

선천성 대사이상 환자의 맞춤형 영양관리

김은미

삼성서울병원 영양파트

선천성(유전성) 대사이상은 유전적인 원인으로 인해 단백질, 탄수화물, 지방 등의 대사에 이상이 생겨 정상적인 영양소 대사가 이루어지지 않는 질병이다. 대부분의 대사이상은 심각한 임상적 문제를 초래하며 출생직후 발견되므로 빠른 진단과 치료가 필수적이다(Alluri and Mulvihill 2002). 대사이상 질환은 매우 드물게 발생하고 자세한 주의 관찰을 요하므로 환자마다 영양치료로서 개별적인 관리가 필요하다(Enns and Packman 2002). 대사이상 환자의 생존율이 증가하면서 임상적으로 성장기 이후의 문제와 임신, 출산까지 관리에 대한 필요성이 점차 증가하고 있다(Radomycka 2003).

I. 시트룰린 혈중

1. 치료 원칙

요소회로 이상증의 하나로 Argininosuccinate synthetase 결핍으로 시트룰린(Citrulline)이 축적되는 상염색체 열성유전질환이다. 신생아형은 수유 시작 후 2-3일경 구토, 식욕저하, 보챔, 경련, 의식 혼탁, 지능 저하, 발달 지연, 신경학적장애 등이 나타나며, 지발형은 지능저하, 정신과적 문제, 간헐적인 구토 및 의식변화, 단백질이 풍부한 음식에 대한 혐오감 등의 특징적인 증상이 나타난다.

혈액 속의 암모니아, 시트룰린 증가와 소변에 배설되는 시트룰린 측정을 통해 진단하며, 치료는 다음과 같다. 급성기에는 혈액투석 혹은 복막투석을 하고 안식향산 (sodium benzoate), phenyl-acetate와 arginine 주사로 암모니아 수치를 낮추면서 충분한 열량(고당질, 고지방식)을 통해 공급한다. 급성기에서 회복되면 저단백 고탄수화물식(단백질 섭취량 1.0-1.5 g/kg/일) 및 안식향산과 phenylacetic acid 또는 sodium phenylbutyrate를 경구 투여하여 암모니아 150mg% 이하가 되도록 한다. 안식향산 투여에 의한 hippuric acid(마뇨산)의 요중 배설과 phenylacetic acid 투여에 의한 phenylacetyl glutamine의 배설이 증가되어 효과적인 치

표 1. 영양요구량 산정 기준

나 이	Protein(g)	Energy(kcal)	fluid(ml)
0-3개월 / kg	2.2-1.25	150-125	160-130
3-6개월	2-1.15	140-120	160-130
6-9개월	1.8-1.05	130-115	150-125
9-12개월	1.6-0.9	120-110	130-120
1-4세 / day	8-12	945-1,890	945-1,890
4-7세	12-15	1,365-2,415	1,365-2,415
7-11세	14-17	1,730-3,465	1,730-3,465
여 11-15세	20-23	1,575-3,150	1,575-3,150
15-19세	20-23	1,260-3,150	1,260-3,150
19세이상	22-25	1,785-2,625	1,785-2,625
남 11-15세	20-23	2,100-3,885	2,100-3,885
15-19세	21-24	2,220-4,095	2,220-4,095
19세이상	23-32	2,625-3,465	2,625-3,465

료가 가능하다(Nutrition Support Protocols 4th.Ross Metabolics).

혈액검사, 성장, 영양섭취를 평가하고 이에 따라 자주 식사를 조정하는 것이 대사 안정과 적절한 성장에 효과적이다(Yannicelli, Acosta et al. 2003; Camfield, Joseph et al. 2004) 식사요법에 있어 NEAA 공급을 위해 단백질 필요량의 50%를 필수아미노산 mix로 제공하는 것을 원칙으로 한다. 영양필요량에 맞추어 단백질 필요량을 일반음식(주로 분유)과 특수분유에서 각각 반씩 공급하도록 구성하도록 한다(Leonard 2001). 열량이 부족할 우려가 있으므로 열량 보충제를 추가로 사용한다.

