

## 신생아 예비검사: 아기를 보호해주기 위한 검사

### Newborn Screening: Tests to protect your baby

다음은 NSW 보건부가 제공하는 기사입니다.

*본 정보를 다시 참조해야 할 경우에 대비하여 아기의 나이가 3 개월이 될 때까지 보관하시기 바랍니다.*

#### 희귀 질환의 조기 발견

이 중요한 검사는 신생아들이 퇴원하기 전에 (출생 48 - 72 시간 후에) 받습니다. 이 테스트는 아기의 건강을 보살피기 위한 정규 절차 중의 하나입니다.

이제 신생아 예비검사로 30 여 가지의 희귀 질환들이 발견될 수 있습니다. 의료직원은 신생아 예비검사에 대한 설명과 함께, 이 검사가 아기의 건강에 중요한 이유를 말씀드릴 것입니다. 의료직원은 검사를 하기 전에 반드시 귀하의 구두 동의를 받도록 되어 있습니다.

희귀 질환을 가지고 있는 아기들이 신생아 예비검사로 매해 약 90 명씩 발견되고 있습니다.

귀하의 아기가 이런 종류의 질환을 가지고 있다고 판명되는 경우에는, 아기가 병들기 전에, 조기 치료를 시작할 수 있습니다.

검사 방법으로는, 아기의 발 뒤꿈치에서 뽑은 몇방울의 피를 특수 압지에 흡수시킵니다. 그리고는 건조된 혈액 샘플을 웨스트미드 소아병원 [Children's Hospital at Westmead]에 있는 NSW 신생아 예비검사 실험실 [NSW Newborn Screening Laboratory]로 보냅니다.

아기가 이 검사를 꼭 받도록 하시고 검사 날짜가 아기의 개인건강 기록부 [PERSONAL HEALTH RECORD]에 반드시 기록되도록 하십시오.

#### 검사대상 질환에 관한 정보

##### 선천성 갑상선 부전증 [Congenital Hypothyroidism]:

선천성 갑상선 부전증은 NSW/ACT 에서 매해 약 26 명의 아기들에게 발생합니다. 이 질환은 갑상선이 너무 작거나, 없거나, 또는 기능을 제대로 하지 못하는 경우에 생깁니다. 조기에 치료하면 아기의 지능과 신체가 정상적으로 발육합니다. 치료법은 작은 갑상선 호르몬 약을 매일 복용시키는 것입니다.

##### 페닐케톤 요증 [Phenylketonuria]:

페닐케톤 요증은 NSW/ACT 에서 매해 약 10 명의 아기들에게 발생합니다. 이 질환이 있는 아기는 페닐알라닌 (신체에 단백질을 구축하게 도와주는 물질)을 제대로 사용하지 못합니다. 치료하지 않는 경우에는, 페닐알라닌이 혈액에 축적되어 뇌가 손상됩니다. 치료법은 페닐알라닌 함량이 낮은 식이요법이며, 그러면 아기가 정상적으로 발육하게 됩니다.

##### 갈락토스 혈증 [Galactosaemia]:

갈락토스 혈증은 NSW/ACT 에서 매해 약 1-3 명의 아기들에게 발생합니다. 이 질환은 젖에 (모유와 우유 둘다) 들어있는 당 (갈락토스) 중의 한가지가 혈액에 축적되어 생기는 병입니다. 갈락토스가

들어있지 않은 특수 분류로 아이를 신속히 치료하면 중병이 예방됩니다. 이 질환이 있는 아기들을 치료하지 않으면 병이 심하게 들어 사망할 수도 있습니다.

### **낭포성 섬유증 [Cystic Fibrosis]:**

낭포성 섬유증은 NSW/ACT 에서 매해 약 34 명의 아기들에게 발생합니다. 이 질환은 신체가 장과 폐의 점액을 정상치 보다 더 많이 생산하기 때문에 생깁니다. 이 질환으로 인해 폐렴이나 설사병을 앓게 될 수도 있으며 아기의 체중이 늘지 않게 될 수도 있습니다. 최근에는 의과학이 진보되어 이 질환을 가지고 있는 아기들의 치료 전망이 크게 향상되었습니다.

### **기타 질환**

건조된 혈액샘플을 이용하는 새로운 테크놀로지로 여러가지의 극히 희귀한 질환들을 발견하는 것이 가능해졌으며, 따라서 치료도 조기에 시작할 수 있게 되었습니다. 이 질환들은 훨씬 더 희귀한 것들로 전부 합해서 매해 약 15 명의 아기들에게 영향을 주며, 지방산, 유기산, 아미노산 결핍증이 이 질환들에 포함됩니다. 그중 가장 흔히 발생하는 질환은 MCAD (중연쇄 아실 CoA 탈수소 효소 결핍증)입니다. 이 질환들은 대부분의 경우가 식이요법과 약으로 치료될 수 있으므로 조기에 발견하는 것이 중요합니다. 이 질환들을 적절히 관리하지 않으면 불구 또는 사망의 원인이 될 수 있습니다.

위에 설명된 모든 질환들은 조기에 진단하여 치료하는 것이 중요합니다.

### **검사 결과**

검사 결과가 정상인 경우에는 부모들에게 통지하지 않습니다.

첫번째 검사 결과가 명확하게 나오지 않은 이유로 혈액검사를 다시 받아야 하는 아기들이 100 명 중에 1 명 정도로 나옵니다. 재검사가 필요하게 되는 경우에는 부모들에게 통지할 것입니다. 재검사 결과는 거의 언제나 정상으로 나오게 되며, 그 결과를 가정의에게도 보냅니다.

소수의 아기들에게는 혈액검사 결과가 비정상적으로 나오게 되는데, 그런 경우에는 추가 검사를 받게 될 것이며, 치료를 받아야 하는 경우도 있습니다. 추가 검사의 결과는 가정의에게 알리게 되며 귀하는 가정의로부터 연락을 받게 될 것입니다.

건조된 혈액은 검사 후에 실험실에 저장될 것입니다. 그리고 가족을 위한 의료 정보를 제공하기 위해 나중에 이용될 수 있는 경우는 좀처럼 없습니다. 저장된 샘플은 신원이 모두 제거된 후에 연구자료로 이용될 수도 있습니다. 그러나, 양친 또는 보호자의 동의 없이 아기의 신원이 밝혀져 있는 샘플을 추가적으로 검사하는 일은 없을 것입니다.

### **2003 년 5 월 당시의 정보**

NSW Newborn Screening Programme, The Children's Hospital at Westmead.  
<http://www.chw.edu.au/prof/services/newborn>

영어로 전화하는데 도움이 필요한 경우에는, 131 450 의 번역통역 서비스 [Translating and Interpreting Service]에 전화하십시오.

Multicultural Communication 웹사이트 <http://www.mhcs.health.nsw.gov.au> 에 들어가면 더 많은 정보를 한국어로 찾아보실 수 있습니다.

전화번호들은 출판 당시에는 정확한 것이지만 그후 계속해서 업데이트 되지는 않습니다. 전화번호부를 보고 번호를 확인해야 할 경우도 있을 것입니다.