

*혈우병과 건강한 *아기

- 새로운 혈우가족을 위하여

“

자! 이제 눈물을 닦으십시오. 놀란 가슴도 진정시키구요.
그리고 혈우병에 대해 알아보도록 합시다. 내 아이를 괴롭히는 '혈우병'이란
괴물이 어떤 놀인지 알아야 그에 맞춰 싸움을 할 수 있지 않겠습니까?
여러분에게는 국가의 복지정책, 최첨단 의학으로 무장한 의료진, 그리고 한국
혈우재단이라는 유군이 있으니 조금도 겁낼 것이 없습니다.
무엇이 내 아이를 아프게 하고, 어떻게 하면 그 고통을 덜어주고 건강하게 키
울 수 있는지, 이제부터 알아보도록 합시다.

”



한국혈우재단



혈우병과 건강한 아기

이 책자가 필요하신 분은 아래의 주소로
연락하시기 바랍니다.

발행처 : 사회복지법인 한국혈우재단
주 소 : 서울시 서초구 서초동
1628-26번지 (우편번호:137-072)
전 화 : 02) 3473-6100
팩 스 : 02) 3473-6644
e-mail : kohem@kohem.org
홈페이지 : www.kohem.org

이 책의 모든 저작권은 사회복지법인 **한국혈우재단**에
있습니다. 이 책의 내용과 사진 등을 사용하실 때에는
반드시 출처를 밝혀주시기 바랍니다.

이 책의 내용은 세계혈우연맹의 'Guidelines for the
Management of Hemophilia' 와 캐나다 혈우회의 'All
About Hemophilia - A Guide for Families' 를 기초로 하였
습니다. 지면을 통해 이 책자의 발행에 도움을 준 위 두
단체에게 감사의 뜻을 전합니다.

※ 사회복지법인 한국혈우재단은 특정 약품이나 특정 제약회사를 권장하지
않습니다. 이 책자에 몇몇 제품의 이름이 명시되어 있지만 그 약품을 권장
한다는 뜻은 아닙니다. 약품의 선택, 사용에 대해서는 혈우병치료센터(지정
병원)의 담당 의사와 상의하시기 바랍니다.

혈우병과 건강한 아기

새로운 혈우가족을 위하여





제1장 혈우병과 가족

- 혈우병이 우리 가족에게 어떤 영향을 끼칠까요? • 5
- 혈우병이 아이에게 어떤 영향을 끼칠까요? • 5
- 아이의 출혈을 막기 위해 어떠한 조치가 필요합니까? • 6
- 둘째 아이도 혈우병을 갖고 태어날까요? • 7
- 형제간에 갖은 다름이 있어요. • 7
- 아이를 유치원에 보내도 될까요? • 7

제2장 혈우병은 어떤 병일까요?

- 혈우병이란 무엇일까요? • 9
- 혈우병의 원인은 무엇일까요? • 9
- 혈우병은 얼마나 흔한가요? • 11
- 혈우병은 어떤 사람들이 걸리게 되나요? • 11
- 혈우병의 심각한 상태는 어떻게 나뉘나요? • 12
- 혈우병 환자를 위한 효과적인 치료법이 있나요? • 13
- 혈액의 정상적인 응고과정은 어떻게 진행되나요? • 14
- 혈우병 환자의 혈액이 잘 응고 되지 않는 이유는 무엇인가요? • 15

제3장 어떻게 혈우병에 걸리나요?

- 혈우병은 남자만 걸린다는 것이 사실입니까? • 17
- 혈우병은 부모에서 자녀에게로 어떻게 유전되나요? • 18

- 19 • 혈우병은 항상 가족력이 있습니까?
- 20 • 여성은 왜 보인자가 되나요? 그들은 전혀 혈우병에 걸리지 않나요?
- 20 • 보인자 검사는 무엇입니까?
- 22 • 산전 검사는 무엇이며, 어떤 사람이 받게 되나요?

제4장 혈우병 환자의 포괄적 치료

- 24 • 혈우병 환자는 왜 최소한 1년에 한 번씩은 혈우병 치료센터를 방문해야 하나요?

제5장 응고인자 보충 요법

- 26 • 응고인자 보충 요법이란 무엇인가요?
- 26 • 응고인자제제는 어떻게 만들어지나요?
- 27 • 항체 혈우병 환자를 위한 특별한 응고인자제제가 있나요?
- 28 • 출혈을 치료하는 다른 약품은 어떤 것들이 있나요?
- 30 • 응고인자 제제는 어떻게 보관해야 하나요?
- 31 • 응고인자 투여량은 어떻게 계산하나요?
- 37 • 주사 후 응고인자는 얼마나 오랫동안 몸속에서 활동하나요?

제6장 건강 유지하기

- 38 • 평상시 운동은 왜 중요한가요?
- 38 • 혈우병 어린이들이 안전하게 할 수 있는 신체 활동에는 어떤 것들이 있을까요?
- 43 • 치아와 잇몸을 건강하게 유지하려면? 치아와 잇몸의 건강은 왜 중요할까요?

새로운 혈우가족을 위하여...

‘새로운 혈우가족’, 마치 어느 아파트 단지의 입주자를 맞이하는 말처럼 느껴지겠지만, ‘혈우병’이라는 단어가 부모님들께 미치는 정신적인 충격이 얼마나 큰지, 또 아이의 평생 동안 쫓아다닐 ‘혈우’라는 단어가 얼마나 힘든 것인지에 대해 알고 있습니다.

이 책자는 그런 부모님들께 힘과 용기를 북돋아 드리고, 아기를 더 튼튼하고 건강하게 키울 수 있도록 - 혈우병의 영향을 최소한으로 받고 자라도록 - 도와드리기 위하여 제작되었습니다.

이미 설명을 들으셨겠지만 혈우병은 현재로서는 완치되지 않는 질병입니다. 즉 평생 동안 혈우병을 안고 살아야한다는 뜻입니다. 그러나 혈우병은 더 악화되거나 하지 않습니다. 더군다나 여러분이 학교에서 배웠거나 주변 사람들에게서 들었던 것처럼 20대 이전에 사망에 이르는 ‘끔찍한’ 질병은 더더구나 아닙니다.

여러분의 아기는 다른 아기와 그렇게 많이 다르지 않습니다. 다만 마치 당뇨병 환자가 인슐린 주사를 맞아야 하듯 혈액응고인자제제라는 주사를 맞아야 한다는 것이 다른 아이들과 다른 점입니다.

다른 의료기관에서 또 재단의원을 이용하면서 장애를 가진 혈우병 환자(이하 환우)를 보고 ‘내 아이도 저렇게 되는 것이 아닌가?’ 하고 많이 걱정하셨을 것입니다. 그러나 그 분들은 약이 없었던 시기를 보내신 분들이거나 여러 이유로 치료를 제때에 받지 못한 분들입니다. 혈우병 환자를 진료하는 의료기관의 의료진들과 함께 아이의 건강을 관리 한다면 아이는 아무런 장애없이 건강하게 성장할 것입니다. 혈우병을 가지고도 건강한 사회의 일원으로 좋은 직업을 가지고 활발히 활동하는 사람들도 많습니다.

이 책을 가능하면 오랫동안 보관하시기 바랍니다. 아이가 어느 정도 커서 자신의 앞가림을 할 수 있을 때까지 곁에 두시기를 권해드립니다.

이 책에는 아이에게 문제가 발생하였을 때 즉시 연락하여 도움을 받을 수 있도록 혈우재단이나 혈우병 진료병원의 담당자 연락처를 적어둘 수 있는 난을 만들었습니다. 또 혈우병을 쉽게 이해할 수 있도록 설명하였고, 출혈 증상에 따른 대처법도 설명하였습니다.

부모님들께서 알고 싶은 것이 많듯이 혈우병에 대해 자세히 설명을 하느라 책에 실린 내용이 많아졌습니다. 때로는 읽기에 지루하고 어렵다고 느낄 수도 있을 것입니다. 보다 쉽고 자세한 설명이 필요하시면 언제든지 혈우재단으로 연락주시기 바랍니다. 혈우재단의 모든 직원들은 여러분의 궁금증을 풀어드리고 도와드릴 준비가 되어 있습니다.



사회복지법인 한국혈우재단은 이 책자 외에도 혈우병과 관련한 책자를 지속적으로 발간할 계획이며, 홈페이지(www.kohem.org)를 통해 혈우병에 대한 정보를 제공하고 여러분의 질문에 답하는 공간을 마련하고 있습니다. 혈우병과 관련하여 궁금한 점이 있으시면 언제든지 혈우재단에 연락하시기 바랍니다. (☎ 02-3473-6100)

우리는 누구나 다 핸디캡(handicap)을 가지고 있습니다.

다른 사람에 비해 키가 작기도 하고, 뚱뚱하기도 하며, 남들보다 좁은 속을 가지고 있기도 하고, 혀가 짧아 놀림감이 되기도 합니다. 민감한 사춘기 때에는 이러한 것이 큰 시련으로 느껴지고 때로는 이러한 이유로 좌절하기도 하지만 대부분의 사람들은 핸디캡을 극복하고 잘 살아갑니다.

여러분의 아이가 가지고 있는 ‘혈우병’ 역시 이러한 핸디캡 중의 하나입니다.

여러분의 귀여운 아이는 단지 몸 안에 8번 (또는 9번) 응고인자라는 아주 작은 단백질을 다른 사람들 보다 적게 가지고 있을 뿐입니다.

키가 작은 사람이 키 높이 구두를 신듯이, 혈액응고인자제제라는 약품을 몸 안에 주입하여 남들과 같은 응고인자 수치를 갖게 하면 여러분의 아이는 다른 아이들과 다를 것이 아무것도 없습니다.

물론 혈우병을 가진 아이를 키우는 것은 다른 아이를 키우는 것 보다는 몇 배는 더 힘들지 모릅니다. 하지만 아무도 그 힘들음을 비교하지는 못할 것입니다. 어차피 아이를 키우기 위해서는 부모가 향유할 수 있는 것에 많은 것을 버려야 하지 않을까요?



자!

이제 눈물을 닦으십시오. 놀란 가슴도 진정시키구요.

그리고 혈우병에 대해 알아보도록 합시다. 내 아이를 괴롭히는 ‘혈우병’이란 괴물이 어떤 놈인지 알아야 그에 맞춰 싸움을 할 수 있지 않겠습니까?

여러분에게는 국가의 복지정책, 최첨단 의학으로 무장한 의료진, 그리고 한국혈우재단이라는 우군이 있으니 조금도 겁낼 것이 없습니다.

무엇이 내 아이를 아프게 하고, 어떻게 하면 그 고통을 덜어주고 건강하게 키울 수 있는지, 이제부터 알아보도록 합시다.





제1장 혈우병과 가족

■ 혈우병이 우리 가족에게 어떤 영향을 끼칠까요?

혈우병은 평생 동안 지속됩니다. 또한 혈우병의 유일한 치료법인 응고인자 보충 요법에는 많은 비용이 들어갑니다.(물론 우리나라에서는 국가의 희귀·난치성 질환자 의료비 지원 사업을 통해 경제적인 부담 없이 진료를 받을 수 있습니다.) 또 중증 혈우병 환자의 경우 자연출혈이 생명을 위협할 수도 있습니다.

이러한 이유로 인하여 혈우병은 한 가족에게 적지 않은 영향을 미칩니다. 혈우병 환자는 물론 부모나 배우자, 그 외의 가족에 대한 교육과 정서적 지지가 중요한 것은 바로 이 때문입니다.

혈우병 치료센터(재단의원이나 혈우병 지정병원)에서는 이와 같은 문제를 막기 위하여 혈우가족에게 다음과 같은 내용을 알려주려고 노력합니다.

- 일상생활에서 출혈과 관련된 위험 및 문제발생 상황
- 환자의 성장 발전 단계에 따른 신체적·정신적 변화
- 교육 및 취업과 관련된 문제
- 다른 자녀에게 좋지 않은 영향을 끼칠 가능성 및 실행 가능한 대안



혈우병은 만성질환입니다. 가족 중에 만성질환자가 있을 경우에 그 질환을 가지고 있는 사람도 힘들겠지만 가족 역시 많은 스트레스를 받고 힘들어 합니다. 특히 질환을 받아들이지 못할 경우에 그러한 스트레스와 어려움은 더욱 심해질 것입니다.

아기에게 혈우병이 있는 것은 가족 중 그 누구의 잘못도 아닙니다. 혈우병으로 인해 일반적인 가정 보다는 아이의 안전에 대해 더 많은 신경을 써야 하고, 또 아이에게 혈관주사를 하여야 하는 어려움이 있겠지만, 혈우병을 가지고 있다고 하여 가족이 혈우병에 매몰되지 않도록 애써야 할 것입니다.

■ 혈우병이 아이에게 어떤 영향을 끼칠까요?

혈우병의 주요 증상은 출혈입니다. 많은 분들이 혈우병 환자는 조그마한 상처에도 많은 피를 흘리고 죽음에 이르는 것으로 잘못 알고 있는데, 칼에 베이거나 넘어져 긁히는 등의 상처는 일반 아이들과 같은 방법으로 치료해 주면 됩니다.(1회용 밴드를 감아주거나 상처부위를 압박하여 주는 정도로 지혈이 가능합니다.)



혈우병에 있어 심각한 출혈은 주로 몸 안에서 일어납니다. 아이가 기어 다니기 시작하고, 또 걷기 시작하면 무릎관절, 발목관절, 손목관절, 어깨 등에 무리가 가서 출혈이 생길 수 있습니다. 또 넘어지거나 하여 머리를 세계 부딪칠 경우에 머리 안에서 출혈이 있을 수 있습니다.

이러한 출혈에는 즉각적인 조치가 뒤따라야 합니다.

(출혈에 따른 대처방법은 제5장 응고인자 보충 요법(26쪽부터)을 참고하십시오.)

혈우병 환자의 출혈에 사용되는 약제를 혈액응고인자제제라고 합니다. 이미 의료기관에서 진료를 받아보아 알고 있겠지만, 의료기관에서는 출혈이 있는 아이에게 1회분의 약제를 투여하고 2~3회분의 약품을 따로 처방하여 줄 것입니다.

이 약품을 집의 냉장고에 잘 보관하여야 합니다. 혈액응고인자제제는 단백질 성분으로 상온에서는 성분이 손상되기 쉬우므로 냉장 보관하여야 합니다. 아이에게 출혈이 있다면 즉시 집에 보관하고 있던 응고인자제제를 투여하여야 합니다.

응고인자제제는 아이의 혈중 응고인자 활성도를 높여 정상적인 응고과정이 일어나 출혈이 멎도록 도와줄 것입니다.

■ 아이의 출혈을 막기 위해 어떠한 조치가 필요합니까?

중증 혈우병을 가진 아이라 해도 만 1세 이전에는 자연출혈이 잘 일어나지 않는 것으로 알려져 있습니다. 앞서서도 설명하였지만 아이가 기어 다니고, 걷기 시작하면서부터 관절과 근육 출혈이 잦게 될 것입니다.

