

한국에서의 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 신생아 집단 선별 검사의 경제성 분석

순천향대학교 의과대학 소아과학교실

윤희철 · 김년천 · 이동환

A Cost-benefit Analysis on Neonatal Screening of Phenylketonuria and Congenital Hypothyroidism in Korea

Hoe Cheol Yoon, M.D., Nyeon Cheon Kim, M.D. and Dong Hwan Lee, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Soonchunhyang University, Seoul, Korea

Purpose : Many inborn errors of metabolism can be completely cured with early detection and early treatment. This is why neonatal screening on inborn errors of metabolism is implemented worldwide. In this study, a cost-benefit analysis was performed on the neonatal screening of phenylketonuria and congenital hypothyroidism in Korea.

Methods : This study included 2,908,231 neonates who took the neonatal screening on phenylketonuria and congenital hypothyroidism in Korea from January 1991 to December 2003. From those neonates, the incidence rates of phenylketonuria and congenital hypothyroidism were measured. Furthermore, based on 495,000 babies born in 2002, were calculated and compared the total costs in case when neonatal screening on phenylketonuria and congenital hypothyroidism is implemented, and when not.

Results : If the neonatal screening on phenylketonuria and congenital hypothyroidism is implemented, benefits far exceed costs at a ratio of 1.77 : 1 in phenylketonuria, and 11.11 : 1 in congenital hypothyroidism. In terms of wons, the present neonatal screening on phenylketonuria and congenital hypothyroidism will gain us more than 29 billion wons every year.

Conclusion : This study only concerns the monetary aspects of the neonatal screening. Therefore, the benefits of the neonatal screening is underestimated by ignoring precious but not measurable values such as quality of life. However, the present neonatal screening on phenylketonuria and congenital hypothyroidism is found to be beneficial and should continue for the good of the nation as well as that of the patients. (*Korean J Pediatr* 2005;48:369-375)

Key Words : Neonatal screening, Phenylketonuria, Congenital hypothyroidism, Cost-benefit analysis

서 론

페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증과 같은 유전성 대사 질환과 내분비 질환은 조기에 발견하여 치료하면 완치가 가능하다. 그러나 치료가 늦어지면 정신지체와 같은 심각한 부작용을 남긴다. 이 때문에 선진국에서는 일찍부터 유전성 대사 질환과 내분비 질환에 대한 집단 선별 검사를 시행했다. 우리나라에서 유전성 대사 질환과 내분비 질환에 대한 집단 선별 검사를 시작한

것은 1985년이었으며, 1997년부터 정부의 주도 하에 모든 신생아들에게 무상으로 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행했다¹⁾. 그러나 태어나는 모든 신생아들을 대상으로 집단 선별 검사를 하기 위해서는 엄청난 비용이 필요하다. 이 때문에 선천성 대사 이상에 대한 집단 선별 검사를 시행하는 데 드는 비용과 이에 따른 이득을 산출하여 경제성이 있는지 알아보아야 한다. 미국^{2,3)}을 위시한 영국⁴⁾, 프랑스⁵⁾, 일본⁶⁾, 스페인⁷⁾, 덴마크⁸⁾ 그리고 중국⁹⁾ 등 여러 나라들에서는 이에 대한 평가가 이루어졌으며, 거의 모든 나라에서 경제성이 있다는 결론에 이르렀다. 본 연구에서 저자들은 국내에서 시행중인 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사에 들어가는 비용과 시행하지 않을 때의 비용을 서로 비교하여 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검

접수 : 2004년 9월 3일, 승인 : 2004년 10월 13일

책임저자 : 이동환, 순천향대학교병원 소아과

Correspondence : Dong Hwan Lee, M.D.

Tel : 02)709-9341 Fax : 02)794-5471

E-mail : ldh@hosp.sch.ac.kr

사의 경제성 여부를 알아보고자 했다.

대상 및 방법

1. 대 상

1991년 1월부터 2003년 12월까지 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 받은 2,908,231명의 신생아들을 대상으로 했다.

