

선천성 대사이상 검사

정신박약아, 조기발견으로 예방할 수 있다

선천성 대사이상검사 정착을 위해
노력하고 있는 건강관리협회



지금 이 순간에도 어느 병원 분만실에서는 탄생의 기쁨을 알리는 아이의 울음소리가 우렁차게 울려나고 있다. 그러나 그중에는 결코 기쁨만으로 느껴지지 않는 울음소리가 있다.

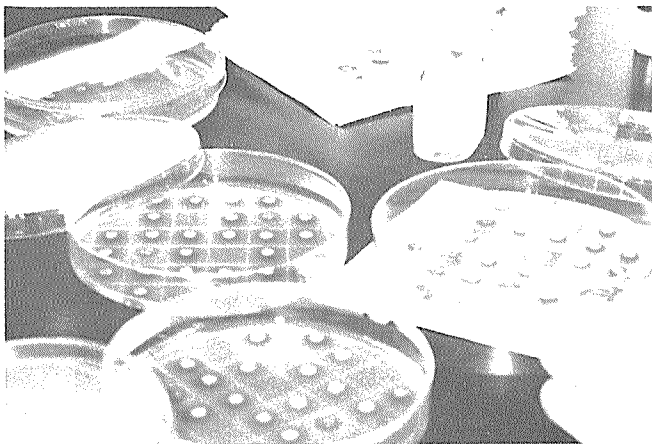
선천성 대사이상으로 인한 정신박약아의 출생. 우리 나라에서만 1년에 300명 정도라고 한다. 그러나 더더욱 안타까운 것은 신생아기에 발견만 되었으면 정신박약아로의 성장이 아닌 정상인으로서의 성장이 가능함에도 이들이 방치되고 있다는 사실이다.

이미 모든 신생아에게 선천성 대사이상 검사가 실시되고 있는 선진각국의 추세를 감안, 몇년전부터 국내에서도 제기되고 실시되기 시작한 이 검사가 현재 어느 정도까지 추진되었는지를 이번호에서 알아보기로 한다.

• 연평균 300여명의 정박아 출생

우리나라에서 선천성대사이상 검사의 필요성이 제기되기 시작한 것도 꽤 여러 해가 되었다. 그럼에도 불구하고 이 검사가 현실화되고 체계화 되어지는 것은 아직도 멀고도 험한 길인 것 같다.

우리나라에서 최초로 선천성대사이상 검사를 실시한 순천향대의 이동환 교수는, 『우리나라의 대사이상질환 발생빈도는 2만명 중의 1명 정도로 평균 1년에 300여명의 정박아가 출생하고 있다고 추정됩니다.』라면서, 『신생아기에 혈액검사를 통해 발견, 적절히 치료를 하면 완전히 정상인으로 자랄 수 있는데도 불구하고 방치되고 있다는 사실이 참으로 안타깝습니다.』라고 검사의 필요성을 역설한다.



선천성 대사이상도
신생아기에
발견, 조기 치료만
하면 정상인으로
성장할 수 있다.

• 신생아기에 발견, 치료하면 정상아로 성장

선천성대사이상은 선천적으로 체내에 어떤 효소가 없어, 모유나 우유 등 음식물의 영양소를 이용하지 못하고 축적된 대사산물이 뇌나 신체에 독작용을 일으켜 회복될 수 없는 손상을 주어 흔히 얘기하는 정신박약아, 뇌성마비아가 되게하는 질병이다.

그러나 이 질병은 앞에서 언급한 이교수의 말처럼 신생아기에 발견되면, 적절한 치료와 영양공급으로 대부분 완치될 수 있는 특징을 갖고 있다.

미국·일본·서독 등의 선진국에서는 이미 오래 전부터 모든

신생아들에게 선천성대사이상에 대한 스크리닝 검사를 실시해 오고 있다.

• **건협, 지난해부터 일부지부서 대사이상검사 실시**

건협은 그동안 평생건강관리의 필요성을 강조하면서, 신생아에 대한 선천성대사이상 검사의 중요성을 인식하고 지난해부터 이 검사를 가능한 지부부터 실시하기 시작했다.

일례로 제일 먼저 검사를 시작한 부산지부의 경우, 관내 산부인과, 조산소 등의 협조를 얻어 수천명의 신생아 대사이상 검사를 해내어 관계인들로부터 긍정적인 평가를 받고 있다.

