



# 코헴

· 발행인/유명철 · 편집인/윤기중 · 발행처/사회복지법인 한국혈우재단 [www.kohem.org](http://www.kohem.org)

1

2004



# 코헴

2004년 1월호(제58호)

· 발 행 일 / 2004. 1. 15.

· 발 행 인 / 유 명 철

· 편 집 인 / 윤 기 중

· 발 행 처 / 사회복지  
법 인 한국혈우재단

· 인 쇄 인 / 애드파워 민진식

☎ 1372-0772

서울 서초구 서초동 1628-26번지

TEL:3473-6100 FAX:3473-6644

e-mail: kohem@kohem.org

Home Page: http://www.kohem.org

## 2004 1월호

### C · O · N · T · E · N · T · S

#### 초대석/

희망과 꿈이 가득한 한 해를 기원하더 -3  
유명철/이사장

#### 재단 활동/

혈우가족 약물·치료기술에 대한 최신 정보 원해 -5  
원주의료원, "혈우가족 진료하겠다" -7  
2003년 사업실적 -8

#### 사례로 보는 혈우병/

"임신이 확인되면 재단의원에 상담해야" -10

#### 혈우병 어린이와 명절보내기/

"구들대장 보다는 골목대장이 되자" -13

#### 혈우병정보/

"돼지가 응고인자를 공급하는 공장이 된다" -16

#### 세계혈우연맹 소식/

혈우 가족을 돕는 당신의 혈우병 치료센터(下) -18  
수혈로 인한 vCJD의 전염에 대한 세계혈우연맹의 성명 -22

## 여러분의 적극적인 참여를 바랍니다

21세기의 시작을 걱정 반 기대 반으로 기다리던 것이 엇그제 같은데 벌써 2000년하고도 4년이 되었습니다.

아울러 '코헴'지가 2001년 복간된 이후 4년째를 맞고 있습니다.

복간된 '코헴'지는 1999년 가을호까지 고수하였던 국배판의 판형에서 벗어나 4x6배판으로 보다 쉽게 접근할 수 있는 판형으로 바뀌는 한편, 계간에서 격월간으로 또 지난해에는 격월간에서 월간으로 전환하며 혈우가족 여러분에게 보다 많이 찾아 갈 수 있는 토대를 만들었습니다.

물론 이러한 과정에서 실수가 없지는 않았을 것입니다.

그런 점에서 지난 해 재단에서 실시한 방문교육에서 회수한 설문지를 결과는 '코헴'지의 현재와 미래를 냉철히 바라볼 수 있는 계기가 되었다고 생각합니다.

많은 분들이 혈우병에 대한 정보를 얻는 주요 매체로 '코헴'지를 꼽아주었으며, 치료기술과 약품에 대한 최신 정보를 알고 싶어하셨습니다. 또 여러분이 매월 보내주시는 엽서를 통해 다른 혈우가족이 어떻게 지내는지, 어떻게 극복을 해나가고 있는지를 알고 싶어하였고, '코헴'지의 표지를 혈우 어린이의 사진으로 디자인 하는 것은 어떤가 하는 의견을 보내주신 분도 있었습니다.

결국 여러분의 이러한 의견은 '코헴'지에 더욱 새롭고 신선한 소식을 담되, 혈우가족 여러분에게서 떨어지지 않고 더 가까이 다가가는 '잡지'를 원하는 것이라고 생각합니다.

앞으로 이러한 여러분의 기대에 부응하는 '코헴'지가 되도록 최선을 다하겠습니다. 더불어 여러분 자신의 이야기와 지혜를 함께 나누고 함께 '혈우병'을 극복하여 진정한 '혈우(血友)'로 맺어질 수 있도록 적극적으로 참여해 주시기 바랍니다.

감사합니다.

## 희망과 꿈이 가득한 한 해를 기원하며

친애하는 코헬 가족 그리고 항상 혈우병 사업을 도와주시는 관계자 여러분!

2004년 새해가 흰히 밝았습니다.

새천년의 도래를 축하하며 기대와 우려로 떠들썩하게 시작한지도 벌써 4년째를 맞이하였습니다. 새 천년 첫 3년간은 과거 어느 때보다 사건 사고가 많았습니다.

