



코헴

· 발행인/유명철 · 편집인/윤기중 · 발행처/사회복지법인 한국혈우재단 www.kohem.org



10

2004



코헴

2004년 10월호(제67호)

- 발 행 일 / 2004. 10. 15.
- 발 행 인 / 유 명 철
- 편 집 인 / 윤 기 중
- 발 행 처 / 사회복지 **한국혈우재단**
- 인 쇄 인 / 애드파워 민진식

1137-0172

서울 서초구 서초동 1628-26번지
 TEL:3473-6100 FAX:3473-6644
 e-mail: kohem@kohem.org
 Home Page:http://www.kohem.org

2004 10월호

C · O · N · T · E · N · T · S

초대석/		
자조관리는 혈우인 건강의 지름길입니다	-3	<small>장현숙 / 경희대학교 교수 · 건국대학교</small>
재단 활동/		
국가 지원 탈락자 올해까지는 지원	-5	
'재단 지원받아도 상한제 혜택 가능'	-5	
보험공단, '요양기관별 사전적용 가능'	-6	
베네픽스 효능 및 대체공급 검토 요청	-7	
혈우병 정보/		
2004년 연구비 지원과제 3편 선정	-8	
말모센터 방문기/		
혈우병과의 관계를 더욱 튼튼하게 하는 계기	-10	<small>정경선 / 재단의원 주임간호사</small>
사회사업실 소식/		
사회사업실 상담 사례	-13	
사례로 보는 혈우병/		
'치량사고, 당황하지 마세요'	-15	<small>김윤정 / 사회사업실 사회복지사</small>
세계혈우연맹/		
혈우병의 유전에 대한상담(3)	-18	
지역소모임 후기/		
'민들레들의 두 번째 모임을 마치고'	-22	<small>정민우 권사님</small>

역동적인 활동을 보이겠습니다

코헴지는 혈우병에 대한 사회적인 인식을 조금이나마 더 높이고, 혈우가족에게 유용한 정보를 제공하기 위해 인쇄, 배포되고 있습니다.

혈우병이 흔한 질병이 아닌 관계로 혈우병의 기본적인 내용을 질문하시는 분들이 많지만 매 호마다 혈우병에 대한 기본적인 지식을 담기가 어려워 그 부분은 재단 홈페이지(www.kohem.org)에 떠넘기고 있습니다.

대신 코헴지에는 재단의 활동현황과 혈우병에 대한 국내외의 최신 정보를 담고자 합니다.

이번 호에는 올해 연구비 지원과제로 선정된 연구과제에 대한 내용과 지난 9월 말 재단의원의 유기영 원장님과 정경선 주임간호사가 다녀온 스웨덴의 말모센터에 대한 방문기가 게재됩니다. 말모센터는 항체환자의 치료에 있어 세계적인 명성을 가진 곳으로 앞으로 재단의원의 항체환자 치료에 많은 도움이 되리라 생각합니다.

또 지난 호에는 빠졌던 사회사업실의 월간 활동내역이 이번 호부터는 사회사업실의 요청에 따라 사례 중심으로 게재됩니다.

이달 17일부터는 2년 마다 열리는 세계혈우연맹 총회가 아시아 지역에서는 최초로 태국 방콕에서 열리게 됩니다.

재단은 앞으로 세계혈우연맹 총회의 유치에 도움을 주고, 보다 많은 관련인사들이 세계혈우연맹 총회에 참석하여 정보를 얻고 세계적인 협력관계를 구축할 수 있도록 40여명의 참가단을 구성하여 참가할 예정입니다.

국내외적으로 보다 적극적이고 활발한 활동을 통하여 혈우가족 여러분의 의료환경 개선과 삶의 질 향상을 위해 역동적으로 일하는 혈우재단이 되리라 기대합니다.

여러분의 많은 관심과 사랑, 질책을 바랍니다. 감사합니다.

<표지설명 : 스웨덴 말모센터의 에릭 번튼 선생님과 함께>

자조관리는 혈우인 건강의 지름길입니다



강 현 숙

〈경희대학교 교수 / 간호과학대학〉

혈우병에 관심을 갖게 된 것은 경희의료원이 혈우병 지정병원이었기 때문입니다.

그 때문에 혈우환자의 수술간호와 관련된 논문 지도를 할 기회가 있었고, 그 이후에도 입원한 혈우환자를 간호하는 이혜숙 수간호사, 혈우인의 캠프에 참여하고 상담을 통하여 그들의 삶을 이해하고 지원하는 김원옥 교수를 통하여 혈우인과의 간접적인 만남을 계속 유지하게 되었습니다.

그런데 저에게도 직접적인 만남의 계기가 왔습니다.

