

## 정신박약, 신생아기에 예방할 수 있다

—정신박약아 예방과 신생아 대사이상 검사



### 이 동 환

정신박약아는 중추신경계의 장애때문에 지능발달이 늦어져 정상적인 사회 적응과 신변의 처리가 곤란한 경우를 말하며 전 인구의 3%를 차지한다.

정신박약아는 대부분 사회생활을 영위할 수 없으므로 개인적으로도 불행하고 비극적이지만, 대부분 직업을 가지지 못하므로 가정이나 사회에서도 심각한 문제이다.

정신박약을 초래하는 질환은 아주 많아서 3백의 종류가 있다. 이 중 70여종이 선천

성대사이상질환이다. 선천성대사이상질환은 태어날 때 체내에 필요한 효소가 없어서 우유나 모유가 유독작용을 하여 뇌나 신체에 돌이킬 수 없는 손상을 주는 무서운 병이다.

이런 대사이상질환은 열성으로 유전되는 질환으로 부모가 모두 염색체의 반은 돌연변이가 된 유전자를 가지고 있지만 받은 정상이기 때문에 별다른 증상은 나타나지 않는다. 그러나 자녀들 중 양 부모로부터 모두 돌연변이가 된 유전자만을 받은 경우에는 환자가 된다. 환자가 되는 확률은 1/4이며 3/4에서는 정상아가 태어난다.

대사이상질환들은 대뇌, 간장, 신장, 안구와 기타 장기들에 돌이킬 수 없는 손상을 주기 전에 조기에 진단하여 치료를 시작하는 것이 중요하다.

정신박약아가 되는 질환중 페닐케톤뇨증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증, 갈락토스혈증, 갑상선기능저하증 등은 신생아집단검진으로 조기에 발견하여 치료하면 완전히 정상아로 자라게 된다.

페닐케톤뇨증은 습진이 심하고 머리카락이 노란색이나 담갈색으로 변하여, 피부가 하얗고 경련이 나타나기도 하며, 자폐어나

“대사이상질환은  
대뇌·간장·신장·안구를  
비롯한 장기에 돌이킬 수  
없는 손상을 주기전에 조기에  
진단하여 치료해야 한다.

지능박약아가 된다. 땀이나 소변에서 곰팡이  
이나 쥐소변 냄새가 난다.

단풍단뇨증은 소변과 땀에서 단풍당밀의  
냄새가 나며 경련, 경직 및 전반적인 근 이  
완, 혼수상태 등이 나타나며 치료하지 않음  
면 생후 2개월 이내에 심한 산혈증으로 사망  
하게 된다.

호모시스틴뇨증은 키가 크고 손가락이  
비정상적으로 긴 골격이상, 지능이상, 경련,  
수정체 탈구, 안면 발적 등을 보이며 혈전  
증으로 사망하기도 한다.

히스티딘혈증은 모유 또는 우유속의 갈  
락토스가 이용되지 못하고 간과 비장에 축  
적되어 생후 수일에 구토, 설사, 식욕부진,  
황달, 복수, 출혈경향 증대, 백내장, 세균감  
염에 의한 패혈증이 나타나며 간경변을 초  
래하여 간과 비장이 커지며 뇌에 손상이 오  
고 저혈당 때문에 지능발육부전이 나타난  
다.

갑상선기능저하증은 신생아황달이 오래  
지속되고 두꺼운 혀를 내밀고 있고 입은 항  
상 벌리고 있다. 피부는 건조하고 차고 두  
꺼우며, 머리카락은 거칠고, 부스러지기 쉽  
다. 체온이 낮으며 맥이 늦고 심장이 커져  
있다. 배꼽탈장이 흔히 있고 근육의 긴장이  
저하되어 있다. 키가 자라지 않고 치아발육

이 늦고 심한 정신박약아가 된다.

