혈우가족과 함께하는 "Kia Kaha!"

제 1회 서태평양지역 혈우병 학회에 다녀와서

한국혈우재단의원장 김 은 주

항구도 없는 자연 그대로의 바닷가에 배가 들어오고, 거기서 내려진 피아노 앞에 앉은 벙어리 여인이 물결치는 바다와 무겁게 내려앉은 하늘밖에 없는 해변에서 가슴이 저려오는 피아노 선율을 흐르게 하던 영화 '피아노'의 첫 장면은 지금도 매우 인상적으로 기억된다. 그리고 끝도 없이 깊어지기만 하는 울창하게 잠들어 있는 밀림 속으로의 여행이 있었다. 화면을 가득 매우는 순수하고 아름답고 웅대하면서도 가라앉아 잠들고있는 듯한 장면들을 보여주었던 이 영화의 촬영지가 바로 자연의 나라 뉴질랜드라는 것을 필자는 그 곳에 도착해서야 알게 되었다.

두 개의 섬으로 이루어진 뉴질랜드의 남섬에 위치한 크라이스트 처치에서 열린 '제 1회 서태평양 지역 혈우병 학회'에 참석하게 된 필자는 바쁘게 돌아가던 일상을 떠나 아름답고 가공되지 않은 나라를 느끼게 되는 기대 반, 회의에 초청 받아 가게 된 것에 대한 부담스러움 반의 느낌으로 인천 공항을 떠나게 되었다.

뉴질랜드와 그 인근의 호주는 혈우병을 위한 복지정책과 치료 및 관리가 잘 이루어지고 있는 나라이며, 이 학회는 호주와 뉴질랜드 혈우협회에서 공동으로 개최하였다. 그래서 그 명칭을 호주(Australia)와 뉴질랜드(New Zealand)를 합하여 '1st Australasian Hemophilia Conference'로도 표현하고 있었다. 또한 세계혈우연맹(World Federation of Hemophilia)은 이 회의에 인근 서태평양 지역 국가들도 참석하여 혈우병에 대한 유용한 정보를 얻을 수 있도록 후원하였고, 이와 더불어 서태평양 지역 국가들의 지역 회의를 열게 된 것이다. 필자는 한국혈우재단의 유명철 이사장님과 함께 이 회의에 참석하여 줄 것을 세계혈우연맹으로부터 요청받았고, 이사장님은 일정을 맞출 수 없어 부득이 필자와 재단의 김익환 차장이 회의에 참석하게 되었다.

오전 8시 30분부터 종일 진행된 첫째 날의 회의는 서태평양 지역의 혈우병 워크숍이었다. 세계혈우연맹의 집행부와 우리나라를 비롯한 일본, 호주, 뉴질랜드, 필리핀, 말레이시아, 괌, 짐바브웨의 대표들이 참석하였다. 이 회의의 목적은 세계혈우연맹이 주관하고 있는 각종 프로그램의 최신 정보를 알리고, 서태평양 지역 각국의 현황에 대한 정보를 공유하며, 혈액제제의 안전성과 공급 문제에 대한 최근의 자료를 발표하고, 서태평양지역 국가 간의 자매결연 사업을 장려하며 지역 네트워크 구축에 대한 의견을 나누는 것이었다.

세계혈우연맹의 집행부 상임 이사인 린 로빌라드는 세계혈우연맹에서 주관하고 있는 프로그램들에 대하여 발표하였다. 1963년에 창립된 세계혈우연맹은 단일 질환에 대한 전 세계적인 연합체로는 유일무이한 단체로 그 역할이 더욱 공고하여지며, 활동 범위 또한 날로 성장하고 있었다. 연맹의 가장 큰 장점은 아무런 이윤 추구 없이 전세계 혈우병의 발전을 위한 순수 단체라는 데 있다. 이들은 혈우병 환자 또는 국가에게 일회적 물질적 지원을 하지는 않는다.

'아들을 사랑하면 고기를 잡아주지 말고 잡는 방법을 가르쳐 주라'는 말이 있듯이 연맹이 추구하는 목표는 그 나라의 상황에서 가장 바람직한 발전 방안을 함께 연구하고 제도적인 지원을 하는 것이다. 전 세계 혈우인구의 약 75%가 거의 치료를 받지 못하고 있는 현 상황에서 혈우연맹이 주관하는 프로그램은 환자의 발굴과 모임의 결성을 위한 각종 워크숍의 개최, 의료 인력의 훈련, 선진국과 후진국 혈우단체간의 자매결연 추진, 교육 자료의 개발 등이다. 린 로빌라드 이사와 10 여명의 상근 직원 외에는 연맹의 회장을 비롯하여 세계 각국의 많은 혈우인과 의료인들이 자원봉사자로서 각기 중요한 역할을 하고 세계 혈우병의 발전을 위하여 노력하고 있는 것이다.

"우리나라의 조직 구성과 운영체제가 잘 갖춰져 있고, 앞으로도 무한한 발전 가능성이 있음을 느껴…"

그 다음으로는 회의에 참여한 각국 대표들이 그 나라의 현황을 보고하였다.

호주는 인구 1,900만명에 약 1,200여 혈우 환자들이 등록하여 치료받고 있으며, 인구 1인당 응고인자 사용량이 우리나라의 약 3.4배에 달하고 있었다. 뉴질랜드는 인구 380만 명에 600여명의 혈우병 환자가 등록되어 있다. 이들 두 나라에서는 혈액제제와 유전공학제제를 모두 사용하고 있으며, 소아연령의 아이들은 예방적 응고인자 투여까지 가능하다고 한다.

그러나 일본의 경우는 5,000명 이상의 혈우 환자가 있으며, 국가적으로 치료 체계가 잘 갖추어져 있고 최고순도의 혈액제제와 유전공학제제를 사용하여 치료받고 있으나, 에이즈 약해 사건으로 인하여 전체 환자의 조직 결성이 아직 되지 못하여 혈우연맹의 회원국으로도 가입을 못하고 있는 상황이다.

