



혈우병과 함께 하는 삶

Living with haemophilia

피터 존스(Peter Jones) 지음
사회복지법인 한국혈우재단 펴냄



사회복지법인
한국혈우재단

혈우병과 함께 하는 삶

Living with haemophilia

‘혈우병과 함께 하는 삶(Living with haemophilia)’ 제5판은 2002년 영국 옥스퍼드대학 출판국에서 출간되었으며, 세계혈우연맹의 승인을 받아 사회복지법인 한국혈우재단에서 번역·출판하였습니다.

‘혈우병과 함께 하는 삶’ 한국어판의 저작권은 사회복지법인 한국혈우재단에 있으며, 이 책에 포함되어있는 내용, 삽화, 자료 등을 상업적으로 이용할 수 없습니다.

번역에 참여한 분들

- 최용묵 (한국혈우재단 이사장)
- 박선양 (서울대 혈액종양내과 교수)
- 윤휘중 (경희대 혈액종양내과 교수)
- 이건수 (경북대 소아청소년과 교수)
- 최승기 (차의과학대학 의학과 교수)
- 황태주 (전남대 소아청소년과 교수)
- 윤정구 (한국혈우재단 전무이사)

※이 책의 공익적인 사용과 내용에 대한 문의는 한국혈우재단으로 연락하시기 바랍니다.

사회복지법인 한국혈우재단 사무국
서울시 서초구 서초동 1628-26번지 (우편번호 : 137-879)
전 화 : 02-3473-6100
팩 스 : 02-3473-6644
이메일 : office@kohem.org
인터넷 홈페이지 : www.kohem.org

감사의 글

이 책의 다섯 번째 개정판을 준비하면서 다시 한 번 주위의 많은 친구들과 동료들로부터 도움과 지지를 받는 빛을 졌습니다. 특히 뉴캐슬 혈우병 치료센터(Newcastle Hemophilia Center)의 직원들이 혈우환우와 그 가족들을 위해 열정적으로 일해 온 그들의 소중한 경험을 지속적으로 나누어주었으며, 그들의 재치와 지혜를 이 책에 담도록 도와주었습니다.

뉴캐슬 혈우병 치료센터의 전문성과 풍부한 경험은 이루 말로 표현할 수가 없습니다. 최근, 적어도 영국에서는 약품의 사용에 대한 논쟁이 증가하고 있습니다. 정치가들의 간섭, 최일선 직원에 대한 담당자들의 평범한 관리의 실패, 종종 적대적인 언론 등이 의학적인 행위의 호의와 즐거움을 감소시키고 있습니다. 무한한 신뢰로 혈우병 치료센터의 간호사들을 이끌고 있는 모린 피언스(Maureen Fearn), 물리치료사인 브렌다 버자드(Brenda Buzzard), 사회복지사인 팻 라티머(Pat Latimer)와 도트 홀더(Dot Holder), 그리고 비서인 린다 맥브라이드(Linda McBride)는 거친 물결을 잘 헤쳐 나왔으며, 지금도 환우와 그 가족들에게 봉사하고 있습니다.

혈우병 치료센터 이외에도 존 길로이(John Gilroy)가 이번에도 아스피린이 포함된 전 세계의 약품 목록을 친절하게도 제공해 주었습니다. 세계혈우연맹의 직원들은 사진을 제공해 주었으며, 세계혈우연맹의 뛰어난 직원 중 한 명인 엘리자베스 마일즈(Elizabeth Myles)는 새로운 원고를 수집하는 동안 엄청난 도움을 주었습니다. 책 표지에 자신의 사진을 사용하도록 허락해 준 스테판 테일러(Stephen Tyler)에게 특별한 감사를 드립니다. 스테판의 사진은 영국 웨일즈의 의사 톰 콘(Tom Korn)이 매년 개최하는 캠프에 참가한 중증 혈우병 어린이를 담고 있습니다. 다른 사진들은 전 세계에서 보내온 것들로 감사와 경애의 마음으로 사용하였습니다. 사진의 등장인물들은 모두 혈우병이나 출혈질환을 가진 환우들과 가족들, 의료진들입니다.

세계혈우연맹의 국가회원단체(NMO ; National Member Organization)인 미국 혈우재단의 의료·과학자문위원회(MASAC ; Medical and Scientific Advisory Committee)는 혈우병 환자에 대한 최신 지침과 유용한 치료에 대한 자료를 지속적으로 제공해 주었습니다. 예방요법(prophylaxis : 한국에서는 ‘응고인자 유지요법’이라는 용어를 사용함 - 역자 註)에 대한 위원회의 권고 또한 본문에 게재할 수 있도록 허락하여 주었습니다.

이번 개정판은 두 번째로 영국 옥스퍼드대학 출판국을 통해 펴내게 되었습니다. 옥스퍼드대학 출판국의 모든 직원들, 특히 언제나 인내심을 보여준 마틴 바움(Martin Baum)과

개발편집자인 케이트 마틴(Kate Martin)의 전문적인 기술과 끊임없는 인내심에 감사드립니다.

1974년에 출판된 ‘혈우병과 함께 하는 삶(Living with Haemophilia)’의 초판에서 저는 제 아이들이 좋아하는 것이 ‘공룡, 돌고래 그리고 진흙’이라고 썼습니다. 삶은 계속되었고 현재의 우리는 새로운 도전에 직면해 있습니다. 아담(Adam)과 벤(Ben), 그리고 제이콥 블루(Jacob Blue), 이사벨라(Isabella) 그리고 소피(Sophie)는 우리의 상상력의 지평을 넓혀주었습니다. (벌레와 모래가 이제 진흙을 앞질렀습니다.) 그들과 그들의 부모들은 아직도 저와 제 아내인 브리짓(Brigitte)에게 기쁨과 행복을 가져다줍니다. 우리는 우리 가족의 삶에 대한 열정이 비록 다섯 번째 개정판인 이 책뿐만 아니라 모든 혈우병 환자와 그들의 친척, 친구들에게 전달되기를 바랍니다.

2002년 1월 캐나다 몬트리올에서
피터 존스 (Peter Jones)

‘혈우병과 함께 하는 삶’의 원본인 ‘Living with Haemophilia’ 제5판은 지난 2002년에 출판되었습니다. 세계혈우연맹은 이 책의 새로운 개정판의 출판계획이 없음을 밝혀, 혈우병에 대한 광범위한 내용을 담고 있는 제5판을 번역·출판하게 되었습니다.

원본의 내용을 최대한 충실하게 번역하였습니다. 일부 우리나라의 현실과 맞지 않는 부분에 대해서는 우리 현실에 대한 설명을 추가하였습니다. 본문에 포함된 사진 역시 원본의 사진 일부와 우리나라 혈우 환우와 가족, 의료진의 사진을 함께 게재하였습니다. 사진의 게재를 허락해 준 혈우가족께 감사드립니다.

지면을 통해 이 책의 번역·출판을 허락해 준 세계혈우연맹 관계자들에게 깊은 감사의 뜻을 전합니다.

‘혈우병과 함께 하는 삶’을 펴내며



사회복지법인 한국혈우재단
이사장 최 용 목

‘혈우병과 함께 하는 삶’을 펴내며, 이 책이 한국어로 번역되어 출판될 수 있도록 허락해준 세계혈우연맹, 이 책의 번역과 감수를 맡아주신 혈우재단 의·약 심의위원회의 모든 위원님들, 특히 이 책에 귀한 사진을 실을 수 있도록 허락해주신 여러 환우와 가족들에게 깊이 감사드립니다.

혈우병은 가장 오래된 선천성 출혈질환의 하나이면서도 의외로 많은 분들에게 그 자세한 내용이 알려져 있지 않은 병이기도 합니다. 또 복잡한 유전과 출혈에 따른 지혈과정과 관련된 병으로, 우리 환우에게 부족한 인자를 투여하면 정상적인 삶이 가능하지만 아직까지 완치가 되지 않는 질환이기도 합니다.

혈우병에 대한 최초의 효과적인 현대적인 치료법이 개발된 것은 지난 1960년대 주디 풀(Judith Pool) 박사와 그 동료들에 의해 동결침전물(cryoprecipitate)이 발견된 이후부터이니 지금으로부터 40여년 밖에 되지 않았습니다. 그렇지만 현대의 눈부신 의학발전이 힘입어, 요즘의 혈우 환우들은 적극적인 응고인자 보충요법을 통해 장애 없이 성인이 되어 정상적인 사회생활을 영위할 수 있게 되었습니다.

특히, 우리나라의 경우 지난 1991년 사회복지법인 한국혈우재단이 설립되면서, 환우와 그 가족이 치료에 따른 경제적인 부담이 없이 치료받을 수 있게 되었으며, 많은 환우들과 가족, 혈우병 관련 의료진들의 노력으로 지난 2001년부터 국가의

‘희귀·난치성질환자 의료비 지원 사업’이 실시되면서 국내의 혈우병 치료환경은 획기적으로 향상되었습니다.

한국혈우재단은 2011년이면 설립 20주년을 맞게 됩니다.

설립 20주년을 앞두고, 혈우병에 대한 교과서라고 할 수 있는 ‘Living with Hemophilia’를 번역·출판하게 된 것이, 늦은 감이 없지 않으나 매우 뜻 깊은 일이라 생각합니다.

혈우병의 치료가 부족한 응고인자를 보충해 주는 것이듯, 한국혈우재단의 활동도 마찬가지이리라 생각합니다. 즉, 현재 자라나는 어린 환우들은 관절과 근육의 손상이 없이 다른 아이들과 같은 건강 상태로 성인에 이르도록 해야 할 것이며, 힘겨운 시절에 어린 시절을 보내 만성적인 관절과 근육 손상이 있는 성인 환우는 보다 나은 삶의 질을 영위할 수 있도록, 수술과 재활물리치료 등을 통해 손상된 기능을 하나씩 되찾을 수 있도록 돕는 것입니다.

혈우재단은 이미 3곳의 부설의원을 운영하고 있으며, 특히 재단의원(서울)의 경우 혈우병과 관련한 거의 모든 검사를 수행할 수 있는 검사실과 수중재활치료가 가능한 수치료시설을 갖춘 물리치료실 등 선진국의 그 어느 혈우병 치료센터에 비해 손색이 없는 시설을 갖추고, 훌륭한 경험과 역량을 갖춘 직원들이 혈우 환우들을 돌보고 있습니다.

‘혈우병과 함께 하는 삶’은 이러한 전문적인 도움을 받아 스스로 자신의 또는 자녀의 건강을 관리할 수 있도록 여러분에게 ‘지식’이라는 또 다른 힘을 줄 것입니다. 분량이 많고, 두꺼운 책이지만, 궁금한 점이 있을 때 마다 찾아보면 궁금함을 해소할 수 있을 것입니다.

물론 혈우병 치료에 있어 가장 중요한 것은 정기적으로 치료센터를 방문하여 전문적인 의료진과 상담하고 적합한 치료를 받는 것이라는 것을 잊지 않으시기 바랍니다.

끝으로 이 책의 출판에 많은 도움을 주신 경북대학병원 소아청소년과의 심예지 선생님, 혈우재단의 이대근 과장에게 감사의 뜻을 전합니다.

다시 한 번 여러분에게 많은 도움이 될 ‘혈우병과 함께 하는 삶’의 출판을 축하하며, 여러분의 가정에 행복과 건강이 가득하시기를 기원합니다.

2011년 새해를 맞으며

새로운 부모를 위한 안내

혈우병으로 진단받은 아이의 부모를 위한 10가지 생각

1. 당신의 아이는 진단을 받기 전과 마찬가지로 아주 예쁘고, 안아주고 싶고, 무척이나 재미있고, 향기로운 아이입니다.
2. 아이는 정상적으로 자라고, 발달하고, 또 성장할 것입니다.
3. 아이가 고통스러운 인생을 살거나 장애를 갖도록 운명이 정해진 것은 결코 아닙니다.
4. 아이는 다른 아이들과 함께 정상적으로 놀 수 있으며, 다른 아이들처럼 잘 놀거나 장난꾸러기가 될 수 있습니다.
5. 아이가 피를 왕창 쏟아 이불을 못 쓰게 하는 일은 없을 것입니다.
6. 아이는 일반 학교에 다닐 수 있는 능력을 갖게 될 것입니다.
7. 아이는 다른 친구들처럼 뛰어난 법률가나 의사, 정치인이 될 수 있는 기회를 갖게 될 것입니다.
8. 아이는 국가대표 운동팀의 주장이 될 수 있는 기회를 가질 수 있습니다.
9. 아이는 가족 또는 학교에서 가는 여행을 함께 할 수 있습니다.
10. 아이의 삶에 대한 전망은 정상적입니다.

우선, 당신은 고통을 느끼고 화가 나고, 매우 후회스러운 마음일 것입니다. 또 그러한 마음은 한동안 당신을 떠나지 않을 것입니다. 우선 실컷 운 다음에 당신과 가까운 사람들과 친구들에게 많은 말을 하도록 노력하십시오. 당신이 그들과 함께 진지하게 서로 이야기할 수 있도록, 당신의 생각과 두려움을 목록으로 적도록 하십시오. 당신을 불편하게 만드는, 그렇지만 겉으로 나타내기에는 어리석은 것이라 생각되는 모든 것들을 목록으로 작성하십시오. 그렇게 작성한 목록을 가지고, 아이가 치료를 받을 때 담당의사에게 하나씩 물어보십시오. 묻고 싶은 모든 것을 질문할 수 있습니다. 제가 일하는 혈우병 치료센터에서는 이것을 ‘쇼핑 리스트’라고 부릅니다. 당신이 그 목록을 가져오는 것을 잇는다면 당신을 걱정스럽게 하는 것이 무엇인지를 잊을 수 있기 때문입니다.

당신이 무엇을 말하건 진단을 받은 것에 대한 가장 자연스러운 반응은 자라나는 아이를 보호해줄 수 있는 가장 좋은 방법을 생각하는 것입니다. 이 책은 영국혈우회(United Kingdom Haemophilia Society)의 소식지에 제가 연재했던 글들을 모은 것입니다. 당신이 두려움을 달게 받아들이는데 이 글들이 도움이 되기를 바랍니다.

우선, 중증 혈우병으로 진단을 받은 아이의 모든 부모, 특히 첫째 아이가 혈우병으로 진단을 받은 부모는 두려워할 것입니다. 아이를 어떻게 돌봐야 할지, 또 아이와 얼마나 놀아 줄 수 있을지 불안해 할 것입니다. 저녁식사를 위해 밖에 나가는 것도 좋아하지 않겠죠. 이 옷들, 특히 베이비시터를 쓰는 것도 무서워질 것입니다. 아이를 키우는데서 오는 스트레스와 긴장은 아이의 혈우병으로 인해 더욱 증가될 것이며, 부모가 되었다는 기쁨은 병으로 인해 감소될 것입니다.

출생과 유아기

혈우병의 가족력이 있는 어머니는 혈우병을 가진 아이의 임신에 끼칠 영향, 특히 출산에 대해 걱정합니다. 혈우병을 가진 아이를 유산할 위험은 혈우병을 갖지 않은 아이에 비해 그다지 더 크지 않습니다. 자궁과 양수 주머니가 완벽하게 보호해 주기 때문입니다. 자연분만을 하더라도 어머니와 아기의 조직에 부드럽게 진행되기 때문에 상처 없이 출산할 수 있습니다.

출생 후, 첫 한 달 동안 아기는 다른 아기들처럼 요람에서 보호받게 됩니다. (Ⅷ인자 또는 Ⅸ인자의 제대혈 검사를 통해) 이미 진단을 받은 부모라 해도 아이를 돌보는 것에 두려움을 가질 필요가 없습니다. 아이가 웃는 것을 보거나 아이의 옆에 앉아 웅얼이하는 것을 들으며 아이가 커가는 것을 즐기면 됩니다. 아이에게 보호대를 덧대어줄 필요는 없습니다. 그냥 자연 그대로 아이가 몸을 뒤집고, 기어 다니고, 몸을 일으키도록 하십시오. 아이는 보행기나 흔들침대를 좋아할 것이고, 유모차를 타고 밖에 나가는 것을 좋아할 것입니다. 아이는 껴안는 것을 좋아하고, 다양한 친척들이나 기대를 갖고 있는 이들의 관심을 받는 것을 좋아할 것입니다. 달리 말하자면, 다른 어떤 아이들과도 똑같이 대해지기를 원하는 것입니다.

아기가 아장아장 걷기 시작할 때면, 다른 또래의 아이들처럼 넘어질 것입니다. 아이는 특히 이마나 다리에 멍을 달게 될 겁니다. 이런 멍들은 대부분 피부 표면에 국한된 것으로 아이에게 해를 끼치지 않습니다. 바로 이 시기가 어떤 경우에 치료를 해야 하고 또 어떤 경우에는 치료를 하지 않아도 되는지를 부모들이 배우는 시기입니다. 그러므로 치료를 해야 할지 의심이 된다면 조언을 구하십시오. 만일 아기가 머리를 심하게 부딪혔다면 반드시 의사에게 보여야 합니다.

부모들은 가끔 보호용 헬멧과 옷에 대해 묻곤 합니다. 개인적으로 저는 아이가 꾸준히 걸을 수 있을 정도로 자라지 않는 한 헬멧을 씌우는 것을 좋아하지 않습니다. 제가 아는 가족 중 두 가족이 그들의 아들에게 장식이 있는 머리 보호구를 씌웠는데, 해로움은 끊이지 않았습니다. 제 견해는 헬멧을 계속 착용하는 것은 다른 아이들의 관심을 끌어 아이가 다른 아이들과 뭔가가 다르다는 것을 표시할 뿐이고, 아이가 과잉보호를 받고 있다는 최초의 신호

일 뿐이어서 피해야 한다는 것입니다. 헬멧은 자전거를 탈 때나 다른 운동을 할 때 착용하는 것이 현명한 행동일 것입니다.

학교에 다니기

혈우병을 가진 아이를 ‘장애를 가진 아이’로 생각하기 쉽습니다. 그렇지만 혈우병을 가진 아이가 ‘장애를 가진 아이’는 아닙니다. 만일 아이가 적절한 치료를 받지 못하거나 정상적인 발달과 성장에 실패한다면 장애를 갖게 될 것입니다. 아이가 정상적으로 발달하고 성장할 수 있도록 하기 위해 아이가 다른 아이들처럼 세상을 탐험하고, 실수를 저지르는 것을 허락하여야 합니다.

아이가 운동이나 체육수업에 참가하지 못하게 하는 것은 별로 도움이 되지 않습니다. 저는 운동 중에서 머리를 다칠 위험이 있는 권투나 럭비 등만이 혈우병을 가진 아이에게 정말로 위험한 운동이라는 것을 배웠습니다. 이런 것들을 제외하면, 저는 제가 만나는 부모들에게 아무것도 금지하지 않도록 충고합니다. 다만 아이가 자신의 근육이 수축되어 있다고 느낄 때에는 오토바이(모터 싸이클)을 타지 않도록 하는데, 사실 그런 말은 항상 늦기 마련입니다.

만일 부모로부터 행동에 제약을 받는 아이가 밖에 나가서 다치게 되면, 그 사실을 부모에게 말하기 두려울 것입니다. 결국 사고로 인한 출혈이 자연출혈로 여겨져 아이가 가지고 있는 혈우병이 실제 보다 더 중증인 것으로 생각될 것이고, 이는 곧 더 심한 제약으로 이어질 것입니다. 다른 면에서 생각했을 때, 만일 아이가 (제약을 무시하고 밖에 나가서 다친) 사실을 고백하고 불복종에 대해 벌을 받게 된다면, 이 또한 더 강한 제약이 뒤따를 것입니다. 아이는 제약에서 벗어날 수 없고, 가족의 신뢰는 손상될 것입니다. 아이가 스스로 자신의 한계를 깨닫도록 해주십시오. 그리고 아이가 자라고 튼튼하게 성장하는 것을 지켜보는 행복을 누리십시오.

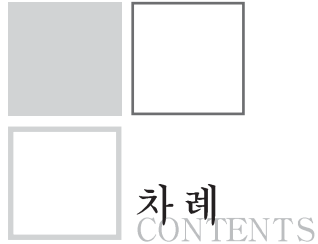
두 가지 실화를 말씀드리면서 소개의 글을 마무리 하도록 하겠습니다.

해마다 유럽의 많은 혈우 청소년들이 여름방학을 보내기 위해 피사(Pisa) 인근의 해변캠프에 옵니다. 캠프는 올림픽 선수들을 위한 훈련장 인근에 있어 캠프에 참가한 청소년들은 달리기, 점핑하기, 수영, 투창, 투원반 등의 다양한 운동을 합니다. 그리고 지금까지 이런 운동 때문에 일어난 출혈은 매우 드뭅니다. 아이들의 근육은 더욱 단단해지고 그 근육이 관절을 보호해 준 것이지요. 치료가 필요했던 15건의 출혈 중에 사고로 인한 것은 단 한 건으로 평가되고 있습니다.

두 번째 이야기는 바로 저자의 집에서 일어난 일입니다. 어느 연휴에 제 아들은 혈우병을 가진 친구와 함께 우리 집에 머물게 되었습니다. 3일 동안 그 아이에게 최소한 12번의 사고

가 있었습니다. 아이는 자전거에서 떨어지기도 했고, 큰 장미 수풀에 넘어지기도 했으며, 시냇물에 미끄러져 넘어지고, 나무에 걸려 넘어지기도 했습니다. 저와 제 아내는 그 아이를 경탄스럽게 바라봤습니다. 출혈이 전혀 없었거든요. 그 아이의 부모는 전혀 행동에 제약을 두지 않았고, 그 아이는 넘어질 때 어떻게 하면 덜 다치는지를 알고 있었습니다. 아들의 친구는 마지막 날 아침에 어깨에 작은 출혈이 있었을 뿐이었고, 그 출혈도 즉각적인 가정요법으로 성공적으로 치료되었습니다. 친구가 떠날 때, 아들은 그가 계속 노느라 완전히 지쳤다고 말했습니다. 그야말로 앞으로 훌륭하게 모든 일을 해쳐나갈 젊은 혈우병 환자의 표상이었습니다. 만일 그 아이의 부모가 그러한 방침을 끝까지 고수할 수 있다면 말이죠.

앞으로 이 책을 읽으면서 지금 소개한 사례들이 지적하고자 하는 모든 것들이 반복되고 더 확대되는 것을 알게 될 것입니다. 이러한 반복들은 오류나 실수가 아닙니다. 그것이 바로 혈우병을 가지고 건강하고 행복하게 살 수 있는 방법을 더 강하게 하는 간단한 방법이기 때문입니다.



제1장 혈우병

- 제1절 혈우병이란? 03
- 제2절 혈우병과 함께 성장하기 09

제2장 의학적인 배경지식

- 제3절 출혈과 응고 35
- 제4절 출혈질환의 원인 53

제3장 치료

- 제5절 출혈 : 언제 무엇을 치료해야 하는가? 81
- 제6절 치료제 : 무엇을 이용하는가? 97
- 제7절 치료법 : 가정요법, 예방요법, 정맥 주사 117
- 제8절 물리치료 147
- 제9절 수술 165

제4장 문제들

- 제10절 항체(억제인자) 175
- 제11절 수혈전파성 감염을 포함한 치료 부작용 185
- 제12절 치료 없이 극복하다 - 개발도상국 199

제5장 혈우가족

- 제13절 건강 유지하기 209
- 제14절 가족계획 227
- 제15절 사회를 향하여 : 교육과 취업 243

제6장

- 제16절 완치를 향하여 263

부록

- 부록1. 혈우병 이해를 위한 배경 지식 273
- 부록2. 아스피린 함유 약품 303
- 부록3. 혈우병 환자를 위한 선언 307
- 부록4. 혈우병의 역사 313
- 부록5. 세계혈우연맹 321
- 부록6. 한국혈우재단과 국내 혈우병의 발전 323

- 찾아보기 329



A square icon with rounded corners, a grey background, and a white border. In the center, the number '1' is written in a large, bold, black font. To the left of the '1' is the Korean character '제' and to the right is '장'. Below the '1' is the Korean text '혈우병' in a smaller, black font.

제 1 장
혈우병

제1절 혈우병이란?
제2절 혈우병과 함께 성장하기

제1절 혈우병이란?

혈우병은 혈액 응고 질환이다. 정상적으로는 누구나 다쳤을 때 수 분 이내에 피가 굳게 되고 상처의 치유가 시작되지만, 혈우병은 이러한 과정이 일어나지 않는다. 이것은 피를 굳게 만드는데 필요한 요소 중 하나가 적절하게 작용하지 못하기 때문이다. 이러한 요소는 완전히 결핍되거나 부분적으로 결핍될 수 있는데, 완전히 결핍되었을 때를 '중증 혈우병'이라고 한다.

비록 중증 혈우병이라 해도 혈액 응고가 전반적으로 방해 받는 것은 아니다. 대신 이러한 응고 과정이 정상 보다 상당히 느리게 진행된다. 결국 출혈 시 압력을 이기지 못하는 약한 응혈(피떡)을 만들게 되어 출혈된 부위의 신체 조직은 파열되고 상처는 적절하게 치유되지 못하는 것이다.

중증 혈우병의 출혈은 대부분 관절이나 근육 내에서 일어나는 내부출혈이다. 조기에 치료를 하면 아무 문제가 없고, 일상생활에 지장이 없다.

혈우병에 의해 생기는 문제에 대한 답변은 간단하다. 부족한 요소를 대체할 활동성 있는 요소를 보충한다면 혈액은 정상적으로 응고된다. 이 책은 그러한 과정이 어떻게 이루어지는가에 대한 것이다.

혈우병의 유형(類型)

몇 가지의 혈액 응고 요소들이 있는데, 이들은 대부분 단백질이다. 우리 몸은 이들 응고 단백질을 계속 만들어 내어 우리 몸에 상처가 생겼을 경우를 대비하여 항상 준비하고 있다. 새로운 요소들이 만들어지고 혈액 내로 방출됨으로써 오래된 요소들은 소멸되고, 재활용되거나 체외로 배출된다. 일반적으로 혈관 속을 순환하는 요소의 활성화도(level)는 낮은 편이다. 상처가 나면 응고에 관여하는 요소들의 생성이 급격히 상승하고, 혈류는 요소들을 필요한 곳에 배달한다. 여기서 응고 요소들은 상처를 봉합하고 치유하는 과정을 시작한다.

이러한 모든 요소들을 '인자(factor)'라고 부르는데, 우리 몸에는 모두 12가지의 인자가 있다. 그 중 하나가 Ⅷ인자이고, 또 다른 것이 Ⅸ인자이다. 우리 몸에서 정상적인 Ⅷ인자 또는 Ⅸ인자를 생성하지 못하면 혈우병이 되는 것이다.

Ⅷ인자가 비정상일 때 '혈우병A'라고 하고, Ⅸ인자가 비정상일 때 '혈우병B'라고 한다.

혈우병A는 혈우병B 보다 5배나 더 흔하고, 'Ⅷ인자 결핍증', '고전적 혈우병' 또는 때로는 그냥 '혈우병'이라고도 한다. 그러나 마지막의 이 용어는 혈우병B를 가진 환자에게는

VIII인자가 맞지 않기 때문에 치료를 할 때 위험을 초래할 수도 있다.

혈우병B는 또한 'IX인자 결핍증' 이라고도 하고, 첫 번째 환자가 밝혀진 영국에서는 특히 '크리스마스병(Christmas disease)' 이라고 부른다. 크리스마스는 그 환자의 이름이다. VIII인자와 IX인자와 같이 모든 응고인자들은 국제적인 합의 아래 로마숫자로 표기한다. 때때로 신문에서 이 인자들을, 예를 들어 8 또는 9와 같이 아라비아 숫자로 표기하기도 하는데 이는 틀린 표기이다.

중증도

한 인자의 모든 부분이 비정상일 때 나타나는 질환을 '중증' 이라고 한다. 반대로 인자의 어떤 부분이 정상이면 질환은 '중등중' 또는 '경중' 이라고 한다. 숫자로 표현하면, 중증 혈우병A를 가진 사람은 그의 혈액 내에 OIU(International Units : 국제단위)의 VIII인자 활성도를 가지고 있고, 또는 정상 평균치에 대한 백분율로 0%를 갖고 있다고 표시한다. 경중 혈우병A를 가진 사람은 혈액 1ml 당 0.05IU 이상(또는 5% 이상)에 해당하는 VIII인자를 갖고 있다.

혈우병 응고인자의 결핍 정도를 아는 것은 다음의 3가지 이유 때문에 중요하다.

- 대개 (항상 그렇지는 않지만) 어떤 육체적인 문제가 나타날지 예측할 수 있다.
- 성공적으로 치료할 수 있는 약 종류를 알 수 있다.
- 응고인자의 결핍 정도는 가족 내에서 유전한다. 그래서 경중의 가족력을 가진 아이는 경중의 혈우병을 갖게 되는 것이다.

유전 양상

혈우병은 유전질환이며, 이는 가족 내에서 한 세대로부터 다음 세대로 질환이 이어지는 것을 의미한다. VIII인자나 IX인자와 같은 단백질을 만드는 지휘부를 유전자(gene)라고 부르는데, 이러한 모든 유전자들이 모여 생명체에 대한 청사진을 만들고 개개인의 특성을 만든다. 사람에게는 대략 40,000개의 유전자들이 있고, 이를 모두 합쳐 유전체(genome, 게놈)라고 부른다.

한 아기의 유전체의 반은 아버지로부터, 반은 어머니로부터 온다. 유전자는 아버지의 정자와 어머니의 난자로 운반되어 염색체라는 구조로 옮겨진다. 정자와 난자가 수정의 순간에 합쳐질 때에 미래의 한 인간에 대한 청사진이 만들어지는 것이다.