특히 우리 사회는 급속한 변화의 물결속에 혼란과 무질서, 이해 집단 간의 극심한 대립과 충돌, 세대 간 사고의 차이에 의한 갈등과 반목으로 인한 인간관계의 변화 등이 곳곳에서 표출되는 가운데 기존의 사회 질서와 가치관이 점차 무너지고 있으며 정치적 불안과 경제적 어려움까지 겹쳐 많은 사람들이 미래에 대한 불확실과 불안감을 느끼고 있습니다.

그러나 한편으로 이러한 혼란과 무질서, 갈등과 반목은 한 단계 성숙된 새로운 사회 질서와 가치기준이 자리 잡기위한 고통과 몸부림으로 우리가 반드시 체험하면서 넘어야 할 필수 과정으로 생각한다면 지금의 고통은 바로 미래의 희망과 꿈을 위한 산모의 산전 고통과도 같다는 긍정적인 의견도 많이 있습니다. 사람이면 누구나 미래에 대한 희망과 꿈이 있습니다.

이러한 희망과 꿈은 누가 그저 갖다 주는 선물이 아닙니다. 우리 스스로 노력하고, 만들어 가는 것입니다.

혈우병 사업과 혈우재단의 일이 바로 이와 같



유명철 | 재단이사장 / 경희대학교 정형외과 교수

다고 생각합니다. 우리의 희망과 꿈은 우리 모두가 관심을 가지고 스스로 노력하며 협력하면서 만들어 가는 것입니다.

지난 시절 많은 우여 곡절도 있었지만 혈우병에 많은 관심과 애정을 쏟고 있는 여러분의 협조와 노력으로 혈우재단 사옥도 새로운 좋은 건물로 옮기게 되었으며 환자들도 예전보다 더욱 쾌적한 환경으로 변화된 부속의원에서 편안하게 진료 받을 수 있게 되었습니다.

물리치료실도 많이 개선되고 물리 치료사도 한 분 더 늘려 환자들의 재활치료 여건도 개선되었습니다.

코헬의 집도 새로 이사 간 재단 부속의원 가까이 옮겨 환자들이 편하게 통원 치료할 수 있게 되었습니다.

이와 같이 혈우재단은 설립이후 13년간 꾸준히

발전해 왔습니다. 이제 2004년을 맞으며 혈우재단은 혈우병 사업과 혈우병 환자를 위한 서비스를 더욱 발전 시켜 나갈 것입니다.

먼저 국고지원 탈락자에 대한 의료비 지원 사업을 보완하여 더 많은 환자들이 혜택을 받을 수 있도록 노력할 것입니다.

정형외과 진료와 상담은 물론 정신과, 재활의학과 전문가를 초빙하여 정기적인 상담을 통해 환자들의 내면적 고민과 어려움을 해소하는데 도움이 되도록 할 것이며 재활 상담을 통한 효율적인 재활치료에도 도움이 되도록 할 계획입니다.

또한 부속의원 진료 팀의 외국 연수를 통해 혈우병 치료에 대한 안목과 수준을 높혀 점진적으로 국내 혈우병 사업의 수준을 선진국에 접근하도록 노력할 것입니다.

그동안 재단 직원과 코헴 임원들로만 구성된 지방 순회 교육과 상담업무를 전문 사회복지사와 함께 하는 순회 방문 사업으로 시범 실시 할 계획입니다.

또한 혈우병 환자의 취업의식을 고취하고 미취업자에 대한 일인일기 교육과 취업 알선 사업을 활성화 할 것입니다.

지방에 거주하는 환자들의 불편을 최소화 하기 위해 지방지회 사무실 운영을 적극 검토할 것입니다.

또한 매년 혈우병 사업과 혈우재단 발전에 공이 많은 분에게 그 공적을 주위에 널리 알리고 공로를 치하하는 혈우인 상을 제정 운영할 것입니다.

아직까지 혈우병에 대한 사회적 인식이 부족하여 혈우병사업과 혈우병 환자들에 대한 지원 대책이 미흡합니다.

따라서 체계적이고 조직적인 홍보도 중요합니다.

유관기관과 언론 기관에 본 재단의 사업과 혈우병 치료의 문제점을 계속 홍보하여 사회적 공감대가 형성되도록 노력할 것입니다.

또 한편으로 혈우병 관련 연구와 학술교류 사업도 계속 추진하여 혈우병에 대한 우수 연구 결과를 국내외 학술대회에 발표하고 임상에도 응용할 수 있도록 좋은 연구 과제를 선정 계속 지원할 것입니다.


