

효소보충치료(ERT)를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험

권은경¹, 정소영^{2*}, 최유진¹, 조성윤³, 진동규³

¹삼성서울병원 전문간호사 ²안산대학교 간호학과 교수, ³삼성서울병원 소아청소년과 교수

Experience of Patients with Mucopolysaccharide Receiving Enzyme Replacement Therapy

Eun Kyung Kwon¹, So-Young Jung^{2*}, Eu Jin Choi¹, Sung Yoon Cho³, Dong Kyu Jin³

¹Advanced Practice Nurse, Dept. of Nursing, Samsung medical center

²Professor, Dept. of Nursing, Ansan University

³Professor, Dept. of Pediatrics, Samsung medical center

요약 본 연구는 효소보충치료(ERT)를 받고 있는 뮤코다당증 환자들의 경험을 파악하기 위한 목적으로 수행되었다. 본 연구는 질적 연구방법을 적용하였고, 효소보충치료를 받고 있는 7명의 뮤코다당증 성인환자를 대상으로. 2018년 7월 1일부터 2018년 7월 22일까지 심층 인터뷰를 통해 자료를 수집하였다. 수집된 개별 면담 자료는 필사하여 귀납적 내용 분석 방법으로 분석하였다. 연구결과, 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험은 최종 4개의 범주(효소보충치료를 통한 신체·심리적 변화, 효소보충치료라는 계속되는 터널, 치료에 대한 현실 받아들이기, 조심스러운 희망)와 15개의 하위 범주로 도출되었다. 따라서, 의사 및 간호사는 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 이러한 경험을 고려하여 돌봄을 제공해야 할 것이고, 정부 또한 뮤코다당증 환자의 신체적 증상 뿐 아니라 효소보충치료로 인한 어려움을 고려한 실질적인 정책을 마련할 필요가 있다. 본 연구는 희귀질환인 뮤코다당증 환자의 경험을 확인하였다는 점에서 의의가 있다.

키워드 : 뮤코다당증, 효소보충치료, 질적연구, 희귀질환, 경험

Abstract The purpose of this study was to explore the meaning of the experience of Mucopolysaccharidosis patients receiving Enzyme Replacement Therapy(ERT). A qualitative research design was adopted. The participants were 7 patients diagnosed with MPS who is receiving ERT for several years. Data were collected through in-depth interviews from 1 July 2018 to 22 July 2018 for seven adult patients with MPS receiving ERT. Individual interviews were recorded, and transcribed data were analyzed using the inductive method of content analysis. The final 4 categories and 15 subcategories were identified. The 4 categories of the experience of Mucopolysaccharidosis patients receiving ERT were "Physical and psychological changes through ERT", "Continuous tunnel called ERT", "Accepting the reality" and "Cautious hope". This study provides deep insight into the experience of Mucopolysaccharidosis patients receiving ERT. Medical staff including nurses and related organizations should concern their distress during ERT as well as physical symptoms.

Key Words : Mucopolysaccharidosis, Enzyme Replacement Therapy, Qualitative research, Rare disease, Experience

1. 서론

1.1 연구의 필요성

"희귀질환"이란 유병(有病)인구가 2만 명 이하이거

나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보
건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환이
다[1]. 이러한 희귀질환은 발병 후 회복이 어렵고 평생에

*Corresponding Author : So-Young Jung(smilejsy1@ansan.ac.kr)

Received May 21, 2021
Accepted August 20, 2021

Revised July 14, 2021
Published August 31, 2021

걸쳐 장기적으로 치료를 받게 되어 정상적인 사회생활이 불가능한 경우가 많다. 또한, 치료제가 고가이므로 질환자와 그 가족의 심리사회적, 경제적 부담이 매우 크다.

희귀질환으로 분류되는 뮤코다당증(Mucopolysaccharidosis, MPS)은 글리코사미노글리칸(glycosaminoglycan, GAG)을 분해하는 효소의 결핍으로 GAG가 세포 내 리소솜에 축적되어 체내 여러 기관에서 다양한 증상을 일으키는 유전성 질환이다[2]. 뮤코다당증은 결핍된 효소의 종류에 따라 임상적으로 I, II, III, IV, VI, VII, IX 형으로 분류되는데, 이중 국내에서 가장 많은 유형은 II 형에 해당하는 헨터증후군이고, III 형, I 형, IV 형, VI 형 순의 빈도를 보인다. 전반적인 발병률은 각 유형별, 나라별로 다르지만, 출생인구 100,000 명당 1.04~4.8명으로 알려져 있으며[3], 우리나라에서의 발병률은 1994-2013년까지 출생인구 100,000명당 1.35명이었다[3]. GAG가 조직 세포 내 축적되면 관절 구축, 척추변형, 다발성 골 형성부전, 비정상적 보행, 각막혼탁, 심근의 비대, 간 비대, 저신장, 특징적인 얼굴 모양, 잦은 호흡기계 감염, 지능지연 등의 증상이 나타나는데[2], 일반적으로 출생 시에는 특별한 증상이 없으나 2-3세에 서서히 증상이 발현하여 만성적으로 악화된다.

뮤코다당증 환자의 치료는 각 증상에 대한 대증적 관리 및 수술, 일부 아형에 대해서는 조절모 세포 이식, 약제가 개발되어 있는 아형의 경우 효소보충치료(Enzyme replacement therapy, ERT) 방법이 적용되고 있다[4]. 특히, 뮤코다당증 환자의 대표적 치료법인 효소보충치료는 국내의 경우, 2004년에 MPS I 형 환자를 대상으로 시작되었고, 2008년부터 VI형, 2009년 II형, 2016년에는 IV-a형 환자들에게도 본격적으로 확대되어 적용되고 있다[5]. 이는 현재 질병의 증상을 완화시키고, 그 진행을 늦추기 위한 목적으로 시행되고 있는데, 다른 치료에 비해 안정성이 입증된 치료방법으로 알려져 있다[5]. 이러한 효소보충치료는 정맥 주사를 통해 효소를 주입하는 방법으로 진행되는데, 소변 GAG를 감소, 간비대 완화, 관절구축 완화 등에는 효과적이나, 삶의 질과 밀접한 연관이 있는 뇌신경계 기능과 신체 활동과 밀접한 관련이 있는 골격계 기능 호전에는 한계가 있다[5]. 또한, 일반적으로 적용되는 효소보충치료는 매주 1회 병원을 방문하여 3~5시간 동안 정맥주사를 통해 효소를 주입해야 하므로[6, 7], 환자와 부모에게는 큰 부담이 될 수 있다.

이에, 우리나라는 2001년부터 희귀 난치성질환자의 의료비지원사업을 시작하여, 2015년에 ‘희귀질환관리법’을 제정하였고, 2017년에는 질병관리본부 국립보건연구원내 희귀질환과를 설치하여 ‘제 1차 희귀질환 종합 계획’을 수립하고 여러가지 지원사업을 진행하고 있다[8]. 이러한 정책의 실현에 있어서 전문의료인력인 의사와 간호사가 직접적으로 환자의 어려움을 확인하고 이해하는 것은 매우 중요하며, 이는 실제적인 치료 및 관리, 나아가 희귀질환의 정책 개선에 있어 무엇보다 우선시되어야 할 것이다.

