

# 아기의 신생아 선별검사에 대한 이해



**Ohio**  
보건부



## 왜 아기에게 신생아 선별검사를 하는 게 필요합니까?

모든 부모는 자신의 아기가 건강하길 바랍니다. 태어날 때 완전히 건강하게 보였던 아기들 중에서, 성장하고 발달하는 데 영향을 미치는 문제를 안고 있는 아기가 있을 수 있습니다. 신생아 선별검사는 태어나는 시점에는 분명하지 않더라도 아기에게 의료적 치료가 필요한 의료 상태가 있는지를 검사하는 것입니다. 태어난 직후 의료적 문제를 찾아냄으로써 아기에게 필요한 치료를 신속하게 할 수 있습니다. 신생아 선별검사를 통해 아기의 건강과 발달을 증진시킬 수 있습니다.

오하이오 주에서는 매년 신생아 선별검사를 통해, 진료를 필요로 하는 아기를 500명이 넘게 확인하고 있습니다. 약 200명의 영아가 귀가 안 들리거나 난청을 가지고 있고, 약 80명의 영아가 심각한 심장병을 가지고 있으며, 약 300명의 영아가 피검사를 통해 알아낼 수 있는 심각한 질병을 가지고 있습니다.

## 아기에게 어떤 종류의 선별검사를 하게 됩니까?

오하이오 주는 모든 신생아의 건강을 보호하고자 합니다. 따라서, 주법에 따라, 신생아가 병원을 떠나기 전에 다음과 같이 세 가지 다른 종류의 선별검사를 해야 합니다.

- 청력 손실의 위험성을 알아내기 위한 청각 선별검사.
- 심장 구조에 문제가 있는지를 알아내기 위한 맥박산소측정 선별검사.
- 몇 가지 다른 의료 상태의 위험성이 있는지를 확인하기 위한 혈액학적 선별검사.

## 오하이오 주에서는 어떤 건강문제를 선별해 냅니까?

### ■ 청각 선별검사

청각 선별검사는 청력 손실의 위험성을 파악합니다. 청력 손실은 많은 여러 가지 문제들이 원인이 됩니다. 청력 손실을 조기에 알아내면, 아기가 의사소통, 언어, 말하기 능력 등을 발전시키는 데 도움이 됩니다.

### ■ 맥박산소측정 선별검사

많은 종류의 선천적 심장병이 있습니다. 오하이오 주에서는, 다음과 같은 7가지 위중한 심장병을 확인하기 위해 맥박산소측정 선별검사를 이용하고 있습니다 — 발육 부전성 좌심 증후군, 폐동맥판 폐쇄증, 팔로 4장증(tetralogy of Fallot), 전폐정맥 연결이상(total anomalous pulmonary venous return), 대혈관 전위, 삼첨판 폐쇄증(tricuspid atresia), 동맥간증(truncus arteriosus).

### ■ 혈액점적 선별검사

오하이오 주에서는 혈액점적으로부터 다른 몇 가지의 건강상태를 선별합니다. 오하이오 신생아 선별검사에는 소아마비구제모금운동(March of Dimes), 미국 보건부, 휴먼서비스(Human Services)가 권장하는 건강상태들이 포함됩니다(전체 목록은 이 안내책자 마지막에 있으며, 상세한 정보는 다음 웹사이트에서 알아볼 수 있습니다 —

<https://www.odh.ohio.gov/odhprograms/phl/newbrn/nbsdisorderslist.aspx>).

## 아기를 어떤 방법으로, 언제 선별검사를 하게 됩니까?

### ■ 청각 선별검사

신생아가 병원을 떠나기 전에 청각 선별검사를 하게 됩니다. 청각 선별검사는 보통 산모실이나 수유실에서 하게 됩니다. 이 검사는 단지 15 분이 걸리며 아기는 검사를 하는 동안에도 잠을 잘 수 있습니다. 이 선별검사를 하는 데에는 두 가지 다른 방법이 있습니다. 아래에서 설명하는 검사 중 한 가지 또는 두 가지 모두를 할 수 있습니다.



- 이음향방사 검사(Otoacoustic Emissions, OAE): 이 검사에서는 작고 부드러운 폼(foam)이나 고무팁을 사용합니다. 이 고무팁을 아기의 귀에 집어 넣으면 아기는 부드러운 소리를 듣습니다. 아기의 귀로부터 작은 반향을 기록하여 내이가 제기능을 하고 있는지를 알아봅니다.
- 청성뇌간반응검사(ABR): 이 검사에서는 아기의 얼굴, 어깨, 목에 세 개의 작은 패치를 붙이고 나서, 작은 헤드폰을 아기의 귀에 걸쳐나 작은 귀꽃이를 아기의 귀에 넣습니다. 아기는 이것을 통해 부드러운 소리를 듣습니다. 그리고 나서, 청각신경으로부터 오는 정보를 기록하게 됩니다.

