

## 자녀를 어떻게 도울 수 있나요?

- 자녀에게 겸상적혈구 형질이 있을 경우, 모든 담당 의사에게 알립니다.
- 자녀가 받아야 하는 모든 진료를 빠짐없이 받게 합니다.
- 겸상적혈구 형질과 겸상적혈구병에 대해 의료기관 및 유전상담사와 상의합니다. 가족 계획을 세울 때 유전상담사는 자녀가 가질 수 있는 위험성을 설명해 줄 수 있습니다.
- 자녀에게 겸상적혈구 형질이 무엇인지를 알려줍니다.
- 운동을 해서 발생할 경고 신호나 증상을 알려줍니다. 겸상적혈구 형질이 있는 사람은 안전하게 운동하고 스포츠 활동을 즐길 수 있습니다. 안전한 훈련 계획에 대해 코치 및 의료기관과 상의합니다. 겸상적혈구 형질이 있는 사람은 운동 중에 수분을 충분히 섭취하고, 필요할 경우 휴식을 취합니다. 전미 대학 체육 협회(National Collegiate Athletics Association, NCAA)의 현재 지침에 따라, 모든 학생 선수는 경기에 출전하거나 스포츠 활동을 하기 전에 겸상적혈구병 검사를 받아야 합니다.
- 겸상적혈구 형질이 있는 사람은 혈뇨 등의 증상이 있을 경우, 담당 의료기관에 알려야 합니다. 또한, 눈부상이 있을 경우에도 알려야 합니다.

## 겸상적혈구 형질에 대한 정보를 어디서 알 수 있나요?

- 다음 기관이나 담당자에게 문의하십시오.
  - 담당 의료기관
  - 신생아 담당 의료기관
  - 유전상담사
- 유용한 웹사이트:
  - 미국 질병통제예방센터(Centers for Disease Control and Prevention) – What You Should Know About Sickle Cell Trait(겸상적혈구 형질에 대해 알아야 할 사항): <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/toolkit.html>
  - Nemours® KidsHealth® – 겸상적혈구 형질: <https://kidshealth.org/en/parents/sickle-cell-trait.html>
  - 보건 자원 및 서비스 행정국(Health Resources and Services Administration, HRSA) Newborn Screening: Sickle Cell Trait(신생아 선별 검사: 겸상적혈구 형질): <https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/sickle-cell-trait>
  - 전미 대학 체육 협회 – 학생 선수용 자료표: 겸상적혈구 형질 (National Collegiate Athletics Association – A Fact Sheet for Student Athletes: Sickle Cell Trait): <https://www.ncaa.org/sports/2016/7/27/sickle-cell-trait.aspx>

### 신생아 선별 검사 프로그램 (Newborn Screening Program)

Wadsworth Center  
New York State Department of Health  
120 New Scotland Ave  
Albany, NY 12208  
[nbsinfo@health.ny.gov](mailto:nbsinfo@health.ny.gov)  
(518) 473-7552, 월-금, 오전 8:45-오후 4:45  
[www.wadsworth.org/newborn](http://www.wadsworth.org/newborn)



이 프로젝트는 승인 번호 H4NMC49259에 따라 미국 보건복지부(U.S. Department of Health and Human Services, HHS) 산하기관인 보건 자원 및 서비스 행정국(HRSA)의 지원을 받습니다. 이 문서의 내용은 저자가 작성한 내용이므로, HRSA, HHS, 또는 미국 정부(U.S. Government)의 공식 견해나 승인을 반드시 나타내는 것은 아닙니다.



# 겸상적혈구 형질 (SICKLE CELL TRAIT)

가족을 이어주는 연결고리  
부모와 가족 구성원에게  
필요한 정보



신생아 선별 검사는 귀하의 신생아가 겸상적혈구 형질을 가지고 있는지 나타내는 검사입니다. **하지만 신생아가 겸상적혈구병에 걸린 것은 아닙니다.** 귀하와 귀하의 가족은 지금 저희가 제공하는 정보를 유용하게 사용할 수 있습니다.

