년 출생아의 1만명당 선천성이상 유병률은 순환기계, 근육골격계, 소화기계 순으로 높았으며, 69개 주요 질환 가운데 출생아유병률이 높은 질환은 심방중격결손증, 심실중격결손증, 선천수신증, 동맥관개방, 다지증(2006년 정류고환) 순이었다.

출생아 성별 선천성이상 유병률은 전체적으로 남아에서 여아보다 높았으나 유병률 순위에 따른 10대 질환 중 심방중격결손증, 심실중격결손증, 동맥관개방, 엉덩관절선천탈구, 입천장갈림증의 출생아유병률은 남아보다 여아에서 높았다.

출생아 거주지역별 선천성이상 유병률은 전체적으로 대구광역시에서 가장 높고 제주특별자치도에서 가장 낮았으나 질환에 따라서 일정한 양상을 보이지 않았다.

출생아 임신주수별 선천성이상 유병률은 임신주수가 적을수록 전반적으로 높아지는 경향을 보이는 가운데, 전반적으로 임신주수 37주미만 조산아의 유병률이 정상아에 비해 월등히 높은 수준을 나타냈다.

출생아 태수별 선천성이상 유병률은 단태아에 비해 쌍태아이상에서 높았으며, 주로 순환기계통의 선천성이상에서 큰 차이를 보였다.

출생시 체중별 선천성이상 유병률은 출생시 체중 4000g미만까지는 출생시 체중이 증가할수록 점차 낮아지다가 4000g이상에서 다시 높아지는 경향을 나타냈으며, 출생시 체중 2500g 미만의 저출생체중아는 정상체중아에 비해 전반적으로 높은 수준을 나타냈다.

출생아의 선천성이상 유병률은 산모연령 25세미만에서 가장 낮았으며 35세 이상부터는 연령이 증가할수록 높아지는 경향을 나타냈다.

전체 선천성이상아의 45.2%에서 나타나고 있는 순환기계통의 선천성이상은 다른 장기의 기형과 동반되어 나타나는 경향을 보이고 있는 가운데 특히, 심장 중격의 선천성이상과 신경계통 선천성상상의 동반 빈도가 가장 높게 나타났다.

이상을 요약하면, 출생아 1만명당 선천성이상 유병률은 2005년에 비해 2006년에



다소 증가한 가운데 조산아, 저출생체중아, 다태아, 고연령 산모 등 모자보건 고위험군에서 보다 높은 수준을 나타냈다. 이는 선천성이상인 영아사망과 장애발생의 주요 요인이 되고 있음을 재차 확인시켜 주는 결과로서, 특히 최근과 같이 다태임신율이 높은 불임시술의 증가나 임신연령의 고령화 추세 속에서 더욱 우려를 낳고 있다.

## 2. 정책제언

### 가. 선천성이상 고위험계층 규명 및 관리대책 수립

선천성이상 통계는 그 중요성에도 불구하고 우리나라에서 전반적인 발생이나 유병규모를 파악하지 못하고 있는 상황에서, 올해 처음으로 인구기반의 선천성이상 유병률이 산출되었다.

그 결과로서 일반적으로 알려지고 있는 모자보건 고위험군에서의 높은 선천성이상 유병률이 재차 확인된 데 대하여, 이들이 속하고 있는 사회인구계층을 구체적으로 규명하고 예방가능한 원인을 추적하여 대응하는 등 적절한 관리대책의 마련이 연이어 추진되어야 할 것이다.

### 나. 선천성이상 통계의 정확성 제고

선천성이상 통계는 의료기관에서의 진단 및 보고를 토대로 생산되고 있는데, 진단에서의 질병분류기호의 기재나 보고되는 질병의 수에 있어서 일부 오류나 누락의 발생이 본 연구를 통해 드러나고 있다.

따라서 선천성이상아 진단에 대한 재심사과정을 거치지 않고 진료기록에만 의존하여 자료를 수집하는 경우, 진단과 관련한 보조 정보를 수집하는 등 진단의 신뢰성을 높일 수 있는 방안을 강구하여 추가적으로 적용할 필요가 있다. 그리고 장기적으로는, 조사시스템의 상설 운영 등으로, 진단정보의 제공은 물론이고 환자의 등록제를 통한 누락의 방지 방안도 모색되어야 할 것이다.

그밖에도 선천성이상은 질환에 따라 진단시기가 일정하지 않은 점에서 현재와 같이 조사대상을 출생 후 1년으로 한정하기 보다는 질환별 특성에 맞게 조정, 확대해

나갈 필요가 있다.

#### 다. 선천성이상 통계의 유용성 제고

선천성이상 통계생산은 궁극적으로 통계의 활용을 통해 효과적인 예방 및 관리전략을 모색함으로써 선천성이상으로 인한 질병부담을 줄여나가는데 있다. 그리고 이를 위해서는 선천성이상의 발생 원인이나 고위험계층을 규명할 수 있는 정보가 필요하다.

이와 관련하여, 본 연구에서는 영아사망조사자료와 인구동태조사자료의 연계를 통해 사산아와 출생아의 출산과 관련한 특성 및 부모의 사회경제적 특성별 선천성이상 통계의 생산을 시도하였다. 그러나, 이들 특성에 대한 정보가 상당부분 미흡한 상태에서 고위험계층에 대한 규명이 충분히 이루어지지 못하였다.

따라서, 향후에는 발생 원인이나 고위험계층의 특성을 파악할 수 있는 정보의 수집에 보다 많은 관심과 노력을 경주함으로써 선천성이상 통계의 적용 및 활용을 증대시켜나갈 필요가 있다.

#### 라. 선천성이상 통계 생산의 정례화

선천성이상의 경우 발생원인이 불명확하고 환경변화와도 밀접하게 관련되고 있는 점에서 그 발생추이에 대하여 특히 많은 관심이 쏠리고 있다. 이와 관련하여 국제선천성이상감시기구에서는 주요 질환을 중심으로 국가별 질환별 유병추이를 매년 분석하여 보고함으로써 국가단위의 정책수립을 지원하고 있다.

우리나라는 올해 처음으로 선천성이상 통계를 생산하였는데, 선천성이상의 효과적인 예방 및 관리를 기하기 위해서는 그 추이가 관찰되도록 통계생산을 정례화 하는 일이 필요하다.

#### 마. 국제적 선천성이상감시활동에의 동참

삶의 질 향상은 물론이고 질병부담을 저하하려는 일환으로서 선천성이상에 대한

국제적인 감시활동이 활발히 이루어지고 있는 데 대하여, 우리나라는 선천성이상 통계생산체계의 미비 하에서 아직까지 여기에 동참하지 못하고 있다.

선천성이상은 환경변화로부터 특히 많은 영향을 받는 점에서 효과적인 예방 및 관리를 위한 국제적 공조노력을 필요로 한다. 따라서 가능한 빠른 시기에 여건을 갖추어 국제적 감시활동에 동참하고 이를 통하여 관련 통계 및 정책수립에도 진전을 가져오도록 해야 할 것이다.

### 3. 연구의 제한점

선천성이상에 대한 조사는 물론이고 통계의 생산이 처음으로 추진되게 됨에 따라, 연구를 기획하고 총괄하는 측이나 조사를 직접 수행하는 측이 모두 많은 어려움을 겪었으며 그 과정에서 미흡한 점도 상당수 발생했을 것으로 짐작된다. 이에, 본 보고서에서는 연구의 전 과정을 가능한 한 상세하게 기술하여 향후 연구에서의 진전을 기하고자 하였다. 그밖에도, 본 연구결과에 어느 정도 영향을 미쳤으리라 예상되는 점 가운데 앞으로의 연구가 검토하고 개선해 나가야 할 필요성이 있는 사항들을 정리해 보았다.

우선, 의료기관 조사 실시와 관련하여 첫 번째는 진료기록 관리가 환자상태에 따라 혹은 진료의사에 따라 다르게 나타나고 있는 점이다. 이는 특히, 동일 환자의 의료기관 방문이 1회에 그친 경우에 진료기록으로부터 파악될 수 있는 정보의 범위나 수준과 관계되며 결과적으로 수집되는 자료의 정확성에 영향을 미치고 있다. 두 번째는 질병명의 분류기호가 일관되게 기재되고 있지 않은 점으로서, 세분류기호가 아닌 중분류기호로 기재하는 경우가 주로 해당된다. 이들의 경우, 개별 질환에 대한 통계를 생산하는 데 제한점을 넣고 있다. 세 번째는 진료시점과 조사시점의 차이로 인해 조사대상자의 진료기록을 확보하지 못하는 경우가 발생되고 있는 상황에서 사후 추적에 한계가 따르는 점이다. 다행히도 선천성이상아는 의료기관을 중복적으로 이용하는 특성을 보이고 있어서 타 의료기관으로부터의 자료 보완을 기대할 수도 있으나, 본 연구에서와 같이 대학병원급의 폐업 시에는 중요한 정보의 손실을 피하기 어렵다.

다음으로, 선천성이상 통계 생산과 관련하여 첫 번째는 동일 환아의 중복질환에 대한 정리가 다양한 형태로 이루어질 수 있는 점이다. 여기에는 신체기관별 전문의료분야의 참여가 필수적인데, 이의 현실적 적용에는 충분한 시간적 비용적 지원이 필요로 하고 있다. 두 번째는 미흡한 정보를 토대로 한 통계의 생산과 그 결과의 해석 및 활용에서 오는 문제점을 들 수 있다. 본 연구에서는 특히 선천성이상 고위험 계층의 특성을 규명하는 데 필요한 정보 중 미확인자료에 대하여 대체방법을 전혀 사용하지 않았다. 이는 자료의 특성 상 일반적인 대체방법의 적용에는 무리가 있을 것으로 판단됨에 따른 것이지만, 이로 인해 관련 통계가 다소 저 추정되는 효과를 초래하였다.

이상과 같은 제약에 대하여 충분히 적절하게 대처하지 못한 점은 결과적으로 본 연구가 추구하는 신뢰성 있고 유용한 통계의 생산을 저해하였을 것으로서, 향후 연구에서는 이들에 대한 충분한 고려를 통해 개선과 진전을 이루기를 희망한다.

## 참고문헌

- 강병현, 이진구, 정구현, 양정보, 김도영, 이윤이, 노홍태(2004). 선천성 기형의 발생 빈도와 산전 초음파를 통한 선천성 기형의 진단에 관한 연구, 대한산부회지, 47(11), pp.2070-2076.
- 고경심, 김암, 양순하, 한정열, 김은성, 김문영, 양재혁, 박교훈, 김성수, 윤보현 (2001). 한국 선천성 태아기형 발생양상에 관한 다기관 공동연구, 대한산부회지, 44(9), pp.1609-1616.
- 권영수, 오홍근, 김진제, 소창옥, 정진희, 정진영.(1992). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한소아과회지, 35(3), pp.315-321.
- 김 암, 김소라, 양순하, 한정열, 김문영, 양재혁, 조용균, 김성수, 윤보현, 고경심 (2002). 한국 선천성 기형 모니터링 체계 구축을 위한 다기관 공동연구, 대한산부회지, 45(11), pp.1924-1931.
- 김경상, 박원일, 이경자(1991). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 인간과학회지, 15(1), pp.23-29.
- 김기홍, 하연옥, 김종인(1998). 16년 동안 동산병원에서 태어난 선천성 기형에 대한 분석, 계명의대논문집, 17(2):224-231.
- 김사진, 김수평(1998). 산전 초음파로 진단된 치명적인 태아 기형의 임상적 고찰, 대한산부회지, 41(5), pp.1459-1464.
- 김상갑, 한희진, 손세송, 홍성권, 황상의(1984). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 27(6), pp.781-788.
- 김성오, 장순섭, 신재훈, 문수지, 박종무(1988). 선천성 기형에 대한 통계적 관찰, 대한소아과회지, 31(2), pp.161-166.

- 김세광, 김인규, 박용원, 서 경, 박찬규(1989). 다발성 선천성기형의 산전진단과 위험인자의 분석, 대한산부회지, 31(12), pp.1680-1688.
- 김용섭, 최양숙, 김찬영, 김해영, 안소원(1984). 신생아실에서 확인된 선천성 기형에 대한 임상적 관찰, 대한소아과회지, 28(2), pp.21-28.
- 김용옥, 김사진, 허수영, 이귀세라, 이영, 김은중, 송승규, 김수평(1998). 선천성 기형아에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 41(6), pp.1698-1703.
- 김종수, 고경심, 박충학, 진 건(2002). 선천성 기형에 관한 임상연구, 대한산부회지, 45(1), pp.32-44.
- 김종인, 김택훈(1994). 선천성기형에 대한 임상적 고찰, 대한주산회지, 5(1), pp.62-68.
- 김종일(1992). 선천성기형에 대한 연구, 대한산부회지, 35(12), pp.1720-1729.
- 김해중, 김창곤, 주갑순(1988). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 31(2), pp.248-255.
- 김현주(2000). 김연경, 고대균, 김종현, 최보원 등, 선천성 기형 및 유전성 질환의 전향적 역학조사, 소아과, 43(6), pp.738-745.
- 김현주, 김연경, 고대균, 김종현, 최보원 등(2000). 선천성 기형 및 유전성 질환의 전향적 역학조사, 소아과, 43(6), pp.738-745.
- 김홍균, 정창조, 권혁동, 김대현, 김종수(1977). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 20(10), pp.679-683.
- 맹주석, 박성신, 박재옥, 이동환, 이상주(1992). 선천성 기형아의 임상적 고찰, 순천향대학 논문집, 14(4), pp.987-995.
- 민부기(1977). 선천성 기형의 임상적 고찰, 고의대지, 14(1), pp.239-243.
- 박명진, 이재현(1986). 선천성기형아에 관한 임상적 고찰, 대한산부회지, 29(5), pp.692-702.
- 박병주 외(2003). 건강보험 질병코드의 타당도 제고방안 및 자료의 활용방안 수립, 서울대학교 의과대학.
- 박성만, 박영식, 김영민, 한혁동, 김대현(1985). 한국인의 심한 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 28(11), pp.1496-1501.

- 박종무, 송창화(1963). 선천성기형의 임상적 관찰, 대한소아과학회지, 6(1), pp.1-10.
- 배두진, 최종호, 조용수, 김병완, 장성렬, 홍순도, 이종학(1995). 선천성 기형에 대한 연구, 계명의대논문집, 14(3), pp.268-274.
- 안 민(1975). 한국인 출산아의 선천성 기형에 대한 관찰, 대한소아과학회지, 18(5), pp.35-43.
- 안석환, 정유곤, 김복린, 이홍균(1988). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 31(11), pp.1537-1543.
- 윤수정, 장병우, 김향미, 김승철, 손영수, 우복희(1996). 노령산모의 최근 임신 및 출산추세에 관련연구, 대한산부회지, 39(3), pp.476-484.
- 이순호, 김권, 성노천, 민부기(1983). 선천성 기형아의 임상적 관찰, 대한산부회지, 26(12), pp.1684-1688.
- 이한우, 황인구, 이규완, 강재성(1990). 선천성기형에 대한 임상적 고찰, 대한산부회지, 33(6), pp.754-762.
- 이혜경, 김광진, 박문일, 정성로, 이재억, 문 형(1991). 선천성 기형아에 대한 임상적 고찰, 대한주산회지, 2(2), pp.111-121.
- 임종한, 하은희, 임문환, 김광준, 홍윤철, 이보은, 문혜성, 안정자, 우복희(2002). 공공의료와 민간의료 자원을 활용한 선천성 이상 감시체계 모델, 45(7), pp.1146-1154.
- 장훈, 이채화, 성인경, 이병철, 조성훈(1988). 선천성기형에 관한 임상적 고찰, 대한소아과학회지, 31(1), pp.72-77.
- 전성숙, 김효신, 최양숙, 서손상(1987). 선천성 기형아의 임상적 고찰, 대한소아과학회지, 30(5), pp.491-497.
- 전종관 외(2009). 선천성기형의 발생률 추계 및 관리방안 도출, 질병관리본부.
- 조재성, 김정수, 기석영, 김태윤, 최형민, 임영구, 박용원(1997). 산전 초음파검사로 진단된 태아 선천성기형에 대한 연구, 대한산부회지, 40(6), pp.1228-1232.
- 조주은, 손상훈, 김윤희, 송태복(1994). 출산아 선천성기형의 임상적 연구, 대한주산회지, 5(1), pp.54-61.

- 최경옥(1969). 선천성 기형의 역학적 연구, 가톨릭대학 의학 논문집, 16, pp. 203-212.
- 최중환, 정헌중, 윤종구(1985). 선천성 기형에 관한 임상적 고찰, 대한소아과회지, 28(4), pp.74-81.
- 최진주, 전영실, 김종일, 우복희, 강심명(1978). 선천성기형 10년 6개월 연구 (1967.1~1977.7), 대한산부회지, 21(12), pp.1025-1035.
- 최현주, 김경희(1990). 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한소아과회지, 33(6), pp.754-760.
- 통계청(2007). 한국표준질병·사인분류.
- 한영자 외(2006). 선천성이상아 통계생산방안 연구, 한국보건사회연구원 보건복지부 대한의무기록협회.
- 홍승천, 이병석, 최동희, 양영호(1986). 출산아 선천성기형의 임상역학적 연구, 대한 산부회지, 29(5), pp.686-691.
- 황찬규, 임병호, 김기복(1988). 출산아의 선천성 기형에 대한 임상적 고찰, 대한소아과회지, 31(3), pp.306-314.
- Center for Disease Control(2005). “National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities”.
- D Holk, M Vrijheid(2003). The impact of environmental pollution on congenital anomalies, British Medical Bulletin 68, pp.25-45, *The British Council*.
- Eurocat(2004). “Eurocat Guide 6 Definition and Coding of Syndromes”.
- EUROCAT(2005). “Instructions for the Registration and Surveillance of Congenital Anomallies”, EUROCAT Guide 1.3 and reference documents, September.
- Ferencz C, Loffredo CA, Correa-Villasenor A, Wilson PD.(1997). Genetic and environmental risk factors of major cardiovascular malformations: the Baltimore-Washington Infant Study 1981-1989. *Armonk*, NY: Futura Publishing.



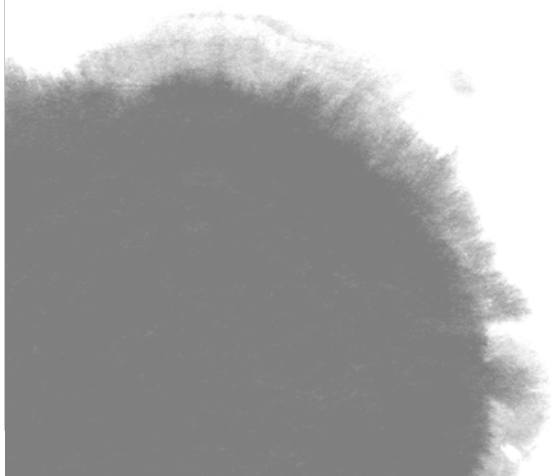
- Ferencz C.(1993). Congenital heart disease: an epidemiologic and teratologic challenge. In: Ferencz C, Rubin, JD, Loffredo CA, Magee CA, editors. Epidemiology of congenital heart disease: the Baltimore-Washington Infant Study 1981-1989. Vol.4. Mount Kisco, NY: *Future*. pp.1-15.
- Health Canada(2002). “Congenital Anomalies in Canada - A Perinatal Health Report”, 2002, Minister of Public Works and Government Services Canada.
- Holmes LB, Driscoll SG, Atkins L.(1976). Etiologic heterogeneity of neuraltube defects. *N Engl J Med* 294, pp.365-369.
- Hook EB, Marden PM, Reiss NP, Smith DW.(1976). Some aspects of the epidemiology of human minor birth defects and morphological variants in a completely ascertained newborn population (Madison study). *Teratology* 13, pp.47-55.
- International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research(2006/2007). “Annual Report 2007 with data for 2005”, ICBDSR Centre.
- International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research(2007/2008). “Annual Report 2008 with data for 2006”, ICBDSR Centre.
- J Ray et al(2002). Association of neural tube defects and folic acid food fortification in Canada. *Lancet*, 360, pp.2047-2048.
- Jones MC.(1988). Etiology of facial clefts: prospective evaluation of 428 patients. *Cleft Palate J* 25, pp.16-20.
- Khoury MJ, Botto L, Mastroiacovo P, Skjaerven R, Castilla E, Erickson JD. (1994a). Monitoring for multiple congenital anomalies: an international perspective. *Epidemiol Rev* 16, pp.335-350.
- Khoury MJ, Cordero JF, Greenberg F, James LM, Erickson JD.(1983). A population study of the VACTERL association: evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatrics* 71, pp.815-820.

- Khoury MJ, Erickson JD, James LM.(1982). Etiologic heterogeneity of neural tube defects: clues from epidemiology. *Am J Epidemiol* 115, pp.538-548.
- Khoury MJ, Gomez-Farias M, Mulinare J.(1989). Does maternal cigarette smoking during pregnancy cause cleft lip and palate in offspring? *Am J Dis Child* 143, pp.333-337.
- Khoury MJ, Moore CA, Evans JA.(1994b). On the use of the term “"syndrome”" in clinical genetics and birth defects epidemiology. *Am J Med Genet* 49, pp.26-28.
- Lechat MF, Dolk H.(1993). Registries of congenital anomalies: EUROCAT. *Environ Health Perspect* 101(Suppl), pp.153-157.
- Leppig KA, Werler MM, Cann CI, Cook CA, Holmes LB.(1987). Predictive value of minor anomalies. I. Association with major malformations. *J Pediatr* 110, pp.531-537.
- Lowell E. Sever, ed.,(2004). “Guidelines for Conducting Birth Defects Surveillance”, National Birth Defects Prevention Network.
- Lurie IW, Wulfsberg EA.(1993). “"Holoprosencephaly-polydactyly”" (pseudotrisomy 13) syndrome: expansion of the phenotypic spectrum. *Am J Med Genet* 47, pp.405-409.
- M Honein et al(2002). Impact of folic acid fortification of the U.S. food supply on the occurrence of neural tube defects. *JAMA*, 285, pp.2981-2986.
- Marden, P.M. Smiyh, D.W. and McDonald, M.J.(1964). Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations: A study of 4412 babies by Surface examination, for Anomalies and Buccal Smear for Sex chromosome, *J. Pediatr.* 64, p.357.
- Marshall F. Goldberg, Larry D. Edmunds and Godfrey P. Oakley.(1979). Reducing birth effect risk in advanced maternal age. *JAMA*, pp.292-2294.

- Martin ML, Khoury MJ, Cordero JF, Waters GD.(1992). Trends in rates of multiple vascular disruption defects, Atlanta, 1968-1989: is there evidence of a cocaine teratogenic epidemic? *Teratology* 45, pp.647-653.
- Martin RA, Fineman RM, Jorde LB.(1983). Phenotypic heterogeneity in neural tube defects: a clue to causal heterogeneity. *Am J Med Genet* 16, pp.519-525.
- Mcintosh R, Meritt KK, Richards MR. Samuel, M.M. and Bellows, M.T.(1954). The incidence of congenital malformation, A study of 5,964 pregnancies. *Pediatrics* 14, pp.505-511.
- Meier PR, Manchester DK, Shikes RH, Clewell WH, Stewart M.(1986). Perinatal autopsy: its clinical value. *Obstet Gynecol*, 67, pp.349-351
- Milner M, Barry-Kinsetta C, Unwin A.(1992). The impact of maternal age on pregnancy and its outcome. *Int J Obstet Gynecol*, 38, pp.281-286
- NBDPN(2004). "Guidelines for Conducting Birth Defects Surveillance", National Birth Defects Prevention Network.
- Nopoulos P, Berg S, Canady J, Richman L, Van Demark D, Andreasen NC.(2002). Structural brain abnormalities in adult males with clefts of the lip and/or palate. *Genet Med* 4, pp.1-9.
- Nortman D(1974). "Parental age as a factor in pregnancy outcome and child development. Report on Population/Family Planning", 16.
- O'Malley CD, Shaw GM, Wasserman CR, Lammer EJ.(1996). Epidemiologic characteristics of conotruncal heart defects in California, 1987-1988. *Teratology* 53, pp.374-377.
- Park CH, Stewart W, Khoury MJ, Mulinare J.(1992). Is there etiologic heterogeneity between upper and lower neural tube defects? *Am J Epidemiol* 136, pp.1493-1501.

- Paul Lancaster, Elvis Pedisich(1995). “Congenital Malformations Australia 1981-1992”, Australian Institute of Health and Welfare.
- R Brent(2004). Environmental Causes of Congenital Malformations, *Pediatrics* 113, pp.957-968, American Academy of Pediatrics.
- Schott JJ, Benson DW, Basson CT, et al.(1998). Congenital heart disease caused by mutations in the transcription factor NKX2-5. *Science* 281, pp.108-111.
- Scientific Advisory Committee(2003). “Periconceptional folid acid and food fortification in the prevention of neural tube defects”. Royal College of Obestricians and Gynecologists.
- Twining P, “McHugo JM, Pilling DW(2000). Textbook of fetal abnormalities”, Churchill Livingstone.
- Van Allen MI.(1992). Structural anomalies resulting from vascular disruption. *Pediatr Clin North Am* 39, pp.255-277.
- Yoon PW, Rasmussen SA, Moore CA, et al.(2001). The National Birth Defects Prevention Study. *Public Health Rep* 116, pp.32-40.
- www.icbd.org: International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems.
- www.npsu.unsw.edu.au: National Perinatal Statistics Unit, Australia.