필리핀과 말레이시아, 괌, 짐바브웨 등의 현황은 훨씬 좋지 않아 적극적 환자 진단과 치료의

초기 단계라고 생각되었으며, 혈우 환자들의 조직을 이루어가는 단계였다.

우리나라의 현황 보고는 필자가 하게 되었다. 우리나라는 1,500 여명의 혈우 환자가 등록되어 전국적으로 11개 혈우병 지정병·의원이 운영되고 있다. 국내의 의료비 지원 체계와 응고인자 사용 현황, 바이러스 감염 현황, 한국혈우재단의 역할과 지원 활동의 내용, 환자단체의 조직과 코헴회의 활동상 등을 주어진 시간 안에 포괄적으로 알리고자 하였다.

물론 우리나라의 현황이 최 선진국의 수준은 아닐지라도 이 회의에 참석한 그 어느 국가보다도 조직의 구성과 운영 체계가 잘 갖추어져 있으며, 앞으로도 무한 발전의 가능성을 가지고 있다는 점은 누구도 부인할 수 없었을 것이다.

회의의 남은 기간 중 여러 국가의 참석자들이 우리에게 관심을 보여왔고 지속적 정보 교류를 약속하였다.

혈액제제의 안전성과 공급에 관한 문제는 혈우연맹의 자원봉사자이자 의료부분의 집행부 위원인 미국 질병관리센터의 부르스 에바트 박사가 발표하였다.

약자로 CJD라 불리는 크로이츠팰트 야콥병과 광우병의 인간 감염인 변종 크로이츠팰드 야콥병인 nvCJD의 혈액을 통한 전파 여부에 대하여 주로 언급하였다. CJD는 혈액제제를 통하여 전파될 가능성의 거의 없는 쪽으로 결론짓고 있으며, nvCJD에 대하여는 혈액을 통한 전파를 완전히 배제할 수 없기에 유럽, 특히 영국과 프랑스 등지의 혈액은 원료혈액으로 사용하지 않도록 하고 있다고 보고하였다.

그러나 이러한 상황은 결국 원료혈액의 공급 부족으로 혈액제제 자체의 공급 부족이 일어나게 하며, 혈액제제의 안전성만을 추구하다 보면, 생산에 따르는 고비용을 피할 수 없어 또한 제제의 공급에 차질을 빚게 되므로 안전성과 공급의 문제는 양팔 저울에 올려진 추와 같아서 상황에 맞게 균형을 유지하는 것이 중요함을 강조하였다.

> **"살면서 닥치는 크고 작은 도전과 어려움을 극복해 가면서 성장하고 발전할 수 있음을 일깨워준 기회"**

이 후의 학회 일정 중에도 혈우병과 관련된 많은 최신 정보들이 발표되었고 국제학회로서 규모가 크지는 않았지만, 혈우병과 관련된 다양한 분야를 포괄적으로 다루어 여러모로 유익한 학회였다.

그러나 필자에게 인상적으로 비추어졌던 것은 어느 나라나 혈우병 환자 그룹이 매우 활성화되어 있고, 의욕적으로 자신들의 일을 일구어 간다는 점이었다.

지역회의의 대표로 참석한 사람들의 다수가 혈우병 환자 자신 또는 부모였고 참으로 자신의 질병에 대한 애정과 헌신으로 노력하고 있음을 느낄 수 있었다. 영어를 거의 못하는 일본의 대표인 혈우 청년은 통역을 동반하여 참석하였지만, 그래도 종이에 적어온 서툰 영어로 자기 나라의 현황을 가까스로 발표하는 정성을 보여주었다. 또 학회 일정 중에는 접수와 참석자들의 안내, 각종 행사의 진행을 뉴질랜드 혈우 환자와 환자 가족들이 직접 꾸려가고 있었다.

아름다운 자연의 나라 뉴질랜드에서 또 하나 감명 깊게 마음 속에 담고 온 것은 뉴질랜드를 상징하는 새 '키위'에 대한 이야기였다. 깊은 바다에서 솟아난 섬 뉴질랜드, 아무런 맹수나 천적이 없는 이 곳에서 오랫동안 너무나 먹을 것이 풍부하고 살기 좋아서 날개가 퇴화되어 더 이상 날 수 없게 되어버린 새 '키위'. 살아가는데 눈으로 볼 필요도 없을 정도라 눈도 깊은 산 어두운 곳에서만 적응할 수 있도록 변화되었다 한다.

그러다가 마우이 족이 이 섬나라로 건너와 살게 되면서 무방비 상태인 '키위'를 잡아먹기 시작하였고, 이어서 영국의 점령으로 외국의 문물과 짐승들이 유입되어 더 이상 '키위'는 자연의 상태로 살아갈 수 없도록 멸종의 위기를 맞게 되었다 한다. 무릇 인간을 비롯한 모든 생물들은 도전이 없는 곳에 발전도 없다는 것을 새삼 느끼게 되었다. 살아가며 끊임없이 닥치게 되는 크고 작은 도전과 어려움을 극복해 나가는 것을 통하여 더욱 성장하고 발전해 나갈 수 있는 것인가 보다.

아름다운 뉴질랜드, 소박하지만 진지했던 크라이스트 처치의 혈우병 학회, 열심히 행사를 준비하던 뉴질랜드의 혈우 가족들을 떠올리면 지금도 마음이 훈훈해 온다. 그 곳에서 만났던 법과 대학을 다닌다던 일본의 혈우 청년 토루는 지금까지 종종 e-mail을 보내온다. 지난 크리스마스에는 얼마나 멋진 전자 카드를 보내어 주었던가.

혈우를 통하여 만난 사람들은 의료인이든 환자들이든 참으로 마음이 따뜻한 사람들이 많다는 것을 다시 한번 느꼈다. 아프기에 더욱 뭉치고 싶고, 나누고 싶은 사람들이 이 사람들이리라. 그리고 그 아픔이 있기에 또 혈우의 아픔을 아는 많은 돕고자 하는 사람들이 있기에 우리는 '키위'새의 전철을 결코 밟지는 않으리라.

