

# 한국에서의 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사의 경제성 분석

순천향대학교 의과대학 소아과학교실

박신영 · 김동일 · 이동환

## A Cost-Benefit Analysis of Neonatal Screening Tests for Maple Syrup Urine Disease, Homocystinuria, Galactosemia, and Congenital Adrenal Hyperplasia

Shin Young Park, Dong Il Kim, Dong Hwan Lee

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

**Purpose:** Neonatal screening tests are increasingly being used for early diagnosis of inborn errors of metabolism (IEM) in the hope of avoiding the severe developmental delay, acute illness, and death that may result from these diseases. In this study, a cost-benefit analysis was performed on the neonatal screening of maple syrup urine disease, homocystinuria, galactosemia, and congenital adrenal hyperplasia in Korea.

**Materials and Methods:** This study included 1,259,220 Korean newborns born between January 2005 to December 2007, who were screened for maple syrup urine disease, homocystinuria, galactosemia, and congenital adrenal hyperplasia. We calculated and compared the total costs in cases where these four screening tests were implemented, and those where they were not.

**Results:** There were no benefits to screening for maple syrup urine disease or homocystinuria due to their low prevalence for these two tests, the costs exceeded the benefits at benefit:cost ratios of 0.5:1 and 0.6:1, respectively. In contrast, benefits far exceed costs at a ratio of 4.1:1 for galactosemia and 2.9:1 for congenital adrenal hyperplasia. The average benefit:cost ratio for all four tests was 2.0:1.

**Conclusion:** Neonatal screening tests for maple syrup urine disease, homocystinuria, galactosemia, and congenital adrenal hyperplasia are financially viable.

**Key Words:** Neonatal screening test, Cost-benefit, Efficacy

### 서 론

신생아 선별검사는 미국에서 소변을 이용하여 처음 시행하

였고, 1961년에 Guthrie에 의해 혈액을 이용한 신생아 선별검사법이 등장하여 여과지를 이용한 페닐케톤뇨증, 갈락토스혈증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증 등의 유전성 대사질환에 대한 신생아 선별검사가 가능하게 되면서 다 항목 집단검사가 시작되었다<sup>1)</sup>. 1960년대 미국에서는 대규모 검사를 통해 유효성이 입증되어 신생아 선별검사의 실시를 위한 법제화가 이루어졌으며 이후 캐나다와 유럽의 선진국에도 보급되었다. 우리나라의 경우 1985년에 처음 도입되었고<sup>2)</sup>, 1991년에 정부의 모자보건사업으로 채택되어 저소득층 신생아를 대상으로 실시된 이후 검사 대상자를 점차 확대하여<sup>2-5)</sup>, 2006년부

접 수: 2008년 8월 23일

수정본접수: 2008년 9월 22일

게재승인일: 2008년 9월 24일

게재일: 2008년 12월 31일

책임저자: 이동환

우 140-743 서울특별시 용산구 한남동 대사관길 22

순천향대학교병원 소아청소년과

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

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

터는 정부의 신생아 선별검사 사업이 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선기능저하증의 2가지 질환에서 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증 등의 4개 질환을 추가하여 6가지 질환으로 확대되어 무료로 실시하고 있다. 2005년에 윤 등<sup>6)</sup>의 연구에서 이미 페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선기능저하증에 대한 신생아 집단 선별검사의 경제성 분석을 통하여 검사를 시행하는 것이 경제적으로 이득임을 밝힌 바 있으며, 2007년에 류 등<sup>7)</sup>은 탄뎀 매스 검사의 경제적 효용성에 관하여 발표하였다. 본 연구에서 저자들은 2006년에 추가된 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 집단 선별검사에 들어가는 비용과 시행하지 않을 때의 비용을 서로 비교하여 경제성 여부를 알아보려고 하였다.

## 대상 및 방법

### 1. 대상

2005년 1월부터 2007년 12월까지 국내에서 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사를 받은 1,259,220명의 신생아를 대상으로 하였다<sup>8)</sup>.

