



문 ; 선천성 대사이상질환에 대하여 설명하여 주십시오.

답 ; 선천성 대사이상질환이란 태어날때부터 선천적으로 어떤 종류의 효소 (<예> 페닐케톤뇨증은 페닐알라닌 가수분해효소)가 없어서 음식물의 대사 산물이 독작용을 하여 뇌나 신체부위에 회복할수 없는 손상을 주는 무서운 질환입니다. 페닐케톤뇨증은 약20,000명 중에 1명, 갑상선 기능저하증은 약5,000명에 1명정도 나타나는 것으로 알려져 있는데 국가에 따라 관리제도에 차이가 있기는 하나 관심을 두어야할 질환으로서 유전에 의한 확률이 높은 것으로 알려져 있습니다.

선천성 대사이상 질환으로는 페닐케톤뇨증(PKU), 호모시스틴 혈증, 히스티딘혈증, 가락토스 혈증, 갑상선 기능저하증(TSH) 등이 있으나 우리나라에서는 PKU나 TSH가 몇몇 의료기관에서 검사되고 있는 실정에 있습니다.

이상의 질환을 포함한 선천성 대사 이상 질환은 특히 뇌에 손상을 주어 정신박약아를 만드는 경우가 많은데 정신박약을 만들수 있는 질환은 약300여종으로 이중 약70여종이 대사성 이상질환에 의한것으로 보여집니다.

그러나 선천성 대사이상질환은 신생아때 조기검사를 시행하고 그 결과에 따라 식이요법등 적절한 조치를 취하면 치료나 예방이 가능한 것이어서 미국,

일본등 선진국에서는 선천성검사의 의무법규나 지방 자치단체의 보조금 제도를 마련하여 신생아에 대한 Screening검사를 실시하고 있습니다.

선천성 대사이상검사는 비용도 많이 들지않고 검사도 특별한 기술을 요구하지 않기때문에 우리나라에서도 신생아 전원검사가 이루어져야 되리라 보이는데 외국의 예를보면 미국이나 서독등은 이미 20여년전부터, 가까이에 있는 일본도 10여년전부터 국가나 지방자치단체에서 신생아에 대한 조기검진, 조기치료가 바람직하다고 판단하여 Screening검사를 하도록 하고 있으며 최근에는 대만이나 홍콩에서도 선천성 대사이상검사를 실시하고 있다고 합니다.

검사시기를 놓치면 생후 약6개월부터 증상이 나타나고 한번 주어진 뇌손상은 회복이 지극히 어려운 상태에 놓이게 되기때문에 신생아때의 조기발견과 치료는 정신박약으로부터 귀여운 자녀의 건강유지는 물론 차기 가정의 불행을 행복한 가정생활로 유도할수 있게 함으로써 건강한 사회 육성에도 기여하는것이라 여겨집니다.

때문에 신생아 전원검사 제도 및 복지정책 추진과 아울러 부모와 의료인이 선천성 대사질환에 대한 이해를 돈독히하고 협조체제를 강화한다면 명랑한 사회, 건강한 조국을 만드는데 큰 힘이되리라 생각합니다.

<조사연구부 자료제공>