

# 한국 신생아 집단검사의 과거, 현재, 미래

순천향 대학교 의과대학 소아과

이 등 환

## 1. 신생아 집단검사의 역사

미국 California에서 최초로 시작된 소변을 이용한 PKU 집단검사는 오진이 많았기 때문에 집단검사법으로는 적당치 못하다고 판단하고 있을 즈음인 1961년에 R. Guthrie에 의하여 혈액을 이용한 집단 검사법이 등장하게 되었다. 이 방법은 혈액을 특수한 여과지에 묻혀서 그 여과지를 검사실에 보내 Bacterial inhibition assay(BIA법)에 의하여 혈중의 페닐알라닌을 측정하여 PKU를 조기에 발견하는 방법이다. 이렇게 시작된 PKU 집단검사용의 여과지를 이용하여 갈락토스혈증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증등의 유전성 대사 질환에 대한 집단검사가 가능하게 됨으로써 다항목(multiple) 집단검사가 시작되었다.

1973년 Canada에서 이 여과지 혈액이 갑상선 기능 저하증과 미국의 Song Ya Pang(한국인)에 의해 선천성 부신 과형성증의 집단검사에도 사용될 수 있다는 것이 증명되었다. 유전성 대사 질환과 발생 장애에 의한 내분비 이상 양자를 모두 검사할 수 있게 되었기 때문에 이 검사 방법을 신생아 집단검사라고 부르는 경우가 많다.

이 신생아 집단검사의 이용 상태에 관하여 살펴보면 Guthrie(BIA)법이 발견된 이후 1962~1963년 사이에 미국에서 대규모의 검사가 실시되어 유효성이 증명되었다. 1963~1965년 전반에 미국 각주에서 PKU 집단검사의 실시를 위한 법

제화가 이루어졌으며 이와 같은 시기에 Canada, 동서 유럽의 선진국에도 보급되었다. 1975년대에 들어와서 갑상선 기능 저하증이 PKU 등보다 많은 환자가 있다는 것을 알게됨에 따라서 집단검사의 필요성과 유용성이 인정되게 되었다. 이로 인하여 점차로 PKU와 선천성 갑상선 저하증을 포함한 몇몇의 질환을 대상으로 한 다항목 집단 검사방법으로 발전되어가고 있다. 1992년부터 Mass Spectrometer가 두 개가 붙어있는 Tandem Mass Spectrometry라는 고도의 첨단 분석기를 이용하여 혈액 한 방울로 40여종 이상의 유전성 대사 질환을 진단하게 되었다. 1996년부터 페닐케톤뇨증, 단풍당뇨증, 갈락토스혈증의 신생아 집단 검사에 효소 비색법이 발견되어 최근에는 Guthrie법은 거의 사용하지 않게 되었다. 2001년 한시훈 교수에 의해 월슨병의 집단검사법이 개발되었고, 최근에는 호주에서 20여 가지의 리소좀 축적 질환을 신생아 집단 검사하는 방법이 개발되고 있다. 2010년에는 출산 전 산모의 혈액검사와 신생아기와 15개월경의 혈액과 소변 검사로 아마 100여 가지의 질환을 조기 진단하여 조기에 치료가 가능해질 것으로 예측된다.

이들 신생아 집단검사의 대상이 되는 질병은 어느 질환이나 방치하면 정신 지체와 심신 장애가 되거나 조기에 사망하지만 조기에 발견하여 치료를 빨리 시작하면 치료가 가능하게 되었다. 결국 신생아 집단검사는 심신 장애의 발생 예방

을 위한 중요한 수단이며 실제로 많은 소아가 신생아 집단검사를 받아서 심신 장애의 고통을 면하고 있다.

## 2. 한국에서의 신생아 집단검사의 현황

### 1) 정부의 모자보건 사업

1985년 순천향 대학교 병원 소아과에서 처음으로 신생아 집단검사를 실시하였고 1990년 경기도에서 시범 사업을 실시한 후 1991년에 정부의 모자 보건 사업으로 전국의 보건소와 모자 보건 센터에서 등록 관리중인 임신부중 저소득층 신생아와 구청장, 보건소장이 무료 검사가 필요하다고 인정된 신생아 29,325명을 순천향 대학교 병원에서 검사하였다. 검사 종목은 페닐케톤뇨증, 호모시스틴뇨증, 단풍당뇨증, 히스티딘혈증, 갈락토스혈증, 갑상선 기능 저하증 등의 6개 질환으로 정하였다. 1명의 페닐케톤뇨증과 7명의 갑상선 기능 저하증을 조기 발견하였다. 1992년부터 매년 검사 인원수를 조금씩 증가시키다가 1995년부터는 보다 많은 신생아에서 검사를 하기 위하여 6개

질환에서 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선 저하증 2항목으로 축소되었다. 1997년 전국의 모든 신생아에게 국비 50%, 지방비 50%로 무료로 검사를 해 주도록 확대되었다. 그러나 1998년에는 573,000명의 신생아를 검사할 계획이었는데 IMF 경제위기로 인하여 397,000명으로 감소되었다. 이후에도 계속 397,000명으로 감소되어 검사를 실시했으나 다행히 2004년부터 전국의 모든 신생아로 다시 확대 실시하게 되었다.

