



국내 갈락토스혈증 아동의 식생활 관리에 대한 주 보호자와 임상전문가의 인식 및 지원 요구도 조사

임서정¹ · 서혜지¹ · 김유리¹ · 오지은^{2,*}

¹이화여자대학교 식품영양학과, ²이화여자대학교 신산업융합대학

Perception and Demand of Primary Caregivers and Clinical Experts for the Dietary Management of Children with Galactosemia in Korea

Seojeong Yim¹, Hyeji Seo¹, Yuri Kim¹, Jieun Oh^{2,*}

¹Department of Nutritional Science and Food Management, Ewha Womans University

²College of Science and Industry Convergence, Ewha Womans University

Abstract

Galactosemia is a rare genetic metabolic disease caused by galactose and its metabolites generated during carbohydrate metabolism, which is relatively rare in Asian countries, including Korea. Patients with galactosemia should be treated with a galactose-restricted diet. However, information is lacking about the exact content of galactose in food, and dietary guidelines for patients with galactosemia in Korea. This study aims to recognize the difficulties faced by parents and clinical experts of patients with galactosemia, and understand their demands. Totally, 5 parents of children diagnosed with galactosemia and 5 clinical professionals participated in the focus group interviews. The parents' interview focused on the daily life of the patient, which included diet and social difficulties. The clinical experts mainly answered about medical care, including the number and status of patients, and their suggestions for effective treatment. Most parents were worried about social isolation due to conflicts in the family as well as in society due to a lack of understanding of the disease. The clinical experts stated the absence of a disease management system as the greatest problem. An integrated support system for patients with galactosemia, which includes appropriate dietary guidelines by considering the domestic environment, is required.

Key Words: Galactosemia, rare metabolic disease; dietary management; qualitative study

1. 서 론

갈락토스혈증(Galactosemia)은 체내에서 갈락토스가 포도당으로 변환시키는 갈락토스(Galactose) 분해효소 장애로 체내에 갈락토스로 축적되는 질환이다(Kotb et al. 2019). 정상인의 경우 음식물에 포함된 갈락토스는 섭취 과정을 통해 글루코스로 전환되어 몸에서 에너지원으로 사용되며, 전환 과정에서 galactokinase (GALK), galactose-1-phosphate uridyl-transferase (GALT), uridine diphosphate galactose 4'-epimerase (GALE)의 분해 효소가 작용한다(Sarkar et al. 2010). 갈락토스혈증은 4가지 효소의 장애로 유형 I (GALT deficiency, 고전적 갈락토스혈증), 유형 II (GALK deficiency), 유형 III (GALE deficiency)으로 분류된다(Timson 2016). 갈락토스혈증 I형은 GALT 결손 정도에 따라 결손 상태가

심각한 고전적 갈락토스혈증(Classic Galactosemia)과 부분적 결실이 발생한 Duarte 갈락토스혈증(Duarte Galactosemia)로 분류하기도 한다(Carlock et al. 2019). 또한, 신유형인 IV형은 조기 발병 백내장 등 임상적으로 II형과 유사한 증상을 나타내며 장기적인 합병증에 대해서는 아직 밝혀지지 않았다(Banford & Timson 2020). 갈락토스혈증 환자는 출생 시에는 특별한 문제가 없지만 수유 시작 후 수 일 이내에 임상 증상이 발생하여 급격히 진행되며, 조기 치료를 받지 못할 경우 수유곤란, 저혈당, 성장부진, 황달, 간세포 손상, 출혈, 대장균 패혈증과 같은 치명적인 합병증이 야기되는 것으로 보고되고 있다. 또한 조기에 치료가 시작되어 지속되더라도 병증의 정도에 따라 백내장, 발달지연, 언어장애, 운동장애 등 장기적으로 다양한 합병증이 발생할 수 있다(Sohn 2015). 갈락토스혈증의 발생률은 서양에서는 1:14,000에서 1:80,000

*Corresponding author: Jieun Oh, College of Science and Industry Convergence, Ewha Womans University, Ewha Womans University, 52, Ewhayodae-gil, Seodaemun-gu, Seoul, Korea Tel: +82-2-3277-6586 Fax: +82-2-3277-6586 E-mail: oje96@ewha.ac.kr

정도로 보고되는 반면, 동아시아의 고전적 갈락토스혈증 유병률은 약 1:400,000-1:1,000,000로 보고되어 서양에 비해 매우 낮은 것으로 보고되었다(Sohn 2015). 국내의 갈락토스혈증의 발병률은 약 1:60,000으로 추정되며, GALE 결핍이 가장 흔한 유형으로 알려져 있으나 유형별 발병률은 아직 정확하게 밝혀지지 않았다(Ko et al. 2010). 질병관리청(Korea Disease Control and Prevention Agency 2019)에서 발행한 희귀질환자 통계 연보에 따르면 전국 갈락토스혈증(질병분류코드: E74.2) 발생자 수는 2019년 6명(남 4, 여2), 2020년 2명(여2)으로 보고되었다. 또한, 건강보험심사평가원(Health Insurance Review & Assessment Service)에서 제공하는 보건인류빅데이터개방시스템(Healthcare Bigdata Hub)의 질병세분류(4단 상병) 통계에서 의료기관에서 진료를 받은 갈락토스혈증(질병분류코드: E74.2) 환자 수는 2017년 314명, 2018년 300명, 2019년 329명, 2020년 294명, 2021년 212명이었다. 그러나 일시적인 갈락토스혈증 환자가 포함되어 있어 정확한 발생빈도를 알기 어려우며, 임상 전문가 인터뷰에 따르면 병원에서 예측하는 환자 수는 50명 안팎으로 조사기관에 따라 숫자가 상이하다.