### 겸상적혈구 형질이란 무엇인가요?

겸상적혈구 형질은 질병이 아닙니다. 어느 누구에게도 겸상적혈구 형질이 있을 수 있습니다. 부모가 가진 겸상적혈구 형질은 자녀에게 전달(유전)됩니다. 겸상적혈구 형질이 있는 사람은 대부분 건강합니다. 사람은 겸상적혈구 형질을 가지고 태어나며 평생동안 지니게 됩니다. 그것은 다른 사람이 “전달” 할 수 없는 형질입니다. 겸상적혈구 형질은 겸상적혈구병으로 바뀌지 않습니다.

### 겸상적혈구 형질과 겸상적혈구병의 차이는 무엇일까요?

#### 겸상적혈구 형질

• 보통 겸상적혈구 형질은 건강 문제의 원인이 되지 않습니다. 겸상적혈구 형질이 있는 사람들은 대부분 자신에게 그것이 있는지 모른 채 살아갑니다. 드문 경우지만, 그러한 사람들은 다음 사항 때문에 극심한 스트레스를 받을 때 증상이 발생할 수 있습니다.

- 격렬한 운동이나 스포츠 활동
- 수분 부족(탈수 상태)
- 심해 잠수나 등산처럼 고도의 극심한 변화

• 증상은 근육통, 피로감, 혈뇨, 숨가쁨 증상 등이 있습니다.

#### 겸상적혈구병

• 겸상적혈구병은 심각한 혈액 질환입니다. 보통 겸상적혈구병이 있는 사람들은 만성 통증이 있으며, 간과 비장에 질병이 있습니다. 또한, 적혈구 수도 적습니다. 이러한 질병을 빈혈이라 합니다. 겸상적혈구병이 있는 사람이 빈혈에 걸릴 경우, 얼굴이 창백해지고, 숨이 가빠지며, 쉽게 피로감을 느낍니다. 또한, 심각한 감염과 뇌졸중에 걸릴 위험성이 높습니다. 겸상적혈구병이 있는 사람들은 일상 동안 건강 관리가 필요합니다.

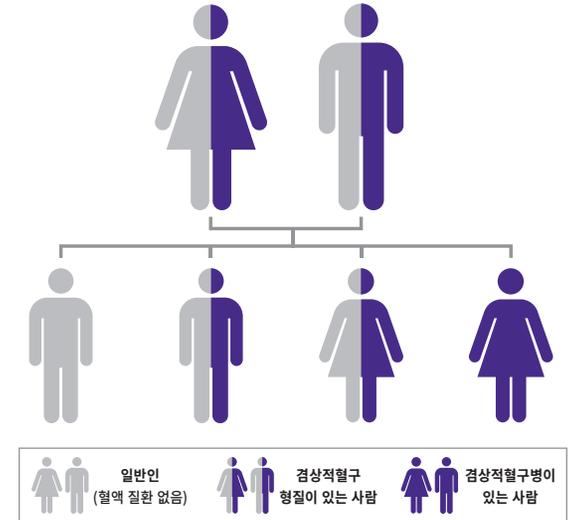
### 겸상적혈구 형질은 어떻게 발생하나요?