하지만, 실제 사업의 수혜대상자인 뮤코다당증 환자에 대한 연구는 매우 제한적이다. 국내외 뮤코다당증 환자에 대한 연구는 진단과 치료방법 및 효소보충치료의 효과 등에 대한 의학적인 연구들[7, 9-11]이 대부분이며, 이외의 연구로는 뮤코다당증 환자 어머니의 양육 경험[12]이나 애환[13], 뮤코다당증 환자와 함께 살아가는 부모의 경험에 관한 연구[14] 등 부모의 상황과 경험 위주의 연구가 진행되었다. 즉, 환자 자신의 체험보다는 그들을 돌보거나 양육하는 보호자에 대한 연구가 진행되었고, 효소보충치료를 직접 받고 있는 뮤코다당증 환자가 느끼는 경험을 탐색한 질적 연구는 찾아보기 어렵다.

따라서, 본 연구는 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험을 파악하여 뮤코다당증 환자의 치료와 간호 및 지원정책을 위한 기초자료를 마련하고자 한다.

1.2 연구의 목적

본 연구의 목적은 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자를 대상으로, 효소보충치료 과정에서의 경험을 확인하는 것이다. 즉, ‘효소보충치료를 받는 뮤코다당증 환자의 경험은 어떠한가?’라는 연구질문을 통해, 이러한 간호대상자들의 어려움을 이해하고 이를 돕기 위한 방법을 모색하기 위함이다.

2. 연구방법

2.1 연구설계

본 연구는 국내 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험을 이해하고 탐색하기 위해 질적 연구 방법을 적용하였다.

2.2 연구대상

본 연구의 대상자는 류코다당증이라는 희귀질환 환자로 매년 진단되는 환자 수가 상대적으로 적기 때문에, 서울 소재 상급종합병원 한 기관에서 편의표본추출방법을 통해 수집하였다. 대상자 선정 및 제외 기준은 다음과 같다.

- 선정기준
 - 임상 증상, 효소 활성도 검사 및 분자유전학적 검사를 통해 류코다당증(MPS) 확진을 받고, 외래에서 매주 효소보충치료를 받고 있는 환자
 - 정상적인 의사소통 및 사회생활이 가능한 만 19세 이상의 성인 환자
- 제외기준
 - 거동이 불편하여 일상생활에 도움이 필요한 환자
 - 30분 이상의 면담을 힘들어하는 환자

연구자는 위의 기준을 만족하는 류코다당증 환자들에게 연구의 목적과 방법에 대해 설명하고 자유롭게 참여를 결정하도록 하였다. 선정된 참여자는 연구의 목적을 이해하고 자발적으로 연구 참여에 동의한 성인환자 7명이었다. 7명의 참여자 면담은 자신의 경험을 반복적으로 이야기 하여 더이상 새로운 내용이 나오지 않고, 자료분석에서도 같은 유형의 개념과 범주가 반복적으로 나타날때까지 진행하였다. 이에, 더 이상 새로운 것이 나타나지 않음을 연구자가 확인하여 자료의 포화상태를 판단하였다.

2.3 자료수집 및 연구진행절차

본 연구의 자료 수집은 2018년 7월 1일부터 2018년 7월 22일까지 진행하였다. 연구자는 서울 소재 1곳의 상급종합병원 외래를 방문한 류코다당증 환자들에게 연구의 목적과 절차를 설명하고 연구 참여에 서면으로 동의한 경우 면담일정을 정하고 일대일 심층면담을 통하여 자료를 수집하였다. 면담은 참여자가 자유로이 자신의 경험을 이야기할 수 있도록 개방적이고 비구조화된 질문형식을 사용하였다. 류코다당증 환자의 효소보충치료는 평생 지속되므로, 본 연구에서는 효소보충치료 시작부터 최근까지의 경험에 대해 대답하도록 하였다. 면담을 위해 “효소보충치료를 받았던 경험에 대해 말씀해 주십시오” 라는 일반적이고 광범위한 질문을 시작으로, “효소보충치료를 받으면서 변화된 점들이 있나요?”, “효소보충치료를 처음 받았던 순간부터 지금까지, 치료 효과나 경험의 변화는 무엇인가요?”, “효소보

충치료를 받는다는 것은 어떤 의미인가요?”, “효소보충치료를 받으면서 힘들었던 점은 무엇인가요?” 등의 추가 질문을 사용하였다.

면담장소는 연구 참여자의 편의에 따라 외래를 방문하여 진료가 끝난 후 병원의 상담실에서 이루어졌으며, 참여자별 면담 횟수는 1-2회, 1회 면담에 소요된 시간은 30분에서 100분으로 평균 45분이었다. 자료 분석과정에서 추가 질문이나 의미 확인이 필요한 경우에는 전화로 추가 상담에 대한 동의를 받은 후, 그 다음 주 치료 시 상담을 통해 자료를 수집하였다. 모든 면담내용은 참여자의 동의하에 음성파일로 녹음하였으며 면담 중 관찰되는 비언어적 표현들도 함께 기록하였다. 면담 후에는 면담 시의 기억이 사라지기 전인 1-2일 이내에, 녹음내용을 여러 번 반복하여 들으면서 참여자의 언어 그대로 면담내용을 필사하였다.

2.4 연구의 타당성 확보

본 연구의 타당성을 확보하기 위하여 Guba와 Lincoln [15]의 기준을 적용하였다. 연구의 신뢰성(reliability)을 위해 충분한 면담시간을 제공하고 편안한 분위기를 조성함으로써 참여자가 자신의 경험을 자유로이 이야기하도록 하였다. 분석과정에서는 세 명의 연구자가 지속적인 협의를 통해 면담자료의 범주를 도출하고, 전체 연구자들의 피드백을 통해 조정하였으며, 참여자 3인에게 분석내용이 참여자의 경험과 일치하는지 확인하는 과정을 거쳤다. 면담과 분석에 참여한 교신저자는 박사학위 과정에서 질적 연구방법론을 수강하였고 질적 연구 관련 학회에서 질적 연구 관련 강의를 수차례 청강하였으며, 다수의 현상학 관련 저서와 논문들을 고찰하였다. 분석에 참여한 연구자 2인은 모두 석사과정에서 질적 연구방법론을 수강하였고, 최근 질적 연구를 수행해오고 있다.

연구의 적합성을 확보하기 위하여 자료의 수집과 동시에 분석을 실시하고 더 이상 새로운 자료가 나오지 않을 때까지 자료를 수집하였다. 또한 녹취한 내용의 의미가 모호한 경우 다음 면담 시나 전화 통화로 확인하여 면담내용의 정확성을 확보하였다. 연구의 감사가능성을 확보하기 위하여 자료 수집에서 자료 분석에 이르는 과정을 기술하였고, 연구 방법과 절차를 준수하였다. 연구의 확인가능성을 확보하기 위해 면담과 자료 분석 시에 연구자의 주관성을 배제하고 판단하고자 노력하였다.