이상과 같이 혈우재단은 재단 모든 임원과 부속의원 진료진이 합심하여 2004년에도 의욕적으로 사업을 추진하려고 다짐하고 있습니다.

이를 위해 코헴회원은 물론 혈우병 환자와 가족, 혈우병 사업을 도와 주시는 관계자 여러분의 적극적인 관심과 참여가 필요합니다.

혈우병도 정복될 수 있다는 희망과 꿈을 가지고 "현재 우리에게 주어진 장애는 영원한 불구가 아니고 단지 약간 불편할 뿐이다"라는 어느 장애자의 소박한 말을 우리 모두 음미하면서 2004년은 진정 희망과 꿈이 가득한 한해가 되도록 모두 노력합시다.

코헴 가족 그리고 항상 혈우병 사업을 도와주시는 관계자 여러분!

새해도 더욱 건강하시고 가내 행운과 반복이 깃들며 계획하시는 모든 일들이 술술 풀려가는 풍성한 한해가 되기를 마음속 깊이 기원합니다.

감사합니다. 

# 혈우가족,약품·치료기술 최신 정보 원해

## 지방 방문교육에 총 230여명 참가 설문조사 결과

우리나라의 혈우가족은 평상시에 혈우병 치료 약품과 치료기술에 대한 최신정보를 원하고 있으며, 혈우병과 관련된 정보를 얻는 매체로는 '코헬'지와 인터넷이 가장 많은 것으로 밝혀졌다. 또 약 62%의 혈우가족이 자가주사가 가능하나 규칙적으로 운동을 하는 경우는 약 16%에 불과한 것으로 나타났다.

이같은 내용은 한국혈우재단이 지난 해 처음으로 실시한 지방 방문교육시 실시한 설문조사를 통해 얻어진 것으로 방문교육에는 모두 230여명의 혈우가족이 참석하였으며 이중 총 82명이 설문에 답하였다. <사진>

각 설문별 결과는 다음과 같다.

### 1. 혈우병과 관련하여 평소에 가장 필요하였던 정보는?(복수응답)

- ① 약품과 치료기술에 대한 정보 : 24명(29.2%)
- ② 재활 및 물리치료에 대한 정보 : 14명 (17.0%)
- ③ 기타 (혈우병과 관련된 법개정, 의학정보 등) : 10명(12.1%)
- ④ 출혈시 대처법 : 9명(10.9%)

### 2. 주로 혈우병에 대한 정보를 얻는 매체는? (복수응답)



▲ 사진은 6월14일 실시한 대구·경북지회 교육장면

- ① '코헬'지 : 39명(47.5%)
- ② 인터넷 : 30명(36.5%)
- ③ 지회모임 : 26명(31.7%)
- ④ 기타 : 10명(12.1%)

### 3. 가장 도움이 되었던 교육은?(복수응답)

- ① 물리치료 : 35명(42.6%)
- ② 유전자검사 : 20명(24.3%)
- ③ 혈우병에 대한 설명 : 12명(14.6%)
- ④ 자가주사교육 : 7명(8.5%)

### 4. 적당하다고 생각하는 교육 횟수는?

- ① 연 2회 : 28명(34.1%)



- ② 연 4회 : 21명(25.6%)
- ③ 연 4회 이상 : 12명(14.6%)
- ④ 연 1회 : 10명(12.2%)

5. 주사교육이 자가 주사에 도움이 되었나?

- ① 도움이 되었다 : 54명(65.9%)
- ② 약간 도움이 되었다 : 1명(1.2%)
- ③ 도움이 되지 않았다 : 7명(8.5%)
- ④ 무응답 : 20명(24.4%)

6. 자가주사가 가능한가?

- ① 가능하다 : 51명(62.2%)
- ② 가능하지 않다 : 22명(26.8%)
- ③ 어느 정도 가능함 : 5명(6.1%)

7. 규칙적으로 운동을 하는가?

- ① 운동을 하지 않는다 : 19명(23.2%)
- ② 규칙적으로 운동을 한다 : 13명(15.9%)
- ③ 부정기적으로 운동을 한다 : 11명(13.4%)

- ④ 가끔 운동을 한다 : 6명(7.3%)

재단의 지방 방문교육은 각 지방별로 재단에서 직접 방문하여 혈우병과 관련된 정보를 제공하여 혈우가족의 혈우병 극복에 도움을 주고자 마련된 것으로, 김영호 재단의원장, 이강익 사무국장을 비롯한 재단의 실무진이 참석하여 혈우병에 대한 설명, 재단 지원사업 안내, 국가의 희귀·난치성 질환자 의료비 지원사업 안내, 물리치료, 유전자 검사, 자가주사 등을 교육하였으며 총 8개 지회에 걸쳐 연인원 65명의 재단 직원이 참가하였다.

