

혈우병(血友病), 올바른 관리 필요

혈우병이란?

혈우병이란 선천적으로 유전되는 출혈성질환(出血性疾患)의 하나로 혈액내 응고인자(凝固因子) 결핍에 의한 경우를 말한다.

혈액응고인자결핍증 중에서 가장 발생빈도가 많은 것은 제Ⅷ인자(항혈우병성인자, 抗血友病性因子) 결핍인 혈우병A형이고, 그 다음은 제Ⅸ인자(Christmas 인자) 결핍인 혈우병B형이다. 이외에도 제Ⅶ인자, XI인자 등 여러 인자결핍증이 있지만 발병빈도가 아주 낮기 때문에 혈우병하게 되면 우선 혈우병A 및 B형을 말하는 것으로 되어 있다.



김길영
연세의대 소아과 교수

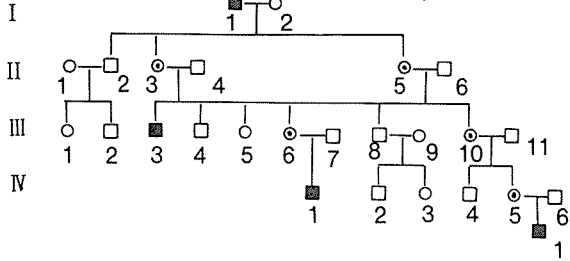
혈액 중에는 12가지의 기본적인 응고인자가 존재하는데 그중 하나라도 부족하게 되면 출혈시 출혈을 멈추게 하기 위한 섬유소(纖維素)가 형성되지 못하여 혈액응고(덩어리)를 단단하게 만드는데 오랜시간이 걸리게 되며 일단 혈액덩어리가 형성이 되어도 약하고 힘이 없기 때문에 손상받은 혈관에 대한 출혈을 막는데 방패구실을 못하게 된다. 그런 관계로 혈우병환자가 손상을 받게 되면 정상 사람들보다 오랜동안 출혈이 계속되므로 치료가 필요하다.

혈우병환자에서는 한가지 혈액응고인자의 부족 이외에는 다른 신체적 결함이 없다. 때문에 혈우병에 대한 이해가 충분하여 처음부터 출혈에 대한 예방과 올바른 치료만 잘 수행할 수 있게 된다면 평생동안 정상적인 생활을 영위해 나가는데 아무런 지장이 없다. 그러나 올바른 이해를 하지 못하여 치료를 제대로 받지 못할 경우에는 사지의 만성적 관절이상으로 신체적 불구가 되기 쉽고 또 한 사회적으로, 정신적으로도 정상적인 생활을 할 수 없게 된다.

가계도 - 혈우병의 유전

GENERATION

- 정상남자(NORMAL MALE)
- 정상여자(NORMAL FEMALE)
- 혈우병 남자(HEMOPHILIC MALE)
- ◎ 보인자 여자(CARRIER FEMALE)



혈우병의 유전양식 및 발생빈도

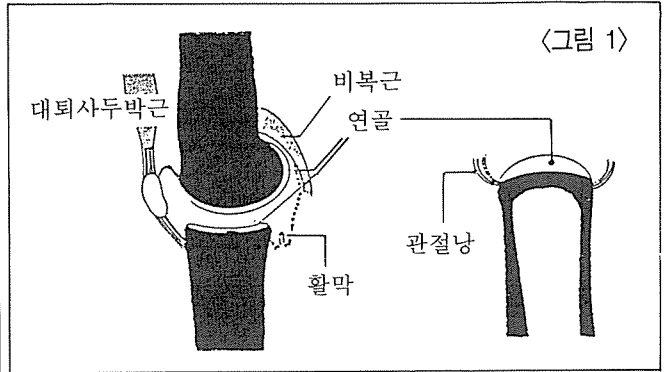
혈우병의 유전은 모체를 통한 성염색체성 열성 유전방식에 따라 자녀에게 유전된다(가계도 참조). 자녀는 아버지(X, Y)와 어머니(X, X)로부터 2개의 성염색체를 받게 되는데 딸은 어머니와 아버지로부터 각각 1개씩의 X염색체를 받게 되고(X, X), 아들은 어머니로부터 X염색체 그리고 아버지로부터 Y염색체를 받게 된다(X, Y).