2.5 윤리적 고려

본 연구는 자료수집에 앞서 *기관 생명윤리위원회 (Institutional Review Board, IRB)의 승인(File No. 2018-05-110-001)을 받았다. 연구자는 서울 소재 상급종합병원 한 기관의 외래에 방문한 환자에게 연구의 목적과 절차, 면담내용의 녹음, 연구결과의 출판 가능성에 대해 설명한 후, 자발적으로 서면에 동의한 자를 참여자로 선정하였다. 또한 참여자에게 면담내용과 개인정보 등 수집된 자료는 모두 익명으로 사용되고, 연구에 참여한 이후라도 참여자의 의사에 따라 언제든지 참여를 철회할 수 있으며, 연구출판 후에는 모든 자료가 폐기될 것임을 설명하였다. 면담내용은 연구자가 직접 필사하고 관리하였으며, 면담내용을 녹음한 파일은 암호화된 파일로 저장하고, 참여자 특성에 관한 정보, 필사본 및 연구 참여 동의서 등은 잠금장치가 있는 문서보관함에 보관하였다. 또한, 참여자의 편의를 우선으로 하여 면담일정을 정하고 진행하였으며, 면담이 끝난 후에는 소정의 답례품(생활용품 세트)을 제공하였다.

2.6 자료분석

수집된 자료는 Elo와 Kyngas[16]의 질적 내용분석 중 귀납적 방법을 사용하여 분석하였다. 귀납적 내용분석은 사전지식이 충분하지 않은 경우 사용하는 방법으로 [17], 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험을 탐색하기에 적합하다고 판단하였다. 질적 내용분석은 준비, 조직화, 보고의 3단계로 진행되는데[16], 본 연구는 준비단계에서 연구에 참여한 대상자의 녹음된 면담자료를 전사하고 반복적으로 읽으며 분석의 단위(unit of analysis)를 선택하여 의미가 있다고 생각되는 문장과 문단을 추출하였다. 다음 조직화 단계에서는 귀납적 내용분석 방법에 따라[18] 개방코딩, 범주형성, 추상화의 3단계로 진행하였다. 즉, 첫번째 개방코딩(open coding) 단계에서는 추출된 자료를 반복적으로 읽으며, 제목을 달아 범주를 나열하였고, 두번째 단계에서는 유사하거나 서로 다른 범주를 더 높은 차원의 범주로 묶어서 15개의 하위 범주를 형성하였다. 세번째, 추상화 단계는 생성된 범주를 통해서 연구 주제의 일반적 기술을 형성하는 것으로 [19], 본 연구에서는 효소보충치료를 받으며 경험했던 4가지 범주로 분류하였다. 이 모든 과정에서 연구자들은 각각 확인한 내용을 토론하는 과정에서 통합 및 조정하였고, 그 결과를 마지막 단계인 결과 보고에 기술하였다.

3. 연구결과

연구참여자는 여자 3명, 남자 4명으로 총 7명이었고, 연령은 최소 19세에서 최고 25세로, 평균 23세이었다. 진단명은 뮤코다당증 I 형이 2명, II 형이 3명, IV 형이 1명, VI 형이 1명이었다. 뮤코다당증 진단을 받은 후 유병기간은 평균 17년으로 최소 13년에서 최대 23년이었으며, 효소보충치료 기간은 평균 10.6년으로 최소 7.2년, 최대 14.3년이었다.

연구 참여자의 면담을 통해 수집된 진술들을 분석한 결과, 뮤코다당증 환자의 효소보충치료 경험은 15개의 하위범주가 도출되었으며, 이들은 보다 포괄적인 의미를 지니는 4개의 범주(치료를 통한 신체심리적 변화, 효소보충치료라는 계속되는 터널, 치료에 대한 현실 받아들이기, 조심스러운 희망)로 통합되었다(Table 1 참고).

Table 1. Experience of Mucopolysaccharidosis Patients in Enzyme Replacement

Category	Sub-category
Physical and psychological changes through ERT	Improvement of physical function
	Subjective feeling getting better
	Limits on ERT that are recognized as time goes
Continuous tunnel called ERT	physical discomfort caused by injection
	Daily life discomfort caused by ERT duration time
	Difficulties in the treatment environment
	Awareness of mother's burden caused by oneself
	Financial insecurity related to the change of support
	The worry about medicine supply
Accepting the reality	Anxiety about employment and job maintenance
	Familiarization with disease and treatment
	Shared positive power
Cautious hope	Overcome through appreciation of reality
	Hope for improvement of treatment method
	Hope for improvement of therapeutic effect

3.1 치료를 통한 신체심리적 변화

3.1.1 신체적 기능향상

본 연구의 참여자들은 모두 처음 효소보충치료를 받은 후 수개월에서 약 2-3년까지의 기간 동안 신체적 기능이 향상되는 경험을 이야기하였다. 즉, 효소보충치료 후 신체기능이 본인과 가족도 놀랄 정도로 확연하게 좋아짐을 경험하였다.

- 주사 처음 맞고 몇 개월 후였나(잠시 생각) 윗몸 일으키기가 가능했어요. 그전에는 엄마, 아빠가 도와

취야 일어났거든요. 부모님들도 깜짝 놀라셨었죠. 또, 땅에 떨어진 물건을 줍지 못했는데, 이제 허리만 구부려 주을 수 있게 되었어요(P3).

- 다리가 굽었었는데, 치료 받은지 6개월쯤 지나서 다리가 펴진 것이 가장 눈에 띄는 거예요. 걸을 때는 모르겠는데, 앉아 있을 때는 많이 느껴졌었죠. 주먹과 팔도 펴졌어요(P4).
- 예전에는 시력이 마이너스였어요. 저는 원래 사람들도 그렇게 보인다고 생각했어요. 근데, 치료받고 나니까 신기할 정도로 잘 보였어요. 배도 들어가고 피부와 머리카락도 부드러워졌어요(P5).

3.1.2 호전되고 있다는 주관적 느낌

참여자들은 효소보충치료 후 시간의 차이는 있지만, 본인 스스로 확실히 좋아짐을 느끼고 있었다. 특히 주사를 맞지 않을 때와 비교했을 때, 주사를 맞으면 일상생활에서 개인적인 컨디션이 좋아지거나, 개운한 느낌을 느끼면서 건강이 유지되고 있다는 마음이 든다고 하였다.

- 주사를 맞지 않으면 컨디션이 떨어졌을 때 당이 떨어지는 기분. 하루라도 먹지 않으면 안되는 밥과 같은 존재랄까. 주사를 맞아야 취미생활, 회사 생활을 할 수 있거든요(P3).
- 주사를 맞으면 컨디션도 좋아지고 기분도 좋아져요. 몸이 up 되요. 만약에 월요일에 주사 맞고 목요일 정도 되잖아요. 그럼, 그때부터 컨디션이 떨어지고 힘든 게 느껴져서 제가 초콜릿을 그때부터 먹어요. 효소 주사는 확실히 일상 생활을 하고 원하는 일을 하는데 도움이 되는 주사예요. 어릴 때 더 빨리 주사 맞았으면 좋았을 것 같아요. 진행을 막아주는 기분은 들어요(P2).

