

선천성 대사이상, 예방할 수 있다

(先天性代謝異狀)



인간은 이 세상에 태어나면서, 때때로 자신의 의지와는 관계없이 “비정상”이라고 하는 아픔을 가지게 된다.

정상인도 살아가기 힘든 세상에. 어느 한 구석이 모자란 채. 살아가야 한다는 것은 생각만으로도 우리의 가슴을 아프게 한다.

더더욱 슬픈 것은 그들은 비정상이라는 이유로 학대받고 멸시받고 소외되어야 하는 현실이다.

그러나, 이제 이 정신박약이라고 하는 비정상을 사전에 예방할 수 있다는 소식을 접하면서, 그들에게도 정상적으로 살 수 있는 평등함을 부여해 주고 국가 경제적으로도 손실을 줄이기 위해서 우리가 해야 할 일이 무엇인가를 깨닫게 된다.

1. 정신박약아 현황

정신박약아는 전 인구의 3%를 차지한다. 우리나라의 정신박약자는 가정에 75,000명, 시설 4,000명으로 총 79,000명으로 추계되며, 그 출현율은 1985년 현재 0.192%이다. 이중 輕度 장애자가 27.4%, 中度가 26.5%인데 반하여 重度 장애자는 46.1%가 된다.

이들의 발생원인을 보면 출산전이 23.8%로 다른 장애자에 비하여 월등히 많으며, 출산시도 10.3%로 높은

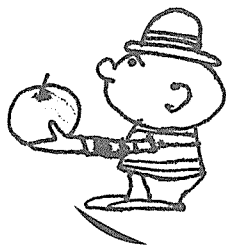
선천성 대사 이상이란 무엇인가

편인데 반해 출산후는 30.7%로 낮으며 미상이 35.2%로 나타나 있다.

장애발생시 연령은 0세가 59.5%로 가장 많고 1~4세가 28.1%로 다음이며 5~8세가 8.6%, 10~19세가 3.8%에 불과하다. 또 이들은 86.7%가 재활이나 치료혜택을 받고 있지 못하며 겨우 13.3%가 혜택을 받고 있다.

정신박약아는 대부분 정상적인 사회생활을 할 수 없으므로 개인적으로도 불행하고 비극적이지만, 가정이나 사회에서도 심각한 문제이다.

정신박약아가 되는 질환중 페닐케톤뇨증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증, 요소회로대사이상 증등의 선천성대사이상증 및 선천성 갑상선기능저하증(크레틴증) 등은 조기에 발견하여 치료하면 완전히 정상아로 자라게 된다.



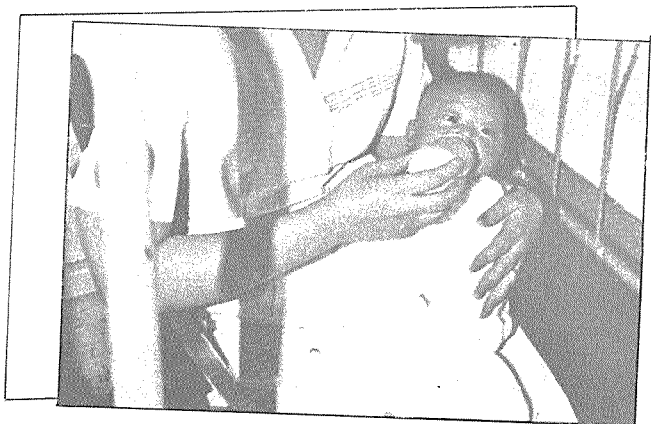
신 상 속

2. 선천성대사이상질환

정신박약을 초래하는 질환은 아주 많아서 300종류이상이다. 이 중 70여 종류의 대상이상질환은 정신박약을 초래한다. 약 50종류는 치료할 수 있거나 치료에 대한 실험단계에 있다.

선천성대사이상질환은 태어날 때부터 어떤 종류의 효소가 없어서 우

▶선천성 대사 이상은 태어날 때부터 어떤 종류의 효소가 없어서 우유나 음식물의 대사산물이 독작용을 하여 뇌나 신체에 회복할 수 없는 손상을 주는 무서운 병이다.



