

한국 신생아 집단검사의 과거, 현재, 미래

순천향대학교 의과대학 소아과학교실

이 동 환

The Past, Present, Future of Newborn Screening in Korea

Dong Hwan Lee

Department of Pediatrics, Soonchunhyang University Hospital, Seoul, Korea

Many inborn errors of metabolism can be completely cured with early detection and early treatment. This is why neonatal screening on inborn errors of metabolism is implemented worldwide. In 1991, the Ministry of Health & Social affairs adopted a nationwide service program for neonatal screening of phenylketonuria, galactosemia, maple syrup urine disease, homocystinuria, histidinemia and congenital hypothyroidism for newborns delivered from low class pregnant women registered in health centers. Government decreased the test items from six to two, PKU and congenital hypothyroidism to increase test numbers with same budget from 1995. 78 laboratories wanted to participate for neonatal screening test in 1999. Government decided to screen six items of PKU, congenital hypothyroidism, maple syrup urine disease, homocystinuria, galactosemia and congenital adrenal hyperplasia from 2006. In 2014, thirteen laboratories are participating. Inter laboratory quality control was started 6 times a year from 1994. In case a patient with an inherited metabolic disease is diagnosed by screening of government program, special milk is provided at government's expense. According to the government project, from 1997 to 2013, 7,080,569 newborns were screened, 144 PKU, 2,451 congenital hypothyroidism were detected. So incidence of PKU is 1/49,170 and congenital hypothyroidism is 1/2,888. The cost benefit of performing screening procedures coupled with treatment has been estimated to be as high as 1.77 times in PKU, 11.11 times in congenital hypothyroidism than cost without screening. By January 2007, many European countries had expanded of their newborn screening programs by inclusion of Tandem mass spectrometry. We are trying to increase the budget to test all newborns for Tandem mass spectrometry from 2016. We are considering four to five central laboratories which cover all newborns and are equipped with tandem mass spectrometer & enzyme immunoassay for TSH, 17OHP & enzyme colorimetric assay for galactose. And I hope to expand test including Wilson disease screening test and lysosomal storage diseases.

Kew words: Newborn screening, Tandem mass spectrometry, Quality control

신생아 집단검사의 역사

책임저자: 이동환, 서울특별시 용산구 한남동 대사관길 22
 순천향대학교 의과대학 소아과학교실
 Tel: 02) 709-9341, Fax: 02) 794-5471
 E-mail: ldh@schmc.ac.kr

미국 California에서 최초로 시작된 소변을 이용한 PKU 집단검사는 오진이 많았기 때문에 집단검사법으로는 적당치 못하다고 판단하고 있을 즈음인 1961년에

R. Guthrie에 의하여 혈액을 이용한 집단검사법이 등장하게 되었다. 이 방법은 혈액을 특수한 여과지에 묻혀서 그 여과지를 검사실에 보내 Bacterial inhibition assay (BIA법)에 의하여 혈중의 페닐알라닌을 측정하여 PKU를 조기에 발견하는 방법이다. 이렇게 시작된 PKU 집단검사용의 여과지를 이용하여 갈락토스혈증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증등의 유전성대사질환에 대한 집단검사가 가능하게 됨으로써 다항목 (multiple) 집단검사가 시작되었다.

1973년 Canada에서 이 여과지혈액이 감상샘기능저하증과 미국의 Song Ya Pang (한국인)에 의해 선천성 부신 과형성증의 집단검사에도 사용될 수 있다는 것이 증명되었다. 유전성 대사질환과 발생장애에 의한 내분비 이상 양자를 모두 검사할 수 있게 되었기 때문에 이 검사방법을 신생아집단검사라고 부르는 경우가 많다.

이 신생아집단검사의 이용상태에 관하여 살펴보면 Guthrie (BIA)법이 발견된 이후 1962-1963년 사이에 미국에서 대규모의 검사가 실시되어 유효성이 증명되었다. 1963-1965년 전반에 미국 각주에서 PKU 집단검사의 실시를 위한 법제화가 이루어졌으며 이와 같은 시기에 Canada, 동서 유럽의 선진국에도 보급되었다. 1975년대에 들어와서 감상샘기능저하증이 PKU 등 보다 많은 환자가 있다는 것을 알게 됨에 따라서 집단검사의 필요성과 유용성이 인정되게 되었다. 이로 인하여 점차로 PKU와 선천성 감상샘기능저하증을 포함한 몇몇의 질환을 대상으로 한 다항목 집단 검사방법으로 발전되어가고 있다. 1992년부터 Mass Spectrometer가 두 개가 붙어있는 Tandem Mass Spectrometry라는 고도의 첨단 분석기를 이용하여 혈액 한 방울로 40여종 이상의 유전성대사질환을 진단하게 되었다. 1996년부터 페닐케톤뇨증, 단풍당뇨증, 갈락토스혈증의 신생아 집단검사에 효소비색법이 발견되어 최근에는 Guthrie법은 거의 사용하지 않게 되었다. 2001년 한시훈 교수에 의해 윌슨병의 집단검사법이 개발되었고, 최근에는 여러 나라에서 5가지 이상의 리소좀 축적 질환들을 신생아 집단 검사하는 방법이 개발되었다. 2020년에는 신생아기와 15개월 경의 혈액과 소변검사로 아마 100여 가지의 질환을 조기 진단하여 조기에