혈우병의 유전은 모체를 통한 성염색체성 열성 유전방식에 따라 자녀에게 유전된다(가계도 참조). 자녀는 아버지(X, Y)와 어머니(X, X)로부터 2개의 성염색체를 받게 되는데 딸은 어머니와 아버지로부터 각각 1개씩의 X염색체를 받게 되고(X, X), 아들은 어머니로부터 X염색체 그리고 아버지로부터 Y염색체를 받게 된다(X, Y).

혈우병은 성염색체성 유전질환이기 때문에 X염색체로만 유전되어 남자아이에서만 발병하게 된다(가계도 그림 참조). 혈우병 유전자는 여자를 통해 다음 아들에게 주게 되는데 이와같은 여자(어머니)는 2개의 X염색체중 하나의 X염색체가 정상이기 때문에 혈우병의 출혈증상 없이 정상같이 지낼 수 있다. 이런 경우 여자를 혈우병 “보인자”라 부르고 있다.

혈우병환자중 약 30% 내외에서는 가족력을 찾아 볼 수 없는데 이것은 환자 자신이 태아기에 X염색체내 유전자에 돌연변이를 일으켰기 때문이다.

가족력이 있는 혈우병환자인 경우에는 환자의 어머니쪽의 아버지, 할아버지, 외삼촌 또는 언니, 동생의 아들(사촌)들 중에서 혈우병인 경우를 찾을 수 있다. 어머니가 보인자이고 아버지가 정상일 경우에는 태어날 아들 중 50%는 정상이고 50%는 혈우병일 확률을 가지고 있다. 딸인 경우에는 50%는 정상이고, 50%는 보인자로 태어날 확률이 있다.



중증 혈우병인 경우에는 출혈정도가 심하고 출혈빈도도 빈번한데 비해, 경증 혈우병인 경우에는 발치나 수술같은 비교적 심한 외상 이외에는 출혈의 정도나 횟수가 적다.

따라서 어머니가 보인자인 경우에도 아들 모두가 혈우병인 것이 아니고 혈우병이 될 가능성은 반이기 때문에 산전검사(産前檢査)만 제대로 받게 되면 정상 아들도 출산할 수 있게 된다. 일반적으로 혈우병의 발생빈도는 남자인구 10,000명중 1명에서 나타난다고 보고 있다. 발생빈도는 모든 종족과 사회경제적 수준에 관계없이 동일한 것으로 알고 있다.

혈우병의 진단 및 증증도

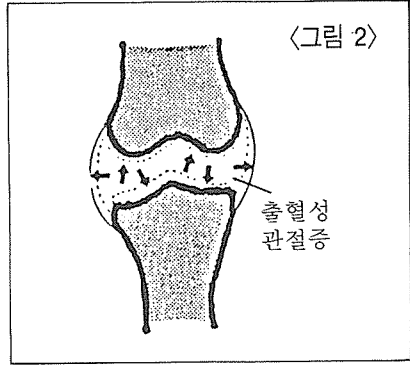
혈우병의 진단은 가족력, 특이한 출혈경향(예로서 관절강내 출혈 등), 응혈검사 및 정량적 응고인자측정으로 비교적 쉽게 진단할 수 있다.

혈액응고인자의 부족은 각 개인에 따라 차이가 있다. 혈액응고인자 부족의 정도에 따라 출혈성 경향 및 정도가 다르게 나타나기 때문에 응고인자의 양에 따라 임상적으로 증증도를 분류하게 된다. 즉 응고인자가 정상(100%)에 비하여 1%이하인 경우를 중증(重症)혈우병, 2~5%인 경우 중등도(中等度)혈우병, 그리고 5~30%인 경우를 경증(輕症)혈우병이라 구분하고 있다.

중증혈우병인 경우에는 출혈정도가 심하고 출혈빈도도 빈번한데 비하여 경증혈우병인 경우에는 발치나 수술같은 비교적 심한 외상 이외에는 출혈의 정도나 횟수가 적다. 때때로 중증혈우병 환자에서는 특별한 외상 없이도 출혈현상을 일으키는 경우(“자연출혈현상”이라 함)가 있기 때문에 항상 주의하여 감시해야 한다.