우선 집안에서 다치지 않도록 하여야 합니다. 이것은 다른 아이들도 똑같습니다. 집안에 있는 가위, 칼, 바늘 등 날카로운 물건은 아이의 손에 닿지 않는 곳에 안전하게 두어야 합니다. 방문에 손이 끼이지 않도록 닫힘 방지 장치를 하거나, 아이가 서랍 등을 열 수 없도록 안전장치를 합니다.



아이의 방은 아이의 키 높이 보다 높게 (보통 1m 가량이면 됩니다.) 폭신한 재질의 패드를 벽에 붙이거나, 바닥에 깔아주도록 합니다.

아이의 움직임이 많아지면서 멍이 잘 들 것입니다. 그러나 멍은 크게 걱정하지 않아도 됩니다. 멍이 더 커지지만 않는다면 응고인자제제를 투여할 필요는 없습니다.

아이와 함께 수영을 배우는 것은 아이의 전신 발달에 도움을 주고, 근육에 힘이 생겨 관절을 보호하여 출혈이 줄어들 수 있습니다. 꼭 수영이 아니라도 아침저녁으로 아이와 함께 스트레칭을 하고 아이가 건강하게 자랄 수 있도록 운동을 하도록 해 주십시오.

혈우병 환자에게 있어 출혈은 피할 수 없습니다. 다만 앞에서 설명한 방법들을 따르면 출

혈 횡수를 줄일 수 있으며, 아이의 관절이 손상되지 않고 자랄 수 있을 것입니다.

아이가 중증 혈우병이라면 응고인자 유지요법을 시도할 수도 있습니다. 응고인자 유지요법은 아이의 혈중 응고인자 활성도가 일정 수준 이상을 항상 유지할 수 있도록 하는 것입니다. 아이에게 응고인자 유지요법이 필요하다면 재단의원에서 진료를 받을 때 원장님께서 자세히 설명할 것입니다.

■ 둘째 아이도 혈우병을 갖고 태어날까요?

어머니가 혈우병 보인자라 하더라도 아이가 혈우병을 가지고 태어날 확률은 50%입니다. 즉 첫째 아이가 혈우병을 가지고 태어났다고 해도 둘째 아이는 정상으로 태어날 수 있습니다.

둘째 아이를 갖기를 원하신다면 한국혈우재단의원의 간호사와 상담하시기 바랍니다. 재단의원에서는 함춘여성클리닉의 도움으로 산전 진단을 실시하고 있습니다. 즉 태아가 혈우병을 가지고 있는지 여부를 판단하는 것입니다. 산전 진단은 시기가 중요하니 임신을 계획하고 있을 때나 임신 초기(10주 이전)에 상담하시기 바랍니다. (재단의원 간호사실 : ☎ 02-3473-6100, 내선 104번)

물론 아이가 딸이라면 혈우병을 가지지 않습니다. 다만 딸의 경우에도 보인자가 될 확률은 역시 50%입니다. (혈우병의 유전에 관한 내용은 제 3장 혈우병은 어떻게 걸리나요?(17쪽)에 자세히 설명하였습니다.)

■ 형제간에 잦은 다툼이 있어요.

열 손가락을 깨물어 아프지 않은 손가락이 없다지만, 아무래도 아픈 아이에게는 부모님의 손길이 한 번이라도 더 가기 마련입니다. 이럴 때 다른 형제들이 소외감을 느끼기 쉽습니다.

어떠한 부모도 자식의 평생을 책임질 수는 없습니다. 혈우병을 가지고 있다고 하더라도 아이가 자라서 한 사람의 성인으로서의 몫을 할 수 있도록 도와주어야 합니다. 지금 당장 아이가 아픔을 호소하는 것이 가슴 아프겠지만, 아이가 자립심을 가지고 자신의 몸을 스스로 돌볼 수 있도록 하는 것이 다른 형제들과도 좋은 관계를 유지하는 방법일 것입니다.

또한 혈우병을 가지고 있지 않은 다른 형제에게는 혈우병에 대해 설명하고 이해할 수 있도록 해주시기 바랍니다. 재단에서 실시하는 단체 프로그램에 함께 참석하는 것도 혈우병을 가지고 있는 형제를 이해하는데 도움이 될 것입니다.

재단에서 실시하는 프로그램은 재단의원 게시판이나 재단 홈페이지를 통해 확인할 수 있습니다. (재가복지팀 : ☎ 02-3473-6100, 내선 310~311번)

■ 아이를 유치원에 보내도 될까요?

정규교육을 받는 것은 모든 아이들에게 매우 중요한 일입니다. 유치원, 학교에서는 단순한

지식의 습득을 넘어 또래들과 사귀면서 사회성을 배울 수 있기 때문입니다.

일반적으로 혈우병 환자들은 부모의 과잉보호 속에서 이기적이고, 이타심이 부족하다는 말을 많이 합니다.(혈우병 환자 본인, 어머니들이 직접 말씀하시곤 합니다.) 학교에서의 단체 생활은 가정에서 '자신'만을 생각해 주던 환경과는 달리 나와 남을 함께 생각하여야 하는 환경입니다.

아이를 유치원에 보낼 때에는 유치원 원장선생님과 담임선생님께 먼저 상의하여야 합니다. 아이의 혈우병에 대해 설명을 하고 출혈 시에 대처방법에 대해 알려주어야 합니다. 이 때 너무 겁을 먹지 않도록 하는 것이 중요합니다.

앞에서도 설명하였지만 혈우병을 가지고 있다고 하더라도 다른 아이들에 비해 특별할 것이 없기 때문입니다.

아이의 진학에 대해 상담이 필요하시면 재단 재가복지팀의 사회복지사의 도움을 받을 수 있습니다. 유치원 또는 학교에 보낼 자료를 제공하고, 유치원을 방문하여 아이에 대한 설명을 해 줄 것입니다.



혈우병은 결코 부끄럽거나 남에게 알리지 못할 병이 아닙니다.

오히려 적극적으로 알려져 아이가 도움을 받을 수 있도록 하는 것이 더 현명한 방법일 것입니다.

또 아이의 출혈은 누구보다도 아이 본인에게 가장 큰 스트레스와 통증을 준다는 것을 이해하여야 합니다. 아이들은 때로는 부모들이 걱정하고 힘들어할까봐 자신이 아픈 것을 숨기기도 합니다. 이 때문에 출혈을 방치하게 되고 관절 손상 등 더 큰 후유증을 남기게 됩니다.

아이에게 출혈이 있어 주사를 맞게 되는 것이 아이의 잘못에 대한 벌로 인식하지 않도록 하는 것도 중요합니다. '너 그렇게 심하게 놀다간 또 주사 맞아야 한다'는 식의 말은 아이가 주사를 맞는 것을 일종의 '체벌'로 생각하게 되어 기피하게 만드는 요인이 됩니다.

아이 스스로 혈우병을 인정하고 받아들일 수 있도록 하는 것이 가장 좋은 방법일 것입니다.



제2장 혈우병은 어떤 병일까요?

■ 혈우병이란 무엇일까요?

혈우병을 뜻하는 'hemophilia'라는 영어단어는 그리스어로 '피'를 뜻하는 'haima'와 '병'을 뜻하는 'philia', 이 두 단어가 합해져서 만들어졌습니다. 혈우병에 대한 기록이 2세기의 탈무드에 남아 있듯이 혈우병의 역사는 매우 오래되었습니다.

혈우병에 걸린 사람의 혈액은 정상적으로 응고되지 않습니다. 그러나 혈우병 환자라고 해서 피가 물 흐르듯이 쉬지 않고 흐른다거나, 정상인보다 더 빨리, 더 많은 양의 피가 나는 것은 아닙니다. 단지 쉽게 지혈이 되지 않아 더 오랜 시간동안 출혈이 일어나는 것입니다.

혈액에 포함되어 있는 응고인자는 13가지가 있으며, 이 중 제Ⅷ응고인자(이하 8인자)가 부족한 증상을 혈우병A라고 하며, 제Ⅸ응고인자(이하 9인자)가 부족한 증상을 혈우병B라고 합니다.

일반적으로는 혈우병A가 가장 많아 우리나라의 경우 전체 혈우병 환자의 76%를 차지하고 있으며 혈우병B는 16% 가량입니다.(혈우병A와 혈우병B만을 비교할 때는 혈우병A가 85%, 혈우병B가 15% 정도인 것으로 알려져 있습니다.)

이 밖에 폰 빌레브란트 인자(vWF), I 인자, Ⅷ인자, XI인자 등이 부족하여 출혈증상을 보이는 경우도 있으나 흔하지는 않습니다. 그리고 이 모든 질환을 모두 포함하여 넓은 의미의 '혈우병'이라고 하기도 합니다.

많은 사람들은 혈우병 환자들이 살짝 베인 상처에도 많은 피를 흘릴 것이라고 생각합니다. 이것은 잘못 알려진 사실입니다.

외상으로 인한 출혈은 보통 그렇게까지 심각하지는 않습니다.

정작 심각한 문제가 되는 것은 내부 출혈입니다. 내부 출혈이 무릎, 발목, 팔꿈치 같은 관절 안에서 일어날 경우나 근육, 연조직에서 일어났을 때입니다. 신체 내부 장기에서 출혈이 일어났을 경우, 특히 머릿속에서 피를 흘린다면(뇌출혈) 생명을 위협할 수 있습니다.

■ 혈우병의 원인은 무엇일까요?

혈우병은 유전성 출혈질환입니다. 즉 우리 몸을 구성하는 설계도인 유전자 중 특정 유전자가 제대로 기능을 하지 못하기 때문에 생기는 질환입니다. 다른 유전질환처럼 혈우병 또한



한 세대에서 다음 세대로 유전됩니다. 대부분의 경우가 그렇듯이 부모가 가진 혈우병을 일으키는 유전인자가 임신될 때부터 태아에게 고스란히 전달되는 것입니다.

이러한 유전인자 때문에 출혈이 있을 때 지혈을 도와주는 응고인자(단백질의 일종)의 생산이 우리 몸 안에서 제대로 일어나지 않아 출혈이 되어도 지혈이 잘 되지 않는 질환, 즉 혈우병을 갖게 되는 것입니다.

그러나 열에 세 건 정도(30%)는 혈우병 가족력이 전혀 없는데도 혈우병을 가진 남자 아기가 태어나기도 합니다. 그 이유에 대해서는 다음의 세 가지 가능성이 제기되고 있습니다.

첫째, 가족들에게 여러 세대에 걸쳐 원래부터 혈우병 유전인자가 존재해왔을 가능성입니다.

아들이 혈우병을 가지고 있으나 특별히 큰 출혈이 일어난 적이 없었기 때문에, 혈우병을 가지고 있었다는 것을 몰랐을 수도 있습니다. 또는 혈우병 보인자를 가진 딸들이 아무도 아들을 낳지 않았거나 혈우병에 걸린 아들을 낳지 않았을 수도 있습니다. 이런 식으로 혈우병을 인식하지 못하는 상태가 현재까지 지속되어왔을 것으로 추측해 볼 수 있습니다.

둘째, 혈우병 아이의 어머니가 그 어머니(아이의 외할머니)에게서 임신되었을 당시, 돌연변이 유전인자를 가지고 있었을 가능성입니다.

즉 가족 중에 혈우병 환자나 보인자가 없었다고 하더라도 이 경우에 혈우병 아이의 어머니 때부터 혈우병을 유발할 수 있는 유전자의 변이가 생긴 것입니다. 어머니는 그 가계에서 혈우병 유전인자를 가지게 된 첫 번째 사람이 되는 것이겠지요. 그래서 이 어머니가 결혼하여 아이를 낳게 되면 아들은 혈우병을, 딸은 보인자가 될 수 있는 가능성을 가지게 됩니다.

셋째, 임신된 태아에게서 혈우병을 일으키는 돌연변이가 직접 발현할 경우입니다.

이는 수정 시에 어머니의 난자에서 돌연변이가 일어나 그 유전 정보가 태아에게 전달되는 경우입니다. 물론 어머니는 보인자가 아니고 어머니 가계가 혈우병과 관련이 없다고 하여도 이러한 과정으로 혈우병을 가진 아기가 태어날 수 있습니다. 그러나 이 돌연변이 유전자를 가진 아기를 제외한 다른 형제들은 그 누구도 혈우병에 걸리지 않습니다. 다만 이 아기가 자라서 딸을 낳을 경우에 그 딸은 절대 보인자가 됩니다.

잘못 알려져 있는 말 중에 혈우병은 '피가 나쁜 병' 이라거나 심지어 '전염 된다' 고 믿는 사람도 있습니다. 그러나 혈우병은 단지 유전자의 변이를 통해 생긴 질환입니다.

즉 가족 내에 혈우병을 가지고 있는 사람이 없어도 혈우병을 가진 아기가 태어날 수 있는



것입니다.

이 때 어머니에 대한 비난은 전혀 근거가 없는 것입니다. 현명한 아버지라면 아기의 혈우병에 대해 아내를 비난하기 보다는 어떻게 하면 아기를 더욱 건강하게 키울 수 있을지 함께 노력할 것입니다.

■ 혈우병은 얼마나 흔한가요?

혈우병A와 B는 모두 매우 드문 질환들입니다. 혈우병A는 10,000명 당 1명꼴로 발병하며, 한국에는 2005년 기준으로 1,381명이 있습니다.

혈우병B는 이보다 더 수가 적습니다. 35,000명당 1명꼴로 나타나며 한국에는 287명의 환자가 있습니다. 우리나라의 인구는 약 4천8백만으로 추산되고 있으니 재단에 등록되어 있는 혈우병 환자는 인구 2만8천 명 당 1명꼴입니다. 이는 우리나라의 혈우병 환자의 수가 적은 것이 아니라 혈우병이 있음을 숨기거나, 혈우병임을 모르는(경증의 경우) 사람이 많음을 의미합니다.

하지만 혈우병은 결코 부끄러워서 숨겨야 하는 질환이 아닙니다.

■ 혈우병은 어떤 사람들이 걸리게 되나요?

혈우병은 국적과 피부 색깔, 민족 등에 따른 차이 없이, 전 세계에 걸쳐 다양한 사람에게서 나타납니다.

혈우병의 가장 심각한 중증 상태는 대부분 남성들에게서만 나타납니다.

여자의 경우 아버지가 혈우병이고 어머니가 보인자인 극도로 희귀한 현상일 때를 제외하고는 그다지 심한 증상은 나타나지 않습니다.

그러나 많은 보인자 여성들이 경증 혈우병의 증상을 보이기도 합니다. 그러나 보인자인 여성이 심한 출혈을 일으켰을 때에만 이 같은 사실을 완벽히 인지할 수 있을 뿐입니다.

여성 보인자의 출혈 문제는 삶의 질에 많은 영향을 끼칠 수 있어 출혈 증상이 있을 경우에는 혈우병 치료센터에서의 상담과 진료가 필요합니다.