치료가 가능해질 것으로 예측된다.

이들 신생아 집단검사의 대상이 되는 질환은 방치하면 정신지체와 심신장애가 되거나 조기에 사망하지만 조기에 발견하여 치료를 빨리 시작하면 치료가 가능한 질환이다. 결국 신생아집단검사는 심신장애의 발생 예방을 위한 중요한 수단이며 실제로 많은 소아가 신생아 집단검사를 받아서 심신장애의 고통을 면하고 있다.

한국에서의 신생아 집단검사의 현황

1. 정부의 모자보건 사업

1985년 순천향대학교병원 소아과에서 처음으로 신생아집단검사를 실시하였고 1990년 경기도에서 시범 사업을 실시한 후 1991년에 정부의 모자보건사업으로 전국의 보건소와 모자보건센터에서 등록관리중인 임신부 중 저소득층 신생아와 구청장, 보건소장이 무료검사가 필요하다고 인정된 신생아 29,325명을 순천향대학교병원에서 검사하였다. 검사종목은 페닐케톤뇨증, 호모시스틴뇨증, 단풍당뇨증, 히스티딘혈증, 갈락토스혈증, 감상샘기능저하증 등의 6개 질환으로 하였다. 1명의 페닐케톤뇨증 환자와 7명의 감상샘기능저하증 환자를 조기에 발견하였다. 1992년부터 매년 검사 인원수를 조금씩 증가시키다가 1995년부터는 보다 많은 신생아에서 검사를 하기 위하여 6개 질환에서 페닐케톤뇨증과 선천성 감상샘기능저하증 2항목으로 축소되었다. 1997년 전국의 모든 신생아에게 국비 50%, 지방비 50%로 무료로 검사를 해 주도록 확대되었다. 그러나 1998년에는 573,000명의 신생아를 검사할 계획이었는데 IMF 경제위기로 인하여 397,000명으로 감소되었다. 이 후에도 계속 397,000명으로 감소되어 검사를 실시했으나 다행히 2004년부터 전국의 모든 신생아로 다시 확대 실시하게 되었다. 2006년부터 갈락토스혈증, 선천성 부신과형성증, 단풍당뇨증과 호모시스틴뇨증 4종목이 추가되었다.

보건복지부에서는 사후관리 치료사업으로 1991년부터 페닐케톤뇨증으로 진단된 16명에게 대한가족보건복지협회를 통하여 제일약품에서 수입한 미국 Mead

Johnson사의 Pheyl Free 특수분유를 매달 무료로 지급해 주었다. 1992년부터는 새로 발견된 PKU환아에서 생활이 곤란한 환아에게 지원을 해주고 있으며, 1999년부터는 한국의 매일유업에서도 특수분유를 제조하여 부모가 원하는 경우 매일유업의 특수분유도 공급하다가 2002년부터는 매일유업의 특수분유(PKU-1,2), 영국의 SHS사의 PK AID-4 (14세 이상용)를 공급하고 있다.

2. 신생아집단검사 시설의 증가

1990년, 1991년에는 순천향대학교병원 한국모자보건센터에서 모두 검사를 시행하였고 정부사업으로 인해 신생아집단검사에 대한 홍보가 확대되어 1992년에는 순천향대학교병원, 대한가족계획협회 6개 지역검사소, 건강관리협회 대구지부에서 정부사업을 실시하다가 매년 증가되어 61개 검사소에서 검사를 시행하다가 2006년에는 많이 줄어서 17개 검사소에서 시행하였다. 2014년에는 조금 더 줄어서 13개 검사소에서 시행하고 있다.

3. 정도관리위원회

1994년 9월부터 인구보건복지협회에 신생아대사이상검사 정도관리위원회가 설립되어 매년 3회씩 정기적인 회의를 하며 전국의 검사실에 매년 4회씩 정도 관리를 실시하고 있다.