이번 학회가 표방하는 구호는 마우이 말로 'Kia Kaha'였다. 이것은 영어로는 'Be strong' 즉, '강하여라'였다. 회의의 개막식에서 참석자들은 모두 'Kia Kaha'를 함께 외쳤었다. 우리나라의 모든 혈우 가족과 혈우를 사랑하고 함께 일하고자 하는 모든 이들에게, 'Kia Kaha!'

출혈로 오는 통증을 이기는 방법(中)

혈우병 환자가 겪는 고통에 대처하기 위하여

호주 혈우재단

운동

통증을 극복하는 또 다른 방법으로 혈우병 센터의 담당 의사나 물리치료사가 계획한 운동과정을 따라야 한다. 센터가 제시하는 운동과정은 대부분 수영과 걷기와 같은 일반적인 운동은 물론 관절의 운동범위를 정상적으로 유지시켜줄 특별한 과정이 포함되어 있다. 이러한 운동은 심장과 폐, 골격과 근육의 강화에 도움이 된다. 운동은 또한 몸이 굳는 것을 경감시키고 신체를 조절할 수 있는 감각을 키워준다. 정신력의 강화에도 도움이 된다.

운동을 효과적으로 수행할 수 있는 몇가지 방법

· 운동 시작 전 5분 동안 걷거나, 팔을 머리 위로 올리는 등 부드러운 스트레칭으로 준비운동부터 하여야 한다.

· 1~2가지의 운동에서 출발하여 천천히 종류를 늘려나가야 한다. 과정과 방법은 물리치료사가 지도해 줄 것이다. 적절한 감독 없이 갑작스럽고 격렬한 운동을 하게 되면 근육출혈이 일어날 수 있다.

· 출혈이 재발하게 되면(상태가 나빠진다는 징후가 있는 시기임) 부드럽게 관절을 움직여주는 운동만 하여야 한다.

· 무리해서 많은 양의 운동을 하려고 하지 말아야 한다. 운동을 2시간 이상 하고나면 관절이나 근육에 통증을 느낄 수 있다. 또 다음날 통증과 피곤함을 느낄 수도 있다. 이럴 경우에는 매 과정의 반복 횟수를 줄이거나 보다 부드럽게 운동하여야 한다. 그래도 통증을 느낄 경우에는 의사와 물리치료사와의 상담을 통해 운동 방법을 바꾸는 것이 좋다. 가장 주의해야 할 것은 바늘로 찌르는 것 같은 통증이나 평소 보다 더 심한 통증을 느끼면 바로 운동을 중단해야 한다는 것이다. 통증은 몸이 보내는 경고 신호이다.

· 운동과정에 대한 긍정적인 자세를 유지하여야 한다. 운동은 고통을 감소시키고 일상적인 생활을 할 수 있도록 도와준다는 것을 잊지 않도록 하자. 그러나 반대로 평소와 같은 양의 운동을 하고 싶지 않은 느낌이 들 때도 있다. 이런 날에는 운동을 평소보다 조금 덜 하는 것이 좋다.

· 만일 고관절 수술을 하였다면 피해야 할 움직임에 대하여 담당 물리치료사와 상담하여야 한다.

운동과정에서 꼭 지켜야할 점

· 규칙적인 생활로 운동을 지속하여야 한다.

· 몸이 보내는 신호에 귀를 기울여야 한다. 어떤 경우에 지금의 단계를 중지하고 이전 단계로 돌아가야 하는지, 또 어떤 경우에 운동을 중지하여야 하는지 알아야 한다.

현명한 관절 사용과 에너지 축적

관절을 현명하게 사용하는 것은 일과를 매일 같이 수행할 때 통증이 있는 관절에 스트레스를 경감시키는 쪽으로 움직이라는 것이다. 에너지의 축적은 몸에 휴식이 필요하다고 보내는 신호를 "듣고" 쉴 수 있어야 한다는 것이다. 몸이 너무 피곤해지지 않도록 스스로 조절하는 법을 배워야 한다는 의미이다.

효과적인 관절 사용방법

· 몸의 자세를 알고 있어야 한다. 꽉 조이는 손잡이나 손가락에 너무 많은 압력을 가하는 행동은 피하는 것이 좋다. 병 뚜껑 오프너를 비롯하여 멀리있는 물건을 집을 수 있도록 도와주고, 지퍼를 쉽게 열 수 있도록 하고, 버튼 조작을 도와주는 각종 자립도구를 사용하는 것도 방법이 될 수 있다. 이러한 도구들은 관절의 피로를 경감시키고 어려운 일을 쉽게 하도록 도와준다. 자립기구에 대하여 더 많은 정보는 관절재단이나 자립생활센터에 문의하여 얻을 수 있다.

· 비교적 큰 관절이나 근육을 사용하라. 예를 들어 물건을 옮길 때 어깨에 메는 가방을 사용하면 손목, 팔꿈치, 손가락의 관절을 보호할 수 있다. 만일 물건을 들거나 옮겨야 한다면 많은 관절에 무게가 분산되도록 하는 것이 좋다. 그렇게 하면 하나의 관절에 너무 많은 하중이 가해지는 것을 막을 수 있다.

· 움직이거나 자세를 자주 바꾸어줌으로써 한 자세를 오랫동안 유지하지 않도록 하자. 계속 같은 자세를 취하면 관절을 굳게 하거나 통증을 줄 수 있다.

· 휴식과 활동을 균형있게 취하자. 몸이 피곤해지기 시작할 때 몸이 보내는 신호를 알아차리는 것을 배워야 하는 이유이다. 몸에 휴식이 필요하다면 휴식을 취해야 한다. 고통을 느낀 후에야 휴식을 취하는 습관은 버려야 한다. 설령 당신의 느낌이 좋다고 하더라도 일상에서 활동과 휴식을 균형있게 취하도록 계획을 세워야 한다.