2. 영양관리의 예

1) 증례제시 (김○○, 02.11.21 생)

03 11 구토 시작됨, 입원하여 검사 시행하였으나 특별한 이상 없다고 함
 평소 건강하였으나 발달 장애 있었음('엄마, 아빠' 못함, 혼자서지 못함)
 04.03 중순 경련 2회 이후 구토 잦아지면서(매일 1~2회) 섭취량 감소, 구토 심해지고 내원 1일전 거의 못 먹고 묽은 변 보임
 4/2 본인 입원
 4/6 신생아 선별검사 결과 Citrulline 1350uM/L (<52)로 비정상적인 소견을 보임

2) Assessment

- (1) 체위상태 : 1년 4개월 남아로 재태기간 40주+3일/출생체중 3.0kg 였으며, 키 76.4cm(10%ile) 체중 8.9kg (3~10%ile, 88% of IBW) 이었다.
- (2) 검사결과
 - 4/06 Neonatal Screening (WHOLE BLOOD)
 - : Citrulline 1350uM/L 현저한 증가 소견 (참고치 <52)
 - Hyperammonemia (Ammonia 1122 ug/dl; 참고치 15-45)
 - Arginine, Argininosuccinic acid 는 거의 발견되지 않음, Lactate 정상
 - 4/07 Amino Acids (Urine)
 - : Citrulline 38617.4 umol/g Creatinine (참고치 22-180)
 - 4/27 ASS 유전자 돌연변이 분석 보고
 - : G324S, IVS14-6_Ex15+61dup67 2개에 Mutation
 - => Citrullinemia type I (Argininosuccinate synthetase deficiency)
- (3) 섭취력 : 평소 섭취량이 적은 편이었으며 최근 분유 섭취량 감소하였으며 이유식은 아직 양이 적은 편으로 밥과 두부, 생선 등의 단백질 찬을 위주로 사용하고 있었으며 1일 평균 섭취량은 약 700kcal, prot 20g/day 이었다.

표 2. 영양섭취량 분석

	열량(kcal/day)	단백질(g/day)
분유	450	16
이유식	250	4
총계	700	20
*정상아 영양권장량	900kcal	20g

(4) 영양상태 : 출생 시에는 정상범위였으나 현재 성장과 체중 상태 모두 정상에 미치지 못하며, 경구섭취 발달이 월령에 비해 적절하지 않았다. 혈청 알부민 3.4g/dl, 헤모글로빈 11.7g/dl로 정상 이하였고, Metabolic disorder로 인해 영양조성을 변경해야 하므로 성장부족의 우려가 있다고 판단되었다.

3) Plan

(1) 목표 : 대사와 관련된 1차적 불균형을 교정하고, 대체 대사물을 공급하여 신경학적 손상을 방지하고 성장과 발달을 유지한다.

(2) 영양요구량 산정

1일 필요열량은 일반 권장량의 10%를 추가하고, 단백질은 제한하되 최대한 필요량을 충족하도록 조정하는 것이 바람직하며 비필수 아미노산 추가를 위해 50%는 일반 분유로 공급한다.

표 3. 영양요구량 산정

영양소	단백질	열량	수분
1일 필요량	8~12g	945~1890kcal	945~1890cc
결정된 양	1g/kg =9g/day	110kcal/kg =1000~1100kcal	1000~1100cc

(3) 식사구성

표 4. 식사구성

분유	필요량	단백질	열량(kcal)	water
일반분유	32g	4.03	165	1000cc
UCD 분유(매일)	55g	4.05	293	
무단백 분유	104g	0	531	
계		8.08g	989kcal	1000cc
쌀밥	30g	0.8g	43kcal	

표 5. 특수분유의 영양성분(100g 당)

	단백질(g)	열량(kcal)
매일 UCD	7.5	458
매일 PFF	-	511
Ross Cyclinex-1	7.5	510
Ross Pro-phree	-	510
매일 일반분유	12.2	510

4) 경과 및 Intervention

(1) 경과

정맥으로 열량을 공급하면서 Protein-free Milk feeding을 우선 시작하고, 혈액 검사 결과를 관찰하면서 단계적으로 단백질 공급을 증가하기로 하였다. 식사적응이 잘 되어 5일 후 단백질 공급을 시작하였으나, 심한 구토와 섭취량 감소 때문에 단백질 공급을 반으로 줄이고 이후 일반음식을 소량 허용하였으며 이 상태를 유지한 채 퇴원하였다.