4. 홍보용 비디오 제작

보건복지부 관리하에 인구보건복지협회에서 신생아대사이상검사 홍보용 비디오를 제작하여 330개 기관에 배포하였다. 서울 장애인 종합복지관에서는 기형아, 정박아예방을 위한 홍보용 비디오를 제작하여 보급하고 있다.

5. 자조모임 결성

유전성대사질환아들은 일상생활에서 관리가 지속되어야 하기 때문에 부모의 역할이 무엇보다 중요하다. 환아 부모들은 다른 부모들로부터 환아 관리와 관련된 정보와 다른 가족의 경험을 공유하기를 절실히 원하고 있다. 그들은 질병 치료뿐만 아니라 자녀의 학교생활 적응문제, 친구관계 등에 관한 의견을 교환할 수 있기를 원한다. 특히 사춘기 자녀의 문제점, 대응방안 등 경험자의 사례가 처음 질환을 발견한 부모들에게 큰 도움이 될 수 있으므로 부모 모임의 활성화 방안이 모색되어야 한다. 그들은 부모교육 프로그램을 정부차원에서 개발해 주기를 원하고 있다.

그동안 유전성대사질환아 부모 모임이 결성되어 치료 문제 뿐만 아니라 치료식품 구입, 환아들의 학교 및 사회 적응문제, 경제적인 문제, 정부의 의료정책 등 여러 가지 문제에 서로 의견을 교환하고 자신의 경험을 새로운 가족에게 나누어 주며 큰 역할을 해 오고 있다. 부모모임은 자신의 자녀뿐만 아니라 같은 질환을 가진 가족들의 길안내와 든든한 버팀목이 되어주고 있다. PKU 부모회는 1985년부터 3개월에 한번씩 순천향대학교병원에서 모임을 갖고 있다. 회원수는 150명이며 이 모임에서는 환자들의 치료를 담당하는 의료진과 영양팀이 환아들을 위한 치료와 영양상담, 식사지도를 하고 있으며, 이 모임은 환아 가족들간 새로운 소식 전달, 서로의 경험 공유, 정보 교환의 장이 되고 있으며 이런 모임을 통해 정서적인 유대감을 갖고 있다. 매 모임 때마다 식사요법에 대한 강의와 페닐케톤뇨증 환아를 위한 음식 만드는 방법 등의 설명에 이어 환아들은 그들을 위해 만든 음식을 시식하고 있다. 1997년에는 여름 방학에 환아들을 위한 1박 2일의 PKU 캠프를 실시하였다. 2001년부터는 경기도 용인 한터 캠프에서 2004년부터는 도쿄 파라다이스 호텔에서 2012년부터는 리솜 스파캐슬에서 인구보건복지협회 주최로 PKU 가족 캠프를 실시하고 있다.

서울 아산병원에는 “프로피오닌산혈증, 메틸말론산혈증, 요소회로대사질환” 환아 부모모임이 있다.

6. 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘기능저하증의 빈도

1991년부터 정부 모자보건정책의 일환으로 시작된 신생아집단검사를 통해서 선천성갑상샘기능저 하증(1/4,753)과 페닐케톤뇨증(1/43,965)의 발생빈도에 관한 연구가 가능해졌다(Table 1).

7. 신생아집단검사의 수지

1년간 신생아 출생수가 55만 명인 우리나라에서는 150명 정도의 유전성대사질환아가 매년 출생한다. 따라서 75명을 수용할 수 있는 특수시설 2개를 매년 설립하여 운영해야 한다. 그렇지 않으면 10년이면 1,500명에 달하기 때문에 그대로 방관해서는 안될 문제이다. 집단검사로 조기치료가 시행된 경우와 검사를 시행하지 않아서 정신지체가 생기는 경우를 비교하면 집단 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것보다 페닐케톤뇨증에서는 1.42배, 선천성갑상샘기능저하증에서는 7.43배 효율적이며 페닐케톤뇨증과 선천성갑상샘기능

저하증을 합치면 4.38배 효율적이다. 우리나라의 경우 진단이 늦어져 정신지체가 된 후 특수시설에 수용되는 비용이 1년에 301억 원인데 비해 신생아집단검사비와 조기 발견된 환자의 치료비는 매년 68억 원에 불과해 신생아 집단검사를 실시하여 매년 233억 원이 절약되는 것으로 나타났다(Table 2, 3).