오래 전부터 관절염 자조관리 강사교육을 하고 자조관리모임을 운영하면서 혈우인에게도 꼭 필요한 프로그램이라는 생각을 하고 있던 차에 한국혈우재단에서 우리에게 자조관리 프로

그램을 운영할 수 있는 기회를 주셨습니다.

우리는 정말 열심히 준비하였습니다. 그동안 혈우환자를 직접 간호했던 경험, 심층면담을 통해서 알아낸 그들에게 꼭 필요한 내용, 직접 설문조사에서 보여준 요구들, 관련문헌과 자료들을 근거로, 그리고 혈우인들을 직접 치료하는 의료전문인의 조언과 지원을 받으면서 프로그램 내용과 운영방법을 논의하고 준비하였습니다.

그리하여 2003년, 2004년 여름에 20~30대의 혈우인을 대상으로 자조관리 프로그램을 운영하였습니다. 생각만큼 많은 분이 참여하지는 않았지만 참여자들은 프로그램을 진행하는 동안 출혈과 여러 가지 어려움을 극복하면서 모두 한 마음이 되어 서로에게 지지체계가 되었고, 자신의 질병과 생활을 스스로 책임지고 관리하려는 마음가짐을 다짐하는 소중한 시간을 갖게 되었습니다.

자조관리 프로그램은 병원이나 문화센터 등 지역사회에서 흔히 볼 수 있는 건강전문인이 일방적으로 주도하는 집단교육이 아닙니다. 자조관리모임은 밴두라(Bandura)의 자기효능(자신감)이론과 계약이론의 이론적 배경을 갖고 있는 모임으로, 만성질환자나 가족들이 스스로 자신을 관리하고 조절하는 방법을 배우는 소규모의 모임을 말합니다. 자조관리모임은 같은 문제를 가진 사람들이 정기적으로 만나는 계획된 모임으로 공통의 어려운 문제를 함께 나누고 상호호력을 통하여 공동의 불편감이나 삶을 방해하는

문제를 해결하여 자신들의 생활을 효과적으로 조절하기 위하여 모인 집단입니다.

그러므로 이 모임을 통하여 혈우인들은 건강과 혈우관리에 대한 지식을 얻고 서로에게 성공적인 역할모델을 제공하며, 지지망을 형성하여 스트레스를 감소시키고 자기효능감·자신감을 증대시키며, 남을 도와주는 이타심을 갖게 하는 장점이 있습니다.

또한 자조모임은 서로를 격려함으로써 자신의 건강행위를 지속적으로 이행하는데도 영향을 미치기 때문에 지속적으로 자기관리를 해야 하는 혈우인에게는 매우 효과적이라고 생각됩니다. 이러한 이유로 자조관리 프로그램은 불확실한 삶을 살아가는 혈우인에게 꼭 필요하다고 봅니다.

혈우인을 위해 개발한 자조관리 프로그램은 5주로 구성되어 있는데, 5주 동안 자기관리를 위해 중요한 활동(주로 근육강화운동)을 모임에서 공개적으로 약속하고 시행하다 보면 어느새 생활의 일부분으로 습관화 될 수 있습니다. 이렇게 함으로서 바람직한 생활습관을 갖도록 자신을 변화시켜 건강한 삶을 살아갈 수 있도록 도와주는 프로그램입니다.

2003년 자조관리모임에 참여했던 K군은 자조관리모임에서 약속했던 운동을 생활화하고 그때 얻은 정보를 이용하여 건강관리를 열심히 한 결과 지난 1년은 거의 출혈 없이 건강하게 지내고 있다는 체험담이 이를 입증해주고 있다고 봅니다.

혈우병도 고혈압이나 당뇨병, 관절염처럼 평생 관리를 해야 하며, 관리만 잘하면 얼마든지 건강하게 잘 살아갈 수 있습니다. 따라서 혈우병과 혈우병 관리에 대한 정확한 정보를 가지고


스스로 잘 관리해야 합니다. 심한 스트레스와 근육의 약화도 출혈을 악화시키므로 자조모임에 참여한 참여자들이 지지망을 형성하여 서로 어려움을 함께 나누고 자조모임에서 경험한 스트레스 해소방법과 근육강화운동도 열심히 활용하면 출혈도 예방할 수 있습니다.

또한 자조관리 일지를 작성하여 어느 때 어느 관절부위의 출혈과 통증이 심했는지 그때 어떻게 대처했는지 기록하여 분석해 보면 출혈과 통증도 예방하여 언제 발생할지 모르는 예측 불허한 위험을 방지할 수도 있습니다.

응고인자 주사량도 정확히 계산 할 줄 알고 자신의 질병과 관련된 문제를 정확히 파악하고 있어야 자신을 조절하고 관리 할 수 있습니다. 자신감을 갖고 생활습관을 개선하여 긍정적으로 자기관리를 하면 당당하게 건강한 삶을 누릴 수 있습니다.