출혈양상

일반적으로 출혈현상이 시작되는 연령은 아기가 기기 시작할 때 무릎에 타박상을 받음으로서 시작된다. 아기가 혼자서 걷게 되면 넘어지고 얼굴을 긁히고 입술이나 헛바닥이 찢어지는 등 여러가지 모양의 출혈현상이 나타나게 된다.



관절내 출혈은 의학적으로 급성, 아급성 및 만성으로 분류하는데, 급성은 관절부위가 부어 오르고 그 부위에 뜨겁게 열이 오르며 심한 통증이 동반된다.

나이가 들에 따라 가장 문제가 되는 출혈현상은 관절강내(關節腔內)출혈 및 근육내(筋肉內) 출혈이다. 동일한 관절내에 반복적인 출혈은 결국 만성 또는 고질적 혈관절증(血關節症)을 유발하여 불구가 되기 쉽지만 이에 대한 올바른 이해와 치료법을 알고 항상 시행하게 되면 미리 예방 할 수 있다. 출혈은 주로 심부조직(深部組織)에서 일어나므로 초기에는 먼저 출혈부위에 심한 통증을 호소하게 되고 시간이 경과함에 따라 붓기 시작하게 된다.

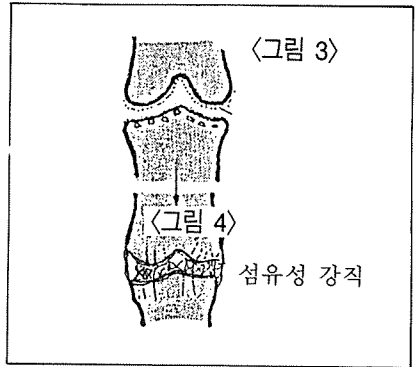
혈우병의 치료

혈우병에 있어서 가장 흔하고 중요시 되는 출혈은 관절강내 출혈로서 출혈시 올바른 치료를 못할 경우에는 고질적 만성 혈관절증 이외에 근육위축증, 말초신경 마비현상 등 후유증도 병발될 수 있기 때문에 관절출혈의 치료를 중심으로 알아 보도록 한다.

정상적인 무릎관절은 그림 1과 같이 대퇴골과 경골 끝에 있는 연골과 이것을 둥그렇게 싸고 있는 관절낭과 그 안에 붙어 있는 활막으로 구성되어 있다. 활막내의 공간에는 활액이 들어 있다. 활액은 활액낭에서 생성되며 관절이 유연하게 움직일 수 있게 윤활유 역할을 할 뿐만 아니라 연골에 산소와 영양을 공급해 주고, 그 노폐물을 제거해 주는 작용을 한다.

관절내 출혈은 의학적으로 급성, 아급성 및 만성으로 분류하는데, 급성은 관절주위가 부어오르고 그 부위에 뜨겁게 열이 오르며

심한 동통이 동반된다 (그림 2). 급성기에 적절한 치료를 받지 않았거나 짧은 기간동안에 급성출혈이 여러번 반복될 경우에는 아급성기로 발전하게 되며 관절의 운동범위도 제한되게 된다. 이때는 활액낭에 있는 작은 혈관들



이 많이 증식하게 되어 경미한 외상으로도 쉽게 출혈이 되기 때문에 계속적인 출혈로 항상 관절이 부어있는 상태로 있게 된다. 또한 이때는 활액의 생성에 지장을 가져와 이차적으로 관절면에 있는 연골에 손상을 받게 된다.

**반복적인 출혈로
아급성기가
6개월 이상
치료받지 않고
지속되었을 때
만성기로
넘어가게 된다.
점차적으로
관절이 파괴되어
관절의 기능을
상실할
뿐만 아니라
심한 변형으로
앉거나 걷는데
많은 지장을
초래하게 된다.**

반복적인 출혈로 아급성기가 6개월 이상 치료받지 않고 지속되었을 때 만성기로 넘어가게 된다. 그림 3에서 그림 4처럼 점차적으로 관절이 파괴되어 관절의 기능을 상실할 뿐만 아니라 심한 변형으로 앉거나 걷는 데 많은 장애를 초래하게 된다. 모든 질환에서 예방이 최선이고 조기치료가 중요하듯이 혈우병치료도 마찬가지이다.

