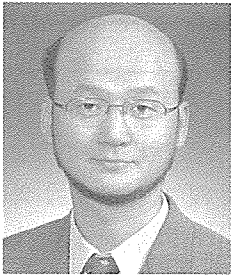


선천성 대사이상 질환

4백여종 발견 ... 조기검진 확대를



慎 泳 揆

(고려대 의대 소아과 부교수)

몇년 전 아들의 불치병 치료에 나선 부모의 실화를 그린 영화 '로렌조 오일' (1992년)을 보면서 눈시울을 적신 일이 있다. 미스터 오돈(닉 놀테)에게는 사랑스런 아내와 로렌조라는 다섯 살 난 아들이 있었다. 건강하게 잘 자라던 아들이 5세가 되던 1984년의 어느 날 갑자기 비정상적인 행동을 보이며, 지능저하, 운동장애, 언어장애가 발생되고 결국은 원인도 알 수 없고, 치료법도 없는 ALD(부신백질이영양증)라는 병에 걸렸다는 진단이 내려진다. 앞으로 여명이 2년 남짓하다는 말을 들은 아빠와 엄마는 아이를 구할 수 있는 방법이 없을까 하고 워싱턴의 국립도서관에 살다시피 하면서 생화학 교과서나 최신 논문을 읽은 끝에 새로운 치료법을 찾아내게 된다. 부모의 치료에 대한 집념이 의사보다도 강하고 적극적인 것을 보고 의사로서 반성할 점도 많았지만 아직도 우리 주변에는

불치병이 많고 그 만큼 의사나 생명과학자들이 할 일이 많다는 면에서 필자에게도 큰 교훈을 준 기억이 있다.

우리 주변 아직도 불치병 많아

ALD는 지방을 대사하는 데 관여하는 Peroxisome 이라는 세포 내 소체의 기능이 없어져 체내에 포화초장쇄지방산(saturated very long chain fatty acid)이 축적되는 병으로 2만~5만명당 한명 꼴로 발생하고 X염색체와 연관되어 나타나는 유전질환이며 여자는 보인자가 되고 남자아이에게 질병이 나타난다. 이 병에 걸리면 몸 속에 있는 신경세포가 파괴되어 신경중추들이 체 기능을 하지 못하고 부신의 위축으로 여러 가지 호르몬의 장애가 발생하며, 결국 전신마비를 일으켜 식물인간이 되어 죽음에 이르게 된다. 영화 속에서 부모들은 로렌조 오일(초장쇄지방산이 안 들어있는 단쇄불포화지방산의 혼합물)을 발견하여 환자의 상태를 호전시키기는 하지만 그것으로는 아직도 근본적인 치료가 되지 않는다. 이 병의 치료를 위해 현재 골수이식법이 개발되어 있으며, 유전자 치료와 여러 가지 약물요법이 개발되고 있다. 미국에서는 'United Leukodystrophy Foundation' 이라는 단체가 있어 이런 환자들을 돕고 있으며, 치료법 개발을 위한 연구비도 지원하고 있다. 로렌

조가 앓은 것과 같은 이런 질환은 일반적으로 선천성 또는 유전성 대사 질환으로 불리며, 20세기 초 Garrod에 의해 'Inborn errors of metabolism'이란 생화학적 질환의 개념이 도입됨으로써 질환으로서의 체계가 확립되었다. 이 질환은 인체 내에 어떤 효소 성분의 결핍으로 아미노산, 지방, 탄수화물, 뮤코 다당체, 퓨린, 피리미딘, 미네랄 등 여러 가지 영양소 및 관련 물질의 대사 과정이 차단되어 그 전 단계의 물질이 쌓여서 인체에 독으로 작용함으로써 대뇌, 간, 콩팥, 눈 및 기타 여러 장기에 영구적인 손상을 주는 질환으로, 늦게 진단되면 정신박약이나 여러 가지 장애가 발생하지만 신생아기에 조기 진단하여 치료를 시작하면 사전에 질병 발생을 예방하거나 경감시킬 수 있다. 유전성 대사이상 질환은 지금까지 약 4백여종이 알려져 있으며 최근 분석기술의 발달로 새로운 질환들이 계속 발견되고 있다. 이 중 약 1백여개는 신생아 시기에 발병되나 진단 미숙으로 발견되지 않는 경우가 많은 것으로 알려져 있으며, 이러한 대사질환을 조기에 발견하기 위한 선천성 대사이상 선별검사는 현재로서는 선천성 대사이상 질환으로 인한 지능박약, 사망 등을 예방할 수 있는 유일한 방법이다. 조기발견으로 개인적으로는 병이 심해지는 것을 막고 삶의 질을 높일 수 있으며, 사회적으로는 치료 비용과 노동력 손실을 감소시킬 수 있는 장점이 있다.

국내서는 97년부터 선별검사

국내에서는 1997년부터 페닐케톤뇨증(phenylketonuria, PKU)과 갑상

선천성 대사이상 질환은 지금까지 4백여종 이상이 알려져 있으며 최근 분석기술의 발달로 새로운 질환이 계속 발견되고 있다. 이중 1백여개는 신생아 시기에 발병되거나 진단미숙으로 발견되지 않는 경우가 많은 것으로 알려져 있다.

우리나라에서는 1997년부터 페닐케톤노증과 갑상선 기능 저하증에 대해 신생아 대사이상 선별검사를 국가사업으로 실시하고 있다.