선천성대사이상 검사사업의 개선방안

1. 검사기관수 축소

1) 검사기관수 과다 및 지역화 미비

신생아집단검사는 외국의 경우 정부 주도로 몇 개의 기관에서 시작한 반면, 우리 나라에서는 민간주도로 시작되었으며 시작 초기 검사율을 높이기 위해 검사를 희망하는 기관을 모두 검사기관으로 지정해 주었다. 우리나라에서는 PKU와 갑상샘기능저하증 검사를 위한 1차 검사기관은 전국에 4-6개 정도가 적당하다. 그럼에도 불구하고 현재 1차 검사기관이 17개소로 확대되어 있다.

검사기관이 많아서 발생하는 문제로는 검사의 정도

Table 1. 연도별 선천성대사이상검사 실적 및 환자 발생 현황

연도	검사 받은 신생아	페닐케톤뇨증	선천성갑상샘저하증	합계
1997	345,013	6	62	68
1998	416,115	7	132	139
1999	398,444	9	88	97
2000	407,981	9	89	98
2001	382,338	9	70	79
2002	346,176	8	49	57
2003	339,945	14	36	50
2004	386,889	9	71	80
2005	412,653	10	73	83
2006	433,331	7	144	151
2007	472,055	4	149	153
2008	454,614	4	96	100
2009	439,387	7	153	160
2010	467,957	6	163	169
2011	465,175	11	378	389
2012	482,737	14	381	395
2013	429,759	10	317	327
합계	7,080,569	144	2,451	2,595
빈도		1/49,170	1/2,888	1/2,728

Table 2. 비용분석

		페닐케톤뇨증	선천성갑상샘 기능저하증	합계
선별검사 시행시	집단검사비	2,647	2,647	5,294
	진단 및 치료비	841	742	1,583
	합계	3,488	3,389	6,877
선별검사 미시행시	노동력 상실 총액	2,663	13,524	16,187
	양육비	2,296	11,657	13,953
	합계	4,959	25,181	30,140

단위: 백만원

Table 3. 경제성 비교

	집단검사 시행 시 비용 A	집단검사 미시행 시 비용 B	B-A	A/B
페닐케톤뇨증	3,488	4,959	1,470	1/1.42
선천성갑상샘 기능저하증	3,389	25,181	21,792	1/7.43
합계	6,877	30,140	23,263	1/4.38

단위: 백만원

관리, 검사의 표준화, 검사누락방지, 환자 추구관리상의 어려움 등이 있다. 검사의 정도관리가 안되거나, 검사 시기를 잘못 선택하여 검사를 했음에도 불구하고 환자 조기발견에 실패하는 사례가 발생하고 있다. 신생아 집단검사는 출생 후 48시간 이후와 7일 이내 기간 중에 실시해야만 한다. 최근 신생아 집단검사에서 환아를 진단하지 못하여 정신지체가 된 다음 병원을 방문한 사례가 페닐케톤뇨증 5명, 갑상선기능저하증 2명이 있었으며, 이런 환자 중 일부는 소송을 하고 있다.

우리 나라는 검사기관의 수가 많을 뿐만 아니라, 검사기관이 지역 내 검사를 전담하지 않고 전국을 대상으로 검사를 실시하고 있다. 이렇게 검사체계의 지역화가 이루어지지 않은 점이 환아관리를 더욱 어렵게 하는 요인이 되고 있다.

2) 검사기관 수 축소방안

대부분의 선진국처럼 신생아집단검사사업은 정부의 조정 및 통제가 불가피한 사업이라고 본다. 모든 전문가와 사업 관계자들이 현재의 난립된 검사기관수를 줄여야 한다는 정책 방향에 대해서는 의견을 같이 하고 있으나 줄이는 방법이 문제로 남아있다.

관련 전문가들의 의견은 검사 건수, 검사방법, 검사

항목 및 외부 정도관리 결과를 고려하고 검사비용을 공개입찰을 하는 방안 등을 제시 하고 있다. 또한 검사로 인한 수익이 많이 발생할 경우 갈등의 소지가 있으므로 적절한 검사비 책정이 필요하다는 의견도 제시되었다. 검사시약 1 키트(kit) 당 검사건수 및 유효 사용기간을 감안한다면 검사기관의 시약구입 및 장비유지 등의 투자비용은 검사기관 당 연간 최소한 5,000건의 검사실적이 유지되어야 손익분기점이 되는 것으로 판단되고 있다. 이상적으로는 매일 500명씩 200일간 검사한다면 연간 10만 건의 검사가 실시되어야 한다. 우리나라는 연간 50만명의 신생아가 태어나므로 5개의 기관이 적정하다.

다음 보건복지부의 사업지침에 제시되어 있는 1차 검사기관 지정 취소 기준이 기관 축소시에 참고가 될 수 있을 것이다.