혈우병은 유전성 질환이기에 아이가 태어나는 순간부터 그 아이에게 영향을 끼칩니다. 혈우병을 가지고 태어난 아기는 보통 첫 돌이 되기 전에 혈우병 진단을 받습니다.

현대의학으로서는 유전적 결함을 고칠 수 있는 방법이 아직 없기 때문에, 혈우병은 평생 지속될 수밖에 없는 병입니다.



■ 혈우병의 심각한 상태는 어떻게 나뉘나요?

혈우병 A와 B는 다음과 같은 세 가지 상태로 나뉠 수 있습니다.

표1. 혈우병의 상태별 분류

| 혈우병의 상태 분류 | 혈중 8인자(또는 9인자)의 활성화도 | 발생 빈도* |
|------------|----------------------|--------|
| 중증 | 1%미만 | 40% |
| 중등증 | 정상수치의 1~5% | 20~25% |
| 경증 | 정상수치의 5~30% | 35~40% |

* 이 수치는 캐나다의 중증도별 비율입니다. 사회복지법인 한국혈우재단에 등록되어 있는 1,668명의 혈우병 A와 혈우병 B 환자의 경우 67%가 중증, 23%가 중등증, 약 9%가 경증입니다. 이러한 자료로 미루어 보아 우리나라의 경우 경증환자의 진단과 진료가 많이 부족한 것을 알 수 있습니다. 또한 경증환자의 경우 혈우병을 가지고 있음을 모른 채 살아가는 경우가 많음을 알 수 있습니다.

※ 정상인의 응고인자 활성화도를 평균 100%라고 가정했을 때, 그 분포 범위는 50%에서 100%까지 다양합니다.

- **중증 혈우병 환자**는 혈액 속의 8인자나 9인자의 활성화도가 정상인의 1%도 되지 않습니다. 이러한 중증 환자들이 응고인자 유지요법(prophylaxis) 등의 예방적 치료를 받지 않는다면 매 달 몇 번씩 출혈을 일으킬 것입니다. 이러한 출혈에는 분명한 유발요인이 없을 수 있습니다. 그냥 일어나곤 합니다. 이러한 증상을 '자연출혈'(spontaneous bleeding) 이라고 합니다.
- **중등증 혈우병 환자**는 보통 출혈이 자주 일어나지는 않습니다. 운동경기 중 부상 같은 경미한 외상 때문에 종종 피를 흘리곤 합니다. 그러나 중등증 혈우병 환자 중 몇몇은 8인자(9인자)의 수치가 2% 이하인 경우가 있습니다. 이들은 중증 환자와 마찬가지로 종종 자연출혈을 일으키곤 합니다.
- **경증 혈우병 환자**는 출혈 횟수와 빈도가 더욱 낮습니다. 단지 외과수술, 발치(拔牙, 이를 뽑음), 심각한 부상 같은 경우에만 심한 출혈 문제가 생깁니다. 경증 혈우병 환자의 문제는 정작 출혈이 적기 때문에 생기는 것들입니다. 그들은 어쩌다가 출혈과 맞닥뜨리는 일이 생겼을 때 무엇을 해야 할지 대처법을 잘 모릅니다. 또한 무리한 운동 등으로 인해 관



절 출혈이 생길 경우에도 이를 알아채지 못해 장기간에 걸쳐 관절이 손상되는 사례가 있습니다. 보인자 여성의 경우 월경 기간 동안 더 많은 출혈을 할 수 있습니다. 이 같은 이유들 때문에 경증 혈우병 환자 역시 혈우병 치료 센터의 관리를 받아야 하는 것입니다.

■ 혈우병 환자를 위한 효과적인 치료법이 있나요?

혈우병 환자가 질환으로 인해 사회에서 소외되지 않고 일반인들과 함께 살아갈 수 있도록 도움을 주는 적절한 치료법이 있습니다. 현대의 혈우병 치료의 핵심은 응고인자 보충요법입니다. 즉 혈우병 환자가 출혈이 있을 경우에 신속히 지혈이 이루어질 수 있도록 부족한 응고인자를 몸속에 투여하는 방법입니다.

또 출혈을 예방하기 위하여 출혈이 없더라도 정기적으로 응고인자제제(응고인자를 농축하여 만든 약품)를 투여하는 방법이 있습니다.(응고인자 유지요법)

- 현재로서는 응고인자 보충요법이 출혈을 멈추게 하기 위한 안전하고 효과적인 방법입니다.
- 혈우병 환자에게도 합병증이 생길 수도 있습니다. 합병증 중 가장 심각한 문제는 항체 생성입니다.
- 출혈을 예방하거나 멈추게 하기 위해 응고인자를 투여하여도 별 효과가 없는 환자들 있습니다. 즉 이 환자들의 몸속 면역체계가 투여된 응고인자를 외부의 이질적인 물질로 간주하여 응고인자가 활동하지 못하게 항체를 만드는 면역반응이 일어나는 환자들입니다. 우리 몸의 방어체계가 이 물질의 기능을 제대로 인식하지 못하기 때문에, 면역체계가 항체(혈액을 순환하는 자연적인 화학 물질)를 생성해서 싸우게 됩니다. 항체는 몸속에 주입된 응고인자를 제거해버리기 때문에, 출혈을 멈추게 하거나 예방시키는 활동 또한 장애를 겪게 됩니다. 이러한 항체들을 억제인자(inhibitors)라고 부릅니다. 다행스럽게도 항체가 있는 환자들을 위한 몇몇 효과적 치료법들도 나와 있어 항체환자라 하더라도 출혈 시에 적절한 대처를 할 수 있습니다.

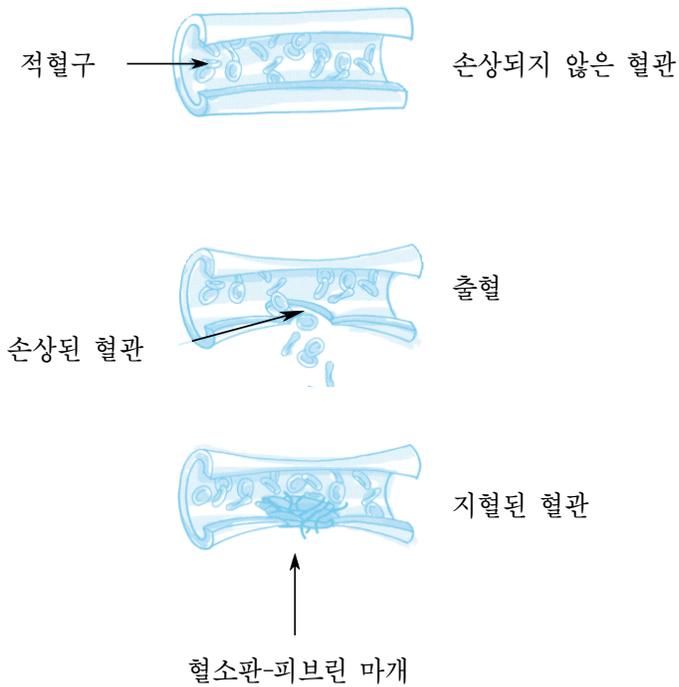
아기에게 출혈이 있을 때 바로 응고인자제제를 투여하는 것이 중요합니다. 출혈 즉시 응고인자제제를 투여하는 경우와 출혈 후 몇 시간 후에 투여하는 것에는 많은 차이가 있습니다.

아기에게 출혈이 있을 때 바로 응고인자제제를 투여할 수 있도록 아기에게 출혈이 있음을 알아내는 방법을 배워야 합니다. 또 주사하는 법을 배우거나, 아기에게 응고인자제제를 주사할 수 있는 주위의 응급실을 알아두어야 합니다. 출혈에 대한 교육이나 주사교육은 재단의원 간호사실(02-3473-6100, 내선 104번)을 통해 받을 수 있습니다.

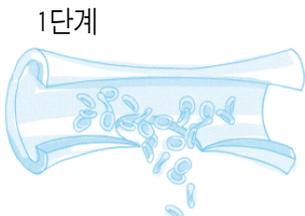


■ 혈액의 정상적인 응고과정은 어떻게 진행되나요?

혈액은 혈관을 통해 몸 구석구석까지 운반됩니다. 이 혈관이 상처를 입거나 손상되었을 때 손상된 구멍을 통해 혈액이 새어나오게 됩니다. 이것이 바로 출혈입니다. 혈관은 피부 표면 근처에도 위치하기 때문에 칼이나 종이에 베이는 등의 작은 상처에도 손상되기 쉽습니다. 또한 몸 속 혈관이 손상되어 멍이나 내부출혈을 일으킬 수도 있습니다.

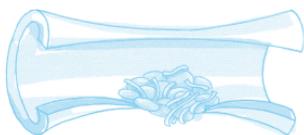


혈액응고는 혈관의 손상된 부위를 막아 출혈을 멈추게 하는 일련의 화학작용입니다. 혈관 벽이 상처를 입자마자, 손상된 곳을 메울 마개를 만들고 이 마개를 튼튼히 하기 위해(응고) 단백질들이 일을 하기 시작합니다. 구멍을 메우는 과정은 다음과 같이 진행됩니다.



- 1단계 : 혈관이 수축하여 손상된 곳의 혈액 누출이 보다 늦추어지도록 합니다. 이것을 혈관 수축 또는 혈관 협착이라고 부릅니다.
- 2단계 : 아주 조그마한 세포 조각인 혈소판이 가장 먼저

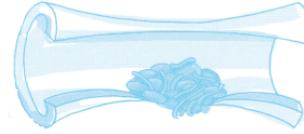
2단계



3단계



4단계



손상 부위에 도착합니다. 혈소판은 혈액을 순환하는 작은 세포들이며, 직경이 1/10,000 센티미터보다도 작습니다. 보통 사람의 혈액 1리터당 1,500억 ~ 4,000억 개 정도의 혈소판이 있습니다. 혈소판은 손상된 혈관벽을 복구할때, 서로 뭉쳐 손상된 곳을 막아 출혈을 멈추게 하는 작용에서 중요한 역할을 합니다. 이것을 ‘혈소판 유착’ (Platelet Adhesion)이라고 부릅니다.

- 3단계 : 먼저 도착한 이 혈소판들은 다른 혈소판들과 폰빌레브란트 인자와 같은 응고인자들에게 도움을 요청하는 화학신호를 보냅니다. 이렇게 손상된 부위에 모여든 혈소판들은 손상 부위에 혈소판 응괴가 형성될 수 있도록 가까운 위치의 다른 혈소판들을 활성화시키는 물질을 방출합니다. 이런 과정을 ‘혈소판 집적(집합)’ (platelet aggregation) 이라고 합니다.

- 4단계 : 활성화된 혈소판 표면 위에 혈액응고가 일어날 수 있는 장소가 준비됩니다. 작은 혈장 단백질인 응고인자는 피브린(fibrin)이라고 불리는 사슬을 형성하며 연결되어 있습니다.

피브린의 가닥들은 혈소판 주위에 그물망을 형성하기 위하여 함께 작용합니다. 이것은 뭉쳐진 혈소판이 혈류 속으로 떨어져 나가는 것을 예방합니다.

이러한 단백질들(응고인자 I, II, V, VII, VIII, IX, X, XI, XIII)은 마치 도미노처럼 움직여서 연쇄반응을 일으킵니다.

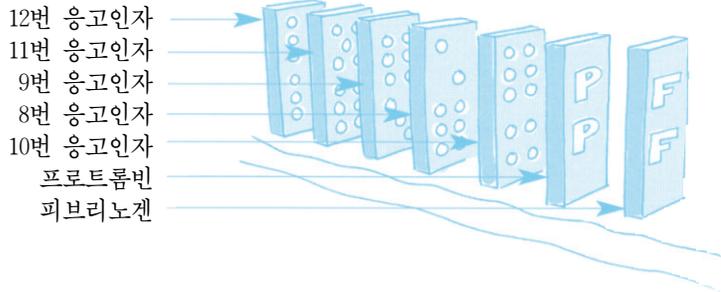
■ 혈우병 환자의 혈액이 잘 응고 되지 않는 이유는 무엇인가요?

혈액 구성 단백질 중 하나(예를 들면 8인자)가 모자랄 경우, 도미노 작용이 멈추게 되어 연쇄반응이 멈추거나 늦어지게 됩니다. 이럴 경우 응고가 아예 일어나지 않거나, 정상인보다 매우 천천히 일어나게 됩니다. 상처를 입은 부위의 혈소판이 응괴를 형성하는 곳에 제대로 된 그물망 조직이 덮어주지 않아 혈소판 응괴가 혈관의 손상된 부위에서 자꾸 떨어지게 되기 때문입니다. 이렇게 되면 응고과정이 처음부터 반복되어 출혈이 계속 이어지게 되는 것입니다.

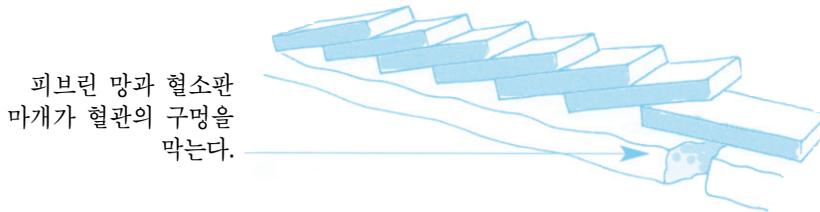
이럴 때 적절한 치료를 하지 않으면 출혈은 매일 혹은 일주일에 몇 번씩 진행될 수 있습니다.

출혈 부위의 재출혈 또한 빈번하게 일어날 것입니다.

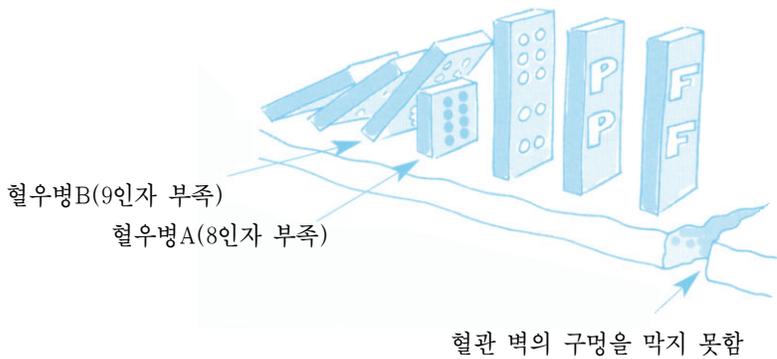
응고과정



정상적인 응고 결과



응고 결함의 결과



제3장 어떻게 혈우병에 걸리나요?

■ 혈우병은 남자만 걸린다는 것이 사실입니까?

대부분은 사실입니다. 이렇게 될 수밖에 없는 데는 이유가 있습니다.

모든 사람들은 부모로부터 남성 혹은 여성을 결정하는 성 염색체를 절반씩 물려받습니다. 어머니와 아버지로부터 온 성염색체가 당신의 몸 속 세포마다 모두 들어있다는 이야기입니다.