날짜	경과	영양기준 : Protein	섭취량	혈액 내 암모니아	특이사항	
급성기	4/6	ICU 전동, Lactulose 투여	-	1122	4/7부터, 5% 포도당 용액(NG-tube) 시작	
	4/8	무단백 분유시작	0g/day	0g	급식 후 구토	
	4/10	일반 병동 진동		649	식사적응 잘함	
회복기	4/13	특수분유 + 일반분유시작 (경구)	8.0g/day	8.0g		
	4/17	특수분유 + 일반분유지속	"	8.0g	97	
	4/21	"	"	4.0g	191	구토 8회이상, 경구섭취량 감소됨
	4/23	단백질 함량 감소	4.0g/day	2.5g	165	
	4/25	정맥주사 병행	"	1.8g	99	
	4/30	일반음식(쌀밥 30g/day)허용	4.8 "	3.8g	139	경구섭취 증가, 가끔 구토있으나 악화안됨
	5/3	식사를 유지하면서 퇴원	"	<5g/d	105	

(2) 영양교육 실시

: 식사를 공급하기 시작한 이후 1일 식사 목표량과 분유 필요량 계산과 조제 방법에 대해 보호자에게 교육을 실시하였다(Computer-based calculation) .

5) Follow-up evaluation

퇴원초기에는 식사량이 증가하지 않아 체중 증가가 없었으나, 점차 식사량 증가하면서 성장과 체중 증가도 지속적으로 이루어졌다. 혈중 암모니아 수치가 증가하여 간세포 이식을 시행하였으며, 이후 암모니아는 정상수준에 가깝게 유지되고 있다.

날짜	Plasma Citrulline (3-35 pmol/uL)	Blood Ammonia (18-54 ug/dL)	경구섭취량	키,체중
5/3	523.6	105	500kcal	77cm, 8.9kg
5/24	-	259 → 65(5/31)	"	8.8kg
6/21	-	68	1000kcal, 7.2g	77.5cm, 9.3kg
8/26	-	119	"	79cm, 10.2kg
12/25	1272.0	163	1040kcal, 7.5g	82cm, 11.75kg
2/2	1016.0	74	"	
3/9	1444.6	63	1200kcal, 16.5g	84cm, 11.85kg

II. 윌슨병(Wilson's disease)

1. 치료 원칙

윌슨병은 구리의 비정상적 이동과 축적을 보이며, 체내에서 구리가 대사되지 못하고 간, 뇌,신장, 각막에구리가 침착되는 상염색체 열성 유전성 질환이다. 일반적으로 식사에서 평균 4mg을 섭취하고 2mg이 흡수되어 담즙으로 배설되나 윌슨병에서는 0.2~0.4mg만이 담즙으로 배설되고 1mg이 소변 으로 배설된다(Aoki 2005).

임상 증상은 간경화, 전격성 간염 등의 간질환, 신경장애, 각막내 구리침착 등이며, 혈청 Ceruloplasmin, 24시간 소변 구리배출량, 간조직 생검을 통해 진단할 수 있다. 치료는

Penicillamin (구리의 배설을 촉진), Pyridoxine 보충(Penicillamin이 antipyrindoxine 효과를 가지므로 결핍을 초래)이 우선이며, 약제 치료로 인해 구리배설이 증가하지 않으면 구리제한식을 병행한다(홍창의 소아과학, 8th). 차후에는 간이식 또는 유전자 치료가 중요하게 될 것으로 생각되고 있다(Schilsky 2005). 변형된 유전자로 인한 변형질환에서는 copper chelation 약제와 아연이 효과적일 수 있다 (Aoki 2005).

