

신생아 검진

자녀의 건강을 위하여



Department
of Health

신생아 검진을 하는 이유는 무엇인가요?

최대한 아기가 건강을 유지할 수 있도록 보장하기 위해서입니다. 혈액 검사는 부모와 의사가 검사 없이는 확인하기 힘든 아기의 건강 상태에 관한 중요 정보를 제공합니다. Newborn Screening Program(신생아 검진 프로그램)은 유아에게 치료 가능하지만 현재 증상이 나타나지 않는 희귀 질병이 없는지 확인합니다. 조기 진단과 치료를 통해 사망까지 이를 수 있는 심각한 질병을 예방할 수 있는 경우가 많기 때문에 아기의 샘플을 검사하고 주치의에게 결과를 알려주는 것이 매우 중요합니다. 아기의 주치의에게 검사 결과를 문의하세요.

신생아 검진은 새로 생긴 것인가요?

아니요. 모든 주에서 신생아 검진 프로그램을 시행하고 있습니다. New York State 프로그램은 1965년부터 Public Health Law(공중 보건법)에 따라 의무로 시행되고 있습니다. 일부 질병은 매우 어린 유아에게도 발생하며, 태어난 지 며칠도 안 되는 아기에게 생기는 경우도 있습니다. 최선의 치료를 위해서는 늦지 않게 검사하고 진단하는 것이 중요합니다.

아기에게 검사하는 질병의 수는 얼마나 되나요?

질병의 수는 1965년에 한 개로 시작해 현재는 45개 이상으로 늘었으며, 이 안내서에 나와 있습니다. 발생 빈도는 뉴욕에서 태어난 아기 300명 중 1명꼴로 높지는 않지만, 매일 이러한 질병 중 하나가 발견되고 있습니다. 대부분의 질병이 심각하며 사망에

이를 수도 있습니다. 발견하지 못하거나 제대로 치료를 받지 않는 경우 아기의 성장을 늦추거나, 지적 장애를 유발하거나, 유아 감염 위험을 높일 수 있습니다.

그렇기 때문에,

**조기 치료가 매우
중요합니다!**

제 아기는 매우 건강해 보입니다. 그래도 검사가 필요할까요?

예. Newborn Screening Program으로 병이 있는 것으로 판별된 대부분의 영유아가 출생 직후에는 아무런 질병 증세가 보이지 않고 건강해 보입니다. 특별한 실험실 검사를 통해 이러한 질병 중 하나를 앓고 있는 아기를 식별하고 아기의 주치의에게 추가 검사 및 특별한 치료가 필요하다는 사실을 알릴 수 있습니다. 대부분의 경우 아기가 증상을 보이거나 아프기 전에 치료를 시작하는 것이 매우 중요합니다. 이러한 질병 중 상당수는 아기의 부모로부터 유전된 것입니다.

모든 아기에게는 두 가지 유전자가 있는데, 하나는 어머니로부터 다른 하나는 아버지로부터 받은 것입니다. 이러한 유전자 중 한 쪽에만 문제가 있어, 문제가 없는 쪽의 영향을 받아 아기가 질병을 앓지 않는 경우도 있습니다. 이러한 아기를 보균자라고 부릅니다. 이 경우 비록 이러한 아기는 아프지 않더라도, 양 부모 중 최소 한 명 또는 둘 모두가 역시 보균자일 수 있습니다. 신생아 검진을 통해 간혹 유전병의 보균자를 식별할 수도 있지만 이 프로그램은 모든 보균자를 확인하기 위해 마련된

것은 아닙니다. 대부분의 보균자인 부모가 미처 알지 못하고 있기 때문에 아기가 보균자인지 여부에 대해 유전 상담을 받는 것이 좋습니다. 이 정보를 이해하는 데 상담사가 도움을 줄 수 있습니다.

지금까지 우리 가족의 아이 중 누구에게도 이러한 건강 문제가 없었습니다.