보건복지부에서는 사후 관리 치료 사업으로 1991년부터 페닐케톤뇨증으로 진단된 16명에게 대한 가족 보건 복지협회를 통하여 제일 약품에서 수입한 미국 Mead Johnson사의 Pheyl Free 특수 분유를 매달 무료로 지급해 주었다. 1992년부터는 새로 발견된 PKU 환아에서 생활이 곤란한 환아에게만 지원을 해주고 있으며, 1999년부터는 한국의 매일 유업에서도 특수 분유를 제조하여 부모가 원하는 경우 매일 유업의 특수 분유도 공급하다가 2002년부터는 매일 유업의 특수 분유(PKU-1,2), 영국의 SHS사의 PK AID-4(14세 이상용)를 공급하고 있다(Table 1).

Table 1. 보건복지부의 모자보건 사업 지침(신생아 집단검사)

#### 보건소에서의 선천성 대사 이상 검사 및 지원

선천성 대사 이상을 조기에 발견, 치료함으로써 정신 지체가 발생을 사전에 예방하여 모자 보건 향상에 기여하기 위함이다.

대 상 : 생후 3~7일 된 신생아

검사항목 : 2종(페닐케톤뇨증, 갑상선기능저하증)

검 사 비 : 무료

#### 환아에 대한 치료비 지원

대 상 : 페닐케톤뇨증, 갑상선 기능 저하증 및 기타 선천성 대사 이상증 환아로 진단된 자로서 보건소장이 생활이 곤란하여 특수 분유 등의 지원이 필요하다고 인정된 자

지원방법

- 페닐케톤뇨증 환아: 특수 조제 분유는 구청장(보건소장)이 지급 기준에 의거 지급
- 갑상선 기능 저하증 환아: 진료비내역에 따라 1인당 월 23,000원씩 연 275,000원 범위에서 지급
- 유기산뇨증 등 환아: 진료비 내역에 따라 1인당 월 560,000원씩 연 6,720,000원 범위 내에서 치료비 지급

## 2) 신생아 집단검사 시설의 증가

1990년, 1991년에는 순천향 대학교 병원 한국 모자 보건 센터에서 모두 검사를 시행하였고 정부사업으로 인해 신생아 집단검사에 대한 홍보가 확대되어 1992년에는 순천향 대학교 병원, 대한 가족계획 협회 6개 지역 검사소, 건강관리 협회 대구지부에서 정부 사업을 실시하다가 매년 증가되어 지금은 61개 검사소에서 검사를 시행하고 있다.

## 3) 정도관리위원회

1994년 9월부터 대한가족보건복지협회에 신생아 대사 이상 검사 정도 관리 위원회가 설립되어 매년 3회씩 정기적인 회의를 하며 전국의 검사실에 매년 4회씩 정도 관리를 실시하고 있다.

## 4) 홍보용 비디오 제작

보사부 관리하에 대한가족계획협회에서 신생아 대사 이상 검사 홍보용 비디오를 제작하여 330개 기관에 배포하였다. 서울 장애인 종합 복지관에서는 기형아, 정박아 예방을 위한 홍보용 비디오를 제작하여 보급하고 있다.

## 5) 자조 모임 결성

유전성 대사 질환아들은 일상 생활에서 관리가 지속되어야 하기 때문에 부모의 역할이 무엇보다 중요하다. 환아 부모들은 다른 부모들로부터 환아 관리와 관련된 정보와 다른 가족의 경험을 공유하기를 절실히 원하고 있다. 그들은 질병 치료뿐만 아니라 자녀의 학교 생활 적응 문제, 친구 관계 등에 관한 의견을 교환할 수 있기를 원한다. 특히 사춘기 자녀의 문제점, 대응 방안 등 경험자의 사례가 처음 질환을 발견한 부모들에게 큰 도

움이 될 수 있으므로 부모 모임의 활성화 방안이 모색되어야 한다. 그들은 부모 교육 프로그램을 정부 차원에서 개발해 주기를 원하고 있다.