2. 영양관리의 예

1) 증례제시 (유 0 0, F/ 3.11yr)

04.5월	건강 검진에서 간수치 상승하여 상세 검사하였으며, 지속적으로 간수치 상승 C형 간염 의심하였으며 상세한 검사를 위해 본원 내원
10/13	외래에서 간수치 상승 Ceruloplasmin 저하(3.78 Ref 25-63)와 초음파검사에서 간, 비장 비대를 보여
10/28	입원 후 검사 시행하였음
10/29	혈액과 소변검사, 간조직 생검, 유전자 검사에서 윌슨병(Wilson's disease) 확진됨

2) Assessment

- (1) 체위상태 : 3년 11개월여아로 키 108.6cm(97%ile), 체중 17.2kg(75~90%ile) 이었다.
- (2) 검사결과 :10/28 혈청ceruloplasmin 3.21mg/dl(참고치 25-63) 간효소 수치 140/306/292로 증가, 암모니아 57 ug/dl(18-54)
10/29 소변 구리 363.8 ug/g Cr (참고치: <28 ug/g Cr)혈청구리 16 ug/dL (참고치: 1-5 yr 80-150)
11/12 유전자검사 Exon 8에서 R778L 돌연변이가 발견되어 Wilson disease 에 해당

(3) Medications :

Penicillamin (구리의 배설을 촉진) 170mg *2/day
Pyridoxine 보충(Penicillamin 치료시 결핍가능) 25mg/day

- (4) 섭취력 : 평소 식습관상 편식은 하지 않으며, 초콜릿은 좋아하는 편이나 가끔 먹었다고 하였다.

3) Plan

- (1) 목표 : 구리의 섭취량을 줄임으로써 체내 구리침착의 증상을 방지한다. 축적이 심한 경우 하루 1mg 이하, 중정도 제한에서는 하루 구리 섭취량이 2mg 이하가 되도록 한다.
- (2) 영양요구량 : 열량 78kcal/kg wt= 1400kcal
구리 2mg/day 이하

4) Intervention

- (1) 영양교육 : 식사요법의 목적을 설명하고 일반적으로 고탄유 식품(>0.2mg/100g)은 절대 제한하고 저탄유 식품은 자유롭게 섭취할 수 있음을 교육하였다(임상영양 관리지침서).

표 6. 구리 함량에 따른 식품 구분 (/100g 당)

식품군	고함유(0.2이상)	중함유(0.1-0.2)	저함유(0.1미만)
곡류	밀배아, 보리, 메밀가루, 대두콩, 통밀, 호밀, 감자, 고구마	오트밀, 완두콩(생), 녹두, 밀가루, 케이크, 당호박, 아카로니, 스파게티	베어글, 옥수수, 국수, 미숫가루, 빵류, 쌀밥, 완두콩(캔)
어육류	각종내장류(간, 심장, 콩팥), 새우, 굴, 게, 조개, 연어(훈제), 멸치	소고기(안심), 소고기(양지), 돼지고기(안심), 어린양고기,	소고기(갈비), 참다랑어, 돼지고기(행), 꿩고기, 닭고기, 칠면조, 가자미, 달걀, 연어(생)
채소류	버섯류	고추, 당근, 시금치, 아스파라거스, 가지, 양배추(적색), 브로컬리	양파, 샐러리, 죽순, 양상치, 양배추(녹색), 피망
지방류	땅콩버터, 잣, 호두, 땅콩 등 견과류		크림, 마가린, 마요네즈, 콩기름, 버터
우유류	코코아, 초코우유	두유	우유, 요플레, 치즈 유제품
과일류	알린과일(건대추), 아보카도	배, 파인애플, 망고, 딸기잼	토마토, 오렌지, 레몬, 키위, 복숭아, 체리, 딸기, 바나나, 매론
음료		커피, 곡류음료	레몬에이드, 과일향음료
기타	초코렛, 초코칩, 토마토케찹, 된장류		젤리, 과일향사탕