그러므로 혈우인에게 자조관리는 일생을 건강하게 살아가는 필수적인 지름길이라고 생각합니다. 자조관리 프로그램은 이들을 안내하고 이끌어줄 수 있는 체계적인 프로그램이라고 생각합니다. 자조관리 프로그램은 대상자의 연령층에 따라 차별화하는 것이 바람직하며, 혈우인 뿐만 아니라 이들과 함께 하는 가족을 위한 프로그램, 특히 어린 환자의 어머니를 위한 프로그램도 필요하다고 봅니다.

각 지역마다 이러한 자조관리 프로그램의 활성화와 모든 혈우인의 적극적인 자조관리가 이루어지는 날을 기대해 보며 저도 조그마한 힘이 될 수 있도록 노력하겠습니다.

풍성한 결실의 가을을 맞이하여 모든 혈우인의 건강한 삶과 행복을 기원합니다. 

“ 자조관리 모임에서 운동의 생활화를 약속한 K군은 지난 1년간 거의 출혈이 없어...”

국가 지원 탈락자 올해까지는 지원

‘사후 환급금은 재단에 반환하여야’

사회복지법인 한국혈우재단은 희귀·난치성 질환자 의료비 지원사업 대상에서 제외된 탈락자들에 대하여 실시하던 의료비 지원을 올해 말까지 한시적으로 지속하기로 하였다. 이 같은 결정은 지난 7월 1일부터 본인부담금 상한제가 실시됨에 따라 탈락자에 대한 지원 지속 여부를 두고 여러 방안을 검토한 끝에 이루어진 것이다.

이로써 탈락자들은 올해 말까지는 매월 2회 내원 분(4회 + 3회 투여 분)에 대해서는 재단의 지원을 받을 수 있게 되었다. 다만 본인부담금 상한제 실시에 따른 환급금과 본인부담금 보상금에 대해서는 전액을 재단에 환급하겠다는 각서를 제출하여야 지원을 받을 수 있다.

재단의 지원은 탈락자의 월 7회 투여분에 대하여 사후 대납 형태로 진행될 계획이다. 이는 선지원을 하게 될 경우 지원액수 만큼 상한제 적용을 받지 못하게 됨에 따라 취해진 결정이다.

현재 재단은 희귀·난치성 질환자 의료비 지원 사업 지침의 재산·소득기준 상향조정

등에 대하여 관련 기관과 협의를 진행하고 있으며 이에 따라 2005년부터는 지원을 중지할 예정이다. 다만 본인부담금 상한제의 적용을 받기까지 소요되는 기간 동안 발생하는 진료비에 대한 부담을 경감시키기 위한 별도의 대여제도를 검토 중이며 이 역시 정부의 정책이 결정됨에 따라 실시여부가 결정될 것이다.

재단은 이와 같은 안내문과 환급 동의 각서를 지난 10월 12일 경 발송하였다.

탈락자에 대한 재단의 지원

은 지난 2003년부터 실시되었다. 지난 2003년에는 탈락자 88명에 대해 매월 4회 투여분에 대하여 총 3억8백만원을 지원하였으며, 올 1월부터 6월까지 매월 7회 투여분에 대하여 3억1천5백만원을 지원하였으며, 7월 이후 9월까지 발생한 탈락자에 대한 의료비 지원액은 총 3억여원에 달할 것으로 보인다.

탈락자 의료비 지원과 관련한 문의는 재단 사무국으로 하면 자세한 안내를 받을 수 있다.(02-3473-6100, 내선 306번 노혜숙 주임) ☎

‘재단 지원받아도 상한제 혜택 가능’

보건복지부 보험급여과는 희귀·난치성 질환자 의료비 지원사업 대상에서 제외된 탈락자에 대한 재단의 지원은 이중급여를 방지하기 위해 보험급여를 제한하는 경우에 해당하지 않는다고 유권해석하였다.

보험급여과는 지난 9월 20일자 공문을 통해 이와같이 밝혔다. 다만 법령에 의한 상한제와 중복되지 않도록 운영하는

방안을 강구하여야 한다고 하였다.

그러나 외래진료에 대해 사전적용하여 줄 것을 요청한 것에 대해서는 ‘외래 또는 입원환자로서 진료건당 본인부담액이 300만원 미만인 경우에는 의료기관간 진료비 누적관리정산과정이 필요하므로 사후적용을 해야 한다’고 하였다. ☎

보험공단, '요양기관별 사전적용 가능'

건강보험관리공단은 지난 9월 말 재단 담당자와의 면담을 통해 본인부담금 상한제와 관련하여 '요양기관에서 누적 관리하여 입원시와 같이 사전적용하여 공단측에 별도로 청구할 경우에는 외래진료도 사전적용할 수 있다'고 밝혔다.