3.1.3 시간이 지날수록 인식되는 효소보충치료에 대한 한계

참여자들은 효소보충치료를 받으면서 처음 3년 정도의 기간은 증상이 개선되어가는 것을 느꼈지만, 시간이 갈수록 개선보다는 증상을 유지하는 경험을 하면서 치료의 한계를 인식하고 있었다.

- 한 3년이 넘어가면서 인가, 시간이 지나니까 통증도 다시 계속 있고, 더 좋아지기 보다는 그냥 건강이 유지되는 것 같아요(P1).
- 사실, 가시적인 효과를 보기에는 힘든 거 같아요. 워낙 더디니까. 눈에 띄는 효과를 지금은 못 느끼겠

어요. 처음에는 좀 있었지만요. 주사 맞고 좋은 것도 없고 나쁜 것도 없어요. 그냥 유지하는 느낌이에요(P7).

3.2 효소보충치료라는 계속되는 터널

3.2.1 주사로 인한 신체적 불편감

효소보충치료를 받는 참여자들은 매주 병원에 와서 정맥주사를 맞아야 하는 상황에서 주사로 인한 통증이나 흉터 등으로 신체적 불편감을 느끼고 있었다.

- 처음에는 안그랬는데, 아무래도 올때마다 주사를 맞으니까, 그 혈관주사를 많이 맞아 혈관이 없어지니까 한번에 찌르게 되면 좋지만, 실패하기도 하고, 그럼 아프기도 하고요. 요새는 또 멍이 들고 흉터도 생겨요(P1).
- 맨날 찌르고 아프니까 힘들죠. 오른손은 혈관이 안 좋아 되도록 왼쪽 손등에만 맞아요. 왼손은 주사 맞은 곳이 까매졌어요(한숨). 이렇게(왼쪽 손의 주사 흉터를 보여주며) 주사바늘 들어간 흉터가 훈장처럼 남아 있어요. (중략) 이게 언제까지 이래야 할지 모르니까, 그냥 계속되는 터널에 있는 것 같아요(P4).

3.2.2 치료시간으로 인한 일상생활의 불편감

참여자들은 매주 1회 병원에 방문하여, 3-5시간 동안 주사를 맞아야 하는 상황이 지루하고, 시간이 많이 걸려 학업이나 일상생활에 어려움이 있다고 호소하였다. 사회생활을 하는 참여자들은 그로 인해 일상생활의 불편감을 더욱 느끼고 있었다.

- 병원 왔다 가면 하루가 그냥 가버려서 안 좋아요. 특히 날씨 좋을 때...(어두운 표정) 아무것도 못하잖아요. 또, 이제 곧 대학 졸업이고 취업해야 하는데, 취업하면 하루 휴가를 내야 하니까 눈치가 많이 보일 것 같아요(P6).
- 아무래도 1주일마다 하루를 빼야 하니 학업에 방해가 되기는 하죠. 불편하고... 병원일정을 고려해서 수강신청 해야 하니 아무래도 무리가 되는 것 같아요. 이 병원에 오는 일정 때문에 다른 약속을 잡을 때도 항상 기억하고 있어야 하는 점도 있구요(P7).

3.2.3 치료 환경에서의 어려움

본 연구 참여자들은 서울에 있는 상급종합병원에 주 1회 방문하여 소아청소년과 외래에 있는 일반 주사실

에서 효소보충치료를 받고 있었다. 이로 인해 참여자들은 긴시간 기다리는 경우가 많고, 어린 아이들이 울고 있는 소란스러운 장소의 좁은 침대에 눕거나 앉아서 주사를 맞는 어려움을 감수하고 있었다.

- 다른 환자나 보호자들이 쳐다보는 시선이 싫어요. 아이들이니까 생김새가 다르면 정말 뻘뻘 쳐다보잖아요. 그래서 공간이 좀 분리되면 좋겠어요. 그리고, 기다리지 않고 바로 주사 맞으면 좋겠어요(P6).
- 주사실에 다른 주사 맞는 아이들 울음소리 때문에 시끄러워요. 소아과라서 애들이 많이 우니까... 지금보다는 독립된 공간에서 주사 맞으면 좋겠어요. 졸려서 자고 싶는데 침대가 많이 부족하니까 잘 수 없을 때가 많죠(P7).

3.2.4 자신으로 인한 어머니의 힘들음을 인식함.

연구의 참여자들은 자신으로 인해 늘 함께 해주는 어머니의 힘들음에 대해 인식하고, 이에 대해 미안한 마음을 가지고 있었다.

- 매주 함께 와주시는 엄마에게 너무 죄송하죠. 환자도 아니고, 보호자인데 어릴 때부터 계속 함께 다니니, 이젠 나이도 있으셔서 아무래도 힘들어하세요(P2).
- 1주일에 한번씩 와야 하는 번거로움이 있죠. 시간이 많이 든다는 거... 그런 점 때문인지 늘 함께 와서 옆에 계신 엄마가 힘들어하시는 게 점점 느껴져요. 점점 나이 들수록 그런 것이 더욱 보이네요(P6).

3.2.5 정부지원 변화와 관련된 경제적 불안

연구의 참여자들은 약물치료의 비용과 관련된 경제적 부담에 대해 정부지원 정책이 변화될지 걱정하고, 불안해하였다.

- IV형 약은 검사결과에 따라 정부지원이 달라질지 걱정이예요. 약값이 너무 비싸니 정부지원이 안될까 봐 늘 불안하기는 해요(P1).
- 약 금액 부분이요. 직장 생활 시작하고 소득이 변경되었다고 갑자기 돈을 내래요. 그때 진짜 놀랐어요. 미리 알려준 것도 없었고요. 그때 충격이 심해서, 한달 동안 주사 맞는데 더 아픈 거예요. 하도 스트레스를 받아서요. 그때 몸살 감기도 걸렸어요. 보통은 1년에 4백만원 먼저 내고 나머지 금액 다시 받아요. 재벌이면 상관없는데... (중략) 병원 지원 없

으면 그냥 죽으라는 뜻이니까, 불안하죠. 효소치료 외에 여기저기 아프니, 수술비 등 치료비가 걱정돼요(P2).

3.2.6 약공급과 관련된 걱정

참여자들은 효소치료가 시작되는 과정을 지켜보고 기다렸던 경험을 생각하며, 약물치료 대상자가 많지 않다는 것을 인식하고 있기에 약물 공급이 계속될지 걱정하고 있었다.

- 우리에게 현재까지 유일한 희망은 주사인데, 주사 끊기는 일이 없어야죠. 아주 많은 환자가 있는게 아니니까 사실 약을 만드는 회사도 돈을 벌어야 하는데 그게 쉽지 않을 거잖아요(P4).
- 언젠가 약이 끊어질까 봐 걱정이예요. 약 금액도 걱정이고 제약회사에서 안 만들까 봐도 걱정이고, 국가지원도 그렇구요. 약물 치료의 끝이 언제인지는 모르잖아요. 언제까지 약이 만들어져서 주사를 맞을 수 있을까 걱정도 되고... (P6).

