

# 신생아 선별 검사



워싱턴주 부모를 위한 중요한  
신생아 선별 검사 정보



[www.doh.wa.gov/NBS](http://www.doh.wa.gov/NBS)

DOH 304-007 July 2020 Korean



## **Newborn Screening Program**

Newborn Screening Program(신생아 선별 검사 프로그램)은 워싱턴주 Shoreline 소재의 State Public Health Laboratories(워싱턴주 공공 보건 실험실에 위치합니다. 본 프로그램은 조기에 심각한 질환을 찾아내 워싱턴주 아기들이 건강하게 삶을 시작하도록 돕기 위해 해마다 약 175,000개 가량의 혈액 샘플을 검사합니다.



# 축하합니다

아기가 태어났습니다!

아기와 함께 새로운 삶을 시작함에 있어 알아 두어야 할 것이 많습니다. 신생아 선별 검사는 아기가 최대한 건강하게 삶을 시작할 수 있게 해 주는 한 가지 중요한 방법입니다.

## 신생아 선별 검사란 무엇인가요?

신생아 선별 검사는 심각한 건강 문제를 예방하거나 심지어 아기의 생명을 살릴 수도 있습니다. 신생아 선별 검사는 출생 직후 상당한 수의 희귀 또는 심각한 질환을 발견하는 데 도움이 됩니다. 부모와 의사는 이러한 정보를 손에 넣은 채 유해한 효과가 발생하기 전에 필요한 치료를 시작할 수 있습니다.



신생아 480명 중 1명꼴로 심각한 질환을 가지고 태어나며 신생아 선별 검사를 통해 조기 진단과 치료의 혜택을 얻을 수 있습니다.





### 신생아 선별 검사는 어떻게 진행되나요?

의료 제공자가 신생아 선별 검사 카드라고 하는 특수 여과지에 아기의 발꿈치에서 혈액 몇 방울을 채취합니다. 이는 병원, 클리닉, 실험실, 출산 센터 또는 가정에서 조산사와 함께할 수 있는 안전하고 일상적인 절차입니다. 혈액이 마른 후 카드를 워싱턴주 Public Health Laboratories의 Newborn Screening Program에 보내 검사를 합니다.

### 신생아 선별 검사는 왜 필요한가요?

출생 시 건강해 보이고 건강한 가족에서 출생한 아기도 심각한 질환이 있을 수 있습니다. 신생아 선별 검사는 이러한 장애를 파악해 즉시 필요한 치료를 받을 수 있게 하여 최대한 건강하게 자라날 수 있게 도와줍니다. 이러한 장애를 조기에 알아내지 못하면, 아기가 자라나면서 잠재적으로 생명을 위협하는 질환을 유발할 수도 있습니다.





워싱턴주에서 태어난 아기는 모두 선별 검사를 받아야 합니다  
신생아 선별 검사는 병에 걸리기 전에 이러한 희소 질환을  
알아내는 가장 빠른 방법입니다. 워싱턴주 신생아들의 건강을  
최대한 보장하기 위해 주법으로 워싱턴주에서 태어난 모든 아기는  
생후 2일이 되기 전에 선별 검사를 받게 되어 있습니다. 이를 통해  
아기들이 가능한 한 빨리 필요한 치료를 받을 수 있습니다.

## 신생아 선별 검사는 2회에 걸쳐 이루어집니다.



출생 직후 아기가 생후 1~2일 때 첫 번째 소량의 혈액 샘플을 채취합니다. 이 선별 검사는 중증 형태의 질환을 파악하는데 중요합니다.



두 번째 샘플은 보통 아기가 생후 1~2주일 때 건강 검진(well-child) 방문 시 채취합니다. 이 선별 검사는 출생 직후 감별해내지 못한 질환을 감별하는데 도움이 됩니다.





## 내 아기의 선별 검사 결과는 어떻게 알 수 있나요?

아기의 담당 의료 제공자에게 신생아 선별 검사 결과를 요청하십시오. 아기의 선별 검사를 제출한 병원, 클리닉, 실험실 또는 조산사에게 약 1주일 내에 검사 결과가 통보됩니다. 즉각적인 우려가 있을 시에는 Newborn Screening Program에서 더 빨리 아기의 의료 제공자에게 연락할 수 있습니다.

## 신생아 선별 검사 결과로 무엇을 알 수 있나요?

대부분 신생아 선별 검사 결과는 정상입니다. **양성, 이상, 또는 판별 불가** 결과는 아기에게 질환이 있을 수도 있다는 의미일 뿐입니다. 최종 판정을 받으려면 추가 검사가 필요합니다. Newborn Screening Program은 아기가 최선의 보살핌을 받을 수 있도록 여러분과 아기의 의료 제공자, 그리고 그러한 질환을 전문으로 하는 의사들과 협력할 것입니다.

