

## 미토콘드리아 질환 소아 환자 보호자에서의 질환 인식 및 정서변화

연세대학교 의과대학 뇌전증연구소<sup>1</sup>, 서울여자대학교 특수치료전문대학원 아동치료학과<sup>2</sup>  
연세대학교 의과대학 강남세브란스 소아청소년과<sup>3</sup>

엄소용<sup>1</sup> · 이주영<sup>1</sup> · 현지아<sup>2</sup> · 이영목<sup>3</sup>

### The Perception and Emotional Experiences of Rare and Intractable Diseases in Caregivers and Pediatric Patients with Mitochondrial diseases

Soyong Eom<sup>1</sup>, Joo Young Lee<sup>1</sup>, Jiah Hyun<sup>2</sup>, Young-Mock Lee<sup>3</sup>

Epilepsy Research Institute<sup>1</sup>, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea  
Graduate School for Professional Therapeutic Technology<sup>2</sup>,  
Seoul Women's University, Seoul, Korea  
Department of Pediatrics<sup>3</sup>, Gangnam Severance Hospital,  
Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

**Purpose:** This study aimed to investigate the perception and emotional experiences in rare and intractable diseases for caregivers of pediatric patients with mitochondrial diseases in order to provide therapeutic interventions for patients, caregivers, and families.

**Methods:** A total of 83 caregivers of pediatric patients with mitochondrial diseases were recruited from the pediatric mitochondrial disease clinics of the Gangnam Severance Hospital in South Korea. Participants completed the survey about their perception of mitochondrial disease and emotional experiences after the diagnosis, and these clinical data were analyzed accordingly.

**Results:** Surveys from a total of 83 caregivers of patients were analyzed, and the patients' age ranged from 6 to 12 years (33%), followed by ages 1 to 6 years (30%). Children with mitochondrial diseases were between 0 and 0.5 years of age at the time of first symptom onset (43%), and the duration of illness lasted more than 10 years in most cases (42%). Prior to diagnosis of mitochondrial diseases, the amount of awareness the caregivers had was 'Not at all' for both rare and intractable diseases and mitochondrial diseases in 44 cases and 68 cases, respectively. For the caregivers' emotional experiences, the most common initial responses were 'Discouraged/despair', 'Helpless/lethargic', and 'Disconcerted'. 'Anxious', 'Committed to treatment', and 'Responsibility as family members' were the most common emotional responses from the caregivers, followed by 'Disconcerted' and 'Helpless/lethargic'.

**Conclusion:** It is important to consider the level of perception and emotional experiences of caregivers and patients with rare and intractable mitochondrial diseases for planning treatment programs.

**Key words:** Perception, Emotional Experiences, Rare and Intractable diseases, Caregivers, Pediatric Patient, Mitochondrial diseases

\*Funding: This research was supported by a grant of the Korea Health Technology R&D Project through the Korea Health Industry Development Institute (KHIDI), funded by the Ministry of Health & Welfare, Republic of Korea (grant number: HI16C0673).

\*제17차 대한유전성대사질환학회 정기학술대회(2017년 6월 23일)에서 포스터로 발표되었음.

책임저자: 이영목, 서울시 강남구 도곡1동 언주로 211, 연세대학교 의과대학 강남세브란스 소아청소년과  
Tel: 02)2019-3350, Fax: 02)3461-9473, E-mail: ymleemd@yuhs.ac

## 서 론

희귀난치성질환은 염색체 이상 질환, 단일 유전자 질환, 그리고 다인자성 유전질환과 같이 그 발병원인이 유전적인 경우가 큰 비중을 차지하는 것으로 알려져 있는데<sup>1)</sup>, 전 세계적으로 약 7,000여종이 보고되고 있고, 국내 희귀난치성질환 산정특례 적용 환자 수는 2013년 기준으로 약 630,000명이 보고되고 있다<sup>2)</sup>.

희귀난치성 질환 중 하나인 미토콘드리아 질환(mitochondrial disorders)은 기능적 및 구조적인 미토콘드리아의 이상에 기인하여 에너지 형성의 장애를 가져옴으로써 발생하는 미토콘드리아의 기능 질환이다. 넓은 의미의 미토콘드리아 질환은 미토콘드리아의 주 기능인 여러 대사과정을 통한 에너지 생성의 기능장애와 관련된 모든 질환으로 정의되는데, 미토콘드리아 에너지 대사기능을 고려하여 생화학적으로 분류한다면 크게 기질의 운반장애(Defects of substrate transport), 호흡사슬 기능장애(Defect of the respiratory chain), 산화-인산화 공역장애(Defect of oxidation-phosphorylation coupling) 등으로 분류할 수 있으나, 좁은 의미의 미토콘드리아성 질환은 그 중에서 최종 공통 대사과정인 호흡사슬 기능 이상에 의한 장애를 의미한다<sup>3)</sup>.

미토콘드리아성 질환의 특징은 임상양상의 이질성(heterogeneous group)이다. 미토콘드리아 질환으로 인한 임상 양상 및 침범 장기가 매우 다양하나, 신체의 여러 장기 중 근육과 뇌 조직이 산소 대사 의존성이 가장 높아 특히 근육과 뇌의 임상 증상이 가장 빈번한 것으로 알려져 있다<sup>4)</sup>. 이와 더불어, 희귀난치성 질환이라는 특성 상, 가족 내 재발 또는 대물림으로 인한 가족의 심리적 부담감과 스트레스로 가족기능이 약화하거나 가족해체와 같은 위기에 직면하기도 하며<sup>1)</sup>, 동반되는 장애로 인한 절망감과 스트레스, 미래에 대한 불안을 경험하게 되면서 간혹 삶을 포기하는 상황에 이르기도 한다고 보고되고 있다<sup>2)</sup>.