# 부 록





# 부록

〈부록표 1〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 전체 질환	181
〈부록표 2〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 전체 질환	200
〈부록표 3〉 69개 주요 선천성이상의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	219
〈부록표 4〉 69개 주요 선천성이상의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	221
〈부록표 5〉 69개 주요 선천성이상의 임신주수별 분포(2005년 사산아)	223
〈부록표 6〉 69개 주요 선천성이상의 임신주수별 분포(2006년 사산아)	225
〈부록표 7〉 69개 주요 선천성이상의 태수별 분포(2005~2006년 출생아)	227
〈부록표 8〉 69개 주요 선천성이상의 태수별 분포(2005~2006년 사산아)	229
〈부록표 9〉 69개 주요 선천성이상의 출생시 체중별 분포(2005년 출생아)	231
〈부록표 10〉 69개 주요 선천성이상의 출생시 체중별 분포(2006년 출생아)	233
〈부록표 11〉 69개 주요 선천성이상의 출산시 체중별 분포(2005년 사산아)	235
〈부록표 12〉 69개 주요 선천성이상의 출산시 체중별 분포(2006년 사산아)	237
〈부록표 13〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)	239
〈부록표 14〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	241
〈부록표 15〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	243
〈부록표 16〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	245
〈부록표 17〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)	247
〈부록표 18〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)	249
〈부록표 19〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	251
〈부록표 20〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	253
〈부록표 21〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	255
〈부록표 22〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)	257
〈부록표 23〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)	259
〈부록표 24〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	261
〈부록표 25〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	263
〈부록표 26〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	265
〈부록표 27〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)	267
〈부록표 28〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)	269
〈부록표 29〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	271

〈부록표 30〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	273
〈부록표 31〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	275
〈부록표 32〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)	277
〈부록표 33〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)	279
〈부록표 34〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	281
〈부록표 35〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	283
〈부록표 36〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	285
〈부록표 37〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 모연령별 분포(2006년 출생아)	287
〈부록표 38〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)	289
〈부록표 39〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)	291
〈부록표 40〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)	293
〈부록표 41〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	295
〈부록표 42〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)	297
〈부록표 43〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2005년 출생아)	299
〈부록표 44〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2006년 출생아)	301
〈부록표 45〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2005년 사산아)	303
〈부록표 46〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2006년 사산아)	305



〈부록표 1〉 선천성이상 유병률: 2005년 출생아 및 사산아, 전체 질환

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q00-Q07	신경계통의 선천 기형 Congenital malformations of the nervous system				
Q00	뇌없음증(무뇌증) 및 유사 기형 Anencephaly and similar malformations	7	11	0.16	0.41
Q00.0	뇌없음증(무뇌증) Anencephaly	6	11	0.14	0.39
Q00.1	두개척추과열 Craniorachischiasis	1	0	0.02	0.02
Q01	뇌류 Encephalocele	16	3	0.37	0.43
Q01.0	이마 뇌류 Frontal encephalocele	0	0	0.00	0.00
Q01.1	코이마 뇌류 Nasofrontal encephalocele	1	0	0.02	0.02
Q01.2	후두 뇌류 Occipital encephalocele	5	0	0.11	0.11
Q01.8	기타 부위의 뇌류 Encephalocele of other sites	3	1	0.07	0.09
Q01.9	상세불명의 뇌류 Encephalocele, unspecified	9	2	0.21	0.25
Q02	소두증 Microcephaly	42	3	0.97	1.03
Q03	선천 수두증 Congenital hydrocephalus	99	19	2.28	2.70
Q03.0	실비우스 도관의 기형 Malformations of aqueduct of Sylvius	4	0	0.09	0.09
Q03.1	마젠디 및 루쉬카 공의 폐쇄증 Atresia of foramina of Magendie and Luschka	11	10	0.25	0.48
Q03.8	기타 선천 수두증 Other congenital hydrocephalus	4	0	0.09	0.09
Q03.9	상세불명의 선천 수두증 Congenital hydrocephalus, unspecified	81	9	1.86	2.06
Q04	뇌의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of brain	125	26	2.87	3.45
Q04.0	뇌들보의 선천 기형 Congenital malformation of corpus callosum	23	3	0.53	0.59
Q04.1	후각뇌결여증 Arhinencephaly	1	0	0.02	0.02
Q04.2	통안뇌증 Holoprosencephaly	5	7	0.11	0.27
Q04.3	뇌의 기타 축소 변형 Other reduction deformities of brain	20	2	0.46	0.50
Q04.4	중격·시신경 형성이상 Septo-optic dysplasia	0	0	0.00	0.00
Q04.5	거대뇌증 Megalencephaly	1	1	0.02	0.05
Q04.6	선천 대뇌 낭종 Congenital cerebral cysts	48	1	1.10	1.12
Q04.8	기타 명시된 뇌의 선천 기형 Other specified congenital malformations of brain	25	5	0.57	0.69
Q04.9	상세불명의 뇌의 선천 기형 Congenital malformation of brain, unspecified	15	8	0.34	0.53
Q05	척추갈림증 Spina bifida	113	4	2.60	2.67
Q05.0	수두증을 동반한 목척추갈림증 Cervical spina bifida with hydrocephalus	0	0	0.00	0.00
Q05.2	수두증을 동반한 허리척추갈림증 Lumbar spina bifida with hydrocephalus	4	0	0.09	0.09
Q05.3	수두증을 동반한 엉치척추갈림증 Sacral spina bifida with hydrocephalus	0	0	0.00	0.00
Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 척추갈림증 Unspecified spina bifida with hydrocephalus	3	1	0.07	0.09

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q05.6	수두증이 없는 가슴척추갈림증 Thoracic spina bifida without hydrocephalus	3	0	0.07	0.07
Q05.7	수두증이 없는 허리척추갈림증 Lumbar spina bifida without hydrocephalus	9	0	0.21	0.21
Q05.8	수두증이 없는 엉치척추갈림증 Sacral spina bifida without hydrocephalus	6	0	0.14	0.14
Q05.9	상세불명의 척추갈림증 Spina bifida, unspecified	98	3	2.25	2.31
Q06	척수의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of spinal cord	38	0	0.87	0.87
Q06.1	척수의 형성저하 및 형성이상 Hypoplasia and dysplasia of spinal cord	2	0	0.05	0.05
Q06.4	척수수종 Hydromyelia	1	0	0.02	0.02
Q06.8	기타 명시된 척수의 선천 기형 Other specified congenital malformations of spinal cord	32	0	0.74	0.73
Q06.9	상세불명의 척수의 선천 기형 Congenital malformation of spinal cord, unspecified	6	0	0.14	0.14
Q07	신경계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of nervous system	14	4	0.32	0.41
Q07.0	아놀드-키아리 증후군 Arnold-Chiari syndrome	7	0	0.16	0.16
Q07.8	기타 명시된 신경계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of nervous system	3	0	0.07	0.07
Q07.9	상세불명의 신경계통의 선천 기형 Congenital malformation of nervous system, unspecified	4	4	0.09	0.18
Q10-Q18	눈, 귀, 얼굴, 및 목의 선천 기형 Congenital malformations of eye, ear, face and neck				
Q10	눈꺼풀, 눈물기관 및 안와의 선천 기형 Congenital malformations of eyelid, lacrimal apparatus and orbit	610	0	14.02	13.94
Q10.0	선천 눈꺼풀 처짐증 Congenital ptosis	67	0	1.54	1.53
Q10.2	선천 눈꺼풀 속말림 Congenital entropion	13	0	0.30	0.30
Q10.3	눈꺼풀의 기타 선천 기형 Other congenital malformation of eyelid	60	0	1.38	1.37
Q10.4	눈물기관의 결여 및 무발생증 Absence and agenesis of lacrimal apparatus	2	0	0.05	0.05
Q10.5	눈물관의 선천 협착 Congenital stenosis and stricture of lacrimal duct	457	0	10.50	10.44
Q10.6	눈물기관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of lacrimal apparatus	19	0	0.44	0.43
Q10.7	안와의 선천 기형 Congenital malformation of orbit	1	0	0.02	0.02
Q11	무안구증, 소안구증 및 대안구증 Anophthalmos, microphthalmos and macrophthalmos	15	0	0.34	0.34
Q11.1	기타 무안구증 Other anophthalmos	3	0	0.07	0.07
Q11.2	소안구증 Microphthalmos	11	0	0.25	0.25
Q11.3	대안구증 Macrophthalmos	1	0	0.02	0.02
Q12	선천 수정체 기형 Congenital lens malformations	70	0	1.61	1.60
Q12.0	선천 백내장 Congenital cataract	69	0	1.59	1.58
Q12.2	수정체 결손증 Coloboma of lens	1	0	0.02	0.02
Q12.3	선천 무수정체증 Congenital aphakia	1	0	0.02	0.02
Q12.8	기타 선천 수정체 기형 Other congenital lens malformations	3	0	0.07	0.07
Q13	전안부의 선천 기형 Congenital malformations of anterior segment of eye	34	0	0.78	0.78

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q13.0	홍채 결손증 Coloboma of iris	4	0	0.09	0.09
Q13.1	홍채의 결여 Absence of iris	7	0	0.16	0.16
Q13.2	홍채의 기타 선천 기형 Other congenital malformation of iris	7	0	0.16	0.16
Q13.3	선천 각막 혼탁 Congenital corneal opacity	5	0	0.11	0.11
Q13.4	기타 선천 각막 기형 Other congenital corneal malformations	7	0	0.16	0.16
Q13.8	기타 전안부의 선천 이상 Other congenital malformations of anterior segment of eye	5	0	0.11	0.11
Q14	후안부의 선천 기형 Congenital malformations of posterior segment of eye	26	0	0.60	0.59
Q14.0	유리체액의 선천 기형 Congenital malformation of vitreous humour	12	0	0.28	0.27
Q14.1	망막의 선천 기형 Congenital malformation of retina	3	0	0.07	0.07
Q14.2	시신경 원반의 선천 기형 Congenital malformation of optic disc	7	0	0.16	0.16
Q14.3	맥락막의 선천 기형 Congenital malformation of choroid	5	0	0.11	0.11
Q15	눈의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of eye	26	0	0.60	0.59
Q15.0	선천 녹내장 Congenital glaucoma	21	0	0.48	0.48
Q15.8	기타 명시된 눈의 선천 기형 Other specified congenital malformations of eye	1	0	0.02	0.02
Q15.9	상세불명의 눈의 선천 기형 Other congenital malformation of eye, unspecified	5	0	0.11	0.11
Q16	청력 장애를 유발하는 귀의 선천 기형 Congenital malformations of ear causing impairment of hearing	66	0	1.52	1.51
Q16.0	귓바퀴의 선천 결여 Congenital absence of(ear) auricle	6	0	0.14	0.14
Q16.1	(바깥)귀길의 선천 결여, 폐쇄, 협착 Congenital absence, atresia and stricture of auditory canal(external)	45	0	1.03	1.03
Q16.4	가운데귀의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of middle ear	4	0	0.09	0.09
Q16.5	속귀의 선천 기형 Congenital malformation of inner ear	2	0	0.05	0.05
Q16.9	상세불명의 청력 장애를 야기한 귀의 선천 기형 Congenital malformation of ear causing impairment of hearing, unspecified	11	0	0.25	0.25
Q17	귀의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ear	153	2	3.52	3.54
Q17.0	덧귓바퀴 Accessory auricle	53	0	1.22	1.21
Q17.1	큰귀증 Macrotia	1	0	0.02	0.02
Q17.2	작은 귀증 Microtia	60	0	1.38	1.37
Q17.3	기타 기형의 귀 Other misshapen ear	6	0	0.14	0.14
Q17.4	위치이상의 귀 Misplaced ear	2	1	0.05	0.07
Q17.5	돌출된 귀 Prominent ear	2	0	0.05	0.05
Q17.8	기타 명시된 귀의 선천 기형 Other specified congenital malformations of ear	15	0	0.34	0.34
Q17.9	상세불명의 귀의 선천 기형 Congenital malformation of ear, unspecified	20	1	0.46	0.48
Q18	얼굴 및 목의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of face and neck	122	0	2.80	2.79
Q18.0	아가미 틈새의 굴, 찢김(누공) 및 낭종 Sinus, fistula and cyst of branchial cleft	29	0	0.67	0.66

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q18.1	궂바퀴알 굴 및 낭종 Preauricular sinus and cyst	69	0	1.59	1.58
Q18.2	기타 아가미 틈새 기형 Other branchial cleft malformations	7	0	0.16	0.16
Q18.3	익상경 Webbing of neck	1	0	0.02	0.02
Q18.4	큰입증 Macrostomia	1	0	0.02	0.02
Q18.5	작은입증 Microstomia	3	0	0.07	0.07
Q18.8	기타 명시된 얼굴 및 목의 선천 기형 Other specified congenital malformations of face and neck	6	0	0.14	0.14
Q18.9	상세불명의 얼굴 및 목의 선천 기형 Congenital malformation of face and neck, unspecified	9	0	0.21	0.21
Q20-Q28	순환기계통의 선천 기형 Congenital malformations of the circulatory system				
Q20	심방실 및 연결의 선천 기형 Congenital malformations of cardiac chambers and connections	206	5	4.74	4.82
Q20.0	총동맥줄기 Common arterial trunk	7	0	0.16	0.16
Q20.1	양대혈관 우심실 기시증 Double outlet right ventricle	94	1	2.16	2.17
Q20.2	양대혈관 좌심실 기시증 Double outlet left ventricle	1	0	0.02	0.02
Q20.3	불일치성 심실동맥 연결 Discordant ventriculoarterial connection	73	1	1.68	1.69
Q20.4	양방단실 유입증 Double inlet ventricle	18	1	0.41	0.43
Q20.5	불일치성 심방심실 연결 Discordant atrioventricular connection	2	0	0.05	0.05
Q20.6	심방 부속기의 이성 Isomerism of atrial appendages	3	0	0.07	0.07
Q20.8	기타 심방실 및 연결의 선천 기형 Other congenital malformations of cardiac chambers and connections	6	2	0.14	0.18
Q20.9	상세불명의 심방실 및 연결의 선천 기형 Congenital malformation of cardiac chambers and connections, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q21	심장 중격의 선천 기형 Congenital malformations of cardiac septa	3,910	19	89.88	89.78
Q21.0	심실 중격 결손증 Ventricular septal defect	1,570	14	36.09	36.20
Q21.1	심방 중격 결손증 Atrial septal defect	2,591	2	59.56	59.25
Q21.2	심방심실 중격 결손증 Atrioventricular septal defect	145	2	3.33	3.36
Q21.3	팔로의 사정후 Tetralogy of Fallot	198	3	4.55	4.59
Q21.4	대동맥폐동맥 중격 결손증 Aortopulmonary septal defect	4	0	0.09	0.09
Q21.8	기타 심장 중격의 선천 기형 Other congenital malformations of cardiac septa	0	0	0.00	0.00
Q21.9	상세불명의 심장 중격의 선천 기형 Congenital malformation of cardiac septum, unspecified	23	1	0.53	0.55
Q22	폐동맥 및 삼첨판의 선천 기형 Congenital malformations of pulmonary and tricuspid valves	235	2	5.40	5.42
Q22.0	폐동맥관막 폐쇄 Pulmonary valve atresia	20	0	0.46	0.46
Q22.1	선천 폐동맥관막 협착 Congenital pulmonary valve stenosis	191	0	4.39	4.36
Q22.2	선천 폐동맥관막 기능부전 Congenital pulmonary valve insufficiency	1	1	0.02	0.05
Q22.3	폐동맥관막의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pulmonary valve	0	0	0.00	0.00
Q22.4	선천 삼첨판 협착 Congenital tricuspid stenosis	6	0	0.14	0.14

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q22.5	에브스타인 이상 Ebstein's anomaly	10	1	0.23	0.25
Q22.6	발육부전성 우심 증후군 Hypoplastic right heart syndrome	0	0	0.00	0.00
Q22.8	기타 삼첨판의 선천 기형 Other congenital malformations of tricuspid valve	6	1	0.14	0.16
Q22.9	상세불명의 삼첨판의 선천 기형 Congenital malformation of tricuspid valve, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q23	대동맥 및 승모판의 선천 기형 Congenital malformations of aortic and mitral valves	76	1	1.75	1.76
Q23.0	대동맥판막의 선천 협착 Congenital stenosis of aortic valve	21	0	0.48	0.48
Q23.1	대동맥판막의 선천 기능부전 Congenital insufficiency of aortic valve	5	0	0.11	0.11
Q23.2	선천 승모판 협착 Congenital mitral stenosis	4	0	0.09	0.09
Q23.3	선천 승모판 기능부전 Congenital mitral insufficiency	31	0	0.71	0.71
Q23.4	발육부전성 좌심 증후군 Hypoplastic left heart syndrome	15	1	0.34	0.37
Q23.8	기타 대동맥 및 승모판의 선천 기형 Other congenital malformations of aortic and mitral valves	0	0	0.00	0.00
Q23.9	상세불명의 대동맥 및 승모판의 선천 기형 Congenital malformation of aortic and mitral valves, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q24	심장의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of heart	246	35	5.65	6.42
Q24.0	오른심장증 Dextrocardia	10	0	0.23	0.23
Q24.1	왼심장증 Laevocardia	1	0	0.02	0.02
Q24.2	삼심방증 Cor triatriatum	2	0	0.05	0.05
Q24.3	폐동맥 누두부 협착증 Pulmonary infundibular stenosis	1	0	0.02	0.02
Q24.4	선천 대동맥하 협착증 Congenital subaortic stenosis	1	0	0.02	0.02
Q24.5	심장동맥 혈관의 기형 Malformation of coronary vessels	10	0	0.23	0.23
Q24.6	선천 심차단 Congenital heart block	4	0	0.09	0.09
Q24.8	기타 명시된 심장의 선천 기형 Other specified congenital malformations of heart	9	3	0.21	0.27
Q24.9	상세불명의 심장의 선천 기형 Congenital malformation of heart, unspecified	208	32	4.78	5.48
Q25	대동맥의 선천 기형 Congenital malformations of great arteries	1,390	7	31.95	31.92
Q25.0	동맥관개방 <sup>1)</sup> Patent ductus arteriosus	1,059	1	24.34	24.22
Q25.1	대동맥 축착 Coarctation of aorta	114	0	2.62	2.61
Q25.2	대동맥 폐쇄 Atresia of aorta	1	0	0.02	0.02
Q25.3	대동맥 협착 Stenosis of aorta	8	1	0.18	0.21
Q25.4	대동맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of aorta	5	0	0.11	0.11
Q25.5	폐동맥 폐쇄 Atresia of pulmonary artery	14	3	0.32	0.39
Q25.6	폐동맥 협착 Stenosis of pulmonary artery	182	2	4.18	4.20
Q25.7	폐동맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pulmonary artery	6	0	0.14	0.14
Q25.8	대동맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of great arteries	1	0	0.02	0.02

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q25.9	상세불명의 대동맥의 선천 기형 Congenital malformation of great arteries, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q26	대정맥의 선천 기형 Congenital malformations of great veins	39	1	0.90	0.91
Q26.0	대정맥의 선천 협착 Congenital stenosis of vena cava	0	0	0.00	0.00
Q26.1	지속성 좌상대정맥 Persistent left superior vena cava	1	0	0.02	0.02
Q26.2	전체 폐정맥 연결이상 Total anomalous pulmonary venous connection	35	0	0.80	0.80
Q26.3	부분 폐정맥 연결이상 Partial anomalous pulmonary venous connection	2	0	0.05	0.05
Q26.4	상세불명의 폐정맥 연결이상 Anomalous pulmonary venous connection, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q26.5	문맥 연결이상 Anomalous portal venous connection	0	0	0.00	0.00
Q26.6	문맥-간동맥 셋길(누공) Portal vein-hepatic artery fistula	0	0	0.00	0.00
Q26.8	대정맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of great veins	0	1	0.00	0.02
Q26.9	상세불명의 대정맥의 선천 기형 Congenital malformation of great vein, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q27	말초혈관계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of peripheral vascular system	28	6	0.64	0.78
Q27.0	탯줄동맥의 선천 결여 및 형성저하 Congenital absence and hypoplasia of umbilical artery	22	4	0.51	0.59
Q27.1	선천 콩팥(신장)동맥 협착 Congenital renal artery stenosis	0	0	0.00	0.00
Q27.3	말초성 동정맥 기형 Peripheral arteriovenous malformation	4	0	0.09	0.09
Q27.8	기타 명시된 말초혈관계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of peripheral vascular system	0	1	0.00	0.02
Q27.9	상세불명의 말초혈관계통의 선천 기형 Congenital malformation of peripheral vascular system, unspecified	2	1	0.05	0.07
Q28	순환기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of circulatory system	7		0.16	0.16
Q28.2	대뇌 혈관의 동정맥 기형 Arteriovenous malformation of cerebral vessels	2	0	0.05	0.05
Q28.3	대뇌 혈관의 기타 기형 Other malformation of cerebral vessels	0	0	0.00	0.00
Q28.8	기타 명시된 순환기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of circulatory system	3	0	0.07	0.07
Q28.9	상세불명의 순환기계통의 선천 기형 Congenital malformations of circulatory system, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q30-Q34	호흡기계통의 선천 기형 Congenital malformations of the respiratory system				
Q30	코의 선천 기형 Congenital malformations of nose	14	1	0.32	0.34
Q30.0	후비공 폐쇄 Choanal atresia	10	0	0.23	0.23
Q30.1	코의 무발생증 및 발육부전 Agenesis and underdevelopment of nose	1	0	0.02	0.02
Q30.2	열구성, 절흔성 및 코갈림 Fissured, notched and cleft nose	0	0	0.00	0.00
Q30.8	기타 코의 선천 기형 Other congenital malformations of nose	1	1	0.02	0.05
Q30.9	상세불명의 코의 선천 기형 Congenital malformations of nose, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q31	후두의 선천 기형 Congenital malformations of larynx	89	0	2.05	2.03
Q31.0	후두의 막양구조 Web of larynx	2	0	0.05	0.05
Q31.1	선천 성문하 협착 Congenital subglottic stenosis	8	0	0.18	0.18

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q31.2	후두 형성저하 Laryngeal hypoplasia	1	0	0.02	0.02
Q31.3	후두류 Laryngocele	1	0	0.02	0.02
Q31.5	선천 후두연화증 Congenital laryngomalacia	10	0	0.23	0.23
Q31.8	기타 후두의 선천 기형 Other congenital malformations of larynx	25	0	0.57	0.57
Q31.9	상세불명의 후두의 선천 기형 Congenital malformation of larynx, unspecified	49	0	1.13	1.12
Q32	기관 및 기관지의 선천 기형 Congenital malformations of trachea and bronchus	57	0	1.31	1.30
Q32.0	선천 기관연화증 Congenital tracheomalacia	18	0	0.41	0.41
Q32.1	기관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of trachea	14	0	0.32	0.32
Q32.2	선천 기관지연화증 Congenital bronchomalacia	6	0	0.14	0.14
Q32.3	기관지의 선천 협착 Congenital stenosis of bronchus	17	0	0.39	0.39
Q32.4	기관지의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of bronchus	3	0	0.07	0.07
Q33	폐의 선천 기형 Congenital malformations of lung	67	13	1.54	1.83
Q33.0	선천 낭성 폐 Congenital cystic lung	30	3	0.69	0.75
Q33.2	폐의 격질 Sequestration of lung	22	0	0.51	0.50
Q33.6	폐의 형성저하 및 형성 이상 Hypoplasia and dysplasia of lung	12	1	0.28	0.30
Q33.8	기타 폐의 선천 기형 Other congenital malformations of lung	6	5	0.14	0.25
Q33.9	상세불명의 폐의 선천 기형 Congenital malformation of lung, unspecified	2	4	0.05	0.14
Q34	호흡기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of respiratory system	4	2	0.09	0.14
Q34.0	가슴막 이상 Anomaly of pleura	0	1	0.00	0.02
Q34.1	종격동의 선천 낭종 Congenital cyst of mediastinum	0	0	0.00	0.00
Q34.8	기타 명시된 호흡기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of respiratory system	2	0	0.05	0.05
Q34.9	상세불명의 호흡기계통의 선천 기형 Congenital malformation of respiratory system, unspecified	2	1	0.05	0.07
Q35-Q37	입술갈림증 및 입천장갈림증 Cleft lip and cleft palate				
Q35	입천장갈림증 Cleft palate	268	8	6.16	6.31
Q35.1	단단 입천장갈림증 Cleft hard palate	30	0	0.69	0.69
Q35.3	물렁 입천장갈림증 Cleft soft palate	21	0	0.48	0.48
Q35.5	단단 및 물렁 입천장갈림증 Cleft hard palate with cleft soft palate	7	0	0.16	0.16
Q35.7	목젖갈림증 Cleft uvula	3	0	0.07	0.07
Q35.9	상세불명의 입천장갈림증 Cleft palate, unspecified	222	8	5.10	5.26
Q36	입술갈림증 Cleft lip	191	8	4.39	4.55
Q36.0	양측입술갈림증 Cleft lip, bilateral	20	1	0.46	0.48
Q36.1	정중입술갈림증 Cleft lip, medial	3	0	0.07	0.07

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q36.9	한쪽입술갈림증 Cleft lip, unilateral	176	7	4.05	4.18
Q37	입술갈림증을 동반한 입천장갈림증 Cleft palate with cleft lip	92	11	2.11	2.35
Q37.0	양쪽입술갈림증을 동반한 단단 입천장갈림증 Cleft hard palate with bilateral cleft lip	3	0	0.07	0.07
Q37.1	한쪽입술갈림증을 동반한 단단 입천장갈림증 Cleft hard palate with unilateral cleft lip	8	0	0.18	0.18
Q37.2	양쪽입술갈림증을 동반한 물렁 입천장갈림증 Cleft soft palate with bilateral cleft lip	2	0	0.05	0.05
Q37.3	한쪽입술갈림증을 동반한 물렁 입천장갈림증 Cleft soft palate with unilateral cleft lip	6	0	0.14	0.14
Q37.4	양쪽입술갈림증을 동반한 단단 및 물렁 입천장갈림증 Cleft hard and soft palate with bilateral cleft lip	3	0	0.07	0.07
Q37.5	한쪽입술갈림증을 동반한 단단 및 물렁 입천장갈림증 Cleft hard and soft palate with unilateral cleft lip	10	0	0.23	0.23
Q37.8	상세불명의 양쪽입술갈림증을 동반한 입천장갈림증 Unspecified cleft palate with bilateral cleft lip	8	2	0.18	0.23
Q37.9	상세불명의 한쪽입술갈림증을 동반한 입천장갈림증 Unspecified cleft palate with unilateral cleft lip	58	9	1.33	1.53
Q38-Q45	소화기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of the digestive system				
Q38	혀, 입 및 인두의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of tongue, mouth and pharynx	265	1	6.09	6.08
Q38.0	달리 분류되지 않은 입술의 선천 기형 Congenital malformations of lips, NEC	3	0	0.07	0.07
Q38.1	혀유착증 Ankyloglossia	230	0	5.29	5.26
Q38.2	대설증 Macroglossia	7	0	0.16	0.16
Q38.3	혀의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of tongue	9	0	0.21	0.21
Q38.5	달리 분류되지 않은 입천장의 선천 기형 Congenital malformations of palate, NEC	5	1	0.11	0.14
Q38.6	입의 기타 선천 기형 Other congenital malformation of mouth	5	0	0.11	0.11
Q38.7	인두와 Pharyngeal pouch	1	0	0.02	0.02
Q38.8	인두의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pharynx	6	0	0.14	0.14
Q39	식도의 선천 기형 Congenital malformations of oesophagus	73	1	1.68	1.69
Q39.0	셋갈(누공)을 동반하지 않은 식도 폐쇄 Atresia of oesophagus without fistula	13	0	0.30	0.30
Q39.1	기관지-식도 셋갈(누공)을 동반한 식도 폐쇄 Atresia of oesophagus with tracheo-oesophageal fistula	57	0	1.31	1.30
Q39.2	폐쇄를 동반하지 않은 선천 기관지-식도 셋갈(누공) Congenital tracheo-oesophageal fistula without atresia	18	1	0.41	0.43
Q39.3	식도의 선천 협착 Congenital stenosis and stricture of oesophagus	6	0	0.14	0.14
Q39.4	식도의 막양구조 Esophageal web	0	0	0.00	0.00
Q39.6	식도 결주머니(게실) Diverticulum of oesophagus	0	0	0.00	0.00
Q39.8	식도의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of oesophagus	3	0	0.07	0.07
Q40	상부 소화관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of upper alimentary tract	377	0	8.67	8.61
Q40.0	선천 비대성 날문협착(유문협착) Congenital hypertrophic pyloric stenosis	359	0	8.25	8.20
Q40.1	선천 열공 탈장 Congenital hiatus hernia	10	0	0.23	0.23
Q40.2	위의 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations of stomach	5	0	0.11	0.11



