

신생아 선별검사:

아기의
건강을 위해



아기를 검사하는 이유는?

아기의 건강을 최대한 보장하기 위해서입니다. 혈액 검사를 통해 부모나 담당 의사가 놓칠 수 있는 아기의 건강에 대한 중요한 정보를 알 수 있습니다. 신생아 선별검사 프로그램으로 희귀 질병에 걸리거나 AIDS 를 유발하는 바이러스인 HIV에 노출되었는지를 알 수 있습니다. 조기 진단 및 의학적 치료로 심각한 질병을 예방할 수 있습니다.

신생아 선별검사는 신규 프로그램입니까?

아니오. 모든 주에는 신생아 선별검사 프로그램이 있습니다. 뉴욕주 프로그램은 1965년에 시작되었습니다. 일부 질병은 출생 후 며칠 이내와 같이 매우 이른 단계에서 아동에게 영향을 미칠 수 있습니다. 이러한 이유로 인해 신속한 검사와 진단이 중요합니다.

몇 가지 질병을 검사합니까?

질병의 수는 1965년 한 가지에서 오늘날 40가지 이상으로 증가했습니다. 이 안내책자의 반대편에 질병의 이름이 명시되어 있습니다. 이들은 희귀 질병이지만 많은 경우 심각한 질병입니다. 일부는 생명을 위협할 수도 있습니다. 진단 및 치료되지 않을 경우 아기의 신체 발육을 둔화시키거나 정신 지체 또는 기타 문제를 야기시키는 질병도 있습니다.

따라서 조기 치료가 매우 중요합니다!

하지만 본인의 아기는 매우 건강해 보입니다. 그래도 이러한 검사가 필요한가요?

예. 신생아 선별검사 프로그램으로 확인된 질병이 있는 대부분의 아기는 출생 직후에 질병에 관한 증상이 없습니다. 프로그램은 특별 검사를 통해 이러한 질병에 걸린 아기들을 파악할 수 있고, 아기의 의사에게 특별한 치료의 필요성을 경고할 수 있습니다. 일반적으로 이것은 아기가 아프기 전에 수행될 수 있습니다.

우리 가족 중에는 아기 때 이러한 건강 문제가 있던 사람이 없습니다.

건강한 자녀가 이미 있는 부모들은 문제가 있을 것으로 생각하지 않으며 어느 정도는 그러한 생각이 맞습니다. 이러한 질병은 상당히 희귀 질병이고, 아기에게 이러한 질병이 없을 가능성이 높습니다.

어떻게 아기를 검사하나요?

모든 검사는 아기의 발뒤꿈치를 바늘로 찔러서 얻은 소량의 혈액 샘플을 가지고 수행됩니다. 샘플은 일반적으로 아기의 퇴원일에 채취합니다. 샘플은 알바니아에 위치한 State Department of Health(주정부 보건부) 실험실로 보내집니다.

검사 결과를 받게 됩니까?

아기의 담당의 또는 병원이 결과를 통보받고, 이상이 있을 경우 부모에게 연락을 드릴 것입니다. 하지만 책임 있는 부모로서, 첫 건강 검진을 위해 아기를 담당의 또는 병원으로 데리고 올 때 검사에 대해 문의해야 합니다. 간호사가 주는 분홍색 양식에 의사로부터 검사 결과를 얻는 방법이 나와 있습니다.

모든 검사가 음성이라면 아기가 건강하다는 의미입니까?

신생아 선별검사 프로그램은 아기가 가질 수 있는 많은 질병 중 일부만을 검사합니다. 또한 이러한 질병을 가진 일부 아기들은 혈액 채취 방식 또는 사용된 검사 방식의 차이로 인해 파악이 되지 않을 수도 있습니다. 치료를 위해 주기적으로 담당의 또는 병원으로 아기를 데려가야 합니다. 이상 행동이 있는지 아기를 항상 관찰하고, 이상이 있다고 판단될 경우 즉시 의사에게 연락하십시오.

"재검사"라는 것은 아기에게 질병이 있을 수도 있다는 뜻입니까?

반드시 그런 것은 아닙니다. 재검사가 필요한 이유에는 여러 가지가 있습니다. 가장 흔한 이유는 최초에 채취한 혈액 샘플이 모든 검사를 완료하기에는 부족하기 때문입니다. 이는 아기에게 문제가 있다는 것을 의미하지 않습니다. 모든 검사가 수행될 수 있도록 추가의 샘플이 채취되어야 함을 의미합니다.