그동안 유전성 대사 질환아 부모 모임이 결성되어 치료문제 뿐만 아니라 치료 식품 구입, 환아들의 학교 및 사회 적응 문제, 경제적인 문제, 정부의 의료 정책 등 여러 가지 문제에 서로 의견을 교환하고 자신의 경험을 새로운 가족에게 나누어 주며 큰 역할을 해 오고 있다. 부모 모임은 자신의 자녀뿐만 아니라 같은 질환을 가진 가족들의 길 안내와 든든한 버팀목이 되어주고 있다. PKU 부모회는 1985년부터 4개월에 한번씩 순천향대학교 병원에서 모임을 갖고 있다. 회원수는 103명이며 이 모임에서는 환아 치료를 담당하는 의료진과 영양팀이 환아를 위한 치료와 영양 상담, 식사 지도를 하고 있으며, 이 모임은 환아 가족들간 새로운 소식 전달, 서로의 경험 공유, 정보 교환의 장이 되고 있으며 이런 모임을 통해 정서적인 유대감을 갖고 있다. 매 모임 때마다 식사 요법에 대한 강의와 페닐케톤뇨증 환아를 위한 음식 만드는 방법 등의 설명에 이어 환아들은 그들을 위해 만든 음식을 시식하고 있다. 1997년에는 환아들을 위한 PKU 캠프를 실시하였다. 2001년부터는 경기도 용인 한터캠프에서 매년 대한가족보건복지협회 주최로 PKU 가족캠프를 실시하고 있다.

서울아산병원에는 “프로피오닌산혈증, 메틸말로닌산혈증, 요소 회 로장애” 환아 부모 모임이 있다. 이 모임의 회장은 다음과 같은 말로 모임의 성격을 말하고 있다. “우리 부모님들 괴로워하고 원망하지 말고 스스로 인정합시다. 희망과 웃음을 잃지 맙시다. 이러한 병명을 새로이 알게 될 부모 아이를 위해 할 수 있는 일을 생각합시다.” 그들은 모든 환아에 대한 정부 차원의 무상 분유 공급, 치료비 부담 문제로 현재 건강 보험 적용 개인 수가 인하, 응급실 사용료 제외 대상으로 선정,

Table 2. 한국 PKU 부모회 연혁

1985.5	대통령 비서실로 민원의뢰 1. 분유면제 및 무료지원 요청 2. 모든 신생아 PKU 검사 실시(위제31150호)
1985.	MBC TV에 출현
1988.	식이요법용 PKU 특수분유와 식품이 면세됨
1991.	특수분유 무료로 지원받게 됨
1991.11	서울대 농대 허문회 교수에게 「저단백 버」 연구 요청함
1992.	PKU 부모회(회원 20명)
1996.	오양순 국회의원에게 3가지 안전 요청함 1. 15세 이상 환아에게도 분유 지원 2. 국내에서도 분유 제조 3. 모든 환아에게 분유 지원
1997.2	대한가족보건복지협회 주최 전국 보건소장 세미나에서 특수분유 무료지원에서 "15세까지"와 "생활이 곤란한 자"로 제한된 문구 삭제 요청함.
1997.12	경기도 연천에서 「PKU 부모회 캠프」 실시
2001.7	경기도 용인 한터 캠프에서 대한가족보건복지협회 주최로 「제1회 PKU 가족캠프」 실시
2002.8.9~10	경기도 용인 한터 캠프에서 「제2회 PKU 가족캠프」 실시
2003.8.12~13	경기도 용인 한터 캠프에서 「제3회 PKU 가족캠프」 실시

비보험치료(일부 약품, 재활 치료, 검사비 등)에 대한 건강 보험화를 요구하고 있다. 가공 식품에 대한 성분 표시제 실시(특히 단백질 함량), 정부 차원의 부모 환자 모임의 활성화 및 지원, 환아 가족의 생활 보호 대상 적용, 환아만이라도 생활 보호 대상 적용을 받을 수 있는 정부 차원의 제도적 장치 마련, 질병과 환아 관리를 위한 포괄적인 데이터 구축, 환아 교육에 대한 방향 제시 등을 원하고 있다.

6) 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선 저하증의 빈도

1991년부터 정부 모자 보건 정책의 일환으로 시작된 신생아 집단검사를 통해서 선천성 갑상선 저하증(1/5,067)과 페닐케톤뇨증(1/43,406)의 발

생빈도에 관한 연구가 가능해졌다(Table 3).

7) 신생아 집단검사의 수치

1년간 신생아 출생수가 55만 명인 우리나라에서는 150명 정도의 유전성 대사 질환아가 매년 출생한다. 따라서 75명을 수용할 수 있는 특수 시설 2개를 매년 설립하여 운영해야 한다. 그렇지 않으면 10년이면 1,500명에 달하기 때문에 그대로 방관해서는 안될 문제이다. 집단검사로 조기 치료가 시행된 경우와 검사를 시행하지 않아서 정신지체가 생기는 경우를 비교하면 집단검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것보다 페닐케톤뇨증에서는 1.42배, 선천성 갑상선 저하증에서는 7.43배 효율적이며 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선 저하증

을 합치면 4.38배 효율적이다. 우리나라의 경우 진단이 늦어져 정신지체가 된 후 특수 시설에 수용되는 비용이 1년에 301억원인데 비해 신생아 집

단검사비와 조기 발견된 환자의 치료비는 매년 68억원에 불과해 신생아 집단검사를 실시하여 매년 233억원이 절약되는 것으로 나타났다(Table 4, 5).

