

# Q & A

## 선천성 갑상선기능저하증과 당신의 자녀

편집실

**Q 갑상선이 정상적으로 기능하지 못하는 원인은 무엇인가요?**

**A** 가장 흔한 원인은 선(glands)의 부적절한 성장입니다. 임신초기에 갑상선은 뇌의 기저부에서 형성되기 시작하여 목하부로 이동하여 성장을 마칩니다. 가끔은 이 과정이 중단되어 오직 갑상선의 일부 조직만이 비정상적인 위치에 남아 있게 됩니다. 또한 일부 아기들에게서는 전혀 없는 경우도 있습니다. 다른 원인으로는 뇌하수체의 자극이 부족한 경우 또는 갑상선의 호르몬을 합성하는 효소가 결핍된 경우가 드물게 있습니다. 이들 모두 아기가 필요한 양의 갑상선 호르몬을 생산하지 못하는 원인이 됩니다. 이러한 상황들은 영구적인 것으로 아기의 성장에 따라 호전되지는 않습니다.

**Q 선천성 갑상선기능저하증은 유전적 성향이 있는지요?**

**A** 아기가 선천성 갑상선기능저하증인 경우 다른 가족 구성원들 중에 갑상선 질환을 가지고 있는 경우가 많습니다. 그렇지만 이것에 대한 확실한 유전양식이 밝혀지지는 않았습니다. 갑상선 호르몬을 합성하는 효소가 결핍되는 경우는 열성유전이며 당신의 아기가 그런 경우라면 의사가 알려 줄 것입니다.

**Q 선천성 갑상선기능저하증을 지닌 아기가 태어날 확률은 얼마인지요?**

**A** 우리나라의 신생아 약 4,000명 중 1명이 선천성 갑상선기능저하증을 가지고 태어납니다. 첫째아이가 선천성 갑상선기능저하증일 경우 둘째아이가 선천성 갑상선기능저하증일 확률은 이보다 약간 높습니다. 아주 드문 갑상선 호르몬을 합성하는 효소가 결핍된 선천성 갑상선기능저하증 경우는 1/4입니다. 현재 출생 전에 선천성 갑상선기능저하증을 진단하는 방법은 없습니다.

**Q 우리아기가 갑상선이 부적절하게 발달하게 되는 원인은 무엇인지요?**

**A** 갑상선이 없는 경우, 조그맣게 형성된 경우, 또는 비정상적인 위치에 존재하게 되는 경우 등으로 정확한 원인은 밝혀지지 않았습니다. 많은 부모들은 임신 기간 중에 관리 소홀로 인하여 갑상선기능저하증이 생겼다고 생각하는 경우가 많지만 그것은 사실이 아닙니다.



### 신생아 선천성 갑상선기능저하증 선별검사는 무엇인지요?



아기가 출생하면 며칠 후, 신생아실에서 아기의 발꿈치에서 혈액 몇 방울을 채취합니다. 그리고 여과지에 혈액을 흡백 적셔 신생아 선별검사 검사실로 보냅니다. 검사결과 혈액내의 갑상선 호르몬(T4)과 갑상선 자극호르몬(TSH)의 수치가 측정되어 이 중 한가지 또는 모두 비정상적인 소견을 보인 경우에 선천성 갑상선기능저하증의 의심을 받게 됩니다.



### 선별검사가 틀릴수도 있는지요?



일부는 선별검사 결과가 아주 비정상적으로 나타났기 때문에 문제가 있다고 확실할 수 있습니다. 반면에 결과가 경계부위에 있어서 갑상선질환이 나타나지 않을 경우도 있습니다. 이 경우 모두 정밀 검사를 실시하여 선천성 갑상선기능저하증을 확인하고 그 원인을 밝혀야 합니다.



### 선천성 갑상선기능저하증을 치료하지 않으면 아기에겐 어떤 영향이 있는지요?



선천성 갑상선기능저하증은 아기들마다 증상이 다르게 나타납니다. 흔하게 나타나는 증상은 다음과 같습니다.

#### <피부>

환아들의 일부는 황달증상이 정상적인 아기보다 길게 갑니다. 아기의 피부가 얼룩덜룩하고 건조하고 두껍고 차며 옷을 벗겼을 때 잘 볼 수 있습니다.

#### <식욕과 소화기능>

선천성 갑상선기능저하증 환아들은 젖 또는 젓꼭지를 잘 빨려고 하지 않으며 수유시에 깨어있게 하기가 힘듭니다. 아기는 변비가 있을 수 있으며 위내에 가스가 차 있을 수 있습니다.

#### <성장>

선천성 갑상선기능저하증 환아들은 흔히 출생시 거대아입니다. 만약 선천성 갑상선기능저하증이 치료되지 않는다면 성장이 잘되지 않으며 출생 후 체중 증가가 잘 되지 않습니다.

#### <혈액순환>

선천성 갑상선기능저하증 환아들은 심장 박동수와 혈압이 낮은 경우가 많습니다. 그리고 혈액순환이 좋지 않아 손과 발이 차가울 수 있습니다.

#### <활동성과 발육>

대부분의 선천성 갑상선기능저하증 환아들은 조용하며 잘 울지 않습니다. 주위환경에 흥미가 없어보입니다. 환아들은 오랜시간동안 잠만 자며 수유하기 위해 자주 깨워야 합니다. 환아들을 안았을 때 늘어져 있는 느낌이 들 수 있습니다.