	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q40.3	상세불명의 위의 선천 기형 Congenital malformation of stomach, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q40.8	상부 소화관의 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations of upper alimentary tract	3	0	0.07	0.07
Q40.9	상세불명의 상부 소화관의 선천 기형 Congenital malformation of upper alimentary tract, unspecified	6	0	0.14	0.14
Q41	작은창자의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine	88	2	2.02	2.06
Q41.0	십이지장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of duodenum	33	2	0.76	0.80
Q41.1	빈창자의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of jejunum	19	0	0.44	0.43
Q41.2	회장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of ileum	22	0	0.51	0.50
Q41.8	기타 명시된 작은창자의 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of other specified parts of small intestine	5	0	0.11	0.11
Q41.9	상세불명 작은창자 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine, part unspecified	17	0	0.39	0.39
Q42	큰창자의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine	187	3	4.30	4.34
Q42.0	셋길(누공)을 동반한 직장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of rectum with fistula	4	0	0.09	0.09
Q42.1	셋길(누공)이 없는 직장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of rectum without fistula	2	0	0.05	0.05
Q42.2	셋길(누공)을 동반한 항문의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of anus with fistula	55	0	1.26	1.26
Q42.3	셋길(누공)이 없는 항문의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of anus without fistula	151	1	3.47	3.47
Q42.8	기타 큰창자 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of other parts of large intestine	0	0	0.00	0.00
Q42.9	상세불명의 큰창자 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine, part unspecified	4	2	0.09	0.14
Q43	창자의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of intestine	366	2	8.41	8.41
Q43.0	멕켈 결주머니(게실) Meckel's diverticulum	39	1	0.90	0.91
Q43.1	히르쉬스프룽병 Hirschsprung's disease	227	0	5.22	5.19
Q43.2	결장의 기타 선천 기능 장애 Other congenital functional disorders of colon	1	0	0.02	0.02
Q43.3	창자 고정기의 선천 기형 Congenital malformations of intestinal fixation	44	0	1.01	1.01
Q43.4	창자 중복 Duplication of intestine	12	0	0.28	0.27
Q43.5	편곳 항문 Ectopic anus	3	0	0.07	0.07
Q43.6	직장 및 항문의 선천 셋길(누공) Congenital fistula of rectum and anus	14	0	0.32	0.32
Q43.7	지속성 배설강 Persistent cloaca	7	0	0.16	0.16
Q43.8	기타 명시된 창자의 선천 기형 Other specified congenital malformations of intestine	30	0	0.69	0.69
Q43.9	상세불명의 창자의 선천 기형 Congenital malformation of intestine, unspecified	13	1	0.30	0.32
Q44	쓸개(담낭), 쓸개관(담관) 및 간의 선천 기형 Congenital malformations of gallbladder, bile ducts and liver	98	0	2.25	2.24
Q44.0	쓸개(담낭)의 무발생증, 무형성증 및 형성저하증 Agenesis, aplasia and hypoplasia of gallbladder	0	0	0.00	0.00
Q44.1	쓸개(담낭)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of gallbladder	0	0	0.00	0.00
Q44.2	쓸개관(담관)의 폐쇄 Atresia of bile ducts	59	0	1.36	1.35
Q44.3	쓸개관(담관)의 선천 협착 Congenital stenosis and stricture of bile ducts	5	0	0.11	0.11

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q44.4	총담관 낭종 Choledochal cyst	30	0	0.69	0.69
Q44.5	쓸개관(담관)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of biliary ducts	4	0	0.09	0.09
Q44.6	간의 낭종성 질환 Cystic disease of liver	4	0	0.09	0.09
Q44.7	기타 간의 선천 기형 Other congenital malformations of liver	6	0	0.14	0.14
Q45	소화기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of digestive system	12	2	0.28	0.32
Q45.1	윤상췌장(고리이자) Annular pancreas	5	0	0.11	0.11
Q45.3	췌장(이자) 및 췌관(이자관)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pancreas and pancreatic duct	2	0	0.05	0.05
Q45.8	기타 명시된 소화기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of digestive system	4	1	0.09	0.11
Q45.9	상세불명의 소화기계통의 선천 기형 Congenital malformation of digestive system, unspecified	1	1	0.02	0.05
Q50-Q56	생식기관의 선천 기형 Congenital malformations of genital organs				
Q50	난소, 자궁관 및 넓은인대의 선천 기형 Congenital malformations of ovaries, fallopian tubes and broad ligaments	8	0	0.18	0.18
Q50.1	발육성 난소 낭종 Development ovarian cyst	6	0	0.14	0.14
Q50.2	난소의 선천 염전 Congenital torsion of ovary	2	0	0.05	0.05
Q50.3	난소의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ovary	0	0	0.00	0.00
Q50.5	넓은인대의 배 낭종 Embryonic cyst of broad ligament	0	0	0.00	0.00
Q50.6	자궁관 및 넓은인대의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of fallopian tube and broad ligament	0	0	0.00	0.00
Q51	자궁 및 자궁목의 선천 기형 Congenital malformations of uterus and cervix	4	2	0.09	0.14
Q51.2	자궁의 기타 중복 Other doubling of uterus	2	2	0.05	0.09
Q51.9	상세불명의 자궁 및 자궁목의 선천 기형 Congenital malformation of uterus and cervix, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q52	여성 생식기의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of female genitalia	28	0	0.64	0.64
Q52.0	질의 선천 결여 Congenital absence of vagina	0	0	0.00	0.00
Q52.1	질의 중복 Doubling of vagina	2	0	0.05	0.05
Q52.2	선천 직장질 셋길(누공) Congenital rectovaginal fistula	4	0	0.09	0.09
Q52.3	무공 처녀막 Imperforate hymen	3	0	0.07	0.07
Q52.4	질의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of vagina	2	0	0.05	0.05
Q52.5	음순의 융합 Fusion of labia	11	0	0.25	0.25
Q52.7	외음부의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of vulva	2	0	0.05	0.05
Q52.8	기타 명시된 여성 생식기의 선천 기형 Other specified congenital malformations of female genitalia	1	0	0.02	0.02
Q52.9	상세불명의 여성 생식기의 선천 기형 Congenital malformation of female genitalia, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q53	정류 고환 <sup>2)</sup> Undescended testicle	453	0	10.41	10.35
Q53.0	판곳 고환 Ectopic testis	15	0	0.34	0.34
Q53.1	한쪽 정류 고환 Undescended testicle, unilateral	259	0	5.95	5.92

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q53.2	양쪽 정류 고환 Undescended testicle, bilateral	55	0	1.26	1.26
Q53.9	상세불명의 정류 고환 Undescended testicle, unspecified	179	0	4.11	4.09
Q54	요도하열 Hypospadias	137	0	3.15	3.13
Q54.0	귀두부 요도하열 Hypospadias, balanic	18	0	0.41	0.41
Q54.1	음경부 요도하열 Hypospadias, penile	47	0	1.08	1.07
Q54.2	음경음낭부 요도하열 Hypospadias, penoscrotal	37	0	0.85	0.85
Q54.3	회음부 요도하열 Hypospadias, perineal	8	0	0.18	0.18
Q54.4	선천 삭대 Congenital chordee	39	0	0.90	0.89
Q54.8	기타 요도하열 Other hypospadias	10	0	0.23	0.23
Q54.9	상세불명의 요도하열 Hypospadias, unspecified	43	0	0.99	0.98
Q55	남성 생식기관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of male genital organs	98	0	2.25	2.24
Q55.0	고환 결여 및 무형성증 Absence and aplasia of testis	9	0	0.21	0.21
Q55.1	고환 및 음낭의 형성저하증 Hypoplasia of testis and scrotum	2	0	0.05	0.05
Q55.2	고환 및 음낭의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of testis and scrotum	53	0	1.22	1.21
Q55.4	정관, 부고환, 정낭 및 전립샘의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of vas deferens, epididymis, seminal vesicles and prostate	0	0	0.00	0.00
Q55.5	음경의 선천 결여 및 무형성증 Congenital absence and aplasia of penis	0	0	0.00	0.00
Q55.6	음경의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of penis	28	0	0.64	0.64
Q55.8	기타 명시된 남성 생식 기관의 선천 기형 Other specified congenital malformations of male genital organs	4	0	0.09	0.09
Q55.9	상세불명의 남성 생식 기관의 선천 기형 Congenital malformation of male genital organ, unspecified	4	0	0.09	0.09
Q56	중성 및 가성 반음양증 Indeterminate sex and pseudohermaphroditism	26	0	0.60	0.59
Q56.0	달리 분류되지 않은 반음양증 Hermaphroditism, NEC	4	0	0.09	0.09
Q56.1	달리 분류되지 않은 남성 가성 반음양증 Male pseudohermaphroditism, NEC	5	0	0.11	0.11
Q56.3	상세불명의 가성 반음양증 Pseudohermaphroditism, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q56.4	상세불명의 중성 Indeterminate sex, unspecified	20	0	0.46	0.46
Q60-Q64	비뇨기계통의 선천 기형 Congenital malformations of the urinary system				
Q60	콩팥(신장) 무발생증 및 기타 감소성 결손 Renal agenesis and other reduction defects of kidney	59	4	1.36	1.44
Q60.0	한쪽성 콩팥(신장) 무발생증 Renal agenesis, unilateral	36	1	0.83	0.85
Q60.1	양쪽성 콩팥(신장) 무발생증 Renal agenesis, bilateral	1	1	0.02	0.05
Q60.2	상세불명의 콩팥(신장) 무발생증 Renal agenesis, unspecified	9	2	0.21	0.25
Q60.3	한쪽성 콩팥(신장) 형성저하증 Renal hypoplasia, unilateral	9	0	0.21	0.21
Q60.4	양쪽성 콩팥(신장) 형성저하증 Renal hypoplasia, bilateral	2	0	0.05	0.05
Q60.5	상세불명의 콩팥(신장) 형성저하증 Renal hypoplasia, unspecified	4	0	0.09	0.09

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q60.6	포터 증후군 Potter's syndrome	1	0	0.02	0.02
Q61	낭성 콩팥(신장) 병 Cystic kidney disease	118	5	2.71	2.81
Q61.0	선천 단일 콩팥(신장) 낭종 Congenital single renal cyst	16	0	0.37	0.37
Q61.1	보통 염색체 열성의 다낭성 콩팥(신장) Polycystic kidney, autosomal recessive	16	0	0.37	0.37
Q61.2	보통 염색체 우성의 다낭성 콩팥(신장) Polycystic kidney, autosomal dominant	1	0	0.02	0.02
Q61.3	상세불명의 다낭성 콩팥(신장) Polycystic kidney, unspecified	55	3	1.26	1.33
Q61.4	콩팥(신장) 형성이상 Renal dysplasia	28	1	0.64	0.66
Q61.5	수질 낭성 콩팥(신장) Medullary cystic kidney	4	0	0.09	0.09
Q61.8	기타 낭성 콩팥(신장) 질환 Other cystic kidney diseases	6	0	0.14	0.14
Q61.9	상세불명의 낭성 콩팥(신장)병 Cystic kidney disease, unspecified	12	1	0.28	0.30
Q62	콩팥갈매기의 선천 폐쇄성 결손 및 요관의 선천 기형 Congenital obstructive defects of renal pelvis and congenital malformations of ureter	817	3	18.78	18.74
Q62.0	선천 수신증 Congenital hydronephrosis	638	3	14.67	14.65
Q62.1	요관의 폐쇄 및 협착 Atresia and stenosis of ureter	60	0	1.38	1.37
Q62.2	선천 거대요관 Congenital megaloureter	33	0	0.76	0.75
Q62.3	콩팥갈매기 및 요관의 기타 폐쇄성 결손 Other obstructive defects of renal pelvis and ureter	38	0	0.87	0.87
Q62.5	요관의 중복 Duplication of ureter	45	0	1.03	1.03
Q62.6	요관의 위치이상 Malposition of ureter	7	0	0.16	0.16
Q62.7	선천 방광-요관-신 역류 Congenital vesico-uretero-renal reflux	128	0	2.94	2.92
Q62.8	요관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ureter	7	0	0.16	0.16
Q63	콩팥(신장)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of kidney	78	10	1.79	2.01
Q63.0	부콩팥(신장) Accessory kidney	26	0	0.60	0.59
Q63.1	분엽성, 융합성 및 마제상 콩팥(신장) Lobulated, fused and horseshoe kidney	10	1	0.23	0.25
Q63.2	편곳 콩팥(신장) Ectopic kidney	9	1	0.21	0.23
Q63.3	증식성 및 거대콩팥(신장) Hyperplastic and giant kidney	2	0	0.05	0.05
Q63.8	콩팥(신장)의 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations of kidney	22	3	0.51	0.57
Q63.9	상세불명의 콩팥(신장)의 선천 기형 Congenital malformation of kidney, unspecified	10	5	0.23	0.34
Q64	비뇨기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of urinary system	63	0	1.45	1.44
Q64.0	요도상열 Epispadias	0	0	0.00	0.00
Q64.1	방광의 외반증 Exstrophy of urinary bladder	0	0	0.00	0.00
Q64.2	선천 후부요도관막 Congenital posterior urethral valves	11	0	0.25	0.25
Q64.3	요도 및 방광경부의 기타 폐쇄 및 협착 Other atresia and stenosis of urethra and bladder neck	23	0	0.53	0.53
Q64.4	요막관의 기형 Malformation of urachus	17	0	0.39	0.39

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q64.6	방광의 선천 결주머니(게실) Congenital diverticulum of bladder	3	0	0.07	0.07
Q64.7	방광 및 요도의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of bladder and urethra	10	0	0.23	0.23
Q64.8	기타 명시된 비뇨기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of urinary system	1	0	0.02	0.02
Q64.9	상세불명의 비뇨기계통의 선천 기형 Congenital malformation of urinary system, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q65-Q79	근육골격계통의 선천 기형 및 변형 Congenital malformations and deformations of the musculoskeletal system				
Q65	엉덩관절의 선천 변형 Congenital deformities of hip	377	1	8.67	8.64
Q65.0	한쪽성 엉덩관절의 선천 탈구 Congenital dislocation of hip, unilateral	149	0	3.43	3.40
Q65.1	양쪽성 엉덩관절의 선천 탈구 Congenital dislocation of hip, bilateral	46	0	1.06	1.05
Q65.2	상세불명의 엉덩관절의 선천 탈구 Congenital dislocation of hip, unspecified	72	1	1.66	1.67
Q65.3	한쪽성 엉덩관절의 선천 부분탈구 Congenital subluxation of hip, unilateral	12	0	0.28	0.27
Q65.4	양쪽성 엉덩관절의 선천 부분탈구 Congenital subluxation of hip, bilateral	2	0	0.05	0.05
Q65.5	상세불명의 엉덩관절의 선천 부분탈구 Congenital subluxation of hip, unspecified	8	0	0.18	0.18
Q65.6	불안정한 엉덩관절 Unstable hip	15	0	0.34	0.34
Q65.8	기타 엉덩관절의 선천 변형 Other congenital deformities of hip	53	0	1.22	1.21
Q65.9	상세불명의 엉덩관절의 선천 변형 Congenital deformity of hip, unspecified	58	0	1.33	1.33
Q66	발의 선천 변형 Congenital deformities of feet	416	2	9.56	9.55
Q66.0	내반 첨족 Talipes equinovarus	61	0	1.40	1.39
Q66.1	내반 구족 Talipes calcaneovarus	3	0	0.07	0.07
Q66.2	내반 중족 Metatarsus varus	16	0	0.37	0.37
Q66.3	발의 기타 선천 내반 변형 Other congenital varus deformities of feet	29	0	0.67	0.66
Q66.4	외반구족 Talipes calcaneovalgus	23	0	0.53	0.53
Q66.5	선천 편평발 Congenital pes planus	9	0	0.21	0.21
Q66.6	기타 발의 선천 외반 변형 Other congenital valgus deformities of feet	21	0	0.48	0.48
Q66.7	요족 Pes cavus	2	0	0.05	0.05
Q66.8	기타 발의 선천 변형 Other congenital deformities of feet	212	2	4.87	4.89
Q66.9	상세불명의 발의 선천 변형 Congenital deformity of feet, unspecified	83	0	1.91	1.90
Q67	머리, 얼굴, 척추 및 가슴의 선천 근육골격 변형 Congenital musculoskeletal deformities of head, face, spine and chest	123	0	2.83	2.81
Q67.0	얼굴 비대칭증 Facial asymmetry	17	0	0.39	0.39
Q67.2	장두증 Dolichocephaly	5	0	0.11	0.11
Q67.3	숯판머리증 Plagiocephaly	13	0	0.30	0.30
Q67.4	머리뼈, 얼굴 및 턱의 기타 선천 변형 Other congenital deformities of skull, face and jaw	9	0	0.21	0.21

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q67.5	척추의 선천 변형 Congenital deformity of spine	27	0	0.62	0.62
Q67.6	오목가슴 Pectus excavatum	42	0	0.97	0.96
Q67.7	새가슴 Pectus carinatum	5	0	0.11	0.11
Q67.8	기타 가슴의 선천 변형 Other congenital deformities of chest	7	0	0.16	0.16
Q68	기타 선천 근육골격 변형 Other congenital musculoskeletal deformities	375	1	8.62	8.59
Q68.0	복장빗장꼭지근의 선천 변형 Congenital deformity of sternocleidomastoid muscle	215	0	4.94	4.91
Q68.1	손의 선천 변형 Congenital deformity of hand	51	0	1.17	1.17
Q68.2	무릎의 선천 변형 Congenital deformity of knee	20	0	0.46	0.46
Q68.3	넓적다리뼈의 선천 휨 Congenital bowing of femur	4	0	0.09	0.09
Q68.4	장강뼈 및 종아리뼈의 선천 휨 Congenital bowing of tibia and fibula	8	0	0.18	0.18
Q68.5	상세불명의 다리 긴뼈의 선천 휨 Congenital bowing of long bones of leg, unspecified	7	0	0.16	0.16
Q68.8	기타 명시된 선천 근육골격 변형 Other specified congenital musculoskeletal deformities	74	1	1.70	1.71
Q69	다지증 Polydactyly	431	1	9.91	9.87
Q69.0	부 손가락 Accessory finger(s)	36	0	0.83	0.82
Q69.1	부 엄지손가락 Accessory thumb(s)	187	0	4.30	4.27
Q69.2	부 발가락 Accessory toe(s)	60	0	1.38	1.37
Q69.9	상세불명의 다지증 Polydactyly, unspecified	219	1	5.03	5.03
Q70	합지증 Syndactyly	204	1	4.69	4.68
Q70.0	융합된 손가락 Fused fingers	13	0	0.30	0.30
Q70.1	막양구조의 손가락 Webbed fingers	12	0	0.28	0.27
Q70.2	융합된 발가락 Fused toes	21	0	0.48	0.48
Q70.3	막양구조의 발가락 Webbed toes	19	0	0.44	0.43
Q70.4	다발성 융합지 Polysyndactyly	66	0	1.52	1.51
Q70.9	상세불명의 합지증 Syndactyly, unspecified	86	1	1.98	1.99
Q71	팔의 감소성 결손 Reduction defects of upper limb	23	1	0.53	0.55
Q71.1	손이 있는 위팔 및 아래팔의 선천 결여 Congenital absence of upper arm and forearm with hand present	1	0	0.02	0.02
Q71.3	손 및 손가락의 선천 결여 Congenital absence of hand and finger(s)	13	0	0.30	0.30
Q71.4	노뼈의 종감소성 결손 Longitudinal reduction defect of radius	3	0	0.07	0.07
Q71.5	자뼈의 종감소성 결손 Longitudinal reduction defect of ulna	0	0	0.00	0.00
Q71.8	기타 팔의 감소성 결손 Other reduction defects of upper limb(s)	4	0	0.09	0.09
Q71.9	상세불명의 팔의 감소성 결손 Reduction defect of upper limb, unspecified	2	1	0.05	0.07
Q72	다리의 감소성 결손 Reduction defects of lower limb	15	0	0.34	0.34

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q72.1	발이 있는 넓적다리 및 하퇴의 선천 결여 Congenital absence of thigh and lower leg with foot present	1	0	0.02	0.02
Q72.3	발 및 발가락의 선천 결여 Congenital absence of foot and toe(s)	2	0	0.05	0.05
Q72.4	넓적다리뼈의 종 감소성 결손 Longitudinal reduction defect of femur	0	0	0.00	0.00
Q72.5	장강뼈의 종 감소성 결손 Longitudinal reduction defect of tibia	1	0	0.02	0.02
Q72.8	기타 다리의 감소성 결손 Other reduction defects of lower limb(s)	4	0	0.09	0.09
Q72.9	상세불명의 다리의 감소성 결손 Reduction defect of lower limb, unspecified	8	0	0.18	0.18
Q73	상세불명 사지의 감소성 결손 Reduction defects of unspecified limb	7	0	0.16	0.16
Q73.0	상세불명 사지의 선천 결여 Congenital absence of unspecified limb(s)	3	0	0.07	0.07
Q73.1	상세불명 사지의 바다표범발증 Phocomelia, unspecified limb(s)	1	0	0.02	0.02
Q73.8	상세불명 사지의 기타 감소성 결손 Other reduction defects of unspecified limb(s)	3	0	0.07	0.07
Q74	사지의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of limb(s)	163	4	3.75	3.82
Q74.0	팔이음뼈를 포함한 팔의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of upper limb(s), including shoulder girdle	37	0	0.85	0.85
Q74.1	무릎의 선천 기형 Congenital malformation of knee	17	0	0.39	0.39
Q74.2	다리이음뼈(골반대)를 포함한 다리의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of lower limb(s), including pelvic girdle	74	0	1.70	1.69
Q74.3	선천 다발성 관절만곡증 Arthrogryposis multiplex congenita	16	1	0.37	0.39
Q74.8	기타 명시된 사지의 선천 기형 Other specified congenital malformations of limb(s)	15	0	0.34	0.34
Q74.9	상세불명의 사지의 선천 기형 Unspecified congenital malformation of limb(s)	10	3	0.23	0.30
Q75	머리뼈 및 얼굴뼈의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of skull and face bones	115	0	2.64	2.63
Q75.0	머리뼈불융증 Craniosynostosis	74	0	1.70	1.69
Q75.1	머리얼굴 뼈형성이상 Craniofacial dysostosis	5	0	0.11	0.11
Q75.2	두눈먼거리증 Hypertelorism	0	0	0.00	0.00
Q75.3	대두증 Macrocephaly	23	0	0.53	0.53
Q75.4	턱알골 뼈형성이상 Mandibulofacial dysostosis	4	0	0.09	0.09
Q75.8	기타 명시된 머리 및 얼굴뼈의 선천 기형 Other specified congenital malformations of skull and face bones	3	0	0.07	0.07
Q75.9	상세불명의 머리뼈 및 얼굴뼈의 선천 기형 Congenital malformation of skull and face bones, unspecified	11	0	0.25	0.25
Q76	척추 및 가슴뼈의 선천 기형 Congenital malformations of spine and bony thorax	44	0	1.01	1.01
Q76.0	잠재성 척추갈림증 Spina bifida occulta	10	0	0.23	0.23
Q76.3	선천 골기형으로 인한 선천 척추열굽음증 Congenital scoliosis due to congenital bony malformation	6	0	0.14	0.14
Q76.4	척추열굽음증과 관련없는 척추의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of spine, not associated with scoliosis	19	0	0.44	0.43
Q76.6	갈비뼈의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ribs	4	0	0.09	0.09
Q76.7	복장뼈의 선천 기형 Congenital malformation of sternum	1	0	0.02	0.02
Q76.8	기타 가슴뼈의 선천 기형 Other congenital malformations of bony thorax	3	0	0.07	0.07

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q76.9	상세불명의 가슴뼈의 선천 기형 Congenital malformation of bony thorax, unspecified	5	0	0.11	0.11
Q77	관모양뼈 및 척추의 성장 결손을 동반한 골연골 형성이상 Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine	14	7	0.32	0.48
Q77.0	연골무발생증 Achondrogenesis	1	0	0.02	0.02
Q77.1	치사성 난장이증 Thanatophoric short stature	0	1	0.00	0.02
Q77.2	짧은 갈비뼈 증후군 Short rib syndrome	0	0	0.00	0.00
Q77.3	점상 연골 형성이상 Chondrodysplasia punctata	0	0	0.00	0.00
Q77.4	연골무형성증 Achondroplasia	14	6	0.32	0.46
Q78	기타 골연골 형성이상 Other osteochondrodysplasias	28	2	0.64	0.69
Q78.0	불완전 골형성증 Osteogenesis imperfecta	11	0	0.25	0.25
Q78.2	골화석증 Osteopetrosis	0	0	0.00	0.00
Q78.4	연골종증 Enchondromatosis	0	0	0.00	0.00
Q78.5	골중간 형성이상 Metaphyseal dysplasia	2	0	0.05	0.05
Q78.8	기타 명시된 골연골 형성이상 Other specified osteochondrodysplasias	4	0	0.09	0.09
Q78.9	상세불명의 골연골 형성이상 Osteochondrodysplasia, unspecified	11	2	0.25	0.30
Q79	달리 분류되지 않은 근육골격계의 선천 기형 Congenital malformations of musculoskeletal system, NEC	112	11	2.57	2.81
Q79.0	선천 가로막 탈장 Congenital diaphragmatic hernia	51	2	1.17	1.21
Q79.1	가로막의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of diaphragm	9	0	0.21	0.21
Q79.2	제헤르니아 Exomphalos	26	2	0.60	0.64
Q79.3	위벽파열 Gastroschisis	8	2	0.18	0.23
Q79.5	기타 복벽의 선천 기형 Other congenital malformations of abdominal wall	1	0	0.02	0.02
Q79.8	기타 근육골격계의 선천 기형 Other congenital malformations of musculoskeletal system	12	1	0.28	0.30
Q79.9	상세불명의 근육골격계의 선천 기형 Congenital malformation of musculoskeletal system, unspecified	7	4	0.16	0.25
Q80-Q89	기타 선천 기형 Other congenital malformations				
Q80	선천 비늘증 Congenital ichthyosis	5	0	0.11	0.11
Q80.0	보통 비늘증 Ichthyosis vulgaris	2	0	0.05	0.05
Q80.1	반성 비늘증 X-linked ichthyosis	1	0	0.02	0.02
Q80.2	층판성 비늘증 Lamellar ichthyosis	1	0	0.02	0.02
Q80.3	선천 수포성 비늘증성 홍색피부증 Congenital bullous ichthyosiform erythroderma	0	0	0.00	0.00
Q80.4	비늘증 태아 Harlequin fetus	0	0	0.00	0.00
Q80.8	기타 선천 비늘증 Other congenital ichthyosis	0	0	0.00	0.00
Q80.9	상세불명의 선천 비늘증 Congenital ichthyosis, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q81	표피 수포증 Epidermolysis bullosa	7	0	0.16	0.16