**Table 3.** 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선 저하증의 빈도

연도	검사받은 신생아	페닐케톤뇨증	선천성 갑상선 저하증
1991	28,286	1	7
1992	20,372	0	7
1993	35,094	0	8
1994	51,045	1	12
1995	74,880	2	8
1996	62,542	1	6
1997	345,013	6	62
1998	416,115	7	132
1999	398,444	9	88
2000	407,981	9	89
2001	382,338	9	70
2002	346,176	8	49
2003	339,945	14	36
합계	2,908,231	67	574
빈도		1/43,406	1/5,067

**Table 4.** 비용 분석

		페닐케톤뇨증	선천성갑상선 저하증	합계
선별 검사 시행시 (백만원)	집단 검사비	2,647	2,647	5,294
	진단 및 치료비	841	742	1,583
	합계	3,488	3,389	6,877
선별 검사 미시행시 (백만원)	노동력 상실 총액	2,663	13,524	16,187
	양육비	2,296	11,657	13,953
	합계	4,959	25,181	30,140

**Table 5.** 경제성 비교

	집단검사 시행 시 비용 A(백만원)	집단검사 미시행 시 비용 B(백만원)	B-A	A/B
페닐케톤뇨증	3,488	4,959	1,470	1/1.42
선천성갑상선저하증	3,389	25,181	21,792	1/7.43
합계	6,877	30,140	23,263	1/4.38

#### 4. 선천성 대사 이상 검사 사업의 개선 방안

##### 1) 검사 기관수 축소

###### (1) 검사 기관수 과다 및 지역화 미비

신생아 집단검사는 외국의 경우 정부 주도로 몇 개의 기관에서 시작한 반면, 우리나라에서는 민간 주도로 시작되었으며 시작 초기 검사율을 높이기 위해 검사를 희망하는 기관을 모두 검사 기관으로 지정해 주었다. 우리나라에서는 PKU와 갑상선기능저하증 검사를 위한 1차 검사기관은 전국에 4~6개 정도가 적당하다. 그럼에도 불구하고 현재 1차 검사기관이 63개소로 확대되어 있다.

검사 기관이 많아서 발생하는 문제로는 검사의 정도 관리, 검사의 표준화, 검사 누락 방지, 환자 추구관리상의 어려움 등이 있다. 검사의 정도 관리가 안되거나, 검사 시기를 잘못 선택하여 검사를 했음에도 불구하고 환자 조기 발견에 실패하는 사례가 발생하고 있다. 신생아 집단검사는 출생 후 48시간 이후와 7일 이내 기간 중에 실시해야만 한다. 최근 3년 간 신생아 집단검사에서 환아를 진단하지 못하여 정신지체가 된 다음 병원을 방문한 사례가 페닐케톤뇨증 5명, 갑상선기능저하증 2명이 있었으며, 이런 환자 중 일부는 소송을 하고 있다.

우리나라는 검사 기관의 수가 많을 뿐만 아니라, 검사기관이 지역 내 검사를 전담하지 않고 전국을 대상으로 검사를 실시하고 있다. 이렇게 검사체계의 지역화가 이루어지지 않은 점이 환아 관리를 더욱 어렵게 하는 요인이 되고 있다.

###### (2) 검사 기관 수 축소 방안

대부분의 선진국처럼 신생아 집단검사 사업은 정부의 조정 및 통제가 불가피한 사업이라고 본

다. 모든 전문가와 사업 관계자들이 현재의 난립된 검사 기관수를 줄여야 한다는 정책 방향에 대해서는 의견을 같이 하고 있으나 줄이는 방법이 문제로 남아있다.

관련 전문가들의 의견은 검사 건수, 검사 방법, 검사 항목 및 외부 정도 관리 결과를 고려하고 검사 비용을 공개 입찰을 하는 방안 등을 제시 하고 있다. 또한 검사로 인한 수익이 많이 발생할 경우 갈등의 소지가 있으므로 적절한 검사비 책정이 필요하다는 의견도 제시되었다. 검사 시약 1 키트(kit) 당 검사 건수 및 유효 사용 기간을 감안한다면 검사 기관의 시약 구입 및 장비 유지 등의 투자 비용은 검사 기관 당 연간 최소한 5,000건의 검사 실적이 유지되어야 손익분기점이 되는 것으로 판단되고 있다. 다음 보건복지부의 사업 지침에 제시되어 있는 1차 검사 기관 지정 취소 기준이 기관 축소시에 참고가 될 수 있을 것이다.