혈액의 응고과정에 필요한 8인자와 9인자의 생산을 위한 정보를 담은 유전인자는 X염색체에만 있고 Y염색체에는 없습니다. 여성들은 각 세포마다 이 X염색체를 두개씩 가지고 있습니다.(XX) 반면에 남성들은 한 개만 갖고 있습니다.(XY)

유전자에 구조상 결함이 생겼을 경우, 이것을 '돌연변이 유전자' 라고 부르고 이러한 결함 증상을 '돌연변이' 라고 합니다.

남성들은 세포마다 X 염색체가 한 개씩밖에 없기 때문에, 돌연변이(결함) X염색체를 가졌을 경우, 8인자나 9인자의 생산에 문제를 일으켜 혈우병을 갖게 되는 것입니다. 그러나 여성은 X염색체가 두 개이기 때문에 두 개 중 최소한 한 개는 정상일 가능성이 높습니다.(혈우병인 아버지와 보인자인 어머니를 만나지 않는 한 손상된 X염색체 두 개를 갖는 것은 매우 드문 일입니다.) 이 정상인 X염색체는 종종 혈우병으로부터 여성을 보호합니다. 하지만 그 중에는 일반인보다 출혈빈도가 높은 여성도 있기는 합니다.

여자가 중증 혈우병을 갖고 태어나는 경우는 단지 아래 경우일 때뿐입니다.

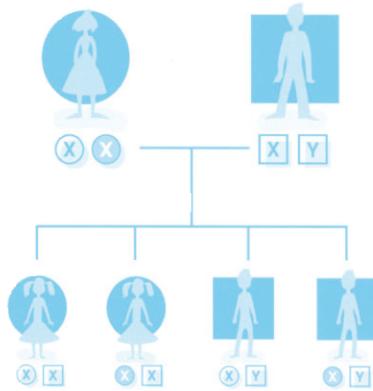
△혈우병 보인자를 가진 여성과 혈우병 환자 남성 사이에 아이를 낳았을 경우

△보인자 여성이 정상 남성과의 사이에 아이를 낳았으나, 그 아이를 임신했을 때 혈우병 돌연변이 인자가 정상적인 X염색체에서 발현했을 경우

△혈우병 환자 남성이 정상 여성과의 사이에 아이를 가졌을 때, 임신 중 아이에게 또 다시 새로운 혈우병 돌연변이 인자가 정상적인 X염색체에서 발현했을 경우

하지만 이 세 가지 경우는 정말로 극히 드문 경우입니다.

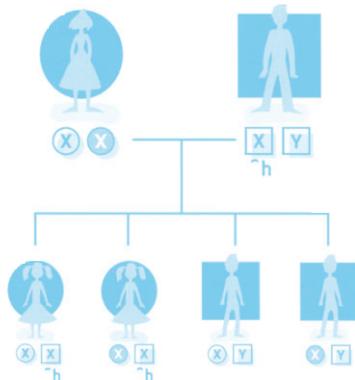
폰 빌레브란트 병, 기타 응고인자 결핍 질환, 혈소판 무력증 등은 여성에게서도 생길 수 있는 출혈 질환입니다. 출혈의 정도가 남 보다 심한 여성은 의료기관에서 검사를 받고, 적절한 치료를 받아야 합니다.



염색체에 따른
태아 성별 결정

■ 혈우병은 부모에서 자녀에게로 어떻게 유전되나요?

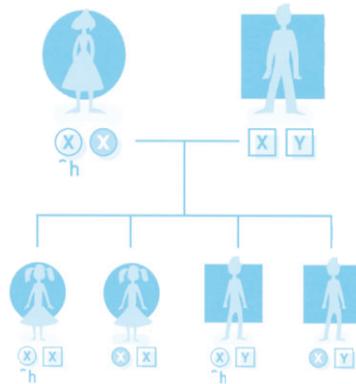
혈우병을 갖고 있는 남성이 여성과의 사이에서 아이를 갖는다고 해서 무조건 혈우병 유전 인자가 전달되는 것은 아닙니다. 일단 그들의 아들은 모두 정상으로 태어납니다. 아버지가 아들에게는 정상적인 Y 염색체를 주기 때문입니다. 하지만 그들의 모든 딸들은 혈우병 유전 인자를 가진 보인자가 됩니다. 아버지가 딸들에게는 비정상적인 X염색체를 주기 때문입니다.



아버지가 혈우병일
경우의 유전관계

이 부모의 딸들은 직접적으로 혈우병을 앓지는 않습니다만, 응고인자의 생성을 위한 정보가 왜곡된(지워지거나 뒤집혀 있거나 정보의 일부가 빠져있는) 유전정보가 담긴(돌연변이) 유전인자를 갖게 되는 것이죠. 이들을 '보인자' 라고 합니다.

이 가족의 다음 세대를 살펴보겠습니다. 돌연변이 X염색체를 가진 이 딸들이 혈우병 환자가 아닌 정상 남성과 결혼한다고 가정했을 경우입니다.



어머니가 보인자일 경우의 유전관계

그림은 모든 가능한 결과를 보여주고 있습니다. 이 여성이 임신했을 때 일어날 수 있는 결과는 4가지로 나뉠 수 있습니다.

혈우병 환자 대부분은 어머니로부터 돌연변이 유전인자를 물려받습니다. 그렇기 때문에 혈우병이 유전성질환으로 불리는 것입니다.

■ 혈우병은 항상 가족력이 있습니까?

이미 앞에서 설명한 바 있지만, 열에 세 건, 즉 30% 정도의 혈우병 환자는 혈우병 가족력이 없는 집안에서 태어나곤 합니다. 즉 가족 중에 혈우병과 관련된 유전인자를 가진 가족이 있었지만 혈우병 환자가 없었을 경우와 여성이 임신과정에서 돌연변이에 의해 손상된 유전정보를 가진 유전인자를 물려받았을 경우, 혈우병 아이의 임신과정에서 돌연변이가 생겨 혈우병을 갖게 되었을 경우입니다.

혈우병 가계(家系)에서 가장 유명한 가계는 영국의 빅토리아 여왕(1837년~1901)일 것입니다.

이전의 영국 왕실에는 혈우병과 관련된 어떠한 기록도 없으나 빅토리아 여왕은 혈우병 보인자였습니다. 그녀에게는 여덟 명의 아이가 있었는데 그중 레오폴드(Leopold) 왕자가 혈우병 환자로 잦은 출혈로 고통을 받았다는 기록이 1868년에 발간된 '영국 의학 저널'에 기록되어 있습니다. 그리고 빅토리아 여왕의 딸 중 두 명, 엘리스(Alice)와 베아트리카(Beatrice) 역시 보인자로 스페인, 독일, 러시아 왕가에 혈우병을 전하게 됩니다.(엘리스의 딸 중 알렉산드라는 러시아 왕가로, 이렌느는 독일 왕가로 출가하고, 베아트리카의 딸인 빅토리아는 스페인 왕

가로 출가하여 혈우병을 가진 아들을 출산합니다.) 이 때문에 혈우병을 ‘왕족병(The Royal Disease)’이라고 부르기도 하였습니다.

즉 빅토리아 여왕의 이전 세대에는 혈우병과 관련된 유전자를 가진 가족이 없었지만, 빅토리아 여왕이 임신될 때 유전정보에 이상이 생겨 빅토리아 여왕이 보인자가 된 것입니다.

빅토리아 여왕이 보인자였다는 것은 그의 아들이 혈우병을 가지고 있을 뿐만 아니라, 딸들이 혈우병을 가진 아이를 출산한 것을 보면 알 수 있습니다.

■ 여성은 왜 보인자가 되나요? 그들은 전혀 혈우병에 걸리지 않나요?

보인자(保因者)는 유전병이 겉으로 드러나지 않지만 그 인자를 가지고 있는 사람을 뜻합니다.

즉 혈우병에 있어 혈우병의 원인이 되는 유전정보를 가진 사람을 뜻합니다. 앞서서도 설명하였지만 혈우병과 관련이 있는 8인자나 9인자 응고인자의 생성에 필요한 정보는 X염색체에 기록되어 있으며, 이 염색체는 남성이나 여성 누구에라도 이어질 수 있습니다.

그러나 여성의 경우 X염색체 두 개를 가지고 있으므로 어느 하나의 X염색체에 돌연변이가 있더라도 나머지 하나의 X염색체에서 정상적으로 응고인자를 만들어낼 수 있도록 유전정보를 제공하므로 혈우병을 갖게 되지는 않습니다.

물론 일반적인 경우보다 지혈 시간이 더 오래 걸리는 등의 혈우병과 비슷한 증상을 보이는 경우는 있습니다. 특히 전체 보인자 중 10분의 1 정도는 응고인자를 정상인의 3분의 1 정도밖에 갖고 있지 않습니다. 이 여성들은 다른 정상 여성들보다 더 자주 출혈을 일으키고, 다음과 같은 경증 혈우병 증상을 보입니다.

△멍이 쉽게 듭니다.

△자주 코피를 흘립니다.

△월경기간이 다른 정상 여성에 비해 훨씬 길고, 출혈 양도 훨씬 많습니다.

△깊은 찰과상, 발치, 수술 등의 상황에서 지혈되기까지 오랜 시간이 걸립니다.

보인자의 응고인자 수치가 이렇게 낮은 것은 매우 드문 경우입니다. 이 여성들은 일반 혈우병 환자처럼 정상인보다 더 많은 출혈의 위험을 안고 있습니다.

■ 보인자 검사는 무엇입니까?

보인자 검사는 혈우병의 원인이 되는 돌연변이 유전인자를 갖고 있는지 여부를 알기 위한 검사입니다.

혈우병 환자 남성의 모든 딸들이 보인자라는 것은 이미 우리 모두 잘 알고 있습니다.

그러나 만약 당신이 보인자인 어머니의 딸이라고 하여도 당신도 보인자일 확률은 반반입니다. 이럴 경우 당신은 ‘잠재적 보인자(potential carrier)’가 됩니다. 이 경우 결혼하여 아이를

낳을 때 아이가 혈우병을 가지고 태어날 가능성이 있기 때문에 보인자인지의 여부를 검사를 통해 확인하는 것이 바람직합니다.

보인자 여부를 알 수 있는 혈액검사에는 두 가지 종류가 있습니다.

1. 응고 검사(Coagulation Testing)

실험실에서 아주 간단한 혈액검사를 통해 혈액의 응고과정을 측정하는 검사법입니다. 보인자 여성이 정상 X염색체를 단지 한 개만 가지고 있을 경우, 그녀의 혈액은 정상 여성의 그것보다 응고 반응이 덜 일어나게 됩니다. 이 검사의 문제점은 많은 여성 보인자들이 실질적으로 응고 반응은 정상적인 비율을 보인다는 것입니다. 이 검사법은 검사 대상 여성 10명 중 8명 정도만 완벽한 결과를 나타냅니다.

비록 이러한 종류의 검사방법이 몇 년간 계속 사용되기는 했습니다만, 보인자 여부를 확실히 규명하는데 있어 믿을만한 방법은 아닙니다.

2. DNA 검사

1982년 이후 과학자들은, 8인자와 9인자를 생산하는 유전인자에 대해 더 정확히 이해할 수 있게 되었습니다. 때문에 현재의 의사들은 보인자 여부로 고심하는 여성들에게 정확한 검사를 통해 더 많은 도움을 줄 수 있게 되었습니다.

바로 DNA검사 덕분입니다. 이 검사법은 혈구로부터 DNA를 추출한 후, 컴퓨터를 이용한 정밀한 검사기기를 통해 8인자나 9인자 유전인자의 구조를 분석합니다. 이러한 종류의 검사는 최종 결과가 나올 때까지 며칠에서 최대 몇 달까지도 걸릴 수 있습니다.

DNA 검사에는 두 가지 종류가 있습니다.

DNA 다형성 검사(DNA Polymorphism Testing) : 이 검사는 유전표지(혹은 다형현상)를 추적하여 혈우병을 일으키는 유전인자를 찾아내는 방법을 이용하여 흔히 간접검사법으로 불리기도 합니다. 오늘날 DNA 검사는 가장 널리 일반적으로 사용되는 방법으로 혈우병이나 보인자가 의심되는 본인을 포함하여, 적어도 한 명의 혈우병 환자와 다른 가족의 혈액을 채취하여 DNA를 비교하여 보인자 여부를 판단하는 방법입니다. 가까운 혈우병 치료센터의 담당자가 가족들이 검사를 잘 받을 수 있도록 도움을 줄 것입니다.

이 검사는 매우 정확한 결과를 제공해주는 편입니다. 혈우병 A나 B의 병력이 있는 가족 안에서 약 95% 정도의 잠재적 보인자가 99%까지 정확한 검사 결과를 얻어냈습니다. 검사 결과를 성공적으로 이끌어내기 위해서는 무엇보다 관련된 가계의 모든 가족이 검사에 응해야 하고, 모든 가족들의 가계도 또한 정확히 알려주어야 합니다.

직접 돌연변이 검사(Direct Mutation Testing) : 지난 2~3년간 과학자들은 돌연변이가 어떻게 8인자나 9인자에 영향을 끼치는지 더 많이 연구해왔습니다.

덕분에 현재는 혈우병 환자나 보인자로부터 DNA 샘플을 받아 혈우병 돌연변이 유전인자의 존재여부를 규명하는 일이 가능해졌습니다. 이 검사방법을 흔히 직접분석법이라고 부르기도 합니다. 이 방법은 다음과 같을 때 유용하게 쓰입니다.

- 모든 가족 구성원들이 검사를 받을 수 없을 때
- 혈우병에 대한 가족력은 전혀 없고, 단지 한 명만 혈우병 검사를 필요로 할 때
- 테스트를 통해 정확한 유전적 결함을 찾아내어 치료에 대한 실마리를 얻고자 할 때

8인자나 9인자 유전자가 크고 복잡하기 때문에 검사대상 중 5~10% 정도는 이 검사로 혈우병 돌연변이 유전인자를 잘 확인할 수 없기도 합니다. 최종 검사 결과가 나오기까지는 최소 5~6주 정도가 소요됩니다.

■ 산전 검사는 무엇이며, 어떤 사람이 받게 되나요?

임신한 아이가 혈우병 유전인자를 가지고 있는지를 알기 원한다면, '산전검사(Pre-natal diagnosis)'를 받을 수 있습니다. 산전검사는 보통 임신 9주 이후의 태아에게 혈우병이 있는지 여부를 판단하는데 사용됩니다.