	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q81.0	단순 표피 수포증 Epidermolysis bullosa simplex	2	0	0.05	0.05
Q81.2	이영양성 표피 수포증 Epidermolysis bullosa dystrophica	2	0	0.05	0.05
Q81.9	상세불명의 표피 수포증 Epidermolysis bullosa, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q82	피부의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of skin	134	0	3.08	3.06
Q82.0	유전성 림프 부종 Hereditary lymphedema	2	0	0.05	0.05
Q82.2	비만세포증 Mastocytosis	39	0	0.90	0.89
Q82.3	색소 실조증 Incontinentia pigmenti	12	0	0.28	0.27
Q82.4	(무한성) 외배엽 형성이상 Ectodermal dysplasia (anhidrotic)	1	0	0.02	0.02
Q82.5	선천 비신생물성 모반 Congenital non-neoplastic nevus	44	0	1.01	1.01
Q82.8	기타 명시된 피부의 선천 기형 Other specified congenital malformations of skin	31	0	0.71	0.71
Q82.9	상세불명의 피부의 선천 기형 Congenital malformations of skin, unspecified	9	0	0.21	0.21
Q83	유방의 선천 기형 Congenital malformations of breast	6	0	0.14	0.14
Q83.0	유두 결여를 동반한 선천 유방 결여 Congenital absence of breast with absent nipple	1	0	0.02	0.02
Q83.1	부유방 Accessory breast	2	0	0.05	0.05
Q83.2	유두 결여 Absent nipple	0	0	0.00	0.00
Q83.3	부유두 Accessory nipple	1	0	0.02	0.02
Q83.9	상세불명의 유방의 선천 기형 Congenital malformation of breast, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q84	외피의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of integument	9	0	0.21	0.21
Q84.0	선천 탈모증 Congenital alopecia	3	0	0.07	0.07
Q84.2	모발의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of hair	0	0	0.00	0.00
Q84.6	기타 손발톱의 선천 기형 Other congenital malformations of nails	1	0	0.02	0.02
Q84.8	기타 명시된 외피의 선천 기형 Other specified congenital malformations of integument	5	0	0.11	0.11
Q85	달리 분류되지 않은 모반증 Phakomatoses, NEC	54	0	1.24	1.23
Q85.0	신경섬유종증(비악성) Neurofibromatosis (nonmalignant)	22	0	0.51	0.50
Q85.1	결절성 경화증 Tuberous sclerosis	15	0	0.34	0.34
Q85.8	달리 분류되지 않은 기타 모반증 Other phakomatoses, NEC	12	0	0.28	0.27
Q85.9	상세불명의 모반증 Phakomatosis, unspecified	6	0	0.14	0.14
Q86	달리 분류되지 않은 알려진 외인으로 인한 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes due to known exogenous causes, NEC	2	6	0.05	0.18
Q86.0	(이상형태증성) 태아 알코올 증후군 Fetal alcohol syndrome (dysmorphic)	0	6	0.00	0.14
Q86.8	기타 알려진 외인으로 인한 선천 기형 증후군 Other congenital malformation syndromes due to known exogenous causes	2	0	0.05	0.05
Q87	다발 기계통에 영향을 주는 기타 명시된 선천 기형 증후군 Other specified congenital malformation syndromes affecting multiple systems	77	5	1.77	1.87

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q87.0	주로 얼굴 형태에 영향을 주는 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance	28	3	0.64	0.71
Q87.1	주로 단신과 관련된 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature	28	0	0.64	0.64
Q87.2	주로 사지에 침습하는 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes predominantly involving limbs	12	1	0.28	0.30
Q87.3	조기 과잉발육에 침습하는 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes involving early overgrowth	6	0	0.14	0.14
Q87.4	마르팡 증후군 Marfan's syndrome	1	0	0.02	0.02
Q87.5	기타 골격 변화를 동반한 기타 선천 기형 증후군 Other congenital malformation syndromes with other skeletal changes	2	1	0.05	0.07
Q87.8	달리 분류되지 않은 기타 명시된 선천 기형 증후군 Other specified congenital malformation syndromes, NEC	1	0	0.02	0.02
Q89	달리 분류되지 않은 기타 선천 기형 Other congenital malformations, NEC	84	28	1.93	2.56
Q89.0	지라의 선천 기형 Congenital malformations of spleen	12	0	0.28	0.27
Q89.1	부신샘의 선천 기형 Congenital malformations of adrenal gland	6	0	0.14	0.14
Q89.2	기타 내분비샘의 선천 기형 Congenital malformations of other endocrine glands	14	0	0.32	0.32
Q89.3	내장좌우바뀜증 Situs inversus	15	0	0.34	0.34
Q89.4	유합쌍둥이 Conjoined twins	0	1	0.00	0.02
Q89.7	달리 분류되지 않은 다발성 선천 기형 Multiple congenital malformations, NEC	14	5	0.32	0.43
Q89.8	기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations	7	2	0.16	0.21
Q89.9	상세불명의 선천 기형 Congenital malformation, unspecified	17	20	0.39	0.85
Q90-Q99	달리 분류되지 않은 염색체 이상 Chromosomal abnormalities, NEC				
Q90	다운 증후군 Down's syndrome	167	32	3.84	4.55
Q90.0	21번 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Trisomy 21, meiotic nondisjunction	24	0	0.55	0.55
Q90.1	21번 삼염색체증, 섞임증(유사분열성 비분리) Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)	0	0	0.00	0.00
Q90.2	21번 삼염색체증, 전위 Trisomy 21, translocation	1	0	0.02	0.02
Q90.9	상세불명의 다운 증후군 Down's syndrome, unspecified	156	32	3.59	4.30
Q91	에드워즈 증후군 및 파타우 증후군 Edwards's syndrome and patau's syndrome	16	11	0.37	0.62
Q91.0	18번 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Trisomy 18, meiotic nondisjunction	1	1	0.02	0.05
Q91.1	18번 삼염색체증, 섞임증(유사분열성 비분리) Trisomy 18, mosaicism, mitotic nondisjunction	1	0	0.02	0.02
Q91.2	18번 삼염색체증, 전위 Trisomy 18, translocation	1	1	0.02	0.05
Q91.3	상세불명의 에드워즈 증후군 Edwards's syndrome, unspecified	12	7	0.28	0.43
Q91.4	13번 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Trisomy 13, meiotic nondisjunction	0	1	0.00	0.02
Q91.7	상세불명의 파타우 증후군 Patau's syndrome, unspecified	3	1	0.07	0.09
Q92	달리 분류되지 않은 보통염색체의 기타 삼염색체증 및 부분 삼염색체증 Other trisomies and partial trisomies of the autosomes, NEC	3	1	0.07	0.09
Q92.0	모든 염색체의 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Whole chromosome trisomy, meiotic nondisjunction	1	0	0.02	0.02
Q92.3	소규모 부분 삼염색체증 Minor partial trisomy	1	0	0.02	0.02

	질 병 명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q92.5	기타 복합성 재배열을 동반한 중복 Duplications with other complex rearrangements	0	0	0.00	0.00
Q92.8	보통염색체의 기타 명시된 삼염색체증 및 부분 삼염색체증 Other specified trisomies and partial trisomies of ther autosomes	1	0	0.02	0.02
Q92.9	상세불명의 보통염색체의 삼염색체증 및 부분 삼염색체증 Trisomy and partial trisomy of ther autosomes, unspecified	0	1	0.00	0.02
Q93	달리 분류되지 않은 보통염색체의 단일염색체증 및 결손 Monosomies and deletions from the autosomes, NEC	22	1	0.51	0.53
Q93.3	4번 염색체 짧은 팔의 결손 Deletion of short arm of chromosome4	1	0	0.02	0.02
Q93.4	5번 염색체 짧은 팔의 결손 Deletion of short arm of chromosome 5	6	0	0.14	0.14
Q93.5	염색체의 기타 부분 결손 Other deletions of part of a chromosome	11	1	0.25	0.27
Q93.8	기타 보통염색체의 결손 Other deletions from the autosomes	4	0	0.09	0.09
Q93.9	상세불명의 보통염색체 결손 Deletions from autosomes, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q95	달리 분류되지 않은 균형성 재배열 및 구조적 표지자 Balanced rearrangements and structural markers, NEC	1	0	0.02	0.02
Q95.9	상세불명의 균형성 재배열 및 구조적 표지자 Balanced rearrangements and structural marker, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q96	터너 증후군 Turner's syndrome	11	4	0.25	0.34
Q96.0	핵형 45, X Karyotype 45, X	3	0	0.07	0.07
Q96.1	핵형 46, X 동인자형(Xq) Karyotype 46, X iso(Xq)	1	0	0.02	0.02
Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY Mosaicism, 45, X/46, XX or XY	3	0	0.07	0.07
Q96.4	섞임증, 이상 성염색체를 가진 45, X/기타 세포열 Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome	0	0	0.00	0.00
Q96.9	상세불명의 터너 증후군 Turner's syndrome, unspecified	4	4	0.09	0.18
Q97	달리 분류되지 않은 여성의 표현형의 기타 성염색체 이상 Other sex chromosome abnormalities, female phenotype, NEC	3	1	0.07	0.09
Q97.0	핵형 47, XXX Karyotype 47, XXX	2	1	0.05	0.07
Q97.8	기타 명시된 여성의 표현형 성염색체 이상 Other specified sex chromosome abnormalities, female phenotype	1	0	0.02	0.02
Q98	달리 분류되지 않은 남성의 표현형 기타 성염색체 이상 Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, NEC	7	1	0.16	0.18
Q98.0	클라인펠터 증후군, 핵형 47, XXY Klinefelter's syndrome karyotype 47, XXY	0	1	0.00	0.02
Q98.4	상세불명의 클라인펠터 증후군 Klinefelter's syndrome, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q98.5	핵형 47, XYY Karyotype 47, XYY	1	0	0.02	0.02
Q98.8	기타 명시된 남성의 표현형 성염색체 이상 Other specified sex chromosome abnormalities, male phenotype	1	0	0.02	0.02
Q98.9	상세불명의 남성의 표현형 성염색체 이상 Sex chromosome abnormality, male phenotype, unspecified	2	0	0.05	0.05
Q99	달리 분류되지 않은 기타 염색체 이상 Other chromosome abnormalities, NEC	71	14	1.63	1.94
Q99.0	키메라 46, XX/46, XY Chimera 46, XX/46, XY	0	0	0.00	0.00
Q99.1	46, XX 진성 반음양자 46, XX true hermaphrodite	0	0	0.00	0.00
Q99.8	기타 명시된 염색체 이상 Other specified chromosome abnormalities	22	1	0.51	0.53
Q99.9	상세불명의 염색체 이상 Chromosome abnormality, unspecified	54	13	1.24	1.53

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

## 〈부록표 2〉 선천성이상 유병률: 2006년 출생아 및 사산아, 전체 질환

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q00-Q07	신경계통의 선천 기형 Congenital malformations of the nervous system				
Q00	뇌없음증(무뇌증) 및 유사 기형 Anencephaly and similar malformations	8	2	0.18	0.22
Q00.0	뇌없음증(무뇌증) Anencephaly	7	2	0.16	0.20
Q00.1	두개척추과열 Craniorachischiasis	1	0	0.02	0.02
Q01	뇌류 Encephalocele	12	2	0.27	0.31
Q01.0	이마 뇌류 Frontal encephalocele	1	0	0.02	0.02
Q01.1	코이마 뇌류 Nasofrontal encephalocele	1	0	0.02	0.02
Q01.2	후두 뇌류 Occipital encephalocele	3	1	0.07	0.09
Q01.8	기타 부위의 뇌류 Encephalocele of other sites	1	0	0.02	0.02
Q01.9	상세불명의 뇌류 Encephalocele, unspecified	7	1	0.16	0.18
Q02	소두증 Microcephaly	60	1	1.34	1.35
Q03	선천 수두증 Congenital hydrocephalus	92	19	2.05	2.46
Q03.0	실비우스 도관의 기형 Malformations of aqueduct of Sylvius	2	0	0.04	0.04
Q03.1	마겐디 및 루쉬카 공의 폐쇄증 Atresia of foramina of Magendie and Luschka	6	6	0.13	0.27
Q03.8	기타 선천 수두증 Other congenital hydrocephalus	9	1	0.20	0.22
Q03.9	상세불명의 선천 수두증 Congenital hydrocephalus, unspecified	80	12	1.79	2.04
Q04	뇌의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of brain	156	28	3.48	4.08
Q04.0	뇌들보의 선천 기형 Congenital malformation of corpus callosum	30	7	0.67	0.82
Q04.1	후각뇌결여증 Arhinencephaly	0	0	0.00	0.00
Q04.2	통알뇌증 Holoprosencephaly	5	3	0.11	0.18
Q04.3	뇌의 기타 축소 변형 Other reduction deformities of brain	20	2	0.45	0.49
Q04.4	중격·시신경 형성이상 Septo-optic dysplasia	6	0	0.13	0.13
Q04.5	거대뇌증 Megalencephaly	3	0	0.07	0.07
Q04.6	선천 대뇌 낭종 Congenital cerebral cysts	48	3	1.07	1.13
Q04.8	기타 명시된 뇌의 선천 기형 Other specified congenital malformations of brain	31	9	0.69	0.89
Q04.9	상세불명의 뇌의 선천 기형 Congenital malformation of brain, unspecified	27	6	0.60	0.73
Q05	척추갈림증 Spina bifida	113	5	2.52	2.62
Q05.0	수두증을 동반한 목척추갈림증 Cervical spina bifida with hydrocephalus	1	0	0.02	0.02
Q05.2	수두증을 동반한 허리척추갈림증 Lumbar spina bifida with hydrocephalus	0	0	0.00	0.00
Q05.3	수두증을 동반한 영지척추갈림증 Sacral spina bifida with hydrocephalus	1	0	0.02	0.02
Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 척추갈림증 Unspecified spina bifida with hydrocephalus	3	1	0.07	0.09

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q05.6	수두증이 없는 가슴척추감람증 Thoracic spina bifida without hydrocephalus	2	0	0.04	0.04
Q05.7	수두증이 없는 허리척추감람증 Lumbar spina bifida without hydrocephalus	4	0	0.09	0.09
Q05.8	수두증이 없는 영치척추감람증 Sacral spina bifida without hydrocephalus	13	0	0.29	0.29
Q05.9	상세불명의 척추감람증 Spina bifida, unspecified	101	4	2.25	2.33
Q06	척수의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of spinal cord	43	2	0.96	1.00
Q06.1	척수의 형성저하 및 형성이상 Hypoplasia and dysplasia of spinal cord	11	0	0.25	0.24
Q06.4	척수수종 Hydromyelia	1	0	0.02	0.02
Q06.8	기타 명시된 척수의 선천 기형 Other specified congenital malformations of spinal cord	26	1	0.58	0.60
Q06.9	상세불명의 척수의 선천 기형 Congenital malformation of spinal cord, unspecified	5	1	0.11	0.13
Q07	신경계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of nervous system	13	6	0.29	0.42
Q07.0	아놀드-키아리 증후군 Arnold-Chiari syndrome	3	0	0.07	0.07
Q07.8	기타 명시된 신경계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of nervous system	4	3	0.09	0.16
Q07.9	상세불명의 신경계통의 선천 기형 Congenital malformation of nervous system, unspecified	6	3	0.13	0.20
Q10-Q18	눈, 귀, 얼굴, 및 목의 선천 기형 Congenital malformations of eye, ear, face and neck				
Q10	눈꺼풀, 눈물기관 및 안와의 선천 기형 Congenital malformations of eyelid, lacrimal apparatus and orbit	640	0	14.28	14.20
Q10.0	선천 눈꺼풀 처짐증 Congenital ptosis	97	0	2.16	2.15
Q10.2	선천 눈꺼풀 속말림 Congenital entropion	11	0	0.25	0.24
Q10.3	눈꺼풀의 기타 선천 기형 Other congenital malformation of eyelid	66	0	1.47	1.46
Q10.4	눈물기관의 결여 및 무발생증 Absence and agenesis of lacrimal apparatus	2	0	0.04	0.04
Q10.5	눈물관의 선천 협착 Congenital stenosis and stricture of lacrimal duct	429	0	9.57	9.52
Q10.6	눈물기관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of lacrimal apparatus	49	0	1.09	1.09
Q10.7	안와의 선천 기형 Congenital malformation of orbit	0	0	0.00	0.00
Q11	무안구증, 소안구증 및 대안구증 Anophthalmos, microphthalmos and macropthalmos	23	1	0.51	0.53
Q11.1	기타 무안구증 Other anophthalmos	2	1	0.04	0.07
Q11.2	소안구증 Microphthalmos	21	0	0.47	0.47
Q11.3	대안구증 Macropthalmos	1	0	0.02	0.02
Q12	선천 수정체 기형 Congenital lens malformations	53	0	1.18	1.18
Q12.0	선천 백내장 Congenital cataract	52	0	1.16	1.15
Q12.2	수정체 결손증 Coloboma of lens	2	0	0.04	0.04
Q12.3	선천 무수정체증 Congenital aphakia	0	0	0.00	0.00
Q12.8	기타 선천 수정체 기형 Other congenital lens malformations	1	0	0.02	0.02
Q13	전안부의 선천 기형 Congenital malformations of anterior segment of eye	33	0	0.74	0.73

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q13.0	홍채 결손증 Coloboma of iris	5	0	0.11	0.11
Q13.1	홍채의 결여 Absence of iris	2	0	0.04	0.04
Q13.2	홍채의 기타 선천 기형 Other congenital malformation of iris	7	0	0.16	0.16
Q13.3	선천 각막 혼탁 Congenital corneal opacity	5	0	0.11	0.11
Q13.4	기타 선천 각막 기형 Other congenital corneal malformations	7	0	0.16	0.16
Q13.8	기타 전안부의 선천 이상 Other congenital malformations of anterior segment of eye	8	0	0.18	0.18
Q14	후안부의 선천 기형 Congenital malformations of posterior segment of eye	36	0	0.80	0.80
Q14.0	유리체액의 선천 기형 Congenital malformation of vitreous humour	20	0	0.45	0.44
Q14.1	망막의 선천 기형 Congenital malformation of retina	6	0	0.13	0.13
Q14.2	시신경 원반의 선천 기형 Congenital malformation of optic disc	9	0	0.20	0.20
Q14.3	맥락막의 선천 기형 Congenital malformation of choroid	3	0	0.07	0.07
Q15	눈의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of eye	26	0	0.58	0.58
Q15.0	선천 녹내장 Congenital glaucoma	23	0	0.51	0.51
Q15.8	기타 명시된 눈의 선천 기형 Other specified congenital malformations of eye	3	0	0.07	0.07
Q15.9	상세불명의 눈의 선천 기형 Other congenital malformation of eye, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q16	청력 장애를 유발하는 귀의 선천 기형 Congenital malformations of ear causing impairment of hearing	64	0	1.43	1.42
Q16.0	귓바퀴의 선천 결여 Congenital absence of(ear) auricle	10	0	0.22	0.22
Q16.1	(바깥)귀길의 선천 결여, 폐쇄, 협착 Congenital absence, atresia and stricture of auditory canal(external)	31	0	0.69	0.69
Q16.4	가운데귀의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of middle ear	4	0	0.09	0.09
Q16.5	속귀의 선천 기형 Congenital malformation of inner ear	2	0	0.04	0.04
Q16.9	상세불명의 청력 장애를 야기한 귀의 선천 기형 Congenital malformation of ear causing impairment of hearing, unspecified	20	0	0.45	0.44
Q17	귀의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ear	185	0	4.13	4.11
Q17.0	덧귓바퀴 Accessory auricle	60	0	1.34	1.33
Q17.1	큰귀증 Macrotia	0	0	0.00	0.00
Q17.2	작은 귀증 Microtia	66	0	1.47	1.46
Q17.3	기타 기형의 귀 Other misshapen ear	11	0	0.25	0.24
Q17.4	위치이상의 귀 Misplaced ear	1	0	0.02	0.02
Q17.5	돌출된 귀 Prominent ear	6	0	0.13	0.13
Q17.8	기타 명시된 귀의 선천 기형 Other specified congenital malformations of ear	17	0	0.38	0.38
Q17.9	상세불명의 귀의 선천 기형 Congenital malformation of ear, unspecified	36	0	0.80	0.80
Q18	얼굴 및 목의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of face and neck	191	1	4.26	4.26
Q18.0	아가미 틈새의 굴, 썬길(누공) 및 낭종 Sinus, fistula and cyst of branchial cleft	47	0	1.05	1.04

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q18.1	귓바퀴앞 굴 및 낭종 Preauricular sinus and cyst	112	0	2.50	2.49
Q18.2	기타 아가미 틈새 기형 Other branchial cleft malformations	9	0	0.20	0.20
Q18.3	익상경 Webbing of neck	2	0	0.04	0.04
Q18.4	큰입증 Macrostomia	3	0	0.07	0.07
Q18.5	작은입증 Microstomia	3	0	0.07	0.07
Q18.8	기타 명시된 얼굴 및 목의 선천 기형 Other specified congenital malformations of face and neck	4	0	0.09	0.09
Q18.9	상세불명의 얼굴 및 목의 선천 기형 Congenital malformation of face and neck, unspecified	14	1	0.31	0.33
Q20-Q28	순환기계통의 선천 기형 Congenital malformations of the circulatory system				
Q20	심방실 및 연결의 선천 기형 Congenital malformations of cardiac chambers and connections	191	11	4.26	4.48
Q20.0	총동맥줄기 Common arterial trunk	12	0	0.27	0.27
Q20.1	양대혈관 우심실 기시증 Double outlet right ventricle	81	2	1.81	1.84
Q20.2	양대혈관 좌심실 기시증 Double outlet left ventricle	2	0	0.04	0.04
Q20.3	불일치성 심실동맥 연결 Discordant ventriculoarterial connection	66	5	1.47	1.58
Q20.4	양방단실 유입증 Double inlet ventricle	11	1	0.25	0.27
Q20.5	불일치성 심방심실 연결 Discordant atrioventricular connection	1	0	0.02	0.02
Q20.6	심방 부속기의 이성 Isomerism of atrial appendages	5	2	0.11	0.16
Q20.8	기타 심방실 및 연결의 선천 기형 Other congenital malformations of cardiac chambers and connections	5	0	0.11	0.11
Q20.9	상세불명의 심방실 및 연결의 선천 기형 Congenital malformation of cardiac chambers and connections, unspecified	8	4	0.18	0.27
Q21	심장 중격의 선천 기형 Congenital malformations of cardiac septa	4705	21	104.99	104.87
Q21.0	심실 중격 결손증 Ventricular septal defect	1818	11	40.57	40.59
Q21.1	심방 중격 결손증 Atrial septal defect	3289	0	73.39	72.98
Q21.2	심방심실 중격 결손증 Atrioventricular septal defect	165	2	3.68	3.71
Q21.3	팔로의 사정후 Tetralogy of Fallot	173	7	3.86	3.99
Q21.4	대동맥폐동맥 중격 결손증 Aortopulmonary septal defect	6	0	0.13	0.13
Q21.8	기타 심장 중격의 선천 기형 Other congenital malformations of cardiac septa	3	0	0.07	0.07
Q21.9	상세불명의 심장 중격의 선천 기형 Congenital malformation of cardiac septum, unspecified	29	1	0.65	0.67
Q22	폐동맥 및 삼첨관의 선천 기형 Congenital malformations of pulmonary and tricuspid valves	250	4	5.58	5.64
Q22.0	폐동맥판막 폐쇄 Pulmonary valve atresia	27	2	0.60	0.64
Q22.1	선천 폐동맥판막 협착 Congenital pulmonary valve stenosis	192	0	4.28	4.26
Q22.2	선천 폐동맥판막 기능부전 Congenital pulmonary valve insufficiency	2	0	0.04	0.04
Q22.3	폐동맥판막의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pulmonary valve	2	0	0.04	0.04
Q22.4	선천 삼첨판 협착 Congenital tricuspid stenosis	2	0	0.04	0.04

질병명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
	출생아	사산아		
Q22.5 에브스타인 이상 Ebstein's anomaly	10	2	0.22	0.27
Q22.6 발육부전성 우심 증후군 Hypoplastic right heart syndrome	1	0	0.02	0.02
Q22.8 기타 삼첨판의 선천 기형 Other congenital malformations of tricuspid valve	12	0	0.27	0.27
Q22.9 상세불명의 삼첨판의 선천 기형 Congenital malformation of tricuspid valve, unspecified	2	0	0.04	0.04
Q23 대동맥 및 승모판의 선천 기형 Congenital malformations of aortic and mitral valves	120	3	2.68	2.73
Q23.0 대동맥판막의 선천 협착 Congenital stenosis of aortic valve	20	0	0.45	0.44
Q23.1 대동맥판막의 선천 기능부전 Congenital insufficiency of aortic valve	9	0	0.20	0.20
Q23.2 선천 승모판 협착 Congenital mitral stenosis	1	0	0.02	0.02
Q23.3 선천 승모판 기능부전 Congenital mitral insufficiency	76	0	1.70	1.69
Q23.4 발육부전성 좌심 증후군 Hypoplastic left heart syndrome	10	3	0.22	0.29
Q23.8 기타 대동맥 및 승모판의 선천 기형 Other congenital malformations of aortic and mitral valves	1	0	0.02	0.02
Q23.9 상세불명의 대동맥 및 승모판의 선천 기형 Congenital malformation of aortic and mitral valves, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q24 심장의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of heart	152	49	3.39	4.46
Q24.0 오른심장증 Dextrocardia	17	3	0.38	0.44
Q24.1 왼심장증 Laevocardia	0	0	0.00	0.00
Q24.2 삼심방증 Cor triatriatum	0	0	0.00	0.00
Q24.3 폐동맥 누두부 협착증 Pulmonary infundibular stenosis	1	0	0.02	0.02
Q24.4 선천 대동맥하 협착증 Congenital subaortic stenosis	1	0	0.02	0.02
Q24.5 심장동맥 혈관의 기형 Malformation of coronary vessels	9	0	0.20	0.20
Q24.6 선천 심차단 Congenital heart block	0	0	0.00	0.00
Q24.8 기타 명시된 심장의 선천 기형 Other specified congenital malformations of heart	15	6	0.33	0.47
Q24.9 상세불명의 심장의 선천 기형 Congenital malformation of heart, unspecified	109	40	2.43	3.31
Q25 대동맥의 선천 기형 Congenital malformations of great arteries	1754	4	39.14	39.01
Q25.0 동맥관개방 <sup>1)</sup> Patent ductus arteriosus	1325	1	29.57	29.42
Q25.1 대동맥 축착 Coarctation of aorta	108	0	2.41	2.40
Q25.2 대동맥 폐쇄 Atresia of aorta	2	0	0.04	0.04
Q25.3 대동맥 협착 Stenosis of aorta	4	0	0.09	0.09
Q25.4 대동맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of aorta	10	0	0.22	0.22
Q25.5 폐동맥 폐쇄 Atresia of pulmonary artery	8	0	0.18	0.18
Q25.6 폐동맥 협착 Stenosis of pulmonary artery	285	2	6.36	6.37
Q25.7 폐동맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pulmonary artery	10	1	0.22	0.24
Q25.8 대동맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of great arteries	0	0	0.00	0.00