갈락토스혈증은 식사 중 갈락토스를 철저히 제한해야 하며, 모든 종류의 우유 및 유제품을 제한하는 엄격한 식이 제한을 평생 수행되어야 하므로 일상생활에서의 지속적인 관리가 요구된다. 그러나 갈락토스혈증 환자와 보호자 뿐만 아니라 임상전문가들을 위한 안심할 수 있는 식품 데이터베이스와 이에 근거한 국내 식이 지침은 부족한 실정이다. 일부 대형병원을 중심으로 질환자들에게 대부분 북미, 유럽 국가, 희귀질환 협회, 민간 단체 등의 자료를 중심으로 간단히 작성된 가이드가 제공되고 있다. 미국은 비영리 자선 단체인 갈락토세미아 재단(Galactosemia Foundation)에서 공식 웹사이트를 통해 식품급원 가이드라인, 건강요리책 등을 제공하고 있으며 갈락토스혈증 환자를 위한 식이지침 뿐만 아니라 외식, 여행 계획, 방과 후 돌봄 등 아이가 자라면서 가족들과 함께 접하게 될 고민거리나 문제점까지 함께 기술한 서적이 출간되어 있다. 또한, 호주의 ASIEM (Australasian Society for Inborn Errors of Metabolism)이 제공하는 안내서는 식품 체크리스트나 금지식품, 허용식품 리스트 등이 가공처리에 따라 달라지는 갈락토스 함량을 고려하여 기술되어 있다(ASIEM 2010). 유럽의 경우, 갈락토스혈증 전문가들이 갈락토세미아 네트워크(The Galactosemia Network; GalNet)를 통해 의학적 근거를 기반으로 한 고전적 갈락토스혈증 환자를 위한 임상적 식이지침 가이드라인을 제작하여 배포하고 있다(Welling et al. 2017). 이와 같이 해외의 갈락토스혈증 식이 섭취 가이드라인은 각 나라에서 주로 생산하고, 섭취하는 농산물을 중심으로 해당 국가의 식생활에 근거하고 있기에 해외 국가의 가이드를 국내에 바로 적용하기에는 무리가 따른다.

한편, 식사 관리의 어려움 뿐만 아니라 고전적 갈락토스혈

증 환자는 주의력, 기억력, 어휘력 등 인지 영역에서 낮은 성취도를 보이며(Hermans et al. 2019), 특수학교에 다니는 비율이 높고 교육 성취도가 현저히 낮은 것으로 보고되고 있다(Bosch et al. 2004). 또한, 9-23세의 고전적 갈락토스혈증 환자를 대상으로 한 연구에서 대부분 따돌림 및 대인관계에서 어려움을 겪는 것으로 보고되었으며(Lambert & Boneh 2004), 삶의 질을 나타내는 지표인 CoL (Course of Life), HRQoL (Health Related Quality of Life) 수준도 모두 일반인보다 낮다고 보고되고 있다(Bosch et al. 2009). 그러므로 갈락토스혈증 환자를 위해서 성공적 식생활을 위한 가이드라인뿐만 아니라 질환의 사회심리적 영향을 고려한 통합적 지원이 필요하다. 질환에 대한 연구가 활발하게 진행되고 있는 해외와 달리, 현재 국내 갈락토스혈증 환자를 위한 권장 식단, 식생활 지침 뿐만 아니라, 관련 질환에 대한 사회, 정서적 지원 등이 부족한 실정이다.

이에 본 연구에서는 국내 갈락토스혈증 환자를 위한 맞춤형 제도를 구축하기 위해서 갈락토스혈증 아동의 주 보호자와 진단 및 상담, 치료 경험이 있는 의사, 임상영양사를 포함한 임상전문가들을 대상으로 그들의 경험 및 지원 요구를 조사함으로써 환자와 가족들의 문제를 확인하고 적절하게 대처하기 위한 지원방안의 방향을 모색해보고자 실시되었다. 연구 결과는 향후 국내 갈락토스혈증 환자를 위한 식생활 가이드와 제도적 지원 체계 구축의 기초자료로 활용될 것으로 기대된다.

II. 연구내용 및 방법

1. 연구대상 및 기간

본 연구는 갈락토스혈증 진단을 받은 13세 미만 질환 아동의 부모를 포함한 주 보호자와 질환 진단 및 치료 경험이 있는 임상전문가, 임상영양사 중 연구 참여에 동의한 사람을 대상으로 2021년 4월부터 5월까지 실시하였다. 먼저 갈락토스혈증 환자를 대상으로 한 여러 선행연구에서 대상자를 만 18세 미만의 아동, 청소년으로 제한하고 있으며(Milánkovic et al. 2010), 갈락토스혈증 환자의 연령과 갈락토스 tolerance는 반비례하기 때문에 연령이 어릴수록 더욱 엄격한 식이제한이 요구된다(Berry et al. 2004; Schadowaldt et al. 2004). 또한, 질병관리청에서 실시하는 국민건강영양조사에서 연령을 만 6-11세, 만 12-18세를 기준으로 하고 있기에 본 연구에서도 만 11세 이하 질환 아동의 있는 주 보호자를 대상으로 실시하였다.

연구 참여 대상자는 질적연구의 표집방법 중 연구목적에 따른 목적표집(Purpose Sampling)절차에 따라 연구 목적에 부합하는 환자와 보호자를 환우회 네트워크와 갈락토스혈증 환자 진단 및 상담 경험이 있는 임상전문가의 추천을 통해 선정하였다. 임상전문가는 첫째, 갈락토스혈증을 비롯한 대사이상질환을 진단 및 상담하고 있는 전문의, 둘째, 갈락토

스혈증 환자의 식행동 및 식습관, 섭식 관련 문제에 대해 상담 경험이 있는 임상영양사를 대상으로 모집하였다. 모집 안내문에서 연구 목적과 연구대상 선정기준을 구체적으로 기술하였으며, 면담 참여 전 서면 동의를 구하도록 하고, 이에 동의한 자발적 참여자들을 대상으로 연구를 실시하였다.

갈락토스혈증 아동의 주 보호자와 임상전문가들을 대상으로 인식 및 지원 요구를 파악하기 위해 질적 연구 방법 중 현상학적 연구를 적용하였으며, 주 보호자의 경우 참여자 간의 상호작용을 이끌어내기 위하여 포커스 그룹 인터뷰를 실시하였다(Dilshad & Latif 2013). 질환 아동의 주 보호자의 인터뷰는 2021년 4월에 실시되었으며, 임상전문가의 경우 일대일 면담 형식으로 2022년 5월에 진행되었다. 포커스 그룹 인터뷰 및 개별면담은 COVID-19로 인한 사회적 거리두기로 인해 모두 비대면으로 진행되었다. 연구에 참여한 다섯 명의 주 보호자의 환아 연령은 평균적으로 약 4세였고, 갈락토스혈증 유형은 Type 1이 4명, Type 4가 1명인 것으로 나타났다. 세 명의 임상전문가의 경우 평균 연령은 약 48세이며, 경력은 전문의의 경우 8-32년, 두 명의 임상영양사의 경우 14, 19년으로 평균 17.4년인 것으로 조사되었다. 본 연구는 이화여자대학교 생명윤리위원회의 검토 및 승인(IRB No: 202104-0015-02)을 받은 후 수행되었다.