### 2. 방법

단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증에 대한 선별검사 비용은 현재 6가지 항목에 대한 검사가 채혈 기관의 채혈비 2,500원, 검사기관의 1차 검사비가 16,500원, 인구 보건복지협회의 채혈 관리비 1,000원으로

구성되어 합계 20,000원이므로 각 항목 당 3,333원으로 정하였다. 신생아 선별검사를 시행할 경우 필요한 비용은 선별검사비에 대사 질환이 진단되었을 때 치료비를 합하여 계산하였고, 치료비에는 입원비 및 외래 진료비, 각종 검사료와 특수분유 비용, 특수 약제비용 등을 포함하였으며, 평균 수명은 2007년 우리나라 통계청의 자료를 참고로 하여 79세로 하였다. 이에 반해 신생아 선별검사를 시행하지 않은 경우에는 검사를 시행하지 않아 발생하는 환자의 노동력 상실비와 보호양육비를 합하여 계산하였다. 그리고 신생아 선별검사를 시행한 경우와 시행하지 않은 경우에 들어가는 비용을 비교하여 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사의 경제성 여부를 알아보았다.

## 결 과

### 1. 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 선천성 부신과형성증의 빈도

2005년 1월부터 2007년 12월까지 총 1,259,220명이 검사를 시행 받았고, 단풍당뇨증에 대한 선별검사를 받은 신생아는 1,143,461명으로 이 가운데 5명의 환자가 발견되었으며, 호모시스틴뇨증의 경우 1,106,865명이 검사를 받아 3명이 진단받았다. 갈락토스혈증은 1,259,220명이 검사를 받아 21명이 발견되었고, 선천성 부신과형성증은 1,156,550명이 검사를 받아 20명이 발견되어 총 25,698명의 신생아들 중 한명의 빈도를 보였으며, 연간 50만명의 신생아가 출생한다고 가정하면 단풍당뇨증은 해마다 2.186명의 환자가 발생하고, 호모시스틴뇨증은 1.355명, 갈락토스혈증은 8.338명, 선천성 부

**Table 1.** Incidence and Prevalence of Maple Syrup Urine Disease, Homocystinuria, Galactosemia and Congenital Adrenal Hyperplasia from January 2005 to December 2007

Year	MSUD		Homocystinuria		Galactosemia		CAH	
	No. tested	No. cases	No. tested	No. cases	No. tested	No. cases	No. tested	No. cases
2005	238,075	1	201,479	1	353,834	9	251,164	9
2006	433,331	1	433,331	1	433,331	4	433,331	5
2007	472,055	3	472,055	1	472,055	8	472,055	6
Total	1,143,461	5	1,106,865	3	1,259,220	21	1,156,550	20
Total Incidence	1/228,692		1/368,955		1/59,962		1/57,827	
Prevalence <sup>1)</sup> *	0.437		0.271		1.667		1.729	
Prevalence <sup>2)</sup> **	2.186		1.355		8.338		8.646	

Abbreviations: MSUD, Maple syrup urine disease; CAH, Congenital adrenal hyperplasia

<sup>1)</sup>Prevalence per 100,000 neonates, <sup>2)</sup>Prevalence per 500,000 neonates

신과형성증은 8,646명의 환자가 발생한다(Table 1).

### 2. 조기에 발견된 단풍당뇨증 환자에게 쓰여지는 비용

단풍당뇨증으로 진단받은 환자의 입원비, 외래 진료비와 검사비는 19,743,600원이었다(Table 2). 또한 한국보건사회 연구원에서 제시한 선천성 대사이상 질환 식이지침서에 따라 15세까지 필요한 단백질의 50%를 특수 분유로 섭취하였을 때 필요한 특수 분유 값은 총 33,330,000원이었다(Table 3).

### 3. 조기에 발견된 호모시스틴뇨증 환자에게 쓰여지는 비용

호모시스틴뇨증으로 진단받은 환자의 입원비, 외래 진료비와 검사비는 19,743,600원이었다(Table 2). 호모시스틴뇨증 환아는 메치오닌이 제거된 특수 분유를 섭취해야 하는데, 1세 이전에는 조제분유만을 섭취하다가 1세 이후에는 15세까지 단백질 요구량의 50%를 특수 분유로 섭취하였을 때 필요한 특수 분유 비용은 총 37,966,667원이었다(Table 3). 또한 호모시스틴뇨증 환아의 치료 약제인 피리독신과 시스타단의 비

**Table 2.** Cost for Treatment and Laboratory Tests in Maple Syrup Urine Disease, Homocystinuria, Galactosemia and Congenital Adrenal Hyperplasia Patient