이러한 질환은 조기발견으로 병이 심해지는 것을 막고 삶의 질을 높일 수 있다.

선기능 저하증에 대해 신생아 대사이상 선별검사(screening)를 국가사업으로 시행하고 있다. 그 밖에 국내 민간 검사소나 병원에서 임의로 흔히 검사하는 선천성 대사 질환으로는 갈락토오스 혈증(galactosemia), 선천성 부신 피질 과형성증(congenital adrenal hyperplasia), 단풍당뇨병(maple syrup urine disease), 호모시스틴노증(homocystinuria) 등이 있다. 국내의 정확한 통계는 없으나 미국에서의 통계를 보면 각각의 발생빈도는 페닐케톤노증은 약 1:1만2천, 전형적인 갈락토오스 혈증 1:4만, 선천성 부신 피질 과형성증 1:1만~1만5천, 단풍당뇨병 1:20만인 것으로 알려져 있다. 미국에서는 1961년부터 페닐케톤노증의 선별검사가 이루어진 이후 1970년대 중반에 선천성 갑상선기능 저하증에 대한 선별검사가 추가되어 현재 50개 주에서 일상적으로 이들 질환에 대한 선별검사가 이루어지고 있으며, 그 이후 갈락토오스혈증, 단풍당뇨병, 호모시스틴노증, biotinidase 결핍증, 겸상적혈구증, 고tyrosine혈증 등에 대한 검사를, 그리고 1990년대 초부터 여러 주에서 선천성 부신 피질 과형성증, 낭포성 섬유증 등에 대한 선별검사를 추가하여 시행하고 있다. 일본은 1977년부터 무료로 검사를 시작하여 약 99.8%의 신생아가 선천성 대

사이상 선별검사를 받고 있다. 그 외 여러 나라의 신생아 선별검사에서도 기본적으로 페닐케톤노증과 선천성 갑상선 기능 저하증 검사를 시행되고 있으며 다른 대사이상 질환 선별검사 시행 여부는 국가와 지역에 따라 다소 차이를 보이고 있다. 갑상선기능 저하증은 다른 질환에 비하여 우리나라에서도 비교적 흔히 볼 수 있는 질환으로 신생아 4천명중 1명 정도 발생하는데, 신생아기에 황달이 오래 지속되고, 입은 항상 벌린 채 두꺼운 혀를 내밀고 있으며, 젖 빠는 힘이 약하다. 피부는 건조하고, 머리카락은 윤기가 없이 푸석푸석하고 거칠며 부서지기 쉽고, 배꼽 탈장이 흔히 나타난다. 페닐케톤노증은 습진이 심하고, 머리카락이 노란색 또는 담갈색이며, 피부가 하얗고, 경련을 일으키기도 한다. 땀이나 소변에서 곰팡이나 쥐 오줌 냄새가 난다. 단풍당뇨증은 땀과 소변에서 단풍 당밀 냄새가 나며, 경련, 강직, 근육이 이완되고, 혼수 상태에 빠지기 쉬우며 생후 2개월 내에 치료를 하지 않으면 사망하게 된다. 호모시스틴노증은 키가 유난히 크고, 손가락도 비정상적으로 길며, 얼굴에 발진이 나타나거나, 눈의 수정체가 탈구된다. 갈락토스혈증은 모유나 우유 속에 들어있는 갈락토스라는 성분이 소화되지 못하고 간과 비장에 축적되는 병으로, 생후 수일

내 심한 구토, 설사, 복수, 출혈, 백내장 등이 나타나고, 나중에는 간과 비장이 커지고, 뇌에 손상을 받게 된다. 이런 질환을 치료하지 않으면 거의 모두 지능저하를 나타내며 대부분 유전성 질환으로서, 증상이 없이 정상인 부모이지만 잠재적인 이상 유전자를 보유한 경우에 그들 아이의 1/4이 환자가 된다. 아기의 입장에서 보면 여러 가지 선천성 대사이상 질환에 대한 검사 방법은 매우 간단하다. 우유를 충분히 섭취하고 있는 상태에서 생후 수일 내에 신생아의 발뒤꿈치를 바늘로 살짝 찌러 몇방울의 피를 검사용 여과지에 묻혀 검사하면 된다.

조기발견하면 예방 가능

발견이 늦으면 손을 쓰지 못하는 경우가 많으나 신생아기에 검사를 하여 조기에 발견되면 정신박약의 예방이 가능하고 많은 아이들의 경우에는 정상적으로 잘 자랄 수 있다. 그러나 성인이 될 때까지, 혹은 평생 동안 치료를 하여야 하기 때문에 정상적으로 키우기 위해서는 부모들의 꾸준한 노력이 필요하다. 예를 들어 소화(대사)시키지 못하는 물질이 들어있는 음식을 피하는 특수식이요법이 필요하며, 선천성 갑상선기능 저하증은 갑상선 호르몬을 만들어 내지 못하기 때문에 갑상선 호르몬 약제를 평생 동안 먹어야 한다. 평생 동안 가지고 있어야 할 병이기에 그 병을 다독거리면서 잘 조절해 가야하는 것이고, 이런 만성적인 질환에 의한 고통이 환자나 그 부모들만의 것이 아니기 때문에 그 고통을 함께 나누기 위해 국가와 사회가 제도적으로 선별검사를 도입하고 치료비를 보조해 주는 것이다. ①7