2. 자료 수집 및 분석

1) 질문지 개발

인터뷰지 작성을 위해 선행연구를 참고하여 연구원이 참여자의 응답에 따라 유연하게 질문을 할 수 있도록 반구조화 형식으로 이루어진 초안을 개발하였다. 보호자와 임상전문가 집단 모두 질환 정보, 식생활, 어려움, 요구사항은 공통적인 질문이었으나 보호자의 경우 실제 환자와 보호자의 경험을 중심으로 진행되는 반면 임상전문가의 경우 현장에서 필요한 요구사항을 찾는 데에 중점을 두었다. 또한, 보호자의 질문지에는 자녀의 질환 정보, 식이행태와 특이한 식이행태로 인해 보호자가 겪는 어려움을 포함하여 식생활 지도 시의 문제점을 파악하고자 하였다. 마지막으로, 임상전문가 집단의 경우 질환에 관련한 정보 및 문제가 되는 식이 행동 항목을 추가하여 현황 파악은 물론 향후 식생활 향상을 위한 요인을 도출하고자 하였다. 전문의의 경우 갈락토스혈증의 일반적 특징과 현황, 치료법, 예후 등 질환의 정보에 대해서 묻고자 하였고, 임상영양사의 경우 경험을 근거로 환자의 식이 지침과 가능한 식단, 유의점, 문제점 등 식습관 및 식행동을 중심으로 질문지를 구성하였다.

2) 전사본 작성

면담 내용 분석은 Colazzi의 분석 방법을 적용하였다. 환자의 식습관 및 식행동에 집중해 자료를 분석하였다. Colazzi의 분석 방법은 다음과 같은 단계를 거친다. 제1단계에서는 인터뷰 내용을 필사하고 그 내용을 반복적으로 읽는다. 제2

단계에서는 연구자들이 각각 필사본에서 의미있다고 생각하는 구절을 추출한다. 이후 각 연구자들이 추출한 구절을 비교 분석하여 하나의 통합본을 구성한다. 제3단계에서는 각 구절에 내재된 의미를 도출하는 심층 분석을 진행한다. 제4단계에서는 이렇게 도출된 의미 단위를 유사한 것끼리 묶고 분류한다. 이 과정을 통해 각 의미 단위는 소주제, 나아가 대주제로 묶어 분류할 수 있다(Kim et al. 1999). 모든 과정을 거치면서 계속하여 연구자들끼리 의미 단위의 도출과 각 주제별 분류가 타당한지 검토한다(Kim et al. 2017) 본 연구는 주 보호자 집단과 임상전문가 집단 2개의 면담으로 나누어 진행하였으며, 면담 내용 분석은 4단계까지 동일하게 이루어졌다.

3. 신뢰도 및 타당도 확보를 위한 노력

이번 연구에서는 Lincoln과 Guba의 엄밀성 평가기준에 따라 사실적 가치, 적용성, 일관성, 중립성의 4가지 척도를 기준으로 분석하였다(Guba & Lincoln 1994). 첫째, 사실적 가치는 임상영양사의 전문성을 기반으로 질병에 대한 자료조사본과 보호자의 정보를 평가하였다. 또한, 질병과 식생활 각 분야에 맞는 전문가를 선정하기 위해 의사와 영양사 두 분야의 전문가의 내용을 참고하였다. 둘째, 적용성을 위하여 실제 대사질환자의 보호자의 경험을 진술하도록 하였으며, 반구조화 문장을 이용해 필수적인 정보를 모집하였다. 셋째, 일관성을 지키기 위해 Colazzi의 현상학적 분석 방법을 3명의 연구자가 함께 진행하였다. 또한 포커스그룹인터뷰를 통해 보호자들을 같은 환경에서 인터뷰하여 답변 내용의 일관성을 높였다. 넷째, 중립성의 가치를 지키기 위하여 Colazzi의 분석 방법 중 1차 과정인 전사본 작성을 3명의 연구자가 각각 진행하였다. 1차 전사본은 연구자의 주관적인 해석이 가장 강하므로 2차 전사본을 작성하는 과정에서 1차 전사본을 통합하여 가장 합리적인 의미 분석을 도출하도록 노력하였다.

III. 결과 및 고찰

1. 연구 결과

1) 주 보호자 대상 질적 연구 내용 분석

인터뷰 결과는 질환 및 치료, 식이 행태, 질환 아동의 사회적 어려움, 식생활 영위를 위한 요구사항으로 4가지 대주제로 분류했다. 또한, 각각의 대주제는 2-3개의 하위 주제로 나누었다.

(1) 질환 및 치료

질환 아동의 질병 유형은 대부분 I형이었으며, I형의 변이형과 신유형인 IV형도 존재했다. I변이형은 I형과 유사했으나 IV형은 국내 최초 유형으로 I형보다 증세가 심각하지 않은 것으로 보고되어(Banford et al. 2021) 식단 제한 역시 적은 것으로 응답하였다.

<Table 1> FGI for caregivers

Numbers		Questions
1	Main	Please describe child's dietary behavior.
	1	Food selection (preference, alternatives, market)
	2	Dietary behavior (eating out/home meal frequency, regular restaurant)
	3	Difference by the type of restaurant (school/home)
	4	Child's dietary behavior which is influenced by family members (Ex. Every family members inhibit diary food)
2	Main	Difficulties from dietary behavior from question #1 (Ex. Cooking, food purchase, Dietary behavior management)
	1	The most difficult part of food choice and purchase. Please describe data or directions to improve dietary management.
	2	Concerns of child's dietary behavior. (Ex. Unbalanced nutrition, chronic disease)
	3	Effects of Child's dietary to family members. (Ex. Hard to eat with all family members, difficulty of eating out)
3	Main	Hardship of child in school or relationship by dietary behavior in question #1. (Ex. speech impediment, communication difficulties, difficulty of eating out)
4	Main	Describe methods you tried to manage child's diet (thesis, books, internet, community, etc.)
	1	The most effective method ever tried and the reason.
	2	Describe any help or policy support requirements that you feel are necessary. (e.g. dietary guidelines, recommended diet, educational materials or videos, consultation with nutrition experts)

<Table 2> FGI for clinical experts

Numbers		Questions
1	Main	What are the symptoms and number of patients by type of Galactosemia patient?
	1	Is there any progress or effect of the treatment? What's the progress of the disease?
2	Main	Please describe about the mechanism of decomposition and synthesis of galactose in the body.
	1	Endogenous galactose production is being raised as the cause of the complication, is there any way to reduce it?
3	Main	What are problematic dietary behavior of Galactosemia patient?
	1	Food Neophobia appeared in PKU patients with a similar metabolic disease. Do galactosemia patients also had such a problem?
4	Main	There are many studies showing low health-related quality of life (HRQoL) in patients with galactosemia, so why are these emotional difficulties? (Ex. chronic complications make it difficult to form interpersonal relationships smoothly.)
	1	Is there an emotional problem not only with the patient but also with his parents of the patient?
5	Main	Do Galactosemia patients take medication? If you take it, what are the effects of taking it on your diet?
	1	If there is influence, how can effects be lower?