다음은 이날 면담을 통해 논의된 내용이다.

기산일 산정관련(예정안)

요양기관에서 심평원에 청구하는 진료비 명세서 건당 급여분의 본인부담액(비급여 제외)이 50만원 이상 청구된 환자에 한해 청구된 진료일 중 첫 번째 진료일을 기산일로 하여 6개월 동안 진료비를 산정함.(입원의 경우 입원일 부터) 이 기준을 적용할 경우 혈우재단의 원에서 지난 1월부터 6월까지 6개월 동안 진료를 받은 총 1,032명 중 상한제 적용대상 인원은 429명이다.

상한제 기간 6개월의 의미

기산일로부터 6개월 동안을 의미하며 이 기간 동안 300만원이 초과되지 않을 경우에는 자동 소멸되며 다시 차기 기산일로부터 6개월 동안 적용됨.

예) A 환자가 2004년 7월에 10일, 15일, 20일 3일간 진료를 하여 본인부담액이 50만원이

초과되었을 경우 기산일은 7월 10일이 되며 산정기간은 2004년 7월 1일부터 2005년 1월 9일까지임. 이때 이 기간 동안 본인부담액이 300만원을 초과하였을 경우 초과액에 대해 상한제가 적용되며, 300만원 이하일 경우에는 지원없이 차기 기산일인 7월 15일부터 6개월간 재적용하게 된다.


외래진료의 사전적용 관련

공단과 요양기관측의 회의 결과 요양기관에서는 외래진료의 경우 전산시스템상 환자별 누적관리가 어렵기 때문에 사전적용이 불가능할 것으로 판단함. 그러나 요양기관에서 누

적관리하여 입원시와 같이 사전적용하여 공단측에 별도로 청구할 때에는 외래진료도 적용할 수 있음.

그러나 재단위원의 외래진료에 대해 사전적용이 가능한지는 재단위원의 진료관리 프로그램에 대한 보완 등의 작업이 선행되어야 하는 등의 문제로 시일이 걸릴 것으로 보인다.

적용기간이 끝나는 시점에서 의 입원건의 산정문제

적용기간이 끝나는 시점에서 입원하여 차기 기산일과 겹치게 되는 경우에는 요양기관에서 사전적용을 받은 경우에는 그대로 인정하고, 본인부담액이 300만원을 초과하지 않아 사전적용이 안된 경우에는 날짜별로 구분하여 산정함. 

정정 상한제 적용 사례 보도 내용을 정정합니다.

코헴 66호(2004년 9월호) 7쪽에 게재된 '희귀·난치성 지원대상자도 상한제 적용' 제하의 기사 중 예3)에 나간 기사의 내용 중 잘못된 부분이 있어 정정합니다.

본인부담 보상금은 본인부담금이 300만원에 달하기 이전 기간 동안에만 적용됩니다.

따라서 보도된 C씨의 경우 첫째달과 두 번째 달은 모두 90만8천여원의 본인부담금이 발생하여 본인부담금 보상제에 적용이 되지 않으며 세 번째 달에 발생한 1백59만원의 본인부담금 중 1백20만원을 초과하는 39만원에 대해서만 보상제가 적용됩니다. 따라서 C씨의 경우 본인부담 보상금은 19만5천원이 됩니다. 여섯 번째 달에 발생한 1백59만원의 본인부담금은 상한금액 300만원을 초과한 이후에 발생한 것으로 환급대상이 되기에 본인부담 보상제의 적용을 받지 않습니다. 이점 착오 없으시기 바랍니다

베네피스 효능 및 대체공급 검토 요청

재단, 와이어스 등 관련 제약사에

한국혈우재단은 지난 9월 22일 와이어스, 박스터, 한독약품 등 국내에 혈액응고인자제제를 수입·공급하고 있는 외국계 제약회사들에게 9인자 약품공급과 관련한 의견을 제출하여 줄 것을 요청하였다.

이는 현재 사용하는 와이어스사의 유전자 재조합 9인자제제인 베네피스의 효능이 저하된다는 혈우병 환자들의 민원이 제기된 것이 따른 것이다.

재단은 와이어스에 보낸 공문을 통해 절반에 가까운 환자들이 베네피스가 기존약품에 비해 효능이 저하된다는 의견을 제시한 것을 들어 △베네피스 약품 처방 용량에 대한 산정 근거 △제시된 용법·용량에 따른 처방에도 불구하고 많은 혈우병 B 환자들이 효능저하를 자각하는 이유에 대한 의견 및 향후 대책을 질의하였다.

