

선천성 대사이상 질환

1. 선천성 대사이상 질환이란?

선천성 대사이상증은 물질 대사가 태어날 때부터 현저하게 이상한 질환으로, 대부분은 유전자에 이상이 있기 때문에 인체중 한 개의 효소가 선천적으로 작용할 수 없는 경우이다. 효소가 작용을 못하게 됨으로써 대사되어야 할 물질이 체내에 축적되고 이 물질이 독성을 가지고 있을 경우에는 인체의 기능에 장애를 일으키게 된다.

특히 뇌와 같이 복잡하고 연약한 조직은 장애를 받기 쉬워서 심한 지능장애가 자주 나타나며, 간혹 간장이나 신장에 장애를 일으키는 경우도 있다. 물질대사의 이상에 따라 물질의 생성도 장애를 받으며, 이 물질이 인체에 중요한 경우에는 이 물질의 결핍으로 인하여 여러가지 장애를 초래하게 된다.

이와 같이 대사이상에 의하여



이 동 환

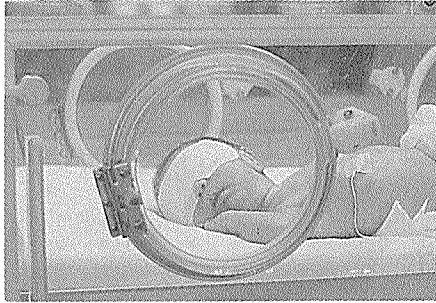
정신적, 신체적 장애가 발생하는 원인은 유해한 물질이 축적되는 경우와 생체에 중요한 물질이 형성되지 못하는 두 가지가 있다.

그러므로 장애의 발생원인에 따라 치료 방법이 다르다.

2. 페닐케톤뇨증

간에서 페닐알라닌을 타이로신으로 전환시키는 효소인 페닐알라닌 수산화효소의 활성이 선천적으로 저하되어 있기 때문에 페닐알라닌과 그 대사 산물이 축적되어 지능발육부전이나 자폐아의 증상이 나타나고 경련을 하는 수도 있다.

타이로신이 결핍되어 피부, 모발 및 홍채의 색소가 감소되고 피부가 다른 형제들보다 희어지고, 머리는 담갈색 혹은 금발이 되며 습진이 흔히 생긴다. 신생아에서는 구토가 흔한 증상이다. 소변과 땀에서는 쥐오줌 냄새 혹은 곰팡이 냄새가 난다.



소변에 염화제2철 용액을 떨어뜨리면 예쁜 녹색의 침전을 형성한다. 혈액에서 아미노산 분석을 실시하면 혈장 페닐알라닌치가 20mg% 이상이 된다.

페닐알라닌이 뇌에 축적되어 지능장애가 나타나므로 페닐알라닌 섭취를 제한하여 페닐알라닌과 그 대사물질이 체내에 축적되지 않도록 해야 한다.

매일 섭취하고 있는 동·식물성 단백질 식품은 약 4~6%의 페닐알라닌을 포함하고 있다. 그러므로 단백질이 거의 없거나 적은 식품인 전분면, 사탕, 감자류, 야채, 과일 등을 주로 섭취토록 해야 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 따

**선천성
대사이상의
경우, 심한
지능장애가
자주 나타나며,
간혹 간장·
신장에 장애를
일으키기도
한다.**

라 변하므로 의사의 지시에 따라 페닐알라닌, 단백질, 칼로리의 양을 조정하여 혈청 페닐알라닌치를 4~10mg의 범위 내에서 유지하도록 하는 것이 중요하다.

늦게 발견된 페닐케톤뇨증 환자에서도 저페닐알라닌 식이요법을 실시하면 피부, 모발의 색소가 짙어지며, 습진도 나아지고 지능도 조금씩 좋아진다. 생후 2개월 이내부터 적절한 식이요법을 꾸준히 시행하면 정신박약을 일으키지 않고 정상인으로 자라게 된다.

3. 단풍당뇨증

단풍당뇨병은 측쇄아미노산인 루신, 아이소루신, 발린은 알파케톤산이 되어 탈탄산효소에 의해 대사가 진행되는데 이 효소가 없기 때문에 루신, 아이소루신, 발린과 이로부터 유래된 알파케톤산이 축적되어 생후 3~5일 경부터 수유곤란, 구토, 경련, 호흡장애, 발육장애를 초래하며, 경련, 기면, 경직 및 전반적인 근 이완, 혼수상태 등



이 나타나며, 치료하지 않으면 생후 수 주 내지 수개월 이내에 사망한다.

소변과 땀에서는 단풍 당밀과 흡사한 냄새가 난다.

치료는 진단이 늦어져서 증상이 심한 경우는 복막투석이나 교환수혈을 시행하고 분지 아미노산제거분유를 먹인다.