DP3: 아 진단명은 IV형이고요. 보통 III형까지 알려 있고. 사람은 과거에는 갈락토스로 구분하진 않았는데 작년이나 재작년에 이번 학회에서 처음 발표했어요. 00가 국내에서는 첫 번째 환자로...

인터뷰 대상자 모두 질환 관련 치료가 서울 소재 병원 2-3곳과 지방 1-2곳으로 한정됨에 따라 한정적 의료 지원에 어려움을 호소했다. 특히 지방 거주자들의 경우 진단도 어렵지만 진단 후 질환에 대한 전문의가 있는 서울 병원으로 전원해야 하는 점이 어렵다고 응답했다. 실제 극히 소수의 질환 전문가가 서울 경기 지역으로 한정되어 지방 거주자가 원활한 치료를 받기 힘든 상황이므로, 향후 비수도권 지역에서도 진단과 질환에 대한 지속적인 모니터링이 수행될 수 있도록 의료 환경의 개선이 필요하다.

DP5: 2016년 경남 진주 경상대에서 진단을 받고 아산병원으로 치료를 병원으로 옮겼습니다.

또한, 질환 경과를 실시간으로 확인할 수 있는 검사 방법이나 치료 방법이 없으며, 보호자들은 연 2번씩 이루어지는 정기혈액검사와 의사 면담을 통해 질환 아동의 상태를 확인하고 있었다. 응답자 중 한 분은 새로운 식품의 경우 안정성을 확인할 수 없기에 위험을 감수하고 혈액 검사 직전 위험 식품을 섭취한 후 검사 결과에 따라 식품 섭취 가능 여부를 결정하기도 한다고 응답하였다. 보호자와 질환자들이 확인한 후 식품 섭취 여부를 결정할 수 있는 안전 식품 DB 마련이 시급하다.

DP 1: 너무 위험할 수 있지만, 아이가 좋아하니까.... 먹이고 혈액 검사하고. 이게 되게 위험하지만, 도전적으로 했었는데.

<Table 3> Criteria for selecting participants

Method	Criteria	Standard
Qualitative Study	Primary Caregivers	<ul style="list-style-type: none"> Parents of children with diseases under the age of 13 who have been diagnosed with galactose metabolic disease. Parents who agreed to participate in focus group interviews and individual interviews in this study
	Clinical experts for metabolic diseases	<ul style="list-style-type: none"> Doctors who diagnose and consult metabolic disorders. Clinical dietitians with experience in consulting on dietary behavior, eating habits, and eating-related issues of Galactose metabolic disease patients. Doctors and clinical dietitians who agreed to participate in the survey of this study

<Table 4> Baseline characteristics of participants

	Primary Caregivers					Doctors			Clinical Dietitians	
	DP1	DP2	DP3	DP4	DP5	DT1	DT2	DT3	NT1	NT2
Number										
Patient's gender	M	M	M	M	F					
Patient's age	5	2	2	2	8					
Caregiver's gender	F	F	F	F	F	F	M	M	F	F
Caregiver's age	38	34	35	35	40	39	44	61	48	49
Patient's Galactosemia type	Type 1 (Classic)	Type 1 (Duarte)	Type 4	Type 1 (Classic)	Type 1 (Classic)					
Career year Total (Current)						8 (6)	14 (9)	32 (22)	19 (8)	14 (9)

*F=female, M=Male

그렇게 해서 뚫어 나갔어요. 그렇게 해야 그 방법이 제일 위험하지만, 정확히 알 수 있고 빨리 찾아가는 방법이어서 그렇게 해왔고요.

(2) 식이 행태

보호자 모두 질환 아동의 나이가 어릴수록 엄격하게 식단을 제한하고 있었고, 모두 식품 선택에서 다양한 어려움을 호소하였다. 식이 행태는 전반적으로 갈락토스 함유량이 높은 유제품과 과일 등을 우선적으로 제외하며, 아이가 원하면 과일을 조금 섭취하도록 하나 걱정이 크다고 응답했다. 이외에 공통적으로는 식품 내 갈락토스 함량 표기 부재로 인한 선택의 어려움과 함께 동일 식품군에서도 제조사에 따른 차이를 확인할 수 없기에 식품 선택 시 불안감을 느끼고 있었다. 대부분 해외 갈락토스 가이드나 식품 DB를 활용하여 식품을 선택 및 섭취하고 있으나 국내 식생활과는 다른 식품 가이드로 어려움을 겪고 있다고 응답하였다. 향후 국내 식생활을 반영한 안전, 안심 DB가 필요한 것으로 사료된다.

DP3: 표가 우리나라 식품에 이게 우리나라 식품들을 자세하게 써놓은 게 아니라... (중략) 이제 말씀하신 것처럼 된장이나 고추장, 뭐 야채로 말을 하면은 뭐 고추 같은 거도 그렇고 뭐 우리나라에서 먹는 대파 이런 것도 그렇고 이게 함유량 표가 없는 게 더 많다 보니까.

보호자들은 외식이나 가공식품에 대한 불안감으로 대부분 가정 내 조리를 통해 음식을 제공하고 있었고, 과일 중에서도 고가의 수입 과일을 제공하면서 식자재비에 대한 부담을

느낀다고 응답했다. 실제 국내에서 생산되는 락토프리 우유도 갈락토스 함유량 정보가 라벨에 부재하며, 두유도 허용여부가 명확하지 않은 등 정보 부재로 인한 불안감이 매우 큰 상황이다. 이외 가공식품의 경우 비슷한 제품이라고 제조사에 따라 첨가식품이 다른 경우가 있어 문제가 되는 식재료, 첨가물을 선별하는데 있어 전문적 지식 부족으로 어려움을 느끼고 있음을 호소하였다. 또한, 이로 인해 섭취 가능한 식품군이 소수로 한정되어 자녀의 균형 잡힌 올바른 식품 섭취와 성장이 우려된다고 응답하였다. 실제 몇몇의 보호자들은 영양 보충을 위하여 건강기능식품이나 보충제를 먹고 싶으나 이 역시 성분에 대한 안정성이 우려되어 먹이지 못하고 있다고 응답하였다. 향후 우리의 식생활과 다빈도 식품을 반영한 갈락토스 안전 DB 구축과 관련 정보 공개를 통한 안전식품 제시가 최우선으로 수행되어야 할 것으로 생각된다.

DP4: 가공식품 같은 경우에는 최근에 크래미를 먹기 시작했는데 보니까 대림에 나오는 크래미는 우유가 들었더라고요. 그런데 한성기업에서 나오는 크래미는 또 우유가 안 들었어요.