- 인구보건복지협회 선천성대사이상 검사 정도관리 위원회에서 실시하는 정도 관리에 미 참가한 기관으로 계속해서 연간 2회 이상 받지 않은 경우
- 정도관리 결과 연간 2회 이상 오답한 경우(정도관리 미참가시 오답 처리)
- 지정요건에 해당하는 인력결원 및 시설장비의 결함으로 3개월 이상 정상적인 검사를 하지 아니할

경우
-기타 검사기관으로서 적당하지 않다고 인정될 경우

3) Tandem Mass Screening 방법 도입

한편, 최근 검사기술과 장비의 발달로 검사기관수 축소방안에 새로운 가능성이 제시되고 있는데, 그것은 Tandem Mass Screening 방법을 이용하는 것이다. Tandem 질량분석기 1대가 연간 10만명을 검사할 수 있으므로 연간 출생아가 50만명일 경우 수요는 5대이지만 여유분을 감안하여 전국에 10대 정도가 필요하다고 본다. 한 검사기관이 고장이 날 것을 대비하여 2대의 기기를 보유하는 것이 좋으므로, 전국의 검사기관수는 5개소 정도가 적당한 것으로 생각된다. 검사장비의 과도 중복투자를 막기 위해서 정부는 검사기관을 지정하여야 할 것이다.

검사기관을 지정하기 위해서는 분명하고 합리적인 기준을 마련하고 검사기관 지정에 희망하는 모든 기관이 참여할 수 있도록 관련분야의 전문가들로 구성된 선정위원회에서 공개 경쟁을 통해 선정하여야 할 것이다. Tandem 질량분석기를 사용할 수 있는 인력은 우리나라 전체에 불과 몇 명이 안되며, 전문인력 양성에 시간이 소요되므로 선정 기준에서 동 기기를 사용한 경험이 있는 인력의 확보 여부, 2차 정밀검사가 가능한 기기의 사용 경험이 있는 인력 확보, 검사장비 확보, 경쟁력 있는 가격 등이 선정기준이 되어야 할 것이다. 검사기관으로는 3차 진료기관이 환자발견과 치료 및 연구라는 측면에서 연계성이 있는 사업이 가능하다는 장점이 있는 반면, 전문 검사기관은 검체 수집 및 관리가 용이하다는 장점이 있다. Tandem Mass Screening을 80% 신생아에서 검사하고 있으므로 이 방법을 정부사업으로 확대하기는 어렵지 않을 것으로 생각된다.

검사기관 수는 1차 검사기관 수가 전국에 5개가 적당하더라도 기존 검사기관을 일시에 감소시킬 것인지 점차로 축소할 것인지에 대한 협의가 있어야 할 것이며, 기관 수 축소에 따른 절차상 혼란이 없도록 세심한 준비가 필요하다고 본다. 수도권 등 일부 지역에서 시범 사업을 시작으로 실시할 경우, 일시 전환으로 인한 혼란과 부담이 감소될 수 있을 것으로 본다.

이 기기로는 대량 자동검사가 가능하기 때문에 검사기관 수 축소와 검사항목 확대를 동시에 달성할 수 있는 장점이 있다. 그러나 단점으로는 기기가 매우 고가이며 유지 운영에 이 분야에 충분한 경험을 가진 전문 인력이 필요하다는 점이다. 그리고 검사 기기가 오염에 민감하여 철저한 관리가 요청되며 고장시 수리를 외국 전문가에 의뢰해야 한다는 점 등이다.

2. 신생아 집단검사 항목 및 사후지원 확대

확대해야 할 검사종목은 우리나라의 질병 발생률이 높고 조기발견으로 치료가 가능한 질환에 우선 순위를 두어야 할 것이며 탄뎀 매스 검사를 실시해야 할 것이다.

현재 정부에서는 저소득 유전성 대사질환 환아에게 특수분유를 무료로 지급해 주고 있으며 갑상샘기능저하증 환아에게 치료비 일부를 지원하고 있다. 신생아집단검사를 통해 환아를 조기에 발견하여도 제대로 관리를 하지 못해 장애로 진행이 된다면 환아 조기 발견의 의미가 없게 된다. 유전성대사질환아들은 평생 관리를 하여야 하기 때문에 중산층조차도 자비로 환아를 관리하기는 어려운 실정이다. 유전성대사질환 환아들의 특수 식품은 치료의 의미를 갖고 있으므로 특수식품에 대한 건강보험 급여 또는 세제 혜택 등 방안이 강구되어야 한다.