2. 방 법

페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증 환아들은 조기에 발견하여 적절한 치료를 받으면 정상적인 삶을 산다. 그러나 치료를 하지 않고 방치할 경우 페닐케톤뇨증 환아의 100%가 그리고 선천성 갑상샘 저하증 환아의 50%가 정신지체가 된다¹⁰. 본 연구에서 저자들은 모든 신생아들을 대상으로 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하는데 들어가는 검사 비용과 집단 선별 검사에서 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증으로 진단 받은 환아들의 치료에 필요한 비용을 합쳐서 집단 선별 검사를 시행했을 때의 비용으로 정했다. 그리고 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 정신지체아들이 생겼을 때 이들을 양육하기 위한 비용과, 집단 선별 검사를 시행했다면 정상적인 생활을 하면서 얻게 되는 노동력 또한 집단 선별 검사를 시행하지 않을 때의 비용에 포함시켰다. 그리고 집단 선별 검사를 시행했을 때와 시행하지 않을 때의 비용을 서로 비교하여 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사의 경제성 여부를 알아보려고 했다.

결 과

1. 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증의 빈도

1991년 1월부터 2003년 12월까지 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 받은 신생아는 2,908,231명이었다. 이 가운데 페닐케톤뇨증 환아는 67명이었고, 선천성 갑상샘 저하증 환아는 574명이었다. 페닐케톤뇨증은 43,406명의 신생아들 중 한 레 그리고 선천성 갑상샘 저하증은 5,067명의 신생아들 중 한 레의 빈도를 보였다(Table 1).

2. 조기에 발견된 페닐케톤뇨증 환아에게 쓰여지는 비용

페닐케톤뇨증으로 진단 받은 환아의 입원비, 외래 진료비 그리고 검사비는 318만원이다(Table 2). 또 페닐케톤뇨증 환아는 평생 동안 페닐알라닌이 포함되지 않은 특수 분유를 먹어야 하는데 여기에 2억 5천 6백만원이 필요하다(Table 3).

3. 조기에 발견된 선천성 갑상샘 저하증 환아에게 쓰여지는 비용

선천성 갑상샘 저하증 환아에게 필요한 외래 진료비와 검사비

는 580만원이며(Table 4), 선천성 갑상샘 저하증 환아는 평생 synthroid를 복용해야 하는데 여기에 150만원이 필요하다(Table 5).

4. 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 발생하는 정신지체아의 노동력 상실에 따른 비용

삶의 질을 따진다면 정신지체아와 정상아 사이에는 큰 차이가 있다. 그러나 본 연구에서 저자들은 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 정신지체아가 되었을 때 그에 따른 노동력의 손실만을 고려했다. 통계청 자료에 따르면, 2002년 우리나라 사람의 평균 월급은 153만 2천 7백 5십원이었다. 20세에서 65세까지를 노동 가능한 연령으로 보았을 때, 갓 태어난 신생아에게서 얻을 수 있는 임금은 앞으로 20세부터 시작해서 65세까지 45년의 기간 동안에 발생한다. 그러나 이 노동력은 현재가 아닌 미래에 생기

Table 1. Incidences of Phenylketonuria and Congenital Hypothyroidism

Year	Neonates examined	Phenylketonuria	Congenital hypothyroidism
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
Total	2,908,231	67	574

Table 2. Costs for Treatment of a Phenylketonuria Patient

	Duration and frequency	Costs (wons)		
Inpatient	1 week	287,000		
Outpatient	0-11 months	2,098,300		
	1-2 years			
	3-15 years			
	16-75 years			
Laboratory works				
	CBC	every year	72,900	
	AAA	0-15 years	every year	192,600
	LFT	every 6 months	465,300	
	IQ	once	15,090	
	EEG	once	45,470	
Total cost(wons)		3,176,660		

CBC : complete blood count, AAA : amino acid analysis, LFT : liver function test, IQ : intelligence quotient, EEG : electroencephalogram