이에 앞서 혈우재단의원에서 베네피스를 처방한 160명의 혈우병 B 환자 중 56명에게 유효성을 확인한 결과, 28명(50%)이 베네피스가 효과가 좋다고 답하였고, 4명(7.1%)이 비슷하다, 24명(42.85%)이 핵나인이 베네

픽스 보다 효과가 좋다고 답하였다. 재단은 이와 함께 박스터사와 한독약품에 공문을 보내 현실적으로 베네피스 외에는 혈우병 B 환자가 이용할 수 있는 약품이 없는 상태임을 지적하고 대체약품으로 공급가능한 약품에 대한 검토와 재단의 요청이 있을 경우 신속한 공급이 가능한지에 대한 의견을 요청하였다.


재단의 이와 같은 활동에 대하여 한국코헴회는 지난 9월 30일 공문을 통하여 ‘현 시점에서 다시 혈액제제를 수입해야 한다는 것은 시대에 역행하는 것으로서 이에 대한 반대의견은 단호하다’는 입장을 밝혔다.

코헴회는 더불어 △환자에 따라 적합한 적량을 사용할 수 있도록 법적 제도화를 먼저 추진하여 줄 것 △9인자 혈액제제의 수입은 유전자 재조합제제의 대안이 될 수 없음을 재차 밝혔다.

재단은 이와 같은 코헴회의 입장에 대하여 ‘9인자 약품공급과 관련하여 현재 제약회사별로 자료를 요청한 상태이며 추후 회신자료를 신중히 검토

하여 적합한 약품을 사용할 수 있도록 할 예정임을 밝혔다. 또한 코헴회의 의견에 혈우재단도 충분히 공감하고 있으며 혈우병 환자의 치료환경 개선을 위하여 진력하고 있음을 알렸다.

[해설] 베네피스는 전 세계적으로 유일한 혈우병 B 유전자 재조합 제제로 국내에서는 kg당 36~42IU의 범위 내에서 급여하도록 되어 있다. 그러나 이는 혈중 응고인자 수치를 30%까지 올릴 수 있는 양으로 환자와 출혈 증상에 따라 충분하지 못한 양이 될 수 있다.

실제로 재단의원에서 진료를 받은 환자 중 투여된 베네피스의 양이 충분하지 않아 지혈에 어려움을 겪고 결국 관절의 손상을 입은 환자가 발생하기도 하였다. 이에 유기영 재단의원장은 와이어스사와 지혈에 충분한 양에 대한 의학적 근거를 마련하기 위한 연구에 착수하기 위한 협의를 진행 중이며, 베네피스로 치료가 되지 않는 혈우병 B 환자를 위하여 대체약품의 수입가능 여부를 타진하게 된 것이다. 

2004년 연구비 지원과제 3편 선정

사회복지법인 한국혈우재단은 2004년 혈우병 관련 연구비 지원과제 3편을 선정하여 각 1년 동안의 연구에 대하여 연구비를 지원하기로 하였다.

이로써 지난 2001년 혈우병 관련 연구비 지원 사업이 시작된 이후 수혜를 받은 연구는 모두 12편이 되며 이중 3편의 연구가 마무리 되어 최종 보고서가 제출되었다.

이번에 선정된 연구과제와 연구개요는 다음과 같다.

△연구과제명 : 혈우질환(Hemophilia A)에서의 착상전 유전진단(Preimplantation Genetic Diagnosis of Hemophilia A)

△연구책임자 : 함춘여성의원 황도영 원장

△연구기간 : 1년

△연구비 : 20,000,000원

△연구개요 : 혈우병 전체의 약 85%를 차지하는 것으로 보고되고 있는 혈우병A는 남아출생 10,000명 중 한 명의 빈도를 보이는 혈액응고 장애의 가장 흔한 유전질환이다. 혈우병A에 대한 유전자는 Xq28 부위에 존재하며 반성유전된다.

이렇게 반성유전에 의해 유전되는 경우 착상전 유전진단시 형광보합법(fluorescence in situ hybridization:FISH) 등의 분자유전학적 방법을 이용하여 female embryo에 대한 선택적 감별을 하는 것이 일반적이었다. 이는 선택되지 못한 50%의 male embryo에 포함되어 있는 반수의 정상 male embryo도 함께 포기할 수 밖에 없다는 것이다. 또한 선택된 female embryo 중에는 반수 정도가 보인자이며 똑같은 고통을 감수할 수 밖

에 없는 것이다. 따라서 착상전 유전진단에 유용한 기술개발이 시급하다 사료된다.