	Age	Visit frequency	MSUD	Homocystinuria	Galactosemia	CAH
Screening		once	3,333	3,333	3,333	3,333
Admission fee			287,000	287,000	287,000	287,000
Outpatient fee*	0-12 months	monthly	187,200	187,200	187,200	187,200
	1-2 years	every 2 months	187,200	187,200	187,200	187,200
	3-15 years	every 3 months	802,400	802,400	802,400	802,400
	16-79 years	every 6 months	1,968,640	1,968,640	1,968,640	1,968,640
Laboratory tests						
Complete blood count (W7,072)	0-15 years	every year	106,080	106,080	106,080	106,080
Liver function test (W4,368)	0-15 years	every 6 months	131,040	131,040	131,040	
Amino acid analysis (W84,526)	0-15 years	every 3 months	5,071,560	5,071,560		
	16-79 years	every 6 months	10,819,328	10,819,328		
Galactose** (W11,076)					2,148,744	131,040
Adrenal function test** (W57,499)						11,154,810
Intelligence test		once	80,000	80,000	80,000	80,000
EEG		once	99,814	99,814	99,814	99,814
Total costs (₩)			19,743,600	19,743,600	6,001,450	15,007,520

\*less than 6 years: ₩15,600, more than 6 years: ₩15,380

\*\*Test frequency is same as outpatient interval.

Abbreviations: MSUD, Maple syrup urine disease; CAH, Congenital adrenal hyperplasia

**Table 3.** Cost for Special Formula for Maple Syrup Urine Disease Patient and Homocystinuria Patient

Age (years)	Maple Syrup Urine Disease				Homocystinuria			
	Protein requirement (g/day)*	Formula requirement (g/month)**	Monthly costs (₩)	Total costs (₩)	Protein requirement (g/day)†	Formula requirement (g/month)‡	Monthly costs (₩)	Total costs (₩)
0-1	22.5	2,225	123,750	1,485,000	22.5	2,250	125,000	1,500,000
2-4	24.0	2,400	137,500	4,950,000	24.0	2,400	133,333	4,800,000
5-7	27.5	2,775	307,500	5,535,000	35.0	3,500	194,444	7,000,000
8-11	32.5	3,225	153,750	8,580,000	40.0	4,000	222,222	10,666,667
12-15	48.0	4,800	266,250	12,780,000	52.5	5,250	291,667	14,000,000
Total costs (₩)				33,330,000				37,966,667

\*Protein in formula = 15g/100g, \*\*One can of formula = 450g/₩25,000

†Protein in powdered milk = 15g/100g, ‡One bottle of formula = 450g/₩25,000

용은 각각 총 568,800원과 284,400,000원이었다(Table 4).

#### 4. 조기에 발견된 갈락토스혈증 환자에게 쓰여지는 비용

갈락토스혈증으로 진단받은 환아들 중 약 50%에서 치료가 필요하며, 이들의 입원비와 외래 진료비 그리고 각종 검사비는 총 6,001,450원이었고(Table 2), 생후 12개월까지 필요한 단백질의 50%를 대두단백 분유로 섭취하였을 때 필요한 특수 분유 비용은 총 442,815원이었다(Table 5).

#### 5. 조기에 발견된 선천성 부신과형성증 환자에게 쓰여지는 비용

선천성 부신과형성증으로 진단받은 환아의 입원비, 외래

**Table 4.** Cost for Medication in Homocystinuria Patient

	Pyridoxine*	Betaine**
Age (years)	0-79	0-79
Dosage (mg/day)	100	6,000
Monthly costs (₩)	600	300,000
Yearly costs (₩)	7,200	3,600,000
Total yearly costs (₩)	568,800	284,400,000

Cost for Formula: \*Pyridoxine: 50mg/T (₩10)

\*\*Betaine: 180,000g/bottle (₩300,000)

**Table 5.** Cost of Special Formula in Galactosemia Patient

	Pyridoxine	Betaine
Age (months)	0-5	6-12
Weight (kg)	5.7	9.3
Protein requirement (g/day)*	18.6	23.8
Special formula (g/month)**	1,950	2,500
Monthly costs (₩)	31,690	40,650
Total costs (₩)	158,440	284,375
Sum of total costs (₩)	442,815	

\*Protein in powdered milk = 14.3g/100g

\*\*One bottle of formula = 400g (₩6,500)