Table 3. Costs of Special Formulae Needed for a Phenylketonuria Patient

Age(year)	Weight(kg)	Protein needed(g/day)	Special formulae(cans/month)	Monthly costs(wons)	Total costs(wons)
0	7-9	80-133	7.5	127,500	1,530,000
1-2	9-11	78-189	13	221,000	5,304,000
3-4	11-15	103-108	7	175,000	4,200,000
5-9	18-25	113-141	10	250,000	15,000,000
10-15	35-45	113-141	10	250,000	18,000,000
16-75	55	172	12	300,000	212,400,000
Total cost(wons)					256,434,000

Table 4. Costs for Treatment of a Congenital Hypothyroidism Patient

	Duration and frequency		Costs (wons)
Outpatient	until 12 months	monthly	3,459,100
	until 6 years	every 2 months	
	until 75 years	every 3 months	
Examination			
	TFT	every year	2,154,000
	IQ	once	15,090
EEG	once	45,470	
X-ray			
	Wrist	until 20 years every year	124,800
Total cost(wons)			5,798,460

TFT : thyroid function test

Table 5. Costs for Medication of a Congenital Hypothyroidism Patient

Age	Doses (µg/kg/day)	Costs (wons/day)	Total costs (wons)
0-6 months	8-12(25-50 µg/day)	15	2,700
6-11 months	6-8(50-75 µg/day)	22.5	4,050
1-5 years	5-6(50-100 µg/day)	30	54,000
6-12 years	4-5(75-125 µg/day)	45	113,400
13-75 years	2-3(100-200 µg/day)	60	1,339,200
Total cost(wons)			1,513,350

기 때문에 현재의 시점에서 이것의 가치를 평가하기 위해서는 할인율을 적용해야 한다. 할인율에는 단리를 적용하는 호프만식과 복리를 적용하는 라이프니츠식이 있는데, 통상적으로 계산하기 쉽다는 이점 때문에 호프만식이 즐겨 사용된다. 연간 5%의 할인율을 적용했을 때, 20세 호프만 계수는 166.1055이며, 65세 호프만 계수는 346.8785이다. 이 두 계수의 차이와 평균 월급을 곱하면 앞으로 20세부터 시작해서 65세까지 45년간의 임금 총액이 나온다. 현 시점에서 정신지체아 한 명의 노동력 손실액은 2억 7천 7백만원이다.

5. 한 사람의 정신지체아를 양육하기 위한 비용

보건복지부 통계에 따르면, 2000년 전국의 장애인 수는 1,449,500명이었다. 그러나 이 가운데 장애인 시설에서 생활했던 장애인은 51,300명으로 3.5%에 불과했다. 이처럼 정신지체아 대다수는 가정에서 양육된다. 그러나 정신지체아를 양육하는 비용은 가정 형편에 따라 크게 다르기 때문에 그 값을 구하기가 어렵다. Lee¹¹⁾에 의하면 정신지체아의 경우 추가 비용이 적게는 월 60만원, 많게는 월 100만원에 이른다고 한다. 그리고 Park¹²⁾에 의하면 장애아의 치료와 교육에 드는 비용은 매월 10-15만원 정도가 19.5%로 가장 많고, 25-30만원이 15.6%로 두 번째로 많다고 한다. 이 때문에 본 연구에서 저자들은 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 정신지체아들이 생겼을 때, 이들을 모두 시설에 위탁해서 보육한다는 가정 하에 얼마나 많은 비용이 들어가는지 알아보았다. 정신지체인 78명을 수용하고 있는 경기도에 위치한 재활원의 일년 경비를 산출하여, 한 명의 정신지체아를 키우는데 들어가는 비용을 알아보았다. 이 시설의 일년 총 경비는 11억 7천 3백만원으로 정신지체인 한 명에게 매년 1,349만원이 쓰여졌다. 여기에 평균 수명을 곱하면 한 명의 정신지체아를 양육하는데 드는 비용이 나온다. 그런데 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증 환자들이 치료를 받지 않아서 정신지체아가 되었을 때의 기대 수명은 일반 사람들보다 작다. Komrower⁴⁾는 페닐케톤뇨증 환자가 치료를 받지 않았을 때의 기대 수명을 28년으로 보았다. 그리고 Dhondt 등⁵⁾은 정신지체아가 된 페닐케톤뇨증 환자의 기대 수명을 30년에서 40년, 선천성 갑상샘 저하증 환자의 기대 수명을 40년으로 보았다. 본 연구에서 저자들은 치료를 하지 않고 방치해서 정신지체아가 되었을 때 페닐케톤뇨증 환자의 기대 수명을 30년, 그리고 선천성 갑상샘 저하증 환자의 기대 수명을 40년으로 정했다. 연간 5%의 할인율을 적용했을 때 치료를 하지 않고 방치해서 정신지체아가 되어 버린 페닐케톤뇨증 환자 한 명을 양육하기 위해서는 2억 4천 3백만원이 들어가고, 선천성 갑상샘 저하증 환자 한 명을 양육하기 위해서는 2억 9천 2백만원의 비용이 든다.