3.2.7 취업 및 직장 관련 걱정

참여자들은 보다 구체적인 자신의 삶을 계획하면서 직장 관련하여 걱정하고 있었다. 즉, 정기적인 주사치료로 인해 구직이나 직장을 유지하는 것에 대한 불안을 표현하였다.

- 직장을 구하거나, 유지하려면 어려울 것 같아요. 회사일 하면서 1주일에 한번 빠지는 것이 어려워요. 눈치도 보이고...(P2).
- 직장 다니더라도, 1주일에 한번은 빼야 하니... 아무래도 장애를 가진 사람을 어디서 달갑게 고용을 해주지... 사실 저 같아도 고용하는 게 쉽지 않을 것 같거든요. 저 스스로도 그런 걱정때문에 머리가 복잡하죠(P3).

3.3 치료에 대한 현실 받아들이기

3.3.1 질병과 치료에 익숙해짐

연구의 참여자들은 매주 효소보충치료와 관련하여 여러 어려움이 있음에도 불구하고, 익숙함으로 인해 체념하고, 현실에 만족하고자 노력하는 모습을 보이고 있었다.

- 그렇게 바라는 건 없어요. 지금처럼 계속 주사만 맞을 수 있으면 그냥 좋겠어요. 어차피 완전히 나아질 수 있는 병이 아니니까요(P1).

- 먹는 약이 나오거나, 간단한 주사로 맞으면 좋겠지만 많이 익숙해져서 지금 이대로 좋아요(P3).
- 병원 다니는 것이 일상이 되어 그런가 힘든 점이 없어요. 안고 가야 하는 치료인 것 같아요. 어릴 때에는 속상했지만, 지금은 담담해요(P7).

3.3.2 함께 공유하는 긍정의 힘

참여자들은 주사를 위해 병원을 방문할 때마다 같은 질환을 가진 다른 환자들을 만나고 그들과 함께 대화를 나누면서 여러 가지 정보를 얻을 수 있고, 함께 공유하는 부분이 있어 마음의 힘이 된다고 하였다.

- 사춘기 때에는 비슷한 외모를 가진 사람끼리 모여 있는 것이 싫었는데, 이제 컸는지 동질감이 느껴져요. 시선도 따라 오잖아요. 혼자 있으면 시선을 극복해야 하는데 모여서 주사 맞으면 시선이 분산되어 좋은 것 같아요(P6).
- 엄마가 못 오셔도 이모들이(다른 보호자) 이것저것 잘 도와주세요. 정보를 공유하기 위해서도, 또 힘든 점을 함께 나누며 그래도 잘 이겨내보자는 식으로 좋게 이야기해주니까 만나는 것이 필요해요. 인간관계라고나 할까... 마음이 힘들 때 힘이 되지요(P7).

3.3.3 현실에 대한 감사를 통한 극복

연구의 참여자들은 치료제 개발을 오랜 시간 기다리다가 주사치료를 시작한 경험을 통해 치료를 유지할 수 있는 것만으로도 다행이라고 생각하고, 그것을 감사하게 여김으로 현실의 어려움을 극복하고 있었다.

- 이렇게 치료를 받을 수 있으니 얼마나 다행이에요. 저는 감사해요. 더도 말고 덜도 말고 지금처럼 약 잘 맞을 수 있으면 좋겠어요. 약 끊기는 거 없어요. 병원에 올 때 즐겁게 오려고 노력해요(P4).
- 바라는 것은 딱히 없어요. 그나마 이 주사로 정상생활 할 수 있으니 감사하다는 거... 이렇게 감사하면서 이겨내는 거지요(P6).

3.4 조심스러운 희망

3.4.1 치료방법 개선에 대한 희망

새로운 효소보충치료를 경험한 참여자들은 의학의 발전으로 인해 더욱 개선된 치료방법에 대한 소망을 가지고 있었다. 하지만, 이러한 소망은 실현가능성에 대한 확신이 없는 듯한 반응으로 표현되었다.

- 의학이 발달되면 먹는 약도 나올 수 있다고, 엄마는 하시는데... (체념한 듯한 표정으로) 정말 그런 먹는 약이 나오면 좋겠어요(P3).
- 바란다면, 주사 맞는 시간이 단축되고 좀더 가까운 병원에서 맞으면 좋겠어요. 그게 부모님한테도 좋은 것 같고, 아무래도 일상생활이 편해지고 또 정상적인 사람과 같아질 수 있잖아요. 물론 쉽지 않겠지만요(P4).

3.4.2 치료효과 개선에 대한 희망

참여자들은 현재 받고 있는 효소보충치료의 한계를 인식하면서, 더 좋은 효과가 지속될 수 있는 치료제를 바라고 있었다.

- 그냥 건강이 유지되는 듯한 느낌 말고, 정말 처음 주사 맞을 때 좋아지는 걸 확연히 느꼈을 때처럼, 그렇게 좋아지는 약이 있으면 좋겠지요. 그런 약이 개발될 수 있을 지 모르지만, 막연한 희망이지만, 그런 생각을 하게 되죠(P1).
- 계속 치료받고 있으면, 언젠가 더 좋은 치료가 나올 것 같거든요. 계속 좋아지는 치료가 있으면 좋겠지요(P7).

4. 논의

희귀질환 중 하나인 뮤코다당증 환자의 질적인 치료 및 간호를 위해서는 그들의 경험을 심층적으로 확인할 필요가 있다. 이에 본 연구는 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험을 파악하여 뮤코다당증 환자의 치료와 간호, 국가의 지원정책을 위한 기초자료를 마련했다는 점에서 의의가 있다.

본 연구에서 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자는 효소보충치료를 받으면서 치료의 효과를 느꼈지만, 시간이 갈수록 치료의 한계를 인식하게 되었고, 치료받는 과정속에서 여러가지 어려움을 느끼면서, 미래에 대한 불안과 걱정도 있지만, 치료와 관련된 현실에 익숙해지면서 현실을 받아들이고, 다시 새로운 희망을 찾는 모습을 확인할 수 있었다.