**Table 6.** Cost of Medication in Congenital Adrenal Hyperplasia Patient

Drug	Age (years)	Body surface area (m <sup>2</sup> )	Dosage (mg/day)	Monthly costs (₩)	Total costs (₩)	Sum of total costs (₩)
Hydrocortisone	0-1	0.22-0.45	6.7	4,180	50,400	1,671,860
	2-8	0.55-1	15.5	9,670	67,700	
	9-15	1-1.5	25	15,600	93,600	
	16-79	1.8	36	22,460	1,460,160	
Florinef	0-1		0.075	11,970	143,640	1,699,740
	2-79		0.125	19,950	1,556,100	

Cost Formula: Hydrocortisone 1T/10mg = ₩208 (20mg/m<sup>2</sup>/day), Florinef 1T/0.1mg = ₩532

진료비와 검사비는 15,007,520원이었다(Table 2). 치료 약제인 하이드로코티손은 평생 복용해야 하며 총 1,671,860원이 들고, 부족한 염류코르티코이드를 치료하는 프로리네프의 비용은 총 1,699,740원이었다(Table 6).

#### 6. 신생아 선별검사를 시행하지 않아서 발생하는 정신지체아의 노동력 상실에 따른 비용

신생아 선별검사를 시행하지 않아서 유전성 대사질환을 조기에 발견하지 못하여 정신지체아가 발생하였을 경우 환아 자신뿐만 아니라 그 가족들의 삶의 질에 미칠 영향은 매우 클 것이다. 그러나 본 연구에서는 노동력 상실 비용만을 고려하였다. 2007년 노동부 자료에 따르면, 우리나라 한 사람의 평균 월급은 2,333,000원이었으며, 노동 가능 연령을 20세에서 65세까지로 가정하고 호프만 식을 사용하여 연간 5%의 할인율을 적용하였을 때, 정신지체아 1명당 노동력 손실액은 422,000,000원이다<sup>6)</sup>.

#### 7. 1명의 정신지체아를 양육하기 위한 비용

정신지체아를 양육하는 데 드는 비용은 가정에서 양육할 경우 형편에 따라 큰 차이를 보일 것이다. 따라서 신생아 선별검사를 시행하지 않아서 발생하는 정신지체아를 모두 위탁 시설에서 양육한다는 가정 하에 얼마나 많은 비용이 들어가는지 알아보았다. 정신지체인 78명을 보호하고 있는 경기도에 위치한 재활원의 경우 1인당 1년에 드는 비용이 13,490,000원이었다<sup>6)</sup>. 여기에 각 질환별 평균 수명을 곱하면 1명에게 드는 총 비용이 산출된다. 치료하지 않으면 급성 경과를 보여 사망에 이르는 단풍당뇨증의 경우 기대 수명을 1년으로 잡았고<sup>7)</sup>, 호모시스틴뇨증은 45년, 갈락토스혈증은 30년, 선천성 부신과형성증의 75%에 해당하는 염분소실형은 1년, 나머지 25%에 해당하는 단순남성형<sup>9)</sup>은 79년으로 정하였다. 진단이 늦어지고 치료하지 않아 정신지체아가 된 단풍당

뇨증 환아 1 명을 양육하는 비용은 13,490,000원, 호모시스틴뇨증은 607,050,000원, 갈락토스혈증은 404,700,000원, 선천성 부신과형성증은 276,545,000원이었다. 또한 이들을 보호하기 위한 시설 건립을 위한 비용으로는 경상북도 안동에 건설된 30명의 정신지체아를 수용하는 한 시설의 경우 총 건축비용이 955,000,000 원이 들어 1 명당 32,000,000원의 비용이 들었다<sup>6)</sup>. 따라서 정신지체아 1 명의 양육비와 시설 건립비를 합하면 정신지체아 1 명을 양육하기 위한 총 경비를 산출할 수 있다. 신생아 선별검사를 시행하지 않아서 발생하는 정신지체아 1 명을 양육하기 위해서는 단풍당뇨증의 경우 467,490,000원이 들며, 호모시스틴뇨증은 1,065,000,000원, 갈락토스혈증은 858,700,000원, 선천성 부신과형성증은 308,545,000원의 비용이 든다.