특히 희귀난치성질환으로 진단 받은 환자 및 가족들은 고가의 의약품, 환자의 간병, 치료, 재활, 특수 교육 등으로 인한 경제적인 어려움뿐만 아니라<sup>5)</sup>, 질환의 희

소성과 치료방법의 부재에서 오는 고독감, 불안, 우울, 상실감, 분노, 죄책감, 좌절감 등의 감정을 느끼게 되고, 희귀질환에 대한 편견에서 오는 심리사회적인 문제 경험한다고 한다<sup>6)</sup>. 또한 희귀난치성환자 부모들은 진단 초기에 대부분 극도의 절망과 혼란의 시기를 거치며 질환을 수용하게 되는데, 진단과 치료에 따른 시간적, 경제적 부담과 육체적 피로, 그리고 양육과정에서의 가족 간의 관계 등의 복합적인 스트레스를 갖게 되는 것으로 보고되고 있다<sup>7,8)</sup>. 즉 희귀난치성질환은 환자 자신뿐 아니라 가족 전체가 경제적, 정신적, 가정적 부담을 경험하게 된다<sup>9)</sup>.

이전 희귀난치성환자 가족과 관련된 선행연구에서는 심리적 어려움과 경제적인 부담으로 인한 사회적 지지의 필요성이 요구되었으나, 주변 사람에 의한 정서적 지지와 정보 제공 서비스가 더 필요한 것으로 나타나기도 하였다<sup>10)</sup>. 또한 희귀난치성질환의 특성으로 인해 환자와 가족들이 겪는 문제점들은 희귀질환에 대한 인식 부족과 경제적 빈곤 때문에 진단조차 제대로 받지 못했거나, 상대적으로 접하기 쉬운 장애(정신지체, 지체 장애, 뇌성마비 등)로 오인되고 있는 경우, 희귀질환과 장애로 인해 가족 내 갈등이 확산되거나 이미 가정이 무너지 버린 경우, 치료를 포기하고 나아가 방임으로 이어지는 경우, 환자로 인해 그 형제가 정서적으로 피해를 입는 경우 등이 있는 것으로 나타났다<sup>11)</sup>. 한편, 희귀난치성질환 환자와 가족의 인구사회학적 특성 변인에 따른 가족부담감의 차이를 살펴보면, 양육/부양자가 자신의 건강상태가 나쁘다고 지각할수록, 돌봄기간이 길수록, 치료제가 없고, 의료비 부담이 있는 경우일수록 정서적 부담이 높은 것으로 나타났다<sup>9)</sup>.

즉 그 동안 희귀난치성질환 관련한 국내연구는 주로 희귀난치성질환에 대한 지원과 관리 정책에 대한 거시적인 연구가 대부분이고, 미시적 접근으로서 환자나 가족을 대상으로 하는 조사연구는 소수에 불과하였으나<sup>1,7,8)</sup>, 질환 관련하여 환자와 가족적응의 중요성을 강조하게 되면서, 최근 환자가족의 스트레스와 부담감, 가족 지원과 사회적 지원, 가족적응에 관한 연구가 이루어지고 있다<sup>2)</sup>. 따라서, 희귀난치성질환 자녀를 둔 보호자의 인식 및 정서적 상태를 파악하는 것은 환자와 그 가족의 삶을 이해하고, 나아가 이들에게 도움이 될만한 제

도적 접근 및 실천적 대안을 제시하는 데 중요한 기초 자료를 제공해줄 수 있을 것이다. 본 연구에서는, 미토콘드리아 질환 소아 환자의 보호자의 질환에 대한 인식을 조사하고, 확진 이후 경험하게 되는 감정들에 대한 이해를 통해, 미토콘드리아 질환 환자와 보호자, 그 가족들에 대한 치료적 개입의 방향에 도움을 제시하고자 하였다.

## 대상 및 방법

연세대학교 의과대학 강남세브란스병원 소아청소년과 미토콘드리아 질환 클리닉에 내원하여 미토콘드리아 질환으로 진단 받는 83명 소아 환자의 보호자들에 대해서, 미토콘드리아 질환에 대한 인식 및 진단 이후 경험하게 되는 정서 관련 개발된 설문 조사를 시행하여 분석하였다. 환자들에 대한 미토콘드리아 질환 관련 임상 자료가 조사되었으며, 이와 관련한 분석이 이루어졌다. 본 연구는 강남세브란스 병원의 IRB 승인 하에 참여자들의 동의를 받아 진행되었다.