3. 보건소의 역할 정립

정부는 전체 출생아를 대상으로 사업을 계획하고 있으나 대상자에게 체계적으로 접근하지 못하여 정기 검사 누락자가 발생할 가능성이 있으며, 검사 후 이상이 발견되어도 대상자에게 연락이 되지 않는 경우도 발생하고 있다. 일선 병,의원에서는 신생아집단검사에 대한 표준화된 지침이 없고, 검사를 실시하였음에도 불구하고 환아 발견에 실패하는 경우가 발생하고 있다.

유전성대사질환아를 관리하도록 되어 있는 보건소는 현재 검사비와 사후관리비 지원 이외에 환아관리를 위해 하는 역할이 별로 없는 실정이다. 검사기관과 치료

기관이 검사결과 양성자와 치료환아에 대한 정보를 보건소에 제공하지 않고 있으며, 환아 가족은 보건소에 발병 사실을 알리는 것을 꺼려하고 있다. 유전성대사질환 환아가 있다는 것을 알리고 싶어하지 않고 실제로 별로 도움을 받고 있지 않다고 생각하기 때문이다.

보건소 모자보건사업에서 유전성대사질환아 관리사업이 주요 업무임에도 불구하고 병,의원이나 환아 가족으로부터 소외되어 있는 현재의 문제를 해결하기 위해서는 보건소가 사업의 핵심 연결고리가 되도록 해야 하며 병,의원이나 환자가족에게 실질적인 도움이 될 수 있도록 역할을 정립할 필요가 있다. 유전성대사질환은 평생 관리하며 살아가야 하는 질환이므로 환아 부모에 대한 지속적인 교육 상담이 필요하다고 본다. 보건소 담당자들은 환자와 가족에게 도움이 될 수 있는 홍보·교육자료를 중앙에서 개발하여 제공해 줄 것과 유전성대사질환아 관리를 위한 사업 담당자 교육을 원하고 있다. 보건소 담당자들이 환자 관리에 대한 지식을 갖추고 가족에 대한 교육상담을 할 수 있게 되면 보건소의 역할이 활성화 될 것으로 생각된다. 그리고 임신부 산전관리에 신생아집단검사에 대한 교육을 반드시 포함시키도록 해야 할 것이다. 환아 부모들에게는 질병에 대한 관리뿐만 아니라 자녀들이 장애를 가진 채 사회 적응을 해야 하므로 이 문제에 대한 대처방안을 제시해 줄 필요가 있다.

보건소 담당자는 중앙의 가칭 「유전성대사질환 관리위원회」와 지방의 「유전성대사질환 지역관리위원회」와 긴밀한 관계를 유지하며 환아 가족에게 도움을 주고 필요에 따라서는 적절한 기관 또는 전문가와 연결을 해 주고 필요한 정보를 제공해야 할 것이다. 보건소는 회원가족 지원 네트워크 구축에 참여하고 유전질환 전문 인터넷 사이트를 활용하고 환아 가족에게 안내하는 역할을 해야 할 것이다. 현재 일부 병원에서는 회원 지원팀을 가동하고 있으며 뉴스레터 등을 발간하고 있다.

현재 대부분의 보건소에서 산전관리의 일환으로 임신부에게 유전성대사질환에 대한 교육을 실시하고 있다고 응답하고 있으나 이들이 활용할 수 있는 관리지침이 없으며 검사기관과 의료기관에서도 환자발견과 관리를 위한 표준화된 지침서가 없는 실정이다.

이러한 문제를 해결하기 위하여 한국보건사회연구원에서는 유전성 대사질환 환아 가족회가 선정해준 환아들이 선호하는 음식의 성분분석과 일본의 식품아미노산 조성표에 기초하여 관련 전문가와 공동으로 「선천성대사이상질환 식이지침서」를 개발하였다. 이 지침서에는 식요소법의 필요성과 환아들의 발육단계별 식이, 환아의 식사 계획을 세우기 위한 식품교환표가 제시되었으며 식단 사례를 제시하였다. 이 지침서가 환아 가족과 보건소 병,의원 등 관련기관에서 유용하게 활용하고 있다.

신생아 집단검사의 향후 대책

발생된 장애인에 대한 재활보다 장애예방이 중요하다는 인식하에 1991년 정부사업으로 신생아집단검사가 실시된 결과 2006년 이후부터는 정부지원 6종의 질환에 대해서는 대부분 출생 후 7일 이내에 스크리닝 검사를 통해 질병이 발견되고 있다. 과거 대부분 장애가 나타난 후 유전성대사질환아를 발견하는 것에 반해 최근 조기 발견 및 치료와 관리가 가능하게 되어 환아들은 비교적 건강하게 성장하고 있다. 그러나 사업의 효과와 효율 그리고 형평성의 차원에서 보았을 때 개선되어야 할 문제점이 발견되었다.