(Ref : Food values of ortions commonly used, 16th, Lippincott, 1994)

표 7. 식단의 예 1일 1440kcal, 단백질 43g, 구리 0.90mg/day

끼니	식단명	재료양
아침	흰쌀밥 1공기	흰쌀밥 105g
	소고기우육	소고기 20g, 우 30g
	계란찜	계란 1/2개
	오이무침	오이 1/2컵
	고등어조림	고등어 26g
	배추김치	김치 25g
	우유	우유 200ml
점심	완두콩밥 1공기	완두콩밥 110g (완두콩30%)
	근대원장국	근대 30g, 원장 2.5g
	수육무침	쇠고기 40g, 오이, 당근, 파
	상치겉절이	상치 5-6장
	죽순채볶음	죽순 35g, 호부추, 홍고추
	배추김치	김치 30g
저녁	칼국수	백밀가루국수 150g, 감자 30g, 파
	닭조림	닭고기 40g, 당근, 양파
	호박나물	호박 70g
	채소샐러드	양상추, 피망, 치커리,
	배추김치	김치 30g
간식	토스트, 토마토	우유식빵 1쪽, 토마토 1개
	우유, 사과	흰우유 1개, 사과 100g

5) Follow-up Evaluation

교육 실시 후 퇴원하였다. 현재까지 식사제한을 계속하고 있으며 약제 사용으로 인해 소변 내 구리 배출이 계속 유지되고 간 수치는 감소하고 있다.

날짜	간효소수치 AST/ALT	24시간 소변내 구리 ($< 38\mu\text{g/day}$)	키, 체중
11/10	196/336	363.6	109.3cm, 18.2kg
12/7	336/566	693	109.6cm, 19kg
1/7	101/195	1074	111.2cm, 19.4kg
2/25	82/145	552	111.9cm, 19.3kg

III. 프로피온산, 메틸말로닐산 혈중(Propionic, Methylmalonic Acidemia)

1. 치료 원칙

필수 아미노산인 이소루신, 메티오닌, 트레오닌, 발린의 대사이상으로 인해 전구물질인 프로피온산 또는 메틸말로닐산이 혈중에 축적되는 질환이다. 임상증상으로는 케톤산증, 혈액 pH 저하, 근력저하 (hypertonia), 무반사(areflexia), 과도호흡 (hyperventilation), 무호흡(apnea), 구토, 탈수, 성장부진, 고암모니아혈증, 고글리신혈증 등이 있다(Feliz, Witt et al. 2003).

혈액과 뇨중 프로피온산 또는 메틸말로닐산 증가, 혈액내 암모니아 증가, 대사성 산증을 통해 진단하며, 치료로서 의식불명 상태일 때는 즉시 투석을 시작하고 36~48시간 이내에 Met, Val-free diet를 시작하며(특수분유를 비위강 급식법으로 공급) 지방과 포도당액을 정맥주사로 공급한다. 이 24~48시간 후에 일반 분유와 순수용액을 이용하여 Ile, Met, Thr, Val을 공급한다. 장기적으로는 식후 2~4시간의 혈중 아미노산 수치를 정상의 낮은 수준에 가깝게 유지하고, 성장 발달과 영양상태는 정상아와 동일하게 하는 것을 목표로 한다(Nutrition Support Protocols 4th. Ross Metabolics).