그리고 정신지체아를 시설에 위탁하기 위해서는 우선 시설을 건립해야 한다. 경상북도 안동에 건설 중인 30명의 정신지체아들을 수용하는 시설의 총 건축 비용은 9억 5천 5백만원 정도이

Table 6. Costs when Mass Screening Tests Performed

	Mass screening tests(million wons)	Treatment(million wons)	Total costs(million wons)
Phenylketonuria	2,351	1,214	3,565
Congenital hypothyroidism	2,351	291	2,642
Total costs(million wons)	4,702	1,505	6,207

Table 7. Costs when Mass Screening Tests not Performed

	Labor losses(million wons)	Costs of fostering(million wons)	Total costs(million wons)
Phenylketouria	3,158	3,135	6,293
Congenital hypothyroidism	13,531	15,827	29,358
Total costs(million wons)	16,689	18,962	35,651

다. 한 명의 정신지체아를 위해서 3천 2백만원의 비용이 쓰인 것이다. 여기에 정신지체아 한 명을 양육하기 위한 비용을 합치면 정신지체아 한 명을 양육하기 위한 총 경비가 나온다. 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 정신지체아가 되었을 때 페닐케톤뇨증 환자 한 명을 키우기 위해서는 2억 7천 5백만원이 그리고 선천성 갑상샘 저하증 환자 한 명을 키우기 위해서는 3억 2천 4백만원이 필요하다.

6. 집단 선별 검사를 시행했을 때의 비용

집단 선별 검사를 시행했을 때의 비용은 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사 비용과 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증으로 진단 받은 환자들의 입원비, 진료비, 검사비 그리고 치료비를 합친 액수이다. 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증의 검사 비용은 각각 4,750원이다. 2002년에 태어난 신생아 495,000명을 대상으로 했을 때, 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하기 위해서 각각 23억 5천 1백만원이 필요하다. 2002년에 태어난 신생아들을 기준으로 했을 때, 매년 11.4명이 페닐케톤뇨증으로 그리고 97.7명이 선천성 갑상샘 저하증으로 진단을 받게 된다. 페닐케톤뇨증 환자 한 명의 입원비, 진료비, 검사비 그리고 특수 분유 비용은 2억 5천 9백만원으로 평균 수명을 75세로 보았을 때 연간 346만원이 필요하다. 연간 5%의 할인율을 적용하면 페닐케톤뇨증 환자 한 명에게 소요되는 총 비용은 1억 647만원이 된다. 연간 11.4명의 페닐케톤뇨증 환자들이 생기므로 이들에게는 총 12억 1천 4백만원이 소요된다. 그리고 선천성 갑상샘 저하증 환자의 진료비, 검사비 그리고 약제비 총액은 731만원이며, 연간 9만 7천원이 필요하다. 여기에 5%의 할인율을 적용하면 선천성 갑상샘 저하증 환자 한 명에게 필요한 총 경비는 298만원이다. 매년 97.7명의 선천성 갑상샘 저하증 환자들이 생기기 때문에 이들에게는 2억 9천 1백만원이 필요하다(Table 6).