이미 건강한 자녀를 둔 부모들은 이런 문제가 있으리라고 생각하지 않으며, 대개의 경우 맞습니다. 하지만 여전히 새로 태어난 아기에게 이러한 질병 중 하나가 있을 가능성이 있습니다. 이러한 질병은 매우 희귀하며, 귀하의 아기에게 병이 없을 가능성이 상당히 높습니다. 그러나 뉴욕에서 태어나는 아기 300명 중 1명에게 매일 이러한 질병 중 하나가 발견됩니다. 지금 태어난 아기의 신생아 검진 시 발견되지 않는다고 향후 새로 태어날 아기에게도 발견되지 않을 것이라고 장담할 수 없습니다. 가족 중 누구도 질병을 앓지 않는다고 해도 일부 아기와 부모가 보균자일 수 있습니다. 많은 가족들이 향후 태어날 자녀를 비롯한 가족 구성원에게 발생할 수 있는 이러한 위험을 더 잘 이해하기 위해 유전 상담을 받습니다. **신생아 검진이 이러한 질병의 보균자인 아기를 완벽히 모두 판별할 수는 없다는 점을 명심하세요.** 이 검사는 이러한 유전병을 가진 대부분의 아기를 판별하기 위해 마련된 것입니다.

신생아 검진은 어떻게 진행되나요?

아기의 뒤통치에서 채취한 소량의

혈액 샘플을 통해 모든 검사가 진행됩니다. 혈액은 특수 여과지로 걸러집니다. 샘플은 보통 생후 24~36시간 후에 채취됩니다. Albany 의 State Health Department(주 보건부) 실험실로 샘플을 보냅니다.

검사 결과를 받아볼 수 있나요?

아기의 주치의나 클리닉의 이름과 사무실 정보를 병원에 있는 간호사에게 꼭 알려주세요. 이 의사가 결과를 받게 되고 이상이 있는 경우 부모에게 연락할 것입니다. 첫 검진을 위해 주치의 또는 클리닉에 아기를 데려갈 때 잊지 말고 검사 결과를 물어보세요. 병원 간호사가 건네주는 분홍색 양식에 아기 주치의로부터 검사 결과를 받는 방법이 설명되어 있습니다.

모든 검사 결과가 음성이면 제 아이가 건강할 것이라는 의미인가요?

Newborn Screening Program은 아기에게 있을 수 있는 수많은 질병 중 몇 가지만 살펴보는 것입니다. 그리고 이러한 질병이 있는 아기 중에 다양한 원인으로 질병이 식별되지 않는 경우도 있습니다. 아기를 데리고 모든 검사를 진행할 수 있도록 의사 또는 클리닉을 방문해야 합니다. 아기에게 이상 증상이나 행동이 없는지 늘 살펴보고 정상적으로 보이지 않는 사항이 있는 경우 즉시 의사에게 전화하세요.

지금 태어난 아기의 신생아 검진 시 발견되지 않는다고 향후 새로 태어날 아기에게도 질병이 없을 것이라고 장담할 수 없습니다.

또한, 신생아 검진이 이러한 질병의
보균자인 아기를 완벽히 모두
판별할 수는 없습니다. 보균자는
하나의 유전자 변이가 있지만
건강할 수 있습니다. 가족 병력이

빨리 아기를 데려와 반복 검사를
즉시 실시하여 아기의 치료가
필요한지 여부를 판단할 수 있도록
해주세요.

NYS에서 태어나는 아기 300명 중 1명에게 매일 검진 대상 질병 중 하나가 발견됩니다!

없더라도 아기와 부모가 보균자일
수 있습니다. 많은 가족들이
향후 태어날 자녀를 비롯한 가족
구성원에게 발생할 수 있는 질병 및
보균자 위험을 더 잘 이해하기 위해
유전 상담을 받습니다.

"반복 검사"는 제 아기에게 질병이 있다는 의미인가요?

반드시 그런 것은 아닙니다. 다양한
이유로 반복 검사가 필요할 수
있습니다. 가장 일반적인 이유는
혈액 샘플을 특수 여과지에 잘못
놓았기 때문입니다. 그렇다고
해도 아기에게 아무 이상이 없다는
의미는 아닙니다. 단지 가능한 빨리
추가 혈액 샘플을 채취해야 한다고
이해하시면 됩니다.

첫 번째 검사 결과에서 이상이
발견되더라도 추가 검진이 완료될
때까지 이 결과가 최종인 것은
아닙니다. 이 경우 새로운 혈액
샘플이 필요합니다. 일반적으로
아기의 두 번째 검진에서도 이상이
발견되는 경우에만 의사와 추가
진단 검사의 필요 여부에 대해
상의하게 됩니다. 극히 드물게 두
번째 검사 결과를 기다리는 동안
아기의 건강 상태가 급속도로
악화될 시에는 의사가 즉시 아기의
치료를 진행할 것입니다. 아기의
재검사를 요청받는 경우 가능한

아기가 이러한 질병 중 하나에 걸렸다면 어떻게 되나요?

검사한 질병들은 모두 증상을
완화할 수 있는 치료법이 있습니다.