**8. 신생아 선별검사를 시행했을 때의 비용**

신생아 선별검사를 시행했을 때의 비용은 각 질환별로 신생아 선별검사 비용에 진단 받은 환아들의 입원비와 외래 진료비, 각종 검사비와 특수 분유 비용과 치료 약제비를 합친 액수이다. 앞서 언급했듯이 현재 6개 질환에 대한 신생아 선별검사비는 20,000원이므로 한 질환 당 3,333원이다. 2005년 1월부터 2007년 12월까지 각 질환별로 신생아 선별검사를 시행 받은 환아의 수는 단풍당뇨증의 경우 1,143,461명이며 이중 5명의 환아가 발견되었으므로 해마다 50만명의 신생아가 출생할 경우 2.186명의 단풍당뇨증 환아가 발생하게 되고, 발생한 환아에게 들어가는 치료비와 50만명의 신생아에 대한 선별검사비를 합하면 해마다 1,782,518,890원의 비용이 들어

간다(Table 7). 호모시스틴뇨증의 경우 같은 방법으로 계산하면 해마다 50만명의 신생아가 출생할 경우 1,355명의 환아가 발생하여 연간 총액은 2,130,830,136원이었고, 갈락토스혈증은 50만명 출생당 8.338명의 환아가 발생하여 연간 총액이 1,720,232,281원이었으며, 선천성 부신과형성증의 경우 50만명 출생당 매년 8.646명의 환아가 발생하여 연간 총액이 1,825,405,876원이었다(Table 7).

**9. 신생아 선별검사를 시행하지 않았을 때의 비용**

단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사를 시행하지 않을 때의 비용은 정신지체아의 노동력 손실과 정신지체아를 보호, 양육하기 위한 비용을 합친 것이다. 단풍당뇨증의 경우 노동 손실액과 양육비용의 합이 연간 총 1,021,933,140원이며, 같은 방법으로 계산하면 호모시스틴뇨증은 연간 1,437,722,750원이고, 갈락토스혈증은 7,159,840,600원이 들며, 선천성 부신과형성증은 염분소실형의 경우에만 노동력 손실이 있고 단순 남성형에 해당하는 환자는 정상적인 직업 생활을 할 수 있다는 가정하에 해마다 5,335,737,670원의 비용이 든다(Table 8).

**10. 신생아 선별검사를 시행할 때와 시행하지 않을 때의 비용 비교**

단풍당뇨증에서 신생아 선별검사를 시행할 때 연간 1,782,518,890원, 시행하지 않을 경우 1,021,933,140원의 비용이 소요되어 신생아 선별검사를 시행하면 해마다 총

**Table 7.** Yearly Costs when Screening Test performed in Maple Syrup Urine Disease, Homocysteinuria, Galactosemia, and Congenital Adrenal Hyperplasia Patients in 500,000 Newborns

		Cost of consultation and lab test	Cost of special formula	Cost of medication	Cost of screening test	Sum of total costs per year
Maple Syrup Urine Disease	Cost (₩)	19,743,600	33,330,000		3,333	
	Persons (N)	2.186	2.186		500,000	
	Total cost (₩)	43,159,510	72,859,380		1,666,500,000	1,782,518,890
Homocysteinuria	Cost (₩)	19,743,600	37,966,667	284,968,800	3,333	
	Persons (N)	1.355	1.355	1.355	500,000	
	Total cost (₩)	26,752,578	51,444,834	386,132,724	1,666,500,000	2,130,830,136
Galactosemia	Cost (₩)	6,001,450	442,815		3,333	
	Persons (N)	8.338	8.338		500,000	
	Total cost (₩)	50,040,090	3,692,191		1,666,500,000	1,720,232,281
Congenital Adrenal Hyperplasia	Cost (₩)	15,007,520		3,371,600	3,333	
	Persons (N)	8.646		8.646	500,000	
	Total cost (₩)	129,755,018		29,150,854	1,666,500,000	1,825,405,876

**Table 8.** Yearly Costs when Screening Test not performed in Maple Syrup Urine Disease, Homocysteinuria, Galactosemia, and Congenital Adrenal Hyperplasia Patients