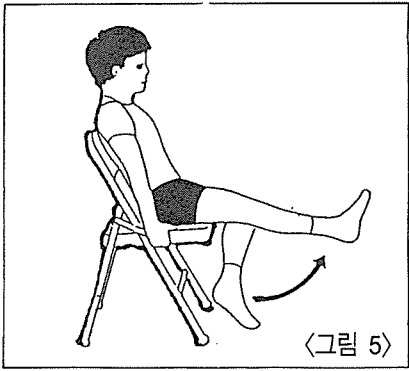
출혈을 예방하기 위해서는 외상을 입을 수 있는 상황을 가능한 피하고 규칙적인 운동을 꾸준히 반복하여 관절주위의 근육을 튼튼하게 하여야 한다.

출혈현상이 일어난 급성기의 치료는 가능한 한 빨리 부족한 응고인자를 투여하고 처음 12~24시간 동안은 그 관절을 움직이지 않고 수건에 싼 얼음찜질을 10~15분 간격으로 반복하여 더 이상의 출혈을 방지하는 동시에 통증을 경감시키도록 노력한다. 이때 뜨거운 찜질을 하게 되면 혈관이 확대되어 출혈이 더 심해지므로 조심해야 한다.

대부분 12~24시간 지나면 통증이 사라지는데, 그 후로는 관절이 굳는 것을 막기 위하여 서서히 범위를 증가시키면서 관절운동을 시켜야 한다. 그리고 통증이 완전히 사라지고 나면 주위 근육의 운동도 실시해야 한다. 실례를 들면 무릎관절을 펴는데 중요한 근육은

혈우병의 치료는 일시적인 혈액응고인자의 보충 외에, 신체기능의 정상화 유지를 위한 재활치료, 정서적 및 사회적 적응, 가정·학교·직장에서의 여러 문제를 정상적으로 해결할 수 있도록 하는 지속적인 정신치료 등이 필요하다.

대퇴사두박근(그림 1 참조)인데 이것을 튼튼하게 하기 위한 간단한 방법중의 하나는 의자에 걸터 앉아서 무릎을 약 10초동안 펴고 힘을 주거나(그림 5 참조), 누운 자세에서 무릎을 쪽편 상태로 바닥에서 다리를 10초간 드는 동작



을 10회 정도 반복하여, 이를 하루 최소한 4회 이상 반복하게 한다. 이와 같이 관절에 무리를 적게 주고 근육을 강화시키는 등척성 운동이 혈우병환자에게 가장 좋은 운동방법으로 되어 있다.

혈우병 치료의 전망

혈우병의 치료는 일시적인 혈액응고인자의 보충만으로 이루어지는 것이 아니고 신체기능의 정상화를 유지시키기 위한 재활치료(물리요법 및 작업치료)를 위시하여 정서적 및 사회적 적응, 그리고 가정, 학교 및 직장에서의 여러가지 문제를 정상적으로 해결할 수 있도록 하는 지속적인 정신치료가 필요하다.

혈우병치료에 사용되고 있는 응고인자는 사람의 혈액으로부터 만들어지기 때문에 혈액제에 의한 여러가지 감염(예로서 A, B 및 C형 간염, CMV, HIV 감염 등)에 이환될 수 있다. 때문에 최근에는 혈액제제를 통한 여러 감염을 예방할 목적으로 유전자공학방법으로 제조한 혈액응고인자농축액을 선진국가에서도 사용하고 있다.

장래에는 혈우병환자에게 결핍된 응고인자 유전자를 체내에 직접 이식해 주는 “유전자 요법”이 개발될 전망이 크다. 유전자요법을 받게 되면 환자 자신이 필요한 응고인자를 계속 생성해 낼 수 있기 때문에 정상인과 같아지게 된다. 현재 많은 연구실험이 진행되고 있어 불원간 임상에 이용될 수 있으리라고 믿고 있으나 그동안이라도 올바른 치료를 받아 고질적 혈관질환이 되지 않도록 하며 기다리는 것이 현명하다고 생각한다. ㉞