

유전상담과 간호사의 역할

송 지 호

(국립의료원간호전문대학 교수)

I. 서 언

모든 임신에서 부모가 바라고 기대하는 것은 좋은 지적능력을 가지고 태어나는 정상아이다. 그러나 이러한 바램은 유전적, 환경적으로 많은 요인에 달려있고 아마도 모든 인간의 특성은 놀라운 신체적 이상과 불쾌한 증상을 동반할 수도 있는 유전적인 요인을 갖게 된다. 어떤 질환은 부모로부터 받은 단일 유전인자의 작용으로 발생할 수도 있고 혹은 여러 유전인자의 복합작용으로 발생할 수도 있다. 또 다른 경우로는 개인의 유전적 구성요소에 환경이 작용한 결과로 초래되기도 한다. 대부분의 장애는 출생시 뚜렷하다. 어떤 경우에는 수일, 수주 또는 수개월이나 수년이 되도록 뚜렷하지 않을 수도 있다. 이와 같이 유전적으로 부모로부터 물려받은 질환에 관해 상담함에 있어 간호사의 역할은 점차 그 중요성을 더해가고 있다. 간호사는 보통 추후간호를 제공하고 대상자와의 직접적인 접촉을 지속적으로 하는 사람으로 밀착된 관계를 유지하기에 가장 적절한 위치에 있으며 대상자들을 위한 면담술과 상담술은 곧 전문직 실무의 통합적인 부분이라 할 수 있다.

II 유전상담이란 무엇인가

유전상담이란 유전문제가 확인되는 즉시 시작하는 건강전문가와 가족간의 의사소통 과정이라고 할 수 있다. 유전상담은 진단, 안내, 지지, 추

후상담의 네단계를 거치게 된다. 상담자는 개인이나 가족을 돕기 위해 다음과 같은 시도를 하게 된다. 우선 가능한 진단과 장애의 원인 그리고 이용 가능한 관리를 포함한 의학적 상태를 이해한다. 그런다음 유전이 특정 가족내에서 장애와 그 재발의 위험에 끼치는 영향을 이해하고 재발 위험성을 통제할 수 있는 선택방법들을 이해한다.

그런다음 가족을 위해 행할 수 있는 최선의 코스를 결정한다.

마지막으로 유전가족의 장애와 재발위험에 대처할 수 있도록 한다.

진단은 가족병력의 면담 대상자의 임상검사, 의무기록조사, 염색체 분석과 같은 임상결과 등을 통해서 결정된다. 유전상담은 간접적인 과정이다. 장애에 관한 예후, 치료, 유전 등에 대한 사실은 가족과 함께 토의해야 한다. 상담대상자에게는 장차 자녀의 유전가능성에 대한 사전지도와 안내를 한다.

가족들이 그 장애에 대해 잘 알고 있지 못하면 서면으로 된 정보를 주는 것이 좋다.

치료와 산전 진단법에 대해서도 이야기해 준다. 유전상담에 대한 모든 측면과 함께 산전 진단절차도 가족이 들은 정보로 결정을 할 수 있게끔 설명해 준다.

지지적인 상담을 통해 가족과 함께 정보를 나눈다. 유전상담은 시간이 걸린다. 정확한 진단, 정보에 대한 의사소통, 적응하도록 가족을 지지해 주는 일 등은 여러 차례의 방문을 요한다. 가

족이 유장장애의 진단에 적응하는데는 장기간이 걸리며 가족은 유전상담 그룹이나 건강간호 제공자에 의뢰하는 등의 지지가 필요하다.

Ⅲ. 유전상담에서의 간호사의 역할

건강간호 전문가들은 자녀의 출산시 결함을 일으키는 위험요인에 관한 상담을 부모에게 해주어야 한다. 간호사는 자신들이 얻는 정보의 중요성을 이해해야 하고 책임을 지며 정확한 정보를 주지 못함으로써 발생하는 손상에 대한 책임이 있다. 최근 유전적 위험에 대한 정확한 정보를 주지않은 의사들을 상대로 한 소송이 증가해왔다. 왜냐하면 소아과 의사들은 출생결함이 있는 아동의 치료에만 치중하기가 쉽기 때문이다.

유전상담에 적극적으로 관련되는 간호사는 유전학과 그와 관련된 과목을 이수한 석사학위 이상의 학력을 요구하고 있지만 그렇게 준비되지 않은 간호사도 상담업무에 있어 상당한 역할을 할 수 있다.