		Prevalence per 500,000 newborns	Living expenses in nursery	Cost of nursery construction	Loss of labor	Sum of total costs per year
Maple Syrup Urine Disease	Cost (₩/year)		13,490,000	32,000,00	422,000,000	
	Expected life span (years)			1		
	Persons (N)	2.186	2.186	2.186	2.186	
	Total cost (₩)		29,489,140	69,952,000	922,492,000	1,021,933,140
Homocysteinuria	Cost (₩/year)		13,490,000	32,000,00	422,000,000	
	Expected life span (years)			45		
	Persons (N)	1.355	1.355	1.355	1.355	
	Total cost (₩)		822,552,750	43,360,000	571,810,000	1,437,722,750
Galactosemia	Cost (₩/year)		13,490,000	32,000,00	422,000,000	
	Expected life span (years)			30		
	Persons (N)	8.338	8.338	8.338	8.338	
	Total cost (₩)		3,374,388,600	266,816,000	3,518,636,000	7,159,840,600
Congenital Adrenal Hyperplasia	Cost (₩/year)		13,490,000	13,490,000	32,000,00	422,000,000
	Expected life span (years)			1*	79**	
	Persons (N)	8.646	6.485	2.162	6.485	6.485
	Total cost (₩)		87,482,650	2,304,065,020	207,520,000	2,736,670,000

\*salt wasting type 75%, \*\*simple virilizing type 25%

760,585,750원이 손해이다. 호모시스틴뇨증의 경우 신생아 선별검사 시행시 연간 693,107,386원이 손해였으나 갈락토스혈증은 5,439,608,319원이 이득이었고 선천성 부신과형성증에서도 3,510,331,794원의 이득이 있어 전체적으로는 연간 총 7,496,246,977원이 이득이었다. 각 질환별로 신생아 선별검사를 시행할 때와 시행하지 않을 때의 비용의 비를 분석해보면 단풍당뇨증이 1:0.5, 호모시스틴뇨증이 1:0.7, 갈락토스혈증이 1:4.2, 선천성 부신과형성증이 1:2.9로 전체적으로 신생아 선별검사를 시행했을 때 총 2.0배의 이득이 있었다(Table 9).

## 고찰

페닐케톤뇨증과 선천성 갑상선기능저하증에 대한 신생아 선별검사의 경제적 효용성은 해외에서 뿐만 아니라 국내에서도 그 이득이 보고된 바 있으며<sup>6)</sup>, 2007년 류 등<sup>7)</sup>은 탄뎀 매스 검사의 경제성 분석에서 검사를 시행하는 것이 이득임을 보고하였다. Aaron과 Stephen<sup>10)</sup>은 페닐케톤뇨증, 선천성 갑상선기능저하증, biotinidase 결핍증, 단풍당뇨증 그리고 호모시스틴뇨증이 비용절약 측면에서 유용한 검사라고 주장했다. 이들은 객관적인 국가 통계를 통해 여러 개의 대사이상 검사 항목 군을 만들고 여기에 탄뎀 매스 선별검사를 추가하여 이

**Table 9.** Comparison of Cost Per Year between doing and not doing Neonatal Screening Test

	Neonatal screening test		A/B
	Doing (A) (₩)	Not doing (B) (₩)	
MSUD	1,782,518,890	1,021,933,140	1/0.573
Homocysteinuria	2,130,830,136	1,437,722,750	1/0.675
Galactosemia	1,720,232,281	7,159,840,600	1/4.162
CAH	1,825,405,876	5,335,737,670	1/2.923
Total cost (₩)	7,458,987,183	14,955,234,160	1/2.005

Abbreviations: MSUD, maple syrup urine disease; CAH, congenital adrenal hyperplasia

들의 경제적 효용성을 분석하고 고전적인 선별검사와 탄뎀 매스 선별검사를 시행할 경우 모두 이득임을 주장하였다.

Edgar 등<sup>11)</sup>은 조기 선별 검사의 경제적 효용성 분석에서 신생아 집단 선별검사로 조기 진단시에 지불되는 비용이 검사를 시행하지 않을 때 보다 환자 한명 당 \$29,768이 절약된다고 보고하였다. 또한 경제 효용성 분석을 통해 탄뎀 매스 선별검사가 경제적으로 매우 효과적인 검사 방법임을 보여주었다.

검사 항목 각각에 대한 경제 효용성 분석을 할 경우 실제적으로 모든 검사가 경제 효용성 측면에서 유용한 검사는 아니다. 본 연구에서도 단풍당뇨증과 호모시스틴뇨증의 경우 선별검사를 시행 할 시에 오히려 손해를 보는 것으로 나타났다.