## 결 과

### 1. 미토콘드리아 질환자와 보호자의 인구학적 특성

#### 1) 미토콘드리아 환자

본 연구에서는 미토콘드리아 소아 환자를 자녀로 둔 부모를 대상으로 설문 조사를 실시하였으며, 결측치와 무성의한 응답을 제외하고 총 83명(환자 본인 5명, 보호자 78명)의 환자에 대한 결과를 분석하였다. 부모를 통해 본 연구에서 조사한 미토콘드리아 환자의 인구학적 특성은 성별과 연령, 질환 발병 연령, 유병 기간이다. 미토콘드리아 환자는 남자가 53명(64%), 여자는 30명(36%)이었고, 연령대는 6-12세가 27명(33%)로 가장 높은 비율을 차지하였으며, 다음으로 1-6세가 25명(30%), 12-18세가 20명(24%), 18세 이상이 1%로 제일 낮은 비율을 차지했다. 미토콘드리아 환자의 첫 증상 발병 연령으로는 0-0.5세가 36명(43%)로 가장 많았으며, 0.5-1세가 19명(23%), 1-2세가 14명(17%), 나머지 연령대인 2-5세, 5-10세, 그리고 10

세 이상이 각각 4명(5%)으로 나타났다. 질환 관련 유병 기간으로는 10년 이상 지속되는 경우가 35명(42%)로 가장 두드러지게 나타났으며, 5-10년이 21명(25%), 2-5년이 14명(17%), 1-2년이 7명(8%), 0-1년이 4명(5%)인 것으로 보고되었다.

#### 2) 보호자

본 연구에 참여한 미토콘드리아 질환 환자 보호자 78명에 대한 인구학적 특성 분석 결과, 보호자인 응답자 분포로는 어머니가 67명(81%)로 가장 높은 비율을 차지하였으며, 아버지가 10명(12%)으로 나타났고 그 밖에 기타 1명(1%)이 차지하는 것으로 보고되었다. 한편, 보호자의 연령대로는 40대가 48명(58%)로 가장 많았으며, 다음으로 30대가 24명(29%), 50대가 5명(6%), 60대와 20대가 각각 2명(2%)인 것으로 나타났다. 미토콘드리아 환자의 일반적 특성(성별, 연령, 증상 발병 연령, 유병 기간)과 보호자의 일반적 특성(응답자 분포, 연령)은 Table 1에 제시하였다.

## 2. 미토콘드리아 질환 관련 지식과 정보

#### 1) 보호자

미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 수준은 자녀가 해당 질환으로 진단 받기 이전과 이후의 과정으로 구분하여 결과를 분석하였다. 먼저, 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진 되기 이전에 전반적인 희귀 난치성에 대한 보호자의 인식 정도는 '전혀 알지 못한다'가 44명으로 가장 많이 보고되었고, 그 다음으로 '별로 알지 못한다'가 27명, 그밖에 '조금 안다'가 8명, '대체로 잘 안다'가 4명으로 나타났다. 미토콘드리아 질환에 대한 인식 조사 결과에서도 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진 되기 이전에는 '전혀 알지 못한다'가 68명으로 제일 많이 나타났으며, '별로 알지 못한다'가 11명으로 나타나 대체로 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 정도가 낮음을 시사하였다. 한편, 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진 받는 과정에서 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 수준은 '별로 알지 못한다'와 '조금 안다'가 각각 25명으로 가장 높은 것으로 나타났으며, '전혀 알지 못한다'가 22명, '대체로 잘 안다'가 10명으로

진단 전에 비해 질환에 대한 보호자의 인식 수준이 향상됨을 시사하였다(Fig. 1).

실제로, 자녀의 진단 전과 후를 비교할 때, 해당 질환에 대한 인식 정도가 향상되었는지 여부에 대해 ‘대

체로 향상되었다’가 36명으로 과반 수 이상이 인식 정도가 향상되었음을 보고하였다.

## 2) 보호자 가족 및 주변 사람

미토콘드리아 질환에 대한 인식과 관련하여 보호자가 느끼는 보호자 가족들의 인식 수준을 분석한 결과, ‘조금 안다’가 27명으로 가장 많은 분포를 나타냈으며, ‘대체로 안다’가 24명, 그리고 ‘별로 알지 못한다’가 22명으로 보고되어 대체적으로 가족들의 인식 정도는 평균 수준인 것으로 나타났다. 한편, 미토콘드리아 질환에 대해 보호자가 느끼는 가족 이외 주변 사람들의 인식 수준에서는 ‘전혀 알지 못한다’가 43명으로 제일 많이 나타났으며, ‘별로 알지 못한다’가 23명, ‘조금 안다’가 15명, ‘대체로 잘 안다’가 2명으로 가족들의 인식에 비해 낮은 수준임을 시사하였다(Fig. 2).

또한 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 정도와 보호자 가족의 인식 수준에 대해 얼마나 일치하는지 여부에 대한 설문 결과로는 ‘조금 일치한다’가 29명으로 과반수를 차지했으며, 그 다음으로 ‘대체로 일치한다’가 26명, ‘별로 일치하지 않는다’가 19명, ‘전혀 일치하지 않는다’가 8명, ‘매우 일치한다’가 1명으로 보고되어, 보호자가 느끼는 본인과 가족들의 인식 수준은 대체로 일치한다는 의견을 보였다.

한편, 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 정도와 가족 이외 주변 사람들 간의 인식 수준에 대한 일치 여부로는 ‘별로 일치하지 않는다’에 37명이 응답하여 가장 높은 분포를 보였으며, 그 다음으로는 ‘전혀 일치하지 않는다’에 31명, ‘조금 일치한다’에 11명을 선택하였다. 이와 같은 결과는 미토콘드리아 질환에 대한 인식에 있어 보호자가 느끼는 가족 이외 주변 사람들의 인식 수준은 높지 않음을 시사하였다(Fig. 3).