- 어느 누구에게도 겸상적혈구 형질이 있을 수 있습니다. 그것은 모든 인종과 민족에게 발생할 수 있습니다. 조상이 아프리카, 카리브해, 중남미, 지중해 국가, 중동, 인도 출신인 사람이 겸상적혈구 형질을 가지는 경우는 흔한 일입니다.
- 우리는 친부모 모두의 유전자(혹은 DNA)를 물려받습니다. 유전자는 우리 몸에 명령을 전달하는 DNA의 일부입니다. 겸상적혈구 형질과 겸상적혈구병의 원인은 모두 헤모글로빈이라는 단백질을 생성하는 유전자의 변화에 있습니다. 우리는 이러한 유전자의 복제본을 두 개 가지고 있는데, 이는 각 부모에게서 하나씩 물려받은 것입니다. 적혈구가 몸 속에서 산소를 전달하려면, 헤모글로빈이 필요합니다.
- 정상 유전자 복제본 한 개와 변형 유전자 복제본 한 개를 가지고 태어날 경우, 겸상적혈구 형질이 발생합니다. 사람들은 대부분 자신에게 겸상적혈구 형질이 있다는 점을 모릅니다. 그러한 점을 알 수 있는 가장 좋은 방법은 담당 의료기관에 문의해서 혈액 검사를 받는 것입니다.
- 변형 유전자 복제본 두 개를 가질 경우, 겸상적혈구병이 발생합니다. 또한, 겸상적혈구병은 헤모글로빈 SS 질병이나 겸상적혈구 빈혈증이라고도 합니다. 헤모글로빈 질병에는 여러 유형이 있습니다.

### 검사 결과는 나와 내 가족에게 있어 어떤 의미가 있나요?

- 자녀에게 겸상적혈구 형질이 있을 경우, 자녀의 부모 중 한 명에게도 겸상적혈구 형질이 있음을 의미합니다. 그래서 자녀의 부모 모두 검사를 받아야 합니다. (겸상적혈구 형질뿐만 아니라) 모든 유형의 헤모글로빈 질병 검사에 대해 문의가 있을 경우, 담당 의료기관에 문의해 보십시오. 검사 결과는 의료기관이나 유전상담사와 상담하시기 바랍니다. 겸상적혈구 형질 검사를 받으면, 겸상적혈구병이 있는 자녀가 있는지에 대한 가능성을 알 수 있습니다. 나이에 관계 없이 겸상적혈구 형질과 기타 유형의 헤모글로빈 질병 검사를 받을 수 있습니다.
- 겸상적혈구 형질이 있는 부모는 자녀에게 겸상적혈구 형질을 물려줄 수 있을 확률이 1/2 혹은 50%입니다. 이러한 확률은 매번 동전을 던질 때 한 면이 나올 확률과 같은 것입니다.
- 자녀에게 겸상적혈구병이 있는 경우, 부모 모두 분명히 겸상적혈구 형질(또는 기타 헤모글로빈 형질)을 가지고 있을 것입니다.

- 부모 모두 겸상적혈구 형질이 있을 경우,
  - 겸상적혈구병이 있는 자녀가 있을 확률은 1/4 혹은 25%입니다.
  - 겸상적혈구 형질이 있는 자녀가 있을 확률은 1/2 혹은 50%입니다.
  - 겸상적혈구 형질과 겸상적혈구병이 없는 자녀가 있을 확률은 1/4 혹은 25%입니다.



출처: [https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/factsheet\\_sickle\\_cell\\_trait.pdf](https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/factsheet_sickle_cell_trait.pdf)

- 우리는 유전자를 변형할 수도, 자녀에게 어떤 유전자를 물려줄 수 있는지 결정할 수도 없습니다.

### 신생아는 언제 겸상적혈구 형질 검사를 받을 수 있나요?

- 뉴욕 주에서 태어난 신생아 모두 질병에 대한 선별 검사를 받습니다. 신생아 선별 검사 프로그램(Newborn Screening Program)으로 검사를 진행합니다. 신생아가 태어난 즉시 발꿈치에서 채취한 혈액으로 검사를 진행합니다. 검사 중에 선별하는 한 가지 질병은 겸상적혈구병입니다. 또한, 선별 검사 중에 겸상적혈구 형질이 있는 신생아를 찾을 수 있습니다.
- 이 검사는 선별 검사입니다. 검사 결과를 확인하려면, 더 많은 검사가 필요합니다. 신생아 담당 의료기관과 상의해 보십시오.