혈우병A의 유전자는 크기가 크고 변이가 다양하여 진단과 산전진단에 어려움을 겪고 있으나 현재는 혈액응고인자 VIII의 유전자내 intron 18 Bc/ I인식부위의 DNA polymorphism과 유전자 근처 부위의 St14 VNTR 부위 DNA polymorphism 분석이 가장 유용하다고 보고되었다. 따라서 이를 착상전 유전진단에 적용하고자 하며 시행전 반드시 가족내 혈우병A의 진단과 보인자 진단이 선행되어 그 가계의 변이양상을 정확히 알아야 적용이 가능하다.

따라서 본 연구소에서는 생식의학팀, 세포유전학팀과 분자유전학팀이 서로 협력하여 biopsy가 가능한 양수 혹은 용모막 용모세포의 단일세포를 이용하여 기술개발의 시일을 단축시키고자 함.

△연구과제명 : 혈우병성 관절염 환자의 활막 세포 증식억제 약물에 대한 연구(The suppressive effect of immune-modulating drugs on hemophilia synovium)

△연구책임자 : 경희대학교 의학과 양형인 교수

△연구기간 : 1년

△연구비 : 20,000,000원

△연구개요 : 혈우병성 관절염은 만성 파괴성 관절염으로 관절강 내 출혈이 반복되면서 혈색소의 유출이 일어나고 이에 대한 이물질 반응으로 인한 초기 비특이성 면역반응이 일어난다. 이 반응은 특히 면역반응으로 변환되면서 활막 세포의 증식과 함께 만성적인 염증 변화를 일으

키고 이로 인해 관절 주위 조직, 즉 연골과 뼈의 심한 손상을 주어 회복이 불가능한 관절기능 소실을 일으킨다. 혈우병은 혈액응고인자인 Factor VIII과 IX의 결핍을 보이는 유전질환으로서 비교적 젊은 나이에 관절의 손상을 가져와 신체장애를 일으켜 혈우병 환자로 하여금 사회적인 고립을 초래할 수 있다.

본 연구자는 2003년도에 토끼에서 토끼의 자가 혈액을 슬관절에 반복 주사하여 혈우병성 관절염 실험모델을 만들었고, 그 조직의 변화되는 소견과 활막 조직에서 염증성 사이토카인 TNF- α 와 IL-1를 real time PCR법으로 검출하였고, 이를 대한류마티스학회 춘계 학술대회에서 발표하였고, 세계혈우연맹 총회(2004년 10월 17~21)에 초록을 제출하였다.

본 연구는 실험동물과는 별도로 혈우병 환자의 활막세포를 배양하여 활막세포의 증식을 억제할 수 있는 약제를 찾아내고 그 기전을 밝히는 것을 목표로 하고 있다.

현재 활막의 증식이 특징적인 류마티스 관절염의 치료 약제 중 활막세포 억제 효과가 있는 약물을 대상으로 활막세포에 대한 세포독성과 세포자사 유도 여부를 조사하여 실제 혈우병 환자의 치료 가능성을 찾고자 한다. 또한 연골 변성이 심하게 일어나는 점을 착안하여 혈우병 환자의 연골세포의 변화를 관찰하고 헤모시데린이 연골세포의 세포자사에 미치는 효과를 조사하고자 한다.

△연구과제명 : 연관분석에 의한 B형 혈우병 산전진단의 분자유전학적 연구(Molecular genetic study for the prenatal diagnosis of hemophilia B by linkage analysis)

△연구책임자 : 한양대학교 의학과 조윤희 교수

△연구기간 : 1년


△연구비 : 20,000,000원

△연구개요 : 혈우병B에 대한 연구는 근래에 Factor IX 유전자가 cloning 되면서 활발하게 진행되고 있다. 이 유전자의 위치는 X 염색체의 장완인 Xq27.1에 위치하고 있으며, 유전자의 총 길이는 34Kb 정도이다.

유전질환에 대한 산전진단은 보통 2가지 방법을 이용하고 있다. 첫째로는 원인이 되는 돌연변이를 직접 찾는 방법이다. 이는 환자가 발생한 가계에서 환자의 유전인자를 분석하여 그 원인이 되는 돌연변이를 직접 확인하고 그 가계 내에 위험이 있는 태아에 대하여 같은 돌연변이가 존재하는지 여부를 검사하는 방법이다.

두 번째 방법으로는 연관분석법에 의한 산전진단법이다. 이는 돌연변이가 존재하는 유전인자와 연관된 유전적 표지의 다형현상을 추적하여 태아에게 돌연변이가 유전되었는지를 유추하는 방법이다.

혈우병B의 산전진단의 경우는 그 원인이 되는 factor IX의 유전인자 구조가 비교적 간단하며 유전인자의 크기가 작기 때문에 돌연변이를 직접 확인하는 방법을 많이 이용하여 왔다. 이 방법은 가장 정확한 산전진단법이 되지만, 혈우병B 환자에게서 factor IX 유전자 내의 돌연변이를 확인할 수 없는 경우도 있으며 혹은 임신이 상당히 진행된 상태에서 산전진단을 받기 위해 내원하는 경우에는 1개월 정도 걸리는 돌연변이 확인 검사를 시행할 시간적 여유가 없게 된다.