- 대한가족보건복지협회 선천성 대사 이상 검사 정도관리위원회에서 실시하는 정도 관리에 미참가한 기관으로 계속해서 연간 2회 이상 받지 않은 경우
- 정도 관리 결과 연간 2회 이상 오답한 경우 (정도관리 미참가시 오답 처리)
- 지정 요건에 해당하는 인력 결원 및 시설 장비의 결함으로 3개월 이상 정상적인 검사를 하지 아니할 경우
- 기타 검사 기관으로서 적당하지 않다고 인정 될 경우

###### (3) Tandem Mass Screening 방법 도입

한편, 최근 검사 기술과 장비의 발달로 검사기관수 축소방안에 새로운 가능성이 제시되고 있는데, 그것은 Tandem Mass Screening 방법을 이용하는 것이다. Tandem 질량 분석기 1대가 연간 10만 명을 검사할 수 있으므로 연간 출생아가 60만

명일 경우 수요는 6대이지만 여유분을 감안하여 전국에 8대 정도가 필요하다고 본다. 한 검사 기관이 고장이 날 것을 대비하여 2대의 기기를 보유하는 것이 좋으므로, 전국의 검사 기관수는 4개소 정도가 적당한 것으로 생각된다. 검사 장비의 과도 중복 투자를 막기 위해서 정부는 검사 기관을 지정하여야 할 것이다.

검사 기관을 지정하기 위해서는 분명하고 합리적인 기준을 마련하고 검사 기관 지정을 희망하는 모든 기관이 참여할 수 있도록 관련 분야의 전문가들로 구성된 선정 위원회에서 공개 경쟁을 통해 선정하여야 할 것이다. Tandem 질량 분석기를 사용할 수 있는 인력은 우리나라 전체에 불과 몇 명이 안되며, 전문 인력 양성에 시간이 소요되므로 선정 기준에서 동 기기를 사용한 경험이 있는 인력의 확보 여부, 2차 정밀 검사가 가능한 기기의 사용 경험이 있는 인력 확보, 검사 장비 확보, 경쟁력 있는 가격 등이 선정 기준이 되어야 할 것이다. 검사 기관으로는 3차 진료 기관이 환자 발견과 치료 및 연구라는 측면에서 연계성 있는 사업이 가능하다는 장점이 있는 반면, 전문 검사 기관은 검체 수집 및 관리가 용이하다는 장점이 있다. Tandem Mass Screening 방법을 이용하여 저렴한 비용으로 여러 가지 질환을 정확하게 스크린 한다면 시범 사업 후 이 방법을 전국으로 확대하기는 어렵지 않을 것으로 생각된다.

검사 기관 수는 1차 검사 기관 수가 전국에 4개가 적당하더라도 기존 검사 기관을 일시에 감소시킬 것인지 점차로 축소할 것인지에 대한 협의가 있어야 할 것이며, 기관 수 축소에 따른 절차상 혼란이 없도록 세심한 준비가 필요하다고 본다. 수도권 등 일부 지역에서 시범 사업을 시작으로 실시할 경우, 일시 전환으로 인한 혼란과 부담이 감소될 수 있을 것으로 본다.

이 기기로는 대량 자동 검사가 가능하기 때문

에 검사 기관 수 축소와 검사 항목 확대를 동시에 달성할 수 있는 장점이 있다. 그러나 단점으로는 기기가 매우 고가이며 유지 운영에 이 분야에 충분한 경험을 가진 전문 인력이 필요하다는 점이다. 그리고 검사 기기가 오염에 민감하여 철저한 관리가 요청되며 고장시 수리를 외국 전문가에게 의뢰해야 한다는 점 등이다.

## 2) 신생아 집단검사 항목 및 사후 지원 확대

1997년도 전국 출산력 및 가족 보건 실태 조사에 의하면 유배우 부인의 최종아에 대한 신생아 집단검사 비용 부담에 대한 질문에서 88.3%가 자비로 부담하였다는 응답을 하였다. 국가 지원 이외의 항목에 대해 대부분의 출생아가 자비로 검사를 하고 있다면 정부 사업의 검사 항목을 확대해야 할 필요성이 있다고 본다. 정부 지원 2종목 이외에는 지침이 없어 각 검사 기관마다 검사 항목의 수와 종류에 일관성이 없고, 환자가 부담해야 하는 비급여 검사 비용 액수도 검사 기관간 차이가 많았다. 대상자가 받게 되는 검사는 질병 발생 빈도에 따른 우선 순위나 본인의 선택의 여지 없이 의료 기관에서 제공하는 검사 종목에 대한 검사를 할 수 밖에 없을 것으로 생각되며 검사의 효과와 효율성이 확보되어있지 않다. 일본, 미국과 유럽 등에서는 페닐케톤뇨증, 갑상샘기능저하증 외에 호모시스틴뇨증, 단풍당뇨증, 갈락토스혈증, 선천성 부신 과형성증 등을 국가에서 무료로 검사해 주고 있다.