뮤코다당증 환자의 치료는 보존적인 치료에 의존해 오다가 1990년대 초부터 조혈모세포 이식치료, 2000년대 넘어서면서 효소보충치료가 적용되기 시작하였다 [20]. 뮤코다당증의 유형에 따라 다르지만, 뮤코다당증 환자에게 효소보충치료의 효과는 여러 연구에서 충분

히 검증되고 있다[21, 22]. 즉, 효소보충치료에 대한 반응이 개개인의 증등도와 치료 시작 나이에 따라 다르지만, 일반적으로 환자의 소변 GAG가 정상에 가깝게 떨어지고, 간비 비대가 줄어들며, 관절이 부드러워지고, 성장속도가 호전되는 경향을 보이며 삶의 질이 좋아진다[21]. 하지만, 이러한 증상의 호전은 치료 후 첫 12-18개월에 뚜렷하게 나타나고 이 시기 이후에는 호전의 정도가 감소되고, 대부분의 환자가 안정기에 접어든다[10, 11, 23]. 본 연구의 결과에서도 효소보충치료를 받는 뮤코다당증 환자들은 모두 처음 효소보충치료를 받은 수개월에서 3년여까지의 기간 동안 신체적 기능의 향상과 호전되는 주관적 느낌을 경험하였지만, 그러한 시기가 지나면 환자들은 효소보충치료의 한계를 경험하였다. 이는 뮤코다당증 VI형 환자를 대상으로 효소보충치료 효과를 조사한 연구 18편을 체계적 고찰한 논문에서 환자의 생존, 삶의 질, 호흡 기능, 관절 운동성, 신체 저항, 소변 GAG의 감소 및 성장을 특징으로 하는 긍정적인 효과가 나타났다는 결과[24], 5년간 뮤코다당증 I, II, VI유형의 소아환자와 성인환자 27명을 대상으로 효소보충치료의 효과를 확인한 연구에서 증상호전이 확인되었지만, 병의 진행을 예방하거나 사망률을 줄이지는 못했다는 연구 결과[23]와 일치한다. 따라서, 증상에 대한 주의 깊은 관찰과 함께 지속적인 증상개선을 유도할 수 있는 치료제의 개발이 필요할 것으로 사료된다.

효소보충치료를 받는 뮤코다당증 환자는 '효소보충치료라는 계속되는 터널' 속에서 주사로 인한 신체적인 불편감과 긴 치료시간으로 인한 일상생활에서의 불편감, 소아청소년과 주사실이라는 공용 치료환경에서 어려움을 느끼고 있었다. 현재 효소보충치료는 1-2주마다 3-5시간동안 약물을 정맥으로 투여하는 방법으로 [23] 진행되기 때문에, 정맥주사 부위의 확보 문제 및 소요되는 시간으로 인해 환자는 일상생활을 방해받고 있음을 확인할 수 있다. 따라서, 의료진은 신속하고 능숙한 주사기술과 함께 환자의 삶의 질을 확보할 수 있는 치료제의 필요성을 알리고, 그 개발과 정책적 지원을 위해 노력할 필요가 있다. 또한 본 연구의 참여자가 속한 병원은 국내에서 의료수준 및 간호수준이 높다고 알려진 상급종합병원임에도 불구하고, 희귀질환 치료를 위한 분리된 전용공간이 따로 마련되어 있지 않고 일반 예방접종실을 함께 사용하고 있기에 환자들은 3-5시간

동안 다소 혼잡스러운 장소에서 편안하지 못한 시간을 경험하고 있었다. 이에, 뮤코다당증 환자가 주로 치료를 받고 있는 희귀질환 종합관리계획에서 지정한 권역별 지역거점 병원과 상급병원에서는 적어도 긴 시간 치료를 받는 환자를 위한 공간을 마련할 필요가 있다.

본 연구의 참여자들은 치료하는 과정 내내 함께 하는 어머니를 보며, 어머니가 느끼는 힘들음을 인식하고, 자신 때문이라는 죄책감과 미안함 등의 감정을 느끼고 있었다. 이는 진행성 희귀난치 장애인 대상 질적 연구에서 환자는 가족이 고통받는 것에 대해 인지하고 불안감을 느낀다는 결과[25]와 유사한 결과이다. 한편 뮤코다당증 2형 환자의 어머니는 모계유전으로 인하여 죄책감을 가진다는 연구결과[13]를 고려할 때, 환자를 돌보는 의료진은 이러한 환자와 보호자의 마음을 서로 나눌 수 있는 기회를 제공함으로써 정서적 대처 기술을 함께 증진하고자 노력해야 할 것이다.

또한, 효소보충치료를 받는 뮤코다당증 환자들은 치료의 한계를 경험하면서, 치료비용의 경제적 지원, 약 공급, 취업 및 직장유지 등 불확실한 미래에 대해 걱정과 불안을 느끼고 있었다. 이는 본 연구의 참여자들이 효소보충치료 시작 초기 느꼈던 신체적 증상호전을 약 3년 이후 더 이상 경험하지 못하고, 평생 약물치료가 계속적으로 필요하다고 인식하는 과정에서, 경제력에 대한 불안을 느끼게 된다고 사료된다. 또한 본 연구의 참여자들은 1993년에서 2000년생으로, 효소보충치료가 1990년대부터 개발되기 시작하여 국내에서 2004년부터 순차적으로 상용화되는 과정을 직접 경험한 세대이다. 즉, 2001년 정부의 의료지원사업이 시작되고 2015년에야 희귀질환관리법이 제정되는 과정속에서, 희귀질환환자에 대한 체계적이고 안정적인지원이 없었던 시기를 지나왔기에 더욱 불안감이 커졌을 것이라 짐작할 수 있다. 이는 진행성 희귀난치 장애인이 상태악화불안, 소외불안, 진행가속도 불안 등을 경험한다는 결과[25]에서와 마찬가지로, 희귀질환인 뮤코다당증 환자들도 여러 상황에 따른 불안을 경험한다는 것을 알 수 있다. 따라서, '희귀질환 진단 및 치료지원 확대'가 포함되는 '제1차 희귀질환관리 종합계획(2017-2021)[26]'에 대한 홍보 및 추진을 통해 환자에게 보다 안정적인 미래에 대한 정보를 제공할 필요가 있다. 또한, 희귀난치질환자에 대해서는 의료비 지원 사업 외에 심리상담 및 사례관리를 포함하는 포괄적 서비스에 대한 고려가

필요하다.

본 연구의 참여자들은 치료와 관련된 현실에 익숙해지고, 같은 질환을 가지고 있는 환자와의 관계 속에서 긍정적인 힘을 얻기도 하며, 결국 효소보충치료를 받을 수 있다는 것만으로도 감사함을 느끼면서 현실을 극복하고 있었다. 즉, 치료약이 개발되기만을 기다리며 보존적 치료만 받던 과거를 떠올리며, 비록 치료과정의 불편감은 있지만, 이러한 과정조차 감사하게 생각하고 현실을 극복하고 있었다. 특히, 효소보충치료를 위해 매주 병원을 방문하여 치료받는 시간동안, 같은 질환을 가진 환자 및 가족과 함께 정보를 공유하고 서로의 상황을 격려함으로써, 정서적 지지를 받고 있었다. 따라서, 뮤코다당증 환자들이 치료를 받을 수 있는 공간은 환자에게 안위감을 제공하는 것뿐 아니라 같은 치료를 받는 환자들이 서로 정보를 교환하고 공감하는데 더욱 유용하게 활용될 수 있을 것이다. 그리고, 헌터증후군 환자 어머니들이 환우회를 가장 큰 지지체계로 인식하고 있다는 연구결과[12]를 고려할 때, 환우회 등을 활용하여 함께 할 수 있는 기회를 주기적으로 마련함으로써 환자 본인에게도 긍정적인 효과를 기대할 수 있을 것으로 판단된다. 우리나라의 뮤코다당증 환우회는 초창기 병원 주도하에 조직되었지만, 현재는 환우들이 중심이 되어 자립적으로 운영되고 있다. 따라서, 환우회가 더욱 활성화할 수 있도록, 지역거점 병원 등이 주기적인 모임을 지원하는 것도 하나의 방법이 될 수 있을 것이다.