표 8. 영양요구량 기준

	Ile(mg)	Met(mg)	Thr(mg)	Val(mg)	Protein(g)	Energy(kcal)	fluid(ml)
0-3개월 /kg	70~120	20~50	50~135	65~105	3~3.5	95~130	125~200
3-6개월	60~100	15~45	50~100	60~90	3~3.5	95~145	130~160
6-9개월	50~90	10~40	40~75	35~75	2.5~3.0	80~135	125~145
9-12개월	40~80	10~30	20~40	30~60	2.5~3.0	80~135	120~135
1세-4세 /day	485~735	180~390	415~600	550~830	30이상	900~1800	900~1800
4세-7세	630~960	255~510	540~780	720~1080	35이상	1300~2300	1300~2300
7세-11세	715~1090	290~580	610~885	815~1225	40이상	1650~3300	1650~3300
여 11-15세	965-1,470	390-780	830-1,195	1,105-1,655	55이상	1500-3000	1500-3000
15-19세	965-1,470	275-780	830-1,195	1,105-1,655	55이상	1200-3000	1200-3000
19세 이상	925-1,410	265-750	790-1,145	790-1,585	50이상	1400-2500	1400-2500
남 11-15세	540-765	290-765	810-1,170	1,080-1,515	50이상	2000-3700	2000-3700
15-19세	670-950	475-950	1,010-1,455	1,345-2,015	65이상	2100-3900	2100-3900
19세 이상	1,175-1,190	475-950	1,010-1,455	1,345-2,015	65이상	2000-3300	2000-3300

2. 영양관리의 예

1) 증례제시 (재○○, 04.5.8 생)

04.12/24	발열이 있었으며 해열제 먹인후 경련 보였으며, 중국 병원에서 CT 검사시 특별한 이상없다고 들음. 평소 발달이 느린 편이라고 생각되었음.
12/31	열감 있어서 해열제 먹인 후 경련 3회
05.01/01	본원 응급실 방문 후 입원(Ammonia 147ug/dl - Organic acid disorder 의심)

2) Assessment

(1) 체위상태 : 8개월 남아로 재태기간 39주/출생체중 3.8kg 이었으며, 키 78cm(97%ile 이상), 체중 12.1kg (97%ile이상, 114.3% of IBW)이었다.

(2) 검사결과 :

1/4 Neonatal Screening(WHOLE BLOOD)

C3 18.6 uM/L (cut-off <5.6) C3/C2 ratio 6.2 (cut-off <1.20)

→ 상기 소견은 propionic or methylmalonic acidemia에서 관찰가능, Organic acid analysis 권유

1/7 Amino Acids(Plasma) : Glycine 482.7 pmol/uL(참고치 81- 436)

Amino Acids (Urine) : Glycine 39285.2 umol/g Creatinine(참고치 3023-11148)

(3) 식사력 : 분유 급식 중으로 이유식으로 채소죽을 최근 시작하였으며 1일 약 900~1000kcal, protein 21g를 섭취하는 것으로 평가되었다.

표 9. 평소 섭취량 평가

	열량	단백질	Isoleucine	Methionine	Threonine	Valnine
분유	743kcal	18.1g	1109mg	490mg	1008mg	1181mg
이유식	180kcal	2.7g	144mg	76mg	108mg	139mg
계	923kcal	20.8g	1153mg	566mg	1116mg	1320mg

(4) 영양상태

현재까지 키성장과 체중증가는 모두 정상범위이나 이유식 진행은 월령에 비해 느린 편이었다. 혈액내 알부민은 3.9g/dl로 정상이었다. 현재 식사는 질병을 고려할 때 아미노산 함량이 적절하지 않으며 열량이 부족할 우려가 있으므로 식사조정이 필요하였다.

3. Plan

(1) 영양관리 목표 : 우선적으로 생존율을 증가시키고, 대사적 이상과 관련된 불균형을 교정하고 변형된 효소 기능을 보완한다.

(2) 영양필요량 (키, 체중을 고려하여 9~12개월을 기준으로 함)

성장과 발달은 정상적으로 유지하는 것이 중요하므로 열량과 단백질은 충분히 공급하

표 10. 영양요구량 산정

영양소	Isoleucine	Methionine	Threonine	Valine	Protein	Energy	fluid
체중당	40~80	10~30	20~40	30~60	2.5~3.0	80~135	120~135
1일허용량	484~968mg	121~363mg	242~484mg	363~726mg	30~36g	970~1630	1452~1635
결정된 양	514mg	150mg	453mg	365mg	28.1g	1077kcal	1400ml

되, Ile, Met, Thr, Val 은 대사에 문제가 있는 상태이므로 체내 대사에 최소로 필요한 정도만 공급한다.