인간은 46개의 염색체를 갖고 있으며 이들 중 2개가 각 개인의 성별을 결정한다. 이를 X염색체와 Y염색체라고 한다. 2개의 X염색체를 물려받은 사람(XX)은 여성이 되고, X와 Y염색체를 물려받은 사람(XY)은 남성이 된다.

혈우병A와 혈우병B에 관한 유전자들이 X염색체에 있으므로 '반성유전'이라고 한다.

여성은 2개의 X염색체를 갖고 있기 때문에 VIII인자와 IX인자를 만드는 두 세트의 명령을 갖게 된다. 만약에 한 세트가 불완전하면, 다른 세트가 부족한 것을 보충하게 되므로 여성은 혈우병에 잘 걸리지 않는다. 활동하지 않는 비정상 유전자는 두 번째 X염색체에 있는 다른 유전자의 정상적인 활동에 의해 가려지게 된다. 즉, 비정상적인 것이 가려진다.

이와 같이 비정상적인 유전자를 가진 사람을 '보인자'라고 부른다. 보인자는 비정상적인 유전자를 전달하여 그들의 자식들에게 물려준다. 아주 드물게 한 여성이 2개의 비정상 VIII인자 혹은 IX인자 유전자를 물려받게 되어 혈우병을 가질 수도 있다. 이러한 경우는 혈우병을 갖고 있는 환자가 혈우병 보인자와 혼인을 한 경우에 일어날 수 있다.

보인자는 그들이 가지고 있는 혈우병 유전자를 딸이나 아들에게 전하게 되는데, 이러한 일이 일어나는 확률은 50%이다.

만약 정상적인 유전자를 가진 X염색체가 수정란에 있으면, 그 아이는 혈우병 유전자를 물려받지 않는다. 그러나 비정상 유전자를 가진 X염색체가 수정란에 있으면, 그 아이는 혈우병 유전자를 물려받게 된다. 아이가 여성이면 어머니와 같은 보인자가 될 것이고, 아이가 남성이라면 아이의 Y염색체는 VIII인자나 IX인자를 만드는 명령을 가진 또 다른 세트를 갖지 않으므로 혈우병을 갖게 된다.

아버지가 혈우병일 때 X염색체나 Y염색체를 갖는 정자가 어머니의 X염색체를 갖는 난자와 수정을 하게 된다. 아버지의 X염색체는 딸이 되고(XX), 그 X염색체는 비정상 유전자를 갖고 있기 때문에 딸들은 모두 혈우병 보인자가 된다. 아버지의 Y염색체는 아들이 되고(XY), 그 Y염색체는 정상이기 때문에 아들은 모두 정상이다. 아들은 혈우병 유전자를 물려받지 않고, 그들의 자식들 누구에게도 혈우병을 유전시키지 않으므로 그 가계의 유전은 끝나게 된다.

모든 유전질환의 약 1/3은 갑작스럽게 일어나는 것처럼 보인다. 가족력이 없는 것이다. 이는 우리들의 유전적인 조립이 변화를 일으키기 때문이고, 이러한 변화의 하나가 혈우병에서도 일어난다. 이러한 변화를 '돌연변이'라고 부른다. 혈우병을 가진 환자의 가족력에서 이 돌연변이가 언제 일어났는지 알 수 있는 방법은 (간혹 특수한 검사 외에는) 없다. 그러한 돌연변이는 수정란에서 갑자기 일어날 수도 있고, 또는 세대 전 선대에서 모르는 사이에 일어났지만 정상적인 X염색체에 의해 가려진 채 여자들을 통해서 전달되어 온 것일 수도 있다.

지금까지의 내용을 종합하면 다음과 같다.

- 보인자 어머니의 각각의 딸이 보인자가 될 확률은 50%이다.
- 보인자 어머니의 각각의 아들이 혈우병을 유전 받을 확률은 50%이다.

- 혈우병 아버지의 딸은 모두가 보인자이다.
- 혈우병 아버지의 아들은 모두 정상이고, 그의 자식들에게 혈우병을 유전시키지 않는다.

언제 치료가 필요할지 어떻게 알 수 있을까?

혈우병으로 진단 받은 아이와 살아가는데 익숙해지기에는 조금 시간이 걸린다. 혈우병이라는 이름표가 항상 앞에 들어가 있다. 아무것도 생각하지 않게 되기 쉽고, 아이와 가족들의 힘든 미래와 혼란에 대해 상상하기 시작할 것이다. 그러나 사실 위험한 출혈은 어릴 때에는 아주 드물고, (더 심한 출혈이 시작되기 전에) 매일 다치고 멍드는 것에 대해 어떻게 대처해 나가야 하는지 배우기에 충분한 시간이 있다.

제대혈 진단이나 신생아시기 진단 후에, 혈우병의 시각적인 증상들이 간혹 보이기 전에 여러 달 동안 특별한 문제가 없는 시기가 있다. 중증 혈우병을 가진 아이가 좀 더 움직이게 되면서 타박상이 나타난다. 비록 눈에 거슬리더라도 이러한 타박상은 아이를 아프게 하지는 않는다. 크게 다친 것이 아니라면 출혈은 피하에 국한된 것이다. 손가락으로 피부 주위를 움직여 보도록 하자. 작은 덩어리 같은 것이 느껴지고 밀의 조직 위로 쉽게 움직일 것이다. 만약 이렇게 만져진다면 치료할 필요는 없다. 그러나 만약 만져지지 않는다면 도움을 찾으려 하자. 고착된 멍은 보다 깊은 조직의 출혈을 암시하므로 아마도 치료가 필요할 것이다.

혈우병에 경험이 있는 사람이라면 아주 조그마한 것이라도 관절이나 관절에 아주 가까운 곳의 출혈을 찾아낼 수 있다. 관절이 부어오르는 관절 내의 출혈은 2세 전에는 드물지만 생길 수도 있다. 만약 관절 내 출혈이 생기면 오랫동안의 손상을 피하기 위한 조기 치료가 아주 중요하다.

아이의 혈우병이 중증일 경우에 비교적 어린 나이부터 예방요법(prophylaxis)을 추천하는 것은 이 때문이다. VIII인자나 IX인자를 정기적으로 주사하는 예방요법은 응고인자의 수치를 적지만 눈에 띄게 지속적으로 올려주어 자연출혈을 방지한다.

관절이나 깊은 근육 내 출혈 외에도 두부 상해의 경우에는 반드시 항상 한 번 더 확인하여야 한다. 걸음마를 하는 모든 아이들이 넘어지고 머리를 부딪히고 혹이 생기므로 치료를 받아야 할지 말지를 결정하기가 상당히 어렵다. 머리를 다친 아이를 걱정하는 부모들에게 주는 저자의 충고는, 의사에게 보이고 치료를 받는 것이 좋다는 것이다. 이러한 경우로는 높은 곳에서 직접 떨어지거나, 콘크리트 바닥에 떨어지거나, 벽이나 차량에 직접 달려들어 생긴 타격, 그리고 움직이는 세발자전거나 두발자전거에서 떨어지는 것 등이 있다. 가장 중요한 원칙은 **‘의심이 나면 치료하라!’**이다. 이는 안전한 것이 (의료진에게) 미안한 것 보다는 낫기 때문이다.

검사와 예방접종

페닐케톤뇨증(phenylketonuria : 아미노산의 하나인 페닐알라딘을 대사하지 못하는 유전병으로 유아기에 지적 장애를 일으킴 - 편집자註)의 거스리검사(Guthrie test)와 같은 신생아에 대한 선별검사를 위해 대개는 발꿈치에서 혈액을 조금 채취한다. 이것은 단지 잠깐 아플 뿐, 혈우병을 가진 아이에게 해를 주지 않는다. 정말로 응급인 경우를 제외하고 해서 안 되는 것은, 혈우병을 진단하기 위하여 목에 있는 혈관(external jugular vein, 바깥 목정맥, 외경정맥)이나 사타구니에 있는 혈관(femoral vein, 넓적다리정맥, 대퇴정맥)에서 혈액을 뽑으려고 시도하는 것이다.

이 혈관들은 비교적 크고, 이 부위의 출혈은 위험할 수 있다. 만약 혈액을 목이나 사타구니 정맥으로부터 뽑았다면 적어도 5분 동안 그 자리를 누르고 있도록 주시시켜야 한다. 그리고 그 자리를 몇 시간 동안 정기적으로 점검해야 한다. 이상하게 부풀어 오르면 더 누르고 있어야 하고, 때로는 특별한 치료가 필요하다. 만약 진단을 제대혈로부터 얻은 검체에서 내릴 수 없으면, 손이나 팔목, 팔꿈치, 발등에 좋은 정맥이 보일 때까지 기다리는 것이 최상이다. 정맥은 아이가 크고 주위를 좀 더 돌아다니기 시작하면서 잘 보이게 된다. 아기가 굉장히 똥똥하지 않다면 생후 10개월이 되기 전에 이들 말초정맥들 중 하나로 접근하는 것은 비교적 용이하다.

이 시기 전의 예방접종은 맞아도 안전하다. 주사는 소량이고 주사부위를 손가락으로 5분 정도 누르면 피멍은 생기지 않는다. 저자가 30년 넘게 혈우병 진료를 해오면서 예방접종 후의 출혈을 치료한 것은 단 2명 뿐이었다.

예방접종 외의 모든 근육주사는 혈우병 환자에게는 금기이다. 치료약은 대개 다른 부위를 통하여 (정맥으로) 주어야 한다. 왜냐하면 특히 항생제 같은 약들은 대개 양이 많고 근육 속에 심한 출혈을 쉽게 일으킬 수 있기 때문이다. 피부 바로 밑의 지방조직 속으로 주는 피하주사는 안전하지만 눈에 거슬리는 멍을 일으킬 수 있다. 몇몇의 의사들은 예방접종 주사를 근육주사로 주는 것 보다 피하주사로 주는 것을 추천하기도 한다.

치료

적어도 질 좋은 혈액제제를 이용할 수 있는 요즈음의 선진국에서는 치료가 쉽다. 개발도상국에서는 어떻게 대처하는가에 대한 좀 더 많은 내용은 12절을 참고하기 바란다.

치료는 VIII인자나 IX인자의 부족한 응고 활성도를 보충하는 것이다. 혈우병A의 경우, 공여자들의 혈장으로 만든 제제를 사용하거나, 어떤 경우에는 돼지의 혈장으로 만든 제제 또는 의공학적으로 합성하여 만든 VIII인자(유전자재조합 VIII인자제제)를 사용할 수 있다. 이들 제제는 모두 엄격한 검사와 바이러스 오염을 제거하는 방법을 거쳐 생산된다.

혈우병B의 경우에 사용하는 약품은 사람의 혈장으로 만든 Ⅷ인자 응고인자제제나 유전자재조합 Ⅷ인자제제이다.

이러한 Ⅷ인자와 Ⅷ인자 농축제제는 비싸기 때문에 현명하게 사용해야만 한다. 응고인자제제는 아주 효과적이고, 이러한 치료의 도입은 혈우병 치료에 있어 혁명이었다. 응고인자제제를 대량으로 사용하기 전에는 신선냉동혈장(fresh frozen plasma)이나 동결침전물(cryoprecipitate) 형태로 정제되지 않은 혈장을 이용하였으며, 둘 다 낮은 온도에서 냉동보관해야만 했다. 이러한 단순 제제들은 매우 효과적이었지만 응고인자농축제제(이하 응고인자제제) 보다 바이러스 오염으로부터 덜 안전하고, 보관하거나 투여하기가 더 어려웠다.

삶의 전망

현대적인 치료법을 통해 중증 혈우병 아이도 정상적인 삶을 기대할 수 있다. 혈우병을 갖지 않은 친구들과 비교하여 혈우병 아이의 삶의 질이 달라서는 안 된다. 꼼꼼한 출혈 시 보충요법이나 바이러스에 안전한 응고인자제제를 사용한 정기적인 예방요법을 함으로써 아이가 자라서 관절질환을 겪지 않도록 보호할 수 있을 것이다. 환자는 간염과 후천성면역결핍증후군(AIDS, acquired immune deficiency syndrome)을 일으키는 인간면역결핍바이러스(HIV, human immunodeficiency virus)로부터 안전해야 한다. 만약 경증 혈우병을 가졌다면, 주된 임무는 경증 혈우병을 가지고 있다는 사실을 기억하는 것이다. 만약 이를 잊는다면, 치과를 방문하거나, 외과의사에게 작은 수술이라도 받게 되면 기억이 또렷하게 일깨워질 것이다.

제2절 혈우병과 함께 성장하기

혈우병은 질환이 아니다. 아이들이 타고 나는 것이다. 만약 부모가 자신에게 혈우병의 가족력이 있다는 것을 알고 있다면 아이가 태아일 때 또는 출산 직후에 진단을 받을 수 있다. 가족력이 없을 경우, 중증 혈우병은 대개 생후 1년 이내에 증상이 나타난다. 중등증의 경우는 생의 어느 때라도 나타날 수 있다. 아주 경증의 혈우병을 가진 사람은 성인이 되어서 수술이나 발치 후에 보통 보다도 더 오랫동안 출혈되어 진단을 받기도 한다.

아들이 중증 혈우병을 가지고 있다는 진단 결과를 들은 부모는 당황할 것이다. 진단 결과는 확실히 나쁜 소식이지만, 모든 의학적인 정보와 전문용어를 받아들이는 것은 또 다른 일이다. 아이의 안전을 위해 진단 내용을 말해야 할 때가 있을 것이다. 당신이 염려스러울 때 어느 때라도 누구와 어떻게 접촉해야 하는가를 알아둘 필요가 있다. 당신은 지금까지 건강에 대해 주로 가정 주치의, 건강상담원, 산과 또는 산부인과 의사와 소아과 의사만을 만났을 것이다. 그러나 당신은 지금 혈우병을 돌본 경험을 가진 사람이 필요하다.

많은 국가들은 혈우병 치료센터들의 연락망을 갖고 있고, 당신의 아들을 진단한 주치의는 가까운 치료센터를 알고 있을 것이다. 만약 이에 대한 어떤 문제라도 있다면 가까운 혈우병 관련 단체나 재단에 직접 연락하여 도움을 받을 수도 있다. 지역 도서관에 있는 건강정보상담소는 적어도 국가적인 혈우병 관련 기관의 주소를 갖고 있을 것이다. 만약 정보를 구하는 것이 막히면 다른 나라에서 도움을 얻거나 세계혈우연맹 본부에 연락하도록 하라.

세계혈우연맹(The World Federation of Hemophilia)

1425 Rene Levesque Boulevard West, Suite 1010

Montreal, Quebec, H3G 1T7, Canada

Tel:(1)-514-875-7944

Fax: (1)-514-875-8916

E-mail: wfh@wfh.org

웹사이트: www.wfh.org

필요할 때 어떻게 도움을 얻는가를 한 번 알고 나면 긴장을 풀 수 있을 것이다. 혈우병 아이를 키우는 몇 가지 즐거움(그리고 어려움)에 대해서는 '혈우병이란 무엇인가?' 에서 이미 언급하였다. 2절에서 제공하는 정보는 영국혈우회를 위하여 저자가 맨 처음 기술한 저서에

서 추린 것이다. 처음에 생각한 것들에 관한 실용적인 정보들을 더 추가했다. 이 글을 읽으면서 혈우병을 앓고 있는 아이를 가진 다른 가족들과의 모임에 참여하는 것을 고려해 보라. 문제를 나누는 것은 실제로 문제를 반으로 줄이는 것이다! 세계혈우연맹의 웹사이트에서 혈우병에 관한 몇 가지 최신 정보를 읽는 것도 도움이 될 것이다.

아기들

아기의 탄생은 즐거움이다. 혈우병을 가진 아기의 탄생도 다른 어떤 아기만큼이나 큰 즐거움이다. 아기는 다른 유아기의 아기와 다를 것이 아무것도 없다.

이러한 인식은 굉장히 중요하다. 어떤 아기라도 출발선은 정상적이어야 하며 이는 어떤 질환이든지 똑같이 적용된다. 왜냐하면 만약 정상적인 것을 인식하지 못하고 양육하게 되면 아이는 제대로 성장하지 못할 것이기 때문이다. 이러한 일이 일어나면 혈우병이라는 질환을 모든 다른 문제 보다 우선시 하게 되어 아이와 가족을 억누르게 되고, 궁극적으로 혈우병을 장애로 인식하게 된다. 혈우병 진단은 장애가 아니다. 만약 가족이나 의료진들이 장애가 되게끔 방치하면, 단지 그 때 장애가 될 수 있다.

- 약 40,000개의 유전자들이 아기가 세상에 생명을 갖도록 정보를 전달한다.
- 혈우병을 가진 아이와 갖지 않은 아이 사이에 오직 한 가지 다른 점은 혈우병 아이는 단 한 개의 유전자가 적절하게 작용하지 못한다는 것이다.
- 저자는 다른 정상적인 39,999개의 유전자들이 우선권을 갖는다고 생각하는데, 그렇지 않을까?

임신, 출산 그리고 진단

가족력이 있고, 예비 엄마가 자신이 보인자라는 것을 알고 있는 부부는 최근까지 혈우병을 치료한 경험이 있는 주치의와 상의해야 한다. 혈우병을 가질 수도 있는 아이를 갖는 것에 대한 어떤 결정이라도 부부가 직접 내려야 한다. 주치의는 보인자 진단과 (부부가 원한다면) 태아의 혈우병 진단에 도움을 줄 수 있다.

만약에 쌍둥이를 임신했다면 두 아이의 혈우병에 걸릴 확률은 어떨까? 남자아이인 일란성 쌍둥이가 혈우병 유전자를 갖고 있다면 물론 혈우병을 갖게 될 것이다. 이란성 쌍둥이 남아들은 둘 다 혈우병을 가질 수도 있고 아닐 수도 있는데, 이것은 각각의 남자아이가 어머니의 어느 X염색체를 받았는지에 달려 있다.

부부가 임신 말기까지 유지하기를(출산하기를) 원한다고 결정했을 때, 출산 후 바로 제대혈로부터 혈액검체를 받아 진단을 내릴 수 있도록 모든 절차를 준비할 수 있다. 제대혈검사는 아기나 산모에게 해를 주지 않으며, 시간이 지체되면 잘못된 결과를 낼 수 있기 때문에

검체를 얻은 후 산과병원과 가까운 혈우병 치료센터에 검체를 빠르게 검사할 수 있는 좋은 시설들이 갖춰져 있어야 한다. 응급상황이 아닌 이상 진단을 위하여 목이나 사타구니의 정맥(바깥목정맥이나 넓적다리정맥)으로부터 혈액을 뽑아서는 안 되고, 그럴 필요가 없다. 만약에 제대혈 검체를 얻지 못했다면, 아이가 좀 더 크고 정맥혈관이 잘 보일 때까지 진단을 미룰 수 있다.

혈우병 아이들은 아주 정상적으로 태어나며, 정상적인 질 분만 과정 동안 아무런 위험이 없다. 이는 분만의 부드럽고 흐르는 듯한 특징에 의한 것으로, 아기의 머리와 산도(출산길, birth canal)의 조직이 모두 점차 서로에게 맞추게 되어 혈우병성 출혈 등의 원인이 되는 문제를 일으킬 정도의 압력을 가하지 않기 때문이다. 제왕절개 수술은 분만 중에 특별한 어려움, 예를 들면 검자분만(자연분만이 어려울 때, 산과(産科)검자로 태아의 머리를 집어서 끌어내는 분만 - 편집자註)이 필요할 정도의 어려움 등이 있을 때에만 적용하여야 한다.

출산 과정에 적극적인 혈우병 치료가 필요하게 되는 경우는 저자의 경험으로는 아주 드물며, 진단이 확정된 태아의 분만 과정에 어려움이 있었다면 적절한 응고인자를 예방적으로 한 번 투여하여야 한다고 생각한다. 특히, 분만 시 우려해야 할 것들은 뇌출혈의 위험이 될 수 있는 머리와 관련된 지나친 태아 위치의 조작이나 압력(또는 갑작스러운 압력의 해제)이다.

모든 신생아들은 출생 후 6일째 되는 날 페닐케톤뇨증을 알아보기 위한 거스리검사(Guthrie test)를 위해 발뒤꿈치에서 채혈을 하게 된다. 이 때 피부에 나는 상처는 작으며, 지금까지 중증의 혈우병을 가진 아기일지라도 문제를 일으킨 적이 없는 것으로 알고 있다.

가족력이 있을 경우, 혈우병을 가지고 태어난 아기에 대한 부모의 태도는 명백하게 가족 내에서의 경험에 의해 결정될 것이다. 이러한 경험은 두드러지게 고역스러웠던 출혈이나 수술이 잘못되었던 경험 또는 어린 나이에 사망한 것과 관련된 나쁜 것일 수도 있어, 부모는 좋은 경험만을 가진 가족에 비해 그들의 아이에 대해 더 많이 걱정하게 될 것이다. 혈우병 분야의 연구와 개발이 빠른 속도로 이루어지고 있으므로, 이러한 상황에 처해 있는 부모는 환상이 아닌 사실에 근거하여 행동할 수 있도록 아이를 낳기 전에 최신 정보를 얻는 것이 중요하다. 그런 점에서 지역 도서관의 오래된 의학 교과서는 추천하지 않는다.

가족력이 있어 아이가 혈우병을 가질 가능성이 있다면, 부모는 아이의 담당 의사에게 그 사실을 말해야 한다. 이는 특히 포경수술처럼 생후 몇 개월 내에 시술을 고려하는 수술에 있어 특히 중요하다.

가족력이 없을 경우에는 출생 시 혈우병 진단이 이루어지지 않는다. 아마도 아이가 한 살 가량이 되어 보다 움직여 다닐 수 있게 되었을 때 멍이 들거나 입 안의 상처로 인한 출혈이 지속되는 것을 통해 진단이 될 것이다. 입 속의 출혈은 일반적으로 잇입술과 잇몸 사이의

섬세한 조직에 상처를 입어 생기기 쉽다. 정상인 아이들의 출혈은 빠르게 지혈되고 지혈된 상태로 멈추게 되지만, 중증 혈우병을 가진 아이의 경우에는 음식을 먹거나 이를 맞부딪히는 것이 상처를 덧나게 하여 다시 출혈되곤 한다.

불행히도 혈우병이 매우 희귀하기 때문에(인구 1만 명 당 1명 꼴), 때때로 혈우병의 진단이 늦어지거나, 의사가 아이의 멍에 대해 사고에 의하지 않은 손상(Non-Accidental Injury) 등의 다른 원인을 찾을 수도 있다. 이는 모든 부모에게 끔찍한 일이지만 우리 사회의 불행한 현실이며, 아이가 어느 종합병원의 소아과에서라도 삶의 정상적인 부분에 고의적인 상처를 입을 수 있는 것 또한 사실이다. 응고검사를 통해 정확한 진단을 받을 수 있을 것이다.

할 일 없고 호기심 많은 주위 사람들이 젓먹이인 당신 아들에게 멍이 있음을 알아차리기 시작할 수도 있다. 혈우병 진단을 받은 상태에서, 자신의 아이를 때리는 사람이라는 암시는 부모에게 상당한 치욕을 줄 수 있다. 혈우병에 있어 사고에 의하지 않은 손상이 드물다는 것은 관련된 가족들의 엄청난 인내와 용기를 대변한다. 저자는 혈우병을 진료해 온 지난 35년 동안 아이에게 위해를 가하는 것과 관련하여 단지 3가족에게 도움을 주었는데, 그 중 두 가족은 그들의 생활에 대한 특별한 스트레스 때문이었으며, 한 가족은 파산 때문이었다. 그렇지만 혈우병 아이를 가진 대부분의 어머니들은 어떤 단계에서 (아이를 학대한다는) 부당한 암시에 직면하기도 한다. 이러한 일은 대부분의 시간 동안 완벽하게 정상적으로 보이는 혈우병을 가진 소년에게 생기는 문제들 중 하나이다. 또한 함께 살아가는 것을 배우는 것이기도 하다. 그러한 사람(아이에게 멍이 있는 것을 구타의 흔적이라고 생각하는 사람)을 대할 때에는 이유를 현명하게 설명하려고 노력하거나, 아니면 그냥 무시하여야 한다. 다시 말하면, 만일 너무나도 화가 난다면 그 사람 얼굴에 침을 뱉어주고 잊어버리라는 것이다!

혈우병을 가진 아들이 그들의 첫 번째 아이가 아닌 가족은 아이들의 성장에 대한 일반적인 성공과 실패를 포함한 정상적인 성장과 발달에 대해 이미 경험이 있을 것이다. 그러므로 그러한 가족은 매일 매일의 생활에서 일어나는 많은 고난과 혈우병으로 인한 문제 사이의 차이점을 말할 수 있을 것이다. 혈우병을 가진 아이가 첫째 아이인 부부는 배워야 할 것이 매우 많다. 낮이나 밤이나 가족들의 보살핌을 받아야 하는, 지나치게 활동적인 경향이 있는 아이를 갖게 되면 삶은 무척이나 고단해진다.

아이와 집에 돌아갈 때 필요한 것들

첫 번째로 그리고 무엇보다도 필요한 것은 좋은 가정이고, 좋은 혈우병 치료센터에 등록하는 것이다. 가정의가 반드시 혈우병의 전문가일 필요는 없으며, 부부와 그들의 아이가 필요로 하는 모든 일상적인 도움을 줄 수 있다면 족하다. 혈우병 치료센터의 직원은 가정의와

함께 일하면서 전문적인 혈우병 치료를 제공한다. 당신은 또한 혈우병 단체에 등록하여야 한다. 모두 그러하지는 않지만 대부분의 혈우병 단체들은 세계혈우연맹의 국가회원단체(NMO, National Member Organization)이다.

당신의 아들이 받은 진단과 발급된 혈우병 카드에 적혀 있는 치료에 필요한 자세한 내용을 이해하여야 한다. 영국에서는 이 카드를 '출혈 상태에 대한 특별 의료 카드'라고 부른다.(한국의 경우 '주사일지 수첩'과 '혈우병 등록 카드'의 2가지가 있음.) 비슷한 종류의 카드가 많은 나라에서 지급되고 있고, 국제적인 카드는 세계혈우연맹에서 구할 수 있다. 특히, VIII인자나 IX인자의 수치를 기록하는 것은 이를 통해 질환에 따른 특정한 치료를 결정하기 때문에 매우 중요하다. 예를 들어 VIII인자의 수치가 5% 이상이라면 혈액유래 제품으로 치료하기 보다는 데스모프레신(desmopressin, DDAVP)으로 치료할 수 있다. 아이의 유년기 동안 의사는 VIII인자나 IX인자의 항체(inhibitor, 억제인자)를 가지고 있는지에 대해 정기적으로 검사할 것이다. (검사 결과) 항체가 발견되면 치료 약품을 바꾸어야 한다.

다른 아이들과 마찬가지로 혈우병을 가진 아이도 안전한 환경에서 성장하여야 한다. 아이가 다치는 일은 정원이 있는 넓은 집 보다는 가파른 계단이나 바쁜 거리를 지나가는 등의 비좁고 혼잡한 상태의 도시 안에서 보다 더 많이 발생한다. 혈우병 치료센터의 직원으로부터 안전한 집 꾸미기에 대한 도움을 받을 수 있을 것이다. 혈우병을 가진 아이가 있는 모든 가정은 집에 전화가 있어야 한다. 전화를 설치할 수 없는 가정을 위해 혈우병 치료센터의 직원이 지역의 기관을 설득하여 전화를 설치할 수 있도록 도움을 줄 수 있을 것이다.

만일 부모가 모두 일을 나가야 해서 아이를 탁아소나 보육원에 맡겨야 한다면, 담당 보육교사가 아이의 출혈질환에 대해서 알도록 해야 한다. 또한 아이가 다른 아이들과 함께 정상적으로 자유롭게 놀 수 있도록 하고, 아이의 행동을 제한하지 않도록 강조하여야 한다. 담당 보육교사에게 언제라도 부모와 연락할 수 있도록 전화번호를 알려주어야 하며, 이 때 휴대전화나 무선호출기는 매우 유용하다. (영국의 경우 몇몇 회사에서 혈우병을 가진 가정을 위해 휴대전화나 무선호출기를 무료로 사용할 수 있도록 제공하고 있다.) 부모가 없는 동안 아이를 돌봐주는 보모 역시 부모가 어디에 있는지 알고 있어야 한다. 모든 부모는 때때로 아이들의 요구로부터 탈출해야할 필요가 있으며, 이는 혈우병을 가진 아이의 부모들에게도 예외는 아니다. 그들은 다른 사람들처럼 극장, 동네의 선물집이나 식당에 갈 수 있다.

가정의(family doctor)의 역할은 모든 아이들이 모든 종류의 감염성 질환에 대한 면역력을 갖도록 하는 것이다. 예방주사는 주사액의 양이 적기 때문에 혈우병 환자에게도 완벽하게 안전하다. 저자가 조언을 하자면, 주사 부위를 4~5분 정도 누르고 있는 것만으로도 보기 싫은 멍이 드는 것을 막을 수 있다. 결핵을 예방하기 위한 BCG 접종은 눌러줄 필요도 없다. 유년기의 면역에 대해 덧붙이자면, 혈우병을 가진 모든 아이들은 B형 간염 예방주사

를 맞아야 한다. C형 간염에 대한 백신은 아직까지는 없다.

면역에 필요한 예방주사는 피하주사로 할 수 있지만, 혈우병 환자에게 근육주사는 금기이다. 그 대신 약물을 정맥을 통해 투여한다. 기억해야 할 것은 혈우병을 가진 모든 아이들에게 오늘날의 ‘아스피린’을 주어서는 안 된다는 것이다. 아스피린은 약 성분이 혈소판의 점성을 손상시켜 출혈문제를 더 심하게 하기 때문에 혈우병에 있어 특히 중요하다.