흔히 최초 검사 결과상 문제가 있다고 나오더라도 검사가 다시 수행될 때까지는 최종 결과로 간주되지 않습니다. 이러한 경우 새로운 혈액 샘플이 필요합니다. 일반적으로, 2차 검사에도 이상이 있으면 담당의가 추가 평가의 필요성에 대해 말씀드릴 것입니다. 매우 드문 경우에 한해 특정 질병의 잠재적 심각성으로 인해 의사가 2차 검사 결과를 기다리는 동안 아기를 즉시 치료하는 상황이 있을 수 있습니다. 아기의 재검사 요청을 받은 경우, 재검사가 즉시 수행될 수 있도록 조속히 행동해 주십시오.

아기에게 이러한 질병이 있을 경우 어떻게 해야 합니까? 질병이 치유될 수 있습니까?

해당 질병 중에 치유 가능한 질병은 없습니다. 하지만 특별 식이요법 또는 기타 의학적 치료가 조기에 시작될 경우 심각한 결과가 완화되고, 많은 경우에 완전히 예방될 수 있습니다. 해당 질병 중 대부분은 치료하기가 매우 복잡하고, 특정 질병의 전문의가 의학적 치료를 지시해야 합니다.

HIV의 경우, 양성 판정을 받은 아기 중 10% 미만이 실제로 감염된 상태이며 치료가 필요합니다.

이 아기에게 질병이 있을 경우, 미래에 갖게 될 다른 아기도 이 질병을 갖게 됩니까?

그것은 질병에 따라 다릅니다. 일부 질병은 유전적이고 부모로부터 아이에게 유전된 것입니다. 많은 가족들이 아기가 질병을 갖게 된 과정을 잘 이해하고, 미래의 아기 및 다른 가족 구성원들에게 가해질 수 있는 위험에 대해 이해하려고 유전 카운슬링을 찾습니다. 감상선기능저하증 및 HIV 등과 같은 다른 질병들은 유전되지 않습니다. 감상선기능저하증의 원인은 많습니다. 그리고 HIV 감염은 유전자가 아닌 바이러스에 의해 발생합니다.

아기가 HIV 검사를 받는 이유는?

감염된 임산부가 HIV를 아기가 출생하기 전, 출산 중, 또는 모유 수유로부터 아기에게 전염시킬 수 있습니다. 아기에게 HIV 항생체가 있을 경우, 이는 엄마가 바이러스 보균자라는 것을 의미합니다. 뉴욕주에서는 대부분의 임산부가 산전 치료 때 HIV 검사를 받습니다. 검사를 받지 않은 사람들은 출산 환경에서 검사를 받습니다. 신생아 선별검사는 검사를 받지 않은 사람들을 위한 "안전망"입니다. 따라서 HIV 양성일 경우 엄마와 아기가 모두 추가 검사 및 치료를 받도록 의뢰될 수 있습니다.

이상적인 것은, 엄마는 임신 및 출산 중에 HIV 전염을 예방하기 위한 약을 받고, 아기는 출생 직후 약을 받는 것입니다. 치료를 하지 않을 경우, HIV에 감염된 엄마로부터 출생한 아기가 감염될 확률은 4분의 1입니다. 약을 복용할 경우, 아기가 감염될 확률은 약 12분의 1로 감소합니다.

HIV 검사 결과는 기밀사항입니다. HIV에 관한 자세한 정보는 1-800-541-AIDS(영어) 또는 1-800-233-SIDA(스페인어)으로 전화하십시오.

이러한 검사 비용은 얼마입니까?

무료입니다. 검사 비용은 뉴욕 주정부 및 연방정부의 특별 재정으로 지급됩니다.

원활한 진행을 위해 어떻게 의사에게 협조할 수 있습니까?

의사가 재검사를 위해 아기를 데리고 오라고 요청할 경우, 최대한 빨리하십시오. 아기에게 질병이 있을 경우, 신속한 행동이 매우 중요합니다.

전화가 없다면, 본인에게 연락을 할 수 있는 다른 사람의 연락처를 의사에게 알려 주십시오. 출산 직후에 이사를 했다면 담당의 또는 병원에 새 주소 및 연락처를 즉시 알려 주십시오. 아기가 재검사를 받아야 할 경우 어디로 연락해야 할지 알 수 있을 것입니다.

시간이 매우 중요하다는 점을 기억해 주십시오. 부모로서 아기의 의사에게 귀하의 연락처를 알려 줌으로써 신생아 선별검사 프로그램을 통해 최대한 아기의 건강을 보장할 수 있습니다.