· 통증에 주목하라. 만일 당신이 일상적인 활동이나 운동 후 두 시간 이내 또는 그 이후에 통증이 있다면, 너무 많이 움직인 것이다. 움직이는 양을 줄이거나 강도를 줄이도록 하여야 한다. 일은 간단하게 하는 것이 좋다. 미리 계획을 세우고 짧은 단위로 일을 조직하고 진행하라. 전동 캔 오프너, 전동 차고 개폐기와 같이 작은 신체 에너지로 관절에 스트레스를 주지 않도록 안전용구를 사용하라.

· 도움이 필요하다면 도움을 청하라. 혈우병 환자의 가족이나 친구들은 혈우병 환자가 일을 너무 많이 해서 아프거나 피곤해지는 것보다는 일을 도와주는 쪽을 택할 것이다.

부목(스플린트: splint)

관절이 붓고 통증이 있을 때 의사나 물리치료사는 관절의 휴식을 위하여 부목을 권할 것이다. 부목은 부기와 통증을 감소시키는 역할을 한다. 많은 의사들은 부기와 통증이 얼마나 심한가에 따라 활동하는 동안 또는 밤에만 이라도 부목을 사용하라고 권유한다.

경피신경자극치료기(TENS unit)

성인 혈우병 환자에게는 극심한 통증과 만성 통증을 해소하는데 경피신경자극치료기가 매우 유용할 수 있다.

경피신경자극치료기(TENS unit : Transcutaneous Electrical Nerve Stimulation)는 짧은 파장의 전류를 피부 아래로 보내는 장치이다. 다른 길이의 파장과 강도를 사람에 따라 또 통증의 정도에 따라 다르게 적용한다. 경피신경자극치료기를 처음 사용할 때는 담당 물리치료사의 안내에 따라 사용하여야 한다. 이 장치는 일반적으로 물리치료 분야에 사용한다.

숙면

숙면은 통증을 극복할 수 있는 에너지 축적에 도움을 준다. 또 숙면은 관절의 통증과 부기를 경감시키는 역할도 한다.

숙면을 취하려면 우선 몸이 얼마나 수면에 들기를 원하는지 알아야 한다. 즉 몸에 귀를 기울이는 습관을 가져야 한다. 예를 들어 매일 점심 이후에 통증과 피곤함을 느낀다면, 잠깐 낮잠을 자는 것이 좋다. 낮잠은 에너지와 정신의 여유를 충전시켜 주기 때문이다.

만약 낮잠으로 인해 밤에 잠들기 어렵다면 낮잠 대신 조용히 긴장을 풀도록 하자.

숙면을 위한 몇가지 방법

· 잠자리에 들기 전에 따뜻한 물로 목욕하기.
· 조용하고 부드러운 음악이나 명상테잎 듣기.
· 잠자리에 들기 전에 조용히 명상하기.
· 독서.

수면에 문제가 있으면 꼭 담당의사와 상의하여야 한다. 담당의사의 처방이 없이 수면제를 복용하여서는 안된다.

마사지와 로션 타입의 소염제

마사지는 혈액의 흐름을 향상시키고 아픈 부위를 따뜻하게 해 준다. 스스로 마사지 할 수도 있으며, 담당의사를 통해 마사지 해 줄 전문가를 추천 받을 수도 있다. 어깨, 팔꿈치, 손목, 손가락에 관절염이 있을 경우에는 스스로 마사지하기가 어렵다.

스스로 마사지를 할 때는 오일, 로션류를 피부에 발라, 매끄럽게 마사지를 할 수 있다. 맨솔젤(맨소래담로션, 안티프라민 로션 등)은 욱신욱신한 부위를 완화시키며 나아가 통증이 있는 부위를 편하게 해 준다. 건강식품상점에서 구할 수

있는 연한 컴프리(나래치지과의 식물)나 밀랍으로 문지르면 관절부위의 통증을 완화시키는데 효과가 있다.

일부 혈우병 환자는 관절의 만성통증과 가벼운 근육통에 사용하기 위하여 인도메타신과 같은 소염 스프레이제를 찾는다. 그러나 이런 약품은 반드시 의사나 물리치료사와 상의한 후 사용하여야 한다.

'깊숙이 따뜻하게 한다'는 소염제는 통증의 감각을 차단하는 성분을 포함하고 있다. 이러한 제품은 피부의 혈액 흐름을 증가시키거나 근육과 관절 통증의 주의를 다른 곳으로 돌려 통증이 완화되는 듯한 느낌을 갖게 한다. 결국 이러한 연고가 관절에 직접 침투하여 통증을 완화시킨다는 광고에도 불구하고, 일반적으로 피부 안 깊숙이 스며들지는 못한다.

마사지 할 때 주의할 점

· 마사지를 할 때 통증이 느껴지면 즉시 멈춰야 한다.

· 매우 붓거나 통증이 있는 관절에는 마사지를 하지 않아야 한다.

· 마사지 후에 온(溫)치료를 하려면 사용한 맨솔젤을 깨끗이 제거하여야 한다. 그렇지 않으면 화상을 입을 수 있다.

· 깊고 억척스러운 마사지는 관절통증을 위한 치료에는 적합하지 않다.

· 마사지 전문가에게 마사지를 받는다면, 당신의 만성통증 등의 상태를 충분히 이해하도록 설명하라.

온 · 냉치료

온 · 냉치료는 관절의 손상에 따른 부기와 통증을 줄일 수 있다.

냉습포, 얼음찜질을 포함한 냉찜질은 아픈 부위의 감각을 무디게 한다. 냉찜질은 출혈의 재발에 따른 관절의 통증과 부기에 좋은 처치이다.

온찜질은 근육을 이완시킨다. 온찜질에는 찜질팩이나 적외선램프를 이용하는 '건조한 온열치료'와 따뜻한 욕조에 몸을 담그는 '습한 온열치료'의 두가지 방식이 있다.