유전상담과 진단적 과정과 그 과정들이 가족에 미칠 수 있는 영향을 이해해야 하는 것은 간호사의 책임이다. 그럼으로써 간호사는 이들 가족에게 지지적인 간호를 제공하도록 더 잘 준비될 수가 있다.

1. 가족력

가장 중요한 간호사의 역할을 가족력을 수집하여 분석하는 것이다. 가족력은 현재 환아를 중심으로 하여 적어도 1세대와 2세대 가족을 포함해야 한다.

철저한 가족력을 수집함으로써 간호사는 진단을 내릴 수 있고 의료적, 사회적 기능에 대한 통찰력이 생기며 동시에 부모나 양육자 및 아동에게 신뢰감을 줄 수 있다. 포괄적인 가족 건강사정을 하기 위하여 면담을 통한 가족력뿐 아니라 가계도의 분석도 유용하다. 가계도는 환아는 물론 가족의 건강력과 사회적 정보까지도 제공하기 때문이다. 가족관계에 있어 일반적인 유전인

자의 비율은 1세대관계(부모, 자녀, 형제)에서 1/2, 2세대관계(조부모, 손자, 삼촌, 조카)에서 1/4, 3세대 친척(사촌)에서 1/8이다.

2. 신체적 사정

간호사는 기형적인 외모나 성장 발달 지연 아동을 사정할 수 있어야 한다.

또한 유전적 요인외에도 기형을 일으키는 산전 환경에의 노출 가능성도 고려해야 한다. 신생아실에서 간호사는 뚜렷하거나 의심되는 출생결함이나 신경상태의 결함 또한 심한 상염색체 문제로써 Down 증후군, trisomy 18, trisomy 13이 올 수 있음을 알아야 한다. 성염색체 이상으로는 trnner 증후군, klinefelter 증후군이 있고 선천성 기형으로는 선천성 심장질환, 만곡족, 선천성 고관절 탈구, 무뇌증, 수두증, 소뇌증, 이분척추, 횡경막 탈장, 식도폐쇄, 위벽과열, 낭종성 섬유증식증 골기형 등 그 외에도 많은 이상들이 있다. 신생아의 유전적 사정은 생후 몇주내에 사망이나 정신 박약을 야기하는 치료가능한 장애들을 확인할 수 있는 신생아 선별 검사가 포함된다. 간호사는 가족에게 검사이유와 선별검사와 진단검사간의 차이 등을 가르쳐 주어야 한다. 1개월 사이에 대부분의 상염색체 장애를 가진 영아는 확인되지만, 성염색체 장애아는 규명될 수가 없다. 유문협착증, 선천성 고관절 탈구, 만곡족 같은 다요인성 질환은 규명되어야 한다.

조기 퇴원으로 인해 발견되지 못한 많은 형태의 선천성 심장질환은 영유아보건실을 조기 방문하여 확인될 수가 있다. 신장, 체중, 두위 등의 측정은 이 시기에 있어 중요한 유전적 사정으로서 전신적 발달장애는 유전장애의 단서가 될 수 있다.

언어 지연 역시 유전 장애의 단서가 될 수 있다. 언어장애와 함께 청각손실도 올 수 있으므로 청각, 시각 평가시 간호사는 반드시 유전요인을 고려해야 한다.

3. 간호진단

다음과 같은 간호진단이 유전장애환아 가족과 관련되어 내려질 수 있다.

- 유전장애의 발생 혹은 재발 위험에 대한 지식부족과 관련된 부모갈등
- 유전장애 진단의 정서적 충격 문제해결 능력부족, 무력감과 개인대응의 비효율성
- 종교적 신념과 유전장애아의 출산문제간의 갈등, 또는 유전인자의 전이에 대한 부모의 죄책감과 관련된 영적 고통
- 구두질문이 불가능하고 혼란한 위기시 압도적인 양의 정보와 관련된 양육자의 역할긴장의 잠재성
- 과거경험, 예상적 고통과 관련된 불안
- 신체상 장애와 관련된 사회적 고립
- 결손자손의 출산과 관련된 성격기능 불능

4. 진단검사와 절차에 대한 정보

진단절차와 직접 관련되어 있는 가족은 각검사의 목적, 그 검사에서 기대할 수 있는 것, 그 과정을 용이하게 할 수 있는것에 대하여 알 필요가 있다. 만일 옷을 벗어야 한다면 가족과 동반해야 할 경우에 가족은 그 검사가 통증이 심한지 어떤지에 관심이 있을 수 있다.

이때 간호사는 공포를 감소시키고 지지와 확신을 줄 수가 있다.

검사는 첫 면담때는 하지않고 그 다음 방문시에 하는것이 상례이다.