(3) 식사구성

표 11. 식사구성

분유	필요량	Ile	Met	Thr	Val	단백질(g)	열량(kcal)
일반분유	40g	308	136	280	328	5.0	206
MPA분유(매일)	150g	180	0	150	0	22.5	687
무단백분유	30g	0	0	0	0	0	153
쌀밥	30g	26	14	22	37	0.6	33
계		514mg	150mg	453mg	365mg	28.1g	1077kcal

표 12. 특수 분유의 영양성분(100g 당)

	Ile(mg)	Met(mg)	Thr(mg)	Val(mg)	단백질(g)	열량(kcal)
매일 MPA	120	0	100	0	15	458
매일 PFF	0	0	0	0	0	511
Ross Propimex-1	120	0	100	0	15	480
Ross Pro-Phree	0	0	0	0	0	510
매일 일반분유	714	270	770	757	12.2	510

4) 경과 및 Intervention

(1) 경과

입원 초기에는 평소와 동일하게 일반분유와 이유식 죽을 공급하였으나, 재입원시 MPA 의 심 되어 자세한 검사결과가 나오기 전까지 무단백 분유로 전환하였다(급성기 상태는 아닌 것으로 판단). 보호자에게 단백질 제한이 필요함을 설명하고 이유식 공급시 주의하도록 하였다. 경련이 없어져서 외래에서 진단결과와 식사요법 지속여부를 확인하기로 하고 퇴원하였다.

날짜	경과	섭취량	Ile	Met	Thr	Val	Prot	kcal
1/1	입원	880cc(Std)	878	388	798	398	14.1	590
1/7	유기산대사이상 의심 재입원, 단백질 반찬금지	940cc(Std)	924	408	840	984	15.0	630
1/11	무단백 분유 공급 시작	무단백 700cc +죽 100g	68	32	56	62	1.2	470
1/13	무단백 분유 지속, 이유식 추가 소량만 허용	750cc(PFF)+이유식 죽 등	102	50	100	133	2.1	500
1/16	혈액검사 -특별한 이상없음 재검사위해 2일간 일반분유	500cc(Std)	501	221	455	533	8.0	335
1/20	퇴원: 무단백분유 유	850cc(PFF) +이유식	102	50	110	133	2.1	570

* 영양기준 Ile 485-735mg, Met 180-390mg, Thr415-600mg, Val 550-830mg

(2) 영양교육 : 환자의 생존과 적절한 성장발달을 위해 식사요법이 필요함을 보호자에게 교육. 환자의 성장에 따라 영양필요량을 지속적으로 조정해주어야 하므로 분유 조제시 영양필요량과 음식의 양을 계산하는 방법에 대해 교육하였다.

5) Follow-up Evaluation (1/26)

1/10 Organic Acid(Urine, blood)

1/20 보고; 기타 유기산 증가를 동반하지 않아 유기산 대사이상 가능성이 적음

1/17 Organic Acid, Urine : 참고치보다 증가된 유기산이 없음 (1/26 보고)

1/19 Methylmalonic Acid, Urine: 0.2 mmol/mol Cr (참고치 0.1~ 5 mmol/mol Cr)

1/20 Neonatal Screening

C3 23.10 uM/L (cut-off <5.6) C3/C2 ratio 3.33(cut-off <1.20)

이전 검사 결과(05/01/10)와 비교시 유의한 차이는 없음

: Nonketotic hyperglycinemia를 보였으나 PAMMA 는 확진되지 않았고 정확한 병명이 진단되지 않았으므로 대사이상 식사요법은 더 이상 하지 않기로 하고 거주지인 중국 병원으로 이송하였다.

