

# BC주 신생아 선별검사 프로그램

(BC Newborn Screening Program)

정보 안내지

간단한 혈액검사로 아기의 생명을 구할 수 있습니다

## A Simple Blood Test Could Save Your Baby's Life



우리 아기가 왜 선별검사를 받아야 하나요?

한 방울의 피가 아기의 건강에 관한 중요한 정보를 제공할 수 있습니다. 건강해보이는 신생아에게도 부모와 의사 또는 조산사가 모를 수도

있는 희귀하고 심각한 장애가 있을 수 있습니다. 신생아 선별검사를 하면 이 같은 여러 희귀 장애 중 하나가 있을지도 모르는 아기를 발견하게 됩니다. 이런 장애를 일찍 발견하여 치료하면 훗날 심각한 건강 문제가 생길 가능성이 방지되거나 줄어듭니다. 반대로 치료하지 않으면 중증 정신 장애, 성장 문제, 건강 문제, 영아 급사 등의 원인이 될 수 있습니다.

BC주에서는 해마다 약 40명의 아기가 이런 희귀 장애를 가지고 태어납니다(1,000명당 1명 비율).

우리 아기는 어떻게 선별검사를 받나요?

아기의 발꿈치를 바늘로 찌러 몇 방울의 피를 채취해 특수한 카드에 묻힙니다. 아기가 울기도 하지만 혈액 표본 채취로 해를 입지는 않습니다. 혈액을 채취하는 동안 엄마가 아기를 안고 젖을 주면 도움이 될 수 있습니다. 혈액 표본은 BC주 아동병원 검사실로 보내 검사합니다. 이 혈액으로 온갖 장애를 가려내는 선별검사를 합니다.

우리 아기는 출생 후 얼마나 빨리 선별검사를 받아야 하나요?

혈액 표본은 대개 생후 24~48시간 사이에 채취합니다. 병원에서 태어난 아기는 퇴원 전에 채취하고, 집에서 태어난 아기는 조산사가 집에서 채취합니다.

우리 아기가 생후 24시간 전에 퇴원하면 어떻게 하나요?

퇴원 전 병원에서 혈액 표본을 채취합니다. 각종 장애의 80% 이상이 이 혈액 표본으로 가려질 수 있습니다. 이후 2주 안에 2차 표본을 채취하는

방법을 부모님께 알려드립니다. 2차 표본 채취의 목적은 1차(초기) 선별검사에서 놓칠 수 있는 소수의 장애를 재확인하기 위함입니다.

기다렸다가 나중에 검사를 받아도 되나요?

아기에게서 치료 가능한 장애를 일찍 발견할수록 결과가 더 좋습니다. 아기의 혈액 표본을 채취하지 않은 채 퇴원하지 마시기를 간곡히 부탁드립니다. 퇴원 전 아기의 혈액 표본 채취를 원하지 않는 부모님은 검사 이유 및 검사를 받지 않는 대신 후에 아기에게 이런 장애가 있는 것으로 판명되어 일어날 수도 있는 결과를 이해하신다는 내용의 양식에 서명하셔야 합니다.

공인 조산사(Registered Midwife)의 보살핌을 받고 있는 아기에 대해서는 해당 조산사가 혈액 표본을 집에서 채취하는 방안을 검토하기도 합니다.

선별검사 결과는 어떻게 알아보나요?

아기의 선별검사 결과는 아기가 태어난 병원과 담당 의사 또는 조산사에게 보내집니다.

선별검사가 음성이면 무슨 뜻인가요?

선별검사가 음성이면 아기에게 이런 장애가 있을 가능성이 매우 낮다는 뜻입니다. 아주 드물기는 하지만, 검사를 해도 이런 장애가 드러나지 않는 경우도 있습니다.

선별검사가 양성이면 무슨 뜻이고 그 다음은 어떻게 되나요?

선별검사가 양성이면 문제가 있을 수 있다는 뜻입니다. 아기에게 장애가 있다는 의미는 아니지만, 가능성은 있습니다. 추가 검사가 필요합니다.

이런 장애에 대한 선별검사로 다른 이상이 발견되기도 하나요?

낮적혈구병(sickle cell disease)과 낭성섬유증(cystic fibrosis) 선별검사로도 아기가 이런 장애의 보인자인지 알아낼 수 있기도 합니다. 아기가

보인자라도 건강하며 다른 아기와 마찬가지로 별다른 이상이 나타나지 않을 수 있습니다. 아기가 장애 보인자라면 이것이 아기와 부모, 가족에게 어떤 의미인지 알려드리는 정보가 추가로 제공됩니다.

## 어떤 장애가 신생아 선별검사에 포함되나요?

BC주에서 태어나는 아기는 희귀하지만 치료가 가능한 22가지 장애에 대한 선별검사를 받습니다. 다음이 포함됩니다.

