

Application of Tandem Mass Spectrometry for Newborn Screening in Korea

한국유전학연구소, 충남대학교병원 소아과학교실*

김숙자 · 정태은 · 이건수*

배경 및 방법

한국은 1997년 Bacterial Inhibition Assay를 선천성 갑상선저하증과 페닐케톤뇨증에 대한 선별 검사에 정책적으로 도입한 이후, 아직 유전성 대사질환 분야에 대해서는 보다 많은 연구와 노력이 필요한 나라이다. 이런 가운데 우리 연구소에서는 대사질환 선별 검사를 위해 Tandem 질량분석기(Micromass, UK)와 형광면역기기(DELFA, Perkin Elmer & Wallac, Finland)를 도입하게 되었다. 저자들은 위 기기를 이용하여 대사질환 screening을 받은 사람들에게 대한 진단 결과와 유병율을 밝히고 한국에서의 유전성 대사질환의 진단 가능성에 대해 고찰해보고자 한다.

대 상

본 저자들은 2000년 1월 1일부터 2000년 12월 31일 까지 대사 질환 screening을 받은 사람들을 대상으로 하였다. 신생아들은 생후 3일에 채혈된 blood spot을 이용하였고, 경기, 지능박약, 발달지연 등의 신경학적 이상을 갖고 있는 환자군도 포함하였다.

결 과

대상은 2,740명의 신생아와 445명의 환자군으로 총 3,185명이었다

진단기기	진단명	진단건수	유병율 (%)
Tandem MS	Classical PKU	1	0.032
	BH4-deficiency	1	0.032
Transient	Hyperphenylalaninemia	9	0.283
	mild Hyperphenylalaninemia	2	0.063
	Hypermethioninemia	2	0.063
	MSUD	2	0.063
	Transient Hypertyrosinemia	163	5.118
	Transient increase in Leu/Ile	44	1.350
	Histidinemia	6	0.188
	Transient increase in Glu/Gln	6	0.188
	Propionic Acidemia	1	0.031
	Transient increase in Propionylcarnitine	63	1.978
DELFA	Transient increase in 3-OH-isovalerylcarnitine	42	1.319
	Transient increase in Methylmalonylcarnitine	95	2.983
	Congenital Hypothyroidism	4	0.126
DELFA	Transient Hyperthyroidism	25	0.785
	Transient Adrenal Insufficiency	7	0.220
총		473	14.9

결 론

다양한 유전성 대사질환이 한국에서도 발견되었다. 따라서 신생아 선별 검사를 적극적으로 확대하는 것이 유전성 대사질환의 조기 진단과 조기 치료에 매우 유용할 것으로 사료된다. 또한 한국에서의 유전성 대사질환의 유병율에 대해 어떤 결론을 내리는 것은 아직 이르지만, 본 보고가 유전성 대사질환 연구의 기초자료로서 유용하리라 사료된다.