(3) 질환아동의 사회적 어려움

보호자들은 유치원, 어린이집, 학교 등의 시설 급식으로 인해 환자의 식단 관리의 어려움이 증가했다고 응답하였다. 다행히 유치원 및 보육시설의 급식은 미리 식단표를 받고, 먹지 못하는 식품은 대체식품을 마련함으로써 식단을 조절할 수 있으나, 초등학교 진학 이후로는 선생님의 관심이 덜해

<Table 5> Themes identified through interviews with primary caregivers

Theme	Subtheme
1. Disease and treatment	1.1 Disease
	1.2 Treatment
2. Dietary management	2.1 Food selection and purchase
	2.2 Dietary behavior
	2.3 Difference by dining place
3. Social difficulties	3.1 School meals
	3.2 Eating out
	3.3 Social restriction
4. Requirements	4.1 Dietary guidelines
	4.2 Ingredients to analyze
	4.3 Formal guidelines

식사지도가 제대로 이뤄지지 않아 이러한 식단관리가 더욱 어려워졌다고 응답하였다. 급식을 제외한 외식의 경우 생고기, 중식 등 제한적인 메뉴만을 선택할 수 있으며, 식당에 재료를 문의하여 가능한 제거를 요청하는 등 번거로움이 발생된다고 응답하였다.

DP1: 어린이집 같은 경우에는 선생님들이 사건 사고가 일어나는 거에 대한 경각심이 되게 많이 있고요.... (중략).... 초등학교 같은 경우에는 세세한 부분까지 선생님이 신경을 쓰지 않으세요.

이와 더불어 식품 및 식단 관리가 질환 아동의 사회적 관계 형성에도 부정적 영향을 끼친다고 응답하였다. 실제 질환 아동이 사회적 교류를 시작하면서 또래 아동과 비슷한 식단을 원하나, 식이 제한으로 인해 심리적 박탈감을 겪고 있다고 응답하였다. 더 나아가 이와 같은 문제로 질환아동은 교우 관계 뿐만 아니라 부모, 가족 구성원 간에도 갈등이 발생되어 이중으로 어려움을 겪고 있다고 응답했다. 특히 조부모와 같이 연령대가 높은 가족 구성원의 경우, 아동의 질환에 대한 인지 부족으로 식단 조절에 대해 부정적인 반응을 보이거나, 경각심을 가지지 않고 질환 아동에게 제한 식품을 제공하여 문제를 야기시키기도 했으며, 이는 주 보호자와의 갈등으로 확대되어 주 보호자의 가정 내 입지 또한 어려워졌다고 하였다. 이외에도 질환이 없는 타 자녀와의 다른 식품, 식단 제공으로 인해 질환 아동의 불만이 발생하여 가족 내 크고 작은 갈등이 끊임없이 발생된다고 응답하였다. 향후 환자, 보호자는 물론 가족, 주변인들을 위한 질환과 식생활에 대한 이해를 위한 홍보 콘텐츠가 제작, 배포되어야 하며, 지속적인 교육 역시 필요하다. 특히 가정 뿐만 아니라 학교 등 환자가 성장 과정 속에서 소속되는 기관에 관련 자료를 배치하고 교사, 영양(교)사에게 이를 교육함으로써 질환 아동의 식사 지도가 원활히 이뤄질 수 있도록 하고, 환자의 사회 활동 및 삶의 질이 향상될 수 있도록 사회적 지원이 필요하다.

<Table 6> Themes identified through interviews with clinical experts

Theme	Subtheme
1. Patient characteristics	1.1 Current situation
	1.2 Patient care
	1.3 Treatment method
2. Dietary management	2.1 Dietary management
	2.2 Dietary behavior
3. QOL (Quality of Life)	3.1 Social support
	3.2 Perception of patient
4. Requirements	4.1 Dietary guidelines
	4.2 Domestic food addition

DP4: 그냥 단순하게 그냥 우유를 못 먹는 알레르기? 그런 정도로 생각하시고 설명해 드려도 그때뿐이고 또 다음에 만나면 또 까먹으시고. (중략) 우유가 함유된 음식을 가려야 된다는 생각이 전혀 없어서 이런 부분을 이해시키기가 너무 힘들어요.

(4) 보호자 요구사항

보호자들 모두 체계적인 분석을 통한 식품의 갈락토스 함유량 데이터베이스와 사회적 인식 개선을 위한 정책 마련이 필요하다고 답변했다. 무엇보다 우리나라의 식생활에 적합한 식품의 갈락토스 함유량 분석, 가공식품의 표시와 한식 조리법에 따른 갈락토스 함유량의 변화에 대한 정보가 필요하다고 언급했다. 또한, 질병에 대한 사회적 이해를 높이기 위해 식생활을 포함한 질환 관련 공식적인 자료 마련이 시급하다고 응답하였다. 가족은 물론 소속 사회 집단 간의 갈등으로 질환 아동과 주 보호자가 더욱 어려움을 겪기에 이에 대한 정보 제공과 사회적 인식 개선이 필요함을 강조하였다.

DP5: 그게 좀 공식적인 자료가 이렇게 있었으면, 오히려 학교 같은 데는 더 공식적으로 이렇게 보낼 수 있으면 선생님들이 더 알기 쉬울 것 같고 잘 기억을 하실 수 있을 것 같아요.

2) 임상전문가(의사, 임상영양사) 대상 질적 연구 내용 분석
임상전문가의 인터뷰 결과는 환자 현황, 식이 행태, 삶의 질, 요구사항으로 4가지 대주제로 분류했다. 또한, 각각의 대주제는 2-3개의 하위주제로 나누었다.

(1) 환자 특징

전문의들은 전국 환자는 50-100명으로 예측하며 이들이 소속된 3개의 병원 모두 매년 10명 이하의 환자가 내원하고 있었다. 공통적으로 신생아와 유아기 환자가 대부분이며 청소년기에 이르면 병원 방문이 감소한다고 응답하였다. 이는 연령이 높아질수록 갈락토스혈증 환자 자신 및 부모의 식단 관리 능력이 커지기 때문일 것으로 생각된다. 최근에는 신생아 선별검사를 통해 진단되므로 치료시기를 놓치는 경우는 거의 없으며 효소 수치 검사, 유전자 검사 순으로 진행된다고 응답하였다.

DT1: 최근 1년간 영양 상담 받은 갈락토스 혈증자는 6명 정도 ...

유전자 검사에 따라 질병 유형은 I-IV형으로 나뉘며 IV형의 경우 최근 일본에서 새로 발견된 유형으로 국내에서도 작년에 최초로 발견되었다고 언급하였다. 국내 환자는 I형, II형 환자가 대부분이며 중증 환자가 비교적 적다고 응답하였다. 현재 질환자를 체계적으로 관리하는 시스템이 부재하며, 치료 역시 식단 관리 및 검사 수치를 통한 현재 상태 확인만으로 이뤄지고 있어 적극적인 치료 방법이 부재하기에 실질적인 환자 내방이 적다고 응답하였다. 특히, 주요 치료 방법이 식이요법임에도 공식적인 국내 식이지침의 부재로 보호자들과 질환자가 어려움을 겪고 있다고 응답하였다. 특히 국내 유제품, 분유 생산 업체에서 대두 분유(Soy Formula)를 생산하지 않거나 갈락토오스 함유량을 표시하지 않는 등의 문제로 인해 영아기 식단 관리가 더욱 어렵다고 호소하였다.