유나 음식의 대사산물이 독작용을 하여 뇌나 신체에 회복할 수 없는 손상을 주는 무서운 병이다. 이런 대사이상질환은 상염색체열성으로 유전되는 질환이다.

대사이상질환들이 대뇌, 간장, 신장, 안구와 기타 장기들에 돌이킬 수 없는 손상을 주기 전에 진단하여 치료를 시작하는 것이 중요하다.

정신박약아가 되는 질환중 페닐케톤뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 갑상선기능저하증 등은 신생아

집단검진으로 조기에 발견하여 치료하면 완전히 정상으로 자라게 된다.

페닐케톤뇨증은 습진이 심하고 머리카락이 담갈색으로 변하고 피부가 하얗으며 자폐아나 지능박약아가 된다.

호모시스틴뇨증은 경련, 수정체탈구, 안면발적, 키가 크고 손가락이 긴 골격이상, 지능발육부전을 보이며 혈전증으로 사망하기도 한다.

갈락토스혈증은 출생시부터 간내에서 갈락토스의 신진대사에 필요한

효소의 결핍으로 혈액내에 갈락토스가 축적되어 초래되는 질환이다. 이 질환은 galactose-1-phosphate를 glucose-1-phosphate로 전환시키는 galactose-1-phosphate uridyl transferase 효소의 결핍에 의한 것과 galactokinase 결핍에 의한 것이 있다.

증상은 galactose가 신체의 각종 장기에 축적되어 초래되는데, 출생 후 1~2주 부터 증상이 나타난다.

구토 · 설사 · 체중감소 · 탈수 · 백내장 등이 오며, galactose가 간 및

비장에 축적되어 간과 비장이 커지고, 황달 및 간경화증이 오며, 뇌에 축적되어 정신적 발육부전이 나타난다. 갑상선기능저하증은 상하지가 짧고 머리가 크며, 목이 짧고 통통하며, 손바닥이 넓고 손가락이 짧은 등 왜소증의 여러가지 증상외에 초기증세로 생리적 황달의 지속기간이 연장되고, 포유곤란이 초래되며, 그밖에도 창백·변비·제탈장(복부근의 저긴장증으로 인해) 및 거칠고 냉한 피부, 기면, 식욕부진, 저체온, 서맥, 괴이한 표정(눈과 눈사이가 넓고 코끝이 납작하며, 안검에 부종이 있고, 입을 벌리며 혀를 내민다), 대천문의 확대, 발치의 지연 등이 수반되고, 환아는 대부분 잠을 자며, 자주 울거나 보채지 않는다.

또한 행동과 언어의 노둔화(魯鈍化), 사고력의 감퇴 등이 수반되고, 성발육이 비정상적이며, 자궁부정출혈, 무혈경증, 때로 귀머거리 증세 등 심한 정신박약아가 되는 질환이다.

이와 같은 선천성대사이상질환은 신생아 시기에는 아무런 증상이 나타나지 않기 때문에 알 수가 없는데 생후 6개월부터 여러 증상이 나타나서 소아과 전문의가 진찰하면 진단이 가능하지만, 이때부터 치료를 하더라도 그동안 뇌세포가 손상을 받아서 다른 증상은 좋아지지만 지능은 좋아지지 않기 때문에 평생을 정신박약자로 지내야 한다.

3. 선천성대사이상검사

앞에서 말한 이 질환들은 신생아기에 혈액검사를 실시하여 1개월 이내에 치료하면 완전히 정상인으로 자라게 된다.

채혈시기는 우유를 충분히 섭취하고 있는 상태에서 생후 3~7일에 실시한다. 우유섭취량이 적은 미숙아는 1주일 후에 재검사가 필요하다.

발뒤꿈치의 외측부에 란셀을 찌러



◀정신박약아가 되는 질환 중 페닐케톤뇨증. 선천성 갑상선 기능 저하증, 단풍당뇨증 등은 조기에 발견하여 치료하면 완전히 정상아로 자라게 된다.