특별한 식이요법이나 약물 치료를
조기에 시작하여 증상을 완전히
예방할 수 있는 경우도 있습니다.
이러한 질병의 대부분은 치료가
매우 복잡하고 해당 질병의
전문가가 치료를 맡아야 합니다.

새로 태어난 제 아이에게 질병이 있는 경우 향후 태어날 아이도 질병을 갖는 것인가요?

질병에 따라 다릅니다. 이러한
질병의 대부분은 유전적이며
부모로부터 자녀에게 전달됩니다.
신생아 검진 시 발견되지 않는다고
향후 새로 태어날 아기에게도
질병이 없을 것이라고 장담할 수
없습니다. 또한, 신생아 검진이
이러한 질병의 보균자인 아기를
완벽히 모두 판별할 수는 없습니다.
보균자는 하나의 유전자 변이가
있고 건강할 수 있습니다. 가족
병력이 없더라도 아기와 부모가
보균자일 수 있습니다. 많은
가족들이 자녀에게 질병이 발생하는
원인을 더 잘 이해하고 향후
태어날 자녀와 다른 가족 구성원에

대한 질병 및 보균자 위험을 이해하기 위해 유전 상담을 필요로 합니다. 어떤 질병은 유전적이 아닙니다. 예를 들어 선천성 갑상샘 기능저하증에는 다양한 원인이 있지만, HIV 감염은 유전자 변이가 아니라 바이러스에 의해 발생합니다.

제 아기에게 HIV 검사를 하는 이유는 무엇인가요?

아기에게 HIV 항체 검사를 진행합니다. 검사 결과 양성인 경우는 어머니에게 바이러스가 있다는 것이고 아기가 이 바이러스에 감염되지 않았는지 확인할 필요가 있습니다. HIV는 아기가 태어나기 전이나 출산 도중 또는 모유 수유를 통해 어머니로부터 아기에게 전염될 수 있습니다. NYS에서 대부분의 임산부는 출산 전에 HIV 검사를 받습니다. 원칙적으로 어머니는 임신 중에 약을 복용하고 아기가 HIV에 감염되지 않도록 조치를 취해야 합니다.

이러한 검사에 제가 부담해야 할 비용은 어느 정도인가요?

전혀 없습니다. 이러한 검사에서 가족이 부담해야 할 비용은 없습니다.

주치가 원활하게 제 아이를 돌볼 수 있도록 하려면 어떻게 해야 하나요?

우선 아이를 출산한 병원의 간호사에게 꼭 아기의 주치의 이름을 알려 필요한 경우 보건부에서 의사에게 연락할 수 있도록 해주세요. 주치의의 변경하는 경우 이메일 또는 전화를 통해 알려주시기 바랍니다(이 안내서 뒤쪽의 연락처 참고). 의사가 반복 검사를 위해 아기를 데려올 것을 요청하면 가능한 빨리 그렇게 하세요. 아기에게 질병이 있는 경우 신속한 조치가 매우 중요합니다.

전화가 없으시다면 귀하에게 즉시 연락할 수 있는 다른 사람의 전화번호를 주치의에게 알려주세요. 출산 후 얼마 지나지 않아 이사를 하는 경우에는 의사 또는 클리닉에 새 주소와 전화번호를 바로 알려주세요. 그러면 아기에게 추가 검사나 치료가 필요한 경우 의사가 어디로 연락해야 하는지 알 수 있습니다.

명심하세요! 시간이 매우 중요합니다. 부모로서 여러분은 아기의 주치의에게 연락할 수 있는 방법을 정확히 알려줌으로써 Newborn Screening Program을 통해 아기가 최대한 건강하게 자랄 수 있도록 도움을 주실 수 있습니다.

알려드립니다. 아기의 주치의로부터 새로 태어난 아기의 검진 결과를 받으세요!

신생아 검진에 대한 자세한 정보는 보건부 웹사이트를 참조하세요.