DT2: 약을 먹는 질환이 아니다 보니 병원을 잘 찾지 않아요... (중략)... 식사 치료 정도만 진행이 됩니다.

NT1: 매일, 남양 등 회사에서 소이 포물라를 생산하지 않고 있어요.

(2) 식이 행태

식단은 우유, 치즈 등 유제품이 가장 문제가 되므로 이를 가장 엄격히 제한한다. 영유아 시기에 가장 큰 영향을 받기 때문에 분유 선택 시 유의해야 하며, 주의하지 않을 경우 백내장, 불임 등의 합병증이 유발될 수 있고 여성의 경우, I형 환자 중 난소에 종양이 발생하는 경우가 보고되어 더욱 유의해야 한다고 응답하였다. 이유식이나 고형식으로 갈 때는 조정이 좀 덜 엄격해지고 있다. 식품 선택 시 어려운 점은 식품의 갈락토스 함유량을 확인하기 어려우며, 외식 시 선택권이 넓지 않다는 점을 언급하였다. 외국의 환자 식단의 경우 미국, 영국, 독일은 유당(Lactose)만 제한하지만 유럽은 과일 및 채소까지 제한하는 등 국가별 기준의 차이가 있어 국내 질환자와 보호자들이 혼란스러워 한다고 언급하였다. 향후 국내 식생활에 적합한 지침 마련이 시급하다고 언급하였다.

NT1: 합병증 여부에 따라서 이유식이나 고형식으로 갈 때 제한을 조금 덜 엄격하게 조정합니다.

(3) 삶의 질

환자의 건강 상태 유지를 위해서는 교육, 상담, 적절한 정보 전달 3가지가 중요하다고 언급하였다. 이에 주기적인 병원에서의 검진과 함께 적절한 식단에 대한 교육이 필요하다. 하지만 환자를 위한 식이지침과 안전 식품 DB의 부재로 교육에 한계가 있으므로 관련 매뉴얼이 우선적으로 마련되어야 한다고 답했다.

DT1: 식단 관리에 중점을 둔 설명서가 없어서 보편적으로 유당을 제거해야 한다는 사실 정도만 알 수 있습니다.

무엇보다 환자들의 삶의 질 향상을 위해 그들의 보호자, 가족, 환자 본인에 대한 제도적 및 정서적 지지가 필요하다. 또한 보호자는 식이지침의 부재로 양육에 어려움을 겪고 있으므로, 조리 시 갈락토스 성분 변화량, 갈락토스 함유 식품 등에 대한 식생활 교육을 제공하여 식단 관리의 부담감을 감소시켜주는 것이 필요하다. 이와 더불어 환자의 형제들은 질환자와 같이 식단을 해야 한다는 스트레스가 존재하므로 이들을 위로하는 캠프와 가족들의 정서적 유대감 강화에 필요한 프로그램 개발 및 운영이 필요하다. 특히 이와 같은 식단의 차이에서 오는 스트레스를 위로해주는 것은 보호자 뿐만 아니라 어린 환자 본인에게도 필요하다. 실제 환자는 가족, 친구 등 주변인들과 식단이 다른 것에서 스트레스를 느끼므로 지속적인 정서적 지지 및 상담을 통해 이를 완화해주는 것이 필요하다. 전문가들은 신생아기, 유아기가 지나면서 스스로 통제해야 하는 식단 관리가 완화되고, 이를 통해 개개인의 삶이 실제로도 개선되므로 10세 미만 식이 정체성을 형성하는 과정에서의 정서적 지지가 뒷받침 되어야 할 것으로 생각된다.

NT1: 신생아기, 유아기가 지나면 내원을 거의 하지 않기 때문에 삶의 질이 떨어지지 않는 것 같습니다.

(4) 요구사항

질환자를 위한 식단 관리에 필요한 것은 질환별 식단, 조리 시 유의사항, 식품 내 갈락토스 함유량 등 분석을 통한 과학적인 근거가 마련된 자료이다. 실제 질환의 유형별로 식단이 상이해야 하므로 질환별 식단을 제공하는 것이 좋으나, 전문가 면담에서 국내 환자 중 중증 환자가 없으며 환자 수가 매우 적으므로 종합적인 식이지침을 제공해도 무방하다고 응답했기에 향후 국내 식생활 환경에 기초한 갈락토스혈증 환자를 위한 종합적인 식단 제공 및 관리가 필요하겠다.

DT2: 환자수가 적어 관련 갈락토스혈증 환자의 식단이 없으므로 중요한 영양소를 포함한 종합적인 식이지침이 있으면 좋겠습니다.

IV. 요약 및 결론

본 연구는 갈락토스혈증 환자들의 식생활 향상과 삶의 질 증진을 목적으로 환자의 주 보호자 5명, 임상전문가 5명을 포함하여 총 10명을 대상으로 2021년 4-5월 동안 2개월에 걸쳐 실시되었다. 질적연구방법 중 현상학적 연구를 통해 진행되었으며 질환 아동 부모의 인터뷰 결과는 식이 행태, 사회적 어려움 등 환자의 일상 생활과 구체적인 식단에 초점을 맞추었고, 반면 임상전문가의 인터뷰 결과는 환자 현황,

효과적인 치료를 위한 요구사항 등 치료에 관한 답변이 주를 이루었다. 따라서 임상전문가의 인터뷰 결과를 통해 갈락토스혈증 환자를 위한 가이드라인의 방향성을 제고할 수 있을 것이며, 질환 아동 부모의 결과를 통해 세부 내용을 구성할 수 있을 것으로 생각된다.

식단에 대해서는 두 집단 모두 생애주기별로 상이한 식단 구성이 이루어져야 한다고 답했으나, 유형별로 식단을 달리 해야한다고 의견이 모아지지 않았다. 두 집단 모두 영유아기를 가장 유제품에 민감한 시기로 꼽았고 대두를 사용한 분유를 사용했다. 그러나 해외의 최신 연구에 따르면 갈락토스의 엄격한 섭취 제한을 완화해야 한다는 논의가 이뤄지고 있다. 현재 권장되는 식단은 유제품에서 우유나 갈락토스를 제한하는 대신 우유가 포함되지 않은 음식에서 갈락토스를 소량 섭취하도록 하는 것이다(Delnoy et al. 2021). 한편, 최근 분유의 대체제로 많이 쓰이는 대두 분유가 옥살산염(Oxalate) 수치를 높여 고전적인 갈락토스혈증 환자에게 신장 결석 형성과 같은 합병증을 유발할 수 있다는 위험성이 제기되어 이를 참고하여 영유아 식단을 구성해야 할 것이다(Sabatino et al. 2019). 또한, 임상전문가 인터뷰에서 보호자의 우려와는 달리 유아기가 지나면 청소년기부터 환자의 통제력이 높아지기 때문에 식단 관리의 어려움은 감소한다고 답하였다.