## 3. 미토콘드리아 질환 관련 정서

### 1) 미토콘드리아 환자

미토콘드리아 질환과 관련하여 환자(자녀)가 경험한 정서와 관련해서는 부정적인 감정들(불안감, 당황스러움, 분노, 공포, 우울감, 무기력함, 죽음에 대한 두려움 등)과 함께, 가족 구성원으로서의 책임감 및 치료 과정

**Table 1. Demographic Characteristics of Patients with Mitochondrial Diseases and Caregivers**

Case	Factor	n (n)	Percent (%)
Patient with Mitochondrial Disease	Sex		
	Male	53	64
	Female	30	36
	Age		
	0-1 yrs	1	1
	1-6 yrs	25	30
	6-12 yrs	27	33
	12-18 yrs	20	24
	Over 18 yrs	10	12
	Age at diagnosis		
	0-0.5 yrs	36	43
	0.5-1 yrs	19	23
	1-2 yrs	14	17
	2-5 yrs	4	5
	5-10 yrs	4	5
	Over 10 yrs	4	5
	Others	2	2
	Duration of illness		
	0-1 yrs	4	5
	1-2 yrs	7	8
2-5 yrs	14	17	
5-10 yrs	21	25	
Over 10 yrs	35	42	
Others	2	2	
Caregivers	Respondent		
	Mother	67	81
	Father	10	12
	Grand mother	0	0
	Grand father	0	0
	Patient	5	6
	Others	1	1
	Age		
	10 s	0	0
	20 s	2	2
	30 s	24	29
	40 s	48	58
	50 s	5	6
	60 s	2	2
	70 s	0	0
80 s	0	0	
Others	2	2	

에 대한 의지에 대해 알아보았으며, 각 감정들에 대한 수준을 함께 분석하였다. 미토콘드리아 질환의 진단 및 치료 과정에서 환자가 경험한 감정으로는 불안감을 가장 높게 보고하였으며(31명), 다음으로 당황스러움(26명), 삶의 의욕 저하(25명), 공포감(25명) 및 우울감(25명) 등을 대체로 많이 경험하는 것으로 나타났다. 각 감정에 대한 수준에 있어서는 불안감을 느낀다고 보고한 환자들의 경우 '대체로 불안감을 경험한다'가 가장 많았으며, '매우 불안감을 경험한다'가 그 다음으로 높은 비중을 나타냈다. 당황스러움을 느낀다고 보고한 환자들 또한 '대체로 당황스러움을 경험한다' 혹은 '매우 당황스러움을 느낀다'에 높은 비율을 대답한 것으로 나타나 진단 후 치료하는 과정에서 높은 수준의 여러

부정적인 감정들을 느끼고 있음을 시사하였다(Fig. 4).

한편, 긍정적인 감정에 해당되는 가족 구성원으로서의 책임감(23명)의 경우 부정적인 스트레스(24명), 막막함/무기력함(24명)에 이어 환자들이 미토콘드리아 질환과 관련하여 경험하는 감정으로 나타났으며, 죽음에 대한 두려움(22명)을 보고하는 환자들도 있었던 반면 치료 과정에 대한 의지(22명) 또한 경험하는 환자들이 있는 것으로 나타났다. 각각의 가족 구성원으로서의 책임감과 치료 과정에 대한 의지에 대한 수준에 있어서도 대체로 그렇다가 가장 높은 비율을 차지했으며, 특히 치료 과정에 대한 의지를 경험한 환자들의 경우 과반수 이상이 높은 수준의 의지를 보이는 것을 확인할 수 있었다.

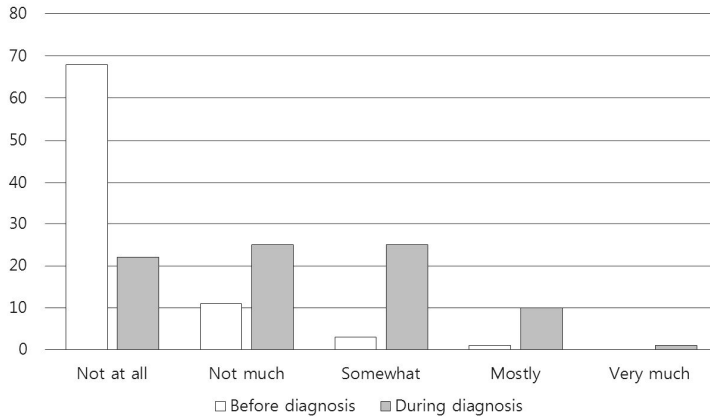


Fig. 1. The perception of mitochondrial disease in caregivers. A comparison between before and during diagnosis.

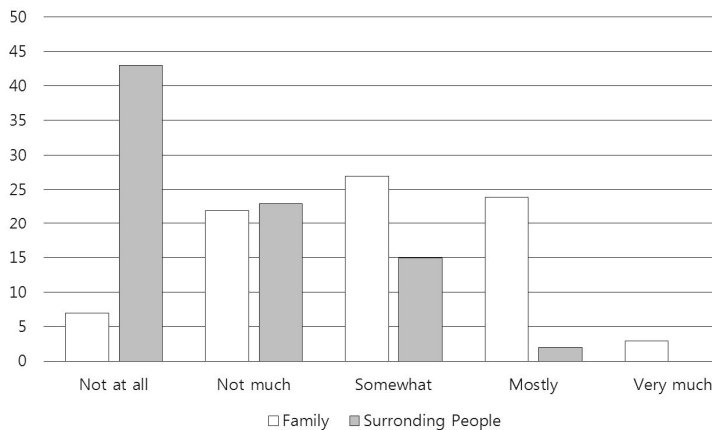


Fig. 2. The perception of mitochondrial disease in caregivers. A comparison between family and surrounding people.