7. 집단 선별 검사를 시행하지 않을 때의 비용

페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하지 않을 때의 비용은 정신지체아의 노동력 손실과 정

신지체아를 양육하기 위한 비용을 합친 것이다. 매년 11.4명의 페닐케톤뇨증 환자들이 생기며 이들을 치료하지 않고 방치하면 31억 5천 8백만원의 노동력 손실이 초래된다. 선천성 갑상샘 저하증 환자의 수는 매년 97.7명으로 이들을 치료하지 않고 방치하면 이 가운데 절반이 정신지체아로 발전한다. 이들 정신지체아들의 노동력 손실은 135억 3천 1백만원이다.

그리고 페닐케톤뇨증으로 정신지체아가 된 환자 한 명을 양육하는데 2억 7천 5백만원이 들며 매년 총 31억 3천 5백만원의 양육비가 필요하다. 이와는 달리 선천성 갑상샘 저하증으로 정신지체아가 된 환자 한 명을 양육하기 위해서 3억 2천 4백만원이 들며 매년 총 158억 2천 7백만원의 양육비가 필요하다(Table 7).

8. 집단 선별 검사를 시행할 때와 시행하지 않았을 때 비용의 비교

집단 선별 검사를 시행할 때 페닐케톤뇨증에서는 35억 6천 5백만원, 선천성 갑상샘 저하증에서는 26억 4천 2백만원의 비용이 든다(Table 6). 그리고 집단 선별 검사를 시행하지 않을 때 페닐케톤뇨증에서는 62억 9천 3백만원, 선천성 갑상샘 저하증에서는 293억 5천 8백만원의 비용이 든다(Table 7). 이는 집단 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것에 비해서 페닐케톤뇨증에서는 27억 2천 8백만원이 이득이며, 선천성 갑상샘 저하증에서는 267억 1천 6백만원이 이득이다. 이 둘을 합하면 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 기능 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것보다 국가적으로 연간 294억 4천 4백만원이 이득이다. 집단 선별 검사를 시행할 때와 시행하지 않을 때 들어가는 비용을 비교하면, 페닐케톤뇨증에서는 1:1.77로 그리고 선천성 갑상샘 저하증에서는 1:11.11로 집단 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것에 비해 비용이 절약된다. 그리고 이 두 질환을 합쳤을 때, 집단 선별 검사를 시행할 때와 시행하지 않을 때 들어가는 비용의 비율은 1:5.74로 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것보다 비용이 적게 든다(Table 8).

Table 8. Comparison of Costs between when Mass Screening Tests Performed and when not Performed

	Costs when mass screening tests performed(A) (million wons)	Costs when mass screening tests not performed(B) (million wons)	B-A(million wons)	A/B
Phenylketonuria	3,565	6,293	2,728	1/1.77
Congenital hypothyroidism	2,642	29,358	26,716	1/11.11
Total	6,207	35,651	29,444	1/5.74

고 찰

Dhondt 등⁵⁾은 1991년 집단 선별 검사의 경제성 분석에 관한 논문에서 페닐케톤뇨증은 1:6.6, 선천성 갑상샘 저하증은 1:13.8로 비용에 비해 이득이 많다고 주장했다. 이와 달리 저자들은 페닐케톤뇨증은 1:1.77, 선천성 갑상샘 저하증은 1:11.11로 비용에 비해 이득이 많다는 결론에 이르렀다. 이 차이는 질환의 빈도와 치료 기간의 차이에서 비롯되었다.