특집

선천성 대사이상 · 예방할 수 있다

흘러나온 혈액을 노지에 묻혀 채혈한다. 채혈량은 대사이상 채혈노지의 4개의 원의 양면에 충분히 스며들어서 약간 흐를 정도로 흠뻑 묻힌다.

채혈후 약 1~4시간 실내에 방치하여 자연건조시킨다. 고온 다습한 곳에 장기간 방치하는 것을 피하고, 채혈후 가능한 한 빨리 검사실로 보낸다.

4. 선천성대사이상질환의 치료

갑상성기능저하증으로 진단되면 갑상성호르몬 제제를 매일 아침에 한번씩 먹으면 치료가 되며, 한달 약값은 3,000원 정도이다. 갑상선 제제는 골성장을 자극하므로 충분한 Vit D가 함유된 균형식을 취하게 하고, 빈혈에 대한 치료를 시행한다.

갈락토스혈증은 환자의 식이에서 galactose를 제외하는 방법뿐이다. 우유나 모유에 함유된 유당(lactose)은

정신박약

전 인구의 약 3%를 차지한다. 우리나라의 정박아 숫자는 약 79,000여명으로 추정된다.

장내에서 가수분해되어 galactose와 포도당(glucose)으로 분해되므로 우유나 모유를 주어서는 안되며, nutramigen 또는 콩우유로 대치시켜야 한다. 심한 경우에는 예후가 불량하여 출생후 수주내에 사망하기도 하나 백내장이나 정신적 발육부전 등의 불가역적인 변화가 오기 전에 galactose가 제외된 식이를 주면 모든 증상은 완전히 치유된다. 백내장은 외과적 수술을 요한다.

페닐케톤뇨증과 호모시스틴뇨증은 모유나 우유제품을 먹이지 말고 특수분유와 식이요법 즉 페닐알라닌이 적은 단백질, 탄수화물, 지방 등을 15세까지 섭취시켜야만 지능박약을 예방할 수 있다.

(필자=보건사회부 가족보건과)

알뜰생활정보

●방안에 담배연기를 없애려면

방안에서 여러사람이 모임을 갖으면 대개 담배연기가 자욱하게 끼게 마련이다.

특히 거울철에는 늘 문을 열어 놓을 수도 없는 노릇이다.

이럴때는 양초를 방에 켜 놓으면 담배연기가 흡수되어 없어진다.

●욕실에 있는 거울은

욕실에 있는 거울은 대개 습기로 인한 김 때문에 흐려져있다.

이럴 때는 비누를 거울에 문지르고 마른 헝겊으로 닦아낸다.

이렇게 하면 비누의 얇은 막이 쳐지기 때문에 흐려지지 않는다.

선천성대사이상 질환은 상염색체열성으로 유전되는 질환

정식박약을 초래하는 질환은 아주 많아서 300종류 이상이다. 이 중 70여 종류의 대사이상 질환은 정신박약을 초래한다. 약 50종류는 치료할 수 있거나 치료에 대한 실험단계에 있다.

선천성대사이상 질환은 태어날 때부터 어떤 종류의 효소가 없어서 우유나 음식의 독작용을 하여 뇌나

선천성 대사 이상 검사, 왜 정착되어야 하나

신체에 회복할 수 없는 손상을 주는 무서운 병이다.

이런 대사이상 질환은 상염색체열성으로 유전되는 질환이다. 대사이상 질환들이 대뇌, 간장, 신장, 안구와 기타 장기들에 돌이킬 수 없는 손상을 주기 전에 조기에 진단하여 치료를 시작하는 것이 중요하다.

정신박약아가 되는 질환 중 페닐케톤뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 갑상선기능저하증 등은 신생아 집단 검진으로 조기에 발견하여 치료하면 완전히 정상으로 자라게 된다.

페닐케톤뇨증은 습진이 심하고 머리카락이 담갈색으로 변하고 피부가 하얗고 자폐어나 지능박약아가 된다.