확대해야 할 검사 종목은 우리나라의 질병 발생률이 높고 조기 발견으로 치료가 가능한 질환에 우선 순위를 두어야 할 것이며 최소한 6종 이상으로 확대해야 할 것이다. 다른 유전성 대사 질환아 가족들도 가족 모임을 결성하여 형평성 차원에서 정부에서 기존 두 가지 이외의 유전성 대

사 질환에 대하여 검사와 치료비를 지원해 줄 것을 요구하고 있다.

현재 정부에서는 저소득 페닐케톤뇨증 환아에게 특수 분유를 무료로 지급해 주고 있으며 갑상샘기능저하증 환아에게 치료비 일부를 지원하고 있다. 신생아 집단검사를 통해 환아를 조기에 발견하여도 제대로 관리를 하지 못해 장애로 진행이 된다면 환아 조기 발견의 의의가 없게 된다. 유전성대사 질환아들은 평생 관리를 하여야 하기 때문에 중산층조차도 자비로 환아를 관리하기는 어려운 실정이다. 유전성 대사 질환 환아들의 특수 식품은 치료의 의미를 갖고 있으므로 특수 식품에 대한 건강보험 급여 또는 세제 혜택 등 방안이 강구되어야 한다.

### 3) 검사비 환불 체계 간소화 방안

신생아 집단검사의 검사비 배정 및 지급 절차가 복잡하여 비효율적으로 운영되고 있다. 현재 정부에서는 페닐케톤뇨증, 갑상샘기능저하증 2종에 대해 1인당 검사비를 9,500원씩 지원하고 있는데 채혈비(채혈기관)2,200원, 1차 검사비(검사기관) 6,400원, 채혈 관리비(대한가족보건복지협회) 900원으로 구성되어 있다. 위 2종 이외의 추가 항목 검사시 검사 비용은 본인이 부담하고 있다. 검사 기관은 증빙 서류를 첨부하여 신생아 보호자의 주소지 관할 시·군·구청장(보건소장)에게 매월 말 검사비를 청구하도록 되어 있다. 그런데 우리 관습상 분만을 친정에서 하는 경우가 흔히 있어서 검사 기관의 지역별 분포도 다양한 편이다. 따라서 검사 기관에서는 보호자의 거주지별로 전국의 보건소에 검사비를 청구해야 하는 번거로움이 발생하고 있다. 이로 인해 행정력의 낭비가 발생하고 환아의 체계적인 파악 및 관리가 어려우며 정책 수립을 위한 통계 자료 수집도 어

려운 실정이다. 일부 검사 기관에서는 정부 지원 검사비 청구를 기피하고 그 대신 이 비용을 자비 부담 항목에서 보충하고 있다.

검사비 배정, 청구 및 지급 절차상의 행정력 낭비를 막도록 하기 위해서는 쿠폰을 지급하는 방법, 검사비 청구 및 지급을 대한가족보건복지협회에 위탁하는 방법을 생각해 볼 수 있다.

### 4) 보건소의 역할 정립

정부는 전체 출생아를 대상으로 사업을 계획하고 있으나 대상자에게 체계적으로 접근하지 못하여 적기 검사 누락자가 발생할 가능성이 있으며, 검사 후 이상이 발견되어도 대상자에게 연락이 되지 않는 경우도 발생하고 있다. 일선 병의원에서는 신생아 집단검사에 대한 표준화된 지침이 없고, 검사를 실시하였음에도 불구하고 환아 발견에 실패하는 경우가 발생하고 있다.

유전성 대사 질환아를 관리하도록 되어 있는 보건소는 현재 검사비와 사후 관리비 지원 이외에 환아 관리를 위해 하는 역할이 별로 없는 실정이다. 검사 기관과 치료 기관이 검사 결과 양성자와 치료 환아에 대한 정보를 보건소에 제공하지 않고 있으며, 환아 가족은 보건소에 발병 사실을 알리는 것을 꺼려하고 있다. 유전성 대사 질환 환아가 있다는 것을 알리고 싶어하지 않고 실제로 별도로 도움을 받고 있지 않다고 생각하기 때문이다.