본 연구에서는 factor IX 유전인자와 연관되어 있는 유전적 표지를 문헌 검색을 통하여 검색하여 발견한 4종의 표지를 분석하여 한국인에서 혈우병 B의 산전진단 및 보인자 진단에 유용한지 여부를 밝혀보고자 한다. 

혈우병과의 관계를 더욱 튼튼하게 하는 계기

덴마크 · 스웨덴의 혈우센터를 방문하고

정 경 선 | 재단의원 주임간호사

우리나라의 10월, 특히나 높고 파란 가을 하늘이 이렇게 특별하게 다가올 줄은 모르고 추석연휴가 시작되는 지난 9월 26일, 덴마크 코펜하겐으로 향하는 비행기에 원장님과 몸을 실었다.

덴마크에서 맞은 첫 아침의 느낌은 금방이라도 비가 쏟아져 내릴 것 같은 우울한 하늘 빛, 생각보다 매서운 바람.

아직은 늦여름 더위에 길들여져 있던 내 몸이 감당하기에는 매서운 추위였다. 일 년 중 270일 정도가 이런 날씨라니 우리나라의 청아한 하늘 빛이 얼마나 그리웠는지 모른다.

코펜하겐 공항에서 다시 30분 정도 비행기를 타고 오르후스라는 곳에 도착했다.

이곳은 덴마크에서 2번째로 큰 규모의 대학병원이었는 데 3~4층 정도의 높이에 어디까지가

끝인지 알 수 없게 길게 늘어선 방대함에 먼저 놀랐다. 어느 병원을 가도 우리나라처럼 높은 빌딩 같은 곳은 없었다. 비슷한 면적이지만 인구가 훨씬 적으니 가능한 일이라라.

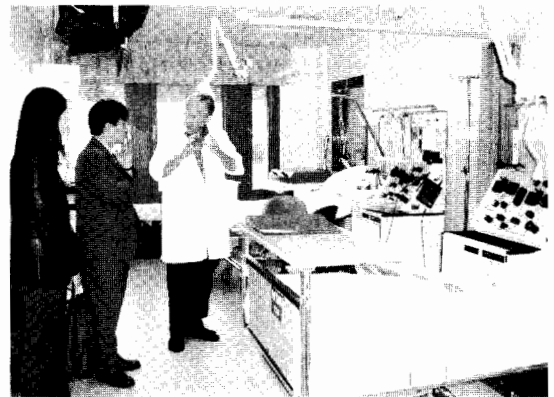
Hemophilia and thrombosis 건물로 들어서서 요겐 잉게슬레브(Jorgen Ingerslev) 교수님을 만나 뵈었다.

이곳에서는 TEG(Thromboelastograph)를 혈우병 치료에 적절하게 사용하고 있었다.

혈액의 응고과정을 눈으로 확인할 수 있는 이 기계는 우리나라에서는 서울대 수술실에서 장기 이식 등의 수술 시에 사용되어지고 있다. 재단의원 검사실에도 최상의 TEG 장비가 들어와 있어 이미 몇 명의 환자들에게 약 효과에 대한 의문점을 눈으로 확인시켜주었다.



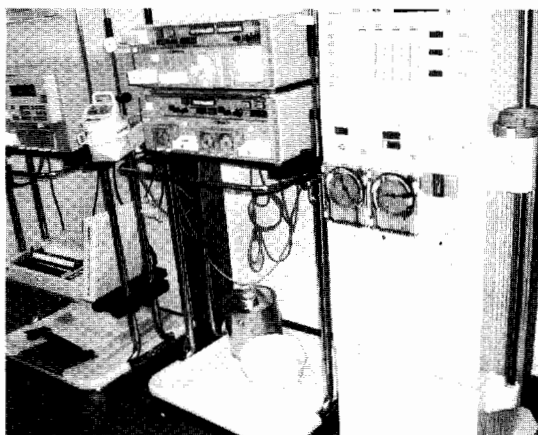
▲ 덴마크 오르후스 대학 병원의 요겐 잉게슬레브 박사



▲ 혈장반출법에 대해 설명하고 있는 말모센터의 안드레이 스 힐랍 선생님



▲ 케린 린드발 간호사와 함께



▲ 말모센터의 의료장비들

그곳에서 항체 환자들의 수술과 치료에 대한 많은 자료를 볼 수 있었고 보험급여 문제로 항체환자 치료에 어려움이 많은 우리나라의 경우와 비교해 보면서 부러움이 일었다.