호모시스틴뇨증은 경련, 수정체 탈구, 안면발적, 키가 크고, 손가락이 긴 골격이상, 지능발육부전을 보



이 동 환

특집

선천성 대사이상 · 예방할 수 있다

이고 혈전증으로 사망하기도 한다. 갈락토스혈증은 우유속의 갈락토스가 이용되지 못하고 간에 축적되어 간경변을 초래하고, 갑상선기능저하증은 키가 자라지 않고 피부가 거칠고 심한 정신박약아가 되는 질환이다.

이와 같은 선천성대사이상 질환은 신생아 시기에는 아무런 증상이 나타나지 않기 때문에 알 수가 없는데 생후 6개월부터 여러 증상이 소아과 전문의가 진찰하면 진단이 가능하지만, 이때부터 치료를 하더라도 그동안 뇌세포가 손상을 받아서 다른 증상은 좋아지지만 지능은 좋아지지 않기 때문에 평생을 정신박약자로 지내야 한다.

그러나 이 질환들은 신생아기에 검사를 실시하여 1개월 이내에 치

료하면 완전히 정상인으로 자라게 된다. 검사를 위한 채혈시기는 우유를 충분히 섭취하고 있는 상태에서 생후 3~7일에 실시한다.

신생아기에 검진하여 1개월내에 치료하면 정상으로 회복

채혈방법은 신생아 발뒤꿈치의 외측부를 바늘로 약간 찔러 혈액이 흘러 나오면 여과지의 4개의 원에 묻혀서 검사실에 보낸다. 검사실에서는 미생물학적 방법인 구스리검사와 방사면역측정법을 이용하여 갑상선자극호르몬치를 측정하여 병이 있는지를 진단한다.

선천성 대사이상 질환은
신생아시기에는 아무 증상이
나타나지 않다가 생후 6개월
부터 여러 증상이 나타나게
된다

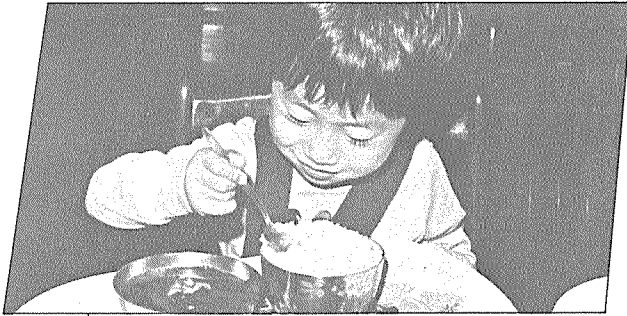
▶선천성 대사이상 질환은 상염색체열성으로 유전되는 질환이다.

이 질환들이 대뇌·간장·신장·안구와 기타 장기들에 돌이킬 수 없는 손상을 주기 전에 조기에 진단해 치료를 시작해야 한다.



순천향대학병원 모자보건센터에 서는 2년전부터 7,000여명의 신생아에게 검사를 실시하여 그 중 2명의 선천성 갑상선기능저하증을 발견, 조기치료를 하여 지금은 정상아로 자라고 있다.

H전자에 다니고 있는 어린이의 아빠는 만일 우리 아이가 검사를 받지 않았다면 평생을 정신박약자로 살아가게 되었을 것이라며 7개월된 건강한 아들을 안고 저에게 활짝 웃으면서 인사말을 하였다.



◀ 선천성 대사이상은 증상이 나타난 후 치료를 시작하면, 그사이 뇌세포가 받은 손상으로 인해 지능은 좋아지지 않는다. 그러나 신생아기에 검사를 하여 1개월 내에 치료를 하면 완전히 정상인으로 자라게 된다.

갑상선기능저하증으로 진단되면 갑상선호르몬제를 매일 아침에 한번씩 먹으면 치료가 되며, 한달 약값은 3,000원 정도이다. 갈락토스혈증은 우유제품을 먹이지 말고 콩으로 만든 두유를 먹이면 치료가 된다. 페닐케톤뇨증과 호모시스틴뇨증은 특수분유와 식이요법으로 지능박약을 예방할 수 있다.