신생아 집단검사의 체계적인 관리를 위해서는 보건복지부 산하에 가칭 「신생아집단검사 관리위원회」가 설치되어 검사기관의 정도관리, 검사기관 인증, 검사기관 기술지원 연구 등을 수행해야 할 것이다.

신생아 집단검사 시스템과 관리 모델이 필요하다.

신생아집단검사사업의 문제점은 검사기관수의 과다 및 지역화 마비, 검사항목의 확대 및 사후 지원 문제, 전 신생아에 대한 검사비 확보 및 보건소의 역할 정립 등이다. 검사기관수는 현재의 13개소에서 5개 정도로 축소되어야 할 것이며 축소방안은 검사의 정확도가 높고 저렴한 비용으로 단 시간내 검사를 할 수 있는 Tandem Mass Screening 방법을 채택하는 것이 향후 방향이라고 생각된다. 이 방법을 사용할 경우 약간의 예산 증가로 Tandem Mass 검사의 정부사업이 가능할 것이다.

적지 않은 비용을 들여 유전성대사질환아를 조기진단하고도 제대로 치료와 관리를 하지 못한다면 조기발견의 의미가 없을 것이다. 따라서 환아에 대한 효율적인 사후지원 방안을 모색해야 할 것이다. 현재 문제가 되고 있는 검사비 환불 체계의 간소화 방안으로는 쿠폰을 지급하는 방법, 검사비 청구 및 지급을 건강보험기관에 위탁하는 방법을 생각해 볼 수 있다. 보건소가 환아관리 중심 역할을 할 수 있기 위해서는 보건소 담당자들을 위한 교육과 환아관리를 위한 지침서와 교육 자료를 중앙에서 개발하여 제공하여야 할 것이다.

선천성 갑상선기능저하증과 유전성대사질환 환아들에게 부분적인 보조보다는 일본처럼 입원과 외래에서의 모든 검사비와 의료비를 국가에서 부담해 주어야 할 것이다.

신생아 집단검사를 홍보하기 위해서는 보건복지부 이름으로 홍보용 포스터를 예쁘게 제작하여 신생아 집단검사 홍보용 CD와 홍보용 포스터를 전국의 모자보건센터, 보건소뿐만 아니라 학교, 종합병원, 산부인과병원에 많이 배부하여 홍보하여야 하며 TV드라마나 뉴스, 공익광고협회의 홍보, 신문 등의 메스컴과 반사회보나 각 구나 군의 신문 등을 통하여도 적극적으로 홍보하여야 할 것이다. 방송작가, PD 모임이나 여자의사회, 구의사회, 산부인과, 주산기, 소아과학회의 모임에서 신생아 집단검사의 중요성에 관한 특강이나 홍보작가를 통하여 전문인의 홍보에도 노력을 기울여야 할 것이다.

미국에서는 50년 전부터 거의 모든 주에서 신생아 집단검사를 의무적으로 실시하도록 법규로 정하여져 있기 때문에 의사가 검사를 하지 않아서 정신지체가 된 경우는 법적으로 책임을 지게 되어 있다. 최근 한 부부가 갖는 자녀수가 감소하면서 80% 부모들이 정부 지원 6종목 이외의 검사 항목에 대해 자비로 검사를 하고 있다. 한국에서는 tandem마스검사를 정부보조금을 확대시켜 2016년부터는 집단검사 대상질환에 추가시켜야 하며 차차 리소좀 축적질환, 월선병 등을 추가시켜야 한다. 미국처럼 신생아 집단검사를 의무적으로 실시하도록 법으로 입법화하여야만 이 사업은 성공할 수 있을 것이다.