지방 방문교육의 지회별 교육일과 참석인원은 다음과 같다.

▲1월 11일 강원지회 27명 ▲2월 9일 부산·경남지회 40여명 ▲4월 12일 충남지회 10여명 ▲4월 19일 서울·경기지회 40여명 ▲6월 14일 대구·경북지회 30여명 ▲7월 12일 충북지회 17명 ▲10월 11일 전남지회 30여명 ▲12월 13일 전북지회 30여명

한국혈우재단 2004년 시무식 거행



한국혈우재단은 지난 1월 2일 재단 3층 이사장실에서 2004년 시무식을 거행하였다.<사진>

윤기중 전무이사를 비롯한 재단의 임직원이 참석한 가운데 진행된 이날 시무식에서 윤기중 전무이사는 지난 1년 동안 보여준 직원들의 노고를 치하하며 "2004년은 업무를 찾아서 하는 한 해가 되기를 바란다."며 "재단다운 재단이 갖춰졌다는 평가를 받을 수 있도록 모두 협심하여 노력하자"고 다짐하였다.

# 원주의료원, “혈우가족 진료하겠다”

## 약품 수급 등 걸려 1월말 경 가능할 듯

지방공사 원주의료원(사진)이 혈우가족에 대한 진료 및 약제 처방을 실시하겠다고 밝혀 앞으로 강원지역의 혈우가족은 원주의료원에서 진료 받을 수 있을 전망이다.

원주의료원의 소아과장인 이연섭 선생은 지난해 12월 30일 재단 담당자와 김석권 강원지회장, 황보근 대의원의 방문을 받고 혈우가족에 대한 진료와 처방을 약속하였다. 원주지역의 혈우가족은 그동안 연세의료원 원주기독병원에서만 진료가 가능했으나 원주의료원에서의 진료가 가능함에 따라 보다 편리하게 진료와 처방을 받을 수 있게 되었다. 또한 지방공사 의료원의 특성상 진료에 따른 본인부담금을 의료원에서 관할 보건소로 직접 청구하여 혈우가족의 이용 편의가 높아질 전망이다.

이날 면담에서 이연섭 선생은 “수련의 과정 중 혈우병 환자를 진료한 경험이 있어 진료에 문제는 없다”며 “혈우병 환자의 경우 자신의 병에 대해 잘 알고 있어서 많은 도움이 될 것”이라고 밝혔다.

지방공사 원주의료원은 지난 1942년에 설립되어 1983년에 지방공사 강원도 원주의료원으로 개칭하였으며, 내과, 소아과를 비롯한 11개 과목을 진료하며, 300병상 규모에 인공신장실, MRI 등 40여종의 첨단 장비를 갖추고 있다.(주소: 강원도 원



주시 개운동 437번지, ☎033-761-6911) 재단은 앞으로 진료에 어려움을 겪고 있는 지방의 혈우가족을 위하여 진료가 가능한 병원을 순차적으로 확대할 계획으로 있다.

### 혈우가족 4명에 연말성금 지원

#### 재단의원 대기실 자판기 수입금으로

한국혈우재단은 재단의원 대기실에 설치한 자판기에서 얻어진 수입금 1백만원으로 형편이 어려운 혈우가족 4명에게 연말 성금을 지원하였다.

지원을 받은 혈우가족은 부산, 강원도 홍천, 강원도 동해, 전남 해남에 거주하는 혈우가족으로 독거노인이거나 가정형편이 어려워 지원대상으로 선정되었다.