이렇게 함으로써 환아와 가족에게 첫 방문동안 준 정보와 설명을 소화시킬 시간적 여유를 줄 수가 있다. 이러한 방문은 추가적인 정보를 얻고 잘못된 인식을 시정하고 이전 방문에서 얻은 정보로 하게된 생각들을 정리할 기회가 된다. 정확한 진단이 내리기까지는 수차례의 방문이 요할 수도 있다.

태아의 유전질환을 발견하는데 양수천자를 하는 임신부는 특히 불안이 크다. 비록 태아와 엄마에게 신체적 위험이 거의 없더라도, 그 절차는

정서적 문제와 후유증을 가져올 수 있다. 검사에서 태아가 장애가 없는 것으로 나왔을때도 부모는 그 절차에 대한 완벽한 설명과 그 검사동안의 지지를 필요로 한다.

5. 지지적 간호

아동의 유전장애 진단과 같은 건강관련 위기를 경험하는 가족은 정보이상의 것을 필요로 한다. 그들은 그러한 정보를 해석하고 그러한 진단으로 발생한 감정을 통제함에 있어 도움이 필요하다. 유전장애 진단은 과거에 대해 어떻게 생각하고 미래를 어떻게 계획할 것인지에 관한 가족의 자아상과 장애에 대한 관리의 방향에 있어 동시에 영향을 미치는 의료 평가중에서 독특한 것이다. 또한 유전장애 진단은 유해한 유전인자를 넘겨주는 부모뿐 아니라 선대가족들도 죄책감을 느낄 수 있고 몇세대동안 많은 가족들이 출산할 것인지에 대한 고통을 받을 수 있다.

유전장애 가족은 지속적인 간호의 지지를 필요로 할 뿐만 아니라 첫 진단이 난 동안의 특수한 요구와 출산에 대한 의사결정, 그리고 해당 아동의 추후간호에 대해서도 지속적인 관심이 요구된다.

6. 추후간호(follow-up care)

유전상담과 검사 혹은 치료를 한후 가족과의 접촉을 유지하는 것은 간호의 책임중 가장 중요한 것이다. 왜냐하면 상담의 성공은 가족에게 제공한 정보를 어떻게 사용하는가에 따라 측정될 수 있기 때문이다. 대부분의 상담 서비스는 가족이 얼마나 잘 이러한 새로운 정보를 그들의 생활과 가치체계에 통합시키고 있는가를 사정하기 위해 진단후나 상담후에 적어도 한번은 방문할 계획을 세운다.

추후방문은 과거 접촉이후 가족에게 발생했을 모든 문제에 대해 답을 주고 그 상황의 모든 면을 재평가할 수 있는 별도의 기회를 제공해 준

다.

첫 상담에서 모든 대상자들은 불안을 갖게되며 이것은 정보의 효율성에 장애가 된다. 그러므로 상담정보는 스트레스가 덜한 상황에서 반복해 줄 필요가 있다.

정보를 확인하고 잘못된 정보를 바로 잡아주는 것이 중요한 간호기능이다.

적절한 기관에의 의뢰는 추후관리의 필수적인 부분중의 하나이다.

여러 기관과 재단은 장애아동을 위한 서비스와 시설을 제공하여 도와줄 수 있다.

또 가족이 같은 경험을 공유하고, 유사한 문제를 가진 다른 가족과의 상호지지를 유도할 수 있도록 부모들의 지지그룹을 만들어 주는 것도 좋은 방법이라 할 수 있다.

간호사는 지역사회내에서 이러한 특수문제를 가진 가족에게 도움과 교육을 제공할 수 있는 이용 가능한 기관들을 평소에 잘 알아두는 것이 중요하다. ■

참 고 문 헌

- Alper, J.C.,(1982), Genetic Counseling : extending your help beyond treatment, Consult. 22 : 159.
- Cohen, F. L.,(1979), Genetic Knowledge possessed by American Nurses and Nursing Students, J. Adv. Nurs, 4 : 494.
- Ferguson, M. (1983), Genetics and Genetic Counseling, J. Am. Med. Technol, 45 : 18.
- Feingold, M.(1980) : Genetic Counseling and Congenital anomaly, Pediatr. Rev. 2 : 155.
- Cecily Lynn Betzet al (1994), Nursing Care of Children 2nd Edition, W. B. Saunders Co. 1154~1161.
- Janet, k.W.,(1986), Genetic Counseling in Pediatric Nursing Care, Pediatric Nurs. vol. 12/4, 286~290
- Whaley&Wong (1993) : Essentials of Pediatric Nursing Fourth Edition, Mosby Co.,P. 261.