참 고 문 헌

- 1) Bickel H, Guthrie R, Hammersen G. Neonatal screening for inborn error of metabolism. Springer-Verlag 1980;1-19.
- 2) Lee DH. Neonatal screening in Korea, In: New trends in neonatal screening. Hokkaido Univ. Press 1994;3-5.
- 3) Hahn SH, Lee DH: Pilot study of mass screening for Wilson's disease in Korea. Mole Gene Mol Genet Metab 2002;76:133-6.
- 4) 이동환. 한국 정신박약아에서 유전성 대사질환과 갑상선 기능 저하증의 빈도. 순천향대학교 논문집 1984; 7:333-41.
- 5) 이동환. 선천성 대사이상 screening 검사. 소아과 1987; 30:9-16.
- 6) 이동환, 장귀애, 이상주, 유훈. 한국신생아에서의 선천성 대사이상 및 갑상선 기능 저하증의 빈도. 순천향대학 논문집 1988;11:201-9.
- 7) 이동환. 선천성 대사이상증의 새로운 치료법. 대한의학회지 1988;31:1267-73.
- 8) 이동환. 신생아 대사이상검사. 대한의학회지 1994; 37:1464-80.
- 9) 한영자, 이동환, 김을숙. 선천성 대사이상 검사 개선방안. 한국보건사회연구원 용역보고서(2000-41) 2000; 1-124.
- 10) 이동환. 페닐케톤뇨증 환아에서 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 이용한 저페닐알라닌 식이요법의 임상적 효과. 대한 유전성 대사질환 학회지 2002;2:89-94.
- 11) 최태운, 김종원, 민원기, 송운홍, 윤혜란, 이 근, 이동환, 이홍균, 조용균. 선천성 대사이상 검사 체혈지 및 외부정도관리 분석. 한국모자보건학회지 2003;7:7-17.
- 12) 이정명, 최태운, 이동화, 이동환. 선천성 갑상선기능저하증에 대한 신생아 선별검사의 재검율 소환율 및 참고치 설정. J. Clin Pathol & Quality Control 2001; 23:215-20.
- 13) 박일성, 조혜정, 이동환, 송정환. 신생아 선별검사에 의해 발견된 갈락토스혈증에 대한 고찰. 소아과 2003; 46:440-6.
- 14) Yoon HR, Lee KR, Lee DH. Current Screening Status for Inherited Metabolic Disease by Tandem Mass Spectrometry in South Korea. 일본선천대사이상학회잡지 2004;20:55-8.
- 15) 이동환. 한국에서의 페닐케톤뇨증과 선천성갑상샘저하증에 대한 신생아 집단 선별검사의 경제성 분석. 소아과 2005;48:369-75.
- 16) Yoon HR, Lee KR, Kang SW, Lee DH, Yoo HW, Min WK, et al. Screening of newborns and high-risk group of children for inborn metabolic dis-

- orders using tandem mass spectrometry in South Korea: a three-year report. *Clinica Chimica Acta* 2005;354:167-80.
- 17) 최태운, 이동환. 한국에서의 15년간 신생아 선별검사 실적 및 환아 발생률. *대한유전성대사질환학회지* 2006; 6:24-31.
- 18) 이동환. 유전성 대사질환의 신생아 스크리닝. *소아과* 2006;49:1125-40.
- 19) 류형옥, 이동환, 최태운, 윤혜란. 한국에서의 유전성 대사 질환에 대한 탄뎀 매스 검사의 경제성 분석. *대한의학유전학회지* 2007;3:53-63.
- 20) 박신영, 김동일, 이동환. 한국에서의 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 선청성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사의 경제성 분석. *대한의학유전학회지* 5:111-8.
- 21) 오세정, 홍용희, 이용화, 이동환. 14년간 신생아 선별 검사에서 고메티오닌혈증으로 전원된 환아들의 임상적 고찰 *Korean J Pediatr* 2010;53:329-34.
- 22) Park HD, Lee DH, Hong YH, Kang DH, Lee YK, Song JH, et al. Three Korean with Maple Syrup Urine Disease: Four novel Mutations in the BCKDHA Gene. *Ann Clin Lab Sci* 2011;41:167-70.
- 23) Chang YW, Lee DH, Hong YH, Hong HS, Choi DL, Seo DY. Congenital Hypothyroidism—Analysis of Discordant US and Scintigraphic Findings. *Radiology* 2011;256:872-8.
- 24) Lee ST, Lee DH, Kim Y, Kwon MJ, Kim JW, Hong YH, et al. Molecular screening of the TSH receptor (TSHR) and thyroid peroxidase (TPO) genes in Korean patients with nonsyndromic congenital hypothyroidism. *Clinical Endocrinology*. 2011; 75:715-21.
- 25) 신익순, 이동환. 페닐케톤뇨증의 임상적 고찰. *대한유전성대사질환* 2012;12:14-22.
- 26) 유상수, 이민희, 이정호, 이동환. 단독성 고메티오닌혈증 환아들의 임상적 특성과 유전자 분석. *대한유전성대사질환* 2013;13:98-103.
- 27) 이민희, 김지원, 이정호, 이동환. BH4 responsive PKU 환자들의 임상적 특성과 유전자 분석. *대한유전성대사질환* 2013;13:104-10.
- 28) Youn SY, Lee J, Chang YW, Lee DH. Characteristics of thyroid nodules in infant with congenital hypothyroidism. *Korean J Pediatr* 2014;57:85-90.