식이 행태의 경우 두 집단 모두 공식적인 식단 가이드라인 개발과 보급이 필요하다고 언급하였다. 우선 임상전문가는 환자 진료 시 국내 식생활을 반영한 공식적인 식단 가이드라인의 부재로 부모님들에게 적극적인 정보제공과 설명이 어렵다고 언급하였다. 여러 서구권 국가에서는 공식적이고 다양한 식사 가이드라인을 제공하고 있다. 특히 호주와 ASIEM은 기존 식단표에서 나아가 식품의 가공 처리에 따라 달라지는 갈락토스 함유량을 함께 표시하여 양육자 및 영양사의 편의성을 높였다. 유럽 국가들의 연합 기구인 EGS(European Galactosemia Society)에서는 공식 웹사이트를 통해 식사 가이드라인뿐만 아니라 생애주기에 필요한 영양소 정보를 함께 제공하고 있다(EGS 2022). 또한 영국에서도 British Dietetic Association (BDA)에서 우유의 섭취가 중요한 영유아기의 분유를 대두 단백질을 사용한 제조 분유로 대체할 시 전문가의 도움을 받을 것을 권고하고 있다(BDA 2022). 주 보호자 집단의 경우 식이 행태에서 언급했듯이 동일 음식이지만 브랜드 별로 달라지는 갈락토스 함유량이 식품 선택에 어려움을 주므로 세밀한 식품 분석을 요구하였다. 나아가 조리법에 따라 갈락토스 함유량이 달라지므로 된장, 고추장 등 발효식품을 포함한 원재료 중심의 분석을 요구하였다. 향후 해외의 사례를 참고하여 우리의 식생활을 반영한 다빈도 식품의 갈락토스 함유량 정보 공시와 안전 식품, 조리법을 이용한 식단 제공이 필요하다. 더 나아가 다양한 식생활과 요구를 반영한 안전 식품 DB의 확대가 요구된다고 사료된다.

삶의 질의 경우 임상전문가는 장기적으로 볼 때 청소년기부터 완화된다고 보고 있었다. 이는 환자 스스로 질병을 인식하고 식단 및 일상생활에 제어력을 가지기 때문이라고 언급하였다. 이 같은 특성은 갈락토스혈증을 포함한 희귀질환자의 보편적 특징이긴 하나 갈락토스혈증의 경우 질환의 특징이 잘 알려지지 않고 질환자가 많지 않아 보호자를 위한 지원이 부족하기에 양육 기간 동안의 보호자와 환자들의 낮은 삶의 질로 고통을 호소하는 경우가 많다. 특히 초등학교 입학 후 많은 학생수로 인해 개별 관리가 어려우며, 이와 동시에 질병에 대한 낮은 이해도로 질환아동은 사회적 고립감이 더 커질 수 있다. 실제 환자가 성장하면서 질병에 대한 스스로의 자각과 인지, 조절이 필요하므로 보호자를 비롯한 주된 보육시설, 학교 등의 협조가 필요하다.

또한 두 집단 모두 체계적인 질병 관리 시스템 부재를 가장 큰 문제점으로 인식하였다. 실제 국내를 비롯한 전세계적으로 갈락토스혈증에 관한 연구가 활발하지 않으며 이는 검사의 번거로움과 치료제의 부재로 이어지고 있다. 갈락토스혈증과 유사하게 식이제한이 요구되는 유전성 대사질환인 페닐케톤뇨증(Phenylketonuria)의 경우 꾸준히 치료제 개발이 이루어지고 있으며, 2000년대부터 약물치료가 승인되어 유전자치료에 대한 연구가 지속적으로 수행되고 있다(Lee 2020). 따라서 섭취 후 상태를 파악하는 현재의 방법이 아닌 질환자가 안심할 수 있는 갈락토스 식품 DB를 활용한 식단 구성 및 섭취 가이드 제공이 필요하겠다. 식생활 뿐만 아니라 환자 및 보호자의 교육 및 상담 프로그램 또한 부재한 상황이다. 국내에서는 희귀난치성 질환의 경우 해당 질환의 부모를 대상으로 하는 교육 프로그램이 수행되고 있다. 다만, 의료적 및 사회복지 차원에서 나아가 심리적으로 도움을 줄 수 있는 프로그램의 개발이 요구되므로 이를 참고하여 통합적인 지원 프로그램을 개발해야 할 것이다(Lee & Seo 2019).

본 연구는 국내 최초로 갈락토스 혈증 환자들의 삶의 질 향상과 개선을 위해 현황과 개선 요구도를 조사한 데 의의가 있으나 적은 대상자 인원으로 인해 구체적 방안을 제시하지 못했다는 한계점을 지닌다. 실제 국내 환자의 수가 적고, 환자의 연령대가 다양하지 않아 생애주기별 식행동 및 특징을 파악하는데 한계가 있었다. 또한 코로나로 인해 인터뷰가 비대면으로 진행되어 보호자들과 FGI 진행 시 충분한 친밀감을 형성하지 못했다는 한계가 존재한다. 질환자들에게 실질적 도움을 주기 위해서는 안전 안심 DB와 식단 제공이 필요하므로 향후 유형의 갈락토스 환자의 식행동 및 식이섭취조사가 추가되어야 하겠다. 그럼에도 불구하고 본 연구는 국내 최초의 갈락토스 혈증 환자에 대한 질적 연구로 갈락토스 혈증 환자의 식단 관련 가이드 방향을 제시한 데 의의가 있다.

저자정보

임서정(이화여자대학교 식품영양학과, 석사과정 대학원생,

0000-0002-6646-6423)

서혜지(이화여자대학교 식품영양학과, 석사과정 대학원생, 0000-0003-4213-8318)

오지은(이화여자대학교 신산업융합대학, 교수, 0000-0003-4152-8306)

김유리(이화여자대학교 식품영양학과, 교수, 0000-0001-7606-8501)

감사의 글

본 연구는 농촌진흥청의 국가연구개발사업(과제번호: PJ0156002021)의 지원을 받아 수행되었습니다. 인터뷰에 진심으로 응해주신 분들과 논문 교정을 도와주신 교수님과 심사위원분들께 감사드립니다.