신생아 선별 검사는 매우 정확합니다. 하지만 어떤 선별 검사도 완벽하지 않습니다. 아기에게 문제가 있는 것 같거나 아기의 신생아 선별 검사 결과와 관련하여 질문이 있으면, 아기의 담당 의료 서비스 제공자에게 문의하십시오.

## 이러한 장애는 어떻게 치료하나요?

장애는 모두 다릅니다. 어떤 장애는 특수 식단으로 치료하고 어떤 장애는 약물 또는 물리치료나 수술과 같은 기타 의료 서비스로 치료합니다. 조기 치료는 아기가 건강하게 성장하고 발달할 수 있는 최선의 기회를 보장합니다.



## 선별 검사 비용은 얼마나 되나요?

워싱턴주에 실시하는 선별 검사를 보장하는 1회 요금이 있습니다. 통상적으로, 이 요금은 병원의 기타 분만 또는 출산 요금에 포함됩니다. 그러나 일부 의료 시설은 혈액 샘플 채취용으로 추가 요금을 청구할 수 있습니다. 이러한 요금은 보통 보험으로 보장됩니다.

현재 요금 및 자세한 정보는 Newborn Screening Program 웹사이트 [doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost](http://doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost)에서 확인하십시오.

## 혈액 샘플은 어떻게 처리하나요?

주법에 의하면, 신생아 선별 검사 카드는 21년간 보안 저장고에 보관한 후 폐기합니다. 해당 실험실에서 신생아 선별 검사 개선을 위해 혈액 샘플을 사용할 수도 있습니다. 그러나 부모나 보호자의 서면 동의 없이는 어떤 식별 가능 정보도 사용되지 않을 것입니다. 신생아 선별 검사가 완료된 후 언제든지 여러분 아기의 샘플을 폐기해달라고 요청하실 수 있습니다.

개인정보 보호 정책에 관한 자세한 정보는 Newborn Screening Program 웹사이트 [doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies](http://doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies)에서 확인하십시오.

## 내 아기의 신생아 선별 검사를 거부할 수 있나요?

이러한 질환의 파괴적인 영향을 방지해야 하는 중요성으로 인해, 부모라도 종교적 믿음이나 관행과 상충하는 경우에만 신생아 선별 검사를 거부할 수 있습니다. 이러한 근거로 신생아 선별 검사를 거부하시려면, 부모나 보호자가 선별 검사 카드 뒷면의 거부 섹션에 서명한 후 워싱턴주 Public Health Laboratories의 Newborn Screening Program에 보내야 합니다.





## 신생아 선별 검사로 알 수 있는 장애는 어떤 것인가요?

신생아 선별 검사는 다음과 같은 질환을 파악하는 데 도움이 됩니다.  
자세한 사항은 [doh.wa.gov/NBS/disorders](http://doh.wa.gov/NBS/disorders)에서 확인하실 수 있습니다.

### 아미노산 장애

#### 신생아 10,000명 중 1명

이 장애는 아미노산이라고 하는 성장과 활력을 위한 음식물의 특정 부분을 사용하는 신체의 능력에 영향을 미칩니다. 이는 물질이 체내에 쌓이게 해 건강, 성장, 학습에 심각한 영향을 미치고 때로는 사망에 이르게 하기도 합니다.

- 아르기노호박산혈증(ASA)
- 시트룰린혈증(CIT)
- 호모시스틴요증(HCY)
- 단풍시럽뇨병(MSUD)
- 페닐케톤뇨증(PKU)
- 티로신혈증 1형(TYR-I)



## 지방 산화 장애

신생아 11,000명 중 1명

지방 산화 장애가 있는 아기는 활력을 위해 체내 지방을 사용하지 못합니다. 이는 심장, 간 및 기타 장기에 심각한 손상을 유발할 수 있습니다. 그리고 치료하지 않으면 심각한 건강 문제와 때로 사망에 이를 수 있습니다.

- 카르니틴 수용기능 결핍증(CUD)
- 장쇄 L-3 히드록시 acyl-CoA 탈수소효소(LCHAD) 결핍증
- 중쇄 acyl-CoA 탈수소효소(MCAD) 결핍증
- 삼중 기능 단백질(TFP) 결핍증
- 초장쇄 acyl-CoA 탈수소효소(VLCAD) 결핍증

## 유기산 장애

신생아 29,000명 중 1명

유기산 장애가 있는 아기는 음식물 내 특정 단백질을 소화하지 못합니다. 체내에 유해 물질이 축적될 수 있고 건강, 성장, 학습에 심각한 영향을 미치고 사망에 이를 수 있습니다.