보건소 모자보건사업에서 유전성 대사 질환아 관리사업이 주요 업무임에도 불구하고 병의원이나 환아 가족으로부터 소외되어 있는 현재의 문제를 해결하기 위해서는 보건소가 사업의 핵심 연결고리가 되도록 해야 하며 병의원이나 환자 가족에게 실질적인 도움이 될 수 있도록 역할을 정립할 필요가 있다. 유전성 대사 질환은 평생 관



리하며 살아가야 하는 질환이므로 환아 부모에 대한 지속적인 교육 상담이 필요하다고 본다. 보건소 담당자들은 환자와 가족에게 도움이 될 수 있는 홍보·교육 자료를 중앙에서 개발하여 제공해 줄 것과 유전성 대사 질환아 관리를 위한 사업 담당자 교육을 원하고 있다. 보건소 담당자들이 환자 관리에 대한 지식을 갖추고 가족에 대한 교육 상담을 할 수 있게 되면 보건소의 역할이 활성화 될 것으로 생각된다. 그리고 임신부 산전 관리에 신생아 집단검사에 대한 교육을 반드시 포함시키도록 해야 할 것이다. 환아 부모들에게는 질병에 대한 관리뿐만 아니라 자녀들이 장애를 가진 채 사회 적응을 해야 하므로 이 문제에 대한 대처 방안을 제시해 줄 필요가 있다.

보건소 담당자는 중앙의 가칭「유전성 대사 질환 관리위원회」와 지방의「유전성 대사 질환 지역관리위원회」와 긴밀한 관계를 유지하며 환아 가족에게 도움을 주고 필요에 따라서는 적절한 기관 또는 전문가와 연결을 해 주고 필요한 정보를 제공해야 할 것이다. 보건소는 회원 가족 지원 네트워크 구축에 참여하고 유전 질환 전문 인터넷 사이트를 활용하고 환아 가족에게 안내하는 역할을 해야 할 것이다. 현재 일부 병원에서는 회원 지원팀을 가동하고 있으며 뉴스레터등을 발간하고 있다.

현재 대부분의 보건소에서 산전 관리의 일환으로 임신부에게 유전성 대사 질환에 대한 교육을 실시하고 있다고 응답하고 있으나 이들이 활용할 수 있는 관리 지침이 없으며 검사 기관과 의료기관에서도 환자 발견과 관리를 위한 표준화된 지침서가 없는 실정이다.

이러한 문제를 해결하기 위하여 한국보건의사회 연구원에서는 유전성 대사 이상 환아 가족회가 선정해준 환아들이 선호하는 음식의 성분분석과 일본의 식품아미노산 조성표에 기초하여 관련 전

문가와 공동으로 『선천성 대사 이상 질환 식이지침서』를 개발하였다. 이 지침서에는 식이요법의 필요성과 환아들의 발육단계별 식이, 환아의 식사 계획을 세우기 위한 식품 교환표가 제시되었으며 식단 사례를 제시하였다. 이 지침서가 환아 가족과 보건소 병의원 등 관련 기관에서 유용하게 활용하고 있다.

## 5. 신생아 집단검사의 향후 대책

발생된 장애인에 대한 재활보다 장애예방이 중요하다라는 인식하에 1991년 정부 사업으로 신생아 집단검사가 실시된 결과 1990년대 중반 이후부터는 정부 지원 2종의 질환에 대해서는 대부분 출생 후 1개월 이내에 스크리닝 검사를 통해 질병이 발견되고 있다. 과거 대부분 장애가 나타난 후 유전성대사질환아를 발견한데 반해 최근 조기 발견 및 치료와 관리가 가능하게 되어 환아들은 비교적 건강하게 성장하고 있다. 그러나 사업의 효과와 효율 그리고 형평성의 차원에서 보았을 때 개선되어야 할 문제점이 발견되었다.

신생아 집단검사의 체계적인 관리를 위해서는 보건복지부 산하에 가칭「신생아 집단검사 관리위원회」가 설치되어 검사기관의 정도 관리, 검사기관 인증, 검사 기관 기술지원 연구 등을 수행해야 할 것이다.

신생아 집단검사 시스템과 관리 모델이 필요하다.

신생아 집단검사사업의 문제점은 검사기관수의 과다 및 지역화 마비, 검사 항목의 확대 및 사후 지원 문제, 전 신생아에 대한 검사비 확보 및 보건소의 역할 정립 등이다. 검사 기관수는 현재의 61개소에서 4개 정도로 축소되어야 할 것이며 축소 방안은 검사의 정확도가 높고 저렴한 비용으로 단시간내 검사를 할 수 있는 Tandem Mass

Screening 방법을 채택하는 것이 향후 방향이라고 생각된다. 이 방법을 사용할 경우 현재의 검사비로 검사 항목의 확대가 가능할 것이다.

적지 않은 비용을 들여 유전성 대사 질환아를 조기 진단하고도 제대로 치료와 관리를 하지 못한다면 조기 발견의 의미가 없을 것이다. 따라서 환아에 대한 효율적인 사후 지원 방안을 모색해야 할 것이다. 현재 문제가 되고 있는 검사비 환불 체계의 간소화 방안으로는 쿠폰을 지급하는 방법, 검사비 청구 및 지급을 건강보험기관에 위탁하는 방법을 생각해 볼 수 있다. 보건소가 환아 관리 중심 역할을 할 수 있기 위해서는 보건소 담당자들을 위한 교육과 환아 관리를 위한 지침서와 교육 자료를 중앙에서 개발하여 제공하여야 할 것이다.