재단은 지난 해 재단의원을 이용하는 혈우가족의 편의를 위하여 재단의원 대기실에 자판기를 설치하여 수입금 전액을 어려운 형편의 혈우가족을 위해 사용하기로 한 바 있다. ☎,

# 혈우병 환자 총 1665명 재단 등록

## 수도권에 49% 집중, 10대가 가장 많아

### … 재단 등록 현황

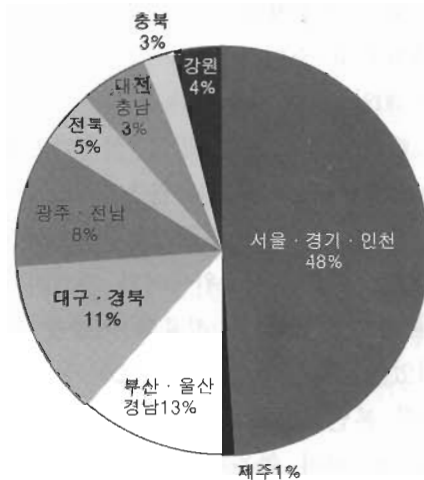
지난 해까지 사회복지법인 한국혈우재단에 등록된 혈우병 환자는 총 1,665명으로 이중 혈우병 A 환자는 1,297명(77.90%), 혈우병 B 환자는 249명(14.95%), 기타 응고질환 환자는 119명(7.15%)이다. 이는 전년도에 비하여 55명(3.4%)이 증가한 것으로 증가율은 전년도에 비하여 1.07% 감소하였다. 연도별 환자 등록현황은 표와 같다.

### ■ 연도별 환자 등록 현황

연도	등록환자 수	증가원인	증가율
1991	700	-	-
1992	858	158	22.57%
1993	997	139	16.20%
1994	1058	61	6.12%
1995	1122	64	6.05%
1996	1218	96	8.56%
1997	1308	90	7.39%
1998	1405	97	7.42%
1999	1413	8	0.57%
2000	1484	71	5.02%
2001	1545	61	4.11%
2002	1610	65	4.21%
2003	1665	55	3.42%

등록환자의 지역분포는 수도권 지역이 816명(서울 398명, 경기 344명, 인천 74명)으로 전체 환자의 49%가 수도권에 거주하고 있는 것으로 나타났다. 이외 지역은 부산·울산·경남이 209명(12.55%), 대구·경북이 183명(10.99%), 광주·

### ■ 지역별 환자 현황



전남이 137명(8.22%), 전북이 77명(4.62%), 대전·충남이 118명(7.08%), 충북이 52명(3.12%), 강원이 62명(3.72%), 제주가 11명(0.66%) 등으로 나타났다.

연령별 환자분포는 11세부터 20세가 441명(26.48%)으로 가장 많았으며, 21세부터 30세까지의 20대가 373명(22.40%), 0세부터 10세까지가 372명(22.34%), 30대가 268명(16.09%), 40대가 135명(8.10%), 50대가 43명, 60대가 26명, 70대가 6명 순이었다. 최고령 환자는 86세의 혈우병 A 환자이다.



… 재단의원 진료 실적

재단의원은 지난해 총 1,329명에 대하여 13,510건을 진료하였다. 진료환자 중 최다 진료횟수는 132회로 나타났다. 또한 총 10,194건의 물리치료를 시행하였으며, 연인원 216명이 방사선 촬영을 하였다. 3회에 걸친 정형외과 검진을 통해 총 66명이 무료검진을 받았으며 71명이 88건의 정형외과 수술을 받았다.

검사실의 경우 일반혈액검사 1,228건, 일반화학검사 1,254건, 응고인자검사 1,568건, 면역혈청검사 1,232건 등 총 5,282건을 실시하였으며, 총 26가계(203명)이 유전자 검사를 받았고, 26명이 산전진단을 받았다. <표 참조>

한편 환자진료와 처방에 사용된 약품은 녹십자의 8인자 혈액응고인자제제인 그린모노가 총 36,334,250IU로 가장 많았으며, 와이어스의 9인자 유전자 재조합 혈액응고인자제제인 베네픽스가 5,742,020IU로 그 뒤를 이었다. <표 참조>


… 방문서비스 23가정, 26개 기관에 펼쳐

한편 지방에 거주하며 혈우병 치료에서 소외된 혈우가족과 재단의 방문·도움이 필요한 혈우가



족을 위한 방문사업을 통해 모두 23명의 혈우가족을 방문하였으며, 26개소의 기관을 방문하여 혈우가족의 진료와 복지에 필요한 협조를 요청하였다.

주위에 재단의 방문이 필요하거나 도움이 필요한 혈우가족이 있을 경우 재단 사무국(02-3473-6100 내선 1번 복지기획팀)으로 연락을 하면 방문 서비스를 받을 수 있다.