만성질환자의 심리적 대처 과정을 근거이론적 접근으로 조사한 연구[27]에 의하면 만성질환자는 질환으로 인해 불확실성, 불안 같은 심리적인 불균형이 초래되고, 이러한 불균형은 무력감으로 나타나지만, 정보를 찾고 다른 사람들과 억눌린 감정나누기를 통하여 자신의 삶에서 진정한 가치를 발견하고 감사하는 삶을 살아가는 긍정적 인식의 전환과정으로 만성질환에 대처한다고 하였다. 본 연구의 참여자들도 끝도 없는 터널을 지나면서 불안과 걱정을 경험하고, 치료에 익숙해져 가지만, 함께 공유하는 시간을 가지면서 긍정적 인식으로 전환하고 그 결과 현실에 대한 감사로 극복하는 모습을 보인다고 사료된다.

더 나아가 본 연구의 참여자들은 치료방법이나 치료 효과 개선과 같은 새로운 치료에 대한 희망을 가지고 있었다. 이는 참여자들이 뮤코다당증 환자를 위한 치료제가 없던 시기를 지나 효소보충치료를 받을 수 있는

시대적 변화를 경험했기에, 더 좋은 효과가 있는 약물과 더욱 개선된 치료방법에 대한 새로운 희망을 가질 수 있다고 사료된다. 하지만, 연구참여자들은 질환의 특성을 현실적으로 인식하고 있기에, 완치를 기대하거나 새로운 치료법에 대한 의학의 발달이 근시일내에 실현 가능할지에 대해서는 조심스러운 모습을 나타내고 있었다. 따라서, 2017년 발표된 '제 1차 희귀질환관리 종합계획(2017-2021)'의 내용과 같이 희귀질환 극복을 위한 연구개발 지원이 지속적으로 이루어져야 할 것이다. 이러한 연구에는 의학분야의 기술 개발뿐 아니라, 뮤코다당증 환자들의 삶의 질을 개선할 수 있는 심리사회적 간호분야의 연구도 포함되어야 하고, 이를 위해 모든 의료진은 노력할 필요가 있다.

지난 2019년 11월부터 2달간 아시아 태평양 지역 5개국 500여명의 의료진을 대상으로 진행된 '희귀질환 인지도 및 질병관리 현황' 조사에서는 다수 희귀질환에 관한 지식과 신뢰할 수 있는 데이터가 부족한 것으로 나타났다. 또한, 그중 국내 의료진 100명을 대상으로 설문조사한 결과, 의료진의 70% 이상이 희귀질환 환자에게 제공되어야 할 최선의 근거기반 치료가 부족하다고 인식하고 있었다[28]. 이는 상대적으로 다빈도의 질환이 비용효과성을 고려하여 많은 투자와 관심을 받았던 반면, 희귀질환은 상대적으로 관심과 지원이 부족했음을 짐작할 수 있다. 따라서, 질환 치료와 관련해 공적인 개입이 더욱 강화될 필요가 있다.

5. 결론

본 연구는 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자의 경험을 파악하여 뮤코다당증 환자의 치료와 간호 및 지원정책을 위한 기초자료를 마련했다는 점에서 의의가 있다. 즉, 본 연구결과는 간호사와 의사를 포함한 의료진 및 정책을 추진하는 정부관계자들이 뮤코다당증 환자들을 좀더 깊이 있게 이해하고 보다 질적인 의료서비스를 제공하는데 기초자료로 활용될 수 있을 것이다. 본 연구의 참여자인 효소보충치료를 받고 있는 뮤코다당증 환자들은 단기간 효소보충치료의 효과를 느끼지만, 결국 정맥주사로 진행되는 치료과정 속에서 여러가지 어려움 및 불확실성을 느끼고 있었다. 하지만, 주사를 맞을 수 있는 현실에 감사하며 그 과정을 극복하고 있었고, 치료방법이나 치료효과의 개선에 대한 희망을 표현하고 있었다. 따라서, 의료진 및 관련 기관들

은 그 각각의 어려움을 해소하고자 노력해야 할 것이고, 보다 발전된 치료방법이나 치료효과를 위해 및 지속적인 연구 및 정부정책의 개발을 게을리하지 말아야 할 것이다.

이상의 연구결과는 효소보충치료를 받는 뮤코다당증 환자를 중심으로 연구를 실시하였으므로, 효소보충치료를 받는 모든 환자의 경험으로 일반화할 수 없는 제한점이 있다. 따라서, 효소보충치료를 받는 다른 여러 희귀질환을 가진 환자 및 보호자의 경험에 대한 연구가 더욱 활발해지기를 기대하며, 이러한 결과를 토대로 희귀질환자 및 가족의 삶의 질에 관한 연구를 제언하는 바이다.