2) 보호자

환자(자녀)가 미토콘드리아 질환으로 진단 받을 당시, 보호자가 가장 먼저 경험한 생각 혹은 감정과 관련한 결과에서는 막막함/무기력함을 가장 많이 보고하는 것으로 나타났으며(73명), 그 다음으로 당황스러움(70명), 불안감(70명), 좌절/절망감(70명)을 많이 경험하는 것으로 나타났다. 또한, 보호자의 경우 무기력함, 당

황스러움, 불안감, 좌절감 등의 각 감정 수준에 있어도 과반수 이상의 비율이 매우 높은 수준의 부정적인 정서를 경험하고 있는 것으로 나타났다.

한편, 보호자의 경우 긍정적인 감정에 해당되는 치료 과정에 대한 의지(66명)가 우울감(67명)에 이어 주로 많이 경험하는 감정인 것으로 나타났으며, 죽음에 대한 두려움(65명)과 부정적인 스트레스(64명) 보다 더 높은 비중을 차지한 것으로 나타났다. 가족 구성원

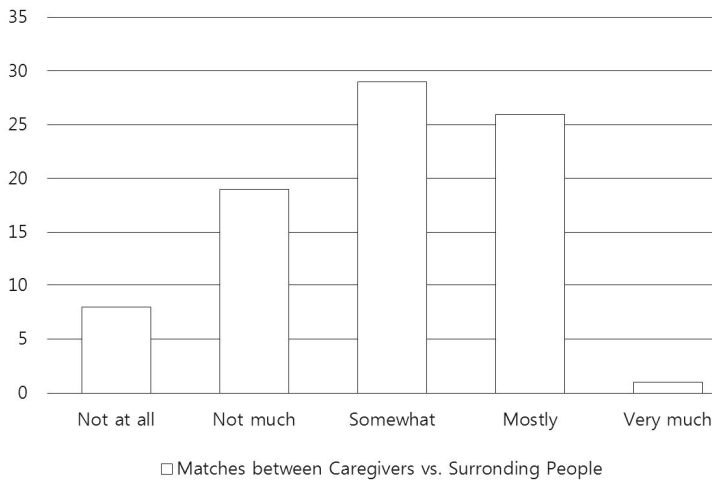


Fig. 3. The perception of mitochondrial disease in caregivers. A match between caregivers vs. surrounding people.

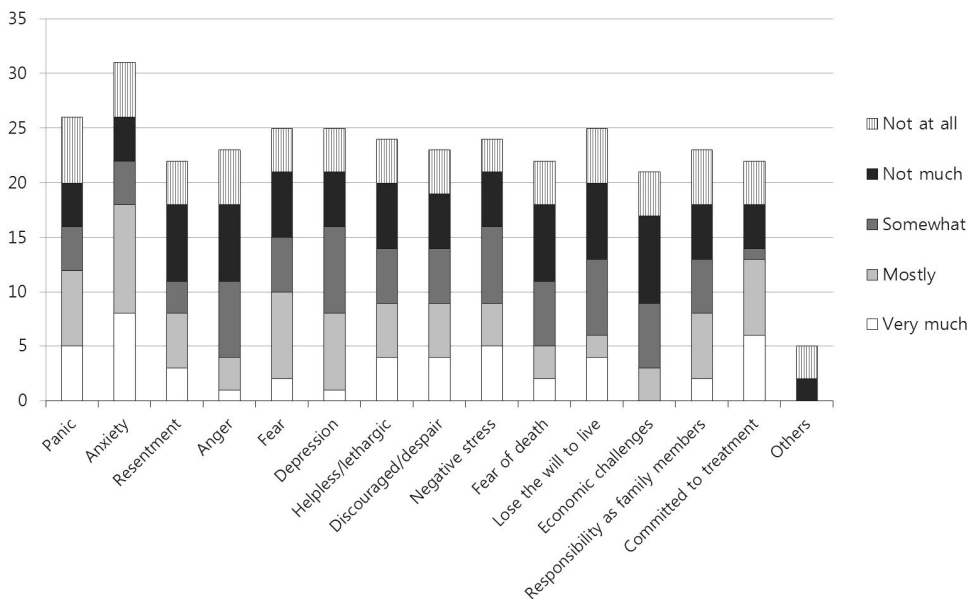


Fig. 4. The Emotional reactions in patients during treatment for mitochondrial disease.

으로서의 책임감(64명)의 경우, 삶의 의욕 저하(62명), 억울함(62명), 분노(61명), 가족 경제의 어려움(60명)과 같은 부정적인 감정보다 더 높은 비중을 보이는 것으로 보고 되었다. 각각의 가족 구성원으로서의 책임감과 치료 과정에 대한 의지에 대한 수준에 있어서도 과반수 이상이 되는 보호자들이 매우 높은 수준의 책임감 및 의지를 느끼고 있다고 답했다(Fig. 5).

## 고 찰

소아기에 경험되는 미토콘드리아 질환은 희귀난치성 질환으로, 확진까지의 과정에서뿐만 아니라 진단 및 진단 이후 과정에서 지속적으로 질병을 경험하는 환자와 보호자에게 모두 신체적 및 정신적인 어려움을 동반하게 된다. 희귀난치성질환이란 다양한 임상증상, 발달 지연, 지적 장애 등 만성화되는 질환으로, 환자와 가족은 질환을 수용하는 것뿐 아니라 일상생활에서도 많은 변화와 어려움을 경험하는 것으로 알려져 있는데<sup>9)</sup>, 본 연구에서는, 미토콘드리아 질환 소아 환자의 보호자의 질환에 대한 인식을 조사하고, 확진 이후 경험하게 되는 감

정들에 대한 이해를 통해, 미토콘드리아 질환 환자와 보호자, 그 가족들에 대한 치료적 개입의 방향에 도움을 제시하고자 하였다.