재단은 이밖에 지난 연말에 만 3세에서 12세까지의 혈우 어린이 총 363명에게 문화상품권, 블록, 문구세트, 칼라찰흙 등을 연말선물로 보내기도 하였다. 

■ 전년대비 재단의원 운영실적 비교

진료구분	2003년 진료실적	2002년 진료실적
환자진료(연인원/실인원)	13,510명/1,329명	12,619명/1,238명
재활물리치료(연인원)	10,194건	3,773명
정형외과 검진 및 수술	정형외과검진: 3회 66명 정형외과수술: 45명(49건)	정형외과검진: 0회 정형외과수술: 45명(49건)
방사선 촬영(연인원)	216명	205명
혈액검사(연인원)	5,282명	5,309명
유전자검사	유전자검사: 200가계(200명) 산전검사: 00건(00명)	유전자검사: 160가계(168명) 산전검사: 20건(20명)

■ 2003년도 진료·처방 약품사용 현황

제조사	약품명	구분	사용량
녹십자	그린모노	혈액응고 8인자제제	36,334,250IU
	베네픽스	혈액응고 9인자제제	1,216,250IU
와이어스	그린에이트	혈액응고 8인자제제	165,000IU
	베네픽스	9인자 유전자 재조합제제	5,742,020IU
에덴티스메딕	모노클로네이트-P	혈액응고 8인자제제	4,854,000IU
	리콜미네이트	8인자 유전자 재조합제제	96,000IU
맥스터	웨이바	혈액응고 8인자 항체 우회활성 복합제	3,224,000IU
	노보노디스크	유전자재조합 활성7인자제제	13,440KIU

## “임신이 확인되면 재단의원에 상담해야”

### 사례로 본 혈우병(1) - 유전자 검사와 산전진단(上)

다음의 글은 2001년 이후 재단의원에서 실시한 산전진단 유전자 검사 사례를 통해 유전자 검사의 중요성을 알리고자 작성된 글입니다. 글 중에 등장하는 인물은 모두 가명이지만 제시된 사례는 실제 상담한 내용입니다. 이 글을 통해 유전자 검사에 대한 여러분의 궁금증이 풀리기를 바랍니다.

〈편집자註〉

한영선(가명)씨의 돌아가신 아버지는 혈우병을 앓고 계셨다. 딸만 넷인 한씨의 형제 중 둘째 언니는 결혼 후 세 명의 아들을 낳았는데 세 명 다 혈우병 환자였다.

그러나 한씨는 산전진단에 대해 알지 못한 채 첫 아이를 출산하였는데 혈우병을 가진 아이는 태어난 지 10여일 만에 뇌출혈로 한씨의 곁을 떠났다. 첫 아이를 통해 혈우재단의 존재와 산전진단에 대해 알게 된 한씨는 두 번째 아이를 임신하자 산전진단을 받았다. 산전진단 결과 아이는 혈우병은 아니었지만 터너증후군으로 진단되었고 임신 4개월만에 유산되었다. 지난 98년, 임신한 한씨는 다시 산전진단을 받았으며 그 결과 아이는 정상인 남자아이로 진단되어 출산하였다.

얼마 전 다시 임신을 한 한씨는 임신 10주가 되기 전에 재단의원에 전화로 상담하여 산전진단을 받을 날을 예약하고, 예정된 날에 산전진단을 받

았다. 진단 결과 태아는 보인자인 여자아이로 나타나 2004년 1월 초의 출산을 기다리고 있다.

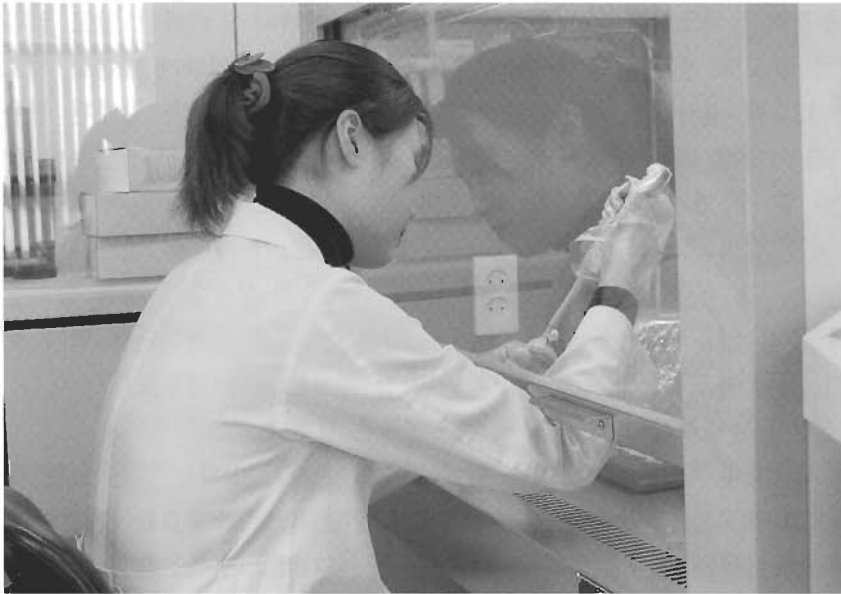
이는 재단의원에서 실시한 유전자 검사의 한 예이다.