REFERENCES

- [1] Article 2 of the Rare Disease Control Act(2020.09.12.), <https://www.law.go.kr/LSW/eng/engLsSc.do?menuId=2§ion=lawNm&query=RARE+DISEASE+MANAGEMENT+ACT&x=27&y=25#liBgcolor1>
- [2] Muenzer, J. (2004). The mucopolysaccharidoses: a heterogeneous group of disorders with variable pediatric presentations. *Journal of Pediatrics*, 144(5Suppl), S27-34. DOI: 10.1016/j.jpeds.2004.01.052
- [3] Khan S. A. et al. (2017). Epidemiology of mucopolysaccharidoses. *Molecular Genetics and Metabolism*, 121(3), 227-240. DOI: 10.1016/j.ymgme.2017.05.016
- [4] Wang R. Y. et al. (2009). Treatment reduces or stabilizes brain imaging abnormalities in patients with MPS I and II. *Molecular Genetics and Metabolism*, 98(4), 406-411. DOI: 10.1016/j.ymgme.2009.07.015
- [5] Y. B. Sohn. (2014). Long-term therapeutic effects of mucopolysaccharidoses and efforts to overcome limitations. *Journal of Genetic and Metabolism in Korea*, 14(1), 29-36.
- [6] Buraczewska, M., O'Leary, D., Walsh, O., Monavari, A. & Crushell, E. (2013). Parental experience of enzyme replacement therapy for Hunter syndrome. *Irish Medical Journal*, 106(4), 120-122.
- [7] Bitencourt, F. H., Vieira, T. A., Steiner, C. E., Neto, J. C., Boy, R. & Schwartz, IVD. (2015). Medical Costs Related to Enzyme Replacement Therapy for Mucopolysaccharidosis Types I, II, and VI in Brazil: A Multicenter Study. *Value Health Reg* 8, 99-106. DOI: 10.1016/j.vhri.2015.08.002
- [8] Ministry of Health and Welfare. (2018). Increase the scope of rare diseases and increase support such as medical expenses "First announcement of a total of 927 designated list of rare diseases subject to state management". [Internet].2018 September[cited 2018 September 17].Available from:http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&page=1&CONT_SEQ=346076
- [9] Y. B. Sohn., S. Y. Cho, J. E. Lee, Y. H. Kwun, R. Huh & D. K. Jin. (2015). Safety and efficacy of enzyme replacement therapy with idursulfase beta in children aged younger than 6 years with Hunter syndrome. *Molecular Genetics and Metabolism*, 114(2), 156-160. DOI: 10.1016/j.ymgme.2014.08.009
- [10] Franco, J. et al. (2017). Mucopolysaccharidosis type I, II and VI and response to enzyme replacement therapy: Results from a single-center case series study. *Intractable Rare Dis Res*, 6(3), 183-190. DOI: 10.5582/irdr.2017.01036
- [11] Gomes, D. F., Gallo, L. G., Leite, B. F., Silva, R. B. & da Silva, E. N. (2019). Clinical effectiveness of enzyme replacement therapy with galsulfase in mucopolysaccharidosis type VI treatment: Systematic review. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 42(1), 66-76. DOI: 10.1002/jimd.12028
- [12] S. Y. Kang. (2012). Life experiences of mothers in parenting children with Hunter's syndrome. *Journal of Korean Academy of Nursing*, 42(5), 609-621. DOI: 10.4040/jkan.2012.42.5.609
- [13] H. S. Park & K. B. Kim. (2013). The Experience of Parents of Children with Mucopolysaccharidosis. *The Academy of Qualitative Research*, 14(1), 1-12.
- [14] Somanadhan, S. & Larkin, P. J. (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1), 138.
- [15] Guba, E. G. & Lincoln, Y. S. (1994). *Competing paradigms in qualitative research. Handbook of qualitative research*. Thousand Oaks: Sage Publications, 105-117.
- [16] Elo, S. & Kyngäs, H. (2008). The qualitative content analysis process. *Journal of Advanced*

Nursing, 62(1), 107-115.
DOI: 10.1111/j.1365-2648.2007.04569.x

[17] Chinn, Peggy L. (Peggy Lois), Kramer & Maeona K. (1999). *Theory and nursing : integrated knowledge development (5th ed)*. St. Louis: Mosby.

[18] S. H. Choi, J. H. Jung & S. W. Jung. (2016). Concept and procedures of qualitative content analysis. *Journal of Qualitative Inquiry*, 2(1), 127-155.

[19] Robson, C. (1993). *Real world research: A resource for social scientists and practitioner-researchers*. Oxford: Blackwell.

[20] Muenzer, J., Guzsavas-Calikoglu, M., McCandless, S. E., Schuetz, T. J. & Kimura, A. (2007). A phase I/II clinical trial of enzyme replacement therapy in mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). *Molecular genetics and metabolism*, 90(3), 329-337. DOI: 10.1016/j.ymgme.2006.09.001

[21] Laraway, S., Mercer, J., Jameson, E., Ashworth, J., Hensman, P. & Jones, S. A. (2016). Outcomes of Long-Term Treatment with Laronidase in Patients with Mucopolysaccharidosis Type I. *Journal of Pediatrics*, 178, 219-226. e211. DOI: 10.1016/j.jpeds.2016.08.033

[22] A. R. Yang, J. S. Kim, S. Y. Cho & D. K. Jin. (2017). A Review of Recent Research in Treatment Approaches of Mucopolysaccharidosis (MPS). *Journal of mucopolysaccharidosis and rare disease*, 3(2), 37-40.

[23] D. K. Jin. (2011). Enzyme replacement therapy. *Journal of The Korean Society of Inherited Metabolic disease*, 11(1), 27-32.

[24] Harmatz, P., Hendriks, C. J., Lampe, C., McGill, J. J. & Parini, R. (2017). Leao-Teles E, et al. The effect of galsulfase enzyme replacement therapy on the growth of patients with mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome). *Molecular Genetics and Metabolism*, 122(1-2), 107-112. DOI: 10.1016/j.ymgme.2017.03.008

[25] G. S. Lee. (2018). A Study on the Anxiety Experience of Disabled Person with Progressive Rare Disease. *Korean Journal of Social Welfare*, 70(2), 247-273.

[26] Ministry of Health and Welfare. (2017). *Preparation of a roadmap for systematic diagnosis, treatment and management of rare diseases*. [Internet]. [2017 December 29]. Available from: http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&CONT_S EQ=343355

[27] K. S. Lee & Y. C. Min. (2008). Psychological Adjusting Process to Diseases in People with Chronic Illnesses. *Journal of the Psychiatric Nursing Society*, 17(2), 151-160.

[28] The Economist Intelligence Unit Limited. (2020). *Suffering in silence: Assessing rare disease awareness and management in Asia-Pacific*. <https://eiuperspectives.economist.com/suffering-in-silence-rare-disease-asia-pacific>

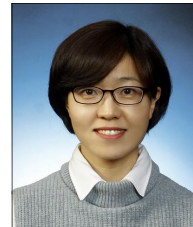
권 은 경(Eun-Kyung Kwon) [정회원]



- 2007년 2월 : 중앙대학교 간호학과 (간호학석사)
- 1996년 2월 : 삼성서울병원 입사
- 1999년 12월~현재: 삼성서울병원 아동전문간호사
- 관심분야 : 아동간호

· E-Mail : ek1004.kwon@samsung.com

정 소 영(So-Young Jung) [정회원]



- 2008년 2월 : 한양대학교 간호학과 (간호학석사)
- 2014년 8월 : 한양대학교 간호학과 (간호학박사)
- 2014년 9월~2016년 2월 : 신경대학교 간호학과 교수

- 2016년 3월~현재 : 안산대학교 간호학과 교수
- 관심분야 : 간호학, 아동간호, 가족중심돌봄
- E-Mail : smilejsy1@ansan.ac.kr

최 유 진(Eu-Jin Choi) [정회원]



- 2011년 8월 : 연세대학교 간호대학원[아동간호전공 석사]
- 2007년 5월 : 삼성서울병원 입사
- 2016년 10월~현재: 삼성서울병원 아동전문간호사
- 관심분야 : 아동간호

· E-Mail : yoojin.choi@samsung.com

조 성 윤(Sung-Yoon Cho) [정회원]



- 2015년 2월 : 성균관대학교 대학원 의학과(의학박사)
- 2018년 3월~현재: 성균관대학교 의과대학 소아청소년과 조교수
- 관심분야 : 소아내분비/유전대사질환

· E-Mail : sungyoon.cho@samsung.com

진 동 규(Dong-Kyu Jin) [정회원]



- 1993년 2월 : 서울대학교 대학원 의학과(의학박사)
- 2001년 4월~현재 : 성균관대학교 의과대학 교수
- 관심분야 : 소아내분비/유전대사질환

· E-Mail : jindk.jin@samsung.com