Conflict of Interest

No potential conflict of interest relevant to this article was reported.

References

- Banford S, McCorvie TJ, Pey AL, Timson DJ. 2021. Galactosemia: towards pharmacological chaperones. *J. Pers. Med.*, 11(2):106
- Banford S, Timson DJ. 2020 The structural and molecular biology of type IV galactosemia. *Biochim.*, 183:13-17
- Berry GT, Moate PJ, Reynolds RA, Yager CT, Ning C, Boston RC, Segal S. 2004. The rate of De Novo Galactose synthesis in patients with galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency. *Mol. Genet. Metab.*, 81(1):22-30
- Bosch AM, Grootenhuys MA, Bakker HD, Heijmans HS, Wijburg FA, Last BF. 2004. Living with classical galactosemia: health-related quality of life consequences. *Pediatr.*, 113(5):423-428
- Bosch AM, Maurice-Stam H, Wijburg FA, Grootenhuys MA. 2009. Remarkable Differences: The course of life of young adults with Galactosaemia and PKU. *J. Inherit. Metab. Dis.*, 32(6):706-712
- Carlock G, Fischer ST, Lynch ME, Potter NL, Coles CD, Epstein MP, Mulle JG, Kable JA, Barrett CE, Edwards SM. 2019. Developmental outcomes in duarte galactosemia. *Pediatr.*, 143(1)
- Delnoy B, Coelho AI, Rubio-Gozalbo ME. 2021. Current and future treatments for classic galactosemia. *J. Pers. Med.*, 11(2):75
- Dilshad RM, Latif MI. 2013. Focus group interview as a tool for qualitative research: An analysis. *Pakistan J. Soc. Sci.*, 33(1):192
- Guba EG, Lincoln YS. 1994. Competing paradigms in qualitative research. *Handbook of qualitative res.*, 2:105
- Hermans ME, Welsink-Karssies MM, Bosch AM, Oostrom KJ, Geurtsen GJ. 2019. Cognitive functioning in patients with classical galactosemia: A systematic review. *Orphanet J. Rare. Dis.*, 14(1):1-11
- Kim MK, Ju SJ, Kim KS. 2017. The Experiences of Developmental Disorder Child Mothers Who Participated in the Brain Growth Attachment Program. *J. Wellness*, 12(4):301-315
- Kim Bh, Kim KM, Park IS, Lee GJ, Kim JK, Hong JJ, Lee MH, Kim YH, Yoo IV, Lee HY. 1999. A comparison of phenomenological research methodology focused on Giorgi, Colaizzi, Van Kaam Methods. *J. Korean Acad. Nurs.*, 29(6) 1208-1220
- Ko D, Chang HE, Song SH, Park KU, Kim JQ, Kim M, Song Y, Hong YH, Lee DH, Song J. 2010. Molecular and biochemical characterization of the GALT gene in Korean patients with galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency. *Clin Chim Acta*, 411(19-20):1506-1510
- Kotb MA, Mansour L, Shamma RA. 2019. Screening for galactosemia: Is there a place for it? *Int. J. Gen. Med.*, 12:193
- Lambert C, Boneh A. 2004. The impact of galactosaemia on quality of life—a pilot study. *J. Inherit. Metab. Dis.*, 27(5):601-608
- Lee JH. 2020. Phenylketonuria: current treatments and future developments. *J. Korean Soc. Inherit. Metab. Dis.*, 20(2):37-43
- Lee JA, Seo MA. 2019. Narrative inquiry on life experiences of mothers of children with rare diseases. *Fam. & Fam. Ther.*, 27(1):1-26
- Milánkovics I, Schuler Á, Kámory E, Csókay B, Fodor F, Somogyi C, Németh K, Fekete G. 2010. Molecular and Clinical Analysis of Patients with Classic and Duarte Galactosemia in Western Hungary. *Wien. Klin. Wochenschr*, 122(3):95-102
- Sabatino JA, Starin D, Tuchman S, Ferreira C, Regier DS. 2019. Elevated Urine Oxalate and Renal Calculi in a Classic Galactosemia Patient on Soy-based Formula. *JIMD reports*, 49(1):7-10
- Sarkar M, Bose SS, Mondal G, Chatterjee S. 2010. Generalized Epimerase Deficiency Galactosemia. *Indian J. Pediatr.*, 77(8):909-910
- Schadewaldt P, Kamalanathan L, Hammen H, Wendel U. 2004. Age Dependence of Endogenous Galactose Formation in Q188R Homozygous Galactosemic Patients. *Mol. Genet. Metab.*, 81(1):31-44
- Sohn YB. 2015. A Diagnostic Algorithm of Newborn Screening for Galactosemia. *J. Korean Soc. Inherit. Metab. Dis.*, 15(3):101-109
- Timson DJ. 2016. The Molecular Basis of galactosemia—Past, Present and Future. *Gene*, 589(2):133-141
- Welling L, Bernstein LE, Berry GT, Burlina AB, Eyskens F, Gautschi M, Grünwald S, Gubbels CS, Knerr I, Labruno

- P. 2017. International Clinical Guideline for the Management of Classical Galactosemia: Diagnosis, Treatment, and Follow-Up. *J. Inherit. Metab. Dis.*, 40(2):171-176
- Australasian Society for Inborn Errors of Metabolism. Handbook for Galactosaemia 2010. <https://www.hgsa.org.au/documents/item/50>, [accessed 2022.03.02]
- European Galactosaemia Society. About Galactosemia. <https://www.galactosaemia.eu/about-galactosaemia/>, [accessed 2021.02.28]
- Galactosemia Foundation. Diet Guidelines. <http://www.galactosemia.org>, [accessed 2022.03.01]
- Health Insurance Review & Assessment Service. Healthcare Bigdata Hub. Disease Subdivision Statistics. <http://opendata.hira.or.kr/op/opc/olap4thDsInfo.do>, [accessed 2022.03.01]
- Korea Disease Control and Prevention Agency. 2019. Annual Report on the Rare Patients in Korea 2019. <https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/ph/ptlcontents/selectPtlConSent.do?schno=145&menu=C0400>, [accessed 2022.02.28]
- Korea Disease Control and Prevention Agency. 2020. Annual Report on the Rare Patients in Korea 2020. <https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/ph/ptlcontents/selectPtlConSent.do?schno=145&menu=C0400>, [accessed 2022.02.28]
- The British Dietetic Association. Use of Infant Formulas based on Soy Protein 2019. <https://www.bda.uk.com/resource/use-of-infant-formulas-based-on-soy-protein.html>, [accessed 2022.03.16]

Received April 6, 2022; revised April 27, 2022; accepted April 30, 2022