온 · 냉치료에 사용 가능한 몇가지 방법

· 따뜻한 욕조에 몸을 담그거나, 샤워, 온천욕을 한다.

· 화상을 입을 수 있으므로 따뜻한 찜질팩을 한 상태로 잠들지 않도록 하라. (특히 전기 가열식 찜질팩은 더 위험)

· 아침 기상과 동시에 전기 담요를 이용하여 찜질을 하면 통증을 감소시킬 수 있다.

· 면 소재의 내의를 착용하면 피부에 따뜻한 느낌을 줄 수 있다.

· 다리와 등, 손을 따뜻하게 하기 위하여 뜨거운 물을 담은 병을 수건으로 감싸서 사용할 수 있다.

· 옷을 입기 전에 몇 분간 전기담요나 따뜻한 방바닥 위에 놓거나, 드라이어를 사용하는 등의 방법으로 따뜻하게 하고 입는 것이 좋다.

· 핫팩을 사용할 때에는 뜨거운 물을 넣고, 수건으로 감싼 다음 통증이 있는 부위에 놓으면 된다. 핫팩이 너무 뜨겁지 않도록 주의해야 한다.

· 초욕(Paraffin bath)에 대해서는 담당 의사나 물리치료사와 상의하라. 초욕은 녹인 파라핀과 미네랄오일을 섞은 것에 당신의 손을 담구어 감싸는 방법이다. 따뜻하게 감싸서 경직되고 통증있는 손가락을 이완시킨다.

· 뜨겁고 차가운 것을 조화롭게 이용하라. 이

를 대조욕이라고 한다. 손이나 발을 따뜻한 물에 넣었다가 찬물에 넣고 다시 따뜻한 물에 넣는 식으로 교대로 담그면 된다.

· 냉매팩이나 얼음백을 통증부위에 놓을 때 피부가 손상을 입지 않도록 조심하라. 꼭 냉매팩을 구입하지 않더라도, 가정에서 비닐봉지에 얼음 10덩어리와 약간의 물을 넣어 사용하여도 된다.

사용하기 전에

피부에 물기가 없고 건강한(상처가 없는) 상태여야 한다. 피부 바로 밑에 뼈가 있는 부위에는 화상이나 동상에 걸리지 않도록 수건 등으로 감싸주는 것이 좋다.

사용 후에

붓거나 변색된 곳이 없는지 확인하고, 조심스럽게 물기를 제거한 다음 관절을 부드럽게 움직여 경직을 풀어주어야 한다.

다른 처치를 하려면 피부가 정상 온도로 돌아오도록 기다려야 한다.

냉·온 기구의 안전한 사용법

· 냉·온기구를 사용할 때는 한번에 10~15분 정도가 적당하다. 1회 사용 후 다른 처치를 하려면 피부가 정상적인 온도를 되찾을 때까지 30분 가량 기다려야 한다.

· 어떤 종류의 팩을 사용하던지 피부 위에 바로 놓지 말고 수건을 덮어주는 것이 좋다.

· 언제나 의사와 물리치료사의 충고에 따라 조심스럽게 사용하여야 한다. 특히 열치료 기구를 사용할 때는 더 주의하여야 한다.

· 냉·온 기구의 사용 전이나 후에 피부의 상태를 확인하여야 한다.

· 아이들의 피부는 어른 보다 연약하기 때문에 약한 상태(덜 뜨겁고, 덜 차갑게)로 사용하여야 한다.

하지 말아야 할 것

· 만약 찢어지는 듯한 아픔이나 쓰린 통증이 있을 때는 냉·온요법 중 하나만 사용하라.

· 혈액의 흐름이 좋지 않거나 맥관류가 있다면 차가운 팩을 사용하여서는 안된다.

· 너무 뜨겁거나 너무 차가운 찜질은 좋지 않다. 지나친 온도의 짐찔은 피부를 핑크색으로 변하게 한다. 만일 피부가 검붉은 색으로 바뀌거나 붉고 흰점이 보인다면 피부에 손상이 생긴 것으로 봐야 한다. 또 너무 뜨겁거나 너무 차가운 팩을 사용하면 물집이 생길 수도 있다.

· 냉·온치료를 할 때 피부에 크림, heat rubs, 또는 로션을 바르지 않는 것이 좋다.

· 너무 뜨거운 물로 목욕 또는 샤워를 하면 현기증을 느끼거나 피로를 느낄 수 있다.

· 전기치료용품은 반드시 의사와 물리치료사가 사용하여도 좋다고 인정한 것만 사용하여야 한다. 코멘

착상 전 유전진단과 혈우병

시험관 수정 배아를 유전자 검사하여 정상아 출산

착상 전 유전 진단이란 무엇인가?

최근까지도 유전 질환은 산전 진단방법의 하나인 양수 천자나 융모막 생검을 통하여 태아의 세포를 얻어서 진단해 왔다. 그러나 이 경우 일단 태아가 유전질환에 이환(罹患)되었다고 판단되면 치료적 유산을 권유하게 되어 여러 가지의 심각한 문제를 초래하였다. 특히 반복적인 유산으로 인하여 자궁 내막에 심각한 손상을 입는 경우도 많다.

이러한 문제점을 해결하기 위하여 유전적으로 이상이 있는 환아를 출산할 확률이 높은 부부에게 착상 전 유전자 진단을 권한다. 착상 전 유전진단은 시험관 아기 시술을 통해서 시행한다.

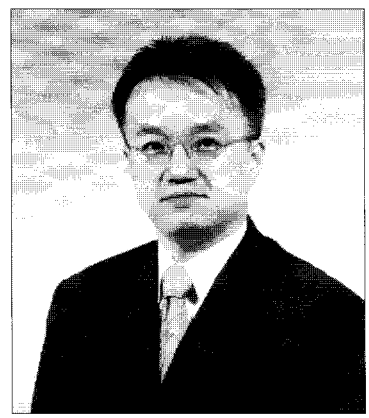
즉 여성의 난자와 남성의 정자를 시험관에서 수정시킨 배아를 유전 진단하여 정상적인 배아만을 자궁내에 착상·임신시키도록 하는 방법이다.