자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진 받기 이전에 전 반적인 희귀 난치성에 대한 보호자의 인식 정도는 매우 낮으며, 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식도 대체적으로 낮은 것으로 나타났다. 다만 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진 받는 과정에서 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 정도가 다소 향상되고 있는 것으로 나타나는데, 의료진이나 다양한 정보의 출처 등을 통해 보호자들이 질병에 대한 인식을 증가시키고 있는 것으로 보였다.

미토콘드리아 질환에 대한 인식에 있어 보호자가 느끼는 본인과 가족들의 인식 수준은 대체로 일치한다는 의견을 보인 반면, 가족 이외 주변 사람들의 인식 수준은 높지 않음이 보고되어, 가족 이외의 주변 사람들로 부터의 이해와 수용에 어려움이 시사되었다.

자녀가 미토콘드리아 질환 확인 이후 환자(자녀)들은 불안감을 가장 높게 경험하는 것으로 보고되었으며, 이와 함께 당황스러움, 삶의 의욕 저하, 공포감, 그

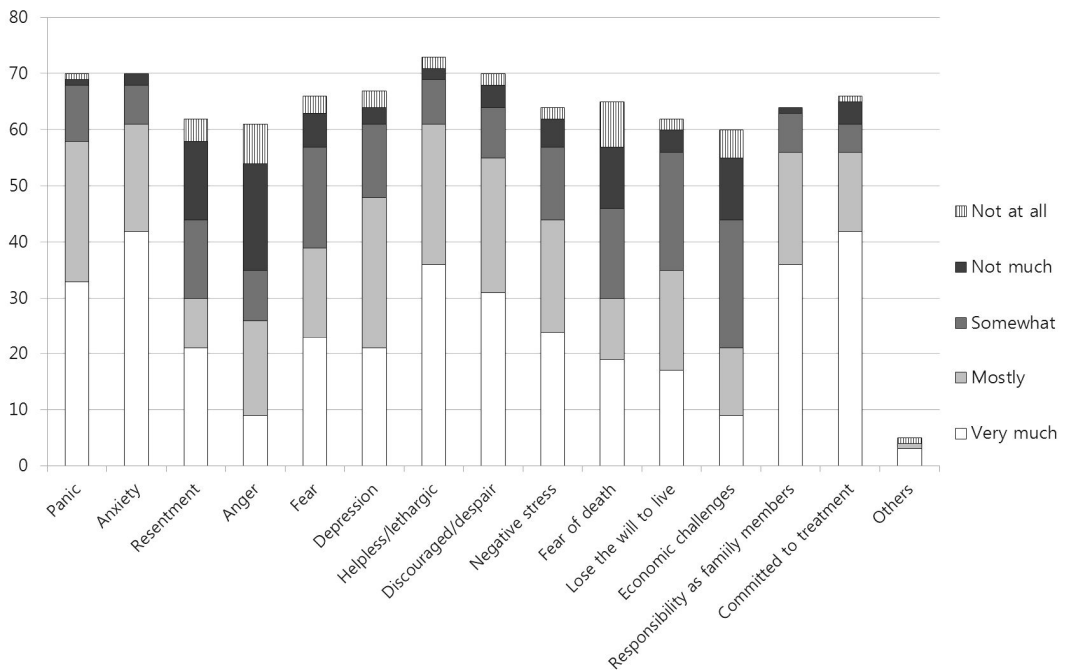


Fig. 5. The Emotional reactions in caregivers during treatment for mitochondrial disease.

리고 우울감 등의 부정적인 감정들을 경험하는 것으로 나타났다. 즉 미토콘드리아 질환과 관련하여 환자 및 보호자가 주로 높은 수준의 불안감과 당황스러움을 경험하고 있으며, 특히 보호자의 경우 질환 특성 상 자녀가 유전적인 요인 혹은 완치되기 어려운 질환으로 진단 받았다는 생각으로 인해 매우 높은 수준의 무력감 및 절망감을 함께 경험할 수 있음을 시사하였다.

특히, 자녀양육의 일차적 책임을 지는 어머니의 경우 양육에 대한 신체적 부담과 함께 만성적인 심리적 불안을 경험하게 되며, 이러한 자기희생적 모습은 어머니를 지치게 하여 가족 내에서 부모역할을 제대로 수행하지 못하게 한다는 연구 결과들이 있다<sup>10,12)</sup>. 또한 어머니는 사회적 관계에 어려움을 겪거나 질환에 대한 인식부족에서 오는 편견으로 소외감과 같은 심리사회적 문제를 경험하기도 하며, 환자의 미래에 대한 좌절감과 성장에 따른 부담감, 일상생활의 변화로 인한 부정적인 감정도 경험하게 된다고 보고되는데<sup>7,8)</sup>, 이와 같은 어머니의 정서적 스트레스와 부담감은 환자에게 부정적인 영향을 미칠 뿐 아니라 가족의 삶의 질을 저하시키며, 적절한 대처가 이루어지지 않을 경우 가족이 담당해 온 본래의 기능을 마비시켜 적응에 많은 어려움을 가중시킬 수 있다<sup>13)</sup>. 따라서, 김정연, 윤희준<sup>10)</sup>의 연구 결과에서처럼, 희귀난치성 질환 자녀를 돌보는 어머니의 심리적 어려움과 관계의 어려움에 대해 살펴본 후 정서적인 전문적 상담과 경제적 부담 감소를 위한 현실적인 의료비 등의 지원, 그리고 정보 지원 및 진단과 합병증 치료 등을 위한 서비스 체계의 재정립 등을 제시하는 것이 중요할 것이다.