**대사장애(Metabolic Disorder):** 지방, 단백질, 당분 등 식품 내 특정 물질에 대한 분해(대사) 능력이 없는 아기에게 나타납니다. 이런 물질이 체내에 쌓이면 심각한 건강 문제를 일으킬 수 있습니다. 심각한 건강 문제는 초기 치료로 대개 예방할 수 있습니다.

**내분비 장애(Endocrine Disorder):** 갑상샘 또는 부신(adrenal gland)의 내분비 장애가 있는 아기에게는 특정 호르몬이 너무 적게 나옵니다. 이런 장애가 있는 아기는 체내에서 만들지 못하는 호르몬 대체제를 투여하는 치료를 받을 수 있습니다. 갑상샘 호르몬 대체제는 성장 문제와 정신 장애를 예방합니다. 부신 호르몬 대체제는 쇼크나 급사 같은 심각한 건강 문제를 예방할 수 있습니다.

**혈액장애(Blood Disorder):** 혈액장애는 체내에 산소를 운반하는 적혈구(헤모글로빈) 중 일부가 변할 때 일어납니다. 헤모글로빈은 폐의 산소를 신체의 다른 부위로 운반하기 때문에 중요합니다. 심각한 건강 문제는 약물과 특수 치료로 예방할 수 있습니다.

**낭성섬유증(Cystic Fibrosis):** 낭성섬유증은 생명을 단축하는 유전성 장애로 폐와 소화계(및 췌장), 기타 장기에 짙은 점액이 고입니다. 낭성섬유증이 있는 사람들은 대부분 가슴에 감염이 생깁니다. 또한, 음식이 잘 소화되지 않아 체중이 걱정 수준까지 늘지 않을 수도 있습니다. 낭성섬유증이 있는 아기에게 약물과 물리치료로 조기 치료를 시작하면 음식이 소화되고 폐에서 점액이 제거되는 데 도움이 됩니다. 낭성섬유증은 BC주에서 3,600명의 아기당 1명꼴로 발생합니다.

우리 아기가 모든 검사를 한 다음에 그런 장애가 있다는 결과가 나오면 어떻게 되나요?

아기는 해당 장애를 전공한 의사에게 치료를 받아야 합니다. 전문의에게 즉시 진료를 의뢰해 드립니다. 치료는 수일 내로 시작될 수 있습니다.

검사를 마칠 때 우리 아기의 혈액 스폿(spot) 카드는 어떻게 되나요?

아기의 카드에 남아 있는 혈액은 BC주 신생아 선별검사 프로그램에서 10년간 안전하게 보관합니다. 가끔 마른 혈액 스폿 표본은 검사가 끝난 후에 다른 목적으로 사용될 수도 있습니다. 즉 (1) 1차 검사 결과가 명확하지 않을 때 재검사를 하거나, (2) 아기가 자란 후에 발생한 건강 문제의 원인을 찾기 위해 노력할 때나 또는 설명할 수 없는 아기의 질병 또는 사망의 원인을 규명하려고 할 때나 (3) 검사실에서 행한 검사가 정확했는지 확인하기 위해 검사의 질을 확인할 때, 그리고 (4) 질병의 선별 검사를 위한 더 나은 검사를 개발할 경우입니다. 만약 임상연구 윤리 위원회가 허가한 연구의 경우 혈액 표본은 건강연구를 위해 사용됩니다. 이러한 경우 아기를 식별할 수 있는 모든 정보는 삭제됩니다. 만약 보관된 아기의 혈액 스폿 카드를 이러한 목적을 위해 사용하는 것을 원하지 않을 때는 신생아 잔여 선별 혈액 표본 폐기 요청서(Directive to Destroy Leftover Newborn Screening Blood Samples)를 작성한 후 BC 신생아 선별프로그램에 보내십시오. 자세한 정보를 원하시면 웹사이트를 보십시오.

## 추가 정보

담당 의사나 조산사에게 문의하십시오.

신생아 선별검사 웹사이트

[www.newbornscreeningbc.ca](http://www.newbornscreeningbc.ca) 를 방문하십시오.

저희는 개인정보 보호에 전념하고 있습니다.

BC주 신생아 선별검사 프로그램은 'BC주 정보의 자유 및 개인정보 보호법'(BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act) 제 26조 (c)항과 기타 법률로 승인된 경우에 한하여 개인정보를 수집, 사용 및 공개합니다. 저희는 개인정보를 비밀로 취급하고 의도한 목적에만 사용하며 안전하게 보관하려고 타당한 조치를 다합니다. 아기의 개인정보 수집, 사용 또는 공개에 관한 의문사항은 BC주 신생아 선별검사 프로그램에 (604) 875-2148 로 문의하여 주시기 바랍니다.

2010년 11월 개정

2의 2페이지