뉴욕주 신생아 선별검사 프로그램으로 확인되는 질병

질병군	병적상태	
내분비내과	선천성 부신과형성증(CAH) 선천성 갑상선기능저하증(CH)	
혈액종양내과, 혈색소병증	Hb SS형 질환(겸상 적혈구 빈혈증) Hb SC형 질환 Hb CC형 질환 기타 혈색소 질환	
감염성 질환	HIV-1 감염(HIV-1)	
아미노산 질병	호모시스틴뇨증(HCY) 과메타이오닌혈증(HMET) 단풍당뇨증(MSUD) 페닐케톤뇨증(PKU) 및 과페닐알라닌혈증(HyperPhe) 타이로신혈증(TYR-I, TYR-II, TYR-III)	
지방산산화 질병	카르니틴-아실 카르니틴 전이효소 결핍증(CAT) 카르니틴 팔미토일 전이효소 I(CPT-I) 및 II(CPT-II) 결핍증 카르니틴 섭취 결핍증(CUD) 2,4-디에노일-코에이 환원효소 결핍증(2,4Di) 장쇄 3-수산화아실코에이 탈수소효소 결핍증(LCHAD) 중쇄 아실코에이 탈수소효소 결핍증(MCAD) 중쇄 케토아실코에이 전이효소 결핍증(MCKAT) 중/단쇄 수산화아실코에이 탈수소효소 결핍증(M/SCHAD) 미토콘드리아 삼중기능성 단백질 결핍증(TFP) 복합 아실코에이 탈수소효소 결핍증(MADD)(일명 글루타릭산혈증 II(GA-II)) 단쇄 아실코에이 탈수소효소 결핍증(SCAD) 최장쇄 아실코에이 탈수소효소 결핍증(VLCAD)	
	글루타릭산혈증 I형(GA-I) 3-수산화-3-메틸글루타코닐코에이 효소 결핍증(HMG) 아이스부틸코에이 탈수소효소 결핍증(IBC) 이소발레르산혈증(IVA) 말론산혈증(MA) 2-메틸부티릴코에이 탈수소효소 결핍증(2-MBCD) 3-메틸크로토닐코에이 카르복시효소 결핍증(3-MCC) 3-메틸글루타코닉 산혈증(3-MGA) 2-메틸-3-하이드록시부티릴코에이 탈수소효소 결핍증(MHBD) 메틸말로닐코에이 무타제 효소 결핍증(MUT), 코발아민 A,B(Cbl A,B), 코발아민 C,D(Cbl C,D) 보조인자 결핍증, 기타 메틸말론 산혈증(MMA) 미토콘드리아 아세토아세틸코에이 전이효소 결핍증(베타케토티온효소 결핍증)(BKT) 복합 카르복시효소 결핍증(MCD) 프로피온 산혈증(PA)	
	요소 회로 질병	아르기닌혈증(ARG) 아르지니노호박산염 산혈증(ASA) 시트룰린혈증(CIT)
	기타 유전적 상태	비오틴분해효소 결핍증(BIOT) 낭포성 섬유증(CF) 갈락토오즈혈증(GALT) 크라베병 중증 복합 면역 결핍증(SCID)

신생아 선별검사

뉴욕주 신생아 선별검사 프로그램 및 질병 목록에 관한 자세한 정보는 웹사이트 www.wadsworth.org/newborn/index.htm을 참조하십시오.

뉴욕주 신생아 선별검사 프로그램은 *State Department of Health*(주정부 보건부)가 신생아 출산 가정에 제공하는 서비스입니다. 이 안내책자에 관한 의견은 항상 환영합니다. 의견을 보내실 곳:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 509
Albany, NY 12201-0509
[www.wadsworth.org/
newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)



부모님께,

귀하 자녀의 검체는 접근 권한이 엄격하게 통제되는 안전한 환경에서 최대 27년 동안 신생아 선별검사 프로그램에 따라 보관됩니다. 검체는 필요에 따라 적절한 동의가 있으면 자녀를 위한 진단 목적으로 사용될 수 있습니다. 또한 일부 검체는 자녀를 식별할 수 있는 모든 정보가 삭제되고, 모든 해당 법률 및 윤리 지침 준수를 감독하는 위원회의 심사 및 승인을 받은 공중 보건 연구에 사용될 수 있습니다. (518) 473-7552번으로 전화하시면 자녀의 검체를 파기하거나 공중 보건 연구에 사용될 수 없도록 조치를 취하실 수 있습니다.