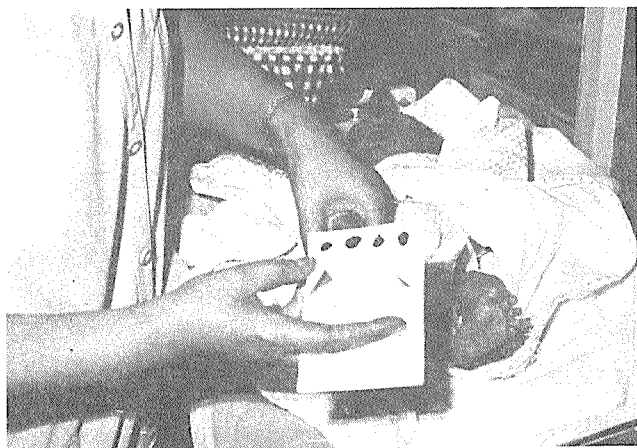
이와같은 선천성 대사이상질환은 신생아  
시기에는 아무런 증상이 나타나지 않는다.  
대부분 생후 6개월이 지나면서 서서히 증상  
이 나타나는데 소아과 전문의가 진찰하여  
야 진단이 가능하다. 그러나 이때부터 치료  
를 받더라도 다른 증상은 좋아 지지만 일단  
손상된 뇌세포는 회복이 완전하지 못해 평  
생 정신박약자로 살아야 한다.

그러나 이런 질환들은 신생아기에 혈액  
검사를 실시하여 1개월이내에 치료하면 완  
전히 정상인으로 자라게 된다.

검사를 위한 채혈시기는 우유를 충분히  
섭취하고 있는 상태에서 생후 3~7일에 실  
시한다. 우유 섭취량이 적은 미숙아는 1주  
일 후에 재검사가 필요하다.

채혈방법은 신생아 발뒤꿈치의 외측부를  
바늘로 약간 찔러 혈액이 흘러나오면 여과  
지의 직경이 11mm인 4개의 원에 묻힌다.  
여과지에 검사의뢰 기관명, 검사자의 어머  
니 이름, 성별, 출생일, 채혈일, 수유개시일,  
항생제사용 유무, 수유 상황, 저체중아 여부,  
초검, 재검의 표시 등을 기입한 후 1~4시간  
실내에 방치하여 자연 건조시킨다음 비닐  
팩에 넣고 편지 봉투에 넣어 우편으로 검사  
실에 보낸다.

검사실에서는 여러 병원에서 보내온 여  
과지들을 모아서 고초균을 이용하여 혈중  
아미노산을 생물학적으로 측정하는 구스리  
검사로 아미노산 대사이상의 검사를 실시  
한다. 페닐케톤뇨증에서는 페닐알라닌의 대  
사 길항물질을 첨가한 배지에 고초균을 배  
양시켜 그 위에 검사자의 혈액이 흡수된 노



예방이 가능한 정신 박약아가 계속 발생하여 개인이나 가족에게 큰 불행이 되는 것을 막기 위해서는 신생아 대사이상 검사가 정착되어야 한다.

지를 펀치로 직경 3mm의 디스크로 잘라내어 놓는다. 환관에 약 50명의 신생아의 혈액이 묻은 디스크를 배열한다. 디스크중에 페닐알라닌이 많으면 디스크 주위에 균이 많이 자라게 되어 쉽게 진단할 수 있다. 이런 원리로 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증, 단풍당뇨증, 갈락토스혈증의 진단이 가능하다.

선천성갑상선기능저하증의 진단으로 방사면역측정법 혹은 효소면역측정법을 이용하여 갑상선자극호르몬치를 측정하여 병이 있는가를 진단한다.

순천향대학병원 모자보건센터에서는 3년전부터 12,000여명의 신생아에게 대사이상검사를 실시하여 그중 3명의 선천성 갑상선기능저하증을 발견하고 조기치료를 실시하여 지금은 정상아로 자라고 있다.

만약 이 세아이가 검사를 받지 않았다면 평생을 정신박약자로 살아가게 되었을 것이다.