저자는 비록 모든 어머니들에게 가급적이면 분유를 먹이지 말고 모유를 먹이라고 권장하고 있지만, 혈우병을 가진 아이들이 어떤 것을 먹든지 문제가 되지 않으며 젖떼기도 정상적으로 하면 된다. 그리고 이유식도 다른 아이들과 다르지 않다.

몇몇 혈우병 전문가들은 가구와 아기침대에 (충격을 흡수할 수 있는) 패드를 대라고 권장하기도 하는데, 이런 말은 알렉세이 왕자를 위해 공원의 나무에 패드를 감았던 러시아 시절을 연상케 한다. 삶에 있어서 많은 것들이 그렇듯이 작은 상식이 성공한다. 무거운 장식품이나 집안 어른이 아끼는 깨지기 쉬운 물건은 아이들의 손이 닿지 않는 곳에 두어야 한다. 그러면 모든 것이 잘 될 것이다. 모든 아이들을 키움에 있어 가파른 계단으로 다가가는 것을 막기 위한 문 고정 장치 설치하기, 매우 미끄러운 마루에 매트 깔아두지 않기, 보통 아이들이 세계 때리며 노는 장난감에 날카롭고 톱니 같은 단면이 생기지는 않는지 확인하는 것 등은 현명한 행동이다. 짧은 이동이라 할지라도 아기를 차에 태울 때에는 고정된 아기용 안전시트나 안전장치를 사용하여야 한다.

혈우병을 가진 아이는 다른 모든 아이들처럼 가족, 친지, 친구들과 께안고, 함께 놀고, 그네를 타고, 즐겨야 한다. 유모차를 개조해야 할 필요도 없으며, 아기용 흔들침대와 보행기도 이용할 수 있다. 다만, 아이에게 위험할 수 있으므로 보행기가 쉽게 접히지 않도록 하여야 한다.

저자가 젊었을 때에는 아기 옷은 따분한 것뿐이었고, 남자아기, 여자아기에 상관없이 모든 아이들이 레이스가 많이 달린 흰색 드레스를 입은 것처럼 보였다. 그러나 요즈음의 아기 옷들은 멋지고, 밝고, 화려하며, 겨울에는 따뜻하고 여름에는 시원하다. 어떤 옷을 입히든지 괜찮다. 다만, 아기의 신발은 색상은 상관없지만, 성장에 따라 질이 좋은 것으로 신겨야 한다.

유아의 부딪히기(early bumps and bangs)

아이가 움직이고 또 세상을 탐험하기 시작하면서 가구에 부딪히게 되고, 그 첫 번째 증거로 쉽게 멍이 나타난다. 아기가 기어 다닐 때 덩거리 천(거친 무명)이 딱딱한 바닥으로부터 아기의 무릎을 보호해 줄 수 있을 것이다. 11개월이 되거나 아기가 스스로 일어설 수 있게 되면 뒤로 넘어져 부딪히는 일이 생기거나, 낮은 테이블 위에 놓아둔 아끼는 물건을 부수기

시작할 것이다. 아기는 또한 어떻게 계단을 올라가는지를 발견하게 될 것이고, 다른 곳을 바라보는 시야로부터 벗어날 수 있는 최후의 장소를 반드시 찾아내게 될 것이다. 멍은 대부분 팔, 다리, 엉덩이 바로 위, 엉덩이 부위에 생기며, 가끔 몸통에도 생길 수 있다. 그렇지만 아기는 지방으로 잘 감싸져 있어 이 지방이 천연적인 보호구 역할을 한다. 멍은 거의 대부분 얇지만 드물게는 통증이 있거나 위협할 수 있다.

예외적인 경우는 머리 부근에 생긴 멍이다. 모든 아기들이 아장아장 걷기 시작하면서 균형을 잃어 머리를 짚곤 한다. 그러나 어떤 아기들은 특히 더 이러한 종류의 상처를 입기 쉬운 경향을 보인다. 이런 아이들을 위해서 보호 장구가 필요하다. 요즘에는 자전거와 스포츠용품점에 아이들을 위한 화려한 색깔의 여러 종류의 헬멧을 갖추고 있다. 아기의 머리에 편안하게 맞으며, 떨어졌을 때 벗겨지지 않을 것으로 고르도록 하라. 이러한 종류의 보호는 일상생활에서는 아주 드물게 필요하지만, 머리에 충격을 받을 수 있는 운동을 할 때에는 반드시 필요하다. 아이가 헬멧 쓰기를 강하게 거부하더라도 운동할 때는 쓰도록 해야 한다.

몇 가지 일반적인 질문들

유아기 때 자주 거론되는 세 가지 특별한 질문은 포경수술, 젖니가 나는 것, 그리고 치열(anal fissures; 항문 열창)이다.

포경수술은 정말 필요한 경우를 제외하고는 시행하지 않는다. 포경수술이 필요한 의학적인 조건들로는 밀착한 포피(foreskin)가 소변이 흘러나오는 것을 막거나 염증이 생길 때, 포피가 뒤로 물러나지 않을 때이며, 이는 7살 정도 될 때까지 많은 아이들에게 일어나는 일이다. 만일 의학적인 이유나 변경할 수 없는 종교적인 이유가 있다면, 포경수술은 혈우병에 대한 모든 조치가 이루어진 상태에서 수술실에서 매우 조심스럽게 진행되어야 한다. 이는 아기는 물론 아기의 어머니 또는 아버지가 병원에 머칠 동안 머물러야 한다는 뜻이다.

중증 혈우병을 가진 아기라고 할지라도 이가 날 때에는 일반적인 문제 외에는 특별한 문제가 없으며 나중에 젖니가 빠지기 시작할 때에도 마찬가지이다. 치아는 매우 천천히 나기 때문에 아주 조금밖에 출혈되지 않으며 치료할 필요가 없다.

많은 아기들이 딱딱한 대변을 본 후에 항문 주위가 조금 찢어지기도 한다. ‘치열(항문 열창)’이라고 부르는 이러한 종류의 열상(찢어진 상처)은 배변 동안 통증을 유발하기 때문에 아기들이 괴로워한다. 혈우병을 가진 아기의 경우 일반적인 경우 보다 조금 더 출혈이 될 수 있다. 아기에게 분유를 먹일 때 설탕이나 과일 주스 같은 것을 첨가하는 등으로 대변이 부드러워지면 열상은 쉽게 아물게 된다. 때로는 소량의 국소 마취 크림을 바르는 것이 도움이 될 수도 있다. 아직까지 혈우병을 가진 아기에게 특별한 혈우병 치료가 필요할 정도의 치열이 있었다는 말을 들어본 적은 없다.

지속적인 관리

혈우병 치료센터에서의 규칙적이고 지속적인 관리의 필요성 외에, 대부분의 가족들은 아이가 유아기일 때 매우 적은 시간이라도 종합병원을 방문할 필요가 있다. 종합병원을 방문할 때, 아버지가 함께 병원에 가도록 노력하는 것은 매우 중요하다. 우리 사회에서는 지속적인 관리, 그리고 출혈 증상이 있을 때 아이를 병원으로 데려가는 사람은 '엄마'라는 고정관념이 있다. 예전의 이러한 태도가 혈우병을 가진 아이들이 그들의 아버지에 대해 인식하지 못한 상태로 자라거나, 때로는 어머니로부터의 사랑과 보살핌에 지나치게 의지하도록 이끌기도 하였다.

유아기에 대한 주된 교훈은 '아이를 가진 기쁨을 만끽하라'는 것이다.

점검 사항

- 좋은 가정의를 만나라.
- 가까운 혈우병 치료센터에 찾아가라.
- 혈우병 단체에 가입하라.
- 응고인자 활성도를 포함한 진단에 대한 모든 것들을 알아야 한다.
- 아이의 혈우병 카드를 소지하라.
- 아이에게 필요한 치료에 대해 배워야 한다.
- 모든 가족이 아이(의 혈우병)에 대해 알도록 하라.
- 집에 전화를 설치하고, 도움이 필요할 때 어떻게 도움을 받을 수 있는지 숙지하라.
- 소아청소년과를 방문하라.
- 아이에게 필요한 예방접종을 하라.
- 아이를 돌봄에 있어 아이의 아버지, 형, 누이가 함께 하도록 하라.

유아기와 취학 전의 어린이

어린 아이가 자신의 세계를 탐험하는 것을 볼 수 있는 것은 삶이 준 위대한 보상 중 하나일 것이다. 유아들은 호기심이 넘쳐 주위의 물건들을 모두 만지고 싶어하고, 이로 인해 문제가 생기기도 한다. 이것은 혈우병을 가진 아이들도 다르지 않다. 아이에게는 정상적으로 성장하기 위한 탐구의 자극이 필요하다. 또 아이에게는 안전하고 사랑스런 환경에서의 격려도 필요하다. 이는 두려움이 없는 가족을 뜻한다. 아이는 끊임없이 주위의 상황을 느낀다. 만일 아이의 부모가 혈우병에 대해 두려움을 갖는다면, 아이도 두려움을 가질 것이다.

혈우병을 받아들이기까지는 시간이 걸린다. 당신은 때로는 당신이 원했던 ‘평범한’ 아이가 아님을 슬퍼하며 울기도 할 것이다. 그렇지만 괜찮다. 그렇게 울거나 슬퍼한 후에 다시 아이에게로, 새로운 삶이 형태를 잡아가는 것을 지켜보는 즐거움과 흥분의 일상으로 돌아가도록 하라. 당신의 아이를 바라보면서 혈우병이 아닌, 아이의 웃음을 보게 될 때 최악의 상황에서 벗어났음을 당신 스스로 느낄 것이다.

모든 부모들이 아이의 삶을 통해 자신의 어린 시절을 다시 체험할 때, 이 아름다운 취학 전 시절이 잘못될 수 있는 3가지가 있는데 그것은 바로,

- 사고
- 출혈
- 과잉보호이다.

사고

물론 사고는 어떤 아이에게도 생길 수 있다. 대부분의 사고는 피할 수 있다. 의약품이나 집안 청소제에 쓰이는 세제를 만지지 못하도록 하고, 차가 다니는 길로 자유롭게 뛰어나가지 못하도록 정원에 안전장치를 하여야 한다. 성냥이나 라이터는 손에 닿지 않는 곳에 두고, 난로 주위에 안전망을 설치하도록 하는 것은 아이를 가진 모든 가정에 해당되는 상식적인 예방조치이다.

당신이 무엇을 하든 간에 아이가 일찍 자신의 세상을 탐험할 수 있게 도와주고, 아이의 혈우병을 이유로 제지하지 않도록 하라. 아이를 수영장, 공원, 놀이터에 데리고 가도록 하고, 아이가 놀이에 대해 또 어떻게 다른 아이들과 어울리는지에 대해 배우면서 자라도록 하라. 또 혈우병이 아이를 관리하는 것이 아니라, 아이가 스스로 혈우병을 관리하는 법을 배울 수 있도록 하라. 20쪽의 표 2.1에 있는 항목들은 혈우병을 가진 아이의 정상적인 삶이 어떻게 가능한지를 강조하는 것이다.

혈우병을 가진 아기가 좀 더 많이 움직이게 되면 어떤 부모들은 아이의 긴 바지의 무릎, 심지어는 명으로부터 보호하기 위해 팔꿈치에 패딩을 덧대어 스스로 안심하려 하는데 저자는 아직까지 이 또래의 아기들이 부딪혀서 관절에 출혈이 생긴 사례를 보지 못했다. 명은 흔하게 생기지만 대부분 얇고 통증이 없다. 당신이 무엇을 하든 간에 아기의 관절을 붕대로 감아서는 안 되는데, 이는 관절근육이 줄어들고 불안정해질 수 있기 때문이다. 모든 아이들은 어딘가에서 떨어질 수 있지만 아이들은 어떤 방식으로든지 잘 감싸져 있다. 자연은 아이들에게 훌륭한 보호막인 ‘지방층’ -우리가 없애려고 노력하는데 남은 인생을 모두 소모하는-을 제공한다.

지방층으로 보호되지 않는 유일한 부위는 머리이며, 혈우병을 가진 활동적인 아이를 키

울 때 갖는 걱정 중 하나가 머리 부위의 부상이다. 모든 유아들은 높은 곳에서 떨어지는 것 외에도 사물 사이로 걸어가는 것으로도 머리를 부딪히게 된다. 그러나 일상생활에서의 보통의 부딪힘이 머리 안쪽의 출혈로 이어지는 것은 아주 드물다. 저자는 항상 크게 부딪힌 아이를 혈우병 치료센터의 의료진에게 보여 초기 치료를 받게 하면 문제를 예방할 수 있다고 부모들에게 용기를 주고 있다. 확실히 머리에 특별히 심한 충격을 받았다면 (예를 들어 콘크리트 바닥에 심하게 떨어졌다거나, 달리다가 차에 부딪히는 등) 치료를 받아야 한다. 이러한 상황에서는 관찰 기간을 갖도록 하는 것도 아이를 위해 현명한 방법이기도 하다. 강조하지만, 실제로 상해가 이렇게 심한 상황으로 이어지는 것은 매우 드물다. 그리고 저자는 이러한 이유로 일상생활에 헬멧을 쓰는 것을 추천하지 않는다. 또 다른 이유는 일반적인 활동에 보호 장구를 지나치게 사용하는 것은 장애에 대한 자각을 일으키게 하기 때문이다.

출혈

유아기 때의 출혈은 대부분 부딪히거나 떨어지는 것 때문에 생기게 된다. 피부 표면의 멍은 출혈의 일반적인 형태이다. 찰과상과 조금 베인 것은 다른 아이들에게 그러하듯이 1회용 반창고를 붙여준다면 더 큰 문제의 원인이 되지 않는다. 관절 출혈은 3세가 되기까지는 흔하지 않지만, 일어날 수는 있다. 만일 아이에게 관절 출혈이 의심된다면 즉시 전문가의 조언을 구하도록 하라.

최근에는 치료를 위해 입원하는 것이 극히 드물다. 출혈이 되어 치료가 필요하다면, 가족이 가정요법을 시작할 수 있는 준비가 되기 전까지는 외래로 치료 받으면 된다. 이때 문제가 되는 것은 외래로 방문한 날의 담당 의사가 어린 아기에게 정맥주사를 주어 본 경험이 없을 수도 있다는 것이다. 부모들은 아이에게 맞는 치료를 제공하는 가장 좋은 방법에 대해 혈우병 치료센터의 의료진에게 조언을 구해야 한다. 일반적으로 아이는 엄마나 아빠와 절대 떨어지지 않으려고 하는데, 아이가 부모의 무릎에 앉도록 하면 아이를 치료하기가 한결 쉬워진다. 주사기에 연결하는 긴 폴리에틸렌 관에 바늘이 달려있는 나비바늘은 주사기에 직접 연결하는 고정식 바늘 보다 훨씬 사용하기 쉽다.

같은 의사나 간호사에게 세 번 이상의 정맥주사를 시도하게 할 이유는 없다. 만일 의사나 간호사가 세 번 연속으로 정맥주사에 실패한다면 성공할 가능성이 낮으니 보다 경험이 많은 사람이 정맥주사를 놓도록 하는 것이 좋다. 어떤 경우라도 아이에게 한 번 이상의 정맥주사를 시도했다면, 어떤 식으로든 보상을 해주어야 한다. 의사의 정맥주사 기술 향상을 위해 아기가 손해 본 것 밖에 되지 않기 때문이다.

또 다른 두 가지를 명심하여야 한다. 첫 번째는 아기에게 정맥주사를 할 수 있는 가장 좋은 부위를 부모가 알고 있어야 한다는 것이다. 두 번째는 갓 아이를 낳은 부모에게는 협박

처럼 들릴 수도 있겠지만, 부모가 혈우병 치료와 관련된 절차를 수행할 수 있도록 하여야 하며 아이가 즉시 스스로 치료를 할 수 있도록 가르칠 수 있을 만큼 숙달되어야 한다는 것이다. 아이들이 스스로 치료하는 것에 적응하는 것을 지켜보는 것은 언제나 놀라운 일이다. 심지어 얼마 후에는 통증 없이 치료할 수도 있다. 또한 - 비록 처음에는 주사바늘을 겁내했을 지라도 - 부모들이 얼마나 빨리 긴장을 풀고 출혈과 치료에 대처하는 능력을 갖게 되는지 놀라울 정도이다.

혈우병과 관련된 통증은 취학 전 아이들에게는 드물다. 만일 통증이 있다면 다른 아이들에게 그러하듯이 해열진통제가 가장 좋은 약이다. 항상 기억해야 할 것은 해열진통제의 과다복용은 치명적이기 때문에 아이의 손이 닿지 않는 곳에 안전하게 보관하라는 것이다. 또 하나 기억하여야 할 것은 아스피린 성분이 포함된 약품은 아이들에게 적합하지 않으며, 특히 혈우병이 있는 아이에게 사용하여서는 안 된다는 것이다. 이는 아스피린이 출혈을 더 악화시킬 수 있기 때문이다.

과잉보호

세 번째 문제는 두려움의 결과로 나타나게 되는데, 특히 부모가 스스로 고립되었다고 느낄 때 나타난다. 아이를 보호하기 위한 사랑스런 반응은 자연스러운 것이다. 혈우병으로 인해 정상적인 삶의 모든 일상적인 사고를 피하고자 하는 시도를 고려하면서부터 과잉보호가 나타나게 된다. 저자는 아이가 집 밖에 나가는 것을 아주 두려워하는 가족과 아이가 딱딱하지 않은 장난감만을 갖고 놀도록 하는 부모, 아이들의 싸움이 지독한 출혈을 일으킬까 두려워 친구를 부르지 않는 부모를 만난 적이 있다. 이런 종류의 과잉보호의 결과는 아주 이른 시기에 나타나기 시작하여 청소년이 되고 어른이 된 후에는 더욱 심해지게 된다. 혈우병과 화해하는 것에 실패하게 되면 고립, 고독감을 불러오고, 결혼과 훌륭한 직업을 가질 기회가 줄어들게 된다. 과잉보호를 피하는 가장 좋은 방법 중 하나는 어린 시기부터 가족 또는 친구들과 함께 하는 활동을 장려하는 것이다. 부모는 혈우병을 가진 아들이 다른 아이들과 함께 있는 것을 두려워하지 말아야 한다. 모든 혈우병을 가진 아이들은 다른 사람들과의 활동과 스포츠에 참여하도록 격려 받아야 한다.

아이가 다른 사람들과 더 많이 어울릴수록 좋다. 아이는 자신의 병에 익숙해 질 것이고, 병에 대해 두려워하지 않는 법을 배울 것이다. 그리고 다른 사람들과 정상적인 방법으로 친분관계를 만들어갈 수 있게 될 것이다. 이러한 접근을 이른 시기에 시작하면, 가족들은 과잉보호를 훌륭하게 피할 수 있을 것이다. 과잉보호를 받은 아이는 출혈질환이 아닌 그릇된 부모의 사랑으로 인해 장애자로 성장하게 될 것이다. 또한 아이의 정상적인 형제나 자매들은 (부모에게 있어 첫 번째가 아닌) 두 번째로 여겨진다는 생각에 또한 괴로워할 것이다.

이때 아이 아버지의 역할이 매우 중요하다. 혈우병을 가진 아이는 어머니의 책임이라는 경향이 있다. 이 경향은 가끔 주된 치료가 행해지는 병원의 여자 간호사나 물리치료사로 확장되기도 한다. 아버지는 정상적인 아이와 놀아주듯이 혈우병을 가진 자신의 아이와 놀아주어야 한다. 침대 근처에서 장난치며 놀고, 목욕탕에서 같이 물을 튀기기도 하고, 숨바꼭질과 장난으로 싸우기도 하며, 같이 게임도 하라. 남자의 세계에 함께 할 기회를 갖도록 하는 것은 성장의 일부분이다. 병원에 가는 것 역시 이런 활동에 포함되어야 한다. 아버지는 시간이 된다면 아이를 병원에 데리고 갈 준비가 되어 있어야 한다. 아이의 어린 시절을 부모가 함께 하는 것은 부모에게도 도움이 된다. 아버지들은 때로는 아들이 출혈질환을 가지고 있는 것을 인정하기를 싫어한다. 그리고 그의 아내에게는 보다 익숙한 의료적인 환경에서 숨기가 없거나 낯설게 느끼기도 한다. 이러한 아주 자연스러운 감정을 받아들이려는 초

표 2.1

혈우병 아이에게 정상인 것	혈우병 아이가 비정상인 것
자전거 타기	VIII인자 또는 IX인자의 활성도
옷 입기	
다른 사람과 밖에서 놀기	
성장	
연휴 기간의 해외여행	
면역력 가지기	
지능	
뛰어 오르기	
뽀뽀하기	
평균 수명	
육체적인 개발	
패스트푸드 식당에서의 과식	
놀기	
유아원 가기	
배변 훈련	
달리기	
수영하기	
장난감 가지고 놀기	
세발자전거 타기	

기의 노력은 후에 충분히 보상된다. 힘들었던 시기를 함께 경험한 가족 간의 유대관계는 더욱 견고해 질 것이다. 표 2.1에는 어떻게 정상적인 삶을 영위할 수 있는지를 보여준다.

운동 시작하기

많은 아이들이 즐기는 첫 번째 운동은 수영이며, 수영은 또한 세계혈우연맹이 의사들을 상대로 실시한 국제적인 설문조사에서 혈우병 환자에게 가장 적합한 운동으로 꼽히기도 했다. 유아기의 아이들은 수영장에 가는 것을 좋아하고, 요즈음에는 부모와 아이가 함께 물에서 놀 수 있는 좋은 시설들이 많다. 따뜻한 물에서 움직이면 몸속의 모든 관절과 근육들이 중력의 부담 없이 운동할 수 있다. 이는 관절 출혈 후에 특히 효과적이다. 덧붙이자면, 수영은 협응력과 근육의 강화를 통해 관절을 보호하는데 도움이 된다. 이는 성인이 되었을 때 혈우병성 관절염을 앓게 될 위험을 줄여준다. 모든 아이들이 청소년이 되기 전에 수영을 할 수 있도록 해야 한다.

운동은 어머니에게도 도움이 된다. 혈우병이 어머니들에게 끼쳤던 영향 중 하나가 출혈이 있을 때 아이를 안거나 업어서 이동시키느라 생긴 등의 통증이었다. 오늘날에는 가정요법을 하게 되면서 이러한 것이 줄어들었다. 그러나 응고인자에 대한 항체가 생긴다거나 출혈이 특히 좋지 않은 방향으로 진행되면 어머니들을 더욱 힘들어질 것이다. 규칙적인 수중 운동은 어머니의 근육을 강화시켜 아픔을 줄일 수 있을 것이다.

제약과 체벌에 대한 몇 가지 생각

제약(制約)

성장기 아이의 행동에 대한 과도한 제약은 대단히 오랜 기간 동안 영향을 끼친다. 아이는 인생의 어떤 단계, 특히 자신의 동년배들과 이룬 탐험을 하게 되는 시기나 10대가 되면 이러한 제약을 거부할 것이다. 이러한 거부는 그것 자체가 자연스러운 것이다. 이는 정상적인 발달의 한 부분으로, 그렇지 않으면 완전하고 독립적인 성인이 될 수 없다. 만일 부모나 의사 혹은 교사 등이 혈우병과 같은 만성질환을 권위적인 제약의 이유로 이용한다면 익숙한 양식이 나타나게 될 것이다. 아이는 자신에게 기대되는 수락자의 역할을 받아들여 자신의 거부 의사를 숨기기 시작한다. 만일 아이가 사고로 다치게 되면 - 아이들은 꼭 다치게 되어 있다. - 아이는 가능한 한 그 사실을 숨기려 할 것이다. (아이가 다친 것을 숨겼으므로) 출혈은 '자연출혈'로 생각될 것이고, 출혈이 '자연적으로' 발생한다는 것은 질환이 '심한 정도'라고 확신하게 한다. 이로 인해 부모가 (또는 의사가) 애초에 가졌던 제약에 대한 생각이 더욱 확고해 지게 된다.

역설적이지만, 사고임을 알아차린다고 해도 이는 곧 아이가 조연자들이 원하는 데로 따

르지 않아 출혈이 생긴 것으로 이해되어 제약을 강화시킬 뿐이다. 아이들은 (어른들을) 절대 이길 수 없다.

제약은 다른 면에서 중요하다. 아이들이 화내는 것 보다 출혈이 되는 것을 피하기 위해 기술 교육을 받지 못하고, 동작에 대한 기술이나 도구를 이용하는 법을 습득하지 못해 자신에게 운동이나 손재주에 재능이 있는지 알아보는 것이 금지되어 있다. 대부분의 아이들은 제약이 옳은 까닭을 - 예를 들면, 권투는 정말로 심한 부상을 입을 수 있다는 것을 - 알게 되면 현명한 충고를 받아들일 것이다. 나이가 많은 혈우병 환자의 실패를 통해 얻어진 제약에 대한 이론적인 충고는 끊임없이 반복된다. 아이는 성장하면서 세상이 적대적인 곳이라는 것을 알게 되고, 출혈은 자신 스스로에게 무수히 말한 것을 따르지 않았을 때 필연적으로 생긴다는 것을 깨닫게 된다. 그가 진짜 문제에 처했을 때는 그를 봐주는 사람이 없는 것이 아니라, 그가 책임감에 대한 감각을 키우는 것을 도와줄 지각 있는 관계나 관찰, 자신의 신체와 성취에 대한 자신감을 놓치는 것이다. (그림 2.1 참조)

만일 제약과 이에 대한 거부가 의사의 치료를 통해 인지되거나 조절되지 않는다면 의료

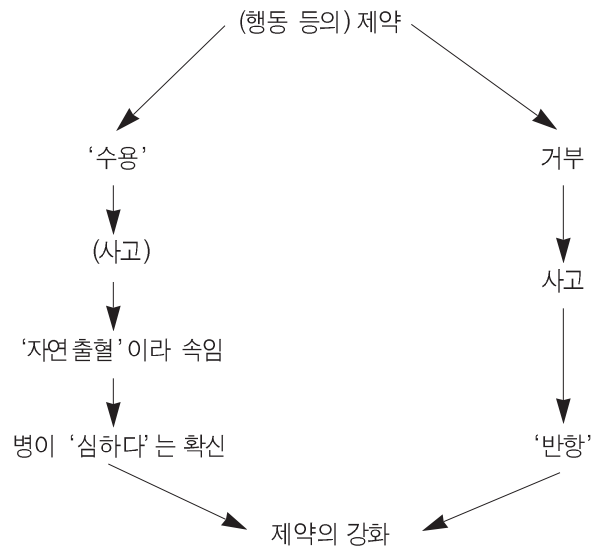


그림 2.1 혈우병에서의 제약의 실행. 의심 없는 수용은 어른에 대한 종속의 결과를 낳을 수 있다. 거부와 사고를 숨기는 것은 아이를 스스로 방치하게 하여 현명한 길잡이 없이 자라게 된다.

적인 치료에 대한 불필요한 강조로 이어질 수 있다. 위조된 '자연출혈'로 인해 출혈 시 응고인자 보충요법 대신 응고인자 예방요법을 하거나 정형외과적인 치료를 위한 입원을 권고하게 될 것이다.

체벌

혈우병을 가진 아이의 몇몇 부모는 아이가 말썽을 부렸을 때 체벌로 엉덩이를 때리기도 한다! 개인적인 생각으로는 혈우병을 갖지 않은 다른 아이라고 할지라도 가끔의 체벌은 해롭지 않으며, 다만 최후의 방법으로 사용하여야 하고 부모가 화가 나있지 않을 상태이어야 한다. 그리고 반드시 아이의 엉덩이를 (회초리 등 물건이 아닌) 손바닥으로 때려야 한다. 더 좋은 체벌의 방법은 아이를 잠깐 동안 자신의 방에 있도록 하는 것이다. 이 방법을 더욱 효과적으로 하려면 아이가 좋아하는 텔레비전이나 비디오 보기, 컴퓨터 게임을 못하게 하도록 한다. 어떤 가족은 이 체벌 방법을 '휴식시간(time out)'이라는 고상한 이름으로 부르기도 한다. 아이는 어린 시기부터 용인되지 않은 행동은 가족과 함께 하는 것 또는 자신이 하고 싶어 하는 것으로부터 배제되는 필연적인 결과를 가져온다는 것을 배운다. 이 배제의 기간은 저지른 위반의 중대함에 따라 다양하다.

아이에게 출혈이 생겼다는 이유만으로 아이를 꾸짖지 않는 것은 매우 중요하다. 아이가 다음 번 출혈이 있을 때 빨리 (출혈이 있음을) 알리지 않게 될 수도 있기 때문이다. 출혈은 꼭 상처를 입어야 생기는 것이 아니라는 것을 기억하기 바란다. 출혈은 정말 '**자연적으로**' 일어난다.

다른 사람들에게 알리기

아이가 좀 더 자라게 되면 다른 아이들과 밖에 나가서 놀게 되거나 드디어 유아원을 다니게 된다. 다음의 충고는 모든 부모에게 해당되는 것이다.

첫 번째로, 혈우병을 가진 아이를 돌보는 책임을 가진 사람들은 누구라도 **모든 일반적인 응급치료법을 알고 있어야 한다**. 혈우병을 가진 아이가 다른 아이들보다 빨리 출혈이 되는 것이 아니기 때문에 도움을 줄 수 있는 시간은 항상 있다. 이는 저자가 아이의 교사에게 보내는 편지에 항상 강조하는 부분이다. 저자는 이러한 내용의 편지를 아이 부모에게 줘서 부모가 직접 교사에게 전달하도록 한다. 이 방법을 통해 부모가 아이의 혈우병에 대해서 잘 알고 있고 또 잘 관리하고 있음을 교사가 알 수 있기 때문이다.