### ■ 맥박산소측정 선별검사

맥박산소측정 선별검사는 보통, 아기가 태어난 후 약 24시간 있다가 수행하는 간단하고 통증이 없는 검사입니다. 맥박산소측정기라고 하는 기기가 아기의 피부에 설치한 센서를 통해 아기 혈액에 든 산소량을 측정합니다. 센서는 보통 손과 발에 설치합니다.

### ■ 혈액점적 선별검사

아기의 발뒤꿈치를 찔러 피 몇 방울을 채혈합니다. 발뒤꿈치를 찌르는 이 검사는 보통 아기가 태어난 다음 날 수행합니다. 채혈한 피 몇 방울을 오하이오 보건부 검사실로 보내 여러 가지 의료 상태에 대한 검사를 하게 됩니다.

## 아기가 병원에서 태어나지 않은 경우에는 어떻게 할까요?

오하이오 주에서 태어난 모든 아기는 신생아 선별검사를 받아야 합니다. 아기가 병원에서 태어나지 않은 경우에는 조산사, 의사, 또는 지역 보건소에 연락하여 신생아 선별검사의 일정을 잡으십시오. 많은 카운티에서, 이 선별검사를 집에서도 수행할 수 있게 하고 있습니다. 아기가 태어난 때로부터 최소 24시간이 지난 후, 그리고 생후 6일 이전에 혈액점적 선별검사를 수행하는 것이 중요합니다.

## 검사 결과를 어떻게 알 수 있습니까?

### ■ 청각 선별검사

신생아 청각 선별검사 결과는 병원을 떠나기 전에 병원 담당직원이 문서로 드릴 것입니다. 병원 직원은 또한, 검사가 더 필요할 경우, 청각평가 일정을 잡아드릴 것입니다.

### ■ 맥박산소측정 선별검사

아기의 의료 제공자가 검사 결과를 드리게 됩니다. 검사 결과가 음성(negative)으로 나왔다면, 아기의 혈중 산소량은 정상치입니다. 검사 결과가 양성(positive)이라면, 아기의 혈중 산소량이 적은 것입니다. 이것이 항상, 아기에게 심장병이 있다는 것을 의미하지는 않습니다. 이는, 의료 제공자가 지속적으로 아기를 관찰 및 확인하고, 시간이 조금 경과한 후 검사를 다시 해보거나 심장초음파검사라고 하는 다른 종류의 검사를 해보야 한다는 것을 뜻합니다.

### ■ 혈액점적 선별검사

혈액점적 선별검사 결과는 결과가 나오는 즉시, 아기가 태어난 병원과 의료 제공자에게 발송됩니다. 결과는 보통 2주 내에 나옵니다. 대부분의 아기는 선별검사 결과가 정상이며, 부모는 아기의 건강검진을 받을 때에 결과를 받게 됩니다. 신생아 선별검사 결과가 정상이 아닐 경우에는 의료 제공자가 가족에게 연락하여 추가 검사 일정을 잡게 됩니다.

*필요 시에 연락이 가능하도록, 병원과 의료 제공자에게 정확한 주소와 전화번호를 알려주는 게 중요합니다.*

## 아기에게 추가 검사가 필요할 경우에는 어떻게 합니까?

아기에게 추가 검사가 필요할 경우, 아기의 의료 제공자가 연락을 드릴 것입니다. 아기가 검사를 다시 받아야 하는 이유를 설명드리고, 다음 단계에 대해 알려드릴 것입니다. 아기에게 추가 검사가 필요할 경우, 의료 제공자의 조언에 따르십시오. 어떤 검사는 즉시 수행해야 하며, 아기가 좀 더 성장한 후에 하는 검사도 있습니다. 경우에 따라, 아기를 전문의에게 의뢰하기도 합니다.

### ■ 청각 선별검사

아기가 청각 선별검사를 통과하지 못한 경우, 2-3주 내에 아기를 청력전문가(audiologist)에게 의뢰하여 추가 검사를 받게 됩니다. 아기에게 청각상실이 있을 경우, 영아청각프로그램(Infant Hearing Program)을 통해 아기를 의사소통 및 언어 발달을 돕기 위한 재가(home-based) 조기개입 서비스에 의뢰를 하게 됩니다. 아동의 청력상실을 조기에 발견하면 할수록 의사소통 능력 개발을 더욱 일찍 시작할 수 있습니다. 그렇게 하는 것이 발육, 교육적 성취, 문자 사용능력, 사회-정서적 개발에 중요합니다.