이로써 유전적 이상이 있는 환아의 임신과 출산을 예방할 수 있다. 착상전 유전진단은 산모의 정신적, 육체적 부담을 덜어주고, 정상아를 출산할 수 있도록 하는 것을 목표로 한다.

착상 전 유전진단의 발전 및 적용 질환

착상 전 유전자 진단의 성공적인 임상적 적용은 1990년도에 핸디사이드(Handyside)박사에 의해 이루어졌다.

핸디사이드 박사는 중합효소연쇄반응(polymerase chain reaction: PCR)을 이용하여 시험관 아기의 성별을 착상 전에 구분하여 성 연관 유전질환의 위험이 있는 부부에게서 건강한 여아를 출생하도록 하였다고 보고하였다.



최 진
〈함춘 여성 크리닉〉

그 후 착상 전 유전자 진단은 단일유전자질환이나 전좌 등과 같은 염색체 이상의 유전질환 진단에 도입되었다. 특히 낭포성 섬유증 또는 Tay-Sachs 질환과 같이 유전자의 특정 부위 돌연변이가 잘 알려진 단일 유전자 질환의 경우에는 착상 전에 유전자의 돌연변이 여부를 확인할 수 있다. 또한 성 연관 유전질환인 근이영양증(Duchenne muscular distrophy)이나 혈우병 환자에게는 배아의 성을 확인하여 정상적인 여아만을 이식하기도 하였다.

착상 전 유전자진단에 중합효소연쇄반응과 함께 가장 많이 사용되는 방법이 형광 직접 보합법(fluorescence in-situ hybridization: FISH)이다. 초기에 형광 직접 보합법은 성 연관 유전질환의 예방을 위한 성 결정에 주로 이용되어 왔으나, 최근에는 염색체의 균형 전좌와 로버트슨 전좌를

가진 보인자의 배아 할구에서 형광 직접 보합법을 이용한 착상 전 유전자진단을 시행하여 임신에 성공하고 정상인 아기를 출산하였다는 보고도 있다.

염색체의 균형 전좌와 로버트슨 전좌는 인간에 있어서 발생 빈도가 가장 높은 염색체의 구조적 이상 중 하나이다.

이러한 균형전좌 또는 로버트슨 전좌의 보인자들은 인간의 정상적인 유전 물질은 다 가지고 있으므로 표현형상으로는 정상이지만, 생식세포 형성시 불균형 유전 형태를 갖는 정자 또는 난자가 나타날 빈도가 높다. 때문에 불임이 되거나, 염색체 이상을 갖는 자손을 낳을 확률이 높고, 임신이 되더라도 습관성 유산이 될 확률이 정상인 보다 훨씬 높다.

착상 전 유전진단의 적응증

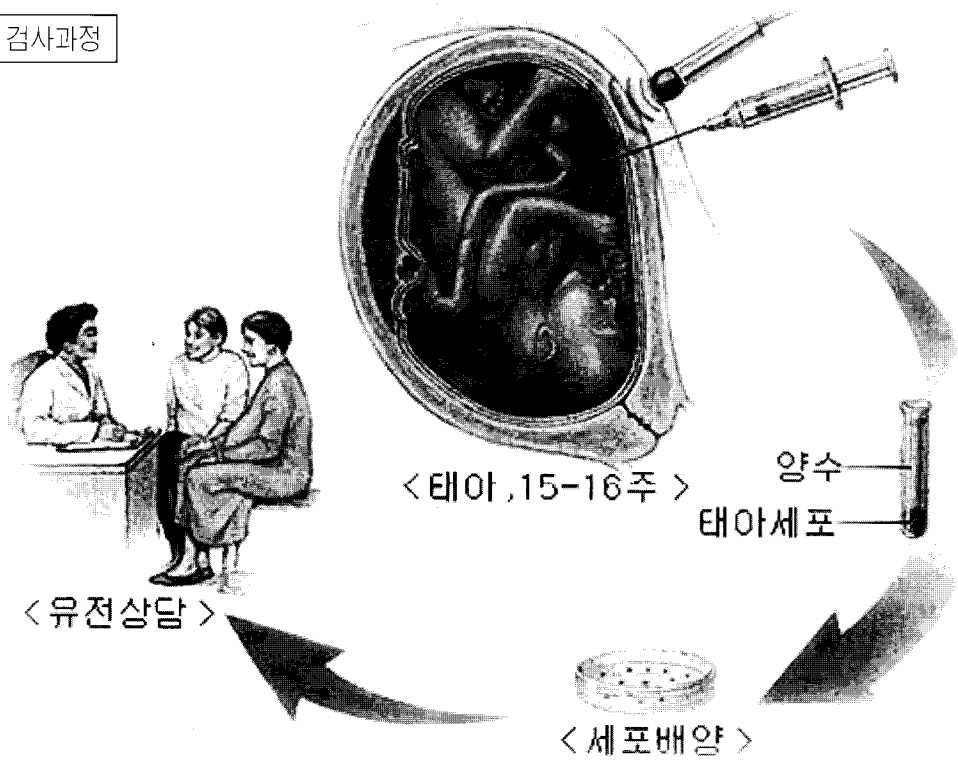
일반적으로 3가지의 유전질환이 착상 전 유전진단의 적응증이 되는데,

첫째로는 염색체의 수적인 이상.

둘째로는 단일유전자 질환, 예를 들어 낭포성 섬유증, Tay-Sachs disease, 겸상 적혈구증 등이 대상이 된다.

셋째로는 염색체 균형 전좌이다. 균형 전좌의 보인자는 본인의 염색체 숫자는 정상인과 동일하지만 염색체의 일부가 자리 바꿈을 한 경우로 자손에서는 다운 증후군과 같은 염색체 이상이 나타날 확률이 높은 것으로 알려져 있다. 게다가 반복유산의 3~5%에서는 이 균형 전좌가 원인으로 알려져 있다.