Dhondt 등⁵⁾의 논문에서 페닐케톤뇨증의 빈도는 15,937명 중 한 명 그리고 선천성 갑상샘 저하증은 4,041명 중 한 명이었다. 그러나 우리나라에서 페닐케톤뇨증은 43,406명 중 한 명 그리고 선천성 갑상샘 저하증은 5,067명 중 한 명에서 발생했다. 두 나라의 선천성 갑상샘 저하증 빈도는 유사하며 비용과 이득의 비율에서도 큰 차이를 보이지 않는다. 그러나 페닐케톤뇨증의 빈도는 두 나라 사이에 2.7배의 차이를 보이며, 비용과 이득의 비율에서도 3.7배의 차이를 보였다. 질환의 빈도가 클수록 비용에 비해 이득이 컸다. 하지만 이것만으로는 설명이 부족하다. Hisashige⁶⁾는 1994년 일본에서의 페닐케톤뇨증에 대한 집단 선별 검사의 경제성 분석에서 비용과 이득의 비율을 1:2.5라고 주장했다. 일본에서의 페닐케톤뇨증의 빈도는 80,500명 당 한 명으로 우리나라보다 드물다⁶⁾. Kim¹³⁾은 그 이유를 정신지체가 발생했을 때 사회적으로 부담해야 하는 사회복지 비용의 차이와 노동생산성의 차이라고 말한다.

그리고 논문이 나온 시기가 1991년이었음에도 불구하고 Dhondt 등⁵⁾은 페닐케톤뇨증 환자의 치료 기간을 8년으로 가정했다. 페닐케톤뇨증에 대한 집단 선별 검사가 처음 시행되었을 때, 페닐케톤뇨증 환자의 식이 조절 기간을 5년에서 10년으로 보았다. 그러나 식이 조절의 실패와 이른 시기에 식이 조절을 중단함으로써 신경학적 이상 증세가 속출되어 1993년부터 평생 특수 분류를 섭취하면서 식이 조절을 하도록 치료 방침이 바뀌었다¹⁴⁾. 이 때문에 Dhondt 등은 페닐케톤뇨증의 치료 기간을 8년으로 제한했던 것이며 치료 기간을 줄임으로써 비용이 낮아졌다.

본 연구 결과에서 알 수 있듯이 우리나라에서 선천성 갑상샘 저하증은 페닐케톤뇨증에 비해 발생 빈도도 8.6배 많으며, 치료 비용도 35.5배 적다. 이로 인해 비용과 이득의 비율에서도 페닐케톤뇨증이 1:1.77, 선천성 갑상샘 저하증이 1:11.11로 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하는 것이 페닐케

톤뇨증에 대한 집단 선별 검사를 시행하는 것보다 훨씬 경제적이다. 그러나 그렇다고 하더라도 다음과 같은 이유로 선천성 갑상샘 저하증뿐 아니라 페닐케톤뇨증에 대한 집단 선별 검사를 시행하는 것이 국가적으로 이득이다.

첫째, 본 연구에서 저자들은 선천성 대사 이상에 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 정신지체가 생겼을 때 이에 따르는 노동력 손실과 양육비만을 비용으로 보았다. 그러나 정신지체아로 살아가는 것과 정상이로 살아가는 것 사이에는 돈으로 환산할 수 없는 엄청난 차이가 있다. 이 때문에 많은 재원을 들여서라도 국가적으로 정신지체아의 발생을 막아야 한다.

둘째, 본 연구에서 저자들은 페닐케톤뇨증 환아가 치료를 받지 않아서 정신지체가 되었을 때의 기대 수명을 30년, 선천성 갑상샘 저하증 환자에서는 40년이라고 정했다. 이것은 일반 사람의 기대 수명인 75년보다 훨씬 짧다. 그리고 오히려 이로 인해 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 정신지체가 생겼을 때 들어가는 비용이 줄었다. 하지만 줄어든 기대 수명을 집단 선별 검사를 시행하지 않을 때의 비용에 포함시킨다면 비용에 비해서 이득이 차지하는 부분이 더욱 커질 것이다. 게다가 줄어든 기대 수명을 돈으로 환산하기는 더욱더 불가능하다.