### ■ 맥박산소측정 선별검사

아기가 맥박산소측정 선별검사를 통과하지 못한 경우, 추가 검사를 통해 선천적 심장병 유무를 확인하게 됩니다. 이러한 검사는 아기가 병원을 떠나기 전에 할 수 있으며, 또는, 추가 진료를 위해 소아심장 전문의에게 의뢰를 하게 됩니다. 위중한 선천적 심장병에 대해서는, 사망 또는 장애를 막기 위해, 태어난 때로부터 몇 주 또는 몇 달 내에 의료적 치료를 해야 합니다.

### ■ 혈액점적 선별검사

아기의 혈액점적 선별검사서에서 정상적이지 않은 결과가 있다면, 의료 제공자는 즉시 추가 검사를 위해 일정을 잡을 것입니다. 경우에 따라 아기를 전문의에게 의뢰하기도 합니다. 이러한 상태에 있는 아기를 신속하게 파악해서, 가능한 빨리 건강과 발달상태를 개선할 수 있는 치료를 시작하도록 하는 것이 중요합니다.

## 질문이 있을 경우에는 어떻게 하면 됩니까?

■ 질문이나 우려사항이 있으시면, 아기의 의료 제공자에게 문의하십시오.

■ 오하이오 보건부의 신생아 선별검사 웹사이트를 참조하십시오 —

[www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx](http://www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx).

## 내 아기에게 선별검사를 해야 합니까?

신생아 선별검사는 생명을 살리고 아기의 건강을 개선하는 데 도움이 되므로, 오하이오 주에서 태어나는 모든 신생아는 그 검사를 의무적으로 받아야 합니다. 어떤 상황에서는 부모가 신생아 선별검사를 거부할 수 있습니다.

부모는, 신생아 선별검사가 자신의 종교적 믿음과 상충할 경우에 거부할 수 있습니다. 또한 다른 사유로 청각 선별검사를 거부할 수 있습니다. 신생아 선별검사를 거부하는 부모는 자신의 아기를 위한 이 검사에 반대한다는 것을 나타내는 양식에 서명을 해야 합니다.



오하이오 주법도 혈액점적 선별검사에 포함되어 있는 크라베병(Krabbe)으로 불리는 의료적 상태에 대한 검사를 거부할 수 있는 선택권을 부모에게 주고 있습니다. 크라베병에 대한 혈액점적 선별검사를 받는 것은 전국적 수준에서 권고되고 있지는 않습니다. 크라베병은, 시간 경과에 따라 사람의 두뇌와 신경에 심각한 손상을 줄 수 있는 희귀 질병입니다. 크라베병에 대해 입증된 치료방법은 없습니다. 크라베병이 출생 직후 탐지되었다면, 경우에 따라서는 태어난 후 몇 주 내로 골수이식을 함으로써 질병의 진전을 늦출 수 있습니다. 오하이오 주의 부모는 어떤 사유로든 크라베병에 대한 혈액점적 선별검사를 거부할 수 있습니다. 크라베병에 대한 선별검사를 아기에게 받게 하고 싶지 않은 경우, 아기의 혈액 검체를 채취할 때 크라베병 선별검사를 거절한다는 것을 병원 간호진이나 조산사에게 알려야 합니다. 법적으로는 크라베병 선별검사만 거부할 수 있으며, 오하이오 혈액점적 선별검사에 포함되는 모든 다른 상태에 대한 검사는 수행되어야 합니다.



## 혈액점적 선별검사에 포함되는 건강 상태

**아미노산 섭취장애**는 아기가 음식에 들어 있는 일정한 아미노산을 적절하게 섭취하지 못하는 문제로 야기됩니다. 출생 직후 위험한 화학물질이 체내에 쌓이며 뇌와 다른 장기에 손상을 일으킬 수 있습니다. 특별 식이요법이나 보충제로 그러한 건강문제를 치료하여 더 이상의 손상을 늦추거나 막을 수 있습니다. 오하이오 프로그램은 다음의 아미노산 섭취장애에 대해 선별검사를 합니다 — 아르기네미아(Arginemia, ARG), 아르기노숙신산혈증(Arginosuccinic Acidemia, ASA), 시트룰리네미아 제1형 및 제2형, 호모시스틴뇨증(HCY), 고메치오닌혈증(Hypermethioninemia, MET), 단풍시럽뇨병(MSUD), 페닐케톤뇨증(PKU), 타이로신혈증 제1형, 제2형, 제3형(TYR I, TYR II, TYR III).