질병명		선천성이상 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q25.9	상세불명의 대동맥의 선천 기형 Congenital malformation of great arteries, unspecified	2	1	0.04	0.07
Q26	대정맥의 선천 기형 Congenital malformations of great veins	45	2	1.00	1.04
Q26.0	대정맥의 선천 협착 Congenital stenosis of vena cava	0	0	0.00	0.00
Q26.1	지속성 좌상대정맥 Persistent left superior vena cava	0	0	0.00	0.00
Q26.2	전체 폐정맥 연결이상 Total anomalous pulmonary venous connection	39	1	0.87	0.89
Q26.3	부분 폐정맥 연결이상 Partial anomalous pulmonary venous connection	3	0	0.07	0.07
Q26.4	상세불명의 폐정맥 연결이상 Anomalous pulmonary venous connection, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q26.5	문맥 연결이상 Anomalous portal venous connection	1	0	0.02	0.02
Q26.6	문맥-간동맥 셋길(누공) Portal vein-hepatic artery fistula	1	0	0.02	0.02
Q26.8	대정맥의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of great veins	1	1	0.02	0.04
Q26.9	상세불명의 대정맥의 선천 기형 Congenital malformation of great vein, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q27	말초혈관계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of peripheral vascular system	72	2	1.61	1.64
Q27.0	태줄동맥의 선천 결여 및 형성저하 Congenital absence and hypoplasia of umbilical artery	59	2	1.32	1.35
Q27.1	선천 콩팥(신장)동맥 협착 Congenital renal artery stenosis	1	0	0.02	0.02
Q27.3	말초성 동정맥 기형 Peripheral arteriovenous malformation	5	0	0.11	0.11
Q27.8	기타 명시된 말초혈관계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of peripheral vascular system	4	0	0.09	0.09
Q27.9	상세불명의 말초혈관계통의 선천 기형 Congenital malformation of peripheral vascular system, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q28	순환기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of circulatory system	7	1	0.16	0.18
Q28.2	대뇌 혈관의 동정맥 기형 Arteriovenous malformation of cerebral vessels	2	0	0.04	0.04
Q28.3	대뇌 혈관의 기타 기형 Other malformation of cerebral vessels	0	0	0.00	0.00
Q28.8	기타 명시된 순환기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of circulatory system	3	0	0.07	0.07
Q28.9	상세불명의 순환기계통의 선천 기형 Congenital malformations of circulatory system, unspecified	2	1	0.04	0.07
Q30-Q34	호흡기계통의 선천 기형 Congenital malformations of the respiratory system				
Q30	코의 선천 기형 Congenital malformations of nose	16	1	0.36	0.38
Q30.0	후비공 폐쇄 Choanal atresia	12	0	0.27	0.27
Q30.1	코의 무발생증 및 발육부전 Agenesis and underdevelopment of nose	0	1	0.00	0.02
Q30.2	열구성, 절흔성 및 코갈림 Fissured, notched and cleft nose	1	0	0.02	0.02
Q30.8	기타 코의 선천 기형 Other congenital malformations of nose	0	0	0.00	0.00
Q30.9	상세불명의 코의 선천 기형 Congenital malformations of nose, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q31	후두의 선천 기형 Congenital malformations of larynx	135	0	3.01	3.00
Q31.0	후두의 막양구조 Web of larynx	3	0	0.07	0.07
Q31.1	선천 성문하 협착 Congenital subglottic stenosis	13	0	0.29	0.29

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q31.2	후두 형성저하 Laryngeal hypoplasia	1	0	0.02	0.02
Q31.3	후두류 Laryngocele	1	0	0.02	0.02
Q31.5	선천 후두연화증 Congenital laryngomalacia	16	0	0.36	0.36
Q31.8	기타 후두의 선천 기형 Other congenital malformations of larynx	43	0	0.96	0.95
Q31.9	상세불명의 후두의 선천 기형 Congenital malformation of larynx, unspecified	68	0	1.52	1.51
Q32	기관 및 기관지의 선천 기형 Congenital malformations of trachea and bronchus	46	0	1.03	1.02
Q32.0	선천 기관연화증 Congenital tracheomalacia	14	0	0.31	0.31
Q32.1	기관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of trachea	12	0	0.27	0.27
Q32.2	선천 기관지연화증 Congenital bronchomalacia	5	0	0.11	0.11
Q32.3	기관지의 선천 협착 Congenital stenosis of bronchus	5	0	0.11	0.11
Q32.4	기관지의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of bronchus	12	0	0.27	0.27
Q33	폐의 선천 기형 Congenital malformations of lung	105	11	2.34	2.57
Q33.0	선천 낭성 폐 Congenital cystic lung	37	3	0.83	0.89
Q33.2	폐의 격절 Sequestration of lung	16	1	0.36	0.38
Q33.6	폐의 형성저하 및 형성 이상 Hypoplasia and dysplasia of lung	49	2	1.09	1.13
Q33.8	기타 폐의 선천 기형 Other congenital malformations of lung	8	4	0.18	0.27
Q33.9	상세불명의 폐의 선천 기형 Congenital malformation of lung, unspecified	6	1	0.13	0.16
Q34	호흡기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of respiratory system	8	0	0.18	0.18
Q34.0	가슴막 이상 Anomaly of pleura	1	0	0.02	0.02
Q34.1	종격동의 선천 낭종 Congenital cyst of mediastinum	1	0	0.02	0.02
Q34.8	기타 명시된 호흡기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of respiratory system	3	0	0.07	0.07
Q34.9	상세불명의 호흡기계통의 선천 기형 Congenital malformation of respiratory system, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q35-Q37	입술갈림증 및 입천장갈림증 Cleft lip and cleft palate				
Q35	입천장갈림증 Cleft palate	336	3	7.50	7.52
Q35.1	단단 입천장갈림증 Cleft hard palate	38	0	0.85	0.84
Q35.3	물렁 입천장갈림증 Cleft soft palate	30	0	0.67	0.67
Q35.5	단단 및 물렁 입천장갈림증 Cleft hard palate with cleft soft palate	14	0	0.31	0.31
Q35.7	목젖갈림증 Cleft uvula	8	0	0.18	0.18
Q35.9	상세불명의 입천장갈림증 Cleft palate, unspecified	282	3	6.29	6.32
Q36	입술갈림증 Cleft lip	180	11	4.02	4.24
Q36.0	양쪽입술갈림증 Cleft lip, bilateral	23	0	0.51	0.51
Q36.1	정중입술갈림증 Cleft lip, medial	2	0	0.04	0.04

질병명		선천성이상 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q36.9	한쪽입술갈림증 Cleft lip, unilateral	165	11	3.68	3.91
Q37	입술갈림증을 동반한 입천장갈림증 Cleft palate with cleft lip	90	8	2.01	2.17
Q37.0	양쪽입술갈림증을 동반한 단단 입천장갈림증 Cleft hard palate with bilateral cleft lip	4	0	0.09	0.09
Q37.1	한쪽입술갈림증을 동반한 단단 입천장갈림증 Cleft hard palate with unilateral cleft lip	6	0	0.13	0.13
Q37.2	양쪽입술갈림증을 동반한 물렁 입천장갈림증 Cleft soft palate with bilateral cleft lip	3	0	0.07	0.07
Q37.3	한쪽입술갈림증을 동반한 물렁 입천장갈림증 Cleft soft palate with unilateral cleft lip	2	0	0.04	0.04
Q37.4	양쪽입술갈림증을 동반한 단단 및 물렁 입천장갈림증 Cleft hard and soft palate with bilateral cleft lip	5	0	0.11	0.11
Q37.5	한쪽입술갈림증을 동반한 단단 및 물렁 입천장갈림증 Cleft hard and soft palate with unilateral cleft lip	18	0	0.40	0.40
Q37.8	상세불명의 양쪽입술갈림증을 동반한 입천장갈림증 Unspecified cleft palate with bilateral cleft lip	13	2	0.29	0.33
Q37.9	상세불명의 한쪽입술갈림증을 동반한 입천장갈림증 Unspecified cleft palate with unilateral cleft lip	54	6	1.20	1.33
Q38-Q45	소화기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of the digestive system				
Q38	혀, 입 및 인두의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of tongue, mouth and pharynx	381	0	8.50	8.45
Q38.0	달리 분류되지 않은 입술의 선천 기형 Congenital malformations of lips, NEC	6	0	0.13	0.13
Q38.1	혀유착증 Ankyloglossia	336	0	7.50	7.46
Q38.2	대설증 Macroglossia	5	0	0.11	0.11
Q38.3	혀의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of tongue	21	0	0.47	0.47
Q38.5	달리 분류되지 않은 입천장의 선천 기형 Congenital malformations of palate, NEC	9	0	0.20	0.20
Q38.6	입의 기타 선천 기형 Other congenital malformation of mouth	3	0	0.07	0.07
Q38.7	인두와 Pharyngeal pouch	0	0	0.00	0.00
Q38.8	인두의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pharynx	4	0	0.09	0.09
Q39	식도의 선천 기형 Congenital malformations of oesophagus	66	3	1.47	1.53
Q39.0	췌관(누공)을 동반하지 않은 식도 폐쇄 Atresia of oesophagus without fistula	13	1	0.29	0.31
Q39.1	기관지-식도 췌관(누공)을 동반한 식도 폐쇄 Atresia of oesophagus with tracheo-oesophageal fistula	36	1	0.80	0.82
Q39.2	폐쇄를 동반하지 않은 선천 기관지-식도 췌관(누공) Congenital tracheo-oesophageal fistula without atresia	26	1	0.58	0.60
Q39.3	식도의 선천 협착 Congenital stenosis and stricture of oesophagus	1	0	0.02	0.02
Q39.4	식도의 막양구조 Esophageal web	1	0	0.02	0.02
Q39.6	식도 결주머니(게실) Diverticulum of oesophagus	1	0	0.02	0.02
Q39.8	식도의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of oesophagus	2	0	0.04	0.04
Q40	상부 소화관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of upper alimentary tract	422	2	9.42	9.41
Q40.0	선천 비대성 날문협착(유문협착) Congenital hypertrophic pyloric stenosis	402	0	8.97	8.92
Q40.1	선천 열공 탈장 Congenital hiatus hernia	9	0	0.20	0.20
Q40.2	위의 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations of stomach	6	1	0.13	0.16

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q40.3	상세불명의 위의 선천 기형 Congenital malformation of stomach, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q40.8	상부 소화관의 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations of upper alimentary tract	4	0	0.09	0.09
Q40.9	상세불명의 상부 소화관의 선천 기형 Congenital malformation of upper alimentary tract, unspecified	5	1	0.11	0.13
Q41	작은창자의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine	101	2	2.25	2.29
Q41.0	십이지장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of duodenum	39	1	0.87	0.89
Q41.1	빈창자의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of jejunum	24	1	0.54	0.55
Q41.2	회장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of ileum	28	0	0.62	0.62
Q41.8	기타 명시된 작은창자의 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of other specified parts of small intestine	4	0	0.09	0.09
Q41.9	상세불명 작은창자 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine, part unspecified	15	0	0.33	0.33
Q42	큰창자의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine	143	3	3.19	3.24
Q42.0	셋길(누공)을 동반한 직장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of rectum with fistula	3	0	0.07	0.07
Q42.1	셋길(누공)이 없는 직장의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of rectum without fistula	2	0	0.04	0.04
Q42.2	셋길(누공)를 동반한 항문의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of anus with fistula	43	0	0.96	0.95
Q42.3	셋길(누공)이 없는 항문의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of anus without fistula	111	2	2.48	2.51
Q42.8	기타 큰창자 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of other parts of large intestine	1	0	0.02	0.02
Q42.9	상세불명의 큰창자 부분의 선천 결여, 폐쇄 및 협착 Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine, part unspecified	12	1	0.27	0.29
Q43	창자의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of intestine	393	1	8.77	8.74
Q43.0	멕켈 결주머니(게실) Meckel's diverticulum	30	0	0.67	0.67
Q43.1	히르쉬스프룽병 Hirschsprung's disease	227	0	5.07	5.04
Q43.2	결장의 기타 선천 기능 장애 Other congenital functional disorders of colon	8	0	0.18	0.18
Q43.3	창자 고정 선천 기형 Congenital malformations of intestinal fixation	56	0	1.25	1.24
Q43.4	창자 중복 Duplication of intestine	18	0	0.40	0.40
Q43.5	딴곳 항문 Ectopic anus	9	0	0.20	0.20
Q43.6	직장 및 항문의 선천 셋길(누공) Congenital fistula of rectum and anus	7	0	0.16	0.16
Q43.7	지속성 배설강 Persistent cloaca	10	0	0.22	0.22
Q43.8	기타 명시된 창자의 선천 기형 Other specified congenital malformations of intestine	30	1	0.67	0.69
Q43.9	상세불명의 창자의 선천 기형 Congenital malformation of intestine, unspecified	24	0	0.54	0.53
Q44	쓸개(담낭), 쓸개관(담관) 및 간의 선천 기형 Congenital malformations of gallbladder, bile ducts and liver	111	2	2.48	2.51
Q44.0	쓸개(담낭)의 무발생증, 무형성증 및 형성저하증 Agenesis, aplasia and hypoplasia of gallbladder	3	0	0.07	0.07
Q44.1	쓸개(담낭)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of gallbladder	1	0	0.02	0.02
Q44.2	쓸개관(담관)의 폐쇄 Atresia of bile ducts	69	0	1.54	1.53
Q44.3	쓸개관(담관)의 선천 협착 Congenital stenosis and stricture of bile ducts	3	0	0.07	0.07

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q44.4	총담관 낭종 Choledochal cyst	33	1	0.74	0.75
Q44.5	쓸개관(담관)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of biliary ducts	7	0	0.16	0.16
Q44.6	간의 낭종성 질환 Cystic disease of liver	5	0	0.11	0.11
Q44.7	기타 간의 선천 기형 Other congenital malformations of liver	3	1	0.07	0.09
Q45	소화기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of digestive system	15	3	0.33	0.40
Q45.1	윤상췌장(고리이자) Annular pancreas	6	0	0.13	0.13
Q45.3	췌장(이자) 및 췌관(이자관)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of pancreas and pancreatic duct	2	0	0.04	0.04
Q45.8	기타 명시된 소화기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of digestive system	3	0	0.07	0.07
Q45.9	상세불명의 소화기계통의 선천 기형 Congenital malformation of digestive system, unspecified	4	3	0.09	0.16
Q50-Q56	생식기관의 선천 기형 Congenital malformations of genital organs				
Q50	난소, 자궁관 및 넓은인대의 선천 기형 Congenital malformations of ovaries, fallopian tubes and broad ligaments	13	0	0.29	0.29
Q50.1	발육성 난소 낭종 Development ovarian cyst	8	0	0.18	0.18
Q50.2	난소의 선천 염전 Congenital torsion of ovary	1	0	0.02	0.02
Q50.3	난소의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ovary	3	0	0.07	0.07
Q50.5	넓은인대의 배 낭종 Embryonic cyst of broad ligament	1	0	0.02	0.02
Q50.6	자궁관 및 넓은인대의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of fallopian tube and broad ligament	1	0	0.02	0.02
Q51	자궁 및 자궁목의 선천 기형 Congenital malformations of uterus and cervix	0	0	0.00	0.00
Q51.2	자궁의 기타 중복 Other doubling of uterus	0	0	0.00	0.00
Q51.9	상세불명의 자궁 및 자궁목의 선천 기형 Congenital malformation of uterus and cervix, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q52	여성 생식기의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of female genitalia	44	0	0.98	0.98
Q52.0	질의 선천 결여 Congenital absence of vagina	1	0	0.02	0.02
Q52.1	질의 중복 Doubling of vagina	0	0	0.00	0.00
Q52.2	선천 직장질 셋길(누공) Congenital rectovaginal fistula	9	0	0.20	0.20
Q52.3	무공 처녀막 Imperforate hymen	6	0	0.13	0.13
Q52.4	질의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of vagina	5	0	0.11	0.11
Q52.5	음순의 융합 Fusion of labia	21	0	0.47	0.47
Q52.7	외음부의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of vulva	1	0	0.02	0.02
Q52.8	기타 명시된 여성 생식기의 선천 기형 Other specified congenital malformations of female genitalia	2	0	0.04	0.04
Q52.9	상세불명의 여성 생식기의 선천 기형 Congenital malformation of female genitalia, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q53	정류 고환 <sup>2)</sup> Undescended testicle	588	0	13.12	13.05
Q53.0	딴곳 고환 Ectopic testis	11	0	0.25	0.24
Q53.1	한쪽 정류 고환 Undescended testicle, unilateral	327	0	7.30	7.26

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q53.2	양쪽 정류 고환 Undescended testicle, bilateral	88	0	1.96	1.95
Q53.9	상세불명의 정류 고환 Undescended testicle, unspecified	235	0	5.24	5.21
Q54	요도하열 Hypospadias	178	0	3.97	3.95
Q54.0	귀두부 요도하열 Hypospadias, balanic	25	0	0.56	0.55
Q54.1	음경부 요도하열 Hypospadias, penile	78	0	1.74	1.73
Q54.2	음경음낭부 요도하열 Hypospadias, penoscrotal	37	0	0.83	0.82
Q54.3	회음부 요도하열 Hypospadias, perineal	16	0	0.36	0.36
Q54.4	선천 삭대 Congenital chordee	86	0	1.92	1.91
Q54.8	기타 요도하열 Other hypospadias	8	0	0.18	0.18
Q54.9	상세불명의 요도하열 Hypospadias, unspecified	48	0	1.07	1.07
Q55	남성 생식기관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of male genital organs	162	0	3.61	3.59
Q55.0	고환 결여 및 무형성증 Absence and aplasia of testis	7	0	0.16	0.16
Q55.1	고환 및 음낭의 형성저하증 Hypoplasia of testis and scrotum	5	0	0.11	0.11
Q55.2	고환 및 음낭의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of testis and scrotum	80	0	1.79	1.78
Q55.4	정관, 부고환, 정낭 및 전립샘의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of vas deferens, epididymis, seminal vesicles and prostate	3	0	0.07	0.07
Q55.5	음경의 선천 결여 및 무형성증 Congenital absence and aplasia of penis	2	0	0.04	0.04
Q55.6	음경의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of penis	64	0	1.43	1.42
Q55.8	기타 명시된 남성 생식 기관의 선천 기형 Other specified congenital malformations of male genital organs	5	0	0.11	0.11
Q55.9	상세불명의 남성 생식 기관의 선천 기형 Congenital malformation of male genital organ, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q60-Q64	비뇨기계통의 선천 기형 Congenital malformations of the urinary system				
Q56	중성 및 가성 반음양증 Indeterminate sex and pseudohermaphroditism	33	0	0.74	0.73
Q56.0	달리 분류되지 않은 반음양증 Hermaphroditism, NEC	1	0	0.02	0.02
Q56.1	달리 분류되지 않은 남성 가성 반음양증 Male pseudohermaphroditism, NEC	4	0	0.09	0.09
Q56.3	상세불명의 가성 반음양증 Pseudohermaphroditism, unspecified	1	0	0.02	0.02
Q56.4	상세불명의 중성 Indeterminate sex, unspecified	31	0	0.69	0.69
Q60	콩팥(신장) 무발생증 및 기타 감소성 결손 Renal agenesis and other reduction defects of kidney	70	6	1.56	1.69
Q60.0	한쪽성 콩팥(신장) 무발생증 Renal agenesis, unilateral	47	3	1.05	1.11
Q60.1	양쪽성 콩팥(신장) 무발생증 Renal agenesis, bilateral	1	1	0.02	0.04
Q60.2	상세불명의 콩팥(신장) 무발생증 Renal agenesis, unspecified	9	1	0.20	0.22
Q60.3	한쪽성 콩팥(신장) 형성저하증 Renal hypoplasia, unilateral	6	0	0.13	0.13
Q60.4	양쪽성 콩팥(신장) 형성저하증 Renal hypoplasia, bilateral	0	1	0.00	0.02
Q60.5	상세불명의 콩팥(신장) 형성저하증 Renal hypoplasia, unspecified	9	0	0.20	0.20

질병명		선천성이상 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q60.6	포터 증후군 Potter's syndrome	2	0	0.04	0.04
Q61	낭성 콩팥(신장) 병 Cystic kidney disease	176	7	3.93	4.06
Q61.0	선천 단일 콩팥(신장) 낭종 Congenital single renal cyst	19	0	0.42	0.42
Q61.1	보통 염색체 열성의 다낭성 콩팥(신장) Polycystic kidney, autosomal recessive	26	1	0.58	0.60
Q61.2	보통 염색체 우성의 다낭성 콩팥(신장) Polycystic kidney, autosomal dominant	4	2	0.09	0.13
Q61.3	상세불명의 다낭성 콩팥(신장) Polycystic kidney, unspecified	84	3	1.87	1.93
Q61.4	콩팥(신장) 형성이상 Renal dysplasia	37	1	0.83	0.84
Q61.5	수질 낭성 콩팥(신장) Medullary cystic kidney	1	0	0.02	0.02
Q61.8	기타 낭성 콩팥(신장) 질환 Other cystic kidney diseases	6	0	0.13	0.13
Q61.9	상세불명의 낭성 콩팥(신장)병 Cystic kidney disease, unspecified	30	0	0.67	0.67
Q62	콩팥갈때기의 선천 폐쇄성 결손 및 요관의 선천 기형 Congenital obstructive defects of renal pelvis and congenital malformations of ureter	1074	9	23.97	24.03
Q62.0	선천 수신증 Congenital hydronephrosis	839	9	18.72	18.82
Q62.1	요관의 폐쇄 및 협착 Atresia and stenosis of ureter	55	0	1.23	1.22
Q62.2	선천 거대요관 Congenital megaloureter	31	1	0.69	0.71
Q62.3	콩팥갈때기 및 요관의 기타 폐쇄성 결손 Other obstructive defects of renal pelvis and ureter	58	0	1.29	1.29
Q62.5	요관의 중복 Duplication of ureter	62	0	1.38	1.38
Q62.6	요관의 위치이상 Malposition of ureter	9	0	0.20	0.20
Q62.7	선천 방광-요관-신 역류 Congenital vesico-uretero-renal reflux	182	0	4.06	4.04
Q62.8	요관의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ureter	27	0	0.60	0.60
Q63	콩팥(신장)의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of kidney	111	3	2.48	2.53
Q63.0	부콩팥(신장) Accessory kidney	27	0	0.60	0.60
Q63.1	분엽성, 융합성 및 마제상 콩팥(신장) Lobulated, fused and horseshoe kidney	19	0	0.42	0.42
Q63.2	딴곳 콩팥(신장) Ectopic kidney	17	0	0.38	0.38
Q63.3	증식성 및 거대콩팥(신장) Hyperplastic and giant kidney	1	0	0.02	0.02
Q63.8	콩팥(신장)의 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations of kidney	28	0	0.62	0.62
Q63.9	상세불명의 콩팥(신장)의 선천 기형 Congenital malformation of kidney, unspecified	20	3	0.45	0.51
Q64	비뇨기계통의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of urinary system	104	3	2.32	2.37
Q64.0	요도상열 Epispadias	2	0	0.04	0.04
Q64.1	방광의 외반증 Exstrophy of urinary bladder	1	1	0.02	0.04
Q64.2	선천 후부요도관막 Congenital posterior urethral valves	21	0	0.47	0.47
Q64.3	요도 및 방광경부의 기타 폐쇄 및 협착 Other atresia and stenosis of urethra and bladder neck	39	1	0.87	0.89
Q64.4	요막관의 기형 Malformation of urachus	26	0	0.58	0.58

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q64.6	방광의 선천 결주머니(계실) Congenital diverticulum of bladder	2	0	0.04	0.04
Q64.7	방광 및 요도의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of bladder and urethra	17	0	0.38	0.38
Q64.8	기타 명시된 비뇨기계통의 선천 기형 Other specified congenital malformations of urinary system	4	0	0.09	0.09
Q64.9	상세불명의 비뇨기계통의 선천 기형 Congenital malformation of urinary system, unspecified	2	1	0.04	0.07
Q65-Q79	근육골격계통의 선천 기형 및 변형 Congenital malformations and deformations of the musculoskeletal system				
Q65	엉덩관절의 선천 변형 Congenital deformities of hip	387	0	8.64	8.59
Q65.0	한쪽성 엉덩관절의 선천 탈구 Congenital dislocation of hip, unilateral	160	0	3.57	3.55
Q65.1	양쪽성 엉덩관절의 선천 탈구 Congenital dislocation of hip, bilateral	22	0	0.49	0.49
Q65.2	상세불명의 엉덩관절의 선천 탈구 Congenital dislocation of hip, unspecified	61	0	1.36	1.35
Q65.3	한쪽성 엉덩관절의 선천 부분탈구 Congenital subluxation of hip, unilateral	20	0	0.45	0.44
Q65.4	양쪽성 엉덩관절의 선천 부분탈구 Congenital subluxation of hip, bilateral	7	0	0.16	0.16
Q65.5	상세불명의 엉덩관절의 선천 부분탈구 Congenital subluxation of hip, unspecified	10	0	0.22	0.22
Q65.6	불안정한 엉덩관절 Unstable hip	28	0	0.62	0.62
Q65.8	기타 엉덩관절의 선천 변형 Other congenital deformities of hip	75	0	1.67	1.66
Q65.9	상세불명의 엉덩관절의 선천 변형 Congenital deformity of hip, unspecified	37	0	0.83	0.82
Q66	발의 선천 변형 Congenital deformities of feet	448	6	10.00	10.07
Q66.0	내반 척족 Talipes equinovarus	59	0	1.32	1.31
Q66.1	내반 구족 Talipes calcaneovarus	7	0	0.16	0.16
Q66.2	내반 중족 Metatarsus varus	5	0	0.11	0.11
Q66.3	발의 기타 선천 내반 변형 Other congenital varus deformities of feet	57	0	1.27	1.26
Q66.4	외반구족 Talipes calcaneovalgus	29	0	0.65	0.64
Q66.5	선천 편평발 Congenital pes planus	8	0	0.18	0.18
Q66.6	기타 발의 선천 외반 변형 Other congenital valgus deformities of feet	30	0	0.67	0.67
Q66.7	요족 Pes cavus	0	0	0.00	0.00
Q66.8	기타 발의 선천 변형 Other congenital deformities of feet	235	4	5.24	5.30
Q66.9	상세불명의 발의 선천 변형 Congenital deformity of feet, unspecified	69	2	1.54	1.58
Q67	머리, 얼굴, 척추 및 가슴의 선천 근육골격 변형 Congenital musculoskeletal deformities of head, face, spine and chest	160	1	3.57	3.57
Q67.0	얼굴 비대칭증 Facial asymmetry	26	0	0.58	0.58
Q67.2	장두증 Dolichocephaly	3	0	0.07	0.07
Q67.3	쏘린머리증 Plagiocephaly	35	0	0.78	0.78
Q67.4	머리뼈, 얼굴 및 턱의 기타 선천 변형 Other congenital deformities of skull, face and jaw	5	0	0.11	0.11
Q67.5	척추의 선천 변형 Congenital deformity of spine	17	1	0.38	0.40