양수 검사과정



착상 전 유전 진단의 방법

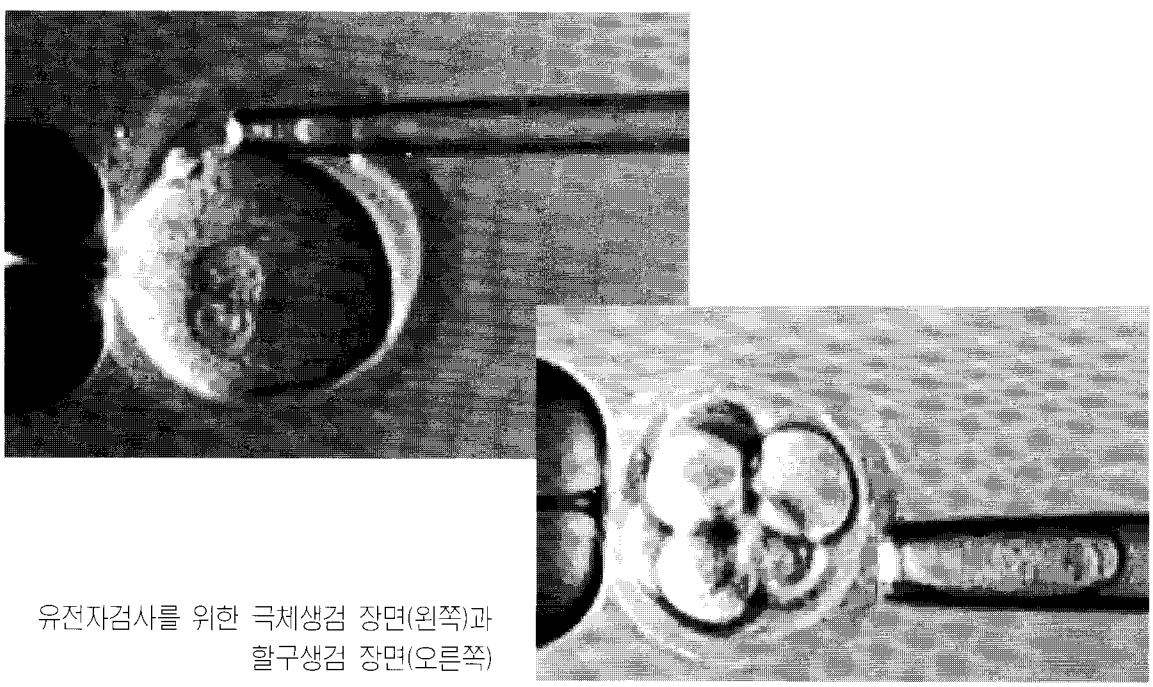
생식세포를 만드는 과정 중 46개의 염색체를 가진 체세포로부터 23개의 염색체를 가진 정자와 난자를 만들기 위해 감수분열이 일어난다. 난자는 이러한 감수분열이 정지된 상태로 존재하는데 배란 시에 감수분열이 재개되고 난자는 극체(polar body)라는 구조물을 생성한다.

수정이 일어난 직후 모체의 염색체 23개를 가진 2차 극체는 제거된다. 난자 흡입 후에 현미경으로 보면 정상적으로 수정된 난자에 두 개의 극체가 보인다.

염색체의 수적이상은 이러한 극체를 대상으로 이루어지는데 난자 회수 다음날 정상적인 수정이 관찰되면 수정란으로부터 극체를 세포를 다치지 않고 얻어낼 수 있다. 그 후에 형광 소식자를 이용해서 염색체 13, 16, 18, 21, 22번을 확인할 수 있다. 이러한 염색체가 선택된 데는 이러한 염색체 이상이 대부분의 염색체 이상을 차지하기 때문이다. 이 검사는 현미경 하에 조그만 발색반응을 이용하므로 전체 염색체를 대상으로 검사하지는 못한다. 그러므로 다른 염색체가 관련된 드문 염색체 이상은 발견하지 못할 수도 있다. 그러나 대부분의 경우 다행히도 그런 배아는 태아로 발전하지 못한다.

극체 생검은 난자로부터 유전물질을 확인하는 것이므로 태아의 성별이나 정자에 존재하는 염색체 이상은 발견하지 못한다. 그러나 80~90%의 염색체 이상은 난자로부터 유래하므로 극체 생검으로 많은 염색체 이상을 발견할 수 있다. 때로는 기술적인 이유로 극체 생검이 염색체이상에 대해 명확한 진단이 불가능한 경우도 있는데 이럴 경우는 할구 생검으로 가능하다.

배아의 성별을 판정하려면 할구 생검이 필요하다. 할구 생검은 보다 침습적인 방법으로 난자



유전자검사를 위한 극체생검 장면(왼쪽)과
할구생검 장면(오른쪽)

— 용어설명 —

• 양수천자 : 산모로부터 양수를 채취하여 태아의 세포를 배양한 후 염색체의 유전적 변이와 태아 신경관 결손여부를 알아보는 목적으로 시행하는 검사. 주로 35세 이상의 산모나 염색체 이상이 있는 산모 및 배우자, 선천기형·지능발육지연 아기의 출산 경험이 있는 산모는 이 검사를 받아야 한다.

• 융모막 : 임신 중에 태아나 양수를 싸고 있는 막으로 양수천자에 비하여 DNA를 더 많이 얻을 수 있어 단일유전자질환 진단에 유용하며, 임신초기에 빨리 검사할 수 있다.

• 전좌 :염색체 이상의 하나. 염색체의 일부분에 절단이 일어나 그 단편이 같은 염색체의 다른 부분 또는 다른 염색체에 결합하여 염색체의 형태를 바꾸는 현상을 말한다.