- 3-히드록시-3-메틸글루타르산뇨증(HMG)
- 베타-케토티올라제 결핍증(BKT)
- 글루타르산혈증 I형(GA-I)
- 아이소길초산혈증(IVA)
- 메틸말론산혈증(Cbl A, B 및 MUT)
- 복합카르복시효소 결핍증(MCD)
- 프로피온산혈증(PROPI)

## 리소솜 저장 장애

신생아 32,000명 중 1명

리소솜 저장 장애가 있는 아기는 음식물에서 당분과 지방을 분해하지 못합니다. 이는 체내에 아기의 뇌, 뼈, 근육이나 심장에 문제를 유발할 수 있는 독소를 축적할 수 있습니다.

- 뮤코다당증 I형(MPS-I)
- 당원병 II형(Pompe)

## 내분비 장애

### 선천성 갑상선 기능 저하증(CH)

신생아 950명 중 1명

선천성 갑상선 기능 저하증이 있는 아기는 건강한 성장과 발달에 필요한 충분한 갑상선 호르몬을 만들어내지 못합니다. 치료하지 않으면 심각한 지적 장애 및 성장 문제를 유발합니다.

### 선천성 부신과형성증(CAH)

신생아 14,000명 중 1명

선천성 부신과형성증이 있는 아기는 건강한 신체 기능을 위해 필요한 호르몬을 충분히 만들어내지 못합니다. 이러한 영아는 탈수증과 혼수 등 생명을 위협하는 상황을 겪을 수 있습니다. 여아의 경우 생식기가 비정상일 수 있습니다.

## 기타 장애 ..... ○

### 겸상적혈구병 및 이상혈색소증(HGB)

**신생아 4,700명 중 1명**

겸상적혈구병 또는 기타 이상혈색소증이 있는 아기는 적혈구에 이상이 있습니다. 이런 적혈구는 체내에 산소를 효율적으로 실어나르지 못합니다. 이러한 장애는 잦은 감염, 중증의 통증, 빈혈 및 기타 합병증을 유발할 수 있습니다.

### 낭포성 섬유증(CF)

**신생아 5,500명 중 1명**

낭포성 섬유증이 있는 아기는 폐 기능 발달이 부진해 부전을 겪습니다. 이로 인해 심각한 건강 문제와 단명에 이를 수 있습니다.

### 비오틴다제 결핍증(BIO)

**신생아 86,000명 중 1명**

비오틴다제 결핍증이 있는 아기는 비오틴이라는 중요한 비타민을 사용하지 못합니다. 이 병은 치료하지 않으면 발진, 청력 손실, 발작 및 발달지체를 유발할 수 있습니다.



## 갈락토오스 혈증(GALT)

**신생아 11,000명 중 1명**

갈락토오스 혈증이 있는 아기는 우유에 함유된 당분인 갈락토스를 소화하지 못합니다. 아기가 우유를 먹으면(모유 포함) 체내에 갈락토스가 쌓여 맹목, 뇌 손상 또는 사망을 유발할 수 있습니다.

## 중증

## 복합면역결핍증(SCID)

**신생아 88,000명 중 1명**

중증 복합면역결핍증이 있는 아기는 선천적으로 면역계가 제대로 작용하지 않습니다. 그래서 질병을 유발하는 세균을 퇴치하지 못해 아주 흔한 감염으로도 생명이 위험할 수 있습니다.

## 척수성 근위축증(SMA)

**신생아 15,000명 중 1명**

척수성 근위축증이 있는 영유아는 척수의 운동 신경 세포에 손상이 나타납니다. 이 신경 세포가 근육으로 메시지를 전달하지 못하면 근육의 움직임이 어려워집니다. 척수성 근위축증은 경미하거나 중증일 수 있습니다. 치료를 받지 않으면 척수성 근위축증으로 근육이 위축되어 정상적인 움직임의 발달이 진행되지 않으며, 호흡 곤란이나 섭식 장애 또는 심한 경우 사망에까지 이를 수 있습니다.

## X-연관

## 부신백질이영양증(X-ALD)

**신생아 17,000명 중 1명**

X-ALD가 있는 아기는 체내에서 특정 지방을 분해하지 못합니다. 그러면 지방이 축적되어 신경 손상을 일으켜 학습 장애, 근육 약화, 혼수 및 심지어 사망에까지 이를 수 있습니다. X-ALD는 주로 남자에게 영향을 미치지만, 여자도 성인이 되어 증상을 보이고 자녀에게 X-ALD를 유전시킬 수 있습니다.



## 신생아 선별 검사가 제 목숨을 살렸습니다.

“제가 태어났을 때 이 기술로 갑상선 기능 저하증이라는 선천성 대사 장애를 알아낼 수 있었습니다. 생후 몇 시간 안에 진단을 통해 치료를 받지 못했더라면 성장과 발달에 심각한 영향을 미칠 수도 있었던 장애를 가지고도 어떠한 전조도 없이 이 세상에 태어난 것입니다. 신생아 선별 검사가 아니었다면 저는 지금만큼 키가 크지도 못하고, 대학에 진학하지도 못하고, 운동선수로 경쟁할 수도 없었을 것입니다. 저는 모든 가족에게 이 간단하고, 시의적절하고, 생명을 구할 수 있는 검사를 받을 것을 권하며 신생아 선별 검사 절차를 실시하는 병원과 Public Health Laboratories의 모든 직원에게 감사합니다. 이분들이 하는 일에 대해 저는 영원히 감사할 것입니다.”