검사는 채취한 태아의 체세포에서 DNA를 추출하여 혈우병 환자 여부를 판단하게 되는데, 여성의 보인자 여부를 검사하는 방법과 똑같이 DNA 다형성 검사나 직접 돌연변이 검사방법을 사용합니다. ('보인자 검사란 무엇입니까?' (22쪽)를 참조하세요)

만약 당신이 혈우병 환자이거나 혈우병을 가진 가족이 있을 경우, 자녀를 갖길 원한다면, 가까운 혈우병 치료센터에서 자문을 구하십시오. 해결책 및 여러 종류의 검사에 대한 정보를 자세하게 안내할 것입니다. 유전학 관련 상담도 자녀 출산과 관련한 선택 및 결정에 도움을 줄 것입니다. 부부가 올바른 결정을 할 수 있도록 산전검사가 큰 도움을 줄 수 있습니다. 많은 의사들은 여성이 임신을 하기 전에 미리 보인자 검사를 받도록 권하고 있습니다. 어머니가 보인자가 아니라면 굳이 산전검사를 받을 필요가 없기 때문에 좀 더 좋은 판단을 내릴 수도 있겠지요.

태아가 혈우병이나 보인자인지 검사하기 위해서는 태아의 DNA를 채취하여야 하는데 그 방법은 다음의 두 가지 방법이 있습니다.

용모막 용모 생검법(CVS) : 용모막 용모 생검법은 양수천자 보다 더 빠른 임신 초기에 태아의 DNA 샘플을 채취할 수 있는 방법입니다. CVS는 수정란이 착상된 뒤 9~10주 이후부터 할 수 있습니다. 자궁에서 용모막 용모(태반의 일부분)의 매우 작은 조각을 채취한 뒤 실험실로 가져가 검사를 실시합니다. 행여나 CVS 때문에 유산될 가능성은 매우 희



박합니다.

양수천자(Amniocentesis)법 : 양수천자법은 오랫동안 널리 사용되어 왔습니다. 이 검사법은 보통 수정란 착상 뒤 약 16주 이후에 실시할 수 있습니다. 바늘을 이용해 자궁 속 양막 주머니에서 양수를 소량 채취하고, 이것을 실험실로 가져가 사용합니다. 양수에는 태아(임신 9주 이후의)의 체세포가 포함되어 있습니다. 이 실험 때문에 유산될 위험은 작은 편입니다. 대략 200분의 1 정도 됩니다.

이러한 방법들을 통해 채취된 태아의 세포로부터 추출된 DNA는 혈우병 유발 돌연변이 유전인자를 검사하는데 쓰입니다.

보인자가 산전검사를 받을 때에는 반드시 보인자 여성의 8인자(혹은 9인자) 활성도를 검사해야 합니다. 보인자 여성에게 출혈 증상이 있는지 여부를 아는 것은 산전 진단에 있어 매우 중요한 일입니다.

보인자 검사와 산전진단을 통해 혈우병이 후대로 이어지는 것을 막을 수 있습니다.

혈우재단의원은 유전자 검사실을 갖추고 혈우병 보인자 검사와 함춘여성클리닉의 협조를 받아 산전진단을 실시하고 있습니다.

보인자 검사와 산전진단에 대해서는 재단의원 간호사실(☎ 02-3473-6100, 내선 104번)로 문의하시기 바랍니다.

제4장 혈우병 환자의 포괄적 치료

■ 혈우병 환자는 왜 최소한 1년에 한 번씩은 혈우병 치료센터를 방문해야 하나요?

아이가 혈우병을 갖고 태어났다면 반드시 아이를 혈우병 치료센터에 등록시켜야만 합니다.(우리나라에서는 사회복지법인 한국혈우재단에서 혈우병 등록업무를 담당하고 있습니다.) 거주지가 어디이건 간에 가까운 혈우병 치료센터에서 정기적인 검사와 진료를 받게 하는 것은 매우 중요합니다. 혈우병 치료센터에는 최소한 1년에 한 번씩은 방문해야 하는데, 그 이유는 다음과 같은 이점들 때문입니다.

△포괄적 치료팀으로부터 혈우병에 대한 올바른 정보와 지식을 얻을 수 있습니다.

△전문적인 검사실에서 혈액검사를 받을 수 있습니다.

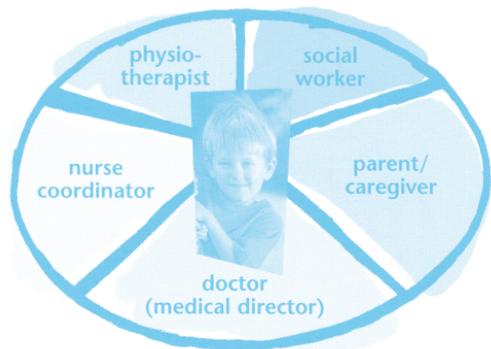
△혈우병의 가장 최신 치료법에 보다 근접할 수 있습니다.

△혈우병과 관련한 가장 최신의 연구 정보를 접할 수 있습니다.

△혈우병 치료에 따른 합병증 여부를 조기에 알아내어 적절한 치료를 받을 수 있습니다.

대부분의 혈우병 어린이는 매 6~12개월마다 혈우병 치료센터에서 정기검진을 받아야만 합니다. 얼마나 자주 방문할 것인지는 치료팀이 환자를 진료한 후 환자의 상태를 어떻게 평가하느냐에 따라 달라질 것입니다. 혈우병 치료센터에서 건강검진을 받는 것은 혈우병 어린이의 건강관리에 있어 매우 중요합니다.

아이가 자라나면서 치료계획은 필요에 따라 얼마든지 달라질 수 있습니다. 아이가 혈우병 치료센터를 방문했을 때, 치료팀은 아이의 주사일지나 과거 치료기록들을 면밀히 검토합니다. 치료팀은 아이가 지난 방문 이후 얼마나 자주 출혈이 있었는지, 응고인자는 얼마만큼을 맞았는지 알아야 합니다. 이 사실들을 아는 것은 환자가 응고인자를 알맞은 양으로 맞고 있는지 여부를 의사들이 판단하는데 도움을 줍니다. 또한 아이에게 관절 출혈은 없는지, 있다면 가장 출혈을 자주 일으키는 특정부위는 어디인지 올바르게 진단을 할 수 있습니다. 이러한 출혈을 표적 출혈 또는 표적관절의 출혈이라고 합니다. 치료팀은 또한 아이를 치료하면서 응고인자제제의 투여 용량이나 빈도의 변화에 대해 이야기할 수 있습니다.



아이가 자라나면서, 치료를 어떻게 얼마만큼 받아야 하는지에 대해 정해진 것은 없습니다. 혈우병 치료센터의 치료팀이 아이의 상태에 따라 적절한 치료방법을 적용하고, 운동방법을 안내할 것입니다. 부모가 아이와 함께 혈우병 치료센터를 지속적으로 방문하는 것은 나날이 변화하는 아이의 요구에 대해 부모와 치료팀이 응답할 수 있는 계기를 제공해 줄 수 있습니다.

혈우병 치료센터(우리나라의 경우 혈우재단의원이나 혈우병 지정병원)는 혈우병 환자의 포괄적인 치료(comprehensive care)를 위하여 혈액학 전문의, 간호사 코디네이터, 물리치료사, 사회복지사 등을 갖추고 있습니다.

또한 혈우병과 관련된 여러 분야의 도움을 얻기 위해 정형외과, 재활의학과, 간질환, 감염 질환, 면역요법 전문의와 작업치료사, 치과의사, 유전학자들의 자문을 구하기도 합니다.

한국혈우재단에서 운영하는 재단의원 역시 혈액학 전문의와 간호사, 물리치료사, 임상병리사가 혈우병 환자의 진료를 위해 최선을 다하고 있으며, 재가복지팀의 사회복지사를 포함한 상담원(혈우병 환자이거나 혈우가족들로 구성된)들이 혈우가족 여러분에게 도움을 주기 위해 항상 대기하고 있습니다.

혈우병과 관련된 어려움이나 문제가 있을 때에는 한국혈우재단이나 가까운 혈우병 진료 의료기관, 119 구급대 등에 연락을 하면 도움을 받을 수 있습니다.

제5장 응고인자 보충요법

■ 응고인자 보충요법이란 무엇인가요?

혈우병에 걸린 어린이가 출혈을 일으켰을 때, 출혈을 멈추게 하기 위해서는 응고과정의 도미노가 멈추지 않도록 부족한 인자를 보충해 주어야 합니다. 이러한 치료를 응고인자 보충요법이라고 부릅니다. 이 치료법에 사용되는 약제는 응고인자농축제(이하 응고인자제제)라고 부르며, 출혈이 일어나는 즉시 이 응고인자제제를 정맥혈관을 통해 주입(정맥주사)을 하는 것이 응고인자 보충요법의 방법입니다. 몸에 주입된 응고인자는 출혈을 멈추기 위한 도미노가 멈추지 않도록 제 역할을 하게 됩니다.

만약 격렬한 운동이나 활동을 하기 전에 미리 적정량의 응고인자를 투여한다면, 출혈을 예방할 수 있습니다. 이러한 종류의 치료를 응고인자 유지요법(prophylaxis)이라고 부릅니다.

■ 응고인자제제는 어떻게 만들어지나요?

응고인자제제는 혈장분획제제와 유전자재조합제제 두 종류로 나눌 수 있습니다.

혈장분획 응고인자제제는 사람의 혈장으로 만들어집니다. 혈장은 응고인자와 같은 많은 종류의 단백질을 포함하고 있습니다.

혈장분획제제가 만들어지는 과정은 다음과 같습니다.

1. 혈장에서 필요한 특정 응고인자만을 뽑아냅니다. (또는 불필요한 응고인자 요소들을 제거합니다.)
2. 혈액을 통한 병원체의 감염을 막기 위한 정제와 바이러스 불활화 과정. 많은 양의 응고인자를 담기 위한 농축 공정을 거칩니다.
3. 보관과 유통에 편리하도록 동결건조 과정을 거쳐서 병에 담고 밀봉합니다.

혈장은 사람으로부터 얻어지기 때문에, 사람 몸 속의 좋지 않은 바이러스가 포함되어 있을 수 있습니다. 때문에 보다 안전을 기하기 위해 바이러스를 비활성화 시키거나 박멸하고 순수하게 만드는 여러 단계의 공정과정을 거칩니다.

유전자재조합제제는 다음과 같은 과정을 거쳐서 만들어집니다.

1. 혈액응고에 직접적으로 관여하는 사람의 유전자를 인간의 것이 아닌 세포계(배양주)에 이식합니다.

2. 이 세포를 배양하면 인간의 것과 거의 흡사한 응고인자 단백질이 만들어집니다.
3. 세포 배양기에서 응고인자를 떼어냅니다.
4. 단백질을 정제시킵니다. 이것은 원하는 응고인자를 제외한 다른 물질들을 모두 제거하는 일련의 과정입니다.
5. 마지막으로, 이렇게 만들어진 응고인자를 동결건조시켜 병에 담습니다. (동결건조 과정 이전에 바이러스 불활화 공정을 거치기도 합니다.)

과학자들은 사람 혈액에서 유래된 물질을 포함하지 않은 응고인자를 만들기 위해 노력합니다. 첫 번째 8인자 유전자재조합제였던 코지네이트(Kogenate), 헬리세이트(Helixate), 리컴비네이트(Recombinate)는 8인자를 안정화시키기 위해 사람 혈장 속 단백질인 알부민이 첨가되었습니다.

이 8인자 유전자재조합제의 새로운 제품들이 지금 개발 중에 있습니다. Kogenate FS, Helixate FS, 리팍토 등은 안정화를 위해 알부민 대신 자당(蔗糖)을 사용합니다. 그러나 이러한 제품들 모두 아직까지는 사람의 알부민을 소량씩 사용하고 있습니다.(단백질을 생산하는 세포를 배양할 때 영양분으로 사용함) 현재 개발 중이거나 시판되고 있는 8인자 유전자재조합 응고인자제제는 알부민 없이도 세포를 생산할 수 있도록 연구 중인 제품들입니다.

9인자 유전자재조합 응고인자제제인 베네픽스(Benefix)는 사람의 단백질을 포함하지 않기 때문에, 혈액을 통해 감염될 수 있는 바이러스의 위험에서 자유롭습니다.

■ 항체 혈우병 환자를 위한 특별한 응고인자제제가 있나요?

항체는 환자의 면역시스템에서 생성된 반응 억제인자입니다. 8인자 항체는 8인자 응고인자제제 주사를 맞았을 경우 응고인자의 활동을 방해하고 파괴합니다. 9인자 항체 역시 9인자 응고인자제제에게 같은 작용을 할 수 있습니다.

항체는 8인자 또는 9인자 응고인자제제를 맞는 몇몇 사람들에게서 발견됩니다. 항체가 있다면 혈우병 A(혹은 B) 환자를 위한 일반적인 치료로는 출혈이 잘 조절되지 않습니다.

8인자 항체를 가진 사람들의 출혈을 치료하는 응고인자제제가 몇 가지 있습니다.

△항체의 수치가 낮을 경우에는 그냥 일반 8인자 응고인자제제를 사용합니다. 이럴 경우 주사량을 늘리는 것만으로도 항체를 제압할 수 있습니다. 8인자 응고인자제제는 또한 면역관용요법(I.T.I therapy)에 사용할 수도 있습니다.

△활성화된 프로트롬빈 복합제제는 활성화 응고인자를 다량 함유한 혈장 분획제제입니다. 이 활성화된 응고인자제제는 항체의 활동을 건너뛰거나 무시할 수 있습니다. 그러나 혈류에 원치 않는 불필요한 응고를 일으키는 부작용이 있을 수도 있습니다. 때문에 담당의

사가 투여하는 약의 양과 횟수를 잘 조절하고 제한해야만 합니다. 또한 항 심유소 용해제와 함께 사용해서는 절대 안 됩니다. 함께 사용할 경우 혈전(혈관 안에서 피가 엉겨어 굳은 덩어리)이 생길 위험이 있습니다. 제품으로는 박스터사의 '웨이바(FEIBA: Factor Eight Inhibitor Bypassing Activity)'가 있습니다.

△활성화된 7인자 농축제제로 8인자 항체 환자의 출혈을 효과적으로 치료하고 항체 활동을 억제하는 효과가 있습니다. 이 역시 투여하는 약의 양과 횟수를 잘 조절하고 제한하여야 합니다. 제품으로는 노보 노디스크사의 '노보세븐(Novoseven)'이 있습니다.

△돼지의 8인자(Porcine FⅧ)는 한번 걸러낸 돼지의 혈장을 정제한 것입니다. 인간의 혈장을 포함하고 있지 않기 때문에 사람의 바이러스는 전염될 수 없습니다. 항체가 있는 환자의 출혈을 치료할 때 종종 사용됩니다. 그러나 때때로 돼지의 8인자에게서도 항체가 일어나는 사람이 있습니다. 이럴 경우는 오래 사용할 수 없게 됩니다. 또한 국내에서는 거의 사용하지 않고 있습니다.

9인자 항체 환자를 치료하는 응고인자제제에는 다음과 같은 것들이 있습니다.

△9인자 응고인자제제는 항체의 수치가 낮을 경우에 사용합니다. 투여 용량을 늘리면 효과가 있습니다.