2004년 우리나라 정부는 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사와 환아들의 관리를 위해서 57억 7천 6백만원의 예산을 책정했다. 이렇듯 엄청난 재원을 필요로 하는 국가적 사업임에도 불구하고 국내에서 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사의 경제성에 관한 논문은 극히 드물다. Moon¹⁵⁾은 1995년 '신생아 집단 선별 검사의 경제성 분석'이라는 논문에서 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것에 비해서 1:7.4의 비율로 비용을 절약할 수 있다고 주장했다. 그리고 1999년 Kim¹³⁾은 '선천성 대사 이상 검사 사업의 비용 편익 분석'이라는 논문에서 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사의 비용편익비가 0.208-1.203으로 비용편익의 측면에서 경제성이 없다는 결론에 이르렀다. 이렇듯 상이한 결과가 나온 것은 비용과 이득을 산출하는 방법에 차이가 있었기 때문이다. Lord 등¹⁶⁾은 1999년 페닐케톤뇨증에 대한 집단 선별 검사의 경제성을 분석한 열 세 편의 논문들을 추려서 비용과 이득을 산출하는데 가장 적당한 기준들을 마련했다. 그리고 여기에 영국에서의 페닐케톤뇨증 빈도를 적용하여 페닐케톤뇨증에 대한 집단 선별 검사를 함으로써 매년 국가적으로 6백 5십만

파운드를 절약할 수 있다고 주장했다. 적절한 치료를 받지 않아서 페닐케톤뇨증 환아가 정신지체가 되었을 때, Lord 등은 대다수의 정신지체아들이 시설이 아닌 가정에서 양육하는 것을 전제로 했다. 그리고 가족 구성원 특히 부모 가운데 한 명이 정신지체아를 돌보기 위해서 다른 일을 할 수 없기 때문에 한 사람의 노동력 손실을 비용에 포함시켰다. 본 연구에서 저자들은 Lord 등이 제시했던 기준들을 참고했지만 여건상의 어려움으로 몇 가지 면에서 다른 방법으로 비용과 이득을 산출했다. 그러나 현실에 가까운 값을 구하려 했으며 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행함에 있어서 본 연구가 도움이 되었으면 한다.

요 약

목적 : 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증과 같은 유전성 대사 질환과 내분비 질환은 조기에 발견해서 치료하면 완치가 가능하다. 그러나 치료가 늦어지면 정신지체라는 심각한 부작용을 남긴다. 이 때문에 우리나라에서는 태어나는 모든 신생아들을 대상으로 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행하고 있다. 본 연구에서 저자들은 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행할 때와 그렇지 않을 때의 비용을 비교하여 경제성 여부를 알아보았다.

방법 : 1991년 1월부터 2003년 12월까지 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 받은 2,908,231명의 신생아들을 대상으로 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증의 발병 빈도를 구했다. 그리고 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사를 시행했을 때의 검사 비용과 집단 선별 검사에서 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증으로 진단받은 환아들의 치료에 필요한 비용을 합쳐서 집단 선별 검사의 비용이라고 정했다. 그리고 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 발생한 정신지체아의 양육비용과 이들로부터 얻을 수 없게 된 노동력을 합쳐서 집단 선별 검사를 시행하지 않을 때의 비용이라고 보았다. 이 두 비용을 서로 비교하여 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사의 경제성 여부를 알아보았다.

결과 :

- 1) 페닐케톤뇨증은 43,406명 중 한 명 그리고 선천성 갑상샘 저하증은 5,067명 중 한 명에서 발생했다.
- 2) 집단 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것에 비해서 페닐케톤뇨증에서는 27억 2천 8백만원이 이득이며, 선천성 갑상샘 저하증에서는 267억 1천 6백만원이 이득이다. 이 두 질환을 합치면 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것에 비해서 국가적으로 연간 294억 4천 4백만원의 이득을 가져다 준다.
- 3) 집단 선별 검사를 시행할 때와 시행하지 않을 때 들어가는 비용을 비교하면, 페닐케톤뇨증에서는 1:1.77로 그리고 선천성

갑상샘 저하증에서는 1:11.11로 집단 선별 검사를 시행하는 것이 시행하지 않는 것에 비해 비용이 절감된다. 그리고 이 두 질환을 합쳤을 때, 집단 선별 검사를 시행할 때와 그렇지 않을 때 들어가는 비용의 비율은 1:5.74로 집단 선별 검사를 시행하는 것이 이득이다.