신생아 집단검진은 시급히 제도화 되어야

미국과 서독 등, 20개 국가에서는

특집

선천성 대사이상 · 예방할 수 있다

이미 20년전부터 신생아실에서 퇴원하기 전에 모든 신생아들에게 검사를 실시하여 뇌손상의 증상이 나타나기 전에 조기발견하여 조기치료가 이루어져 일생동안을 정신박약자로 지내는 것을 예방하고 있다.

일본은 1977년부터 시행하고 있다. 검사는 국가에서 무료로 실시하고, 보호자는 병원에 채혈비로 2,000

엔을 지불하는데, 수진율이 99.4%로 거의 대부분의 신생아에게 실시되고 있다. 또 선천성 대사 이상증으로 진단되면 18세까지 외래 및 입원비용, 특수분유, 투약 등이 모두 무료로 국가에서 지급된다.

미국에서는 거의 모든 주에서 신생아의 선천성대사이상 검사를 의무적으로 실시하도록 법규로 정하여져 있기 때문에 소아과 의사가 검사를 하지 않아서 정신박약아가 된 경우는 법적으로 책임을 지게 되어 있다.

특집

선천성 대사이상 · 예방할 수 있다

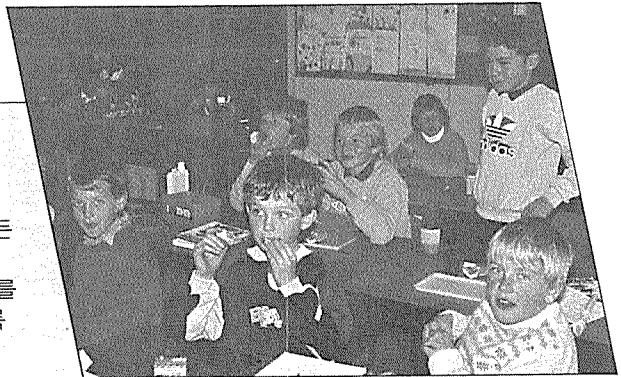
우리나라 갑상선기능저하증의 빈도는 4,000~5,000명중 한 명 정도일 것으로 추정되며, 페닐케톤뇨증은 2만명중 한 명으로 추정되고 있다.

정상신생아 중 대사장애자 출생 빈도를 일본의 빈도인 3천명당 1명으로 가정하면 1년간 신생아 출생수가 90만명인 우리나라는 3백명 정도의 대사이상장애가 매년 출생

예방이 가능한 정신박약아가 계속 발생된다면 개인이나 가족에게 큰 불행일 뿐만 아니라 국가적으로도 손실이 크다는 점에서 선진국에서 실시하고 있는 신생아 집단 검진이 시급히 제도화되어야 될 것이다.

일본의 경우 진단이 늦어져 정신박약아가 된 후 특수시설에 수용되는 비용이 1년에 226억엔인데 비해 신생아 집단검진비와 조기발견된

▶미국에서는 거의 모든 주에서 신생아의 선천성 대사 이상 검사를 의무적으로 실시하도록 법규로 정하고 있다.



한다는 계산이 나온다. 따라서 100명을 수용할 수 있는 특수시설 3개를 매년 설립하여 운영해야 하며, 10년이면 3,000명에 달하기 때문에 그대로 방관할 수 없는 질환임에 틀림없다.

경제효율적으로 볼 때, 영국, 미국, 일본, 스웨덴에서 국가적으로 정신박약아를 기르는 양육비보다 신생아 검진에 의하여 조기치료하는 비용이 더 적게 든다고 발표하였다.

환자의 치료비는 매년 45억엔에 불과해, 신생아 집단 검진을 실시하여 매년 181억엔이 절약되는 것으로 나타났다.

예방이 가능한 정신박약아가 계속 발생한다면 개인이나 가족에게 큰 불행일 뿐만 아니라 국가적으로도 손실이 크다는 점에서 선진국에서 실시하고 있는 신생아 집단 검진이 시급히 제도화 되어야 할 것이다.
(필자=순천향의대 소아과 교수)