△활성화된 7인자 농축제제로 9인자에 대한 항체 활동을 억제하고 출혈을 효과적으로 치료할 수 있습니다.

■ 출혈을 치료하는 다른 약품은 어떤 것들이 있나요?

테스모프레신 아세트산은 천연 호르몬과 비슷하게 만들어진 화학약품으로 혈관 내부에 저장된 폰 빌레브란트인자와 8인자를 방출하는 역할을 합니다. (폰 빌레브란트인자(vWF)는 혈우병 A와 비슷한 폰 빌레브란트 병(vWD: von Willebrand Disease)을 가진 환자에게 부족한 단백질의 이름입니다.)

테스모프레신은 몇몇 경증 혈우병A 환자에게 유용하게 사용됩니다.

테스모프레신 이용방법은 다음과 같습니다.

△정맥 주사나 피하 주사를 놓는 방법입니다. 이때 이용하는 약물은 테스모프레신이나 옥토스팀 주사액입니다.

△코 분무제로는 옥토스팀 분무제가 있습니다.

담당의사는 출혈이 없을 때 미리 이 약품을 사용할 어린이를 테스트해 보아야 하며, 어떻게 사용하는지 시범을 보여주어야 합니다.

테스모프레신이 모든 경증 혈우병A 어린이에게 효과가 있는 것은 아닙니다. 아이의 성장단계에 맞춰서 검사를 반복해 보는 것이 좋습니다.

테스모프레신은 우리의 몸에 저장된 응고인자를 자연스럽게 방출할 수 있도록 도와줍니다. 한 번 응고인자가 방출되면, 응고인자를 새로 만들고 저장하기까지 시간이 좀 걸립니다. 그러니 아이에게 이 약이 잘 맞는 것으로 판명되더라도, 심각한 출혈이나 외과수술 등에는 여전히 응고인자제제가 필요합니다.

항섬유소용해제(Amicar 또는 Cyklokapron)는 몸속에서 응고를 방해하는 효소를 멈추게 하는 작용을 하는 약입니다. 그러나 출혈 때마다 이 약을 사용하지는 않습니다. 이 약은 특별하게 구강출혈이나 발치, 코피가 났을 경우에 사용합니다.

아미카와 사이클로카프론은 큰 알약입니다. 어린아이가 삼키기 어려워할 경우 잘게 부셔서 음식이나 음료수에 섞어주면 됩니다. 사이클로카프론은 주사로 맞을 수 있도록 액체 형태로 나온 것도 있습니다. 아이가 외과수술을 받고 병원에 입원했을 경우에 주사로 이용할 수 있습니다.

항섬유소용해제는 응고인자제제와 함께 종종 사용됩니다. 아이들이 출혈을 일으켰을 때 함께 사용하면 응고인자제제의 사용량을 절감할 수 있습니다.

항섬유소용해제를 사용할 경우 다음과 같은 사항들을 유의해야 합니다.

△출혈이 더 이상 일어나지 않는다고 해도, 의사가 권고한 시간과 양 만큼 약을 투여해야 합니다. 항섬유소용해제는 출혈을 예방하고 부상을 치료하도록 도와줍니다.

△혈뇨 증상을 보이는 환자에게 투여해서는 안 됩니다. 신장이나 방광에 큰 응괴(혈전; 血栓)가 생길 수 있습니다. 이 부위에 생기는 응괴는 돌처럼 굳어져서 신장에서 방광까지 이어지는 수뇨관이나 요도의 원활한 흐름을 방해하고 통증을 일으킵니다.

△환자가 퀘이바나 순도가 낮은 9인자 응고인자제제를 사용하고 있을 경우 이 약을 함께 사용해서는 안 됩니다. 혈류에 응괴가 발생할 수 있습니다.

△약을 처방하거나 사용하기 전 항상 담당의사와 상의해야 합니다.

국소 트롬빈(Thrombostat)은 소의 혈장을 정제한 약입니다. 피부 출혈, 구강출혈을 멈추게 할 때 주로 사용합니다. 파우더 형태로 되어 있어 환부에 직접 뿌리거나, 젖은 거즈, 젤라틴 스펀지 등에 발라서 사용할 수 있습니다. 국소 트롬빈을 뿌린 거즈 등을 환부에 붙이고 압력을 가해주면 됩니다.

피브리린 글루(Fibrin Glue)는 상처 표면에 직접 뿌려서 출혈을 멈추게 하는 제품으로 피브리

노젠과 트롬빈 두 성분으로 구성되었습니다. 이 성분들은 응고 강화 효소 및 응고가 깨지는 것을 예방하는 항섬유소용해제를 포함하고 있습니다. 이 제품은 정제와 바이러스 비활성화 공정을 거친 사람 혈장으로 만들어집니다.

■ 응고인자 제제는 어떻게 보관해야 하나요?

응고인자제제는 혈우병 환자의 치료에서 매우 중요할 뿐 아니라 고가의 약품입니다. 이 약들을 취급할 때는 다음과 같은 지시사항을 따르는 것이 바람직합니다.

△제품에 함께 포함된 안내문을 읽어봅니다. 응고인자제제의 모든 포장상자에는 안내문이 함께 포함되어 있습니다. 제품을 어떻게 보관하고 사용하는지에 대한 설명들입니다.

- 대부분의 응고인자제제는 섭씨 2~8°C (36~46°F)의 냉장고에서 보관해야 합니다. 냉장고에서 보관하지 않는다면 제품의 약효가 떨어지기 때문입니다.
- 일부 응고인자제제는 상온의 실내(25°C 또는 77°F에 이르는)에 짧은 기간이나마 보관할 수 있습니다. 혈우병 환자들이 사용하는 특정 응고인자제제 중에는 3~6개월 정도를 실내에서 상온 보관할 수 있는 것이 있습니다. 이 기간이 지나면 효능이 떨어지기 시작합니다. 냉장보관하지 않은 응고인자제제가 얼마나 오래 가는지에 대해서는 현재 계속해서 정보를 조사하고 있는 중입니다.

△응고인자제제가 얼어붙을 온도나 25°C 이상의 온도에 응고인자제제를 보관해서는 안 됩니다. 얼어붙을 경우 용기병이 손상될 우려가 있고 약효를 손상시킬 수도 있습니다. 열에 노출될 경우 응고인자의 활성도를 잃을 수 있습니다.

△응고인자를 가지고 여행할 때는 아이스박스 등에 얼음이나 냉매를 넣어 보관하도록 합니다.

△의문 나는 점이 있을 때는 평소에 다니는 혈우병 치료센터에 문의해야 합니다. 응고인자 보관에 무언가 문제가 생겼다고 느낄 때에는 역시 혈우병 치료센터의 담당자에게 이야기하도록 합니다. 의료진과의 상의없이 혼자서 어떠한 응고인자제제도 함부로 폐기해서는 안 됩니다.

△주사에 필요한 물품들과 함께 응고인자를 청결하고 안전한 장소에 보관하도록 합니다. 특히 아이들의 손이 닿지 않는 곳이어야만 합니다.

△사용한 주사바늘과 혈액이 묻은 주사용품들은 혈우병 치료센터의 조언에 따라 안전하게 보관하고, 비품들의 사용 설명을 따르도록 합니다.

■ 응고인자 투여량은 어떻게 계산하나요?

응고인자를 얼마만큼 투여할 것인지는 아래 다섯 가지 사항을 기초로 결정합니다.

△몸무게 - 아이의 성장단계에 따라 체중이 늘어나면서 출혈 치료에 필요로 하는 응고인자 제제의 양도 늘어날 것입니다.

△출혈증상 - 출혈상태가 중증인지 경증인지 여부를 파악함으로써, 치료에 더 많은 응고인자가 필요한지 여부를 알 수 있습니다.

△출혈시 얼마나 빨리 치료받을 수 있는가?(출혈이 일어난 지 몇 시간이 지났는가?)

- 여러 시간 동안 치료를 받지 않은 상태로 출혈이 방치된다면 꽤 많은 양의 응고인자가 필요합니다. 때때로 몇 차례 더 반복해서 투여해야 하기도 합니다.

△혈우병 종류 - 8인자 부족(혈우병A)인지 9인자 부족(혈우병B)인지에 따라 투여량도 달라집니다.

△주사 후 혈액에서 응고인자가 회복되는 정도

- Recovery(회복수준)는 실제로 출혈을 멈추게 사용할 수 있는 응고인자의 양과 주입된 응고인자의 양을 비교합니다. 때때로 혈우병 치료센터에서 응고인자가 잘 활동하는지 혈액 검사를 할 것입니다. 만약 기대한 만큼 출혈이 잘 멈추지 않는다면, 아이가 9인자 유전자재조합제제를 사용하고 있다면 이러한 혈액검사는 매우 중요합니다. 9인자의 회복 수치는 여러 어린이마다 제각기 달라질 수 있습니다. 어린이의 경우 청소년이나 어른보다 1kg 당 응고인자를 더 많이 필요로 할 수 있습니다. 때때로 응고인자 투여량은 각 개인에 맞게 조절되어야만 합니다.

투여량 계산하기

다음쪽의 표 1과 2는 각 출혈의 유형 및 정도에 따라 적정 권고량을 제시하고 있습니다. 투여량은 몸무게(1kg)당 사용해야 할 응고인자를 IU(International Units) 단위로 표기해 놓았습니다. (표 1은 8인자, 표 2는 9인자에 대한 것입니다.)

표 1. 출혈 예방과 치료를 위한 각 상황별 8인자 적정 투여량

| | 필요한 인자수치 (정상수치의 %) | 8인자 초기 투여량 (몸무게 1kg당 IU) |
|---|-----------------------|-----------------------------|
| 가벼운 출혈 · 관절 또는 근육출혈 초기 · 심한 코피 · 혈뇨가 지속될 때 · 아미카 또는 싸이클로카프론을 복용해도 조절되지 않는 구강출혈 | 20~30% | 10~15IU/kg |
| 큰 출혈(많은 양) · 꽤 경과된 관절(근육)출혈 · 목구멍이나 혀에서 출혈이 있을 때 · 출혈은 없지만 큰 물리적 충격이 수반되는 예방요법 | 40~50% | 20~25IU/kg |
| 생명을 위협하는 출혈 · 심각한 두부 손상 · 외과수술(치과 치료 제외) · 심한 외상 후 출혈 · 복부 출혈 | 70~100% | 35~50IU/kg |
| 발치* | 40~50% | 20~25IU/kg |

* 발치할 때, 응고인자 외에 항섬유소용해제(Amicar 또는 Cyklokapron)를 추가로 투여 받는 것이 좋습니다.

일반적으로 몸무게 1kg 당 1IU의 8인자 응고인자를 투여하면 약 2% 정도 8인자 활성도가 증가합니다. 예를 들면 몸무게가 10kg인 중증 혈우병A 어린이는 0%에서 50%로 8인자 활성도를 높이기 위해 250IU의 8인자 응고인자제제가 필요하겠지요.

표 2. 출혈 예방과 치료를 위한 각 상황별 9인자(베네픽스) 적정 투여량

| | 필요한 인자수치 (정상수치의 %) | 9인자 초기 투여량 (몸무게 1kg당 IU) |
|---|-----------------------|-----------------------------|
| 가벼운 출혈 · 관절 또는 근육출혈 초기 · 심한 코피 · 혈뇨가 지속될 때 · 아미카 또는 사이클로카프론을 복용해도 조절되지 않는 구강출혈 | 20~30% | 25~35IU/kg |
| 큰 출혈(많은 양) · 꽤 경과된 관절(근육)출혈 · 목구멍이나 혀에서 출혈이 있을 때 · 출혈은 없지만 큰 물리적 충격이 수반되는 예방요법 | 40~50% | 50~60IU/kg |
| 생명을 위협하는 출혈 · 심각한 두부 손상 · 외과수술(치과 치료 제외) · 심한 외상 후 출혈 · 복부 출혈 | 70~100% | 85~120IU/kg |
| 발치** | 40~50% | 50~60IU/kg |

* 발치할 때, 응고인자 외에 항섬유소용해제(Amicar 또는 Cyklokapron)를 추가로 투여 받는 것이 좋습니다.

일반적으로 9인자 유전자재조합제(베네픽스)의 경우 소아(15세 미만)는 1IU당 9인자 0.7%의 활성도가 증가하고 성인인 경우에는 0.8%의 활성도가 증가합니다. 예를 들면 중증 혈우병 B인 몸무게 10kg 어린이는 9인자의 활성도를 50%로 높이기 위해 700IU의 9인자 유전자재조합제제가 필요할 것입니다.

다음 쪽의 표(표 3, 4)는 필요한 응고인자 활성도를 얻기 위해 투여해야 하는 응고인자 수치(IU)를 몸무게(kg)에 따라 표시한 것입니다.

표를 보는 법은 다음과 같습니다.

△세로항의 체중 란에서 아이의 몸무게를 찾습니다.

△가로항의 인자수치 란에서 응고인자의 수치를 찾습니다. 출혈 증상에 따라 필요한 응고인자의 수치는 앞의 표 1과 표 2를 참고하십시오.

△가로줄과 세로줄이 만나는 위치의 수치를 찾습니다. 이 수치가 투여해야 할 응고인자의 양입니다.

대부분의 응고인자제제는 작은 사이즈(250IU 전후), 중간 사이즈(500IU 전후), 큰 사이즈(1000IU 전후)로 나와 있습니다.

투여하는 응고인자의 양이 반드시 정확해야 할 필요는 없습니다. 필요로 하는 양과 거의 근접한 양 만큼 투여하면 됩니다.

응고인자의 일부분이 버려지거나 낭비되지 않도록 증류수와 섞은 응고인자는 모두 사용하도록 합니다.

출혈이 있을 때 응고인자제제를 투여하는 것은 기본적인 처치방법이며 응고인자제제의 투여로 모든 치료가 끝나는 것은 아닙니다. 응고인자를 투여하여 통증이 없어졌다고 다시 움직이게 되면 재출혈이 일어날 수 있습니다. 특정 관절의 잦은 재출혈(표적관절)은 관절손상의 가장 큰 원인이 됩니다.

출혈이 있어 응고인자제제를 투여하였을 때에는 되도록 혈우병 치료센터를 방문하여 출혈 부위의 지혈여부와 관절 손상 여부 등을 확인하기를 바랍니다.

재단의원의 간호사실, 물리치료실을 통해 출혈 후 대처방안에 대해 자세한 안내를 받을 수 있습니다.

※ 명심하십시오.

응고인자제제의 투여는 출혈에 대한 치료의 기본이지, 전부가 아닙니다.