질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q67.6	오목가슴 Pectus excavatum	54	0	1.20	1.20
Q67.7	새가슴 Pectus carinatum	4	0	0.09	0.09
Q67.8	기타 가슴의 선천 변형 Other congenital deformities of chest	21	0	0.47	0.47
Q68	기타 선천 근육골격 변형 Other congenital musculoskeletal deformities	379	1	8.46	8.43
Q68.0	복장빗장꼭지근의 선천 변형 Congenital deformity of sternocleidomastoid muscle	250	0	5.58	5.55
Q68.1	손의 선천 변형 Congenital deformity of hand	47	0	1.05	1.04
Q68.2	무릎의 선천 변형 Congenital deformity of knee	18	0	0.40	0.40
Q68.3	넓적다리뼈의 선천 휨 Congenital bowing of femur	1	0	0.02	0.02
Q68.4	정강뼈 및 종아리뼈의 선천 휨 Congenital bowing of tibia and fibula	10	0	0.22	0.22
Q68.5	상세불명의 다리 긴뼈의 선천 휨 Congenital bowing of long bones of leg, unspecified	10	0	0.22	0.22
Q68.8	기타 명시된 선천 근육골격 변형 Other specified congenital musculoskeletal deformities	46	1	1.03	1.04
Q69	다지증 Polydactyly	527	2	11.76	11.74
Q69.0	부 손가락 Accessory finger(s)	56	2	1.25	1.29
Q69.1	부 엄지손가락 Accessory thumb(s)	249	0	5.56	5.53
Q69.2	부 발가락 Accessory toe(s)	87	1	1.94	1.95
Q69.9	상세불명의 다지증 Polydactyly, unspecified	241	0	5.38	5.35
Q70	합지증 Syndactyly	257	3	5.73	5.77
Q70.0	융합된 손가락 Fused fingers	13	0	0.29	0.29
Q70.1	막양구조의 손가락 Webbed fingers	17	0	0.38	0.38
Q70.2	융합된 발가락 Fused toes	18	0	0.40	0.40
Q70.3	막양구조의 발가락 Webbed toes	30	0	0.67	0.67
Q70.4	다발성 융합지 Polysyndactyly	101	1	2.25	2.26
Q70.9	상세불명의 합지증 Syndactyly, unspecified	111	2	2.48	2.51
Q71	팔의 감소성 결손 Reduction defects of upper limb	19	2	0.42	0.47
Q71.1	손이 있는 위팔 및 아래팔의 선천 결여 Congenital absence of upper arm and forearm with hand present	0	0	0.00	0.00
Q71.3	손 및 손가락의 선천 결여 Congenital absence of hand and finger(s)	12	1	0.27	0.29
Q71.4	노뼈의 종감소성 결손 Longitudinal reduction defect of radius	2	0	0.04	0.04
Q71.5	자뼈의 종감소성 결손 Longitudinal reduction defect of ulna	0	1	0.00	0.02
Q71.8	기타 팔의 감소성 결손 Other reduction defects of upper limb(s)	5	0	0.11	0.11
Q71.9	상세불명의 팔의 감소성 결손 Reduction defect of upper limb, unspecified	4	0	0.09	0.09
Q72	다리의 감소성 결손 Reduction defects of lower limb	21	1	0.47	0.49
Q72.1	발이 있는 넓적다리 및 하퇴의 선천 결여 Congenital absence of thigh and lower leg with foot present	2	0	0.04	0.04

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q72.3	발 및 발가락의 선천 결여 Congenital absence of foot and toe(s)	5	1	0.11	0.13
Q72.4	넓적다리뼈의 종 감소성 결손 Longitudinal reduction defect of femur	2	0	0.04	0.04
Q72.5	정강뼈의 종 감소성 결손 Longitudinal reduction defect of tibia	1	0	0.02	0.02
Q72.8	기타 다리의 감소성 결손 Other reduction defects of lower limb(s)	3	0	0.07	0.07
Q72.9	상세불명의 다리의 감소성 결손 Reduction defect of lower limb, unspecified	9	0	0.20	0.20
Q73	상세불명 사지의 감소성 결손 Reduction defects of unspecified limb	5	1	0.11	0.13
Q73.0	상세불명 사지의 선천 결여 Congenital absence of unspecified limb(s)	3	1	0.07	0.09
Q73.1	상세불명 사지의 바다표범발증 Phocomelia, unspecified limb(s)	0	0	0.00	0.00
Q73.8	상세불명 사지의 기타 감소성 결손 Other reduction defects of unspecified limb(s)	2	0	0.04	0.04
Q74	사지의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of limb(s)	193	7	4.31	4.44
Q74.0	팔이음뼈를 포함한 팔의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of upper limb(s), including shoulder girdle	38	2	0.85	0.89
Q74.1	무릎의 선천 기형 Congenital malformation of knee	18	0	0.40	0.40
Q74.2	다리아음뼈(골반대)를 포함한 다리의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of lower limb(s), including pelvic girdle	91	1	2.03	2.04
Q74.3	선천 다발성 관절만곡증 Arthrogryposis multiplex congenita	13	0	0.29	0.29
Q74.8	기타 명시된 사지의 선천 기형 Other specified congenital malformations of limb(s)	13	1	0.29	0.31
Q74.9	상세불명 사지의 선천 기형 Unspecified congenital malformation of limb(s)	27	3	0.60	0.67
Q75	머리뼈 및 얼굴뼈의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of skull and face bones	144	3	3.21	3.26
Q75.0	머리뼈불융증 Craniosynostosis	93	0	2.08	2.06
Q75.1	머리얼굴 뼈형성이상 Craniofacial dysostosis	6	0	0.13	0.13
Q75.2	두눈먼거리증 Hypertelorism	0	1	0.00	0.02
Q75.3	대두증 Macrocephaly	36	0	0.80	0.80
Q75.4	턱얼굴 뼈형성이상 Mandibulofacial dysostosis	3	0	0.07	0.07
Q75.8	기타 명시된 머리 및 얼굴뼈의 선천 기형 Other specified congenital malformations of skull and face bones	5	0	0.11	0.11
Q75.9	상세불명의 머리뼈 및 얼굴뼈의 선천 기형 Congenital malformation of skull and face bones, unspecified	7	2	0.16	0.20
Q76	척추 및 가슴뼈의 선천 기형 Congenital malformations of spine and bony thorax	57	3	1.27	1.33
Q76.0	갈래성 척추갈림증 Spina bifida occulta	18	0	0.40	0.40
Q76.3	선천 골기형으로 인한 선천 척추옆굽음증 Congenital scoliosis due to congenital bony malformation	6	1	0.13	0.16
Q76.4	척추옆굽음증과 관련없는 척추의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of spine, not associated with scoliosis	14	2	0.31	0.36
Q76.6	갈비뼈의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of ribs	7	0	0.16	0.16
Q76.7	복장뼈의 선천 기형 Congenital malformation of sternum	6	0	0.13	0.13
Q76.8	기타 가슴뼈의 선천 기형 Other congenital malformations of bony thorax	6	0	0.13	0.13
Q76.9	상세불명의 가슴뼈의 선천 기형 Congenital malformation of bony thorax, unspecified	2	0	0.04	0.04

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q77	관모양뼈 및 척추의 성장 결손을 동반한 골연골 형성이상 Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine	16	6	0.36	0.49
Q77.0	연골무발생증 Achondrogenesis	0	0	0.00	0.00
Q77.1	치사성 난장이증 Thanatophoric short stature	0	1	0.00	0.02
Q77.2	짧은 갈비뼈 증후군 Short rib syndrome	2	1	0.04	0.07
Q77.3	점상 연골 형성이상 Chondrodysplasia punctata	1	0	0.02	0.02
Q77.4	연골무형성증 Achondroplasia	13	4	0.29	0.38
Q78	기타 골연골 형성이상 Other osteochondrodysplasias	20	0	0.45	0.44
Q78.0	불완전 골형성증 Osteogenesis imperfecta	5	0	0.11	0.11
Q78.2	골화석증 Osteopetrosis	1	0	0.02	0.02
Q78.4	연골종증 Enchondromatosis	1	0	0.02	0.02
Q78.5	골종간 형성이상 Metaphyseal dysplasia	1	0	0.02	0.02
Q78.8	기타 명시된 골연골 형성이상 Other specified osteochondrodysplasias	4	0	0.09	0.09
Q78.9	상세불명의 골연골 형성이상 Osteochondrodysplasia, unspecified	8	0	0.18	0.18
Q79	달리 분류되지 않은 근육골격계의 선천 기형 Congenital malformations of musculoskeletal system, NEC	152	13	3.39	3.66
Q79.0	선천 가로막 탈장 Congenital diaphragmatic hernia	55	9	1.23	1.42
Q79.1	가로막의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of diaphragm	15	0	0.33	0.33
Q79.2	제혜르니아 Exomphalos	29	3	0.65	0.71
Q79.3	위벽파열 Gastroschisis	14	0	0.31	0.31
Q79.5	기타 복벽의 선천 기형 Other congenital malformations of abdominal wall	4	0	0.09	0.09
Q79.8	기타 근육골격계의 선천 기형 Other congenital malformations of musculoskeletal system	20	0	0.45	0.44
Q79.9	상세불명의 근육골격계의 선천 기형 Congenital malformation of musculoskeletal system, unspecified	19	1	0.42	0.44
Q80-Q89	기타 선천 기형 Other congenital malformations				
Q80	선천 비늘증 Congenital ichthyosis	5	0	0.11	0.11
Q80.0	보통 비늘증 Ichthyosis vulgaris	5	0	0.11	0.11
Q80.1	반성 비늘증 X-linked ichthyosis	0	0	0.00	0.00
Q80.2	층판성 비늘증 Lamellar ichthyosis	1	0	0.02	0.02
Q80.3	선천 수포성 비늘증성 홍색피부증 Congenital bullous ichthyosiform erythroderma	1	0	0.02	0.02
Q80.4	비늘증 태아 Harlequin fetus	1	0	0.02	0.02
Q80.8	기타 선천 비늘증 Other congenital ichthyosis	3	0	0.07	0.07
Q80.9	상세불명의 선천 비늘증 Congenital ichthyosis, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q81	표피 수포증 Epidermolysis bullosa	8	0	0.18	0.18
Q81.0	단순 표피 수포증 Epidermolysis bullosa simplex	4	0	0.09	0.09

질병명	선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
	출생아	사산아		
Q81.2 이영양성 표피 수포증 Epidermolysis bullosa dystrophica	1	0	0.02	0.02
Q81.9 상세포질의 표피 수포증 Epidermolysis bullosa, unspecified	4	0	0.09	0.09
Q82 피부의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of skin	151	0	3.37	3.35
Q82.0 유전성 림프 부종 Hereditary lymphedema	2	0	0.04	0.04
Q82.2 비만세포증 Mastocytosis	43	0	0.96	0.95
Q82.3 색소 실조증 Incontinentia pigmenti	14	0	0.31	0.31
Q82.4 (무한성) 외배엽 형성이상 Ectodermal dysplasia (anhidrotic)	1	0	0.02	0.02
Q82.5 선천 비신생물성 모반 Congenital non-neoplastic nevus	39	0	0.87	0.87
Q82.8 기타 명시된 피부의 선천 기형 Other specified congenital malformations of skin	40	0	0.89	0.89
Q82.9 상세포질의 피부의 선천 기형 Congenital malformations of skin, unspecified	14	0	0.31	0.31
Q83 유방의 선천 기형 Congenital malformations of breast	5	0	0.11	0.11
Q83.0 유두 결여를 동반한 선천 유방 결여 Congenital absence of breast with absent nipple	0	0	0.00	0.00
Q83.1 부유방 Accessory breast	2	0	0.04	0.04
Q83.2 유두 결여 Absent nipple	1	0	0.02	0.02
Q83.3 부유두 Accessory nipple	2	0	0.04	0.04
Q83.9 상세포질의 유방의 선천 기형 Congenital malformation of breast, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q84 외피의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of integument	16	0	0.36	0.36
Q84.0 선천 탈모증 Congenital alopecia	2	0	0.04	0.04
Q84.2 모발의 기타 선천 기형 Other congenital malformations of hair	2	0	0.04	0.04
Q84.6 기타 손발톱의 선천 기형 Other congenital malformations of nails	3	0	0.07	0.07
Q84.8 기타 명시된 외피의 선천 기형 Other specified congenital malformations of integument	9	0	0.20	0.20
Q85 달리 분류되지 않은 모반증 Phakomatoses, NEC	69	0	1.54	1.53
Q85.0 신경섬유종증(비악성) Neurofibromatosis (nonmalignant)	28	0	0.62	0.62
Q85.1 결절성 경화증 Tuberous sclerosis	26	0	0.58	0.58
Q85.8 달리 분류되지 않은 기타 모반증 Other phakomatoses, NEC	7	0	0.16	0.16
Q85.9 상세포질의 모반증 Phakomatosis, unspecified	8	0	0.18	0.18
Q86 달리 분류되지 않은 알려진 외인으로 인한 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes due to known exogenous causes, NEC	1	3	0.02	0.09
Q86.0 (이상형태증성) 태아 알코올 증후군 Fetal alcohol syndrome (dysmorphic)	1	3	0.02	0.09
Q86.8 기타 알려진 외인으로 인한 선천 기형 증후군 Other congenital malformation syndromes due to known exogenous causes	0	0	0.00	0.00
Q87 다발 기계통에 영향을 주는 기타 명시된 선천 기형 증후군 Other specified congenital malformation syndromes affecting multiple systems	89	1	1.99	2.00
Q87.0 주로 얼굴 형태에 영향을 주는 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance	36	0	0.80	0.80
Q87.1 주로 단신과 관련된 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature	36	0	0.80	0.80

질병명	선천성이상 수		출생아 유병률	출산아 유병률
	출생아	사산아		
Q87.2 주로 사지에 침습하는 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes predominantly involving limbs	10	0	0.22	0.22
Q87.3 조기 과잉발육에 침습하는 선천 기형 증후군 Congenital malformation syndromes involving early overgrowth	3	0	0.07	0.07
Q87.4 마르팡 증후군 Marfan's syndrome	1	0	0.02	0.02
Q87.5 기타 골격 변화를 동반한 기타 선천 기형 증후군 Other congenital malformation syndromes with other skeletal changes	4	1	0.09	0.11
Q87.8 달리 분류되지 않은 기타 명시된 선천 기형 증후군 Other specified congenital malformation syndromes, NEC	3	0	0.07	0.07
Q89 달리 분류되지 않은 기타 선천 기형 Other congenital malformations, NEC	80	34	1.79	2.53
Q89.0 자라의 선천 기형 Congenital malformations of spleen	12	1	0.27	0.29
Q89.1 부신샘의 선천 기형 Congenital malformations of adrenal gland	6	1	0.13	0.16
Q89.2 기타 내분비샘의 선천 기형 Congenital malformations of other endocrine glands	18	0	0.40	0.40
Q89.3 내장좌우바뀜증 Situs inversus	7	0	0.16	0.16
Q89.4 융합쌍둥이 Conjoined twins	0	0	0.00	0.00
Q89.7 달리 분류되지 않은 다발성 선천 기형 Multiple congenital malformations, NEC	13	6	0.29	0.42
Q89.8 기타 명시된 선천 기형 Other specified congenital malformations	8	4	0.18	0.27
Q89.9 상세불명의 선천 기형 Congenital malformation, unspecified	18	22	0.40	0.89
Q90-Q99 달리 분류되지 않은 염색체 이상 Chromosomal abnormalities, NEC				
Q90 다운 증후군 Down's syndrome	160	36	3.57	4.35
Q90.0 21번 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Trisomy 21, meiotic nondisjunction	10	0	0.22	0.22
Q90.1 21번 삼염색체증, 섞임중(유사분열성 비분리) Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)	2	0	0.04	0.04
Q90.2 21번 삼염색체증, 전위 Trisomy 21, translocation	0	0	0.00	0.00
Q90.9 상세불명의 다운 증후군 Down's syndrome, unspecified	154	36	3.44	4.22
Q91 에드워즈 증후군 및 파타우 증후군 Edwards's syndrome and patau's syndrome	10	15	0.22	0.55
Q91.0 18번 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Trisomy 18, meiotic nondisjunction	1	2	0.02	0.07
Q91.1 18번 삼염색체증, 섞임중(유사분열성 비분리) Trisomy 18, mosaicism, mitotic nondisjunction	0	0	0.00	0.00
Q91.2 18번 삼염색체증, 전위 Trisomy 18, translocation	0	0	0.00	0.00
Q91.3 상세불명의 에드워즈 증후군 Edwards's syndrome, unspecified	7	12	0.16	0.42
Q91.4 13번 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Trisomy 13, meiotic nondisjunction	0	1	0.00	0.02
Q91.7 상세불명의 파타우 증후군 Patau's syndrome, unspecified	3	0	0.07	0.07
Q92 달리 분류되지 않은 보통염색체의 기타 삼염색체증 및 부분 삼염색체증 Other trisomies and partial trisomies of the autosomes, NEC	7	2	0.16	0.20
Q92.0 모든 염색체의 삼염색체증, 감수분열성 비분리 Whole chromosome trisomy, meiotic nondisjunction	0	0	0.00	0.00
Q92.3 소규모 부분 삼염색체증 Minor partial trisomy	0	0	0.00	0.00
Q92.5 기타 복합성 재배열을 동반한 중복 Duplications with other complex rearrangements	1	0	0.02	0.02
Q92.8 보통염색체의 기타 명시된 삼염색체증 및 부분 삼염색체증 Other specified trisomies and partial trisomies of ther autosomes	5	0	0.11	0.11

질병명		선천성이상아 수		출생아 유병률	출산아 유병률
		출생아	사산아		
Q92.9	상세불명의 보통염색체의 삼염색체증 및 부분 삼염색체증 Trisomy and partial trisomy of the autosomes, unspecified	1	2	0.02	0.07
Q93	달리 분류되지 않은 보통염색체의 단일염색체증 및 결손 Monosomies and deletions from the autosomes, NEC	28	1	0.62	0.64
Q93.3	4번 염색체 짧은 팔의 결손 Deletion of short arm of chromosome 4	2	1	0.04	0.07
Q93.4	5번 염색체 짧은 팔의 결손 Deletion of short arm of chromosome 5	6	0	0.13	0.13
Q93.5	염색체의 기타 부분 결손 Other deletions of part of a chromosome	18	0	0.40	0.40
Q93.8	기타 보통염색체의 결손 Other deletions from the autosomes	2	0	0.04	0.04
Q93.9	상세불명의 보통염색체 결손 Deletions from autosomes, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q95	달리 분류되지 않은 균형성 재배열 및 구조적 표지자 Balanced rearrangements and structural markers, NEC	0	0	0.00	0.00
Q95.9	상세불명의 균형성 재배열 및 구조적 표지자 Balanced rearrangements and structural marker, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q96	터너 증후군 Turner's syndrome	13	4	0.29	0.38
Q96.0	핵형 45, X Karyotype 45, X	1	0	0.02	0.02
Q96.1	핵형 46, X 동인자형(Xq) Karyotype 46, X iso(Xq)	0	0	0.00	0.00
Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY Mosaicism, 45, X/46, XX or XY	2	0	0.04	0.04
Q96.4	섞임증, 이상 성염색체를 가진 45, X/기타 세포열 Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome	1	0	0.02	0.02
Q96.9	상세불명의 터너 증후군 Turner's syndrome, unspecified	9	4	0.20	0.29
Q97	달리 분류되지 않은 여성의 표현형의 기타 성염색체 이상 Other sex chromosome abnormalities, female phenotype, NEC	1	0	0.02	0.02
Q97.0	핵형 47, XXX Karyotype 47, XXX	1	0	0.02	0.02
Q97.8	기타 명시된 여성의 표현형 성염색체 이상 Other specified sex chromosome abnormalities, female phenotype	0	0	0.00	0.00
Q98	달리 분류되지 않은 남성의 표현형 기타 성염색체 이상 Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, NEC	8	2	0.18	0.22
Q98.0	클라인펠터 증후군, 핵형 47, XXY Klinefelter's syndrome karyotype 47, XXY	6	1	0.13	0.16
Q98.4	상세불명의 클라인펠터 증후군 Klinefelter's syndrome, unspecified	1	1	0.02	0.04
Q98.5	핵형 47, XYY Karyotype 47, XYY	1	0	0.02	0.02
Q98.8	기타 명시된 남성의 표현형 성염색체 이상 Other specified sex chromosome abnormalities, male phenotype	0	0	0.00	0.00
Q98.9	상세불명의 남성의 표현형 성염색체 이상 Sex chromosome abnormality, male phenotype, unspecified	0	0	0.00	0.00
Q99	달리 분류되지 않은 기타 염색체 이상 Other chromosome abnormalities, NEC	64	20	1.43	1.86
Q99.0	키메라 46, XX/46, XY Chimera 46, XX/46, XY	1	0	0.02	0.02
Q99.1	46, XX 진성 반음양자 46, XX true hermaphrodite	1	0	0.02	0.02
Q99.8	기타 명시된 염색체 이상 Other specified chromosome abnormalities	19	4	0.42	0.51
Q99.9	상세불명의 염색체 이상 Chromosome abnormality, unspecified	47	16	1.05	1.40

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 3〉 69개 주요 선천성 이상의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성 이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	3	2	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	8	98	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	2	13	0
소두증(Microcephaly)	Q02	1	9	30	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	6	20	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	8	39	45	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	1	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	9	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	7	57	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	1	5	1
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	1	16	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	5	0
소이증(Microtia)	Q17.2	1	5	48	1
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	27	220	1
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	3	17	201	4
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	2	7	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	2	4	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	4	65	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	15	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	18	161	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	4	164	1,264	14
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	32	494	1,859	16
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1	25	164	4
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	6	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	9	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	4	11	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	50	473	4
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	10	97	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	3	17	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	3	31	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	15	46	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	34	139	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2	38	46	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	10	22	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	28	24	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5	32	173	2
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2	9	43	1
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	1	4	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	8	48	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	1	33	92	1
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	4	22	1
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	17	92	1
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1	5	19	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	19	337	4
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	6	86	688	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	6	75	526	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	4	15	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	1	0	13	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	5	33	0
엉덩관절선헌탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2	31	303	11
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	5	50	1
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	11	37	2
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	37	350	4
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	16	164	3
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	4	12	0
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	7	58	1
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	3	11	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	9	14	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	1	5	1
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	3	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	7	6	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2	27	115	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	3	7	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	1	1	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	1	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	2	3	1

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 952명, 69개 주요질환: 644명)



〈부록표 4〉 69개 주요 선천성 이상의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성 이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	3	4	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	9	98	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	10	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	14	42	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	10	23	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	8	41	36	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	2	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	3	15	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	2	3	44	1
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	1	1	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	2	5	16	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	9	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	3	59	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	31	276	4
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	20	186	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	1	10	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	4	6	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	6	55	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	10	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	22	138	2
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	8	174	1,497	10
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	45	671	2,386	10
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4	29	162	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	2	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	3	7	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	1	8	1
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	2	83	584	6
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	14	90	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	2	18	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	3	34	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	15	30	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	3	25	102	2
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2	37	60	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	15	22	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	24	38	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	1	21	195	3
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	10	55	1
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	2	4	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	12	52	1
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	43	130	0
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0	0	2	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	6	29	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	5	26	143	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	6	25	1
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	29	480	3
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	5	124	903	9
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	4	106	695	8
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	1	15	1
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	6	13	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	7	32	1
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4	27	310	2
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	4	50	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	7	46	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	2	41	423	5
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	22	208	2
다발성관절만곡증(Arthrogyrposis multiplex congenital)	Q74.3	0	2	10	1
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	11	75	2
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	1	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	4	8	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	8	19	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	3	10	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	2	1	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	1	5	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1	28	120	1
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1	2	9	1
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	1	6	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	2	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	2	3	1

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 983명, 69개 주요질환: 613명)

〈부록표 5〉 69개 주요 선천성 이상의 임신주수별 분포(2005년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성 이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	4	5	2	
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	4	0	0	
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	3	0	0	
소두증(Microcephaly)	Q02	1	2	0	
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	7	3	0	
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	16	3	0	
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	7	1	0	
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	15	4	0	
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	0	0	
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	0	0	
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3	0	0	
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	12	1	1	
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1	1	0	
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	0	0	
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	
엠펙타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1	0	0	
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1	0	0	
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	1	
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	0	
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	1	0	
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	0	1	
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	0	1	
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	0	
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	4	0	0	
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	
요도상열(Epispiadias)	Q64.0	0	0	0	
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	0	
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	5	0	0	
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	3	0	0	
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	3	0	0	
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	0	
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	0	
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	0	0	
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	2	0	0	
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	1	0	0	
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	0	0	
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	1	0	0	
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	6	0	0	
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	1	0	
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	1	1	0	
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	2	0	0	
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	5	4	0	
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	27	3	2	
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	4	0	0	
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	1	0	0	
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 6〉 69개 주요 선천성 이상의 임신주수별 분포(2006년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성 이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	2	0	0	
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3	2	0	
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	2	0	0	
소두증(Microcephaly)	Q02	1	0	0	
후각뇌결여증, 통양뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	8	2	0	
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	11	8	0	
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	1	
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	2	0	
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	17	1	1	
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	5	0	0	
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	0	
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	7	0	0	
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	8	3	0	
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	0	0	0	
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	2	0	0	
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	2	0	0	
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	3	0	0	
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1	0	0	
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	2	0	
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	2	0	0	
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	1	1	
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	1	0	
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	1	
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28주 -36주	37주 -41주	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	5	1	0	
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	1	0	0	
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	0	
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	6	1	0	
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	9	0	0	
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	9	0	0	
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	2	0	0	
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	1	0	0	
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	4	0	0	
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	0	0	
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	6	3	0	
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	1	0	1	
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	3	0	0	
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	
질식상기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	1	0	0	
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	2	2	0	
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	3	0	0	
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	1	0	
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	12	2	0	
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	34	2	0	
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	4	0	0	
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	2	0	0	
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	1	0	0	
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 7〉 69개 주요 선천성이상의 태수별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

질병명	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	3	3	7	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	104	4	96	7
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	13	3	10	0
소두증(Microcephaly)	Q02	37	2	51	3
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	26	0	33	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	79	14	77	8
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	2	0	2	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	11	0	18	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	64	1	46	4
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	7	0	2	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	19	0	22	1
무이증(Anotia)	Q16.0	5	0	8	0
소이증(Microtia)	Q17.2	55	0	58	2
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	243	5	308	10
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	225	8	205	9
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	9	1	11	1
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	7	0	10	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	67	1	61	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	16	1	10	1
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	175	7	163	2
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	1,423	43	1,641	62
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	2,311	116	2,921	183
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	187	7	186	13
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	6	0	2	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	10	0	10	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	15	0	8	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	527	8	652	18
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	108	2	102	3
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	20	1	18	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	34	1	35	1
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	53	6	41	5
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	172	3	128	4
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	81	3	92	7
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	30	1	37	1
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	51	2	57	6
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	212	3	213	4
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	48	1	65	2