다음 날은 스웨덴에 위치한 말모(Malmo) 대학 병원을 찾았다.

이곳은 항체환자의 치료에 오랜 역사와 기술을 가지고 있는 곳으로 우리는 그곳에서 에릭 번톱(Erik Berntorp) 교수님으로부터 항체환자 치료인 Malmo 프로토콜과 그 장비들의 사용법 등에 대해서 교육을 받을 수 있었다. Malmo 프로토콜은 혈장반출법을 시행하여 항체를 일정 수준까지 떨어뜨린 후 면역관용요법을 시행하는 방법으로 이곳 스웨덴에서는 25년 전부터 시행해 오고 있다고 한다. 처음에는 IX번 인자 항체환자를 위해 고안되었으나 VIII번 인자 항체환자에게까지 적용되었다.

혈장반출법을 간단하게 설명하면 질병을 일으키는 원인물질이 혈장에 존재할 때 이러한 병적 물질이 포함된 혈장을 제거하는 것을 말한다. 여기에 단백질A 흡착이나 다른 방법이 병행되거나 선택되어질 수 있다. 항체를 떨어뜨린 후 면역관용요법을 시행하므로 고용량 면역관용

프로토콜 보다 더 경제적이 될 수 있고 또한 그 치료성적도 우수하다. 현재 스웨덴에서는 거의 모든 환자에게 이 프로토콜을 적용하여 70% 정도의 면역관용을 유도시켰다 한다.

그리고 마지막으로 찾은 곳은 나와 같이 혈우병 환우들의 간호에 전담하고 있는 케린 린드발(Kerin Lindvall) 선생님의 방이었다. 어린아이들에게 주사의 공포를 덜어주기 위해 아이들이 좋아하는 비디오풀을 틀어주고 즐거운 분위기에서 응고인자를 주사한다는 것이 참으로 부러운 일이었다. 하루에 내원환자가 6명 정도라니 가능한 일일 것이다. 이 또한 만 1세부터 예방 투여가 가능하기에 출혈의 빈도가 낮으니 더욱 가능한 일 일터이고...

우리의 경우는 우는 아이를 사탕으로 달래기도 하고, 때론 왕주사 놔준다. 경찰아저씨 오신다. 이런 얘기들로 엄포를 놓기도 하고, 시간에 쫓기고, 인력에 쫓겨 아이들의 정서까지는 신경을 못쓴 것 같아 순간 우리아이들에게 미안한 마음이 일었다.

돌아보면 벌써 9년이라는 시간을 혈우환우들과 함께했다.

엄마들과는 아이를 같이 키워낸 것 같은 마음



으로, 내 또래의 30대 초반의 환우들과는 친구와 같은 마음으로, 또 아이들을 볼 때는 마냥 기쁜 마음으로...

처음엔 아동간호학 유전편에 실려 있는 세 페이지 남짓되는 혈우병에 관련된 내용과 면접 때 대기실에서 집어 들었던 코헨지 몇 권. 이것이 내가 혈우환우들은 만나기 위한 준비의 모든 것이었다.

지금껏 우리나라에서 혈우환우들을 가장 많이 만난 의료인 중 몇 안에 들 것이라 생각하지만 실상 새로운 것을 배우고 익히는 것에는 게을리했던 것이 사실이다. 이번 교육은 나와 혈우병과의 관계의 끈을 더욱 튼튼하게 하는 계기가 되었다.

논문에서만 겨우 알 수 있었던 세계의 저명한 선생님들을 만나 뵙고, 선진국의 새로운 치료법을 배우고 다른 나라에서 나와 같은 일을 하고 있는 간호사를 만나고 새로운 정보를 공유하고

실로 인터넷의 발전과 더불어 세계가 하나라는 것을 확인하는 시간이 되었다.

이번의 교육이 일순간의 것이 되지 않기 위해서는 더욱 공부하고 우리나라의 실정에 맞게 우리 환자들에게 적용할 수 있도록 노력해야 할 것이다. 높은 의료비의 문제로 일반의 환우들에 비해 충분한 치료를 받지 못하고 있는 항체환우들의 치료에 또 하나의 가능성을 줄 수 있기를 희망해 본다.

이번에 방문한 덴마크와 스웨덴은 혈우병 뿐만 아니라 전 세계적으로 의료, 사회복지, 정치적으로 선진국이다. 지금은 우리가 여러 선진 기술을 배우러 가지만 몇 년 후에는 다른 나라에서 우리의 의료수준과 연구실적 등을 배우고자 찾아오는 때가 분명히 있으리라 나는 믿는다. 그리고 우리의 혈우병과 관련한 의료환경도 쉽 없는 발전이 있으리라 믿는다.