< 대사이상 질환에 대한 제도적 지원 >

가족보건사업 중 선천성대사이상 검사(2001년부터)

목적 : 선천성대사이상증의 원인을 조기에 발견치료함으로써 정신지체아 발생을 사전에 예방하여 모자보건 향상에 기여

검사시기 : 생후 3~7일 사이의 신생아 (미숙아는 1주일 후에도 가능)

검사항목 : 페닐케톤노증, 갑상선기능저하증(무료)

호모시스테인노증, 단풍당노증, 갈락토스혈증(유료)

보험적용

보건복지부 고시를 통해 2005.1월부터 '본인일부부담금산정특례에 관한 기준'을 개정 하여 대사 장애 질환에 대해 외래 진료시에도 요양급여비용 총액의 100분의 20에 해당 하는 금액만 부담하도록 하였다. 당일 발행한 처방전으로 약국 요양기관에서 의약품을 조제받는 경우를 포함한다(입원 진료 시에는 다른 질환과 동일하게 보험 적용)

재정적 지원

저소득층 환아를 대상으로 하여 다음과 같이 지원이 되고 있다.

페닐케톤노증 : 특수분유 지원

갑상선기능저하증 : 월23천원씩 연 275천원이내

유기산노증등 : 진료비내역에 따라 월 560천원씩 연 6,720천원이내

Reference

임상영양관리 지침서, 2nd. 대한영양사회 1999.

영유아 영양, 이상일, 최혜미, 교문사, 2002.

홍창의 소아과학, 8th. 대한교과서, 2004.

Nutrition Support Protocols, 4th. Ross metabolic formula system 2001.

Pediatric Manual of Clinical dietetics, 2nd. ADA 2003.

Manual of Pediatric nutrition, 3rd. Hendricks, Duggan & Walker, BC Becker, 2000.

Alluri, V. N. and J. J. Mulvihill (2002). "Medium chain acyl coenzyme A dehydrogenase (MCAD) deficiency: the case for screening all newborns." J Okla State Med Assoc 95(5): 326-8.

Aoki, T. (2005). "[Genetic disorders of copper transport--diagnosis and new treatment for the patients of Wilson's disease]." No To Hattatsu 37(2): 99-109.

Bethesda, Maryland. Seashore MR, Wappner R, Cho S, de La Cruz F(1999). Development of

- guidelines for treatment of children with phenylketonuria: report of a meeting at the National Institute of Child Health and Human Development held August 15, 1995, National Institutes of Health. Pediatrics. Dec104(6):e67.
- Camfield, C. S., M. Joseph, et al. (2004). "Optimal management of phenylketonuria: a centralized expert team is more successful than a decentralized model of care." J Pediatr 145(1): 53-7.
- Enns, G. M. and W. Packman (2002). "The adolescent with an inborn error of metabolism: medical issues and transition to adulthood." Adolesc Med 13(2): 315-29, vii.
- Feliz, B., D. R. Witt, et al. (2003). "Propionic acidemia: a neuropathology case report and review of prior cases." Arch Pathol Lab Med 127(8): e325-8.
- Kim, S. N., K. H. Ryu, et al. (2002). "Molecular analysis of PCCB gene in Korean patients with propionic acidemia." Mol Genet Metab 77(3): 209-16.
- Lee, D. H., S. K. Koo, et al. (2004). "The molecular basis of phenylketonuria in Koreans." J Hum Genet 49(11): 617-21.
- Leonard, J. V. (2001). "The nutritional management of urea cycle disorders." J Pediatr 138(1 Suppl): S40-4;discussion S44-5.
- Radomyska, B. (2003). "[Pregnancy and inborn errors of metabolism]." Ginekol Pol 74(6): 479-85.
- Schulsky, M. L. (2005). "Wilson disease: new insights into pathogenesis, diagnosis, and future therapy." Curr Gastroenterol Rep 7(1): 26-31.
- Yannicelli, S., P. B. Acosta, et al. (2003). "Improved growth and nutrition status in children with methylmalonic or propionic acidemia fed an elemental medical food." Mol Genet Metab 80(1-2): 181-8. (Kim, Ryu et al. 2002)