현재는 정부에서 페닐케톤뇨증과 유기산뇨증 환아만 특수 분유를 무료로 지급해 주고 있지만, 앞으로는 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증 환아에게도 확대 실시하여야 하며, 선천성 갑상샘기능저하증과 유전성대사질환 환아들에게 부분적인 보조 보다는 일본처럼 입원과 외래에서의 모든 검사비와 의료비를 국가에서 부담해 주어야 할 것이다.

신생아 집단검사를 홍보하기 위해서는 보건복지부 이름으로 홍보용 포스터를 예쁘게 제작하여 신생아 집단검사 홍보용 video tape와 홍보용 포스터를 전국의 모자보건센터, 보건소뿐만 아니라 학교, 종합병원, 산부인과병원에 많이 배부하여 홍보하여야 하며 TV드라마나 뉴스, 공익광고협의회 등의 홍보, 신문 등의 매스컴과 반상회보나 각 구나 군의 신문 등을 통하여도 적극적으로 홍보하여야 할 것이다. 방송작가, PD 모임이나 여자의 사회, 구의사회, 산부인과, 주산기, 소아과학회의 모임에서 신생아 집단검사의 중요성에 관한 특강이나 홍보책자를 통하여 전문인의 홍보에도 노력을 기울여야 할 것이다.

미국에서는 40년 전부터 거의 모든 주에서 신생아 집단검사를 의무적으로 실시하도록 법규로 정하여져 있기 때문에 의사가 검사를 하지 않아서 정신지체가 된 경우는 법적으로 책임을 지게 되어 있다. 최근 한 부부가 갖는 자녀수가 감소하면서 대부분의 부모들이 정부 지원 2종목 이외의 검사 항목에 대해 자비로 검사를 하고 있다. 한국에서는 탄담매스검사, 윌슨병, 갈락토스혈증, 선천선부신과형성증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증 등을 차차 정부보조금을 확대시켜 2년 후부터는 집단검사 대상 질환에 추가시켜야 하며 미국처럼 신생아 집단검사를 의무적으로 실시하도록 법으로 입법화하여야만 이 사업은 성공할 수 있을 것이다.

## 참고 문헌

- 1) Bickel H, Guthrie R, Hammersen G. Neonatal screening for inborn error of metabolism. Springer-Verlag. 1980;1-79.
- 2) Lee DH. Neonatal screening in Korea, In: New trends in neonatal screening. Hokkaido Univ. press, 1994;3-5.
- 3) Hahn SH, Lee DH. Pilot study of mass screening for Wilson's disease in Korea. Molecular Genetics and Metabolism 2002;76: 133-6.
- 4) 이동환. 한국 정신박약아에서 유전성 대사질환과 갑상선 기능저하증의 빈도. 순천향대학 논문집 1984;7: 333-41.
- 5) 이동환. 선천성 대사이상 screening 검사. 소아과 1987;30:9-16.
- 6) 이동환, 장귀애, 이상주, 유훈. 한국신생아에서의 선천성 대사이상 및 갑상선 기능 저하증의 빈도. 순천향대학 논문집 1988;11:201-9.
- 7) 이동환. 선천성 대사 이상증의 새로운 치료법. 대한의학협회지 1988;31:1267-73.
- 8) 이동환. 신생아 대사이상검사. 대한의학협회지 1994;37:1464-80.
- 9) 한영자, 이동환, 김을숙. 선천성 대사이상 검사

- 개선방안. 한국보건사회연구원 용역보고서 (2000-41) 2000; 1-124.
- 10) 이동환. 페닐케톤뇨증 환아에서 매일 PKU-1, PKU-2 Formula를 이용한 저페닐알라닌 식이 요법의 임상적 효과. 대한 유전성 대사질환 학회지 2002;2:89-94.
  - 11) 최태윤, 김종원, 민원기, 송운홍, 윤혜란, 이 근, 이동환, 이홍균, 조용균. 선천성 대사 이상 검사 채혈지 및 외부정도관리 분석. 한국모자보건학회지 2003;7:7-17.
  - 12) 이정명, 최태윤, 이동화, 이동환. 선천성 갑상선 기능저하증에 대한 신생아 선별 검사의 재검율, 소환율 및 참고치 설정. J. Clin Pathol & Quality Control 2001;23:215-20.
  - 13) 박일성, 조혜정, 이동환, 송정환. 신생아 선별검사에 의해 발견된 갈락토스혈증에 대한 고찰. 소아과 2003;46:440-6