비타민 B₁의 투여가 효과적인 경우가 있으므로 50mg을 1일 2회 투여한다.

4. 호모시스틴노증

호모시스틴이 시스틴으로 대사되는 과정에서의 대사이상증으로 호모시스틴이 소변에 대량 배설되고 혈중의 메치오닌도 약간 상승되는 질환이다.

주요증상은 지능장애, 경련, 눈의 이상, 골격 이상인데, 눈에는 수정체 탈구, 고도 근시, 녹내장, 백내장, 망막박리가 나타나며 골격에는 골다공증이 생기고 키가 크며, 손가락이 거미 모양으로 이상하게

선천성 대사이상증은 태어날 때부터 물질대사가 이상한 질환이다.

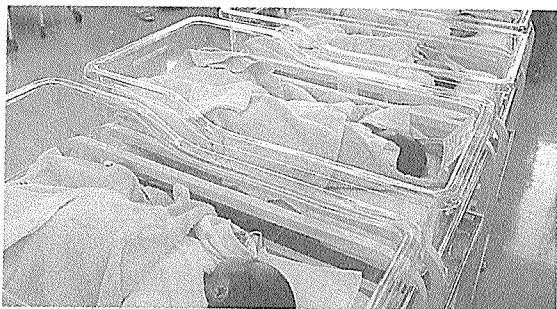
긴 특징을 가지게 된다. 혈소판이 끈적끈적하여 혈전증이 생겨서 뇌혈관 혈전증, 폐혈전증 혹은 심장이나 신장 혈관의 혈전증으로 급사하는 경우가 흔하다.

치료로서는 우선 비타민 B₆를 대량 투여해 보아 노증 호모시스틴의 배설이 감소되면 비타민B₆로 계속 치료하지만 이 방법이 효과가 없으면 시스틴을 첨가시키고 메치오닌을 줄인 식사를 주어야 한다. 영아 초기에 진단되어 치료를 받으면 정신박약을 예방할 수 있다.

5. 갈락토스혈증

모유 또는 우유 속의 갈락토스가 이용되지 못하고 간과 비장에 축적되어 간경화를 일으킨다.

출생 시에는 큰 이상이 없으나 수유 개시 후 수일내지 수주 후에 구토, 설사, 식욕부진, 황달, 복수, 출혈 경향 증대, 백내장, 세균감염에 의한 패혈증이 나타나며, 간경변을 초래하여 간과 비장이 커지며, 뇌에 손상이 오고 저혈당 때문



에 지능발육부전이 나타난다.

치료로서 갈락토스가 들어 있는 유제품을 주지 말아야 한다. 우유나 모유에 함유된 유당은 장내에서 가수분해 되어 갈락토스와 포도당으로 분해되므로 우유나 모유를 주어서는 안된다.

갈락토스를 포함하지 않은 대두유(남양 호프), बे지밀(정식품) 등 콩으로 만든 제품을 먹여야 한다. 소량의 유당을 함유하고 있는 빵이나 과자 등의 일반 식품이라도 계속적으로 투여하면 위험하므로 주의해야 한다.

심한 경우에는 예후가 불량하여 출생 후 수주 내에 사망하기도 하나 백내장이나 지능 발육부전 등의 불가역적인 변화가 오기 전에 갈락토스가 제외된 식사를 주면 모든 증상은 완전히 치유된다. 단, 백내장은 외과적 수술을 요한다.

6. 갑상선 기능 저하증

갑상선 호르몬은 여러가지 대사에 광범하게 작용하고 있는데 특히

**갑상선 기능
저하증은 2개월
이내에
발견하여
치료를
시작하면
정상지능을
가질 수 있다.**

성장기에 있어서는 신체의 정상 발육을 위하여 필수적인 호르몬이다. 특히 뇌신경조직에 대하여는 대단히 크게 영향을 미쳐서 만일 이 호르몬이 부족하게 되면 뇌의 초기 발달이 나쁘게 되므로 지능저하가 된다.

갑상선이 없거나 형성부전, 갑상선 호르몬의 합성장애로 갑상선호르몬이 부족한 경우에 갑상선기능저하증이 된다.

신생아의 증상으로는 신생아 황달이 오래 지속되고 두꺼운 혀를 내밀고 있으며, 항상 입을 벌리고 있다. 피부는 건조하고 차며, 머리 카락은 거칠고 부스러지기 쉽다. 체온이 낮고 배꼽탈장이 흔히 있고, 키가 자라지 않으며 치아발육이 늦고 심한 정신박약아가 된다.

매일 아침마다 갑상선 호르몬제를 한번씩만 먹이면 치료가 되며, 한달 약값은 6,000원 정도이다.

2개월 이내에 발견해서 치료를 개시하면 정상지능을 가질 수 있다. ㉞

〈필자=순천향의대 소아과 교수〉