New York State Newborn Screening Program에서 식별하는 질병

그룹		질병
내분비학		선천성 부신 증식증(CAH) 선천성 갑상선 기능저하증(CH)
혈액학, 이상 혈색소증		혈색소 SS병(겸상적혈구 빈혈증) 혈색소 C병 혈색소 CC병 기타 혈색소증
전염병		HIV 노출
선천성 대사 이상	아미노산 대사 이상증	호모시스틴뇨증(HCY) 고메치오닌혈증(HMET) 단풍당뇨증(MSUD) 페닐케톤뇨증(PKU) 및 페닐알라닌혈증(HyperPhe) 타이로신혈증(TYR-I, TYR-II, TYR-III)
		카르니틴-아실카르티닌 전위효소 결핍증(CAT)
	지방산 산화증	카르니틴 팔미토일트랜스퍼레이스 I(CPT-I) 및 II(CPT-II) 결핍증 카르니틴 수용기능 결핍증(CUD) 2,4-디에놀-CoA 환원효소 결핍증(2,4Di) 장쇄 수산화 아실-CoA 탈수소효소 결핍증(LCHAD) 중쇄 아실-CoA 탈수소효소 결핍증(MCAD) 중쇄 케토 아실-CoA 티올라아제 결핍증(MCKAT) 중쇄/단쇄 수산화 아실-CoA 탈수소효소 결핍증 (M/SCHAD) 미토콘드리아 삼중기능 단백질 결핍증(TFP) 다중 아실-CoA 탈수소효소 결핍증(MADD) (글루타르산뇨증 II형(GA-II)이라고도 부름) 단쇄 아실-CoA 탈수소효소 결핍증(SCAD) 초장쇄 아실-CoA 탈수소효소 결핍증(VLCAD)

그룹		질병
선천성 대사 이상	유기산 대사 이상증	글루타르산뇨증 I형(GA-I)
		3 하이드록시 3 메틸글루타릴 CoA 리아제 결핍증 (HMG)
		아이소부틸-CoA 탈수소효소 결핍증(IBCD)
		아이소발레릭산혈증(IVA)
		말론산혈증(MA)
		2-메틸부틸릴-CoA 탈수소효소 결핍증(2-MBCD)
		3-메틸크로토닐-CoA 카르복시효소 결핍증(3-MCC)
		3-메틸글루타코닉 산혈증(3-MGA)
		2-메틸-3-하이드록시부티릴-CoA 탈수소효소 결핍증(MHBD)
		메틸말로닐-CoA 무타제 결핍증(MUT), 코발아민 A,B(Cbl A,B) 및 코발아민 C,D(Cbl C,D) 보조인자 결핍증 및 기타 메틸말론산혈증(MMA)
		미토콘드리아 아세토아세틸-CoA 티올라아제 결핍증(베타-케토티올라제 결핍증)(BKT)
		복합카르복시효소 결핍증(MCD)
		프로피온산혈증(PA)
	요소회로 이상증	아르기닌혈증(ARG)
		아르기닌숙신산뇨증(ASA)
		시트룰린혈증(CIT)
기타 유전병		부신백질이영양증(X 연관)
		비오틀리다제 결핍증(BIOT)
		낭포성 섬유증(CF)
		갈락토스혈증(GALT)
		크레아틴 생성 장애 (GAMT)
		크라베병
		혈액다당류증 1형 (MPS I)
		폼피병
		중증 복합 면역 결핍증(SCID)
		척추근위축증 (SMA)

New York State Newborn Screening Program과 표에 나온 질병에 대한 자세한 내용은 웹페이지(www.wadsworth.org/programs/newborn)를 참조하세요.

New York State Newborn Screening Program은 신생아가 있는 가족에게 State Health Department에서 제공하는 서비스입니다.

중요: 신생아 검진에 관해 궁금한 사항이 있습니까?
아기 주치의 정보를 알려주시겠습니까? 우편 또는 전화를
이용하거나 웹사이트를 방문하세요.

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201- 2002
이메일: nbsinfo@health.ny.gov
www.wadsworth.org/programs/newborn

부모님들께

자녀의 표본은 접근이 철저히 관리되는 안전한 상태로 최대 10년 동안 Newborn Screening Program에 저장됩니다. 필요한 경우 부모님의 동의를 얻어 자녀의 진단 목적으로 표본을 사용할 수 있습니다. 표본의 일부는 자녀를 식별할 수 있는 모든 정보를 제거한 채로, 모든 준거법과 윤리 가이드라인의 준수를 감독하는 위원회에서 검토하고 승인한 공중보건연구에 사용될 수도 있습니다. 자녀의 표본을 파기하거나 공중보건연구에 사용되는 것을 막으려면 (518) 473-7552번으로 전화해서 요청해야 합니다. 자세한 정보를 원하거나 보건부에서 소임을 다할 수 있도록 승인하는 서면 요청 양식을 다운로드하려면 보건부 웹사이트를 방문하십시오. 참고: 요청하시는 경우 표본을 완전히 파기할 것이지만, 출산 후 8주가 지나기 전까지는 표본을 파기할 수 없습니다.



Department
of Health