한편, 미토콘드리아 질환 환자의 가족 구성원으로서의 책임감과 치료 과정에 대한 의지 등의 긍정적인 감정도 보고되었다. 하지만, 미토콘드리아 환자가 경험하는 감정들과 비교해 볼 때, 보호자 또한 자녀의 질환과 관련하여 전반적으로 높은 수준의 불안함 및 당황스러움을 경험하고 있으며, 보호자의 경우 자녀를 양육하는 입장에서 느낄 수 있는 무기력함 및 절망감을 동시에 느끼고 있음을 시사하였다. 또한, 보호자의 경우 무기력함, 당황스러움, 불안감, 좌절감 등의 각 감정 수준에 있어도 과반수 이상의 비율이 매우 높은 수준의 부정적인 정서를 경험하고 있는 것으로 나타났다.

본 연구를 통해 분석한 미토콘드리아 질환에 대한 인식 수준과 정서 상태에 관한 설문 결과는, 추후 희귀난치성 질환에 대한 효율적인 정보 전달과 함께 해당 질환 환자와 보호자를 위한 정부 차원에서의 제도 개선 및 전문적인 심리적 개입의 필요성을 시사한다. 희귀난치성질환을 포함한 만성질환자의 사회적 지지는 한 개인이 가족과 이웃, 사회단체 등으로부터 여러 가지 형태로 제공받는 도움을 의미하며, 환자와 가족이 어려움을 대처해나가고 희망을 가질 수 있도록 함으로써 가족의 돌봄 부담과 스트레스를 감소시키고 삶의 질에 긍정적인 영향을 준다<sup>14,15)</sup>.

현재까지 국내에서는 가족들이 경험하고 있는 심리·문제가 거의 개별 가족이 해결해야 할 문제로 남겨져 있는 상황으로, 물론 60여개의 자조모임이나 부모모임들이 활성화되기 시작하였으나, 국가 단위에서의 심리·복지 개입은 미비. 또한, 일반 상담기관에서 상담을 받는다고 해도 상담사가 병에 대해서 정확히 몰라 환자의 상태를 파악하는 것이 쉽지 않기 때문에 희귀질환에 대해 지식이 있는 전문적인 정신과 상담 및 심리치료가 필요한 상황이라는 것이 알려져 있다<sup>11)</sup>. 따라서, 희귀질환 진단 이후 질병을 심리적으로 수용하고, 발생 가능한 다양한 상황에 대처할 수 있도록 환자뿐만 아니라 가족구성원 전체의 심리·정서적 대처기능을 향상시키기 위한 임상 사회복지사 또는 임상심리사에 의한 전문적이고 체계적인 도움이 진행되어야 한다고 보고되어 온 것처럼<sup>11)</sup>, 의료진과 함께 다양한 전문 임상 영역의 다학제간 팀 접근 방법을 통한 통합적인 치료적 개입 계획이 필요할 것이다.

## 감사의 글

연구 진행에 협조해 주신 미토콘드리아 질환 환자와 보호자, 가족들께 진심으로 감사드립니다.

## 요 약

**목적:** 소아기에 경험되는 미토콘드리아 질환은 희귀난치성 질환으로, 확진까지의 과정에서뿐 아니라 진단 및 진단 이후 과정에서 지속적으로 질병을 경험하는 환



자와 보호자에게 모두 신체적 및 정신적인 어려움을 동반하게 된다. 본 연구에서는, 미토콘드리아 질환 소아 환자의 보호자의 질환에 대한 인식을 조사하고, 확진 이후 경험하게 되는 감정들에 대한 이해를 통해, 미토콘드리아 질환 환자와 보호자, 그 가족들에 대한 치료적 개입의 방향에 도움을 제시하고자 하였다.

**방법:** 연세대의 강남세브란스병원 소아청소년과 미토콘드리아 질환 클리닉에 내원한 83명 소아 환자의 보호자들에 대해서, 미토콘드리아 질환에 대한 인식 및 진단 이후 경험하게 되는 정서 관련 개발된 설문 조사를 시행하여 분석하였다. 환자들에 대한 미토콘드리아 질환 관련 임상 자료가 조사되었으며, 이와 관련한 분석이 이루어졌다.