하지만 다른 검사와 함께 시행할 때 그 비용 면에서 이득을 보였다. Aaron과 Stephen<sup>10)</sup>은 갈락토스혈증 선별검사를 단독으로 시행할 경우 비용 효율적인 측면에서 추천되는 검사는 아니라고 하였다. 하지만 Wisconsin 주립병원 등은 이를 고전적인 선천성 대사이상 검사 패넬이나 탄뎀 매스 선별검사와 같이 시행할 경우 그 경제적 효용성이 있는 것으로 보고하였다. 우리나라에서도 2007년 류 등<sup>7)</sup>의 연구에서 단풍당뇨증 단일 질환에 대해서는 선별검사를 시행하는 것이 경제적으로 손해이지만 탄뎀 매스 선별검사를 시행할 경우 전체적으로는 경제적 이득임을 밝힌 바 있다.

앞에서 언급한 근거에서 볼 수 있듯이 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사들은 단순히 경제적 효용성만으로는 비교할 수 없는 커다란 의학적 장점을 가진다. 조기 진단시에 신생아기에 발생하는 갑작스런 사망이나 생명을 위협하는 위급한 상황을 예방하며 환자의 기대 수명을 증가시키고 환자의 삶의 질을 증대시키며 조기 발견과 조기 관리를 통하여 환아들을 정상적인 사회 구성원으로 동참시킬 수 있게 된다. 이는 지금까지 알려진 의학의 중재적 방법 중에서 가장 효과적이며 가치 있는 방법이다.

본 연구의 제한점으로는 각 질환의 발병률을 2005년 1월부터 2007년 12월 까지 3년의 기간 동안 조사한 우리나라 자료를 참고로 하여 다른 나라의 연구와 발병률에서 차이를 보이는데, 단풍당뇨증의 경우 매우 드문 유전 질환으로 일본에서 1993까지 31례가 보고되어 1:104,574의 발병률을 보였고<sup>13)</sup> 본 연구에서 1:228,692의 발병률을 보인 것과 차이가 있다<sup>8)</sup>. 호모시스틴뇨증 역시 매우 드물어 세계적 발병률은 1:335,000 정도이며<sup>14)</sup> 본 연구에서 1:368,955를 보인 것과 비슷하다<sup>8)</sup>. 갈락토스혈증은 캐나다와 미국의 연구에서 주마다 발병률의 차이를 보이지만 일반적으로 1:40,000에서 1:47,000으로 보고 있으며<sup>15)</sup> 본 연구에서는 1:59,962의 발병률을 보였다<sup>8)</sup>. 1989년부터 미국의 텍사스 주에서는 Texas Newborn Screening Program의 일환으로 선천성 부신과형성증에 대한 검사를 신생아 190만명을 대상으로 시행하였고, 그 결과 고전형 부신과형성증은 1:16,008의 발병률을, 비전형 부신과형성증은 1:35,870의 발병률을 보였다<sup>17)</sup> 2001년까지 33개월간 북동부 이탈리아에서 시행한 광범위 선천성 부신과형성증에 대한 선별검사에서도 총 128,282명을 검사하여 1:21,380의 유병률을 보고하였다<sup>18)</sup>. 이는 본 연구에서 1:57,827의 발병률을 보인 것보다 높다<sup>8)</sup>. 질병 관리에 소요되는 비용에 있어서는 각 질환의 합병증에 대한

관리 비용을 정확히 계산하지 못하였다. 선천성 부신과형성증에서 전해질 이상이나 성장체성 장애 및 저신장에 대한 치료와 호모시스틴뇨증에 있어서 혈관 질환이 있을 경우 치료 및 관리에 필요한 비용들이 계산에서 제외되었다. 이러한 점을 해결하기 위해서 앞으로 장기적으로 범국가적인 조사와 통계구축이 이루어져야 할 것이다.

## 국문초록

**목적:** 신생아 선별검사는 선천성 대사이상 질환을 조기에 진단하여 심각한 발달 지연이나 급성 질환, 심지어는 사망을 예방할 수 있어 점차 확산되고 있다. 본 연구에서는 우리나라에서 신생아 선별검사에 들어가는 비용과 시행하지 않을 때의 비용을 서로 비교하여 경제성 여부를 알아보고자 하였다.