표 3. 혈우병A, 8번 응고인자의 용량 계산표

| 수치(%) 체중(kg) | 10 | 20 | 30 | 40 | 50 | 60 | 70 | 80 | 90 | 100 |
|-----------------|-----|-----|------|------|------|------|------|------|------|------|
| 5 | 25 | 50 | 75 | 100 | 125 | 150 | 175 | 200 | 225 | 250 |
| 10 | 50 | 100 | 150 | 200 | 250 | 300 | 350 | 400 | 450 | 500 |
| 15 | 75 | 150 | 225 | 300 | 375 | 450 | 525 | 600 | 675 | 750 |
| 20 | 100 | 200 | 300 | 400 | 500 | 600 | 700 | 800 | 900 | 1000 |
| 25 | 125 | 250 | 375 | 500 | 625 | 750 | 875 | 1000 | 1125 | 1250 |
| 30 | 150 | 300 | 450 | 600 | 750 | 900 | 1050 | 1200 | 1350 | 1500 |
| 35 | 175 | 350 | 525 | 700 | 875 | 1050 | 1225 | 1400 | 1575 | 1750 |
| 40 | 200 | 400 | 600 | 800 | 1000 | 1200 | 1400 | 1600 | 1800 | 2000 |
| 45 | 225 | 450 | 675 | 900 | 1125 | 1350 | 1575 | 1800 | 2025 | 2250 |
| 50 | 250 | 500 | 750 | 1000 | 1250 | 1500 | 1750 | 2000 | 2250 | 2500 |
| 60 | 300 | 600 | 900 | 1200 | 1500 | 1800 | 2100 | 2400 | 2700 | 3000 |
| 70 | 350 | 700 | 1050 | 1400 | 1750 | 2100 | 2450 | 2800 | 3150 | 3500 |
| 80 | 400 | 800 | 1200 | 1600 | 2000 | 2400 | 2800 | 3200 | 3600 | 4000 |

※혈우병A 응고인자제제의 투여 용량 계산법은 다음과 같습니다.

- 체중(kg) × 원하는 혈중 응고인자 활성화도 ÷ 2

※이 계산법은 혈장분획제제나 유전자재조합제제 모두에 사용할 수 있습니다.

※투여용량의 계산이 어려울 경우에는 재단의원으로 연락주시면 자세한 안내를 받을 수 있습니다.(02-3473-6100, 내선 104번, 간호사실)

표 4. 혈우병B, 유전자재조합 9번 응고인자(베네피스) 용량 계산표(14세 이하)

| 수치(%) 체중(kg) | 10 | 20 | 30 | 40 | 50 | 60 | 70 | 80 | 90 | 100 |
|-----------------|-----|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| 5 | 70 | 140 | 210 | 280 | 350 | 420 | 490 | 560 | 630 | 700 |
| 10 | 140 | 280 | 420 | 560 | 700 | 840 | 980 | 1120 | 1260 | 1400 |
| 15 | 210 | 420 | 630 | 840 | 1050 | 1260 | 1470 | 1680 | 1890 | 2100 |
| 20 | 280 | 560 | 840 | 1120 | 1400 | 1680 | 1960 | 2240 | 2520 | 2800 |
| 25 | 350 | 700 | 1050 | 1400 | 1750 | 2100 | 2450 | 2800 | 3150 | 3500 |
| 30 | 420 | 840 | 1260 | 1680 | 2100 | 2520 | 2940 | 3360 | 3780 | 4200 |
| 35 | 490 | 980 | 1470 | 1960 | 2450 | 2940 | 3430 | 3920 | 4410 | 4900 |
| 40 | 560 | 1120 | 1680 | 2240 | 2800 | 3360 | 3920 | 4480 | 5040 | 5600 |
| 45 | 630 | 1260 | 1890 | 2520 | 3150 | 3780 | 4410 | 5040 | 5670 | 6300 |
| 50 | 700 | 1400 | 2100 | 2800 | 3500 | 4200 | 4900 | 5600 | 6300 | 7000 |
| 55 | 770 | 1540 | 2310 | 3080 | 3850 | 4620 | 5390 | 6160 | 6930 | 7700 |
| 60 | 840 | 1680 | 2520 | 3360 | 4200 | 5040 | 5880 | 6720 | 7560 | 8400 |
| 65 | 910 | 1820 | 2730 | 3640 | 4550 | 5460 | 6370 | 7280 | 8190 | 9100 |

※혈우병B 유전자재조합제제의 투여용량 계산법은 다음과 같습니다.

-14세 이하 소아 : 체중(kg) × 원하는 혈중 응고인자 활성도 × 1.4

-15세 이상 : 체중(kg) × 원하는 혈중 응고인자 활성도 × 1.2

※혈우병B 혈장분획 응고인자제제의 투여용량 계산법은 다음과 같습니다.

- 체중(kg) × 원하는 혈중 응고인자 활성도

※투여용량의 계산이 어려울 경우에는 재단의원으로 연락주시면 자세한 안내를 받을 수 있습니다.(☎ 02-3473-6100, 내선 104번 간호사실)

■ 주사 후 응고인자는 얼마나 오랫동안 몸 속에서 활동하나요?

담당의사가 응고인자제제의 반감기에 대해 설명해줄 것입니다. 반감기는 주사된 응고인자가 몸속 혈액 안에서 활동하다가 반으로 줄어드는 시간입니다. 반감기를 제대로 알고 있으면, 필요할 때 언제 또다시 응고인자를 맞아야 하는지 쉽게 알 수 있습니다. 특히 출혈이 심할 때나 부상을 입었을 때 중요하므로 잘 알아야 합니다.

24~48시간 정도 연속적인 혈액 검사를 하면, 환자 개개인의 응고인자 반감기를 발견할 수 있습니다. 이 검사를 서바이벌 테스트(A Survival Study) 라고 합니다. 기대한 만큼 쉽게 출혈이 멈추지 않는다면 담당의사가 이 검사를 제안할 것입니다.

일반적으로 8인자의 반감기는 대략 8~12시간입니다. 다르게 말하면 8~12시간 후에는 몸속에 주사된 8인자가 혈액 속에서 절반으로 줄어든다는 이야기입니다. 9인자의 반감기는 대략 18~24시간 정도라고 합니다.

밑의 유리잔 일러스트는 반감기의 원리를 설명하고 있습니다. 예시에 소개된 아이의 응고인자 반감기는 12시간입니다. 8인자 응고제제를 투여하여 응고인자 활성도가 100%가 되도록 상승시켜줍니다.



그림. 주사 후 8인자의 반감기 변화

△개인적인 차이 △활발한 출혈 △항체 보유 유무의 세 가지 요소는 반감기를 정상보다 짧게 만들 수 있습니다.

제6장 건강 유지하기

■ 평상시 운동은 왜 중요한가요?

운동 및 신체활동은 모든 어린이들에게 중요하지만, 혈우병 어린이들에게는 특히 더 중요합니다. 혈우병 환자들은 근육과 관절을 튼튼하게 하고, 보호하는 법을 배워 관리해야 합니다. 출혈의 위험을 줄이기 위해서입니다.

운동은 근력과 힘을 길러주고 조정해주며 몸을 유연하게 해 줍니다. 이는 부상을 예방하는데 큰 도움을 주는 것들입니다. 또한 운동을 하면 집중력이 좋아지고 건강한 심장과 폐를 갖게 해줄 뿐 아니라 학습활동의 성취도도 높아집니다.

또한 단체 운동을 하는 아이들은 친구들을 쉽게 사귀고 타인과 함께 일하며 협력하는 법을 배울 수 있습니다.

연구에 따르면 혈우병을 가진 아이들이 같은 또래 아이들과 잘 어울리지 못하는 경향이 있는 것으로 보고되고 있습니다. 이것은 혈우병을 가진 아이들이 부상의 위험을 두려워해서 집단 활동이나 운동에 참여하는 것을 권장하지 않았기 때문에 과거에는 어느 정도 기정사실이었습니다. 그러나 오늘날에는 혈우병을 가진 아이들도 응고인자 유지요법 등을 통해 여러 가지 활동을 안전하게 할 수 있고, 운동 자체도 권장되고 있습니다.

■ 혈우병 어린이에게 안전한 신체 활동에는 어떤 것들이 있을까요?

유아와 취학 전 어린이

유아와 취학 전 어린이들은 움직이는 것을 매우 좋아합니다. 그들은 공을 차고 싶어 하고, 던지고 싶어 하며, 달리고 싶어 합니다. 몇몇 부모들은 혈우병을 가지고 있는 자녀들이 다칠까봐 두려워 밖에 나가 활동하는 것을 막으려고 노력합니다.

그러나 외부활동은 힘과 균형, 조정력, 판단력 등을 개발하도록 도와줄 수 있습니다. 어른인 보호자가 함께 할 수 있다면 되도록 외부 활동을 장려하고 허락하는 것이 좋습니다.

운동을 처음 시작하게 되는 나이는 각 어린이 마다 다릅니다. 수영과 물놀이는 유아기 때부터 시작해도 좋습니다. 몇몇 아이들은 4살 때부터 T-볼(야구유사게임)이나 축구를 하기도 하지만, 대부분은 더 나이가 들었을 때 시작합니다. 또한 이 때 아이들은 두 발 자전거를 타려고도 합니다.

어떠한 운동을 시작할 때는 그 운동이 아이에게 적합한지 꼼꼼히 따져보고 완벽하게 준비를 하는 것이 좋습니다. 몇몇 부모는 아이들이 성장할 것을 감안하여 운동기구나 장비를 사이즈가 큰 제품으로 사는 경우도 있는데 이와 같은 부적절한 장비는 아이들을 보호하는 것이

아니라, 오히려 더 큰 부상을 일으킬 수 있으므로 유의하여야 합니다.

취학 어린이

혈우병을 가진 아이들도 학교의 체육활동에 참여하도록 하는 것이 중요합니다. 이러한 활동의 변화는 신체접촉을 두려워하지 않고 운동에 적극 관여할 수 있도록 해 줄 것입니다. 혈우병을 가진 부모들은 혈우병 치료센터 팀에게 도움을 받아, 학교 관계자에게 혈우병에 관한 정보와 아이의 출혈 상황 대처법에 대해 가르쳐 줄 수 있습니다.

취학 어린이는 학교 밖에서 지역 내 커뮤니티나 클럽 활동 같은 단체운동을 시작하기도 합니다. 이때가 부모나 자녀에게는 매우 힘든 시간이 될 수도 있습니다. 아이들이 원하는 운동을 무엇이든 마음대로 선택할 수 있다면 이상적이겠지만, 현실은 그렇지 못합니다. 또한 몇몇 부모들은 걱정스러워서 아이들이 참여할 수 있는 운동을 허락하지 않으려 할 것입니다.

그러나 많은 사례에서 알 수 있듯이 부모들이 허락하지 않아도 아이들은 어떻게든 운동을 하게 됩니다. 그리고 다치게 되어도 야단맞을 일이 두려워서 부모에게 말하는 것을 기피하게 됩니다. 이럴 경우 출혈에 대한 치료가 지연되는 나쁜 결과를 가져올 뿐입니다.



아이에게 가능한 한 선택권을 폭넓게 주는 것이 중요합니다. 목표는 함께 움직이면서 해답을 찾는 것입니다. 몇몇 부모는 새로운 운동을 하기에 앞서 자녀에게 먼저 거래 형식의 제안을 하면서 유용한 해결책을 찾았습니다. 만약 아이가 새 운동을 시작한 후 이전보다 잦고 심한 근육이나 관절 출혈이 일어난다면 보다 안전한 다른 운동을 하기로 아이와 가족 모두가 동의한 것이죠.

아이에게 맞는 신체 활동 선택하기

혈우병 어린이가 아닌 어떠한 어린이라도, 자녀가 운동을 선택하기에 앞서 아래와 같은 사항들을 짚고 넘어가야 합니다.

- △아이가 주로 흥미 있어 하는 활동은 무엇인가?
- △아이가 할 수 있는 활동은 무엇인가?
- △평소 형제, 자매 혹은 친구들과 무엇을 하며 노는가?
- △소속된 모임이나 동아리에서 이용 가능한 프로그램이나 시설에는 어떤 것들이 있는가?
- △지도와 관리는 적합한가?
- △특별한 장비나 비품이 필요한가? 아이에게 적합한 장비나 비품을 준비해 줄 수 있는가?
- △1년 내내 계속할 수 있는 운동인가? 이 계절이 지나면 다른 운동을 찾아야 하는가?

아이에게 혈우병이 있다면, 아래 사항들을 잘 숙고해야 합니다.

△아이가 가진 혈우병의 중증도는 어떠한가? 경증이라면 중증 혈우병 환자에게는 권장하지 않는 몇몇 스포츠도 무난하게 참여할 수 있습니다.

△응고인자 유지요법을 받고 있는가? 위험성이 큰 활동을 하기 이전에 주사를 맞을 수 있도록 계획을 세워야 합니다.

△혹시 항체가 있는가? 항체가 있다면 부상당했을 경우, 적당한 치료를 받기가 힘듭니다.

△특정 관절에 출혈이 있는가? 예를 들어 축구는 발목 출혈이 빈번한 환자는 가급적 피해야 할 운동입니다.

△운동 참여 전에 응고인자 보충요법이 필요한가? 만약 그렇다면 받을만한 여건이 되는가?

△부상을 입었을 경우 지도자 혹은 관리자가 적절한 조치를 취해줄 수 있는가?

△전체가족이 함께 할 수 있는 운동인가? 만약 그렇다면 아이가 다쳤을 경우 보다 가까이에서 부상을 치료하고 보살펴줄 수 있는 이점이 있습니다.

혈우병 치료센터가 해답을 찾을 수 있도록 도움을 줄 것입니다. 물리치료사는 할 수 있는 운동과 그렇지 못한 운동을 결정하고 필요하다면 안전장비나 준비운동과 같은 것들에 대한 조언을 해 줄 수 있습니다. 혈우병 치료센터의 의료진 또한 아이에게 출혈에 대해 가르치고, 보다 안전하게 운동을 하면서 올바른 선택을 할 수 있도록 도울 수 있습니다.

운동 프로그램

운동 프로그램은 물리치료사나 운동요법사가 혈우병 아이들에게 원하는 보다 안전한 신체 활동들로 구성되어 있습니다. 혈우병 어린이의 신체활동은 다음과 같은 사항들을 만족시켜야 합니다.

- △근육을 키우고 출혈을 예방하는 활동
- △출혈이 발생한 뒤 회복을 돕는 활동
- △특별한 스포츠나 활동을 위한 준비 활동
- △몸의 상태를 건강하게 유지시켜주는 활동

잘 계획된 신체 활동 프로그램은 근육의 강도, 관절의 운동성·유연성·평형 조정력·지구력 등이 향상되도록 해 줍니다. 튼튼한 근육은 관절을 지지하고 보호해주기 때문에 또한 출혈도 예방해줄 수 있습니다. 평형 능력과 조정력이 우수하면 넘어지거나 떨어져서 사고가 발생할 확률도 훨씬 적습니다.

혈우병 어린이의 경우, 소규모 인원들과 반복적으로 새로운 운동 프로그램을 경험하는 것이 좋습니다. 스트레칭은 무리하지 않고 천천히만 한다면 근육이 손상되지 않는 좋은 운동입니다. 근력 강화 운동은 고무 튜브나 높은 중력 상태, 물 속 등 어느 정도 저항성이 있는 도

구나 상황을 이용해서 실시하도록 합니다.