낭포성섬유증(囊胞性纖維症): 유전성 폐질환으로 낭포성섬유증은 전기적으로 충전된 원자인 염산염 이온을 세포막으로 운반하는유전자 결함으로 기관지에 비정상적으로 많은 점액이 형성되면서 기도가 막히고 폐감염이 나타나는 유전질환이다.

• 근이영양증 : 근육의 영양장애에 의해 몸, 팔, 다리 등을 움직이는(걷는 등의) 동작을 할 수 없게 되는 심각한 병. (디스트로피는 '이영양'이라고 하는 의미임). 근육의 힘이 왜 약해지는지 모르고 있기 때문에 임신초기 예방 이외에는 효과적인 치료법이 없는 것이 특징이다.

• 형광 직접 접합법(fluorescent in situ hybridization; FISH): 염색체 이상을 쉽게 발견하여 질병과의 연관성을 쉽게 알아내는 방법. 검출하고자 하는 표적 RNA와 특이하게 결합하는 probe(미리 형광표식을 붙인 짧은 DNA조각)를 반응시키면 결합하게 한 후 그것을 레이저 현미경으로 식별할 수 있다

• 겸상적혈구증 : 낫모양의 적혈구세포를 말하며 상염색체상의 열성 대립유전자에 의하여 발생한다

• 극체(極體, polar body): 난자의 성숙분열과정에서 부등분열에 의해 방출된 소세포(小細胞). 난자형성 과정이며, 제1난모세포는 불균등한 제1성숙분열을 한다. 그 결과 세포질이 적은 소세포가 생겨서 세포 바깥으로 방출되며, 이것을 제1극체라 한다. 제2성숙분열을 끝내고 제1극체를 방출한 난자를 제2난모세포라 한다. 이 세포는 연속해서 제2성숙분열을 하여 다시 극체를 방출하며, 이것을 제2극체라 한다. 이때 먼저 방출된 제1극체도 분열하므로 1개의 난모세포에서 1개의 기능적인 난자와 3개의 극체가 생긴다. 극체는 난자와 똑같은 염색체를 가지고 있지만 세포질이 적기 때문에 정상 적인 난자로서 발육할 능력을 갖지 못한다.

흡입 및 인공수정 후 3일에 6~8세포기의 초기 배아 단계에서 미세조작을 이용해서 배아 발육에는 영향을 미치지 않는 방법으로 안전하게 한 개내지 두개의 세포를 얻는 방법이다. 이러한 세포를 이용해서 형광염색법(Fluorescent in situ hybridization; FISH) 또는 중합효소 연쇄반응(polymerase chain reaction; PCR) 방법을 이용하여 유전진단을 한다.

두 번째군인 단일 유전자 질환을 찾아내는 방법으로는 이론적으로 할구 생검이 극체 생검보

다 우수하다. 할구 생검은 산모와 배우자의 유전자를 모두 확인할 수 있기 때문이다. 이러한 접근법은 PCR 방법을 사용한다.

세 번째군은 균형 전좌의 경우이다. 균형 전좌의 보인자는 건강한 사람이지만 유산율이 높고 불균형 전좌의 염색체 핵형을 가진 아기를 낳을 확률이 높아서 염색체의 유전 물질이 더 있거나 덜 있는 아이가 태어날 수 있다. 할구 생검으로 획득한 세포에 이러한 특수한 염색체 이상을 확인할 수 있는 소식자를 적용시켜 착상전에 심각한 염색체 문제를 해결하여 유산율을 상당히 낮출 수 있다.

착상 전 유전 진단 후 임신율

세계에서 가장 큰 센터 중 하나인 미국 시카고의 '생식유전연구소(Reproductive Genetic Institute)'는 단일유전질환에 대한 착상 전 유전진단 이후 전반적인 임신율은 약 20%라고 보고하였다. 염색체 이상에 대한 착상 전 유전진단을 시행할 경우는 26%라고 알려져 있으나 대개 15% 정도로 알려져 있다.

혈우병의 착상 전 유전진단

지금까지 기술한 내용은 착상 전 유전진단(PGD)의 일반적인 사항이다. 착상 전 유전진단을 시행하는 경우 시험관 아기 시술을 반드시 시행해야만 한다. 혈우병의 경우에는 단일세포에 대해 검사방법이 확립되지 않아서 정확한 진단은 곤란하여 양수검사나 융모막 생검과 같은 혈우병의 산전 진단에서 시행되고 있는 정확도 높이 유전자 진단은 아직까지는 착상 전 유전검사에 적용시키지 못하고 있으나 현재 연구중에 있다. 현재까지의 방법으로는 태아의 성별을 감별하여 여아만을 이식하는 방법을 사용할 수 있다. 현재 많은 연구자들이 연구를 진행하고 있는 실정이므로 앞으로 착상 전 유전진단에서도 혈우병의 정확한 유전자적인 진단이 가능할 날이 곧 도래하리라 믿는다.

38호 정답 및 당첨자

38호에는 많은 분들이 엽서를 보내주셨습니다. 감사합니다.

출제자가 문제를 잘못 출제했음에도 불구하고 아홉 분이 정답을 맞춰 주셨습니다.

앞으로 문제 출제에 좀 더 심혈을 기울이겠습니다.

이번 39호에도 그리 어려운 문제는 없습니다. 문제 안에 힌트가 있기도 합니다. 국어사전이 도움이 될 겁니다.

많은 참여를 바랍니다.

▲ 상 품 : 문화상품권

▲ 정답자 : 강승훈(경기 하남시), 김옥주(충남 보령시), 박경묵(강원 홍천군), 박세훈(대구 달서구), 박진욱(대전 서구), 배동환(전북 전주시), 이병길(강원 홍천군), 이완수(전남 여수시), 이정민(부산 사하구)

유	선	방	송		과		타	종
스			사		잉	크		묘
호		미	리	내		낙	산	사
스				공	작	새		직
텔	레	토	비		심		압	
	임		장	뢰	삼		구	
가	덕	도			일	단	정	지
분		미	나	리				물
수	수		방			제	물	포