유아원에 보내는 편지에는 존(저자의 환자)이 세발자전거를 타는 것부터 모래구덩이에서 다른 아이들과 다투는 것까지 모든 것을 할 수 있다는 사실을 강조한다. 그리고 절대 특별한 제약을 하지 말 것을 당부한다. 존은 다른 아이들과 같이 새로운 세상에서 자신을 찾게

될 것이다. 다른 아이들과 마찬가지로 존은 미끄럼틀에 올라가서 미끄럼 타는 법을 - 제대로 타든지 거꾸로 내려오든지 간에 - 배울 것이고, 매달리고 뛰어오르는 법을 배울 것이다. 혈우병에 대한 웃긴 통념이 있는데, 저자는 이 통념이 혈우병을 가진 아이를 맡아야 하는 교사들에게 '다른 아이에게는 지장을 주지는 않을 것' 이라고 안심시키는데 유용하다고 생각한다. 교사들은 매우 심한 출혈은 어쨌든 몸 안에서 일어난다는 것을 알고 안심하게 될 것이다.

교사와 부모, 그리고 당연히 아이의 혈우병을 알아야 하는 조부모와 다른 관련자들 외에 아이의 혈우병을 알아야 할 사람은 가족, 아이를 진료할 의사, 가족의 치과 주치의사이다. 아이가 어렸을 때부터 형이나 누나, 또는 부모와 함께 치과를 가도록 하자. 가서 아무런 치료를 받지 않는다고 해도 어린아이는 치과에 대해 두려워하지 않아도 됨을 배울 것이고, 나중에 아이의 인생에 있어 매우 중요한 치아 위생에 대한 개념을 갖게 될 것이다. 아이가 다니는 혈우병 치료센터의 주치의는 아이의 상태를 다른 의사나 치과의사에게 설명하는 편지를 준비할 것이다. 당신이 어떤 것을 하던 간에 아이의 혈우병을 공개하고 정직하여야 한다.

혈우병에 대해 말하는 것이 보다 쉽게 살아갈 수 있다. 또한 기억해야 할 것은 모든 아이들은 주목 받고 보상 받는 것을 좋아한다는 것이다. 비록 그 주목과 보상이 가족으로부터 나오는 것이라 해도 말이다. 혈우병은 결코 달콤한 과자로 연결되는 무료입장권이 아니다. 만일 아이를 달콤한 먹을거리로 길들이려고 하는 유혹에 빠진다면, 혈우병을 가진 뚱뚱한 아이는 날씬한 아이 보다 상태가 나빠질 수 있음을 기억하여야 한다. 과체중은 관절에 더 많은 부담을 주고, 뚱뚱한 아이는 날씬한 아이에 비해 움직임이 떨어지고 다치기도 쉽다.

점검 사항

- 아이가 다른 아이와 놀도록 하라.
- (부부가) 밖에 나가거나, 아이를 부모와 함께 집에 남겨두는 것을 두려워하지 말라.
- 아이가 탐험하도록 내버려두라.
- 아이를 유아원에 보내라
- 아이에게 세발자전거를 사주어라.
- 아이의 형제들과 누나들에게 시간을 할애하라.
- 아이의 양육은 부모가 함께 하도록 하라.
- 다른 부모와 비교하는 것에 유의하라.
- 자신의 일반적인 상식을 믿어라.

이러한 유혹을 벗어나 충분한 보상을 주고자 하는 부모라면 아이가 가지고 있는 혈우병이 아닌 아이의 정상적인 면을 보아야 한다.

이 포래의 아이들에 대한 주된 교훈은 '아이가 (자신의 인생을) 탐험하도록 내버려두라'는 것이다.

학교가기

모든 가정의 앨범에는 아이가 처음으로 학교에 입학할 때의 사진이 있을 것이다. 톰은 4살이 되었을 때 잘 다려진 바지와 옷, 세련된 학교 넥타이, 양말, 깨끗한 신발 등 교복을 입기에 충분히 자라 있었다. 비록 깔끔한 옷차림이 오래 가지는 않았지만 말이다.

처음으로 집을 떠나 학교에 가는 것은 언제나 고통이다. 아마도 혈우병을 가진 아이에게는 정규 교육을 시작하는 때가 다른 아이들과 함께 놀고 어울릴 수 있는 많은 기회가 될 것이다. 보육원이나 유아원의 체험은 엄마에게 다른 사람이 자신의 아이와 아이의 출혈질환을 돌보도록 하는 최초의 두려움을 줄여줄 것이다. 이러한 초기 비정규 교육은 정규 학교 생활을 쉽게 시작하도록 한다. 부모는 자신의 아이가 부모가 곁에 없는 짧은 기간을 견딜 수 있다는 믿음을 갖게 되고, 또한 아이가 다른 사람이 자신을 돌보는 것을 믿을 수 있게 됨을 알게 될 것이다. 아이는 다른 아이들과의 조직적인 활동에 익숙해지고, 다름도 이겨낼 수 있을 것이다.

아이가 입학하기 전에 부모는 아이의 담당 교사에게 혈우병이 있음을 알리고, 진단된 내용을 알려야 한다. 이는 가족과 혈우병 치료센터를 통해 아이가 입학할 때까지의 의료 정보를 정리하면 될 것이다. 학교의 모든 교사들은 다양한 질병에 대한 자료에 익숙하다. 예를 들면, 천식, 당뇨병, 간질 등의 질환은 모두 혈우병 보다는 더 일반적인 질병이다. 물론 이는 교사를 대단히 당황스럽게 하는 일이기도 하다. 그렇지만 교사는 아이에 대해 설명해 주는 자료가 필요하며, 만일 아이에게 문제가 생겼을 때에는 무엇을 해야 하는지 알아야 한다.

저자가 찾은 교사에게 아이에 대해 알리는 방법은 유아원 포래의 아이들의 경우와 같이 개인적인, 그리고 아이에 대한 보다 자세한 편지를 아이의 부모에게 주는 것이다. (246쪽 참조) 다시 말하지만, 편지는 부모가 아이의 교사를 만나 직접 전달해 주어야 한다. 편지에 담긴 내용은 간단하다. 부모가 아이에 대한 모든 결정을 관리하고 있다는 것이다.

학교에 보내는 편지의 구체적인 내용을 살피기 전에 일반적인 발달의 특징을 한 번 더 강조하려 한다. 저학년 때의 놀이는 대체적으로 형식적이거나 경쟁적이지 않기 때문에 혈우병을 가진 아이도 모든 활동에 참여하도록 하여야 한다. 놀이는 가족과 이웃의 범위를 넘어 더 넓은 아이들의 세상이 시작되는 것이고, 이러한 탐험을 통해 아이는 자신의 재능과 한계를 배우기 시작한다. 제약의 지나친 강조는 아이에게 좋지 않다. 아이는 상처를 입지 않고

할 수 있는 행동의 한계를 스스로 배워야 한다. 아이의 교사에게 출혈질환에 대해 알게 해 주고, 진짜 도움이 필요할 때 어떻게 도울 수 있는지에 대한 일반적인 상식을 알려준다면 효과적으로 사용될 것이다.

8살에서 10살까지는 무리나 동아리(클럽)에 속하게 되는 첫 번째 시기로, 자연스러운 경고를 무시한 '도전'이 시작될 때이고, 작은 제약이 필요하게 되는 시기이기도 하다. 모든 남자 아이들은 부모의 허락을 받거나 받지 않거나 나무를 오른다. 만일 이웃에게 나무집(나무 위에 지은 아이들 놀이용 작은 집 - 역자 註)이 있다면 부모 중 한 명이 안전한지를 확인하여야 할 것이다. 톰의 친구들은 톰이 쉽게 멍이 든다는 것을 알고 있었지만 멍을 자세히 쳐다보거나 하지는 않았다. 또 아이들이 톰을 때리는 것은 허락되지 않았지만 톰은 무난히 아이들을 탁탁 때리기도 하였다.

대부분의 아이들은 나무나 금속으로 무엇을 만드는 것을 좋아한다. 그렇지 않으면 어떤 단계에 이르러서는 자동차를 관리하는 것을 돕고 싶어 한다. 이는 진지한 취미가 될 수도 있는 활동으로 권장되기도 한다. 어린 나이의 이러한 시도는 감독되어야 하고, 특별히 기계나 도구를 정확하게 사용하는 법을 가르치는 것이 현명하다. 혈우병을 가진 많은 남자들이 손재주가 좋으며, 수년 동안 쌓은 자신의 기량을 자랑스러워 할 수도 있다. 만일 취미활동으로 인해 출혈이 생긴다고 해도, 경미한 출혈이거나 쉽게 치료될 수 있는 정도이다. 출혈이 반복된다면, 더 나은 장비를 사용하거나 특별한 보호복을 입거나 보조도구를 이용하는 등의 간단한 기술적인 조치를 통해 출혈을 예방할 수 있을 것이다.

경쟁적인 운동이 시작될 때에는 확실한 제약이 필요하게 된다. 이러한 제약은 개별 아이가 가진 출혈질환의 중증도(심한 정도)에 따라 결정될 것이다. 일반적으로 몸이 부딪히는 운동은 피하게 된다. 이러한 운동으로는 권투와 럭비가 있다. 아이가 운동 중에 공을 발로 차는 것으로 인해 다치는 경우는 드물 것이다. 그렇지만 저자는 일반적으로 경쟁적인 축구는 금지하도록 제안하였다. 현재까지의 경험으로 그것이 잘못되었다는 것을 알게 되었다. 저자는 요즘 아이들은 금지하지 않는다면 친구들과 함께 축구하는 것을 갈망한다는 것을 확실하게 느끼고 있다. 다치는 경우는 드물고 또 대부분 경미한 멍에 한정될 것이다. 권투와 럭비를 제외한 대부분의 다른 운동의 경우도 마찬가지이다. 물론 운동을 함으로써 이따금씩 다칠 수도 있다. 하지만 이는 혈우병을 가지고 있거나 그렇지 않거나를 떠나 다른 아이들도 마찬가지이다. 혈우병을 가진 어린이와 성인의 육체적인 활동으로 인한 심한 부상을 관찰한 다른 의사의 경험에 의하면 15건의 부상 중 출혈은 1건에 불과한 것으로 나타났다. 표 2.2에는 할 수 있는 운동과 하지 말아야 할 운동을 구분해 놓았다.

운동에 대한 보다 자세한 내용은 13절에 정리해 놓았다.

학교에 보내는 편지의 양식은 15절의 246쪽에 게재하였다. 편지는 정상적으로 강조되는

표 2.2 학교에서 할 수 있는 것과 할 수 없는 것

할 수 있는 것	할 수 없는 것
운동장에서 놀기	권투
체육시간에 함께 하기	럭비 경기
수영	
달리기	
자전거 타기	
축구 경기	
수학여행 가기	
금속공예	
목공예	

발달에 대해 설명하고, 아이가 친구들과 함께 할 수 있는 것을 강조하여야 한다. 이러한 설명은 아이의 개인적인 부분부터 자세하게 시작하는 것이 좋다. 그 다음에 아이에 대한 진단 내용과 적용할 수 있는 응급조치 방법을 강조하도록 하자. 모든 교사들이 응급치료법에 대한 지식을 가지고 있으므로 자신감을 갖게 될 것이다. 교사가 새로운 무엇인가를 배울 필요는 없다.

몇몇 사람들은 아직도 혈우병을 가진 아이는 피를 흘리면서 쓰러져 양탄자를 더럽힐 것이라고 생각한다. 대부분의 출혈은 내부에서 일어난다는 지식은 중요하다. 교사들은 출혈이 어떻게 발생하는지 알아야 할 필요가 있기 때문이다. 아이는 자신에게 출혈이 있을 때 출혈이 눈에 보이기 전에 미리 알아채어 말할 수 있다는 점에서 교사들을 안심시킬 것이다. 몇몇 사람들이 가지고 있는 또 하나의 어리석은 생각은 혈우병이 감염될지도 모른다는 것이다. 교사들은 혈우병이 전염성이 없으며, 다른 아이들에게 영향을 끼치지 않는다고 말할 필요가 있으며, 아이의 부모는 (편지를 통해) 이에 대한 확신을 주어야 한다.

교사에게 주는 편지의 가장 중요한 내용은 문제가 발생하였을 때 누구에게 연락을 하고, 어떻게 처리하여야 하는지를 설명하는 것이다. 저자는 소개 편지에 혈우병 치료센터 직원의 이름과 전화번호를 담은 카드를 첨부한다. 이는 부모가 둘 다 집에 없거나, 전화, 무선호출기 등으로 연결되지 않을 때 직접 치료센터에 연락할 수 있도록 하기 위해서이다. 영국에서는 16세 미만의 혈우병 아이가 있는 가정은 혈우병 단체와 제휴한 제약회사의 후원으로 전화와 무선호출기를 무료로 사용할 수 있는 혜택을 받을 수 있다.

편지의 다음 부분에는 학교에서의 활동과 운동에 대해 특히 '정상적인 것'을 강조하도록 한다. 정상적인 발달은 세상에 대한 지속적인 탐험을 통해 이루어진다. 자신에게 적당한 일

과 레저 활동에 대한 할애시간과 힘든 정도에 대한 결정은 결국 개인만이 할 수 있다. 불필요한 제약은 이러한 선택에 필요한 발달을 저해할 뿐이다. 아이들은 친구와 같이 활동하는 것을 원하기 때문에 제약을 정면으로 거부하거나 처벌을 피하기 위해 부모의 말을 따르지 않았음을 숨기려 할 것이다. 더 좋은 것은 현명한 한계를 통해 자신과 자신의 혈우병에 무엇이 더 옳은지에 대해 배우도록 내버려두는 것이다. 결국 아이의 발달과정을 지켜봐 주어야 한다는 것이다. 이는 혈우병 진단으로 인해 과도하게 영향을 받았을 아이의 미래에 영향을 줄 결심은 학교에서 내리는 것이 아니라고 확신하고 싶기 때문이다.

편지, 카드와 더불어 혈우병 단체에서 발행한 학교생활에 대한 자료나 제약회사에서 만든 혈우병과 관련된 소책자들도 도움이 된다. 소책자에서 발췌하여 우리가 학교에 제출한 정보는 부록1(273쪽)에 게재하였다. 가끔 부모나 교사들이 혈우병 치료센터의 직원이 방문하여 제공한 정보를 지속적으로 보내줄 수 없는지 물어오곤 한다. 이러한 방법은 고역가의 항체(inhibitor, 억제인자)가 있는 경우 등 특별한 문제가 있을 때에는 정말로 도움이 된다.

요즘에는 대다수의 혈우병을 가진 아이들이 정규학교에 다니며 그들의 동년배들과 똑같이 경쟁하고 있다. 이러한 것이 문제가 되지 않은지 그리 오래되지 않았다. 몇몇 국가에서는 아직도 혈우병을 가진 아이들에게 특수학교를 권장하기도 한다. 이러한 경우 가족들이 최종 결정을 하기 전에 혈우병 치료센터의 직원이나 교육당국의 담당자와 권고사항에 대해 상의하는 것이 매우 중요하다.

혈우병을 가진 아이는 가능하다면 최고의 교육을 받아야 한다. 아이의 장래 행복과 성공은 혈우병으로 진단을 받은 것과는 별도로, 최종적인 직업을 선택하는데 영향을 주는 많은 요인 중 아이에게 허락된 학교생활에 의해 결정되기 때문이다. 직업 결정은 아이에게 중요하다. 비록 현대적인 치료로 혈우병을 가진 아이가 대부분의 직업을 선택할 수 있게 되었다

점검 사항: 담임교사에게 알려야 하는 것들

- 아이에 대한 개인적인 자세한 내용들
- 진단 내용
- 병의 심한 정도
- 추천하는 응급치료
- 누구에게 어떻게 연락하여야 하는지
- 어떠한 치료를 해야 하는지
- 학교생활에 필요한 특별한 준비
- 다른 아이에게 끼칠 영향에 대해

해도, 혈우병을 가진 아이는 강인한 정신력과 육체를 가지고 있는지 여부를 떠나 혈우병을 가지지 않은 사람들과 경쟁하여야 한다. 자신이 출혈질환을 가지고 있는지와 상관없이 자기 스스로에게 또 남들에게 자신이 그 직업에 가장 적합한 인물이라는 것을 증명하여야 하는 것이다.

학령기 아이들에 대한 주된 교훈은 '아이의 미래를 위해 계획을 잘 세우라'는 것이다.

청소년기

청소년기를 무사히 지나온 대부분의 젊은이들과 그들의 가족들은 인간의 회복력에 있어 찬사를 받아야 한다. 10대가 된다는 것은 혈우병의 부담이 없더라도 어려운 일이다. 이 기간 동안 부모에게는 참을성과 유머에 대한 재치, 밑바닥이 없는 은행 잔고가 필요하고, 아이에게는 가정의 보호와 독립적인 성인의 생활을 준비하기 위한 공간이 필요하다.

사춘기와 혈우병에 대해 가족들이 알아야 할 모든 것을 한 마디로 요약하면 '관리(control)'이다. 자신의 건강을 관리할 수 있을 때 그 사람의 인생은 정상적이다. 건강하지 못해 오히려 건강이 사람을 관리하게 되면 그 삶은 비정상적인 것이다. 혈우병이 자신을 지배하도록 내버려둔다면 이는 자신을 스스로 관리하지 못하고 있는 것이다. 그의 혈우병에 또 그의 행복에 먹구름이 끼게 되는 것이다. 자신의 삶을 첫 번째로 두고 혈우병을 두 번째로 두는 것을 배우는 것은 성장에 있어 가장 중요한 단 하나이다.

스스로 '관리'를 하기 위해서는 훈련이 필요하다. 단순히 혈우병을 '잇는' 것은 소용없으며, 그러지 말아야 한다. 예를 들면 출혈을 예방하기 위해 활동 전에 투여해야 할 VIII인자 또는 IX인자의 용량을 알아야 한다. 중요한 관절에 생긴 출혈이 아무런 치료 없이 그리고 후유증도 없이 '없어질' 것이라고 생각하는 것은 어리석은 것이다. 또한 휴일에 여행을 가면서 출혈 시 치료에 필요한 것들을 준비하지 않는다거나, 여행지에서 가까운 혈우병 치료센터의 위치를 확인하지 않는 것도 무모한 것이다. 상식적인 계획은 이런 모든 상황을 맞았을 때 출혈을 치료하지 않아 삶이 붕괴되지 않고 부드럽게 이어질 수 있도록 해준다.

대부분의 아이들은 사춘기가 되기 전에 자신의 혈우병을 관리하는 법을 배워야 한다. 아이들은 치료를 요청하거나, 투여용량을 결정할 때, 응고인자제제를 섞거나 스스로 정맥주사를 하고, 주사 후에 정리하는 것에 대해 스스로 결정하고 정확히 알고 있어야 한다. 스스로 주사를 끝마친 후에, 아이들은 주사에 대한 것은 잊고 집과 학교에서 친구들과 보다 활발한 삶을 영위할 수 있을 것이다.

만일 스스로 관리할 수 없다면 혈우병은 청소년기의 일부분을 매우 힘들게 만들 것이다. 어느 단계에서 삶의 의지가 무너지게 된다. 아무도 혈우병을 가지기를 원치 않지만 이미 혈우병을 가지고 있다. 부모의 영향력에서 벗어나기를 원하는 동시에 혈우병과 타협하는 것

은 매우 불안하고 고통스러운 일이다. 이의 명확한 반응은 화내는 것으로, 이러한 화냄은 포괄적인 치료가 정착되지 않은 상태에서, 그리고 아이의 성장에 따라 차차 자신의 혈우병에 대해 책임을 지도록 하는 교육을 부모가 다 받지 않았을 때 상담실에서 갑작스럽게 일어나곤 한다.

직업 찾기

많은 나라들이 고용불안을 겪고 있는 상태에서 직업의 선택은 청소년기의 아이들에게 특별히 중요하다. 몇몇의 직업들은 중증 혈우병 환자에게 닫혀 있다. 이에 해당하는 직업은 특별한 위험 요소(예를 들면 군인, 응급구조사 등)나 응급상황이 발생하였을 때 의학적 도움을 받을 수 없는 위험을 포함하고 있다. 이러한 예외에도 불구하고 대중적인 인식과는 반대로 중증 혈우병 환자는 육체적인 일을 할 수 있으며, 그 중 몇몇은 대부분의 의사들을 순식간에 당황스럽게 할 종류의 직업에 종사하고 있다. 명백한 것은 혈우병을 가진 사람이 어떤 직업을 선택하든지 그 직업에 도전하고 일을 함에 있어 혈우병을 가지지 않은 사람과 같이 경쟁할 준비가 되어 있어야 한다는 것이다.

고등학교나 대학교를 졸업하기 전에 가능한 좋은 자격을 취득한다면 선택할 수 있는 직업의 폭이 훨씬 넓어진다는 명백한 이점이 있다. 모든 학교에서 취업 선택에 대한 상담을 쉽게 받을 수 있다. 그러나 때로는 이러한 상담이 너무 늦는 경우도 있다. 중증 혈우병의 상황에서는 늦지 않게 빨리 가능성을 찾는 것이 중요하다. 계획을 빨리 세우는 것은 불행스러운 출혈로 인한 어떠한 '중단'에도 목표를 달성할 수 있도록 도와줄 뿐 아니라, 주어진 어려운 문제에 대해서도 특별한 도움을 준다. 대부분의 젊은이에게는 앞으로 무엇을 하기를 원하는지에 대해 스스로 생각해 낼 수 있는 시간이 필요하다. 빠른 결정은 항상 새로운 관심과 경험에 의해 바뀌기 마련이다. 직업의 선택에 대해 의심이 들 때에는 교육심리학자와의 상담을 지속하는 것이 우유부단한 10대가 올바른 결정을 하도록 도와줄 것이다.

이성 친구 사귀기

혈우병은 유전이 되고, 돌연변이 유전자가 2세에게 전해질 수 있다는 사실 때문에 이성 관계를 맺거나 부모가 되는 것에 대해 부정적인 생각을 갖게 된다. 아직 혈우병과 타협하지 못한 젊은이는 자신이 일반적인 청소년들과는 '다르다'고 느낄 것이고, 이 느낌 때문에 이성친구를 사귀는 것이 어렵다는 것을 일찍 발견하게 될 것이다. 보인자인 소녀는 혈우병을 가진 아들을 낳을 수 있다는 가능성 때문에 상처 입기 쉽다. 특히 혈우병으로 인해 가족사에 좋지 않은 일이 있었다거나, 아버지에게 중증의 관절증, 간염, 인간면역결핍바이러스 감염 등의 합병증이 있다면 이들에게 삶은 매우 힘든 것이 될 것이다.

청소년기에는 두 가지 면에서 민감한 상담이 필요할지도 모른다. 첫 번째는 보인자인 소녀의 경우 낮은 VIII인자 또는 IX인자 활성도를 보일 수 있기 때문에, 이로 인해 일반적인 것에 비해 힘든 월경을 겪을 수 있다. 이 경우 매우 간단한 처치를 통해 치료가 가능한데, 낮은 용량의 피임약을 복용토록 하거나, 사이클로카프론(Cyklokapron : 항섬유소용해제의 일종)을 규칙적으로 복용하는 것, 그리고 이 두 가지를 병용하는 등의 방법이다. 두 번째는 젊은 남성들은 열렬하고 열정적인 순간에 출혈을 일으킬 수 있다. 다시 강조하자면 치료는 간단하다. 고통스러운 타박상은 1회 또는 2회의 적절한 응고인자제제의 투여로 치료된다. 이때 허리근육(psoas muscle, 장요근)의 출혈이 항상 성적인 행위와 관련하여 일어나는 것이 아니라는 것을 명심하여야 한다. 허리근육 출혈은 이 나이 또래에는 매우 일반적으로 나타난다. 허리근육 출혈이 있으면 며칠 동안 응고인자 보충요법을 적극적으로 해야 하며, 충분한 휴식(움직이지 않는 것)과 물리치료를 병행하여야 한다. 허리근육은 등뼈 옆에서부터 골반 옆을 지나 허벅다리 앞쪽으로 이어지는 근육이다. 허리근육의 출혈이 빨리 멈추지 않으면 신경을 압박하여 넓적다리 네갈래근(quadriceps femoris muscle, 대퇴사두근)이 약해지거나 무릎이 불안정해지고 사타구니에서 발까지 뻗어있는 신경의 감각을 상실할 수 있다. 허리근육 출혈은 제대로 치료하지 않을 경우 회복에 몇 개월이 소요된다.

운동과 여행

일반적인 사춘기 청소년에게는 두 가지가 강조된다. 삶의 모든 것이 그러하듯이, 몇몇 젊은이는 운동을 좋아하고 또 운동에서 빼어난 실력을 보이지만 다른 사람들은 그렇지 않기도 하다. 운동에 소질이 없는 사람에게 ‘혈우병이 있는 사람에게 운동은 필수적이다’라고 말하는 것은 가혹한 것이라는 것을 알고 있다. 하지만 그것은 맞는 말이다! 혈우병을 가진 사람이 활동성을 유지하는 것은 몸을 잘 유지하는데 있어 꼭 필요한 일이다. 육체적인 활동은 주요 관절을 보호하고 근육을 강하게 증진시킨다. 약한 근육은 관절을 지탱할 수 없기 때문에 보다 자주 출혈이 발생하게 된다. 비만은 불안정한 관절에 보다 많은 부담을 가중시킨다.

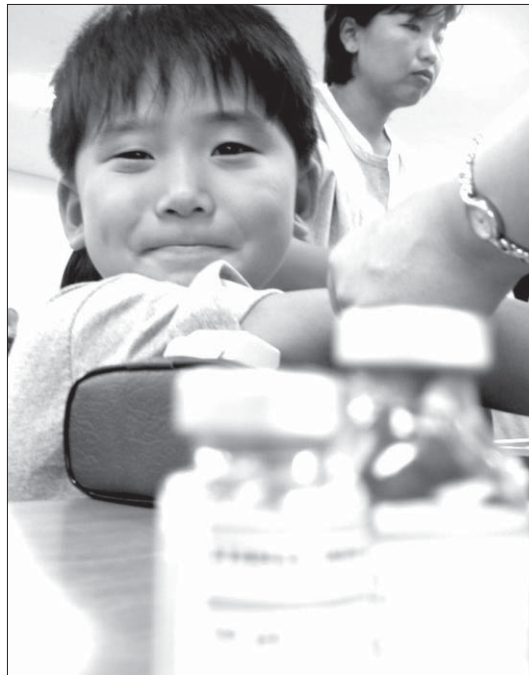
10대 시절의 여행은 부모와 형제로부터의 첫 번째 벗어남으로 대부분의 젊은이에게 권장된다. 휴일의 여행, 배낭여행, 여름캠프와 수학여행 등은 필수적인 동기를 부여한다. 혈우병은 여행의 장벽이 아니다. 다시 말하자면, 기본적인 예방조치가 마련되어 있는 여행은 행복한 것이다. ‘휴일 편지’ (혈우병을 가진 여행자를 위한 편지 - 편집자註)에는 치료력과 혈우병 치료센터에서 제공하는 모든 치료장비, 응고인자제제 또는 데스모프레신(desmopressin ; DDAVP) 등 약품에 대한 명쾌한 설명과 혈우병 치료센터에서 실시하는 일반적인 혈우병 치료법에 대한 내용을 담고 있다. 여행지에서 가까운 혈우병 치료센터 목록과 여

행자 보험, 그리고 유럽 E111 양식(유럽인 건강보험 카드 - 편집자註) 역시 반드시 준비하여야 한다. 자유분방하게 어디든 가고 싶어 하는 혈우병 유전자를 가진 남녀 청소년들은 다른 사람들과 마찬가지로 음주, 마약, 성병 감염 등도 조심하여야 한다.

성인되기

마침내 부모, 형제, 자매, 교사, 의사, 무서운 간호사, 그리고 사춘기를 지나온 혈우병을 가진 보통의 젊은이들은 자신의 방식대로 자신의 삶을 살고 싶어 할 것이다. 좋은 일이다. 그러나 한 가지 더 고려해야 할 사항이 남아있다. 자신의 삶을 살기 위해서는 행운 보다는 (특히 개발도상국에 살고 있는 혈우병 환자는 더욱 그렇다.) 자신의 열의와 에너지, 혈우병과 함께 살아갈 수 있는 전문성이 필요하다. 다양한 혈우병 단체와 세계혈우연맹은 당신의 참여활동을 환영할 것이다. 그러므로 이들을 당신의 관심 항목에 추가시켜라. ; 그린피스, 고래 보호하기, 생체해부반대... 그리고 세계혈우연맹과 당신 지역의 혈우병 단체.

삶을 위한 주된 교훈은 **'자신의 삶을 관리하라!'** 이다.



A square icon with rounded corners, a grey background, and a white border. The number '2' is prominently displayed in the center. To the left of the '2' is the character '제' and to the right is '장'. Below the '2' is the text '의학적인 배경지식' in two lines.

제 2 장
의학적인
배경지식

제3절 출혈과 응고
제4절 출혈질환의 원인

제3절 출혈과 응고

건강한 신체의 유연함은 비정상적인 출혈을 방지하는 역할을 한다. 우리 신체가 움직일 때 조직은 서로 미끄러지듯이 겹치고, 강한 힘줄과 인대가 관절을 보호한다. 이들 조직은 서로의 미끄러운 표면 위를 활주한다. 건강한 근육과 뼈는 정상적인 운동의 스트레스와 긴장을 견뎌낸다. 근육은 그 자체의 부피와 긴장으로, 큰 혈관 같은 깊은 조직을 보호한다. 대부분의 혈관은 보호 조직 아래 느슨하게 놓여 있어 갑작스럽고 큰 충격이 오면 쉽게 옆으로 피할 수 있다. 혈관이 파괴되면 '지혈(hemostasis)'이라는 일련의 과정이 시작된다.