**결과:** 총 83명의 환자들 보호자에 대한 설문 결과가 분석되었으며(남아 53명, 64%), 환자의 연령대는 6-12세가 27명(33%), 1-6세가 25명(30%) 순서였다. 미토콘드리아질환 관련 첫번째 증상 발병 연령은 0-0.5세가 전체의 43% (36명)를 차지하였고, 질병의 유병기간은 10년 이상으로 지속되는 경우가 가장 많았다(35명, 42%). 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진을 받기 이전에, 희귀난치성 질환에 대한 보호자의 인식 정도는 '전혀 알지 못한다'가 총 83명중 44명으로 제일 높았고, 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식 정도도 '전혀 알지 못한다'가 총 83명중 68명으로 높았다. 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진을 받는 과정에서는 미토콘드리아 질환에 대한 보호자의 인식은 '별로 알지 못한다,' '조금 안다'가 모두 높게 나타나, 확진을 받기 이전에 비해 질환에 대한 인식 정도가 높아진 것으로 나타났다. 미토콘드리아 질환 소아 환자의 보호자가 지각하는, 미토콘드리아 질환에 대한 가족들의 '인식' 정도는 대체적으로 평균 수준으로 나타난 반면, 보호자가 지각하는, 미토콘드리아 질환에 대한 가족 이외 주변 사람들의 '인식' 정도는 '전혀 알지 못한다'가 43명으로 가장 높게 선택되었다. 이와 더불어, 보호자의 인식 정도와 가족 이외 주변 사람들의 인식 정도는 대부분이 '별로 일치하지 않는다'로 보고되고 있어, 대부분의 인식이 일치하지 않는다는 의견이 보고되었다. 보호자의 자녀가 미토콘드리아 질환으로 확진 받았을 당시, 보호자가 가장 먼저 경험한 생각이나 감정으로 좌

절/절망감, 막막함/무기력감, 당황스러움 등이 높게 보고되었다. 미토콘드리아 질환 진단 및 치료 과정에서 보호자의 감정으로 불안감, 치료 과정에 대한 의지, 가족 구성원으로서의 책임감이 가장 빈번하고 강하게 경험되었던 것으로 나타났고, 그 다음으로는 당황스러움과 막막함/무기력감이 보고되었다. 한편, 미토콘드리아 질환 진단 및 치료 과정에서 환자가 경험한 감정으로 불안감이 가장 높게 보고되었으며, 치료 과정에 대한 의지, 당황스러움, 부정적인 스트레스가 보고되었다.

**결론:** 희귀난치성 질환인 미토콘드리아 질환은 질환에 대한 경험 이전에 보호자 및 가족들의 인식이 충분하지 못하고, 특히 가족 이외의 주변 사람들의 인식은 질환에 대한 확진 이후에도 별로 변화되지 못하여, 환자와 가족이 경험하는 정서적인 소외감이나 어려움이 높을 수 있을 것으로 여겨진다. 이와 관련하여, 질환에 대한 확진 이후 환자와 보호자가 경험하게 되는 부정적인 감정들은, 질병 자체에서 비롯되는 어려움과 더불어 질병에 대한 치료적 개입 제공에 어려운 요소로 작용할 수 있으므로 이에 대한 이해와 치료적 계획의 고려가 필요할 것으로 시사된다.

## 참고문헌

- 1) HIRA trend of policy. Health insurance review and assessment service: support and management of rare an intractable diseases 2009;3:11-18. Available from: <http://www.hira.or.kr/>.
- 2) Choi IH, Shin HK. The factors affecting family adaptation in families of patients with rare diseases. Korean J Physical, Multiple & Health Disabilities 2015;58: 55-81.
- 3) Hwang JH. Molecular genetic study and phenotypic characteristics in families with mitochondrial disorders. Ph.D. Thesis, Kongju National University, Gongju, Korea 2008. Available from: <http://m.riss.kr/>.
- 4) Shoffner JM, Bialer MG, Pavlakis SG, Lott M, Kaufman A, Dixon J, et al. Mitochondrial encephalomyopathy associated with a single nucleotide pair deletion in the mitochondrial tRNA<sup>Leu</sup>(UUR) gene. Neurology 1995;45:286-92.
- 5) Ministry for health, welfare and family affairs: Assessment of subsidy program for the patients with rare and incurable. Yim J; c2012-2013. Available from: <http://www.mohw.go.kr/>.

- 6) Kang MJ. Study about empowerment for rare disease patients' self-help group and their families. Master's Thesis, Sookmyung Women's University, Seoul, Korea 2010. Available from: <http://m.riss.kr/>.
- 7) Park HS, Kim KB. The experience of parents of children with mucopolysaccharidosis. *J of Qual Res* 2013; 6:1-12.
- 8) Lee HH. A qualitative case study of the living experiences of the mother of a child with a rare disease. Ph.D. Thesis, Konkuk University, Seoul, Korea 2008. Available from: <http://m.riss.kr/>.
- 9) Choi IH. An analysis of the factors affecting family adaptation for families of people with rare diseases: focusing on family burden, family resilience, and patient support group activities. Ph.D. Thesis, Dabkook University, Gyeonggi-do, Korea 2015. Available from: <http://m.riss.kr/>.
- 10) Kim JY, Yun HJ. Difficulties and support needs perceived by the mothers of children with muscular dystrophy: a qualitative inquiry 2011;1:1-20.
- 11) Ministry for health, welfare and family affairs: A study on directions of fundholding for rare and intractable diseases. 2016. Available from: <http://www.mohw.go.kr/>.
- 12) Pangalila RF, van den Bos GA, Stam HJ, van Exel NJ, Brouwer WB, Roebroek ME. Subjective caregiver burden of parents of adults with duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil* 2012;34:988-96.
- 13) Kim JH, Park KS, Kim KJ, Cho MH, Seo JY. Caregivers proxy-reported health-related quality of life for children with rare diseases: is it related to their caregivers' health-related quality of life? *J Korean Soc Matern Child Health* 2013;17:15-26.
- 14) Bae KH, Chung YS. Effect of social support on the quality of life for families of young children with developmental disabilities. *J Special Education & Rehabil Sci* 2008;47:115-37.
- 15) Kim JS. A grounded theory approach to the experience of leaders in self-help group for parents of children with cancer. *Korean J of Social Welfare* 2005;57:405-34.