—Aidan, 1998년 워싱턴주 신생아 선별 검사를 통해  
선천성 갑상선 기능 저하증 발견







## 신생아 선별 검사 체크리스트

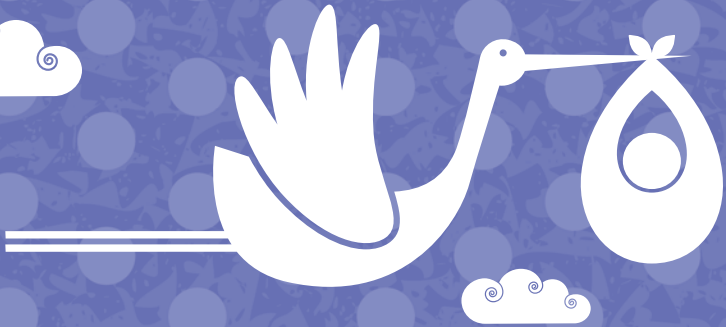
- 출산 후 신생아 선별 검사용 혈액 샘플을 반드시 채취하게 합니다.
- 해당 병원이나 조산사가 나에게 연락할 정확한 전화번호와 주소가 있는지 확인합니다.
- 아기의 소아과 진료를 위해 의료 제공자를 선택하고 이들의 정보를 해당 병원이나 조산사에게 전달합니다.
- 아기가 생후 1~2주 되었을 때 소아 건강 검진을 받게 하고 두 번째 신생아 선별 검사를 진행합니다.
- 아기의 담당 의료 제공자에게 신생아 선별 검사 결과를 요청합니다.
- 추가 검사, 진료 예약 또는 후속 검진 관련 지시 사항을 따릅니다.

### 아기를 위한 다른 선별 검사도 이용할 수 있습니다

치명적인 선천성 심장 결함 및 청력 손실과 같이 아기에게 선별 검사를 받게 할 수 있는 다른 건강 문제도 있습니다. 심장 결함 선별 검사에 관한 자세한 정보는 담당 의료 제공자에게 문의하시고, 청력 선별 검사 정보는 [doh.wa.gov/earlyhearingloss](http://doh.wa.gov/earlyhearingloss)에서 확인하십시오.







**Newborn Screening Program**  
**P.O. Box 55729**  
**1610 NE 150th Street**  
**Shoreline, WA 98155-0729**

**전화:** (206) 418-5410  
**수신자 부담 전화:** (866) 660-9050  
**팩스:** (206) 363-1610  
**이메일:** [NBS.Prog@doh.wa.gov](mailto:NBS.Prog@doh.wa.gov)  
**웹사이트:** [www.doh.wa.gov/NBS](http://www.doh.wa.gov/NBS)

웹사이트 이용 가능 언어:

አማርኛ – Amharic – 암하라어 | العربية – Arabic – 아랍어 |  
 中文 – Chinese – 중국어 | 日本語 – Japanese – 일본어 |  
 ខ្មែរ – Cambodian(Khmer) – 캄보디아어(크메르어) | 한국어 – Korean |  
 ਪੰਜਾਬੀ – Punjabi – 펀자브어 | Русский – Russian – 러시아어 |  
 Af-soomaali – Somali –소말리어 | Español – Spanish – 스페인어 |  
 Tagalog – Tagalog –타갈로그어 | Українська – Ukrainian –  
 우크라이나어 | Tiếng Việt – Vietnamese – 베트남어

본 문서를 다른 형식으로 요청하려면 1-800-525-0127로 전화하십시오. 청각 장애가 있는 고객은 전화 711(Washington Relay) 또는 이메일 [Civil.rights@doh.wa.gov](mailto:Civil.rights@doh.wa.gov)로 연락하시면 됩니다.

본 작업은 보조금 번호 # UG9MC30369 New Disorders Implementation Project(새 장애 이행 프로젝트)(\$4,000,000)에 따라 U.S. Department of Health and Human Services(HHS, 미국보건복지부)의 Health Resources and Services Administration(HRSA, 보건자원 서비스국)을 통해 Association of Public Health Laboratories의 지원을 받아 이루어졌습니다. 본 정보 또는 내용 또는 결론은 저자의 것이며 HRSA, HHS 또는 미국 정부의 공식 입장 또는 정책으로 해석하거나 그 지지를 유추해서는 안 됩니다.