혈관이 손상되면 가장 먼저 일어나는 일은, 손상된 혈관이 수축하면서 피의 순환을 막는 것이다. 손상된 부위의 혈류량이 감소하면서 낮은 압력상태에서 수리가 시작된다. 만일 혈관의 손상된 부위의 크기가 작다면, 이런 수축만으로도 최소 얼마 동안의 지혈은 가능하다. 그 다음으로, 작은 입자들로 만들어진 혈전이 벌어진 사이를 메운다. 마지막으로, 액체 상태 혈액이 고체 상태의 응혈이 되면서 손상 부위가 영구적으로 봉합된다.(그림 3.1, 3.9)

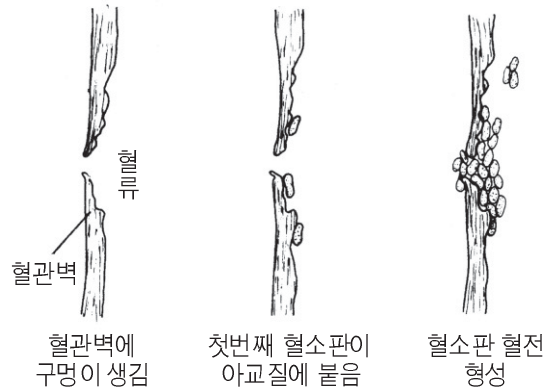


그림 3.1 혈관의 수축과 혈소판 혈전의 형성은 출혈이 시작될 때 일어나는 첫 번째 방어 단계이다.

혈전(plug)

혈전을 만드는 입자는 '혈소판(platelets)'이다. 혈관 벽에 분포하고 있는 '아교질

(collagen)이 혈소판을 끌어들이다. 혈관 벽 안쪽의 얇은 세포층에 의해 아교질과 혈류가 분리되어 있는데, 이 세포층이 파괴되면 혈액이 아교질과 만나게 되고, 근처에 있던 혈소판이 달라붙는다. 달라붙은 혈소판들은 화학물질을 분비하여 다른 혈소판들을 불러 모은다. 화학물질은 혈소판들을 서로 단단히 붙게 하며, 수 초 안에 상처 주변에 끈적끈적한 혈소판 덩어리를 만드는데 이것이 혈전이다.

혈관이나 혈소판 관련 질환들

혈관과 혈소판은 다양하게 변하여 그 결과로 출혈이 일어날 수 있다. 이러한 출혈은 혈우병 A 또는 B의 경우와는 다른 양상을 보인다. 출혈이 정상인 보다 즉각적이고 때로는 다량으로 그리고 지속적으로 일어난다. 출혈시간(긋불을 바늘로 찌르거나 팔뚝에 작은 상처를 낸 뒤 출혈이 멈출 때까지의 시간)이 늘어난다. 혈관이나 혈소판에 심한 장애가 있는 환자는 코피나 장출혈이 흔하며 여성의 경우는 월경양이 많다. 관절이나 근육 내의 출혈은 드물다. 이런 장애가 있는 경우 작은 출혈들이 모인 불그레하며 푸른 피부병변을 자주 관찰할 수 있는데, 이를 의학용어로 자반증(紫斑, purpura)이라 한다. 자반은 눌러도 사라지지 않는다는 점에서 두드러기나 홍역 같은 감염성 열에 동반되는 발진과는 다르다. 때로는 많은 자반들이 모여 멍처럼 보이기도 한다.(그림 3.2)



그림 3.2 아이의 팔에 나타난 자반증.

혈소판이 감소되어 있거나 기능이 떨어진 경우 혈관 벽의 작은 틈을 혈소판이 막지 못함으로 해서 자반이 생기게 된다. 자반은 딱 끼는 겹옷을 입는 정도의 작은 상해나, 기침이나 화장실에서 힘줄 때 생길 수 있는 혈관 안의 압력이 증가할 수 있는 상황에서도 일어날 수 있다.

자반은 또한 혈관을 지지해 주는 조직이 얇아지고 부서지기 쉬워 혈관 벽이 약해지는 상황-노인의 경우에 가장 흔하다-에서도 나타날 수 있다. 어떤 환자들은 날 때부터 혈관 벽이 약한 경우가 있다. 이들은 작은 혈관이 터질 때 작은 벌레가 무는 듯한 느낌을 느끼고 바로 멍이 든다. 중세에는 이런 멍이 마녀나 악마에 의해 나타난 것으로 믿어 ‘악마의 꼬집음 (Devil's pinches)’으로 불리기도 했다.

혈관 벽이 약해지는 현상은 주로 나이가 들어감에 따라 나타나기도 하지만 특정질환과 연관되어 젊은 사람들에게 나타나기도 한다. 역사적으로 괴혈병(scurvy)이라는 흥미로운 병이 있다. 괴혈병은 대항해시대 때 오랜 기간 바다 위를 항해하는 병사들을 괴롭혔다. 1747년 영국 해군의 제임스 린드(James Lind)가 괴혈병의 원인과 치료를 발견했고, 25년 뒤 뉴질랜드로 항해했던 쿡 선장에 의해 증명되었다. 괴혈병은 혈관 같은 몸속 조직을 느슨하게 하고 파괴하며, 비타민C(아스코르빈산)의 결핍에 의해 초래된다. 린드는 소금에 절인 고기와 건빵 대신, 지금은 비타민C가 풍부하다고 잘 알려진 레몬을 먹임으로써 질환에서 회복되는 것을 관찰했다. 영국 해군은 신선한 주스를 배급에 추가함으로써 군사력이 증강되었고, 이로 인해 영국인 선원들을 ‘라이미즈(limeys ; lime은 레몬 보다 더 새콤하고 단 열대과일 - 역자 註)’라고 부르게 되었다.

괴혈병은 혈관뿐만 아니라 혈소판의 응집에도 영향을 미친다. 혈소판의 기능들이 밝혀져 감에 따라 의사들은 응집력이 감소하는 다른 경우도 알아냈다. 글란즈만(Glanzmanns)병과 같은 혈소판 무력증(thrombasthenia)은 유전되고, 다른 질환이나 약물들에 의해 초래되는 경우도 있다. 가장 대표적으로 중요한 약은 아스피린이다. 출혈성 질환을 가진 환자들의 치료에 아스피린을 절대로 사용하지 않는 이유이다.

유전성 출혈 모세혈관확장증 (Hereditary haemorrhagic telangiectasia)

이 복잡한 이름을 가진 병은 큰 혈관과 혈소판은 완전히 정상이지만, 가끔씩 조직 표면의 작은 혈관에 작고 꼬아진 혈관 결절이 나타난다. 결절은 핀 머리 정도의 크기이며 때때로 손가락이나 입술에 나타난다.(그림 3.3) 이곳에서는 아무런 이상을 초래하지 않지만, 내부 장기의 벽에 나타나면 출혈을 일으킬 수 있다. 특히 뇌, 폐, 위장의 경우 더 위험할 수 있다. 결절은 유전성 경향을 보이지만, 사춘기 이전에는 잘 나타나지 않는다.

불행히도 결절이 잘 생기는 경향을 가진 환자는 완치의 방법은 아니지만 수술이나 레이

저로 제거해야 하기도 한다. 하지만 사실 대부분은 심각하지는 않고, 흔하게 관찰되기도 한다. 코피가 흔한 합병증이며 때때로 반복되는 빈혈로 수혈을 받아야 하는 불행한 환자도 있다.



그림 3.3 유전성 출혈 모세혈관 확장증으로 인한 병변

엘러스-단로스 증후군 (Ehlers-Danlos syndrome)

이 질환은 혈관이 약하고 부스러지기 쉬운 유전 질환으로 쉽게 멍이 든다. 이 증후군의 환자들은 종종 이종 관절을 가지고 있고, 서커스의 곡예사를 하는 경우가 있다. 신체 조직을 비정상적으로 바꿀 수 있으므로 그런 연기를 해 낼 수 있다. 다양한 형태의 변형이 있으며 이는 작은 조각의 피부조직 검사로 아교질을 분류하여 밝혀낸다. 이러한 분류가 중요한 것은 각기 다른 형태로 유전되기 때문이다.

응고와 응고인자

출혈을 막는 가장 마지막 단계를 형성하는 응고과정은 주부가 케이크를 만드는 것과 비슷하다. 주방에서 재료를 이용해 케이크를 만드는 것처럼, 실험실에서 성분을 이용해서 혈전을 만들 수 있다. 케이크를 만드는데 밀가루, 버터, 계란이 필요하듯 혈전은 응고인자(factor)가 필요하다.

주요 응고인자

12개의 주요 응고인자가 있다. 국제 협정에 의해서 각각은 로마숫자(I, II, III, IV 등)로 표기한다. VI인자는 V인자로부터 유래한다고 생각되었으나, 일련의 연구를 통해 이러한

생각은 잘못된 것으로 판명되었으며 더 이상 VI인자는 없다.

각각의 인자는 다음과 같은 별명을 가지고 있다.

- I 섬유소원 (fibrinogen)
- II 프로트롬빈 (prothrombin)
- III 조직인자 (tissue extract)
- IV 칼슘 (calcium)
- V
- VI
- VIII 항혈우병인자 (anti-hemophilic factor (AHF) ; 항혈우병글로블린 anti-hemophilic globulin (AHG))
- IX 크리스마스인자 (Christmas factor)
- X
- XI 혈장 트롬보플라스틴 전구물질 (plasma thromboplastin antecedent (PTA))
- XII 하게만인자 (Hageman factor)
- XIII 섬유소 안정인자 (fibrin stabilizing factor)

Christmas와 Hageman은 IX와 XII인자의 결핍으로 처음 증명된 사람들의 이름이다. 지식이 늘어남에 따라 다른 인자와 알고 있는 인자의 변형이 발견되고 있다. 이미 특정 인자의 변형된 위치를 정확히 알아낼 수 있고, 특정 환자에게 미치는 영향과 연관시킬 수 있게 되었다. 특정 분자 구조의 변형은 발견되는 장소의 이름을 붙인다. 'fibrinogen Amsterdam'이나 'prothrombin Madrid' 같은 경우이다.

인자란 무엇인가

III, IV인자를 제외한 다른 인자들은 주로 간에서 만들어지는 단백질이다.

III인자는 간단히 말해 세포를 둘러싸고 있는 액체들의 복합물로 상처 부위의 으깨진 세포들로부터 분비된다. IV인자는 전기적인 힘을 전달하는 칼슘 분자를 의미하는 용어이다.

신체는 음식물로부터 단백질 인자를 만들어 낸다. II, VII, IX, X 등의 4개 인자는 간에서 만들어질 때 비타민K가 필요하다. 비타민 K는 다양한 동물성·식물성 식품에 존재하며, 정상적인 섭식을 하는 사람에게는 절대로 부족해지지 않는다. 결핍은 미숙아나 모유 수유아, 간이나 소화기계 질병을 가진 사람들에게 때때로 나타나며, 의사들은 결핍을 교정하여 출혈을 막기 위해 이들에게 비타민K를 처방하기도 한다.

응고과정에서 항응고인자(응고가 일어나지 않도록 하는 물질)로 작용하는 C단백

(Protein C)와 S단백(Protein S)은 또 다른 비타민K 의존성 단백질이다. 이들 단백질이 유전적으로 결핍되는 경우 혈전증을 초래한다.

인자의 주기

정상적인 신체는 자연적인 인자의 감소를 보충하기 위하여 지속적으로 응고인자를 생산한다. 응고인자가 필요하거나 인자의 사용이 증가할 것으로 예상될 때에는 이러한 생산이 증가되기도 한다. 즉, 상처를 입은 후 또는 임신 중에는 (아이를 출산할 때 출혈을 막기 위해) 응고인자의 생산량이 늘어난다.

인자가 한 번 혈류에 방출되면 시간이 지날수록 응고 활성도는 떨어진다. 응고 활성도가 떨어지는 속도는 파괴되거나 사라지는 정도에 따라 인자 마다 다르다. 이 속도는 실험실에서 측정할 수 있으며, 편리하게 '반감기(half-life)' 라는 개념으로 기술한다. 반감기란 초기 수혈 시에 보이는 응고 활성도가 절반으로 떨어지는 시간이다.

VIII인자의 경우 반감기는 12시간이다. 이는 100퍼센트의 응고 활성도가 12시간 뒤에는 50퍼센트만 남는다는 의미이다. 24시간(12+12) 뒤에는 25퍼센트만 남을 것이고, 36시간(12+12+12) 뒤에는 12.5퍼센트가 남는 식이다. 그림 3.4를 참고하면 된다.

인자들의 반감기를 앎으로써 인자 결핍 환자들이 상처를 입거나 수술을 받을 때 출혈을 예방하기 위해 얼마나 자주 인자를 보충해 주어야 하는지 계산할 수 있다. 또 수술을 시작하기 전에 얼마나 많은 수혈이 필요할지 미리 계산할 수 있다.

응고인자가 눈, 귀, 손처럼 영원하지 않다는 것을 이해하는 것이 중요하다. 신체는 인자를 지속적으로 생산하지만 생산된 인자들은 몇 시간을 생존하고 나면 응고 활성도가 사라진다. 이것이 혈우병이나 유전성 응고인자 결핍환자들이 한 번의 교환수혈이나 응고인자 주입으로 영원히 치료되지 않는 이유이다.

응고인자는 어떻게 작용할까?

현미경 아래 신선한 혈장을 떨어뜨리면 처음에는 잘 보이지 않다가 시간이 지나면 서서히 가늘고 긴 실 같은 것들이 생기는 것을 관찰할 수 있다. 수 분 이내에 수많은 실가닥이 생겨나 나일론 그물 같은 모양을 만들어낸다. 이 단계에서 액체 상태의 혈장은 고체화되고 응고되는 것이다. 채혈부터 이 응고를 보일 때까지의 시간을 응고시간(clotting time)이라 한다.

이 실가닥이 섬유소(fibrin, 피브린)이다. 요리에 비교하면 섬유소는 구워진 케이크다. 케이크처럼 섬유소는 여러 인자들의 상호작용에 의해 생긴 마지막 생산물인 것이다.

사람의 경우 혈관벽의 손상(출혈)으로부터 촉발되는 응고과정의 두 개의 시작점이 있다.

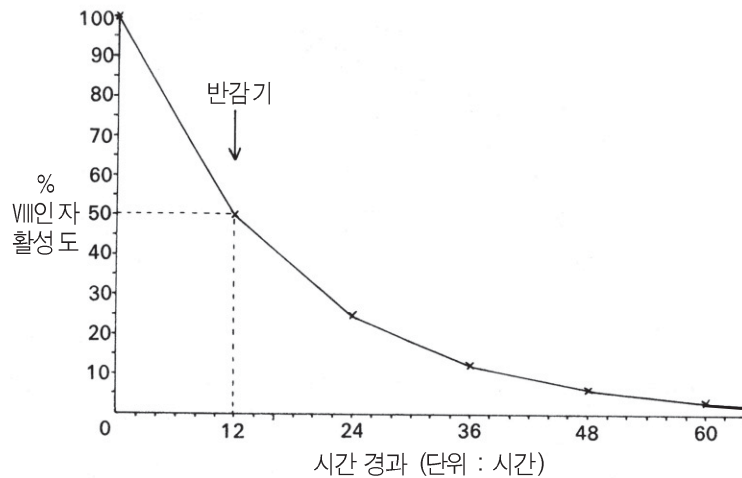


그림 3.4 체온에서 VIII인자의 활성도 감소. (혈장이 낮은 온도에서 얼게 되면 감소는 멈춘다.)

첫 번째는 혈관 밖으로 빠져나간 혈액과 섞인 Ⅲ인자(조직추출물)의 분비로부터 시작된다. 혈액 안에는 VIII인자가 있다. 상처가 나기 전에는 VIII인자와 다른 인자들은 비활성 상태로 존재한다. 알람시계처럼 Ⅲ인자가 VIII인자를 깨워서 '활성화' 시켜 궁극적으로 섬유소(fibrin)를 만들어내는 연쇄반응을 시작한다.(그림 3.5) 이런 연쇄반응을 도미노를 쓰러뜨리는 것으로 비유하기도 하는데 하나의 도미노가 빠지면 연쇄반응은 중단된다.

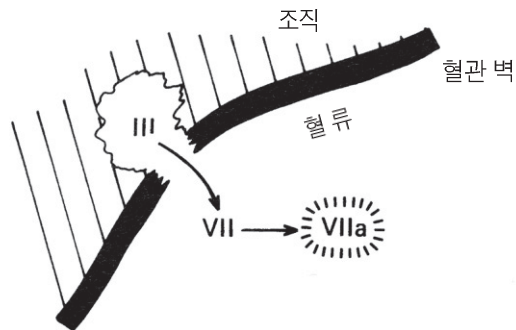


그림 3.5 외인계 응고과정의 첫 번째 부분.

이 응고 과정이 Ⅲ인자와 함께 혈류 밖에서 시작하므로 외인계(extrinsic)라 한다.

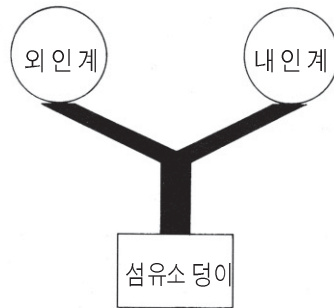


그림 3.6 외인계(혈류 밖에서 시작)는 내인계(혈류 안에서 시작)와 함께 섬유소 덩어리(fibrin clot)를 생성한다.

응고과정의 두 번째 시작점(그림 3.6)은 혈류 안에서 직접적인 반응에 관여하므로 내인계(intrinsic)라 한다. 여러 인자들이 신체 안에서 혈류를 따라 움직이므로 일정 부분은 항상 어떤 상처의 주변에도 분포할 수 있게 된다.

혈관의 내피가 손상을 입었을 때 혈액이 노출된 교원질과 접하게 되면 내인계 경로(intrinsic pathway)가 활성화된다. XII인자와 XI인자가 먼저 반응을 한다. 아교질(collagen)과의 접촉은 이들 인자를 활성화시키고 또 다른 일련의 반응이 시작된다. 이 반응들은 섬유소(fibrin)에 도달할 때까지 계단식 폭포처럼 진행된다.

이러한 계단식 폭포반응의 첫 단계는(그림 3.7) 혈우병 인자인 VIII인자와 IX인자를 포함하고 있다. 이 그림에서 'a'는 활성화(activate) 되었음을 의미한다.

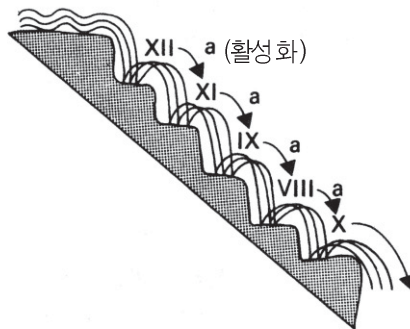


그림 3.7 응고인자의 활성화는 마치 폭포처럼 연쇄적으로 일어난다.

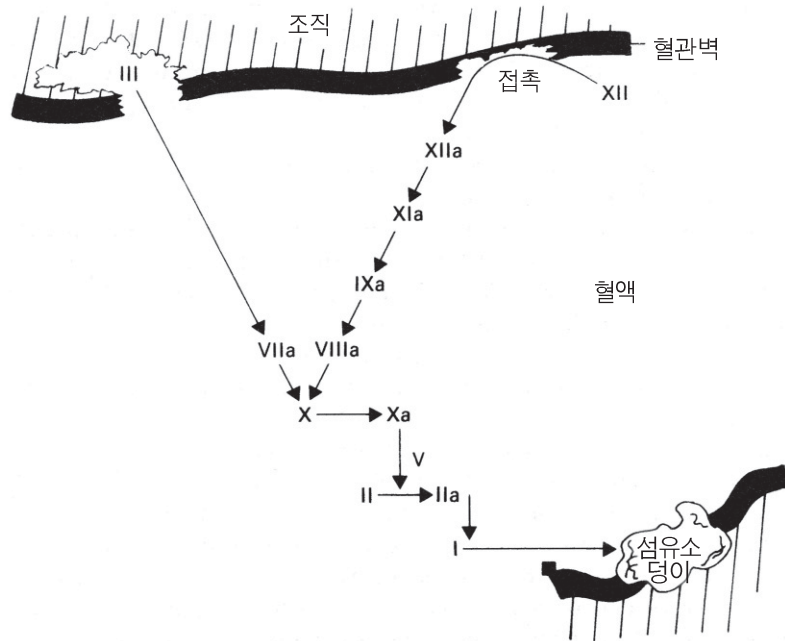


그림 3.8 응고인자가 섬유소 덩어리를 형성하는 활성화 과정.(칼슘-IV인자-혈소판은 몇 가지 단계에서 활동한다.)

계단식 폭포반응의 후반 단계는(그림 3.8) 외인계 경로와 내인계 경로 모두 동일하고, 섬유소(fibrin)로 끝나는 마지막 공통경로를 형성한다. 이 단계는 I 인자인 섬유소원(fibrinogen)이 섬유소로 바뀌는 마지막 단계에 발생하며 현미경으로 보면 섬유소의 가닥이 관찰된다.

IV인자(calcium)는 폭포반응의 몇몇 단계에 필요하나 그림에서는 보이지 않는다. XIII인자는 섬유소가 곧 분해되는 것을 방지하기 위해 섬유소를 안정화시키고 강화시킨다.

건강한 사람은 지혈시키기 위한 4개의 체계-혈관의 수축, 혈소판 혈전의 생성, 외인계 경로, 내인계 경로-가 함께 상호 작용을 한다. 혈액순환에 필요한 혈압이 너무 커서 큰 상처의 출혈을 막는 데에 혈관수축이나 혈소판 혈전이 효과적이지 않지만 응고될 때까지 출혈을 멈추게 한다. 외인계 경로는 섬유소를 제공하지만, 조직에서 섬유소가 너무 빨리 소비되어 압력을 막고 영구적으로 덮개를 형성하는데 내인계 경로가 필요하다. 내인계 체계는

혈액에 포함되어 있는 섬유소를 신체가 지속적으로 생산하여 제공함으로써 그 기능을 한다.

그 마지막 결과물은 혈압을 견뎌낼 만큼 충분히 강하며, 움직임을 견뎌낼 만큼 충분히 유연한 기계적인 설계의 걸작이 된다. 그 강도는 철근콘크리트에서 철근 구조물이 모르타르를 강화시키는 것처럼 혈전과 서로 얽혀있는 섬유소의 섬유에 의해 완성된다.(그림 3.9)

일단 출혈이 멈추면 단단히 부착된 혈액응고 덩어리가 천천히 수축하여 상처의 가장자리를 서로 잡아당긴다. 몸의 세포들이 점차 혈액응고 덩어리를 대체하고 질긴 반흔 조직이 영구적인 회복을 만들어낸다.

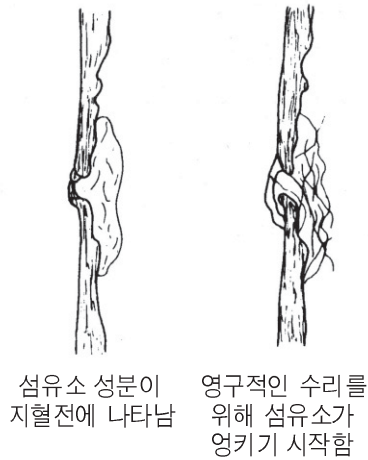


그림 3.9 응고의 결과

혈액응고가 어떤 방식으로 왜 작용하는지에 대한 연구는 응고 장애를 가지고 있는 사람들보다 더 많은 건강한 사람들에게도 중요하다. 만 명의 사람들 중에 오직 한 명만이 혈우병A 환자이지만, 모든 죽음의 절반 정도가 비정상적인 혈액응고 덩어리와 관련하여 발생한다. 따라서 혈우병과 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease)에 관한 지식이 관상동맥 질환(CHD)과 심부정맥 혈전증(DVT ; 깊이 존재하는 정맥의 혈전증) 연구에서 큰 관심이 된다. 역으로 혈전의 원인에 관한 연구 또한 혈액응고인자 부족질환을 이해하는데 도움을 준다.

지혈폭포반응은 피가 응고될 때 실제로 어떤 일이 일어나는지 보여주는 단순화된 개념이다. 응고인자들은 각각 따로 활동하기 보다는 정상적인 지혈작용을 위해 팀으로써 아주 밀

접하게 같이 작용한다. 혈소판은 반응이 일어나는 표면을 제공하는 또 다른 팀의 중요한 요소이다.

인자들이 어떻게 활성화되는지는 우리가 인자의 구조에 대해 보다 연구할수록 더욱 명확해 질 것이다. 우리의 몸은 기본적인 구조를 활성화하기 위한 화학적인 작용이 배제된 안전 장치를 가진 완벽한 응고인자를 생산하고 있다. 예를 들자면 활성 IX 인자는 그들 팀의 도움으로 X 인자의 일부를 떼어내어 활성화 부분을 노출시키고, 이렇게 함으로써 지혈을 위한 작동을 시작하게 한다.

중간 정도의 순도를 가진 응고인자제제에 존재하는 IX 인자와 또 다른 인자들, 특히 VIII 인자와 X 인자는 VIII 인자의 항체(inhibitor, 억제인자)를 가진 환자에게 중요한 역할을 한다. 외인계 경로와 내인계 경로는 서로 연결되어 VIII 인자를 건너 뛰어 직접 섬유소로의 공통 경로를 활성화시킨다. 이러한 연결은 혈우병B를 가지고 있는 사람이 중간 정도 순도의 IX 인자제제로 치료를 받았을 때 부적절한 혈액응고를 유발시킬 수 있다. 오직 IX 인자만을 포함하는 새로운 고순도 IX 인자제제는 이러한 문제를 해결하기 위해 설계되었다.

이렇듯 아직 풀리지 않는 과정과 그 과정에 관련된 구조는 연구자들에게 큰 도전이 되고 있는데, 일단 혈액응고의 청사진이 밝혀지면 합성 모델을 세우는 것이 가능해지기 때문이다.

그림 3.10은 소위 아미노산이라고 불리는 일련의 입자들로 이루어진 IX 인자의 그림으로, 생물학적 집합체의 복잡성을 보여주고 있다. 아미노산은 신체에서 작용하기 위해 정확하게 나열되어 집합체를 형성한다. 혈우병B는 IX 인자의 부정확하고 불안정한 분자 배열의 결과이다. 그림에서 보이는 것처럼 길고 꼬여진 아미노산 사슬은 전기적 그리고 화학적 연결에 의해 특정부위에서 정확하게 접어지고 서로 붙잡고 있다. 비록 VIII 인자 또한 유사한 방식으로 접어지고 압축된 방식의 아미노산 사슬로 이루어졌지만 IX 인자 보다 훨씬 크고 복잡한 구조물이다.

폰 빌레브란트병과 혈우병A의 차이점을 알기 위해서는 VIII 인자가 적어도 두 개의 구조물로 이루어짐을 알아야 한다.(그림 4.23, 75쪽) 폰 빌레브란트병에 영향을 미치는 두 개의 구조물 중 하나는 혈관 내피와 혈소판 그리고 그 모세포에서 발견된다.(그림 3.11) 두 개의 구조물 중 조금 더 작은 구조물(VIII:C)은 혈우병A와 관련이 있다. VIII 인자의 두 조각이 효과적으로 혈류 내에서 연결되기 위해 응고덩어리 내에서 소량의 활성화된 VIII 인자가 어떻게 강력한 효과를 나타내는지 고려할 때 상당히 강력한 분자일 것으로 예상된다. 반면에 그 활동력은 매우 섬세해서 저장 혈액이나 실험실에서의 조작 시에 급속하게 사라진다.

이러한 약점 때문에 최근까지 신체 내에서 VIII:C 가 어디에서 만들어지는지 알지 못했다. 지금은 이러한 응고의 변덕스러움이 밝혀졌다. VIII:C 인자는 간의 간세포에서 생성된다.

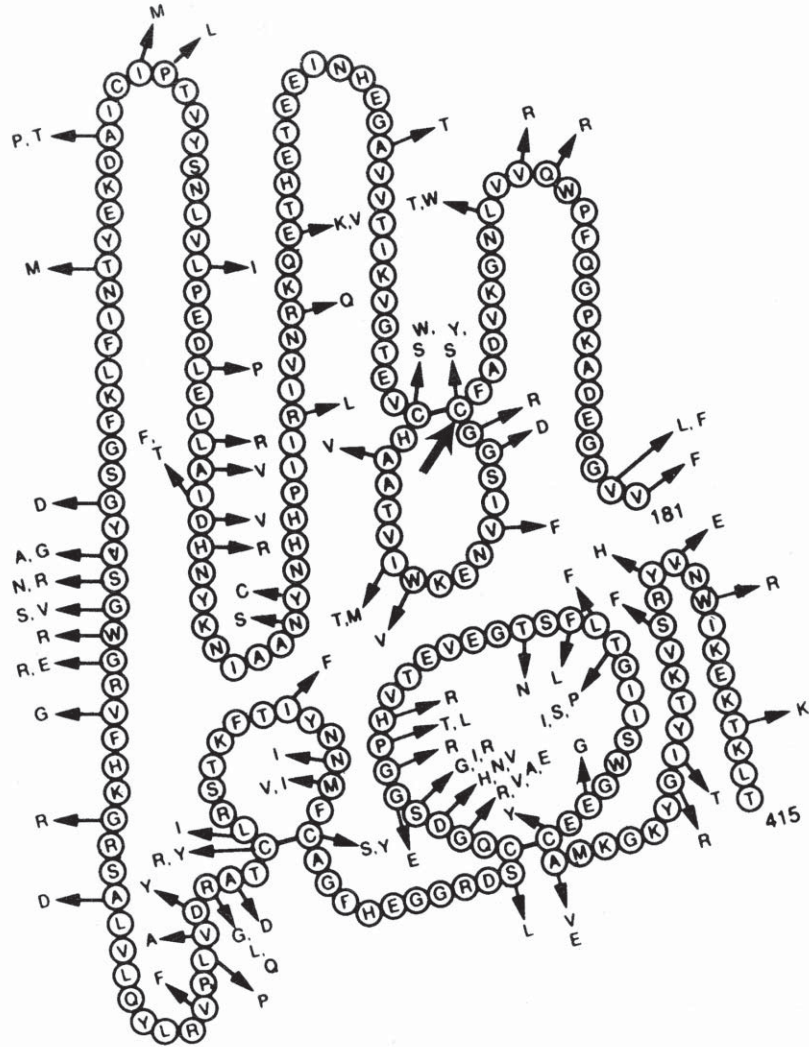


그림 3.10 IX인자 분자의 부분. 화살표는 일반적인 정렬로부터의 돌연변이를 나타낸다. 이러한 돌연변이로 인해 혈우병B를 갖게 되는 것으로 알려져 있다. 혈우병B로 진단된 첫 번째 환자가 ‘크리스마스’라고 불렸다. (그래서 ‘크리스마스병’이 된 것이다.) 그가 가졌던 돌연변이는 큰 화살표로 표시하였다. 이 그림은 미국 노스캐롤라이나의 차펠 힐 의료학교의 해롤드 로버트 박사의 허락과 도움으로 재구성한 것이다.