**지방산 장애**는 지방을 에너지로 바꿀 수 있는 신체 능력을 방해할 수 있습니다. 지방산 장애가 있는 아기는 심장병, 호흡장애, 발작, 극도의 쇠약, 사망에까지 이를 수 있습니다. 특별 식이요법, 빈번한 음식 섭취, 약물치료 등으로 그러한 증상을 예방할 수 있습니다. 오하이오 프로그램은 다음의 지방산 장애에 대해 선별검사를 합니다 — 카르니틴 아실카르니틴 전위효소 결핍증(CACT), 카르니틴 팔미토일트랜스퍼레이스 결핍증 제2형, 카르티닌수용결핍증(CUD), 글루타르산혈증 제2형(GA-2), 장쇄 Acyl-CoA 탈수소효소결핍증(LCHAD), 중쇄 Acyl-CoA 탈수소효소결핍증(MCAD), 3중기능 단백질결핍증(TFP), 초장쇄 Acyl-CoA 탈수소효소결핍증(VLCAD).

**유기산 장애**는 아기의 몸이 혈액에서 나온 노폐물을 분해할 수 없을 때 발생합니다. 이 때문에 구토, 저혈당, 혼수상태, 사망에까지 이를 수 있습니다. 치료 방법으로는 특별 식이요법, 약물치료가 있습니다. 오하이오 프로그램은 다음의 유기산 장애에 대해 선별검사를 합니다 — 2-메틸부티릴-CoA 탈수소효소결핍증(2MBG), 3-하이드록시-3-메틸글루타릴-CoA 리아제결핍증(HMG), 3-케토티올라아제결핍증(BKT), 3-메틸크로토닐-CoA 카복실라아제결핍증(3MCC), 글루타르산혈증 제1형(GA-1), 이소부티릴-CoA 탈수소효소결핍증(IBG), 아이소발레린산혈증(IVA), 메틸말론산혈증(MMA), 복합 CoA 카르복실라아제결핍증(MCD), 프로피온산혈증(PPD).

**바이오틴다제결핍증**은 아기가 비타민 바이오틴을 적절하게 섭취하지 못할 때 발생합니다. 식사에 바이오틴을 추가함으로써 피부 발진, 발작, 청력 상실, 발달 지연 등의 문제를 예방할 수 있습니다.

**선천성부신과형성(CAH)**은 부신이 생산하는 일정 호르몬을 몸에서 만들지 못할 때 발생합니다. 이러한 상태에 있는 아기는 생명을 위협하는 탈수증과 혼수상태로 발전될 수 있습니다. 여아의 경우 생식기가 비정상적인 모습으로 될 수 있습니다. 약물치료를 통해 이러한 상태로 인한 생명을 위협하는 합병증을 예방할 수 있습니다.

**선천성갑상샘기능저하증**은 아기가 성장하고 발달하는 데 필요한 갑상선 호르몬을 충분히 만들지 못할 때 발생합니다. 약물치료를 통해 성장 문제와 발달 지연 문제를 예방할 수 있습니다.

**낭포성섬유증(CF)**은 재발성 흉부 감염과 영양실조를 야기할 수 있는 폐와 소화기계의 유전병입니다. 조기의 진단과 치료로써 성장을 개선하고 감염의 위험성을 줄일 수 있습니다.

**갈락토스혈증**은 아기의 신체가 유당(갈락토스)을 분해할 수 없을 때 발생합니다. 유당이 없는 특별 식이요법으로 두뇌와 간의 손상을 예방할 수 있습니다.

**겸상적혈구병 및 기타 혈색소이상증(Hemoglobinopathies)**은 적혈구에 영향을 주는 유전병입니다. 이러한 장애들 중에는 심한 통증과 감염이나 다른 심각한 건강문제를 일으켜 사망에까지 이르게 할 수 있는 것들이 있습니다. 감염 및 다른 문제의 가능성을 줄이려면 약물치료가 필요할 수 있습니다. 이러한 장애를 가진 아기는 전문의를 만나볼 필요가 있습니다.

**중증 합병성 면역결핍 장애(SCID)**에는 드물지만 심각한 면역장애가 포함됩니다. 아기의 몸에서 감염으로부터 몸을 보호할 수 있는 세포를 만들지 못합니다. 치료를 받지 못한 영아는 박테리아, 바이러스, 균으로 인해 생명을 위협하는 감염으로 발전될 수 있습니다. 치료를 함으로써 감염의 위험을 줄일 수 있습니다.

**리소솜축적병(LSD)**은 몸에서 어떤 큰 분자를 작고 사용이 가능한 물질로 분해해 주는 효소를 만들 수 없을 때 발생합니다. 큰 분자가 세포에 쌓여 두뇌, 신경, 심장, 뼈, 간, 기타 장기에 손상을 줄 수 있습니다. 치료방법으로는 효소 교체와 골수이식이 있습니다. 오하이오 주는 다음의 리소솜축적병에 대해 선별검사를 시행합니다 — 크라베병, 점액다당류증 제1형, 당원축적병 제2형(Pompe Disease).