갑상선기능저하증으로 진단되면 갑상선호르몬제를 매일 아침에 한번씩 먹으면 치료가 되며, 한 달 약값은 3,000원 정도이다.

갈락토스혈증의 치료는 식사에서 갈락토스가 들어있는 유제품을 완전히 제거하는 것이다. 갈락토스를 포함하지 않은 콩으로 만든 대두유(호프(남양유업), 베지밀(정식품))를 먹인다. 소량의 유당을 함유하고 있는 식품이라도 계속적으로 투여하면 위험하므로 이유식과 모든 음식을 우유가 전혀 들어있지 않는 식품을 먹이면 치료가 된다.

페닐케톤뇨증은 페닐알라닌이 뇌에 축적되어 지능장애가 나타나므로 페닐알라닌 섭취를 제한하여 페닐알라닌과 그 대사물질이 체내에 축적되지 않도록 하는 것이다. 매일 섭취하고 있는 동물성, 식물성의 단백질 식품은 약 4~6%의 페닐알라닌을 포함하고 있다.

그러므로 단백질이 거의 없거나 적은 식품인 전분면, 사탕, 감자류, 야채, 과일 등을



▲미국의 대부분의 주에서는 신생아 대사이상검사가 법규로 정해져 있어, 소아과 의사가 검사를 실시하지 않아 정박아가 되면 법적으로 책임을 지게 되어있다.

주로 섭취하여야 한다. 그러면 성장에 필요한 단백질이 부족되기 때문에 페닐알라닌을 제거한 특수분유로 단백질을 보충시켜 주어서 연령에 맞는 에너지 양으로 영양의 균형을 이루는 저페닐알라닌식을 계속하여야 한다.

페닐알라닌은 필수 아미노산이기 때문에 성장발육과 건강유지에 필요한 최소량은 섭취하여야 한다. 페닐알라닌의 필요량은 발육에 따라 변하므로 의사의 지시에 따라 페닐알라닌, 단백질, 칼로리의 양을 조정하여 혈청 페닐알라닌치를 4~10mg%의 범위 내에 유지할 수 있도록 한다.

늦게 발견된 페닐케톤뇨증 환아에서도 저페닐알라닌 식이요법을 실시하면 피부, 모발의 색소가 짙어지며, 습진도 나아지고 지능도 조금씩 좋아진다. 생후 1개월 이내

부터 적절한 식이요법을 꾸준히 시행하면 정신박약을 일으키지 않고 정상인으로 자라게 된다.

호모시스틴뇨증, 단풍당뇨증과 히스티딘혈증도 특수분유와 식이요법으로 지능박약을 예방할 수 있다.

일본은 10년전인 1977년부터 검사를 시행하고 있다. 검사는 국가에서 무료로 실시하고 보호자는 병원에 체혈비로 2,000엔을 지불하는데, 수진률이 99.8%로 거의 대부분의 신생아에게 실시하고 있다. 미국에서는 거의 모든 주에서 신생아의 선천성대사이상검사를 의무적으로 실시하도록 법규로 정하여져 있기 때문에 소아과 의사가 검사를 하지 않아서 정신박약자가 된 경우는 법적으로 책임을 지게 되어 있다.

우리나라의 감상선기능저하증의 빈도는 4,000명중 한명이고, 페닐케톤뇨증은 2만명중 한명으로 추정된다. 정상 신생아중 대사이상자 출생빈도는 3천명 당 1명으로 1년간 신생아 출생수가 60만명인 우리나라는 2백여명 정도의 대사이상장애자가 매년 출생한다. 따라서 100명을 수용할 수 있는 특수시설 2개를 매년 설립하여 운영해야 하며, 10년이면 2,000명에 달하기 때문에 그대로 방관할 수 없는 질환이다.

예방이 가능한 정신박약아가 계속 발생된다면 개인이나 가족에게 큰 불행이다. 뜻하지 않은 불행을 사전에 막기 위해서는 신생아기에 대사이상검사를 실시하여 조기에 치료하면 된다.

〈필자=순천향대학병원 소아과〉