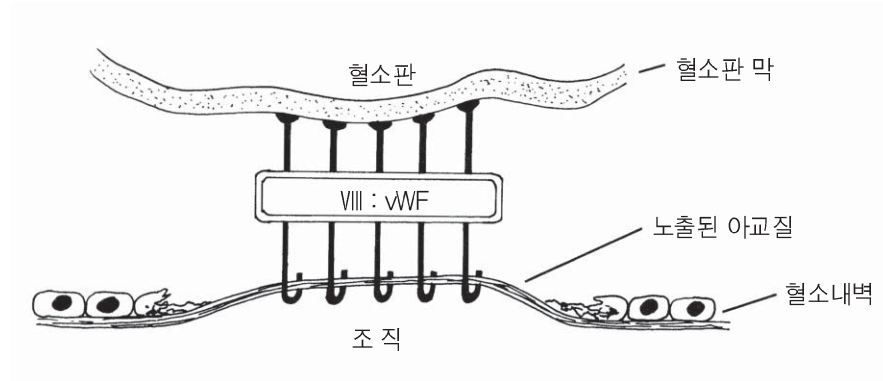


그림 3.11 인자의 역할 중 하나가 혈소판을 손상된 혈관벽에 붙이는 것이기 때문에 VIII인자는 매우 큰 분자이다. 이러한 접착은 폰 빌레브란트 인자(von Willebrand factor, vWF)와의 결합을 통해 이루어진다.

안전 대책

(앞에서 단순화하여 묘사한) 혈액 응고의 복잡성에 대해 읽은 사람들은 자연스럽게 ‘왜 그렇게 많은 인자들이 필요한가?’ 라고 질문할 것이다. 결국 I 인자(섬유소원; fibrinogen)를 활성화시키는 것이 훨씬 단순할 것일 텐데 말이다.

답은 안전성에 있다. 만약 상처에 즉각적인 응고작용이 일어난다면 사람은 더 큰 위험에 빠질 것이기 때문이다. 삶의 스트레스와 긴장은 신체가 끊임없이 스스로 치유함을 의미한다. 만약 아주 조그만 상처에도 섬유소가 급증한다면 주요 큰 혈관들도 곧 막힐 것이며 중요 생체기관들은 작동을 멈출 것이다. 인자들의 긴 연쇄반응은 몇몇 단계에서 중단할 수 있게 되어있다. 그런 이유로 혈액응고는 상처부위에 국한되며 전신으로 퍼져가지 않는 완전한 안전체계이며 자기보정체계이다.

가장 중요한 안전체계는 섬유소용해(fibrinolysis)이다. 이 체계(mechanism)는 불필요한 섬유소를 제거하는 일을 담당한다. 각각의 혈전 사이에는 혈액 응고인자가 활성화되는 것과 비슷한 방법으로 활성화되는 섬유소를 분해하는 물질들이 존재한다. 그 물질들은 섬유소를 분해하고, 분해 산물들은 혈류 내에서 안전하게 제거된다.

따라서 모든 혈액 응고물질은 스스로를 파괴할 근원을 지니고 있고, 출혈과 과도한 응고작용을 억제함으로써 응고와 섬유소 용해의 섬세한 균형을 유지시킨다.(그림 3.12)

섬유소 용해는 특정 약제에 의해서 억제될 수도 있는데, 이러한 약제는 인자의 대체를 도

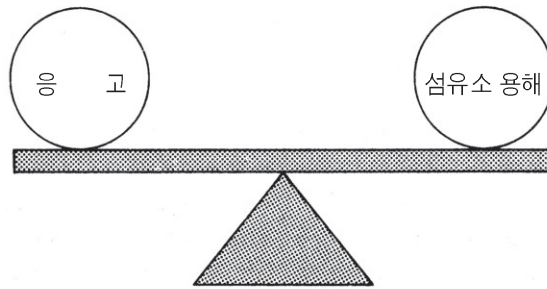


그림 3.12 응고와 섬유소 용해(섬유소의 붕괴) 사이의 세심한 균형

음으로써 혈액 응고덩어리의 조기 파괴를 억제하고 치료에 필요한 시간을 상당히 단축시켜 주어 몇몇 혈우병의 출혈 치료, 특히 발치와 관련한 치료에 유용하다.

인자들에 대한 설명을 마치기 전에 한 가지 흥미로운 점을 지적하고자 한다. 신체가 순환하는 혈액 내에 각각의 인자들을 많이 저장하는 것은 낭비라는 것이다. 아주 적은 양의 초기 인자만으로도 상처가 발생한 부위에 많은 양의 섬유소를 생성할 수 있기 때문이다. 각각의 활성화된 인자들은 전보다 훨씬 많은 양으로 혈류 내에 존재하게 된다. I 인자(섬유소

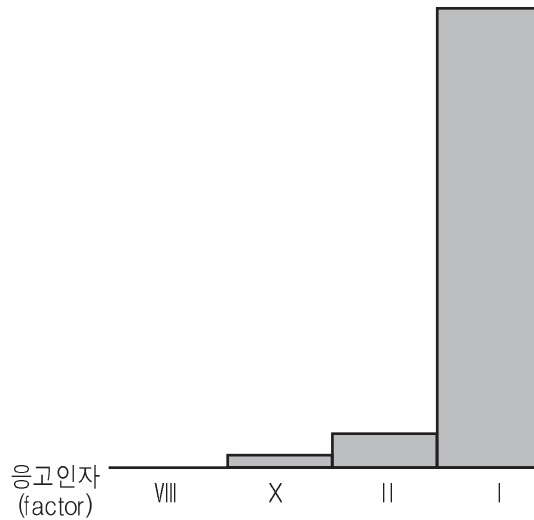


그림 3.13 혈액 내의 4가지 응고인자의 다른 비율



그림 3.14 응고인자의 연쇄반응의 과정을 통해 신체 안 어느 곳이라도 상처가 난 부위에 필요한 섬유소의 폭발이 일어난다.

원, fibrinogen)에 도달하게 될 때까지 연쇄반응이 지속되고, 필요한 효과를 낼때까지 확대된다. 이는 그림 3.13과 그림 3.14를 통해서 볼 수 있으며, 이는 혈우병의 최신 치료를 이해하는데 필수적이다. 만약 연쇄반응의 연결고리가 부족하여 진행하지 못하면 출혈을 막는데 충분한 섬유소가 만들어질 수 없다. 그러한 연결고리가 빨리 대체되어야 그 사슬이 재빨리 고쳐지고 정상적인 혈액응고가 발생한다.

혈액응고 질환

요리사가 필요한 재료 중 하나를 빠뜨렸다면 요리를 망칠 것이다. 마찬가지로 혈액응고 과정에 응고인자 중 한 가지가 없거나 부족하여 불완전하다면 지혈되는 시간이 늘어날 것이다. 다행히도 출혈장애를 지닌 환자의 대부분은 한 종류의 응고인자 부족을 가지고 있고, 한 가지 이상의 응고장애를 동시에 가지는 경우는 드물다.

유전성 출혈질환 중 가장 흔한 질환은 응고인자 한 가지가 부족한 혈우병A로 활성화된 VIII인자가 부족하여 발생한다. 혈우병A가 이러한 유전성 출혈질환의 85% 정도를 차지하고 있으며, IX인자 부족으로 인한 혈우병B(Christmas disease)는 대략 15% 정도 차지한다. I, II, V, VII, X, XI, XII 그리고 XIII 인자가 단독으로 부족한 경우도 종종 발견된다. 그 숫자는 인종에 따라, 지역에 따라, 결혼 풍습에 따라 다양한 차이가 난다. 예를 들어 XI인자 결핍증은 유대인의 한 부족(Ashkenazi Jews)에게 많이 발생한다.

혈우병A의 발생률은 대략 인구 1만 명당 1명꼴이다. 이것은 1만 명의 신생아 중 1명은 혈우병 환자라는 것을 의미한다. 그러나 유병률은 나라마다 크게 다르다. 이런 차이를 보이는 이유는 중증 혈우병 환자들이 치료를 받지 못하고 어린 나이에 사망하여 적은 수의 성인들만이 남아있기 때문이다. 환자 수의 차이는 또한 경증 혈우병 환자가 진단받는 정도의 차이를 반영한다. 영국에는 대략 6,000명의 혈우병 환자가 존재하며 미국에는 대략 25,000명의 환자가 존재한다. (2008년 기준 국가별 혈우병 환자(vWD 및 기타 응고질환자 제외)의 수는 영국이 6,061명, 미국이 16,243명, 한국이 1,806명임 - 출처 WFH Annual Global Survey 2008)

폰 빌레브란트병은 VIII인자 부족과 혈소판 기능 이상을 다 가지고 있으며, 응고 지연과 출혈시간의 지연을 유발한다. 그리고 유전적인 원인 때문에 몇몇 공동체에서는 흔하게 발생한다. 이러한 공동체에서는 질환이 가족 내에서 유전되어 내려오고, 성장한 공동체 구성원이 그 공동체 안에 정착하여 결혼하기 때문에 그 숫자가 증가되는 것이다. 폰 빌레브란트병은 대부분 경증으로 대략 인구의 1% 정도 된다고 생각된다.

중증도, 활성도 그리고 단백질

최근 들어 혈우병A, B 그리고 폰 빌레브란트병의 다른 형태가 존재하고, 다른 인자 결핍증 또한 다른 형태가 존재함이 명백해졌다. 혈우병의 중증도는 환자들의 임상증상과 VIII 혹은 IX인자의 응고 활성도와 연관하여 언급한다. 일반적으로 VIII인자나 IX인자의 활성도가 없으면(0%) 자연적으로 출혈이 일어나며, 특히 출혈이 심부 근육이나 관절에서 발생하는데 이를 중증이라 한다. 활성도가 1~5% 정도이면 중등증이라 하며 상처를 입었을 때 출혈이 발생하고, 5% 이상의 활성도를 지닐 때는 경증이라 한다.

활성도의 단계와 상처 정도의 연관성은 환자 치료의 규정을 정하는데 유용하기 때문에 필요하다. 그림 3.15에서 보는 바와 같이 전체 인구의 평균 활성도를 100%로 잡았을 때 50~200%의 활성도를 지니고 있으면 정상이다.

최근에는 응고인자의 활성도 다른 용어로 사용하고 있다. 이 용어는 일정한 혈액양이 포함하고 있는 인자의 양을 직접적으로 표시한다. 즉 새로운 체계에서는 100%를 1유닛(one unit ; 1IU) 라고 표현하기 때문에 해석이 더 쉽다.(표 3.1)

혈우병 환자를 돌보는 사람들의 경험에 의하면 인자의 활성도와 임상 상의 중증도 관계는 항상 직접적이지 않다고 한다. 몇몇 환자들은 인자가 거의 없음에도 심각한 출혈은 보이지 않으나 반면 어떤 환자들은 인자의 정도는 경증이나 계속되는 출혈을 보이기도 한다는 것이다.

응고장애질환에서의 출혈의 특징은 5절에서 세밀히 다루었다. (중증의 폰 빌레브란트병

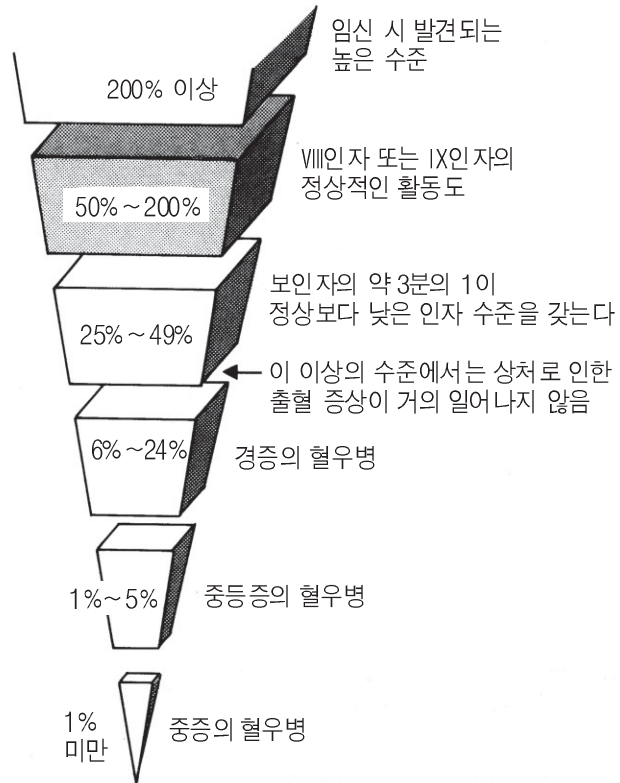


그림 3.15 VIII인자 또는 IX인자 활성도의 범위

표 3.1 응고인자 활성도를 표시하는 체계

이전 표시 방법 (퍼센트로 표시)	새로운 표시 방법 (혈액 1ml에 포함된 단위(U/ml)로 표시)
200	2.00
100	1.00
50	0.5
25	0.25
10	0.10
5	0.05
1	0.01

을 제외하면) 출혈의 첫 번째 방어막은 정상이기 때문에 혈우병의 출혈은 손상 후 몇 시간 후에 발생한다. 혈우병 환자들은 바늘에 찔리거나 작게 베었을 때, 다른 정상인에 비해 더 빨리 출혈되지 않는다. 다만 큰 상처를 입었을 경우에는 출혈이 오래 지속된다. 혈우병 환자에게 생기는 출혈의 중요한 특징은 특히 근육이나 관절과 같은 심부 조직에 출혈 경향이 있다는 것이다. 그러나 뒤에서 다시 설명하겠지만, 이러한 종류의 출혈도 최신의 치료를 통해 사실상 제거할 수 있다.



제4절 출혈질환의 원인

인간의 몸은 한 개의 세포 즉 수정란으로부터 시작된다. 임신 시 아버지의 정자와 어머니의 난자가 결합하여 수정란 세포를 만든다. 세포 안에는 세포의 모든 기능을 조절하는 핵이 존재한다.

핵 안에는 너무 작아서 현미경으로만 볼 수 있는 압축된 구조물이 존재하는데, 여기에는 아이의 성장과 발달에 필요한 모든 정보가 담겨있다. 이 정보는 어머니와 아버지, 그리고 조상으로부터 전해진 것이다. 이러한 정보의 성질에 대하여는 4절의 뒷부분에서 설명할 것이다. 이 정보의 일부가 잘못되었을 때, 출혈성 질환이 나타난다.

태아의 발달

세포와 그 딸세포들이 무수히 분화됨에 따라 세포들은 서로 달라지기 시작한다. 결과적으로 다양한 크기와 모양, 기능을 가진 세포들로 구성된 몸이 만들어진다.(그림 4.1)

임신 4주부터 심장이 뛰고, 눈과 귀가 형성되기 시작하며 팔과 다리는 조그만 봉오리처럼 보인다. 입덧을 하기 시작하는 5주째는 얼굴과 뇌가 형성되기 시작한다. 12주에는 아이의 성별이 분명해지며 손톱이 자라고 신장이 기능하기 시작한다. 16주에는 태아의 모습이 거의 완성되며, 머리카락이 자라고 근육을 수축할 수 있다. 엄마는 처음으로 태동을 느끼게 된다.(그림 4.2)

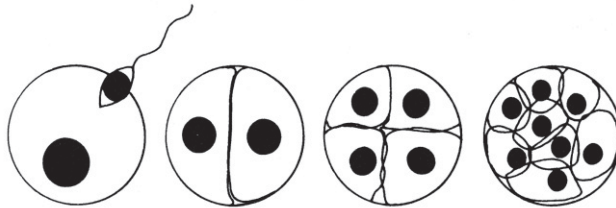


그림 4.1 난자와 정자의 수정과 초기 세포의 분화

임신의 나머지 기간은 성장에 필요하다. 16주의 태아는 약 15cm이다.(만삭기에는 50cm) 임신 16주까지는 유해한 물질이 태아의 발달에 영향을 줄 수 있다. 유해한 약물을 한 번만 복용해도 특정기관의 발달에 심각한 악영향을 줄 수 있다. 바로 탈리도마이드(thalidomide : 진정제와 진토제로 사용되었던 화합물. 부작용으로 기형아가 생기게 된다



그림 4.2 태아의 발달 단계

는 사실이 밝혀져 사용이 중단되었다. - 편집자註) 같은 약물이나 감염성 발열 등이 그것이다. 16주 이후에는 술과 같은 유해 물질이 성장에 영향을 준다. 흡연은 특히 유해하다. 흡연 모의 아이는 비 흡연모에 비하여 작으며, 임신 초기에 금연을 한 임신부의 아이도 비 흡연 모의 아이에 비해 작은 편이다. 즉 임신을 원하는 여성의 경우 임신 전에 금연을 해야 하는 것이다.

비록 임신 중 복용한 약물이 출혈성 질환을 유발한다는 증거는 없지만, 임신 초기에는 처방 없이 약국에서 구입한 약을 포함하여 모든 약을 피하는 것이 현명하다. 출혈성 질환을 가진 아이일지라도 다른 장애의 동반 없이 잘 살 수 있다.

세포는 어떻게 작동할까

우리는 모두 세포로 만들어져 있다. 세포는 작은 공장과 같아서(그림 4.3) 생명에 필요한 모든 물질들을 지속적으로 만들어 낸다. 이 공장은 핵이 운영하는데, 핵에서 작업장인 세포질로 명령을 전달하여, 세포질에서 음식으로부터 새로운 물질들을 조립한다. 이 모든 과정에 필요한 에너지는 화학물의 분해를 통해 세포공장 내에서 만들어진다.

핵은 공장을 운영하는데 필요한 정보의 도서관이다. 이 정보는 염색체라 불리는 선반에 저장되어 있다. 염색체 내의 각각의 정보를 유전자라 부른다.

특수 염색기법을 이용하면 염색체를 현미경으로 볼 수 있다. 각각의 체세포에는 46개의 염색체가 존재한다. 세포가 분열할 때 염색체 또한 분열하여 각각의 세포는 같은 수의 염색체를 가지게 된다. 세포가 분열할 때가 염색체를 관찰하기 가장 좋은 시점이다. 염색체는 각각의 딸세포로 분열되기 전에 중심절(centromere)에 묶여 있게 된다.(그림4.4)

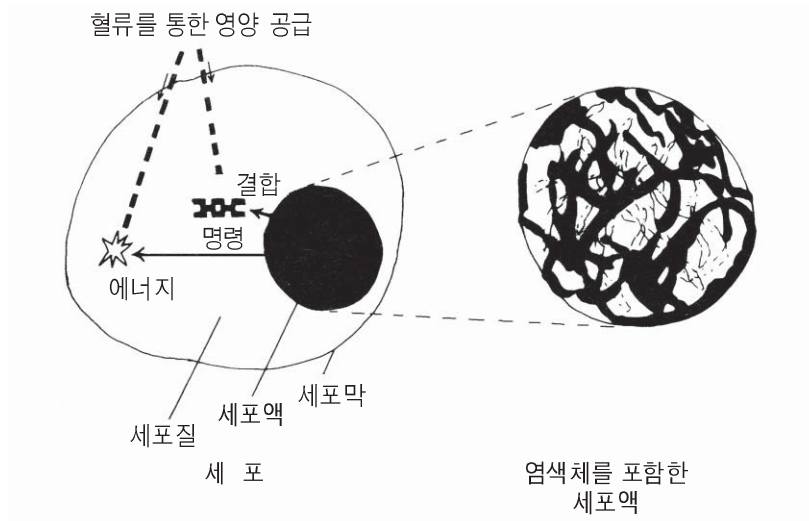


그림 4.3 세포는 핵의 제어를 받는 작은 공장과도 같다.

현미경으로 사진을 찍어서 각각의 염색체를 사진에서 오려서 염색체의 크기와 중심질의 위치에 따라 분류하면 그림 4.5, 4.6과 같게 된다. 하나는 남성, 다른 하나는 여성의 염색체이다.

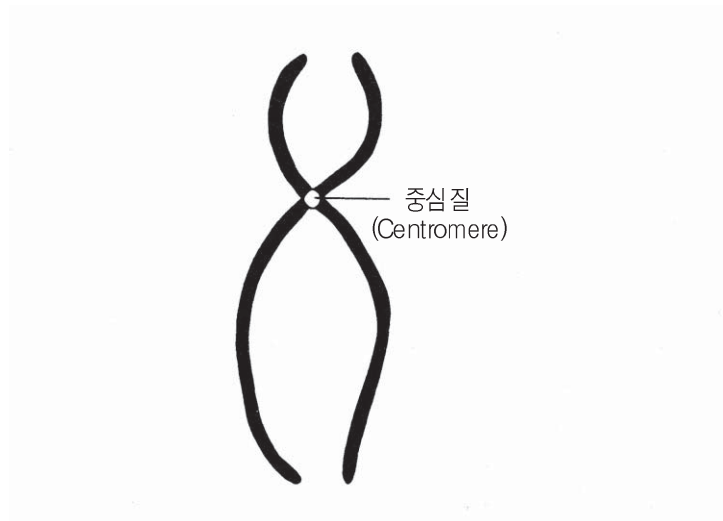


그림 4.4 인간의 염색체

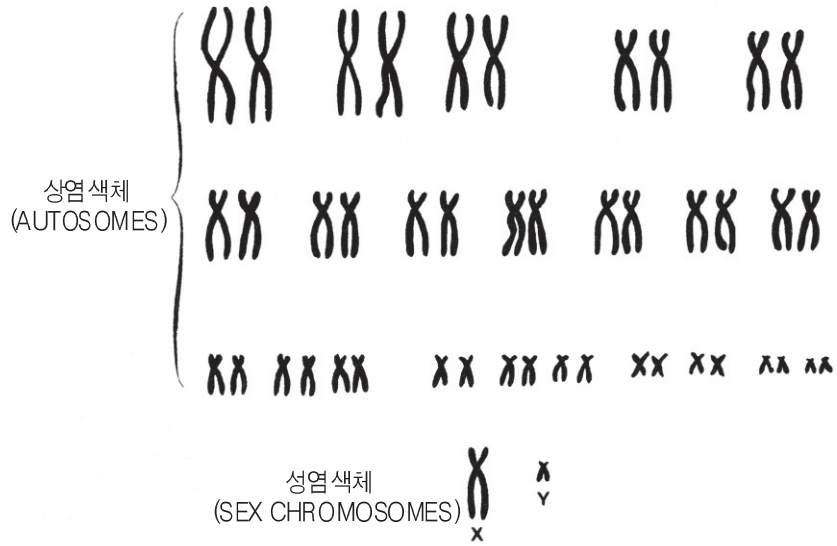


그림 4.5 인간 남성의 염색체

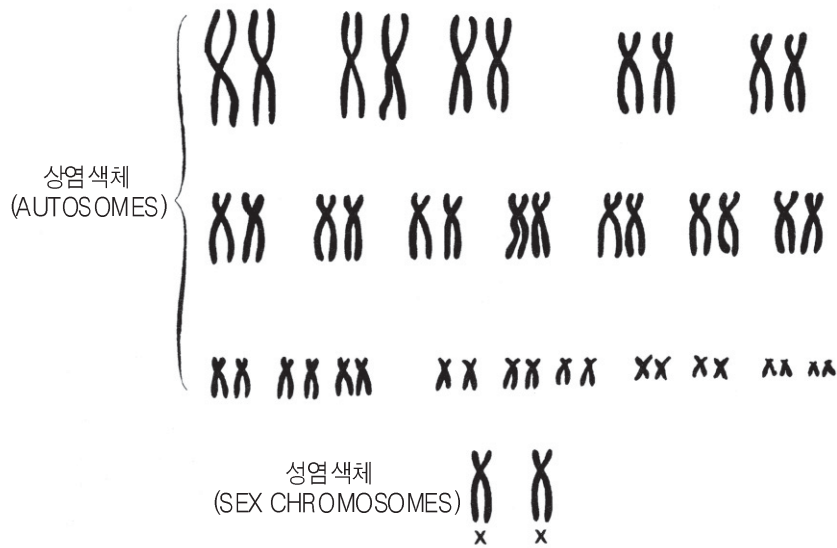


그림 4.6 인간 여성의 염색체

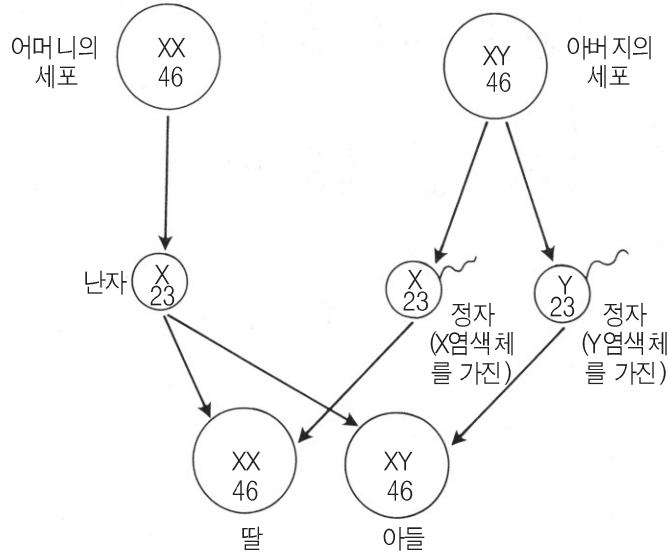


그림 4.7 태아의 성별이 결정되는 과정. 어머니의 난소에서 분화된 난자는 23개의 염색체를 가지며 항상 X염색체를 갖는다. 아버지의 정소에서 분화된 정자도 이와 같이 23개의 염색체와 X 또는 Y염색체를 가지게 된다.

남성과 여성, 모두 44개의 염색체의 양상은 같으며 쌍으로 존재한다. 그림 상에서 발견되는 차이는 마지막 쌍 뿐이다. 여성의 마지막 염색체는 서로 일치하지만 남성의 것은 서로 다르게 보인다. 한 개는 여성의 마지막 염색체와 비슷한 모양이지만 나머지 한 개는 매우 작다.

첫 번째의 44개의 염색체를 상염색체라고 부르고, 나머지 두 개를 성염색체라고 한다. 성염색체 중 큰 것을 X라 부르며 작은 것을 Y라 부른다. 결국 여성은 두 개의 X염색체(XX)를, 남성은 한 개의 X와 한 개의 Y염색체(XY)를 가지게 된다.

염색체 쌍이 균형을 이루는 것은 결코 우연이 아니다. 수정란은 아버지의 정자와 어머니의 난자가 결합한 결과이다. 정자와 난자 모두 세포 분열의 산물이지만, 생식기관에서의 세포분열은 몸의 다른 부위에서 발생하는 체세포 분열과는 다르다.

생식세포의 분열이 체세포의 분열과 다른 이유를 쉽게 설명하면 다음과 같다.

체세포가 분열하면 각각의 세포는 46개의 염색체를 가지게 되는데, 만약 정자와 난자도 체세포처럼 분열하여 46개의 염색체를 가진다면 결과적으로 수정란은 46+46=92개의 염

색체를 가지게 된다. 정말 기묘한 아기가 태어나게 되는 것이다.

생식기관인 고환과 난소에서는 정자와 난자를 만들기 위해서 좀 더 특별한 방법으로 분열을 한다. 즉, 한 쌍의 염색체의 한 쪽인 23개의 염색체만 각각의 정자와 난자로 들어가는 것이다. 이 23개의 염색체 중 하나가 성염색체이고, 나머지 22개는 상염색체이다.(그림 4.7)

남성은 XY 성염색체를 가지고 있으므로, 정자는 X 또는 Y 하나만을 가지게 된다.

여성은 XX 성염색체를 가지고 있어 난자는 X만을 가지게 된다. 임신 시 X난자는 X정자 또는 Y정자와 수정된다. X정자와 만나면 XX로 여성이 되며, Y정자와 만나면 XY로 남성이 되는 것이다. 그래서 아이의 성을 결정하는 것은 아버지의 정자인 것이다. 성염색체의 가능한 조합은 그림 4.8에 나타나 있다.

결론적으로 남자아이나 여자아이가 될 확률은 반반이며 인구상 남녀의 비율은 균등하게 된다.