선진국에서는 이미 모든 신생아들이 이 검사를 받을 수 있도록 하고 있다.

• **대구지부도 내년부터 페닐케톤뇨증 등 검사**

또한 내년부터 페닐케톤뇨증, 갑상선기능저하증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증, 갈락토오스혈증 등에 대한 검사를 실시할 계획인 대구지부의 경우 지난 10월, “선천성 대사분과 위원회”를 만들어 보다 체계적인 검사 수행을 위해 노력하고 있다.

『이번 회의에서는 선천성대사이상 검사 전반에 대한 방법이 논의되었습니다. 검사종목, 홍보방법, 수수료, 검사절차, 사후치료와 관리방법, 통보방법 등등……』라고 회의 결과를 설명하는 심형수 대구지부사무국장은 『현재, 내년도에 검사를 시작하기 위해서 관내의 병원, 조산소, 관련기관 등과 실무적인 일을 추진중에 있고 또 치료대책 마련을 위해 협의 중에 있습니다.』라고 밝힌다.

선천성대사 이상 검사는 생후 5~7일 이내에 산부인과나 조산소 등에서 간단한 혈액채취를 통해 받을 수 있다. 채취된 혈액은 노지에 묻혀져 일정한 절차를 밟아 건협에 전달되고 검사를 하게 된다. 검사결과는 검사의뢰기관과 산모에게 통보된다.

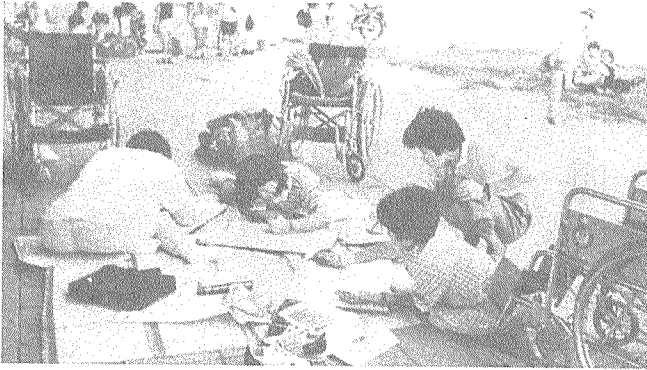
• **모든 신생아가 받을 수 있도록 제도 마련되어야...**

그러나 이러한 부분적인 노력에도 불구하고 아직까지도 해결되어야 할 많은 문제를 안고 있는 것이 이 선천성대사 이상 검사라는 것이 관련자들의 공통적인 이야기다.

우선은 이 검사가 모든 신생아에게 적용될 수 있도록 하는 제

도가 마련되어야 한다는 것이다.

『현재의 검사 정도로는 이상자를 제대로 찾아낼 수가 없습니다. 선진국에서처럼, 보다 많은 신생아들이 검사를 받을 수 있도록 국가적인 배려가 절실한 때입니다.』라고 강조하는 한 관계자는, 『1년에 300명의 이상자라는 것이 숫자로는 적다고 볼 수도 있지만 개개인의 인생을 생각할 때는 결코 적은 숫자가 아닙니다.』라고 덧붙인다.



• **검사 필요성에 대한 보건교육 절실**

이러한 제도와 더불어 실시되어야 할 것이 보건교육이다. 즉, 대사이상 검사의 필요성을 국민들이 인식하지 않는다면 이 검사는 현실화될 수 없다는 것이다.

따라서 현재 건협에서는 산부인과 및 소아과, 조산소 등과의 협력을 통해 임신부 및 관계자에 대한 계몽·홍보를 위해 많은 노력을 기울이고 있다.

• **새해에는 체계적으로 확산되길 바란다**

정신박약아의 문제는 단순히 개개인의 불행으로 끝나지 않는다. 가족·국가의 경제적 손실을 초래하고 있는 것이 현실이다.

전 생애를 통한 건강관리의 필요성이 강조되는 세계적 추세 속에서 선진국으로 자부하고 있는 우리나라가 건강관리의 측면에서도 선진국이 되기 위해서라도 다가오는 새해에는 선천성대사이상 검사가 보다 체계적으로 확산되기를 바란다.

우리나라도
아이들의 밝은
미래를 위해
선천성 대사이상
검사가
정착될 수 있는
제도가 마련되어야
한다.