#### … 산전진단, 혈우병 대물림 막을 유일한 유일한 방법

지난 2001년 6월 언론매체를 통해 혈우병 유전자 치료 소식을 들었을 때 많은 혈우병 환자와 그 가족은 '혈우병의 완치'라는 희망에 부풀어올랐다. 그러나 곧 완치가 된 것이 아니라 응고인자 활성도가 1% 이상으로 올라가 중증 환자가 중등증의 상태로 바뀌어 자연 출혈이 줄어들게 된 상태로 호전된 것이라거나, 그 또한 2~3년마다 반복하여 치료를 받아야 하는데 그 1회 치료비가 억대가 넘는다는 내용에 허물어지는 가슴을 추스려야 했다.

현재로서는 유전자 검사만이 혈우병의 고통을 후대에 물려주지 않기 위해 할 수 있는 유일한 일이다. 하지만 많은 혈우가족이 유전자 검사에 대해 모르고 있거나, 알고 있어도 잘 못된 내용으로 알고 있는 경우가 많다.

서울에 사는 김미진(가명)씨는 오빠와 조카(결혼한 여동생의 아들)가 혈우병임에도 유전자 검사에 대해 모르고 있다가 혈우병을 가진 첫째 아이를 출산하였다. 둘째 아이를 가진 김씨는 2003



수 있는 검사방법이다. 그 과정은 초음파를 이용하여 태아 및 태반의 정확한 위치, 태아의 건강상태, 다태아 임신의 유무, 정확한 임신 주수, 태아의 기형이나 포상기태의 유무, 자궁 및 자궁 부속기의 이상 유무를 확인한 다음 초음파 유도하에 가느다란 플라스틱 카테터를 자궁경관을 통해 삽입하여 용모막 용모를 소량 채취하거나, 복벽을 통하여 바늘을 직접 용모막 용모로

년 가을에 재단의원에 유전자 검사를 문의하였으나, 이미 임신 23주인 상태였다.

“산전진단을 위해 태아세포를 채취하는 시기는 용모막 생검이 임신 10~12주, 양수천자가 임신 15~16주가 적기입니다. 사실 양수천자는 이 시기 이후에도 진단이 가능하고 체대혈검사를 통해 태아의 혈우병 여부를 알 수 있지만 가능하다면 임신 초기에 검사를 받는 것이 산모와 태아에게 좋습니다. 그러나 산전진단을 하고 싶다면 가능한 임신이 확인된 즉시 재단의원에 상담하여야 합니다.”라고 재단의원 유전자검사실의 이미란(임상병리사) 선생은 말한다. 또 “일반적으로 용모막 생검은 양수천자에 비해 더 많은 DNA를 얻을 수 있고 임신 초기에 진단이 가능한 이점이 있습니다.”고 설명한다.

용모막 생검(絨毛膜絨毛生檢法, chorionic villi sampling, CVS)은 임신초기(9~12주)에 흡인장치로 태반조직의 일부를 채취해 2주안에 결과를 알

접근시켜 조직을 채취한다.

용모막 용모생검법의 합병증으로는 태아소실이 있는데, 약 2~3%로서 이는 CVS를 시행하지 않은 산모의 자연유산율 2~3%와 비교하여 큰 차이가 없는 것이다. 그 밖에 출혈, 감염, 양막파열 RH 감작 등이 있으나 경미한 정도이다.