성염색체 조합에 따른 아이들의 성별

어머니		아버지	=	딸	또는	아들
XX	+	XY	=	XX	또는	XY
1 2		3 4		1 3		2 4

그림 4.8 인간 여성의 염색체

유전자

유전자쌍

어머니와 아버지로부터 물려받은 각각 23개의 염색체 두 쌍이 합쳐져 태아가 되는데, 실제적으로는 각각의 서로 다른 유전정보를 받게 되는 것이다. 염색체가 쌍으로 존재하듯이 유전자도 쌍으로 존재한다. 인간의 각각의 체세포는 약 4만개의 유전자를 가지는데 절반은 아빠로부터 절반은 엄마로부터 받은 것이다. 각각의 유전자는 각각의 유전정보를 가지고 있다.

쌍으로 된 유전자가 작용하는 방법을 예를 들어 ● 또는 ●로 존재하는 유전자로 설명해 보자. 가능한 유전자 조합은 ●●, 또는 ●● 또는 ●● 이 된다. ●유전자는 큰 코를 발현하

는 유전자이고 ●는 작은 코를 발현하는 유전자라고 한다면, 아빠로부터 ●를 엄마로부터 ●를 받아 ●●유전자를 갖게 되면 아이는 큰 코를 갖게 되며, ●●의 아이는 작은 코를 갖게 된다.

그럼 ●●의 경우는 어떻게?

만약 ●●의 아이가 큰 코를 가지면 ●를 우성 유전자라 하고 ●는 우성 유전자와 쌍을 이루었을 때 발현되지 못하므로 열성 유전자라 한다.

유전자가 작용하는 법

유전자는 디옥시리보핵산(deoxyribonucleic acid, DNA)이라는 물질로 구성된다. DNA는 이중나선 구조로 존재하며, 핵으로부터 전령 리보핵산(ribonucleic acid, RNA)를 통하여 유전정보를 세포질로 옮기게 된다. 세포질로 옮겨진 유전정보는 어떤 단백질을 만들지에 대한 설계도로 사용된다. 이와 같은 방법으로 공장에서 완제품이 나오듯이 DNA의 유전정보로부터 단백질이 만들어진다. 대부분의 혈액응고인자는 단백질이다. 이것은 DNA의 정보에 따라 특별한 세포에서 만들어지며, 이러한 유전정보는 유전암호(genetic code)라고 알려진 암호로 존재한다. 암호는 일종의 언어인데, 언어에서 단어를 써내려갈 때 종종 오타가 생긴다. 가령 DOG라는 단어가 ODG라는 의미 없는 단어가 되는 것이다. 만약 위와 같은 일이 DNA에 발생하면, 이 DNA에 의하여 만들어진 단백질은 결함이 있을 것이고, 이러한 단백질은 체내에서 기능을 적절히 하지 못할 것이다. DNA에 오타가 많게 되면 단백질을 전혀 만들지 못할 수도 있다.

이러한 DNA의 유전적 변화를 돌연변이(mutation)라고 한다. 돌연변이는 모든 동식물에서 항상 일어나는 일이기 때문에 결코 놀라운 일은 아니다. 돌연변이가 심한 경우에는 생명유지가 어려울 수도 있지만 약한 경우에는 드러나지 않을 수도 있다. 돌연변이는 좋을 수도 나쁠 수도 있는데, 돌연변이 없이는 변화가 없어 진화자체가 불가능한 면도 있다.

일단 발생한 돌연변이는 영구적이다. 돌연변이가 발생한 유전자는 염색체에 고정되어 세포분열 시마다 복제된다. 이러한 돌연변이가 정자나 난자에 발생하게 되면 다음 세대에 전달된다. 돌연변이 유전자의 유전으로 질환을 유발할 수 있고, 가족력을 갖게 되는 유전적인 질환이 된다. 그러나 항상 그런 것은 아니다. 약 70%의 혈우병 환자는 가족력이 있지만 30%는 가족력이 없는 새로운 돌연변이다.

혈액응고인자를 합성하는 유전자에 돌연변이가 발생하면 3가지의 경우가 발생할 수 있다.

1. 응고인자가 전혀 생성되지 않는 경우
2. 비정상적인 응고인자가 생성되는 경우
3. 정상적이지만 응고인자가 적은 양만 생성되는 경우

응고인자가 전혀 생성되지 않으면 혈액 내에서 당연히 응고 활동성이 없을 것이며, 비정상적인 응고인자의 경우도 마찬가지이다. 적은 양의 정상적인 응고인자가 형성된 경우에는 응고 능력이 정상 보다 떨어진다. 위와 같은 규칙은 혈우병인자 뿐만이 아닌 다른 단백질 인자에도 적용된다. 또한 보인자를 발견할 수 있는 하나의 방법이 된다.

보인자

한 여성이 보인자라는 것을, 이를테면 혈우병 보인자라는 것을 알게 되면, 대부분 자책을 느끼거나 심지어 죄책감을 갖는다. 물론 모든 인간은 비정상적인 유전자를 가지고 있기 때문에 이러한 감정은 비이성적이다. 만약 이러한 비정상적인 유전자가 자손에게 발현되었을 때에도 이것은 그 누구의 잘못도 아니다. 그러나 비이성적이게도 이러한 감정은 매우 심할 수 있다. 최선의 방법은 이러한 감정을 가족들과 함께 나누고, 혈우병 치료센터의 직원과 솔직하게 대화하는 것이다.

혈우병의 보인자는 유전적 이상을 모르는 경우가 흔한데, 이것은 쌍을 이루는 유전자가 혈우병의 발현을 보호하기 때문이다. 그러나 이러한 보호는 불완전하여 보인자 중 일부는 수술 등의 상황에서 출혈이 문제가 될 정도로 응고인자가 적다. 일부의 경우에는 가족력이나 혈액 내의 응고활성도의 측정으로 간단하게 보인자를 알아낼 수 있지만, 유전자기술의 발달은 보인자의 발견을 더욱 쉽게 하였다. 어떠한 방법을 이용하든 어릴 때에 응고활성도를 아는 것이 중요한데 활성도가 낮다면 예방적 요법으로 심각한 상해나 수술 등을 예방할 수 있기 때문이다.

소녀가 혈우병의 보인자인지의 여부를 진단하기는 쉬울지 모르지만, 소녀의 부모가 소녀에게 이야기하는 것은 쉽지가 않다. 여기에 도움을 주고자 호주혈우재단에서 발간한 책자에 소개되었던, 혈우 가족의 극복을 위한 제안들을 소개하고자 한다.

- 딸의 나이, 감정적 성숙도, 이해력과 관심도 등 전달할 보인자에 대한 정보를 받아들일 준비가 되어있는지를 고려하라.
- 추상적인 개념이 이해되는 것은 청소년기 이후이다. 학교에서 유전학을 배웠다면 추가적인 배경 지식을 이해하는데 도움이 될 것이다.
- 정보를 여러 해에 걸쳐서 전달하도록 하라. 아동기에서 청소년기로 성장하면서 생각도 바뀌게 됨으로 상황에 맞는 적절한 정도의 설명이 필요하기 때문이다.
- 설명을 할 때는 딸에게 친숙한 언어를 사용하라. 딸이 사용하는 단어를 사용하면 더 쉽게 이해하고 보다 안정된 느낌을 가질 것이다.
- 청소년기는 개인적인 관념이나 감정적인 상태가 빨리 변화하는 등 감성적으로 예민한 시기임을 기억하라. (때로는 말처럼 쉽게 되지 않지만) 격한 반응을 허락하고 지지하도

록 하라.

- 혈우병을 가진 아버지나 오빠가 질병에 대처하는 자세가 보인자가 되고 혈우병을 가진 아들을 가질 수 있는 보인자인 딸의 자세에 영향을 끼친다. 혈우병을 가진 가족의 병을 받아들이는 정도와 가족 간의 열린 대화가 딸이 혈우병 보인자임을 받아들이고 대처하는데 도움을 줄 것이다.
- 딸이 최신의 정보를 접할 수 있도록 도와주어라. 이를 통해 딸은 자신이 보인자인 상황을 스스로 받아들이고 보다 안정된 느낌을 가질 것이다.
- 부정하는 것 역시 보인자인 상황을 받아들이는 한 방법임을 기억하라. 청소년기에 정규 보인자 검사를 받을 때가 딸이 자신이 보인자임을 처음으로 알게 되는 때일 것이다. 비록 딸이 자신이 보인자임을 또는 보인자일 가능성이 있음을 알고 있더라도 청소년기에 그러한 용어들은 보다 완전하게 이해되기에는 함축적인 말이다.
- 오빠나 남동생이 혈우병으로 인해 힘들어하는 것을 보면서 당신의 딸이 갖는 걱정은 보다 심해질 것이다. 이러한 걱정은 때때로 딸이 자신의 아들에게도 물려줄 수 있는 질환으로 인해 특별한 주의가 필요한 남자 형제에게 화를 내는 등으로 복잡하게 나타날 수 있다.
- 보인자임을 받아들이는 것에 대한 어떠한 대화도 거절하는 것은 최초의 반응이다. 이는 사실에 대한 거부와 부정이다. 또는 반대로 끊임없이 대화하거나 다시 확인하기를 요청하면서 사실에 집착할 수도 있다. 반응은 반항이나 감정적 퇴행, 우울증 등의 형태로 나타날 수도 있다. 이러한 상태가 지속된다면 부모는 가정주치의나 혈우병 치료센터의 의료진과 상의하여야 한다.

출혈성 질환

의학의 발전을 통해 출혈질환들이 어떻게 유전되는지 확인할 수 있게 되었다. 출혈성 질환의 유전방식은 성염색체 연관 열성(반성 열성 유전), 상염색체 우성, 상염색체 열성으로 분류된다. 이에 대해 차례대로 언급하고자 한다.

반성 열성 유전(X-linked recessive)

- VIII인자 결핍증(혈우병A)
- IX인자 결핍증(혈우병B)

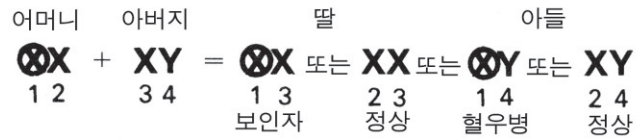
이들 질환의 비정상 유전자는 X염색체에 위치해 있다. 남성은 한 개의 X염색체만을 가지므로 이 유전자를 가지고 있을 경우 모두 질환을 갖게 된다. 남성의 다른 염색체인 Y염색체는 VIII인자와 IX인자의 복제인자(duplicate factor)를 지니고 있지 않다. 여성의 경우는 대

부분 정상인데, 이는 그들의 두 번째 X염색체에 정상 유전자가 있기 때문이다. 혈우병A와 B의 보인자가 자녀를 낳을 경우 그림 4.9와 같은 방법으로 유전될 수 있다.

비정상 X염색체(그림에서는 '⊗'로 표시되어 있는)를 가진 경우 딸은 두 명 중 한 명(50:50)이 보인자가 되며, 아들은 둘 중 하나의 확률(50:50)로 환자가 된다.

아들이나 딸이 비정상 유전자를 물려받을 확률은 동전 던지기를 하여 앞면 또는 뒷면이 나오는 것에 비유할 수 있다. 즉, 동전의 앞면은 보인자인 딸, 뒷면은 정상인 딸이 되고, 이와 비슷하게 동전의 앞면은 혈우병에 이환된 아들, 뒷면은 정상적인 아들이 되는 것으로 생각하면 쉽게 이해가 될 것이다. 혈우병 보인자는 운이 좋다면 모두 정상아를 낳을 수도 있으며, 불행히도 모든 자녀가 비정상 유전자를 물려받는 반대의 경우도 있다.

성염색체 조합에 따른 아이들의 성별



⊗ 비정상적인 유전자를 가진 성염색체

그림 4.9 혈우병A 또는 B 보인자의 아이들에게 유전될 수 있는 경우.

성염색체 조합에 따른 아이들의 성별



⊗ 비정상적인 유전자를 가진 성염색체

그림 4.10 비정상 유전자는 아버지로부터 그의 모든 딸들에게로 전달된다.

빅토리아 여왕의 가계도는 혈우병의 유전을 잘 보여주는 좋은 예이다.(부록4의 그림 D.2와 317쪽 참조) 혈우병A와 B는 같은 방식으로 유전되고 증상도 비슷하므로 빅토리아 여왕의 후손이 두 질환 중 어느 것에 이환되었는지는 알 수 없다. 가계도를 살펴보면 비정상 유전자가 부계(Leopold)로부터 그의 딸에게 전달되었음을 알 수 있다. 이는 아버지는 딸에게 X유전자를 물려주기 때문이다. Y유전자는 아들에게 전달된다.(그림 4.10)

혈우병이 있는 아버지의 딸들은 모두 보인자가 된다. 아들은 Y염색체만을 받으므로 모두 정상이다.(그림 4.11)

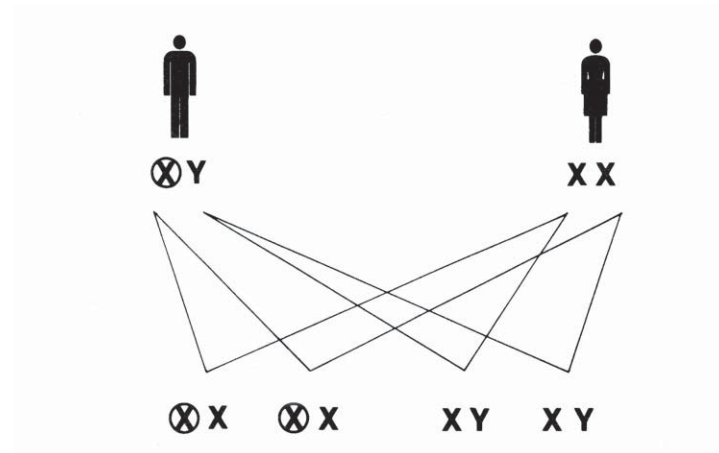


그림 4.11 혈우병 환자의 딸들이 왜 절대 보인자가 되는지를 설명해주는 다른 그림. 이 남성의 아들들은 모두 정상으로 혈우병 유전자를 후세로 전달하지 않는다.

영향(Effects)

다음의 경우에는 가족 중 특정한 한 명이 혈우병 보인자임을 알 수 있다.

- 혈우병이 있는 아들을 가졌고, 과거 이 질환의 가족력이 있는 여성
- 한 명 이상의 혈우병이 있는 아들을 낳은 여성.
- 혈우병이 있는 아버지를 가진 모든 여성.

다음은 보인자일 가능성이 있는 경우다.

1. 가족력이 없으면서 한 명의 혈우병 아들이 있는 경우. 이 경우에는 이 질환이 변이에 의한 결과일 수도 있다. 이 변이는 수정란에서만 일어나므로 다른 형제들은 혈우병에 이환되지 않는다. 그러나 변이가 외할아버지의 정자나 외할머니 또는 외증조할머니의 난자에서 일어난 경우라면, 가족력은 없지만 아이의 어머니는 보인자이고 다른 형제

들도 혈우병의 위험이 있다.

2. 혈우병 보인자의 딸. 이 아이는 혈우병 보인자일 확률이 50:50 이다.

일부 혈우병A와 B 보인자는 아이를 갖기 전에 검사를 통해 보인자임을 알게 될 수도 있다. 이 글을 읽는 여러분들은 여성은 두 개의 X염색체를 가지고 있고, 두 번째 X염색체의 VIII인자와 IX인자가 자매 유전자(sister gene)의 결합을 보완하여 준다는 것을 기억할 것이다. 이것은 일부분만 맞는 말이다. 왜냐하면 인자의 전체 활성화는 정상 유전자가 얼마나 작동(switch on)하느냐에 달려 있기 때문이다. 만약 대부분의 유전자가 작동한다면 응고인자의 활성화도는 정상 범위일 것이다. 반대로, 비정상적인 유전자가 작동하는 동안 대부분의 정상 유전자가 제대로 작동하지 않는다면 응고인자의 활성화도는 낮을 것이다. 혈우병 보인자의 1/3은 VIII인자 혹은 IX인자의 활성화도가 정상 보다 낮다. 일부는 쉽게 멍이 들고, 월경 양이 많으며, 수술이나 분만 시 다량의 출혈을 하는 등 혈우병의 증상을 나타낼 만큼 낮은 경우도 있다. 보인자가 의심되면서 응고 활성화도가 정상 보다 낮을 때는, 대개 보인자임이 확실하며 자녀도 위험이 있다.

혈우병 보인자를 찾아내는 다른 방법은 VIII인자 또는 IX인자 단백질과 응고 활성화도를 함께 측정하는 것이다. 적절한 양의 단백질과 활성화도를 보인다면 아마 보인자가 아닐 것이다.(그림 4.12) 만약 활성화에 비해 많은 양의 단백질을 가지고 있다면 이것은 비활성 단백질이 있다는 것을 의미하고 또한 비정상 X염색체의 유전자로부터 유래했다고 볼 수 있다.(그림 4.13) 다른 한쪽의 정상 염색체는 정상적인 응고 활성을 지닌 단백질을 만들어 내기 때문에 결과적으로 응고 활성화도에 비해 단백질이 많이 측정되는 것이다. 이 경우에 수검자는 보인자이다. 다만, 이 검사는 연령, ABO 혈액형, 임신, 경구 피임제 복용 등에 의해 결과가

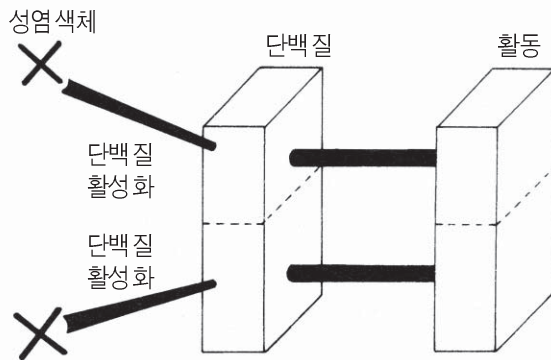


그림 4.12 정상 여성의 응고인자 활성화

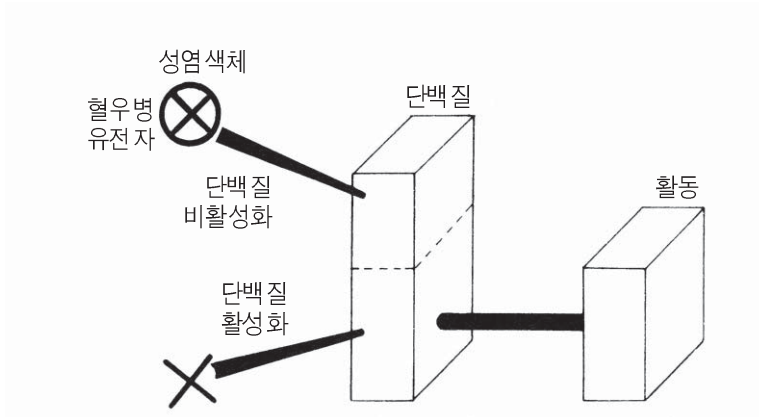


그림 4.13 혈우병 보인자의 응고인자 활성화와 비활성화

다양해질 수 있음을 명심해야 한다.

이러한 검사법을 이용할 경우 혈우병A의 보인자를 예측하는 것이 혈우병B의 보인자를 예측하는 것 보다 더 쉽다. 이는 혈우병B의 특성이 가족 내에서 매우 다르기 때문이다. 그렇지만 많은 양의 Ⅷ인자 단백질을 가지고 있지만 활성화되지 않는 일부 혈우병B 환자들은 혈우병A에 사용하는 단백질 측정 방법과 같은 방법으로 확인하는 것이 가능하다. 이러한 단백질을 교차반응물질(cross-reacting material ; 어떤 단백질에 대하여 만들어진 항체와 반응할 수 있는 구조가 다른 단백질 - 편집자註) 또는 CRM이라고 부르는데 정상적인 양의 단백질을 가지고 있는 환자의 경우 CRM 양성(CRM+)라고 한다. 혈우병B의 약 15%가 이에 해당하는 것으로 알려져 있다. 또 다른 25%의 환자들은 단백질의 수준이 감소되어 있다.(CRMR) 나머지 60%의 환자들은 가능한 기술로 확인할 수 있는 단백질이 없으며 이들을 CRM 음성(CRM-)이라고 한다. 이에 따르면 혈우병B 보인자에게 이 방법을 사용하여 검사하도록 권장하는 것이 가능하며, 이 때 그 가족이 어떤 그룹에 속하는지 확인하여야 하므로 다른 가족 구성원도 함께 검사하는 것이 매우 중요하다.

이제는 혈우병A와 혈우병B 보인자도 유전자 기술을 통하여 확인할 수 있다. 유전자 결함을 확인하기 위해 혈우병 환자를 포함한 몇몇의 가족이 검사를 받아야 하는데, 검사에는 DNA를 추출 및 저장할 수 있는 백혈구가 포함된 소량의 혈액 검체가 필요하다. 이러한 검사 기술들과 함께 가족력 및 응고 능력 및 관련 단백질을 측정함으로써 보인자의 95%이상을 정확히 진단할 수 있다. 혈우병 환자의 정확한 유전학적 결손 지점을 찾는 것은 가능하지만, 보인자를 찾는 과정은 대개 이러한 것들이 필요하지 않다. '유전자 추적(Genetic

tracking)’이라 불리는 더 쉬운 방법이 있기 때문이다.

보인자일 가능성이 있는 여성이 실제로 알고자 하는 것은 그녀가 남자 가족 또는 친척들에게 혈우병의 원인이 된 X염색체 유전자를 가지고 있느냐 하는 점이다. 이러한 염색체의 확인은 유전자 근처의 염색체에서 발생하는 정상변이를 이해하면 알 수 있다. 가족구성원으로부터 추출된 혈액샘플에서 얻어낸 DNA와 이것이 만들어내는 띠(band)를 분석하고 가계도와 함께 판독한다. 만약 수검자에게서 나타난 띠가 혈우병이 있는 가족에게도 나타난다면, 그녀는 보인자이다. 그림 4.14는 이러한 내용을 보여준다.

이 그림을 보면, 보인자인 Susan과 그녀의 남편 James는 Peter와 Mary라는 두 자녀가 있다. Peter는 중증 혈우병A를 앓고 있지만 Susan과 Mary 둘 모두 정상 VIII인자 수치를 보인다.

가계도 아래에는 DNA banding 결과가 있다. 좌측에서 우측으로 보자면, Susan은 2개의 X염색체를 나타내는 1과 4라는 두 개의 band를 갖고 있다. 당연히 어머니로부터 X염색체를 물려받은 Peter의 경우 band 1을 갖고 있다. Mary는 1과 2번 band를 갖고 있으며, 아버지 James로 부터 유전된 X염색체는 2번 band로 나타나게 되었다. 따라서 Mary는 그녀의 어머니로부터 1번 band, 아버지로부터 2번 band를 물려받았다. 1번 band가 혈우

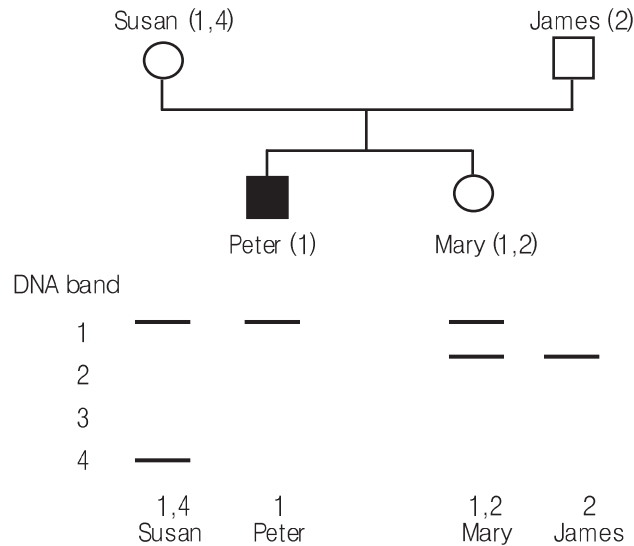


그림 4.14 유전자 추적

병 환자인 남자 형제에게 나타났으므로 Mary 역시 보인자이다. 만약 4번 band가 어머니로부터 유전되었다면 그녀는 보인자가 되지 않았을 것이다.

이 가족에게는 또 다른 가능성이 있다. 만약 이전의 가족력이 없었다면 유전학적 변이(돌연변이)가 Peter의 발달 초기에 발생했고, 그로 인해 혈우병이 발병되었을 수도 있다. 이러한 변화는 Susan의 유전적 구성의 일부가 아니며 따라서 DNA band 형태로도 밝혀낼 수 없는 것이다. 하지만 Peter와 같이 혈우병을 앓고 있는 외아들을 가진 어머니의 90% 이상이 혈우병 보인자로 밝혀진 연구를 통해 이러한 유전학적 변이가 매우 드문 일임을 알 수 있다. 만약 Mary가 그녀의 보인자 여부에 대한 보다 정확한 정보를 원한다면 Peter의 정확한 유전자 결손 지점을 찾아낸 후, 그녀의 DNA에서 그것과 같은 곳을 찾는 방법을 사용할 수 있다.

유전자 추적(gene tracking)은 가족 중 혈우병 환자가 한 명 이상 있는 경우 훨씬 용이해진다. 예를 들어, Mary에게 Peter와 같은 또 다른 1번 band를 갖고 혈우병을 앓는 형제가 있다면 그녀의 보인자 상태는 확실해진다.

DNA분석을 통해 보인자를 발견하는 데 있어서 높은 예측률을 보인 혈우병B와 달리, 최근까지도 혈우병A의 경우 그렇지 못한 결과를 보여 왔다. 이는 혈우병B와는 달리 혈우병A는 기대한 만큼의 개별적인 유전자 변이가 발견되지 않아서이다. 실제로 혈우병A를 발생시키는 유전학적 원인 중 50% 가량은 여전히 밝혀지지 않았다. 하지만 1993년에 VIII인자 유전자에서 기대하지 않았던 변화가 발견되었다. 이것은 '자리바꿈(inversion, 역위)'이라 불렀고, 세포 내에서 읽혀지는 VIII인자의 유전학적 명령에 의한 정상 염기서열의 '전위-끝(flip-tip)' 변화로 기술되었다.

세포 분열기 동안 정상 VIII인자 유전자가 자기 스스로 둘로 접어지는 현상이 이때 발생한다. 이러한 과정에서 유전자의 한 쪽 끝 또는 첨단 부근이 근처의 다른 끝 부분에 가로놓이게 되고, 2가지 명령의 염기서열 위치가 교환되거나 또는 재조합된다. 일단 이런 현상이 발생하게 되면 활성 VIII인자를 만들어내는 명령이 뒤범벅이 되고 세포는 더 이상 정상적인 염기서열을 읽어 낼 수 없게 된다. '자리바꿈'이라는 용어는 이러한 염기서열의 일부가 재조합 과정 중 역으로 새롭고 잘못된 유전자로 끼어들게 되었기 때문에 사용되었다. 이러한 효과는 오디오나 비디오테이프에 음향이나 영상이 거꾸로 삽입되는 것과 같다. VIII인자 유전자의 자리바꿈을 확인하는 매우 큰 장점은 테스트 중인 사람의 DNA만이 분석에 필요하다는 점이다. 이것은 혈우병 환자가 사망하고 그로 인해 DNA를 얻을 수 없게 된 가족에 속해 있는 상당수의 보인자를 발견해 낼 수 있다는 것을 의미한다.

보인자의 발견에 대한 논의를 마치기 전에, 자연은 대개 규칙을 따르고 우리에게 매우 높은 정확도로 보인자를 발견하게 해주는 반면, 아주 가끔씩은 어려움도 발생하게 한다는 점

을 이해하는 것이 매우 중요하다고 생각한다. 최신의 검사기술로도 모든 보인자를 우리가 원하는 정확도로 발견하는 것은 불가능하다는 것이다.

모든 응고질환의 보인자를 발견하는 것은 많은 시간이 소비되는 전문적인 일이며, 다음에 이어지는 유전 상담 또한 가족 및 가족 구성원 간의 관계에 대한 밀접한 정보들이 필요한 작업이다.

앞에서도 제안했듯이 유소년기에 최소한 한 번이라도 보인자의 인자 활성도를 검사하는 것은 매우 가치 있는 일이다. 왜냐하면 사고가 발생했거나 수술이 필요한 경우 특별한 치료가 필요할 수도 있기 때문이다. 더욱 정확한 평가는 그 후 청소년기에 시행할 수 있다.

상염색체 우성(autosomal dominant)

상염색체 우성으로 유전하는 질환으로는 유전성 혈관확장증과 폰 빌레브란트병이 있다. 이들 질환은 상염색체 우성이기 때문에 부모 중 한 명에게 비정상 유전자가 있을 경우에도 유전자를 물려주게 된다. 유전자가 상염색체에 있기 때문에 아버지나 어머니 누구로부터 물려 받을 수 있으며, 아들이나 딸 누구에게도 유전된다. 어떤 조합이 가능할까? 그림 4.15와 4.16에서 확인해 보자.