결론 : 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증은 조기에 발견해서 치료하면 완치가 가능하다. 그러나 집단 선별 검사를 시행하지 않아서 치료 시기를 놓치면 정신지체 같은 심각한 후유증을 남긴다. 삶의 질에 있어서 정상아와 정신지체아 사이에는 돈으로 환산할 수 없는 큰 차이가 있다. 그러나 금전적으로 환산할 수 없는 이런 비용들을 고려하지 않는다고 하더라도 현재 시행하고 있는 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상샘 저하증에 대한 집단 선별 검사는 경제성이 있으며 국가적으로 엄청난 이득을 가져다 준다.

References

- 1) Han YJ, Lee DH, Kim GS. Plans to improve the mass screening tests on inborn errors of metabolism in Korea. Korean Public Health and Society Research Center in the Department of Ministry of Health and Welfare in Korea, 2000:51-68.
- 2) Levy HL. Cost-benefit analysis of newborn screening for metabolic disorders. N Engl J Med 1974;291:1414-6.
- 3) Layde PM, von Allmen SD, Oakley GP Jr. Congenital hypothyroidism control programs. A cost-benefit analysis. JAMA 1979;241:2290-2.
- 4) Komrower GM. The philosophy and practice of screening for inherited diseases. J Pediatr 1974;53:182-8.
- 5) Dhondt JL, Farriaux JP, Saily JC, Lebrun T. Economic evaluation of cost-benefit ratio of neonatal screening procedure for phenylketonuria and hypothyroidism. J Inher Metab Dis 1991;14:633-9.
- 6) Hisashige A. Health economic analysis of the neonatal screening program in Japan. Int J Technol Assess Health Care 1994;10:382-91.
- 7) Mugarra BI, Cabases Hita JM. Cost-benefit analysis of the early detection program for metabolic diseases in the Autonomous Basque Community. Gac Sanit 1990;19:140-4.
- 8) Simonsen H, Brandt NJ, Norgaard-Pedersen B. Neonatal screening in Denmark. Status and future perspectives. Ugeskr Laeger 1998;160:5777-82.
- 9) Gu X, Wang J, Ye J, Cheng X. A cost-benefit evaluation of neonatal screening for phenylketonuria and congenital hypothyroidism. Zhonghua Yu Fang Yi Xue Za Zhi 2000;34:147-9.
- 10) Nelson WE, Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM. Textbook of pediatrics. 15th ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 1996:329-33, 1589-95.
- 11) Lee HJ. A study on parenting burden and welfare service needs of parents with mentally retarded children(dissertation). Gongju: Univ. of Gonju, 2003.
- 12) Park YD. Plans to support facility service to reduce the parental burden of nurturing mentally retarded children(dis-

- sertation). Pusan : Univ. of Pusan, 2003.
- 13) Kim CY. A cost-benefit analysis of mass screening tests on inborn errors of metabolism projects. In : The evaluation of public health and welfare projects and suggestions for the reflux of capital II. Korean Public Health and Society Research Center in the Department of Ministry of Health and Welfare in Korea, 1998:236-55.
 - 14) Working Party on Phenylketonuria. Recommendations on the dietary management of phenylketonuria. Arch Dis Child 1993;69:426-7.
 - 15) Moon DS. Cost-benefit analysis of newborn mass screening for phenylketonuria and hypothyroidism in Korea(dissertation). Asan : Univ. of Soonchunhyang, 1995.
 - 16) Lord J, Thomason MJ, Littlejohns P, Chalmers RA, Bain MD, Addison GM, et al. Secondary analysis of economic data : a review of cost-benefit studies of neonatal screening for phenylketonuria. J Epidemiol Community Health 1999;53: 179-86.
-