질병명	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	5	0	6	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	57	1	65	1
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	119	9	160	14
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	2	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	27	0	35	2
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	109	3	169	7
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	24	1	30	2
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	358	14	505	15
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	764	29	1,019	28
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	593	25	792	23
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	18	2	17	1
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	14	0	19	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	37	2	40	1
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	335	10	329	11
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	55	2	51	3
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	49	2	52	3
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	384	11	458	21
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	178	5	227	4
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	16	0	13	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	62	5	81	8
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	1	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	13	0	13	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	22	2	25	3
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	6	1	14	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	3	0	3	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	12	1	7	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	144	3	145	5
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	10	0	13	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	3	0	6	1
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	1	0	2	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	5	1	6	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 2005년 848명, 2006년 963명, 69개 주요질환: 2005년 567명, 2006년 595명)



〈부록표 8〉 69개 주요 선천성이상의 태수별 분포(2005~2006년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	7	3	2	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3	0	4	1
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	3	0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	3	0	1	0
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	10	0	9	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	19	0	18	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	1	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6	0	2	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	19	0	16	3
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	0	5	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	0	1	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3	0	6	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	13	0	9	2
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	2	0	0	0
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	0	2	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1	0	2	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1	0	3	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	1	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	1	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	2	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	0	2	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2	0	2	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	2	0	1	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	1	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		단태	쌍태이상	단태	쌍태이상
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	4	0	6	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	5	0	7	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	3	0	7	2
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	3	0	7	2
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	2	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	4	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	0	0	0
내반침족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	2	0	8	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	1	0	2	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	0	3	0
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	1	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	0
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	1	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	6	0	4	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	2	0	3	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	2	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	2	0	1	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	5	0	12	2
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	32	0	35	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	4	0	2	1
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	1	0	1	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	1	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(사산아 전체질환 2005년 15명, 2006년 11명, 69개 주요질환 2005년 9명, 2006년 7명)

〈부록표 9〉 69개 주요 선천성이상의 출생시 체중별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	2	2	2	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	11	26	50	19	3
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	1	2	4	8	0	1
소두증(Microcephaly)	Q02	2	0	11	16	7	3	1
후각뇌결여증, 통양뇌증(Arhencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	2	5	10	7	2	1
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	7	17	23	20	18	4	5
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	2	1	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	1	1	7	1	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	1	7	13	27	15	2
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	1	3	3	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	0	2	4	6	5	2
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	1	2	1	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	1	1	4	11	29	8	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	2	28	61	102	54	4
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	5	16	55	98	44	10
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	1	5	1	1	1
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	0	1	2	3	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	1	4	13	37	12	2
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	2	7	6	1	1
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	2	36	54	62	25	5
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	5	22	162	341	598	289	60
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	31	92	380	579	887	382	84
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1	5	15	49	69	49	8
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	3	3	0	0
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	1	2	5	2	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	2	3	8	2	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	177	225	100	33
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	6	11	30	39	19	4
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	5	5	9	1	0
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	4	10	16	4	1
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2	2	20	28	8	2	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	3	3	30	50	58	26	10
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	5	28	20	25	7	1
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	2	12	8	9	2	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	3	16	12	16	5	1
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	4	9	12	49	78	50	14
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2	3	6	13	19	11	0

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	2	1	2	0	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2	1	12	9	22	9	3
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	3	14	34	36	31	8	1
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	1	5	5	10	4	2
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2	3	14	22	43	21	6
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1	2	5	8	6	3	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	1	32	87	147	82	22
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	6	13	70	142	318	204	38
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	6	11	60	111	251	155	24
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	6	6	5	2	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	1	0	0	2	5	5	1
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	6	10	12	8	2
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4	4	23	88	141	76	12
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	1	15	22	14	4
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	1	7	11	23	7	1
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	3	44	78	172	82	16
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	1	18	33	87	35	13
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	4	4	6	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	2	10	14	22	16	3
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	2	5	5	2	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	2	1	2	4	12	3	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	6	0	1	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	2	1	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	3	2	4	2	2	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1	2	26	55	53	11	4
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	3	3	3	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	1	0	2	0	0	0	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	1	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	4	1	1	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 780명, 69개 주요질환: 518명)

〈부록표 10〉 69개 주요 선천성 이상의 출생시 체중별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성 이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	2	0	4	1	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	0	10	25	44	25	3
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	1	1	4	3	1
소두증(Microcephaly)	Q02	2	1	21	19	10	2	1
후각뇌결여증, 통앞뇌증(Arhencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	8	14	7	4	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	13	13	20	20	15	5	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	2	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	2	3	10	3	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1	1	6	12	21	6	3
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	1	0	0	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	2	1	4	5	8	1	2
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	3	5	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	1	3	14	26	17	1
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	1	36	79	122	64	12
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	3	18	51	87	42	10
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	2	3	6	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	2	1	2	1	4	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	2	1	3	16	36	3	1
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	4	4	3	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	5	31	53	51	22	3
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	10	19	179	400	697	340	70
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	51	97	544	736	1103	501	109
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3	7	23	50	74	37	5
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	2	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	4	3	3	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	1	7	2	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	224	271	140	44
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	2	13	37	32	19	3
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	8	5	5	2
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	2	11	16	8	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	6	16	12	8	4	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	5	1	22	30	55	17	3
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	4	4	29	24	21	15	2
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	1	18	10	6	2	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	3	3	13	14	15	13	2
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	4	13	49	99	46	11
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	1	10	15	31	9	1

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	2	3	0	1	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	2	10	13	27	11	2
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2	10	53	51	43	13	2
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	1	1	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	1	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	2	6	8	13	7	1
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	5	20	37	70	38	5
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1	1	8	3	15	3	1
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	1	40	121	225	109	25
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	3	13	86	218	421	279	38
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	2	13	70	173	325	209	31
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	1	5	8	3	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	4	7	7	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	5	14	17	4	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	6	1	30	83	151	64	9
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	4	9	31	7	2
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	2	4	16	26	5	1
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	3	4	41	120	189	114	12
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	2	3	15	55	99	47	13
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	2	7	3	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	2	8	23	37	14	4
질식성가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	1	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	3	1	5	3	1
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	2	4	7	10	4	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	4	9	1	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	2	0	1	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	0	6	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1	0	25	55	49	16	4
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	2	0	4	5	1	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	4	0	1	1
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	2	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	1	0	2	1	1	0	1

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 823명, 69개 주요질환: 508명)

〈부록표 11〉 69개 주요 선천성이상의 출산시 체중별 분포(2005년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	4	2	0	0	1		
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	2	1	0	0	0		
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	3	0	0	0	0		
소두증(Microcephaly)	Q02	1	1	1	0	0		
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhancephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	7	1	1	0	0		
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	14	4	1	0	0		
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0		
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0		
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	0	0		
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0		
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	0	0		
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0		
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	0	0		
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	2	1	0	0	0		
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	14	3	0	0	0		
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0		
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0		
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	0	0	0	0		
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	0	0	0	0		
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	2	0	0	0	0		
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	10	1	0	0	1		
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1	1	0	0	0		
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	0	0	0	0		
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0		
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	0	0	0		
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1	0	0	0	0		
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	1	0		
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	0	0		
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0		
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	0	0		
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	0	0	0		
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	1	0	0	0		
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	0	0	1	0		
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	0	0	1	0		
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	0	0	0		
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	0	0		
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	0	0		

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0		
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	3	0	0	0	0		
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	0	0		
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0		
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0		
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	0	0	0		
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2	3	0	0	0		
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	0	0		
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	0	0		
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	3	0	0	0	0		
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	3	0	0	0	0		
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	0	0	0		
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	0	0		
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	0	0	0		
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	0	0	0	0		
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0	0		
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	2	0	0	0	0		
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	1	0	0	0		
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	0	0	0	0		
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0		
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	0	0		
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0		
연골형성성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	5	1	0	0	0		
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	1	0	0	0		
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	2	0	0	0	0		
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	2	0	0	0	0		
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	6	0	0	0	0		
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	21	1	3	0	1		
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	3	0	0	0	0		
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0		
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0		
크리두사증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0		

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(사산아 전체질환 66명, 69개 주요질환 30명)



〈부록표 12〉 69개 주요 선천성이상의 출산시 체중별 분포(2006년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	0	0	0	0		
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3	0	2	0	0		
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	0	0		
소두증(Microcephaly)	Q02	0	0	0	0	0		
후각뇌결여증, 통뇌증(Arinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	6	3	1	0	0		
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	10	5	2	0	0		
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	1	0		
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0		
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	0	0		
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0		
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	0	0		
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0		
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	0	0		
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	2	0	0	0	0		
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	13	1	0	1	0		
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0		
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0		
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	5	0	0	0	0		
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0	0		
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	5	1	0	0	0		
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	9	1	0	0	0		
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	0	0	0	0	0		
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1	0	0	0	0		
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0		
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	2	0	0	0	0		
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	3	0	0	0	0		
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0	0		
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	0	0		
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0		
전체폐장맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1	0	0	0	0		
식도폐쇄/협착(Esophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	0	1	0	0		
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	2	0	0	0	0		
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	0	1	0	1		
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	1	0	0		
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	0	0	1		
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	0	0		
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	0	0		

주요 선천성이상	ICD-10	1000g 미만	1000- 1500g 미만	1500- 2500g 미만	2500- 3000g 미만	3000- 3500g 미만	3500- 4000g 미만	4000g 이상
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0		
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	6	0	0	0	0		
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	0	0		
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0		
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	1	0	0	0	0		
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	0	0	0		
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	6	1	0	0	0		
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	0	0		
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	0	0		
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	9	0	0	0	0		
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	9	0	0	0	0		
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	2	0	0	0	0		
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	1	0	0	0		
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	3	1	0	0	0		
영덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	0	0	0	0		
내반첨족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0	0		
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	7	1	1	0	0		
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	1	0	0	1	0		
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	2	0	0	0	0		
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0		
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	0	0		
질식상가슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	1	0	0	0	0		
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	1	2	0	0		
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	3	0	0	0	0		
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0		
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	1	0	0	0	0		
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	10	0	0	0	0		
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	22	2	1	0	0		
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	3	0	0	0	0		
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	2	0	0	0	0		
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	1	0	0	0		
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0		

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(사산아 전체질환 73명, 69개 주요질환 30명)

〈부록표 13〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	3	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	1	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	2	2	1
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	2	0	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	15	9	11	15
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	1	1	1
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	1
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	0	1	2
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	2	1	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	2	0	2
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5	2	3	2
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	0	1	1
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	0	3	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	1	1	3	2
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	11	16	13	16
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	62	61	70	77
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4	2	3	7
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	4	2	2	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2	2	5	1
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	5	3	3
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	3	3	4	4
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	2	0	1	1
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	3	3	3
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	6	7	1	3
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2	3	1	0

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	3	1	2
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	16	1	12	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	2	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2	3	3	3
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	2	1	2	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	1	0	1	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	9	10	10	6
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	8	9	9	6
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	1	0	1
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	1	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	1	0	1
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	5	3	3	4
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	0	1	2
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	2	1	6	1
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	0	3	2
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	1	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1	1	0	2
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	2	1	2
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	2	3	0	1
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1	1	0	1
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	1
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	1	0	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	1

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 14〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	3	0	
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	0	
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	1	0	
소두증(Microcephaly)	Q02	1	1	0	
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	2	0	
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	8	16	0	
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	1	0	
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	0	0	
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	
소이증(Microtia)	Q17.2	1	1	0	
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	3	0	
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	3	4	0	
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	0	0	
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	1	0	
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	2	0	
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	3	24	0	
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	31	89	3	
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1	5	0	
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	5	1	
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	3	0	
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	5	0	
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2	4	0	
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	1	0	
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	3	0	
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	5	8	0	
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2	3	0	
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	2	0	
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	1	15	1	
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	1	0	
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	4	0	
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1	2	0	
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	1	0	
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	6	10	3	
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	6	8	3	
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	0	
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	1	0	0	
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	0	
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2	6	0	
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	1	0	
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	3	0	
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	1	0	
다발성관절만곡증(Arthrogyrposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	0	
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	1	1	
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	0	
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	3	0	
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	5	0	
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2	1	0	
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	1	0	0	
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 15〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	1	0	
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	
소두증(Microcephaly)	Q02	0	2	1	
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	0	
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	8	18	0	
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	0	
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	2	0	0	
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	1	0	
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	2	1	0	
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	
소이증(Microtia)	Q17.2	0	1	0	
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	2	0	
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	3	0	
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	2	0	
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	2	0	
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	4	1	
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	8	20	1	
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	44	103	1	
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4	6	0	
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	2	0	
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	4	1	
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	3	2	1	
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	2	5	1	
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	0	1	
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	5	0	
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	1	3	0	
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	1	0	
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	2	0	
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	12	0	
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	1	0	
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	4	2	0	
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	2	0	
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	1	
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	5	11	0	
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	4	11	0	
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	0	0	
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	1	0	0	
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4	3	0	
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	2	0	
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	2	5	0	
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	4	0	
다발성관절만곡증(Arthrogyrposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	2	0	
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	0	
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	3	0	
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	0	0	
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1	0	0	
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1	1	0	
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	0	

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 16〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	3	1	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	0	0	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	1	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	1	1	0	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	2	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	4	8	8	4	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	1	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	1	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	1	1
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	1	2	0	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	1	2	3	0	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	1	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	1	0	0	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	0	1	1	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	1	6	13	7	0
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	7	35	52	17	5
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	2	3	1	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	1	2	2	1
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	2	2	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	0	4	2	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	4	2	0	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	2	0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	2	2	0	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	1	4	5	3	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	2	2	1	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	1	2	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	4	7	2	2
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	0	0	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	0	1	1	3	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	3	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	1	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	4	10	4	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	4	9	3	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	1	0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	1	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	1	0	0	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	4	3	1	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	0	0	0	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	2	1	0	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	0	1	0	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	1	1	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	0	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	0	1	2	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	2	3	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	1	1	0	1
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	1
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 17〉 출생시 체중 1500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	1	0	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	0	2	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	0	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1	10	9	3	2
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	1	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	2	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	1	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	1	2	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	1	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	0	2	0	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	0	3	1	0	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	1	0	1	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	2	2	1	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	2	9	10	7	0
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	6	42	69	22	4
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	3	6	0	1
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	1	1	0	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	4	1	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	4	0	1	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	2	5	1	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	1	1	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	1	4	1	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	4	0	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	1	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2	0	0	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	1	4	3	3	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	1	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	3	1	0	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	1	1	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	1	0	0	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	3	9	4	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	3	8	4	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	1	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	0	1	0	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	1	3	1	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	0	1	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	0	5	2	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	0	4	0	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	2	0	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	0	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	0	2	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	1	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	0	0	0	1
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	1	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	1	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 18〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	1	1	1
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3	8	5	5
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	1	0	1
소두증(Microcephaly)	Q02	7	4	12	9
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1	4	4	4
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	16	7	10	10
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	1	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	4	3	4	2
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	1	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	1	3	1
무이증(Anotia)	Q16.0	1	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	3	1	3	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	9	19	13	23
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	8	8	10	8
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	1	2	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	0	1	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	3	2	1
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	1	0	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	16	20	17	14
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	73	89	74	105
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	176	204	258	286
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	8	7	11	12
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	2	1	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	7	4	6	7
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	3	2	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	2	2	0	2
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	10	10	11	5
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	15	15	12	10
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	19	9	16	13
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	9	3	11	7
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	10	6	6	7
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	7	5	5	8
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1	5	5	5

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	2	0	2	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	5	7	5	5
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	34	0	53	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	3	2	4	2
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	7	7	14	6
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	4	1	5	3
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	32	0	40	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	43	27	56	30
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	36	24	44	26
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	3	3	0	1
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	2	2
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	3	3	2	3
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	7	16	11	19
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	1	4	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	7	1	3
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	25	19	19	22
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	10	8	8	7
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	1	3	0	2
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	3	7	3	5
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	1	2	1
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	2	2	2
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	1	5	3	1
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	1	1	1	1
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	3	1	1	5
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	20	6	13	12
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	3	2	2
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	2	0	1	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	1	1	1
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	1	3	0	2

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 19〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	2	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	4	7	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	6	5	0
후각뇌결여증, 통양뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	2	3	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	17	5	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	4	3	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	1	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	2	2	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	14	14	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	0	7	9	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	1	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	2	2	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	1	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	14	21	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	1	82	74	1
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1	260	119	0
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	7	8	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	2	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	2	8	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	3	2	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	3	1	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	10	10	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	11	18	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	19	9	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	6	6	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	13	3	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	11	1	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	2	4	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	1	1	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	5	7	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	15	18	1
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	3	2	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	0	9	5	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	2	3	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	9	22	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	39	31	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	34	26	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	3	3	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	3	3	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	11	11	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	1	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	5	2	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	26	18	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	8	10	0
다발성관절만곡증(Arthrogyrposis multiplex congenital)	Q74.3	0	2	2	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	3	6	0
질식상기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	2	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	2	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	1	4	1
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	2	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	2	2	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	14	11	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	2	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	1	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	1	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	2	2	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 20〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		2	0	
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		5	4	
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		0	1	
소두증(Microcephaly)	Q02		9	12	
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		5	3	
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		15	4	
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	0	
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		1	1	
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		2	4	
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	0	
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		1	3	
무이증(Anotia)	Q16.0		0	0	
소이증(Microtia)	Q17.2		2	1	
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		18	17	
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		9	7	
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		1	1	
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		1	0	
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		0	3	
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		0	0	
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		13	18	
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		98	81	
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		385	158	
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		14	9	
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	0	
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	0	
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		0	1	
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		0	0	
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		6	7	
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	0	
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		0	2	
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		10	6	
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		14	7	
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		23	6	
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		14	4	
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		11	2	
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		8	5	
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		5	5	
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		2	0	

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		7	3	
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		26	27	
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	0	
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	0	
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		4	2	
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		15	5	
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		3	5	
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		12	28	
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		51	35	
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		42	28	
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		1	0	
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		4	0	
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		5	0	
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		12	18	
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		2	2	
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		3	1	
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		25	15	
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		7	8	
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3		1	1	
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		5	3	
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	0	
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		2	1	
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		3	1	
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		3	1	
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		2	0	
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		1	5	
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		13	12	
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		1	3	
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		1	0	
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	2	
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		1	1	

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 21〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	1	1	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	1	5	3	1
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	1	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	2	4	1	2
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	2	2	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2	7	10	1	2
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	1	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1	1	3	1	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	1	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	1	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	1	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	3	0	1	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4	5	13	4	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	1	2	9	1	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	1	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	0	2	1	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4	8	15	5	2
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	9	55	62	23	3
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	23	137	154	48	8
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1	4	7	0	1
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	2	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	2	3	4	1	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	2	2	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	2	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	4	7	3	3
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	2	11	11	3	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	7	13	4	2
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	2	5	2	1
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	5	8	2	1
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	1	3	7	1	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	4	0	1	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	1	1	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2	4	5	1	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2	11	15	3	2
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	0	2	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	1	7	2	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	2	2	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	1	9	14	7	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	3	25	29	11	1
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	2	23	23	11	1
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	2	3	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	2	3	0	0
엉덩관절선헌탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	7	12	3	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	1	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	1	5	0	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	4	14	19	4	2
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	6	9	0	1
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	2	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	5	4	0	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	1	0	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	1	0	1	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	1	2	2	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	1	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	0	1	1	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	7	11	3	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	1	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0	1
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	1	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	1	2	1	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 22〉 출생시 체중 1500~2500g 미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세-29세	30세-34세	35세-39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	1	0	1
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	2	4	3	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	0	1
소두증(Microcephaly)	Q02	3	10	5	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	4	2	1	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	7	9	3	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	1	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	2	3	1	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	3	1	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	2	1	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	17	11	6	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	0	9	6	2	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	1	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	0	2	0	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3	10	13	2	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	7	61	66	30	8
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	28	157	251	81	15
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3	8	11	1	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	1	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	2	6	4	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	1	1	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	4	10	1	1
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	5	11	2	2
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	11	9	8	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	9	5	3	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	3	4	6	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	1	2	5	5	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1	3	4	2	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	2	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	4	4	0	1
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2	19	21	8	1
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	3	2	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	8	8	1	2
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	3	2	1	1
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	1	18	15	5	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	3	25	38	11	4
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	3	22	27	11	3
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	1	0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	3	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	1	3	1	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	11	12	5	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	3	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	2	1	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	2	17	13	9	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	6	4	3	1
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	1	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	5	3	0	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	2	1	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	2	1	0	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	2	0	2	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	1	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	1	1	2
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	6	7	3	6
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1	2	0	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	1	1	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	2	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 23〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	11	15	14	11
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	3	1	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	6	10	11	8
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	7	3	9	5
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	11	9	12	8
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	2	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	1	0	0	3
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	3	10	1	11
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	2	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	3	1	1	4
무이증(Anotia)	Q16.0	2	0	1	2
소이증(Microtia)	Q17.2	6	5	5	9
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	31	30	28	51
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	28	27	31	20
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	3	2	1	2
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	1	1	1
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	9	4	9	7
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	4	3	4	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	29	25	22	31
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	144	197	143	257
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	276	303	290	446
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	18	31	21	29
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	3	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1	1	2	2
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1	2	5	2
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	85	92	98	126
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	16	14	15	22
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	3	2	3	5
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	7	3	7	4
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	19	9	9	3
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	31	19	16	14
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	7	13	15	9
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	2	6	7	3
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	5	7	8	6
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	20	29	28	21
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	5	8	9	6

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	1	3	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	6	3	6	7
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	36	0	51	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	1	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	2	3	4	4
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	8	14	23	14
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	5	3	3	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	87	0	121	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	99	43	152	66
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	76	35	121	52
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	2	4	1	4
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	2	0	3	4
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	5	5	6	8
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	15	73	18	65
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	6	9	7	2
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	5	6	7	9
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	41	37	57	63
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	19	14	28	27
다발성관절만곡증(Arthrogryposis multiplex congenital)	Q74.3	2	2	4	3
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	7	7	8	15
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	2	3	0	1
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	4	0	4	3
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	3	6
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	1	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	2	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	36	19	29	26
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1	2	1	4
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	4	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	1	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 24〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		3	21	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		1	3	0
소두증(Microcephaly)	Q02		2	14	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		2	7	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		5	14	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		0	1	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		2	10	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	3	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		0	4	0
무이증(Anotia)	Q16.0		0	2	0
소이증(Microtia)	Q17.2		2	9	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		7	51	1
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		3	49	2
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		1	4	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		0	2	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		0	13	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		0	6	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		0	52	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		43	294	1
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		105	467	1
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		10	39	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	3	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	2	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		2	1	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		38	137	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		2	28	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	5	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		0	10	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		2	26	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		12	37	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		12	8	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		3	5	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		9	3	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		7	40	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		3	10	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		0	1	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		1	8	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		1	35	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		0	4	1
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		3	18	1
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		1	7	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		6	77	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		25	113	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		21	87	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		0	6	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		0	2	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		1	9	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		11	74	2
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		2	13	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		4	6	1
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		2	75	1
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		4	29	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3		0	4	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		2	12	0
질식상기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		1	4	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		2	2	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		1	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		0	2	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		9	44	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		1	2	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		0	1	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 25〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	2	23	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	3	16	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	5	9	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	6	13	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	3	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	1	11	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	2	3	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	3	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	14	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	8	71	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	0	7	44	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	3	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	1	1	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	1	15	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	4	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	3	50	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	0	41	353	1
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1	138	591	1
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	5	45	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	2	2	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	7	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	1	66	155	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	5	32	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	2	6	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	2	9	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	1	11	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	6	24	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	6	18	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	10	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	6	8	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	7	42	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	3	12	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	3	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	2	11	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	4	47	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	1	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	1	7	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	0	7	30	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	1	2	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	7	112	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	37	179	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	34	137	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	5	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	2	5	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	2	12	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	11	71	1
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	2	7	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	1	15	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	8	109	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	9	46	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	5	1
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	4	19	0
질식상기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	1	5	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	8	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	10	45	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	5	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	4	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	1	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 26〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	10	11	2	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	3	1	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	1	5	7	2	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	3	4	2	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1	7	8	2	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	1	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	6	7	0	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	2	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	1	1	1	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	2	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	3	6	2	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	2	23	24	7	1
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	4	22	24	2	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	2	2	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	1	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	4	6	1	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	3	2	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	5	21	21	3	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	20	120	140	40	7
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	26	203	253	66	17
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	2	13	28	4	2
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	1	0	1	1	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	1	0	1
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	1	1	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	11	54	72	22	6
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1	13	8	4	2
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	2	1	2	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1	4	3	0	1
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2	12	9	5	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4	18	18	3	2
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	4	11	3	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	1	5	1	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	3	6	2	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	3	18	25	3	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2	5	5	1	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	1	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	3	3	3	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2	18	11	4	1
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	2	2	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	8	11	2	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1	4	1	2	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	4	31	40	10	2
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	10	46	66	10	2
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	10	31	54	7	2
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	2	1	2	1	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	1	1	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	2	3	4	1	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	2	32	34	15	4
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1	4	7	3	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	2	2	3	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	5	29	33	8	1
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	3	13	12	4	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	3	0	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1	7	4	2	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	2	2	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	1	1	0	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	1	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	1	0	1	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2	11	22	11	4
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	3	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 27〉 출생시 체중 2500~3000g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	10	12	1	1
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	11	4	3	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1	4	7	1	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1	6	9	2	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	1	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	4	3	5	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	1	2	1	0
무이증(Anotia)	Q16.0	1	1	1	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	2	1	8	2	1
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4	21	40	9	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	16	18	11	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	2	0	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	1	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	7	4	2	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	0	2	1	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	2	14	31	5	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	18	125	168	62	11
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	34	261	307	96	25
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3	15	23	6	2
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1	2	1	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	6	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	9	83	83	27	11
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	10	17	3	3
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	4	3	1	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	7	2	2	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	4	6	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	11	12	4	2
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	13	6	4	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	1	7	2	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	6	4	4	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	3	14	21	8	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	6	8	1	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	1	2	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2	4	5	2	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	3	17	26	3	2
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	1	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	2	2	4	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	5	13	12	5	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	1	1	1	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	4	44	51	18	2
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	18	72	82	27	7
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	14	61	59	25	6
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	4	1	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	2	3	2	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	7	5	2	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	3	28	38	12	2
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	5	1	2	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	3	6	5	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	1	52	49	14	1
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	16	31	5	2
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	1	3	2	0	1
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1	10	7	4	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	1	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	1	1	2	2
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	2	3	2	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3	7	23	15	5
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	4	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	1	2	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 28〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	2	2
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	24	26	20	24
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	4	4	1	3
소두증(Microcephaly)	Q02	4	3	5	5
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	5	2	4	3
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	11	7	10	5
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	1	1	1
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	4	3	6	4
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	12	15	10	11
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	2	1	1	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	5	1	4	4
무이증(Anotia)	Q16.0	0	1	5	0
소이증(Microtia)	Q17.2	17	12	19	7
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	47	55	53	69
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	55	43	60	27
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	1	0	3	3
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	2	1	1	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	25	12	26	10
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	4	2	2	2
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	39	23	29	22
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	267	331	337	360
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	428	459	513	589
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	31	38	35	39
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	2	1	1	1
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	2	3	1	2
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	5	3	1	1
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	102	123	135	136
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	21	18	24	8
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	6	3	3	2
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	8	8	11	5
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	5	3	5	3
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	44	14	33	22
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	13	12	13	8
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	5	4	5	1
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	8	8	8	7
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	45	33	65	34
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	11	8	19	12