저항력은 처음 시작할 때는 적은 상태로 시작하고, 근육이 견딜 수 있는 한도 내에서 조금씩 늘려나가도록 합니다. 반복해서 매우 무거운 역기 등을 들어 올리는 운동은 관절과 근육이 성장하는 시기 어린이에게 큰 무리를 줄 수 있으므로 하지 않는 것이 좋습니다. 하지만 작은 무게의 바벨을 반복해서 들어 올리는 활동은 체력을 키워줄 수 있습니다.

운동 프로그램에 대해서는 여러분이 방문하는 혈우병 치료센터의 물리치료사가 가장 정확하고 좋은 정보를 제공해 줄 것입니다.

아이가 자전거를 타거나, 킥보드, 인라인 스케이트 등을 탈 때에는 반드시 보호 장구를 착용하도록 하여야 합니다. 특히 헬멧은 반드시 착용하여야 합니다.

많은 아이들이 보호 장구를 착용하는 것을 귀찮아하는데 이는 부모의 잘못이 큽니다. 아이와 함께 운동할 때 부모가 먼저 보호 장구를 착용한다면 아이는 보호 장구의 착용이 반드시 필요하다는 생각을 갖게 될 것입니다. 또한 보호 장구의 착용은 다른 아이들에게도 반드시 필요한 것으로 혈우병만의 특별한 것은 아닙니다.

재단의원 물리치료실에서는 혈우병 어린이의 건강한 활동을 위하여 운동교실 프로그램을 실시하고 있습니다. 혈우병 어린이·청소년을 대상으로 소그룹 중심으로 운영되는 운동교실 프로그램에 대해서는 재단의원 물리치료실(☎ 02-3473-6100, 내선 103번)으로 문의하시기 바랍니다.



■ 여러 가지 운동과 따르는 위험

| Category 1 | Category 2 | Category 3 |
|--|--|--|
| <p>대부분의 혈우병 환자는 아래에 나열한 운동들을 안전하게 할 수 있다. 특별히 신체접촉을 과하게 하거나 속도를 너무 내지 않으면 된다.</p> <p>이들 중 몇몇 운동은 근력과 지구력을 키워주는 유용한 운동들이다.</p> <p>-자전거 타기 *</p> <p>-낚시</p> <p>-원반던지기</p> <p>-골프</p> <p>-하이킹</p> <p>-요트 타기 *</p> <p>-수영</p> <p>-Tai Chi(태극권을 이용한 격투 시합)</p> <p>-걷기</p> | <p>이 운동들은 대부분 넘어지고, 떨어지는 것들이다.</p> <p>하지만 여기서 얻어지는 육체적, 사회적, 심리적인 이익들은 부상의 위험을 능가한다. 이 운동들은 근력과 조정력, 지구력을 향상시킨다. 그러나 각 운동들이 아이에게 적합한지 여부를 먼저 평가해야만 한다.</p> <p>-야구 *</p> <p>-농구</p> <p>-볼링</p> <p>-다이빙(비경쟁)</p> <p>-체조</p> <p>-승마 *</p> <p>-아이스 스케이팅 *</p> <p>-산악자전거 *</p> <p>-암벽 등반 *</p> <p>-인라인 스케이트 *</p> <p>-롤러 스케이트 *</p> <p>-조정</p> <p>-조깅</p> <p>-스케이트보드 타기 *</p> <p>-스키, 스노보드 *</p> <p>-축구 *</p> <p>-테니스</p> <p>-육상 경기</p> <p>-배구</p> <p>-수상 스키 *</p> <p>-역도</p> | <p>이 운동들은 혈우병 어린이가 아니더라도 다소 위험한 운동들이다. 빠른 속력이나 격렬한 접촉, 충돌 등이 수반된다. 그 위험도가 운동을 통해 얻는 이익보다 앞서는 편이므로 혈우병 어린이 모두가 적극적으로 권하지 않는 것들이다.</p> <p>-권투</p> <p>-다이빙(경쟁)</p> <p>-풋볼</p> <p>-하키(필드, 아이스, 거리)</p> <p>-가라데</p> <p>-라크로스</p> <p>-모터사이클</p> <p>-제트 스키</p> <p>-라켓볼</p> <p>-럭비</p> <p>-설상차 타기</p> <p>-봅슬레이, 루지 등 빠른 속도의 눈썰매</p> <p>-트램펄린</p> <p>-레슬링</p> |

* 이 운동들을 안전하게 하고 싶다면 헬멧 같은 안전장비를 반드시 착용해야 합니다.

■ 치아와 잇몸을 건강하게 유지하려면? 치아·잇몸의 건강은 왜 중요할까요?

치아와 잇몸의 건강유지는 모든 사람들에게 중요한 문제입니다만, 혈우병 환자에게는 더욱 중요합니다. 잇몸 질환과 몇몇 치과 치료는 출혈을 일으킬 수 있습니다.

때문에 충치로 인해 치아에 구멍이 나는 것을 막거나 잇몸 질환을 예방하는 것은 혈우병의 포괄적 관리에 들어가는 중요 사항이라고 할 수 있습니다.



아래는 치아와 잇몸의 건강유지를 위한 실천 사항들입니다.

△아기의 이가 처음 나는 생후 6개월 무렵부터 칫솔질을 시작하도록 합니다.

△코팅된 칫실을 이용해 매일 혈우병 어린이의 치아를 청소해줍니다. (치간 칫솔이나 칫실 사용 권장)

△만약 수돗물이 불소처리 되지 않는 지역에 살고 있다면, 치과의사를 방문해 불소 치료에 대해 문의하여야 합니다.

△7세 전후의 어린이는 젓니가 빠지고 영구치가 나게 됩니다. 이 때 어금니 영구치를 플라 스틱 코팅으로 씹을 수 있는지 치과의사에게 문의하여야 합니다.(실란트 사용)

△아이가 해롭지 않은 간식을 주로 먹을 수 있도록 유도합니다. 사탕류는 특별할 때만 주도록 합니다.

△만약 치아교정이 필요하다면, 음식을 가리도록 하고 치과의사의 조언을 잘 따릅니다.

정기적 치과 방문 역시 혈우병 환자의 일상적인 치료 중 하나입니다. 훌륭한 치과 예방 치료는 혈우병 어린이의 치아가 생애의 마지막까지 잘 유지되고 보호되도록 해줄 것입니다.

이가 날 때

젓니가 날 때 출혈이 일어나는 경우는 거의 없습니다. 젓니는 앞으로 날 영구치의 자리를 만드는 역할을 하기 때문에 매우 중요합니다. 젓니를 잘 관리해준다면 젓니가 빠지고 새 이가 날 때까지 출혈을 예방할 수 있습니다.

이따금씩 영구치가 날 때 출혈이 있는 사례도 있습니다. 영구치는 잇몸 뿌리에서 상승해 젓니를 밀어내고 나는데, 이 때 젓니가 너무 오래 매달려 있으면 영구치가 정상 위치보다 더 밑에 나기도 합니다. 이 시기에는 젓니의 험거운 상태가 지속되고, 음식을 먹을 때마다 이가 흔들려 치아를 둘러싼 잇몸 조직에서 출혈이 일어나기도 합니다. 영구치는 잇몸을 뚫고 날 수도 있는데, 이 경우에도 잇몸 조직에서 출혈이 일어납니다.

젖니를 미리 억지로 빼려고 해서는 절대 안 됩니다. 젖니가 빠진 후 출혈이 멈추지 않으면, 아이의 입안에 면 거즈를 물게 한 뒤 5~10분 정도 압력을 가해줍니다. (중간에 멈추거나 살짝 떼면 안 됩니다.) 만약 30분 이상 출혈이 멈추지 않는다면(침과 섞여 나오는 피가 아니라, 그냥 피만 흐를 경우) 응고인자 보충요법을 받을 수 있도록 혈우병 치료센터에 연락을 취합니다.

정기적으로 치과를 방문해 영구치가 나는 시기를 잘 체크하고 관찰하는 것이 중요합니다. 때때로 젖니 제거를 위한 외과수술을 받는 것이 다른 문제를 일으키는 것보다 좋을 때도 있습니다. 모든 외과 수술 전에는 반드시 혈우병 치료센터에 먼저 도움을 구해서 아이가 응고인자 보충요법을 받을 수 있도록 합니다.

구강출혈 예방

구강출혈은 조절이 매우 어려운 출혈입니다. 입 안쪽 부분은 축축하기 때문에, 출혈이 일어났을 때 그 부위에 직접 압력을 가하기가 매우 어렵습니다. 구강출혈을 예방하기 위해서는 아래 사항들을 따라야 합니다.

△아이가 무언가를 - 예를 들면 칫솔, 숟가락과 같은 것 - 입에 물고 달리게 해서는 안 됩니다.

△음식을 먹을 때는 천천히 씹도록 주의시켜서 아이가 혀나 입술, 뺨 등을 깨물지 않도록 합니다.

△아이가 펜이나 종이 클립 같은 것들을 절대 입에 넣거나 물지 않도록 주의시킵니다.

구강출혈이 일어났을 때 취해야 할 조치사항

△아이에게 아이스크림을 줍니다. 아이스크림(아이스크림이 아닌 손잡이가 달려있는 아이스바)은 얼음팩처럼 출혈이 천천히 진행되도록 하는 효과가 있습니다. 며칠 동안은 뜨거운 음식은 피하도록 합니다.

△출혈이 지속된다면 응고인자 보충요법을 받도록 합니다. 상처 부위의 응고 진행을 돕기 위해 혈우병 치료센터 의사로부터 도란사민이나 항섬유소용해제(Amicar 또는 Cyklokapron)같은 약물을 처방받아 복용하도록 합니다.

△아이의 구강과 치아를 청결히 유지하도록 합니다.

△면봉에 치약을 묻혀 치아 주변을 청소하도록 합니다.

△생긴 응혈은 절대 건드리지 않습니다.

△입 안의 출혈 부위 외의 다른 부분은 평상시대로 칫솔질을 합니다.

△출혈 후 2~3일간은 부드러운 음식(유동식) 위주로 식사를 하게 합니다.
 △빨아들이기는 출혈을 재발시킬 수 있으므로, 빨대 사용은 절대 금합니다.

영구치가 빠졌을 때는 빠진 부위에 겔폼(특수지혈 솜)을 넣어 압력을 가해주고 가능한 한 빨리 응고인자 보충요법을 받도록 합니다. 이 조치는 출혈을 멈추도록 도와주며, 이를 다시 심었을 때 이가 잘 재생될 수 있도록 도와줍니다. 그리고 치료를 위해 즉시 치과병원으로 아이를 데려가야 합니다. 이때 치과의사에게 아이가 혈우병 환자라는 것을 정확히 말해줘야 합니다.

정기적으로 치과 점검을 하고 청결관리만 제대로 해 준다면 대부분 문제는 일어나지 않습니다. 그러나 치과치료가 필요하다면 모든 치과 진료 계획을 세울 때 항상 혈우병 의료진에게 점검을 받아야만 합니다. 이것은 치료 이전에 응고인자 보충요법이 먼저 필요한 경우도 있기 때문입니다. 특히 마취가 요구되는 임플란트나 발치 등의 좀 더 위험하고 큰 치료를 받을 때는 반드시 치과의사와 혈우병 치료의사가 상의할 수 있도록 하여야 합니다.

△혈우병 어린이는 발치 후 적어도 5~7일 정도는 도란사민이나 항섬유소용해제(Amicar 또는 Cyklokapron)같은 약을 반드시 복용하도록 합니다. 이 약물들은 발치 후 상처의 혈액이 잘 응고되도록 하고, 회복이 충분히 이루어지도록 도와줍니다.

△특별히 필요한 경우가 아니라면 절대 바늘로 꿰매는 외과수술은 하지 않도록 합니다.

△발치한 자리에는 '겔폼(특수지혈 솜)'을 채워 넣습니다.

△가능한 한 신경(하악 신경)차단은 하지 않도록 합니다. 만약 꼭 차단이 필요하다면 먼저 응고인자를 맞아야 합니다. 몇몇 병원에서는 일반적인 마취제를 대신 사용하기도 합니다.

△전기소작법(매우 높은 열을 이용해 출혈을 멈추게 하는 치료법)은 사용 후에 또 출혈이 일어날 수 있으므로 권장하지 않습니다.

아이에게 치아교정이 필요하다면

혈우병 어린이도 다른 어린이들처럼 대부분의 치아교정치료를 받을 수 있습니다. 아래는 치아교정을 받을 때 도움이 될 몇 가지 사항들입니다.

△치아교정 담당의사에게 아이가 혈우병 환자라는 것을 확실히 인지시킵니다.

△혈우병 치료센터에 치아교정을 해도 괜찮을지 조언을 구합니다. 치아교정 시 멍이 들거나 출혈이 일어날 수 있는 몇 가지 과정이 있습니다.

△휴가를 떠나기 전에 발치 시술을 받으면 안 됩니다.

△교정기를 조정 한 후 불편감이나 통증을 줄이기 위해 처방에 따라 아세트아미노펜(타이레놀)을 복용합니다.

△교정 담당의사의 지시에 따라 칫솔질과 치실 사용을 계속합니다.

적절한 치과 치료는 혈우병 치료에서 매우 중요한 부분입니다.

일부 치과에서는 혈우병을 가지고 있는 아이에 대한 치료를 거부할지도 모릅니다. 이런 경우에 재단의원이나 혈우병 지정병원 의료진을 통해 치과병원을 소개받을 수도 있습니다. 가장 좋은 방법은 아이에게 젖니가 날 때부터 치과병원을 꾸준히 이용하는 것입니다. 치과 치료 전후에 혈액응고인자제제를 투여하면 정상적인 지혈이 될 수 있음을 치과의사가 충분히 알고 있다면 혈우병 아이의 치과 치료에 대해 겁내지 않을 것입니다.

중요연락처

■ 아기를 위해 중요한 연락처를 기록하여 언제든지 도움을 받을 수 있도록 합니다.

● 한국혈우재단 : ☎ 02-3473-6100

- 담당간호사 :
- 물리치료사 :
- 재단 지원담당 :
- 재가복지팀 :

● 집 인근 의료기관 : ☎

- 주간연락처 :
- 야간연락처 :
- 응 급 실 :

● 보 건 소 : ☎

- 지원담당자 :

● 혈우병 지정병원 : ☎

- 담당선생님 :
- 담당간호사 :
- 응 급 실 :

● 어 린 이 집 : ☎

- 담임선생님 :
- 보건선생님 :

● 초 등 학 교 : ☎

- 담임선생님 :
- 보건선생님 :



Korea Hemophilia Foundation



사회복지법인 **한국혈우재단**

137-072 서울시 서초구 서초동 1628-26번지
Tel.(02)3473-6100 Fax.(02)3473-6644