이에 반해 양수천자의 검사 시기는 임신 16~20주로 보통 20~30ml 정도의 양수를 뺀다. 이 시기에 양수가 200~225cc 가량 생성되어 있어 양수를 흡인하는 데 적절한 시기이고 자궁고도 상승하여 복식천자가 용이하고, 세포배양률이 높기 때문이다. 시행방법은 초음파를 이용하여 정확한 태반의 위치, 다태아 임신의 유무, 천자시 안전한 부위를 선택하여 초음파 유도하에 전 과정을 무균상태로 실시한다. 복벽에 국소마취하고 척추천자침(spinal needle)으로 복벽을 통해 양막강 내에 삽입하여 천천히 뽑아 주사기에 모은다.

단 양수검사는 양수채취 후 양수세포를 배양하

는 기간 1~2주가 필요하여 최종결과가 나오려면 4주 가량의 기간이 걸린다. 결국 용모막 생검의 경우 임신 10주에 검사를 하면 12주에 검사결과를 받을 수 있으나 양수천자의 경우 임신 16주에 검사를 하여 20주에 결과를 받아 볼 수 있기 때문에 용모막 생검으로 검사를 하는 것이 유리하다.

많은 산모들이 검사시 태아에 좋지 않은 영향을 미치지 않는지 걱정을 한다. 사실 용모막 생검이나 양수천자로 인한 태아 소실이 발생하기도 한다. 그러나 이같은 손실률은 시술자에 따라서 큰 차이가 있다고 한다. “일반적으로 용모막 검사의 경우 1%, 양수검사의 경우 0.5%에서 태아를 손실할 가능성이 있다고 알려져 있으나, 함춘의 경우는 태아 손실율이 0.1%도 안됩니다”라고 재단에서 의뢰를 받아 태아세포 채취를 대행하고 있는 함춘여성클리닉의 산부인과 전문의인 최진 박사는 말한다.

### ... 조기 검사로 산모·태아의 부담 줄여야

위에 언급한 김미진씨의 경우 조기에 산전진단을 받았다면 혈우병을 가진 아이를 낳지 않거나 적어도 마음의 준비를 할 수 있었을 것이다. 현재 태아의 성별 감정과 낙태는 불법으로 규정되어 있으나 혈우병 등 유전으로 인한 병에 대해서는 예외적으로 허용하고 있는 현행 법률에 따라 임신중절이 가능하다. 그러나 검사시기를 놓쳤을 경우 임신 중반기의 임신중절은 후유증이 크다.

특히 한영선씨와 김미진씨의 경우 가족 내에 혈우병력을 가진 사람이 있었음에도 산전진단에 대해 모르고 있었음은 많은 것을 시사해 준다.

실례로 어느 어머니의 경우 오빠가 혈우병 환

자였으나 그 사실을 어머니와 오빠만 알고 있었을 뿐 가족들은 전혀 모르고 있다가 결혼을 하고 아이를 낳고서야 비로소 그 사실을 알게된 경우도 있다. “아버지가 혈우병을 가지고 있었는데 딸에게 알려주지 않은 경우도 있습니다. 혈우병 환자의 딸은 절대 보인자이기 때문에 반드시 검사를 해야 하는데, 아버지가 혈우병인 것을 알려주지 않아 딸이 결혼 한 후에 산전진단을 받지 못해 혈우병을 가진 아이를 낳는 경우도 있습니다.”라고 이미란 선생은 말한다.

가족 중에 혈우병 환자가 있다는 것은 모든 가족 구성원들에게 부담, 즉 스트레스를 주는 일이다. 그러나 사실을 숨긴다고 모든 것이 해결되는 것은 아닐 것이다. 오히려 더 큰 어려움을 유발할 수 있다.

혈우병이 비록 완치가 되지 않는 병이라 하더라도 모든 가족 구성원과 함께 병을 받아들이고 함께 대처한다면 보다 효과적으로 환자 자신, 가족의 건강을 관리할 수 있을 것이다. 또한 혈우병의 유전적 특성을 함께 이해한다면 가족 내에 혈우병을 가진 새로운 식구가 생기는 것을 예방할 수 있을 것이다.

“세 번의 임신 끝에 얻은 아이가 정상이라고 진단 결과가 나왔을 때는 기뻐서 눈물이 나올 정도였습니다. 아이가 태어난 다음에 다시 한번 병원에서 혈액검사를 받았는데 ‘정상’이라는 결과를 들던 그 순간이 아마 제 생애에서 가장 기쁜 순간이었을 겁니다.”라는 한영선씨의 회상은 혈우가족이라면 모두 공감할 것이다. 