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	1	1	0	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	7	15	11	16
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	31	0	43	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	1	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	4	6	3	10
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	21	22	33	37
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	2	4	8	7
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	147	0	224	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	231	87	309	112
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	190	61	238	87
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	5	0	5	3
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	5	3	4
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	7	5	10	7
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	45	96	44	107
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	13	9	14	17
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	15	7	17	9
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	104	68	113	76
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	56	31	59	40
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3	2	4	2	1
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	15	7	20	17
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	1	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	4	4	1
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	10	2	4	6
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	1	0	0	1
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	1
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	2	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	30	23	25	24
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1	2	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	1	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 29〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		1	48	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		0	8	0
소두증(Microcephaly)	Q02		0	7	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		0	7	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		1	17	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	1	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		0	7	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		0	27	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	2	1
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		0	6	0
무이증(Anotia)	Q16.0		0	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2		0	28	1
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		2	100	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		3	93	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		0	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		1	2	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		1	36	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		0	6	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		2	60	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		12	567	4
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		31	822	8
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		3	63	1
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	3	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	5	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		0	8	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		10	208	2
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		1	38	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	9	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		0	15	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		0	8	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		5	50	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		1	24	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		0	9	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		1	15	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		5	69	2
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		1	17	1
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		0	2	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		0	21	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		1	30	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		0	10	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		1	41	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		0	6	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		1	141	1
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		9	303	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		9	236	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		1	4	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		0	5	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		1	11	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		0	136	5
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		1	20	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		1	21	1
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		4	166	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		2	81	1
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3		0	6	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		1	21	0
질식상기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		0	5	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		1	10	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		0	1	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		0	2	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		2	46	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		0	3	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		0	0	1

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 30〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		1	3	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		0	44	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		0	4	0
소두증(Microcephaly)	Q02		0	10	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		0	7	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		2	13	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	2	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		0	9	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		0	20	1
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	1	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		0	8	0
무이증(Anotia)	Q16.0		0	5	0
소이증(Microtia)	Q17.2		0	26	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		2	114	3
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		1	85	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		0	5	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		0	1	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		3	33	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		1	3	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		1	47	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		10	667	6
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		32	1051	5
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		4	67	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	2	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	3	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		1	0	1
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		13	251	3
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		1	31	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	5	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		1	15	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		0	8	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		3	51	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		2	19	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		1	5	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		1	14	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		3	92	2
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		1	29	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		1	25	1
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		1	42	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	1	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	1	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		0	12	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		2	66	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		0	15	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		6	212	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		17	392	1
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		13	305	1
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		0	7	1
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		0	7	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		0	16	1
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		1	145	1
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		0	31	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		1	25	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		3	178	4
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		2	95	1
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3		0	3	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		0	35	2
질식상기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	1	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		1	4	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		0	10	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		0	1	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		0	1	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		4	44	1
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		0	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		0	1	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 31〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	14	25	7	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	4	3	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	2	0	3	2	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	2	3	1	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	12	5	1	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	1	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	3	2	2	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	3	6	12	3	2
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	2	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	3	2	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	1	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	6	7	12	3	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	7	29	52	10	1
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	5	43	37	10	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	13	13	5	2
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	3	1	1
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	2	31	21	7	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	28	217	253	77	7
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	49	338	383	84	14
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3	24	33	7	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	1	0	1	1	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	3	1	1	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1	3	1	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	15	84	84	33	2
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	3	14	18	3	1
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1	4	1	2	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	6	6	1	1
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	2	2	2	1	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	4	15	26	9	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	3	8	12	1	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	2	2	5	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	6	7	1	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	8	26	33	7	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1	7	6	4	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	1	0	1	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	10	9	2	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	2	13	12	3	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	3	5	2	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2	14	20	6	1
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	5	1	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	9	58	64	10	2
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	24	125	126	32	4
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	20	97	98	27	4
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	3	2	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	3	1	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	7	3	2	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4	58	67	11	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	2	9	9	1	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	7	11	3	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	8	66	78	16	2
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	3	39	39	3	2
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	6	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	1	7	9	4	1
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	1	3	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	3	6	2	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	1	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	1	1	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3	9	20	12	6
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	2	1	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 32〉 출생시 체중 3000~3500g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	1	1	0	1
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	4	16	19	3	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	3	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	1	3	4	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	1	6	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	6	7	1	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	4	4	2	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	3	6	8	4	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	4	3	0	1
무이증(Anotia)	Q16.0	0	3	0	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	3	12	8	2	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	6	38	58	16	2
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	7	25	38	12	3
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	1	1	3	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	1	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	2	12	16	3	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	0	1	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	4	16	25	5	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	37	236	312	79	13
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	39	369	513	140	15
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	1	21	38	11	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	2	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	3	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	1	1	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	19	69	121	45	6
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1	11	13	3	1
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	2	3	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	5	7	3	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	4	3	1	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	3	21	19	7	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	9	7	3	1
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	2	3	1	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	7	4	2	1
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	10	22	50	10	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	8	19	2	1
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	2	8	11	4	2
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	15	22	5	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	1	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	2	8	2	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2	25	31	10	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	6	4	3	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	8	87	100	23	4
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	18	142	190	54	3
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	12	120	139	40	3
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	2	4	1	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	2	1	2	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	3	4	7	2	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	10	51	70	15	2
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1	11	12	5	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	12	10	2	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	9	58	88	26	3
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	6	32	44	13	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	2	1	0	0
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2	8	24	1	1
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	1	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	1	3	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	4	2	3	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	1	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	10	17	13	8
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	1	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	1	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 33〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	1
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	10	9	8	17
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	1	2
소두증(Microcephaly)	Q02	2	1	0	2
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1	1	2	2
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3	1	2	3
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	3	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	11	4	5	1
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	4	1	1	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	1	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	4	4	13	4
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	27	27	32	32
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	29	15	30	12
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	1	0	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	3	1
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	8	4	3	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	2	1
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	14	11	13	9
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	163	126	195	145
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	213	169	280	221
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	29	20	21	16
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	2	2	1
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	2	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	39	61	74	66
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	15	4	15	4
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	1	4	1
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	3	1	6	2
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	1	3	1
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	14	12	11	6
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	3	4	7	8
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	2	2	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	3	2	5	8
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	37	13	33	13
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	5	6	6	3

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	1
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	3	6	6	5
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	8	0	13	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	4	0	1	6
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	14	7	19	19
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	2	1	2	1
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	82	0	108	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	153	51	219	60
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	119	36	168	41
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	2	3	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	2	3	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	2	6	4	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	28	48	24	40
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	8	6	6	1
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	4	3	2	2
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	60	22	83	31
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	27	8	29	18
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	11	5	11	3
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	2	0	1	2
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	2	1	3	1
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	5	6	8	8
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	1	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 34〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		0	19	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02		0	3	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		0	2	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		0	4	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		0	1	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		0	15	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		0	4	0
무이증(Anotia)	Q16.0		0	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2		0	8	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		1	51	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		0	42	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		0	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		0	12	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		0	1	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		0	23	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		3	271	6
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		7	366	6
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		0	46	3
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	2	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		0	2	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		1	97	2
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		0	17	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	1	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		0	4	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		0	2	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		1	24	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		2	4	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		0	2	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		2	2	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		1	49	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		0	11	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		0	9	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		1	7	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		0	4	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		0	21	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		0	3	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		2	77	1
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		3	198	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		3	149	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		0	2	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		0	5	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		0	8	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		2	69	3
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		1	12	1
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		0	7	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		1	76	3
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		0	33	2
다발성관절만곡증(Arthrogyriposis multiplex congenital)	Q74.3		1	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		0	15	1
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		0	2	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		1	2	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		0	11	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		0	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 35〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	1	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	1	24	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	3	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	0	2	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	4	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	0	5	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	2	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	6	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	1	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	17	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	1	62	1
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	0	0	40	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	4	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	0	3	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	3	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	1	19	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	0	5	326	3
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	0	12	477	3
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	0	36	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	2	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	4	133	2
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	18	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	5	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	8	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	4	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	0	16	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	0	15	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	2	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	13	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	46	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	8	1
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	1	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	0	11	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	12	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	0	7	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	0	37	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	2	1
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	4	103	1
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	8	261	6
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	6	196	5
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	3	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	0	4	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	0	64	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	7	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	0	4	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	0	110	1
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	0	46	1
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	1	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	14	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	1	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	1	3	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	1	15	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	1
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 36〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	7	11	0	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	1	1	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	2	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2	1	1	0	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1	3	8	2	1
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	2	2	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	4	4	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	4	21	25	4	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	13	19	8	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	1	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	4	6	2	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	2	10	10	2	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	23	107	120	36	0
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	27	147	162	37	4
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	21	22	4	1
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	1	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	2	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	5	34	49	8	3
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	9	7	2	1
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	1	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1	1	0	1	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	1	0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	2	11	10	0	1
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	1	3	1	1
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	1	1	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	1	2	0	1
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	2	20	21	4	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1	4	5	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	3	5	1	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	1	4	3	0	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	1	1	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	3	7	9	2	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	1	1	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	5	32	33	7	2
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	10	87	84	19	2
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	8	67	60	17	1
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	1	1	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	3	2	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	3	4	1	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	1	31	37	6	1
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1	5	6	2	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	4	2	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	7	26	37	11	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	4	13	15	3	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2	7	6	1	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	1	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	2	0	1	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	1	3	3	1	2
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	1	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 37〉 출생시 체중 3500~4000g미만 선천성이상아의 모연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	10	7	5	1
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	1	1	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	1	1	0	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	3	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	1	2	1	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	1	0	1	1	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	1	2	2	1	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	1	0	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	1	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	9	6	2	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	5	18	30	8	2
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	1	14	16	5	2
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	1	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	1	2	1
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	2	1	0	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	1	1	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	1	6	11	4	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	15	106	150	58	4
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	19	162	228	70	9
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	3	14	14	6	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	1	1	1	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	6	42	63	22	3
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	1	10	6	2	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1	1	3	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1	4	2	1	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	2	2	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	8	7	2	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	3	8	3	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	1	1	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	2	7	3	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	1	13	23	7	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	1	1	7	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	1	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	4	6	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	3	8	1	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	3	4	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	9	21	6	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	1	2	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	1	34	58	14	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	14	104	114	39	5
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	14	81	77	32	4
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	3	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	0	3	1	0
엉덩관절선헌탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	3	26	23	10	1
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	3	4	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	0	3	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	6	42	50	11	4
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	1	16	24	6	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	4	5	2	1
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	1	1	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	1	0	3	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	5	3	6	1
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	1	0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 38〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 성별 분포(2005~2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	3	0	2	1
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	1	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	1	0	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1	0	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3	2	0	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	1	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	2	1	2
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	1	1	2	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	1
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	3	6	6
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	8	2	7	3
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	1	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	1	1	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	1	0	0	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	3	2	0	3
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	36	24	50	20
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	50	34	69	40
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	4	4	2	3
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0
엠펙스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	17	16	24	20
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	4	0	2	1
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	2	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	1	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	7	3	1	2
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	1	0	1	1
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	0	1	1
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	12	2	10	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	1

주요 선천성이상	ICD-10	2005		2006	
		남아	여아	남아	여아
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	2	1	1
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	1	0	2	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	1	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	4	2	4	1
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	1	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	22	0	25	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	31	7	30	8
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	23	1	24	7
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	1	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	2	0	0	0
엉덩관절선천탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	4	8	2	7
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	3	1	0	2
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	1	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	10	6	9	3
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	8	5	7	6
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	2	1	4	0
절식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	0	0	0
위벽과열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3	1	2	2
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0
윌프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	1	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 39〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 임신주수별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		0	3	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02		0	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		0	1	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		0	5	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		0	0	1
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		0	2	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		0	2	0
무이증(Anotia)	Q16.0		0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2		0	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		0	4	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		0	8	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		0	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		0	2	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		0	1	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		0	5	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		0	57	2
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		1	80	1
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		0	8	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		1	31	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		0	4	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		0	1	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		0	10	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		0	1	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		0	1	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		0	14	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		0	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		0	3	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		0	1	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		0	2	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		0	6	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		0	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		0	20	2
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		0	38	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		0	24	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		0	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		0	2	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		0	11	1
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		0	4	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		0	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		1	14	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		1	11	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3		0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		0	3	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		0	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		0	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		1	3	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상



〈부록표 40〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 임신주수별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2		0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9		0	3	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9		0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02		0	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2		0	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9		0	1	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1		0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2		0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0		0	3	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1		0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0		0	2	0
무이증(Anotia)	Q16.0		0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2		0	1	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9		0	11	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9		0	10	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0		0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0		0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3		0	1	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4		0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3		0	3	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0		0	69	0
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1		1	107	1
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1		0	5	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4		0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5		0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4		0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>		0	43	1
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1		0	2	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0		0	2	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2		0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1		0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3		0	3	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9		1	1	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0		0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9		1	1	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1		0	10	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2		0	1	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1		0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	28주 미만	28-37주 미만	37-42주 미만	42주 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6		0	2	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9		0	2	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0		0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1		0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4		0	1	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9		0	5	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4		0	1	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>		0	23	2
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3		0	36	2
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0		0	29	2
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9		0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9		0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8		0	0	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9		0	9	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0		0	2	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0		0	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9		0	11	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9		0	13	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3		0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0		0	4	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2		0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4		0	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2		0	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3		0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7		0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3		0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9		0	4	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9		0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4		0	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3		0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4		0	0	1

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 41〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	3	0	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	0	0	1	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	0	1	0	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	1	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	2	1	1	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	1	1	0	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	1	1	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	2	2	0	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	4	2	2	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	1	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	0	0	2	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	1	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	1	2	1	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	5	23	25	5	1
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	2	31	36	11	1
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	1	6	1	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	1	7	18	3	2
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	2	1	0	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	1	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	1	2	2	5	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	0	1	0	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	1	0	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	2	6	4	1	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	1	2	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	1	0	0	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	1	1	0	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	2	3	1	0	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	10	9	3	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	11	20	6	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	7	11	5	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	1	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	0	2	0	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	1	7	4	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	2	1	1	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	1	0	0	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	3	5	8	0	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	3	5	4	1	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	1	1	0	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	0	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	0	0	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	0	2	0	2
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 42〉 출생시 체중 4000g이상 선천성이상아의 모 연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	0	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	0	2	1	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	1	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	0	0	1	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	0	0	0	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	0	0	0	1	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	2	1	0	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	2	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	1	0	0	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	2	4	4	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	1	2	4	2	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	1	0	0	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	1	2	0	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	0	21	36	10	1
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	1	27	62	16	1
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	0	3	2	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	11	21	11	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	2	1	0	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	1	1	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	1	1	1	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	1	1	0	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	1	1	0	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	7	3	0	1
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	1	0	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	1	1	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	2	0	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	1	0	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	0	3	2	0	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	1	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	9	11	5	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	1	16	14	7	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	1	13	12	5	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	0	0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	0	0	0	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	3	5	1	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	1	1	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	0	0	0	1	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	4	3	4	1
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	5	5	3	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	2	1	1	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	1	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	0	0	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	0	0	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	0	0	2	1	0
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	0	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	1	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 43〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2005년 출생아)

(단위: 명)

질병명	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	0	2	4	1	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	5	32	58	12	1
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	8	5	2	0
소두증(Microcephaly)	Q02	3	10	17	6	2
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	5	14	6	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	9	38	33	10	3
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	1	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	4	4	2	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	5	19	32	7	3
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	5	2	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	2	5	8	3	0
무이증(Anotia)	Q16.0	2	0	2	1	1
소이증(Microtia)	Q17.2	7	18	24	7	2
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	17	88	122	28	3
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	17	93	103	27	4
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	3	5	1	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	1	2	1	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	1	23	27	12	2
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	2	6	5	1	1
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	15	74	75	22	4
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	89	548	640	204	21
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	139	932	1090	274	53
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	7	68	104	20	4
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	2	0	2	2	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	5	3	1	1
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	1	8	2	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	34	184	236	68	14
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	6	44	41	12	5
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	1	8	5	4	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	2	14	9	2	2
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	6	20	21	11	3
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	13	58	74	22	5
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	4	24	43	9	3
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	2	7	16	4	1
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	2	17	27	5	2
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	17	79	101	20	2
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	5	23	19	8	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	1	0	3	1	0

질병명	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	6	23	26	4	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	8	53	50	13	6
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	4	7	10	6	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	9	36	52	16	1
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	1	12	8	2	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	20	150	173	45	7
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	48	302	346	85	10
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	40	232	264	71	9
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	3	8	8	2	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	1	8	5	1	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	5	17	16	4	0
엉덩관절선헌탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	8	141	169	42	8
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	4	21	26	7	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	4	15	21	5	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	33	151	186	43	6
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	15	81	84	12	3
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	5	8	2	0
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	4	29	28	8	1
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	2	4	6	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	2	8	9	6	1
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	1	2	3	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	1	0	1	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	2	4	5	0
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	7	33	59	28	17
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	3	6	0	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	1	0	2
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	1	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	1	4	1	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상 2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 502명, 69개 주요질환: 353명)



〈부록표 44〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2006년 출생아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	2	1	2	0	2
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	5	38	47	14	2
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	1	5	2	2	1
소두증(Microcephaly)	Q02	4	25	17	7	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	1	9	18	2	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	3	32	36	12	3
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	2	7	7	3	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	4	17	17	13	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	1	0	1	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	10	10	1	1
무이증(Anotia)	Q16.0	2	4	1	1	0
소이증(Microtia)	Q17.2	6	24	25	8	2
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	17	102	152	44	4
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	12	70	90	32	8
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	1	4	4	3	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	1	1	5	2	1
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	3	25	23	7	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	3	1	4	1	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	11	54	86	17	1
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	81	578	772	260	40
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	129	1,051	1,476	436	74
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	12	65	101	28	4
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	2	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1	3	5	1	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	1	8	0	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	36	209	294	109	22
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	3	36	45	12	4
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	3	9	7	1	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	1	17	12	7	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	1	14	25	4	1
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	5	52	51	17	5
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	3	39	37	19	1
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	2	20	12	4	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	1	20	25	16	1
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	15	59	109	31	4
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	2	20	39	6	1
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	2	4	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	8	22	28	6	3
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	6	58	83	22	3
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	1	1	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	4	11	19	3	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	10	61	75	22	2
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	12	11	5	1
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	14	202	243	67	7
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	54	367	452	145	20
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	44	304	325	120	17
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	1	7	9	1	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	2	3	10	5	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	3	12	21	6	0
엉덩관절선헌탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	18	131	165	45	6
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	1	21	22	7	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	5	20	20	7	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	19	182	218	72	10
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	8	78	118	34	5
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	1	6	4	1	1
머리뼈붙음증(Craniosynostosis)	Q75.0	3	30	44	9	2
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	1	0	0	1
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	1	4	7	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	2	7	10	5	4
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	4	4	4	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	1	0	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	0	0	1	2	2
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	3	28	52	39	22
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	1	3	6	3	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	1	4	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	1	1	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	1	5	0	0

주: 1) 출생시 체중 2500g 이상      2) 임신주수 36주 이상

\* 무응답 제외(출생아 전체질환: 645명, 69개 주요질환: 448명)

〈부록표 45〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2005년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	2	3	6	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	1	2	1	0	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	2	1	0	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	0	1	2	0	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	3	5	2	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	2	8	8	1	0
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	0	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	0	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	0	7	1	0	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	1	11	6	1	0
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	0	1	0	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	0	1	0
팔로의 사정후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	1	0	2	0	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	0	4	8	1	1
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	0	1	1	0	0
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	0	0	0	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	0	0	1	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	0	0	1	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	1	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	0	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	0	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	0	0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	1	0	0	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	2	0	0	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	2	0	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	0	0	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	0	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	1	1	2	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	0	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	0	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	1	0	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	1	3	1	0	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	0	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	1	1	1	0	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	1	1	1	0	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	1	0	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	0	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	1	0	0	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	1	0	0	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	1	0	1	0	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	1	0	0	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	0	1	0	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	1	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	0	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	0	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	2	3	1	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	2	0	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	1	1	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	2	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	1	0	5	2
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	2	5	14	7	4
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	1	2	1	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	0	1	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	0	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상

〈부록표 46〉 주요 선천성이상의 모 연령별 분포(2006년 사산아)

(단위: 명)

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
뇌없음증(무뇌증)(Anencephaly)	Q00.0-Q00.2	1	1	0	0	0
척추갈림증(Spina bifida)	Q05.0-Q05.9	0	2	3	0	0
뇌류(Encephalocele)	Q01.0-Q01.9	0	1	1	0	0
소두증(Microcephaly)	Q02	1	0	0	0	0
후각뇌결여증, 통안뇌증(Arhinencephaly/Holoprosencephaly)	Q04.0-Q04.2	0	3	3	4	0
선천수두증(Congenital Hydrocephalus)	Q03.0-Q03.9	1	5	9	3	1
무안구증(Anophthalmos)	Q11.0~Q11.1	1	0	0	0	0
소안구증(Microphthalmos)	Q11.2	0	0	0	0	0
선천내장(Congenital cataract)	Q12.0	0	0	0	0	0
무홍채증(Aniridia)	Q13.1	0	0	0	0	0
선천녹내장(Congenital glaucoma)	Q15.0	0	0	0	0	0
무이증(Anotia)	Q16.0	0	0	0	0	0
소이증(Microtia)	Q17.2	0	0	0	0	0
입천장갈림증(Cleft palate without cleft lip)	Q35.1-Q35.9	1	0	2	0	0
입술갈림증(Cleft lip with or without cleft palate)	Q36.0-Q36.9, Q37.0-Q37.9	2	7	8	1	1
코의 선천폐쇄(Choanal Atresia)	Q30.0	0	0	0	0	0
총동맥줄기(Common truncus)	Q20.0	0	0	0	0	0
큰혈관전위(Transposition of great arteries: TGA)	Q20.3	0	2	3	0	0
단일심실(Single ventricle)	Q20.4	0	0	1	0	0
팔로의 사강후(Tetralogy of Fallot)	Q21.3	0	3	1	3	0
심실중격결손증(Ventricular septal defect: VSD)	Q21.0	0	4	5	2	0
심방중격결손증(Atrial septal defect)	Q21.1	0	0	0	0	0
폐동맥판막폐쇄/협착(Pulmonary valve atresia and stenosis)	Q22.0, Q22.1	0	1	0	1	0
삼첨판폐쇄/협착(Tricuspid valve atresia and stenosis)	Q22.4	0	0	0	0	0
엡스타인이상(Ebstein's anomaly)	Q22.5	1	1	0	0	0
발육부전성좌심증후군(Hypoplastic left heart syndrome)	Q23.4	0	1	1	1	0
동맥관개방(Patent ductus arteriosus)	Q25.0 <sup>1)</sup>	0	0	0	0	0
대동맥축착(Coarctation of aorta)	Q25.1	0	0	0	0	0
대동맥폐쇄/협착(Aortic valve atresia/stenosis)	Q23.0	0	0	0	0	0
전체폐정맥연결이상(Total anomalous pulmonary venous return)	Q26.2	0	0	1	0	0
식도폐쇄/협착(Oesophageal atresia / stenosis with or without fistula)	Q39.0, Q39.1	0	2	0	0	0
직장항문폐쇄/협착(Anorectal atresia/stenosis)	Q42.0-Q42.3	0	0	2	0	0
작은창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.0-Q41.9	0	0	2	0	0
십이지장폐쇄/협착(Duodenal atresia or stenosis)	Q41.0	0	0	1	0	0
기타창자폐쇄/협착(Small intestine atresia/stenosis)	Q41.1-Q41.9	0	0	1	0	0
거대결장(Hirschsprung's disease/congenital megacolon)	Q43.1	0	0	0	0	0
쓸개관폐쇄(Atresia of bile duct)	Q44.2	0	0	0	0	0
윤상췌장(Annular pancreas)	Q45.1	0	0	0	0	0

주요 선천성이상	ICD-10	25세 미만	25세- 29세	30세- 34세	35세- 39세	40세 이상
콩팥무발생증(Renal agenesis)	Q60.0-Q60.6	0	3	3	0	0
요도하열(Hypospadias)	Q54.0-Q54.9	0	0	0	0	0
요도상열(Epispadias)	Q64.0	0	0	0	0	0
방광외반증(Bladder exstrophy)	Q64.1	0	0	1	0	0
콩팥형성이상(Renal dysplasia)	Q61.4	0	1	0	0	0
낭성신장(Cystic kidney)	Q61.0-Q61.9	0	2	3	2	0
중성(부정성별)(Indeterminate sex)	Q56.0-Q56.4	0	0	0	0	0
정류고환(Undescended testis)	Q53.0-Q53.9 <sup>2)</sup>	0	0	0	0	0
요관폐쇄성결손(Obstructive genitourinary defect)	Q62.0-Q62.8, Q64.3	0	1	8	0	0
선천수신증(Congenital hydronephrosis)	Q62.0	0	1	8	0	0
팔의감소성결손(Reduction deformity, upper limbs)	Q71.0-Q71.9	0	1	1	0	0
다리의감소성결손(Reduction deformity, lower limbs)	Q72.0-Q72.9	0	0	1	0	0
사지감소성결손(Total Limb reduction defects(include unspecified))	Q71.0-Q71.9, 72.0-Q72.9, 73.0-Q73.8	0	1	3	0	0
엉덩관절선택탈구(Congenital hip dislocation)	Q65.0-Q65.9	0	0	0	0	0
내반참족(Club foot - talipes equinovarus)	Q66.0	0	0	0	0	0
선천가로막탈장(Diaphragmatic hernia)	Q79.0	2	4	3	0	0
다지증(Polydactyly)	Q69.0-Q69.9	0	2	0	0	0
합지증(Syndactyly)	Q70.0-Q70.9	0	1	1	1	0
다발성관절만곡증(Arthrogyposis multiplex congenital)	Q74.3	0	0	0	0	0
머리뼈불음증(Craniosynostosis)	Q75.0	0	0	0	0	0
질식성기슴형성이상(Jeunes syndrome)	Q77.2	0	0	0	1	0
연골형성저하증(Achondroplasia/Hypochondroplasia)	Q77.4	0	0	4	0	0
배꼽탈출(증)(Omphalocele)	Q79.2	0	1	2	0	0
위벽파열(Gastroschisis)	Q79.3	0	0	0	0	0
13번 삼염색체증(Trisomy 13)	Q91.4-Q91.7	0	0	0	1	0
18번 삼염색체증(Trisomy 18)	Q91.0-Q91.3	1	3	6	3	1
다운증후군(Down's Syndrome)	Q90.0-Q90.9	7	5	9	11	4
터너증후군(Turner's syndrome)	Q96.0-Q96.9	0	0	2	2	0
클라인펠터증후군(Klinefelter's syndrome)	Q98.0-Q98.4	0	0	2	0	0
월프허쉬호른증후군(Wolff-Hirschorn syndrome)	Q93.3	0	1	0	0	0
크리두샤증후군(Cri-du-chat syndrome)	Q93.4	0	0	0	0	0

주: 1) 출산시 체중 2500g 이상

2) 임신주수 36주 이상