**대상 및 방법:** 2005년 1월부터 2007년 12월까지 국내에서 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사를 받은 1,259,220명의 신생아를 대상으로 신생아 선별검사를 시행한 경우와 시행하지 않은 경우에 들어가는 비용을 비교하여 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증 및 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사의 경제성 여부를 알아보고자 하였다.

**결과:** 각 질환별로 신생아 선별 검사를 시행할 때와 시행하지 않을 때의 비용의 비를 분석해보면 단풍당뇨증이 1:0.5, 호모시스틴뇨증이 1:0.6로 낮은 유병률로 인해 검사를 시행하는 것이 손해였으며, 갈락토스혈증이 1:4.1, 선천성 부신과형성증이 1:2.9로 이득을 보여 전체적으로는 신생아 선별검사를 시행했을 때 총 2.0배의 이득이 있었다.

**결론:** 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 선천성 부신과형성증에 대한 신생아 선별검사는 경제적 효용성 뿐만 아니라 개인의 삶의 질 향상을 위해서도 시행해야 하며 앞으로 윌슨병 등의 다른 유전성 대사질환에 대해서도 신생아 선별검사 시행을 고려해야 할 것이다.

## 참고문헌

- 1) Bickel H, Guthrie R, Hammersen G. Neonatal screening for inborn errors of metabolism. Springer-Verlag 1980:1-79.
- 2) Lee DH. Neonatal screening for inborn errors of metabolism. J Korean Pediatr Assoc 1987;30:9-16.
- 3) Lee DH. Neonatal screening test. J Korean Med Assoc

- 1994;37:1464-80.
- 4) Han YJ, Lee DH. Measures to improve newborn screening system in Korea. *Health and Social Welfare Review* 2002; 22:175-95.
  - 5) Choi TY. Analysis of blood sample records for neonatal screening test and external quality assesment for inborn errors of metabolism in Korea (2005). Ministry of Health & Welfare, Planned Population Federation of Korea.
  - 6) Yoon HC, Kim NC, Lee DH. A Cost-benefit analysis on neonatal screening of phenylketonuria and congenital hypothyroidism in Korea. *Korean J Pediatr* 2005;48:369-75.
  - 7) Ryu HO, Lee DH, Choi TY, Yoon HR. A cost-benefit analysis on tandem mass spectrometry of inherited metabolic diseases in Korea. *J Genet Med* 2007;3:53-63.
  - 8) Lee DH. The Prevalance of pediatric endocrine and metabolic disease in Korea. *Korean J Pediatr* 2008;51:559-63.
  - 9) Korean Society of Pediatric Endocrinology. Adrenal diseases. In: Korean Society of Pediatric Endocrinology, editor. *Pediatric endocrinology*. 2nd ed. Seoul: Kwangmoon Press, 2004:191-218.
  - 10) Aaron E, Stephen M. Comprehensive cost-utility analysis of newborn screening strategies. *Pediatrics* 2006;117:287-95.
  - 11) Edgar J, John C, Christopher J, Trinh T. Cost-benefit analysis of universal tandem mass spectrometry for newborn screening. *Pediatrics* 2002;110:781-6.
  - 12) Astrid T, Anna N, Lars H, Ulrika, Claes G, Agne L. Benefit of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Sweden. *Pediatrics* 1998;101:11-6.
  - 13) Suzuki K, Owada M, Kidagawa T. Newborn mass screening-maple syrup urine disease. *J Pediatr Practice* 1993;56:667-73.
  - 14) McGill JJ, Mettler G, Rosenblatt DS, Scriver CR. Detection of heterozygotes for recessive alleles. Homocyst(e)inemia: paradigm of pitfalls in phenotypes. *Am J Med Genet* 1990;36:45-52.
  - 15) Mayes JS, Guthrie R. Detection of heterozygotes for galactokinase deficiency in a human population. *Biochem Genet* 1968;2:219-30.
  - 16) National Newborn screening and Genetics Research Center. National newborn screening report: 2002 National newborn screening and genetics research center 2002;1: 101-31.
  - 17) Pang S, Michael A, Lindsay H. Worldwide Experience in Newborn screening for Classical Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-OHP deficiency. *Pediatrics* 1988;81: 866-74.
  - 18) Honour JW, Torresani T. Evaluation of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *Horm Res* 2001;55:206-11.