만약 비정상 유전자를 ●라고 할 경우, 조합에 의해 가능한 경우를 살펴보면 각각의 아이들이 비정상 유전자를 물려받을 확률은 50:50이다. 바꾸어 말하면 동전의 앞면이 비정상 유전자, 뒷면이 정상 유전자라고 했을 때 동전 던지기의 확률과 같다는 뜻이다. 확률은 각각의 아이들에게 있어 같지만 동전 던지기에서 앞면 또는 뒷면이 연달아 나오는 상황이 아이들에게 발생할 수도 있다. 첫째가 비정상이고 둘째가 정상일 수도 있지만 둘 모두 정상

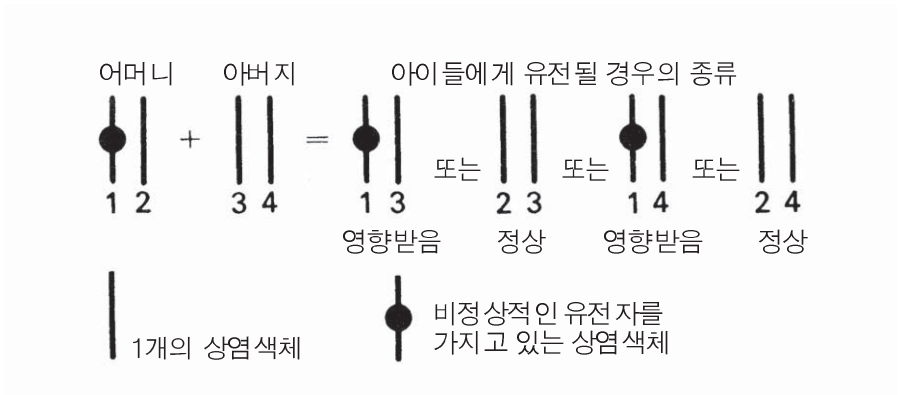


그림 4.15 상염색체 우성의 성격이 어떻게 유전되는지를 보여주는 그림.

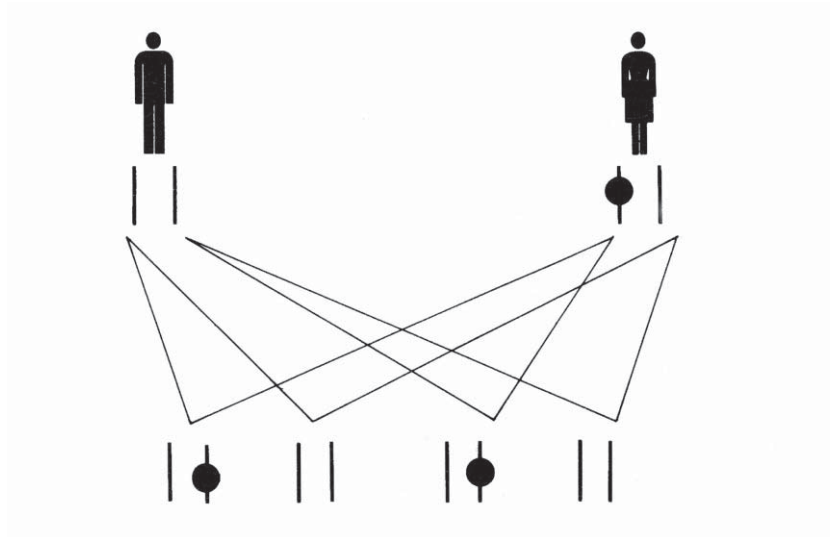


그림 4.16 우성의 형질이 유전되는 방법을 보여주는 다른 그림.

또는 비정상 또는 그 외의 상황도 발생할 수 있다.

그림 4.17은 폰 빌레브란트병이 우성 유전되는 가계도이다.

영향

유전성 혈관확장증과 대부분의 폰 빌레브란트병의 비정상 유전자는 우성이며, 이 유전자를 가지고 있는 사람은 누구나 유전자의 영향을 받게 된다. 그러나 이러한 영향은 사람 간, 그리고 세대 간에 따라 매우 다양하게 나타난다. 예를 들어 코에 모세혈관 확장증 병변이 있는 여성이 비(鼻)출혈(코피)로 인해 잦은 치료가 필요한 반면, 그녀의 자매는 입술에 한 두 개의 반점만 있을 수도 있다. 또 폰 빌레브란트병을 가진 남성에게 아무런 문제가 없을 수도 있으나, 그의 누이는 월경 시 심각한 문제를 가질 수도 있다. 이런 환자들의 또 다른 문제점은 나이가 들어서야 발현된다는 점이다. 어린아이에게 모세혈관 확장증이 심한 장애를 일으키는 것은 매우 드물며, 폰 빌레브란트병은 단지 월경 기간에만 문제가 발생할 수도 있다.

상염색체 열성(autosomal recessive)

다음 질환들을 포함한다.

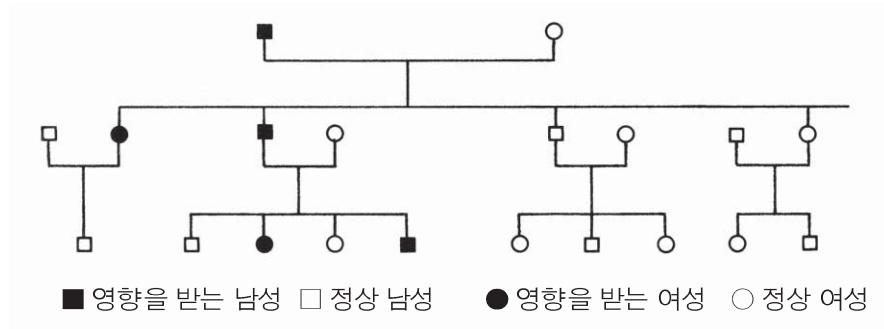


그림 4.17 폰 빌레브란트병의 우성 형질이 유전된 가족의 가계도

- I 인자 결핍증
- II 인자 결핍증
- V 인자 결핍증
- VII 인자 결핍증
- X 인자 결핍증
- XI 인자 결핍증
- XII 인자 결핍증
- XIII 인자 결핍증
- 폰 빌레브란트병 (가끔)

양쪽 부모가 모두 비정상 유전자를 가지고 있어야만 아이에게 발현된다. 각각의 부모는 우성 효과를 주는 짝을 이루는 정상 유전자를 가지고 있기 때문에, 부모에게 출혈성 질환이 나오는 경우는 거의 없다. 하지만 이러한 법칙에 변이가 있을 수 있는데, 그에 대해서는 다음에 논하겠다. 이 질환은 두 개의 비정상 유전자를 가진 아이에게 발현된다. 이러한 유전자는 상염색체에 존재하므로 남녀 모두에서 발현될 수 있다. 어떤 조합들이 가능할까? 그림 4.18과 4.19를 통해 알아보자.

만약 X가 비정상적인 상염색체 유전자라고 하면, 4명의 아이들 중 1명에게 발현될 것이다. 각각의 아이에게 발현될 확률은 1/4이다. 하지만 어떤 아이에게 발현이 될지는 아무도 모른다. 첫째가 될 수도 있고, 둘째, 셋째 등등. 부모가 비정상 유전자를 갖고 있을 때, 불행하게도 그들의 모든 아이들에게 다 발현될 수도 있지만, 운 좋게도 한 명도 발현되지 않을 수도 있다.

똑같은 비정상 유전자를 가지고 있는 두 남녀가 결혼을 할 확률은 아주 낮기 때문에 이 질환의 발병률은 아주 낮다.

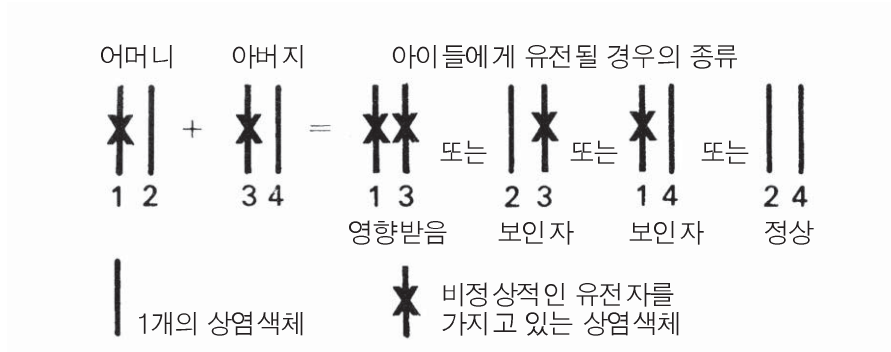


그림 4.18 상염색체 열성 형질이 어떻게 유전되는지를 보여주는 그림. 부모 모두 비정상적인 유전자를 가지고 있다.

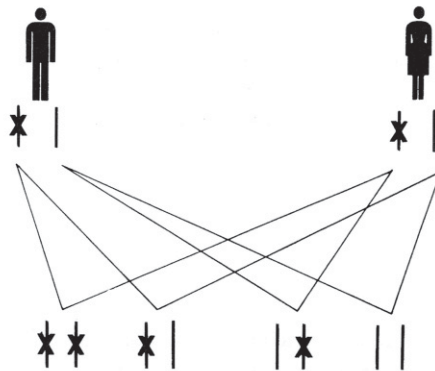
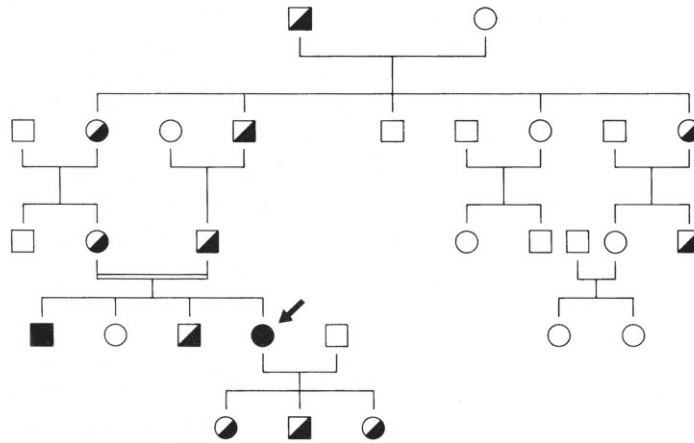


그림 4.19 열성 형질이 유전되는 방식을 보여주는 다른 그림.

그림 4.20은 V인자 결핍증을 보이고 있는 환자(화살표)의 가계도이다. 그녀의 아이들은 아무도 발현되지 않았다. 그녀는 자신이 가지고 있는 비정상 V인자 유전자를 각각의 아이들에게 물려주었지만, 그녀의 남편이 정상 유전자를 갖고 있기 때문이다. 이 질환은 부모가 서로 친사촌(first cousins)일 경우에 나타나게 된다. 한 가족의 구성원들끼리 혼인을 하게 되면 양쪽 부모 모두 동일한 비정상 유전자를 갖게 될 확률이 보통 사람들보다 훨씬 높아지게 된다. 이러한 이유 때문에 법적으로 근친결혼을 금하고 있으며, 친척들 간에 서로 결혼하는 집단에 여러 유전질환이 많이 발생하는 이유가 된다. 친척들 사이에 결혼하는 것을 혈



■ 영향받은 남성 ● 영향받은 여성 ■ 보인자 남성 ● 보인자 여성
 □ 정상 남성 ○ 정상 여성 ≡ 첫 사촌간의 결혼

그림 4.20은 V인자 결핍증을 보이고 있는 환자(화살표)의 가계도이다. 오른쪽의 어머니와 아들은 V인자의 수치가 정상 보다 낮은 보인자로 확인되었다.

족 혹은 근친결혼(consanguinity)이라고 하며, 이는 동일한 피를 가지고 있다는 의미를 내포하고 있다.

영향

경험상으로, 이러한 질환들은 열성 유전되는 질환을 갖는 아이가 태어나야만 비로소 드러나게 된다. 부모가 모두 보인자이고 질환을 갖는 아이가 태어났을 때, 각각의 아이에게 발현될 확률은 1/4이다.

열성 유전자를 물려받아 보인자가 되어도 그 유전자를 갖는 보인자끼리 서로 만나서 결혼을 할 확률은 아주 낮은 것이다. 아주 오랜 세월이 지나야만 열성 질환이 사람들 사이에서 나올 수 있으므로 비정상 유전자의 숫자를 파악할 수 있다.(유전자 발현 빈도 ; the gene frequency) 이러한 빈도수가 결국은 유력한 질환의 수가 된다. 친척이나 자녀들에게 이런 질환이 발현되는 것을 걱정하는 사람들은 혈우병 치료센터에서 유전학적인 상담을 받을 수 있다.

동형접합체(homozygote)와 이형접합체(heterozygote)

두 개의 비정상 유전자를 물려받은 아이를 동형접합체라고 한다. 앞에서 설명했듯이 남아나 여아는 아버지와 어머니로부터 동시에 인자 결핍을 물려받는 것이다.

각각의 부모는 특별한 응고인자에 대해 정상 유전자와 비정상 유전자를 하나씩 가지고 있는 이형접합체이다. 우리는 이형접합체를 갖는 사람도 비정상적인 출혈 경향을 보이므로 외상을 입거나 수술을 할 때 조심해야 된다는 것을 알고 있다. 이것은 VIII인자와 IX인자의 응고 능력이 약한 혈우병A와 B 보인자와 같은 상황이다. 이는 상염색체 열성 응고질환을 보이는 아이의 모든 친척들을 다 검사해 봐야 한다는 의미이다. 출혈성 질환이 이종접합체와 동종접합체 모두에 나타나는 것은 정상적인 유전자의 발현과 특별한 유전적인 변이를 갖는 가족군에서 모두 연관이 있다. 만일 이러한 작용이 확실하지 않다면 불활성 유전자를 보완하기 위해 활성 응고인자가 만들어 질 것이다.

혈우병A와 폰 빌레브란트병의 연관성

혈우병A와 폰 빌레브란트병은 서로 다른 방법으로 유전되지만 VIII인자 결핍은 공통으로 가지고 있다. 이것을 어떻게 설명할 것인가.

첫 번째 실마리는 각각 서로 다른 방식의 유전패턴을 갖는다는 점이다. 혈우병A는 성염색체 유전질환으로 비정상 유전자가 X염색체에 존재한다. 폰 빌레브란트병은 상염색체 유전질환으로 비정상 유전자가 상염색체에 존재한다. 두 가지 질환은 모두 똑같은 인자의 이상을 초래하기 때문에, X염색체와 상염색체에 연결된 유전자들은 각각의 역할을 할 것이다.

두 번째 실마리는 혈우병A와 폰 빌레브란트병을 갖는 환자들에게 시행한 수혈실험에서 얻을 수 있다. 혈우병 환자에게 신선한 혈장을 수혈하게 되면 VIII인자의 활성이 급격하게 올라가게 된다. 이는 곧 최대치에 이르게 된 후 급격히 떨어지게 되는데 VIII인자는 12시간의 반감기를 갖기 때문이다.(74쪽 그림 4.21 참조)

폰 빌레브란트병을 가진 환자도 혈우병A 환자와 같이 수혈 후에 급격한 VIII인자의 상승을 보이는데, 그 후에 서서히 한 번 더 증가되는 양상을 보인다.(그림 4.22) 그 후 최대치에 이르고 나서 떨어지게 되며, 그 떨어지는 속도는 혈우병 보다 매우 느리다. 이는 폰 빌레브란트병 환자는 신선한 혈장이 함유하고 있는 성분을 이용하여 자신의 VIII인자를 만들어 낼 수 있다는 의미이다.

폰 빌레브란트병을 앓는 환자들은 혈소판 장애도 함께 가지고 있다. 이것은 종종 출혈시간이 연장되는 것으로 나타난다. 폰 빌레브란트병을 갖는 환자들에게 수혈을 하면 출혈시간이 짧아지는데, 이것은 혈관 벽에 달라붙어서 혈소판에 직접 영향을 주는 어떤 물질이 혈

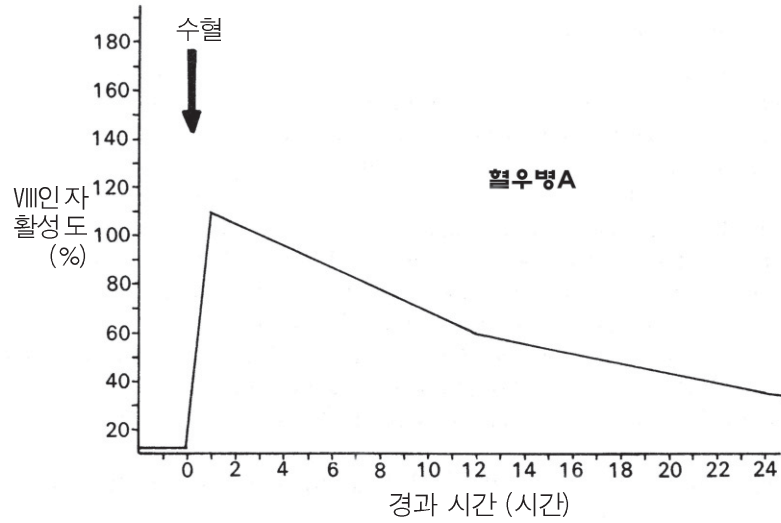


그림 4.21 혈우병A 환자에게 행한 수혈의 효과(화살표 위치). 응고인자의 활성도는 최고치에 이른 후 빠른 속도로 감소하는데 이는 VIII인자의 응고 활성도의 반감기가 12 시간이기 때문이다.

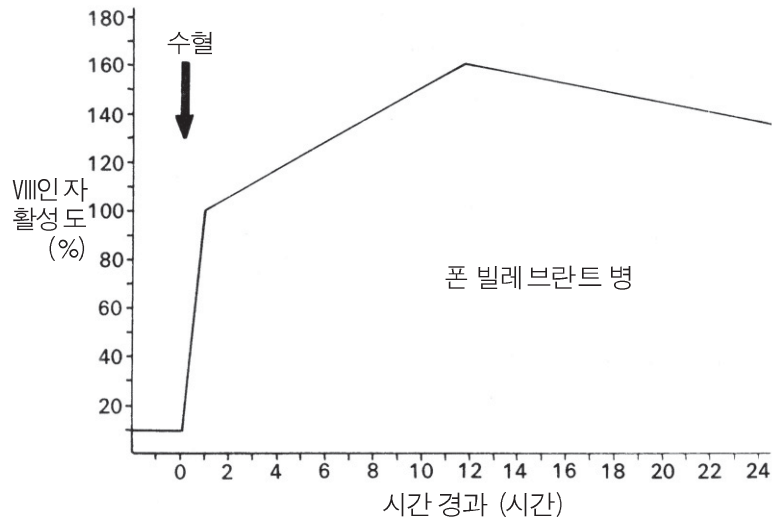


그림 4.22 폰 빌레브란트병 환자에게 행한 수혈의 결과 (그래프에 대한 설명은 본문에 있음.)



그림 4.23 VIII인자 분자의 구조도.(vWF는 폰 빌레브란트 인자이며, C는 응고인자이다.)

장 내에 존재한다는 것을 의미한다. 출혈시간이 길어지는 것은 VIII인자와 결합된 폰 빌레브란트 인자(von Willebrand factor, vWF) 부분과 직접적인 관련이 있다는 것이 VIII인자의 구조 연구에서 밝혀졌다.

VIII인자의 결합은 그림 4.23에 간략하게 표현하였다. 폰 빌레브란트 인자 부분은 혈관 벽에서 만들어지고, VIII:C부분은 간에서 만들어진다. 이 부분들이 올바르게 기능하기 위해서는 서로 연결되어야 한다. 만약 둘 중 하나가 없거나 결합이 있다면, 또는 결합이 이루어지지 않으면 출혈질환이 나타난다. 심한 폰 빌레브란트병은 폰 빌레브란트 인자(vWF)가 전혀 없으며, 폰 빌레브란트 인자가 VIII:C의 정교한 응고기능을 보호하기 때문에 VIII:C도 역시 기능을 하지 못하게 된다.

최근의 실험들을 통해 VIII인자의 각 부분들이 밝혀지고, 이름 지어지고, 간략하게 묘사하

표 4.1 VIII인자 구성 부분의 이름

- VIII:C는 VIII인자의 응고 활성도이다.
 - VIII:C Ag은 VIII인자의 응고 항원이다.
 - vWF는 폰 빌레브란트 인자이다.
 - vWF:Ag은 폰 빌레브란트 인자 항원이다.
- 폰 빌레브란트 인자는 ‘중합체’라는 많이 쌓인 블록으로 만들어진다. 이들 블록은 검사실에서 분리하여 확인할 수 있다. 폰 빌레브란트병의 종류를 확인하는 진단은 이 중합체 분석(multimeric analysis)을 통해 이루어진다. 또한 진단은 출혈시간과 어떻게 항생물질이 존재하는 곳에 혈소판이 함께 엮이는지 등을 반영한 vWF의 활성도를 측정함으로써 가능하다.
- RICOD는 리스토세틴 보조인자(ristocetin cofactor)이다.

게 되었다. 이것들은 표 4.1에 설명되어 있다.

우리는 수혈의 효과를 다른 방법으로 설명할 수 있다. 혈우병A를 앓고 있는 사람에게 혈장을 수혈한다면 VIII:C 부분만이 활용된다. 일단 그것들이 모두 사용되고 나면 수혈의 효과는 없어진다. 폰 빌레브란트병을 앓고 있는 사람에게 혈장을 준다면 VIII:vWF와 VIII:C 부분을 모두 활용할 수 있다. VIII:C 부분은 즉각적으로 혈액응고 작용을 증대시키고 VIII:vWF 부분이 VIII:C를 보호하기 시작하면서 환자는 완벽한 혈액응고 작용이 가능하다. 그러므로 혈액응고 작용에서 이차적인 증가가 나타난다.(그림 4.22) 이런 현상이 일어나는 것을 통해 폰 빌레브란트병 환자의 혈장이 혈우병 환자에게 수혈되었을 때 아무런 일이 일어나지 않는다는 것을 알 수 있다.(그림 4.24) 중증 혈우병A를 가진 사람의 혈장이 폰 빌레브란트병을 앓는 사람에게 수혈되면 VIII:C 작용을 증가시킬 수 있다. 혈우병A 환자의 혈장이 응고 작용에 필요한 VIII:vWF 부분을 제공할 수 있기 때문이다.

폰 빌레브란트병의 유형

VIII인자와 폰 빌레브란트 인자의 유전과 분자구조에 대한 지식의 증가로 폰 빌레브란트병의 세 가지 주요 유형이 밝혀졌다.(표 4.2)

더 많은 세분화가 사용되고 있으나(표 4.3), 시간이 지남에 따라 더 개정될 것이다.

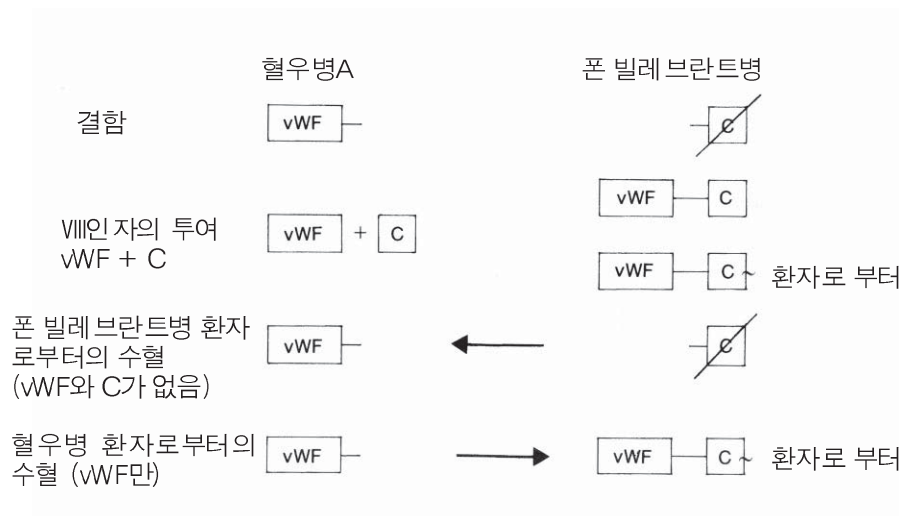


그림 4.24 중증 혈우병A 환자와 중증 폰 빌레브란트병 환자간의 수혈 시험. 폰 빌레브란트 혈장에서 VIII:C는 보호되지 못한다.

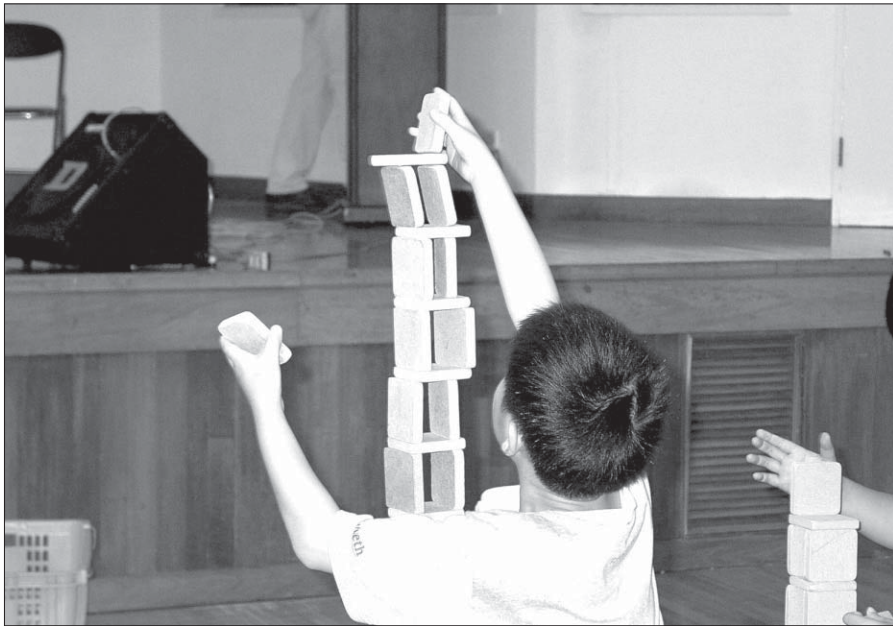
완벽한 구조에 대한 불완전한 이해에도 불구하고, 이들 범주는 출혈성 질환에 대한 치료가 다양해질 수 있기 때문에 임상적으로 중요하다. 개개인에 대한 가장 좋은 치료를 결정하기 위해 데스모프레신(desmopressin, DDAVP)의 투여에 대한 반응의 측정이 필요할 수 있다. 이것은 또한 특정 가족의 폰 빌레브란트병 유전을 분류할 때에도 필요할 것이다.

표 4.2 폰 빌레브란트병의 유형에 따른 구분 (vWF : 폰 빌레브란트 인자)

유형	결손	유전방식
1	vWF의 부분적인 부족	흔히 우성
2	비정상적인 vWF	우성 또는 열성
3	vWF의 결핍	열성

표 4.3 2001년 현재 폰 빌레브란트병의 유형과 아형에 대한 구분과 치료에 대한 지침. 때로는 치료 대상인 vWD 환자에게 가장 적합한 치료방법을 찾기 위해 데스모프레신에 대한 반응을 측정하는 것이 필요함. 충분한 vWF를 포함하고 있는 VIII인자제제는 데스모프레신이 금기일 경우 효과적으로 사용할 수 있다. 표의 'HMW'는 고분자중량(high molecular weight)이며, 2M의 'M'은 중합체(Multimer)를, 2N의 'N'은 노르망디(Normandy)를 뜻한다. 자세한 설명은 본문 내용을 참조할 것.

유형과 아형	특징
1	DDAVP의 치료 효과 좋음
2A	HMW 중합체의 결핍과 결함이 있는 혈소판의 상호작용. DDAVP의 치료에 반응함
2B	결함이 있는 혈소판의 상호작용. DDAVP의 사용은 일반적으로 금기되어 있으며, vWF의 보충요법이 권고됨.
2M	비정상적인 vWF 중합체 구조가 결함이 있는 혈소판과 결합. DDAVP의 치료에 반응함
2N	VIII인자에 대한 비정상적인 친화력. vWF 보충요법이 필요함
3	vWF 보충요법이 필요함



A graphic element for Chapter 3, featuring a large number '3' in the center, with the characters '제' (Je) on the left and '장' (Jang) on the right. Below the number, the word '치료' (Chiryu) is written. The entire graphic is enclosed in a rounded rectangular frame with a light gray background and a white border.

제 3 장
치료

- 제5절 출혈 : 언제 무엇을 치료해야 하는가?
- 제6절 치료제 : 무엇을 이용하는가?
- 제7절 치료법 : 가정요법, 예방요법, 정맥 주사
- 제8절 물리치료
- 제9절 수술

제5절 출혈 : 언제 무엇을 치료해야 하는가?

혈우병A와 혈우병B

이 두 질환이 끼치는 영향이 매우 비슷하므로 함께 설명하도록 하겠다. 치료는 혈우병A의 경우에는 VIII인자, 혈우병B의 경우에는 IX인자의 활성도와 연관된다. 또한 개개인에 따라 다르다. 어떤 사람은 매우 낮은 응고인자 활성도에도 불구하고 출혈 문제를 거의 경험하지 않지만, 또 다른 사람은 앞에 설명한 사람과 응고인자 활성도가 같으면서도 많은 출혈 문제를 경험하기도 한다. 혈우병A 환자의 경우 평생 거의 같은 수치의 VIII인자 활성도를 보이지만, 혈우병B(크리스마스병) 환자는 나이가 들수록 IX인자의 활성도가 꾸준히 올라간다. 저자는 VIII인자 활성도가 똑같은 경증 혈우병A 가족이 몇몇 존재할 것이라 추측하고 있다.

만약 혈우병의 가족력이 있다면 가족 중 다른 사람도 대부분 응고인자의 활성도와 출혈의 빈도에 있어 같은 정도의 영향을 받는 것으로 알려졌다. 어떤 사람은 봄과 가을에 가장 심각한 출혈이 생기는 등 상황과 계절에 따라 출혈 증상에 차이가 있음을 깨닫기도 한다. 또 어떤 사람은 긴장하거나 불안할 때 출혈이 더 심해지는 경향을 보이기도 한다.

이번 절에는 중증 혈우병 환자에게 나타날 수 있는 여러 가지 출혈 증상을 설명하였다. 중요한 것은, 어떤 한 사람에게 이런 모든 출혈이 나타나는 것이 아니며, 적절한 치료로 증상을 경감시킬 수 있다는 것이다.

혈우병 환자의 출혈은 일반적으로 오래 지속된다. 그렇지만 혈우병이 없는 사람이 같은 손상을 받았을 때와 비교하면 출혈이 더 빠르지는 않다. 대부분의 사람들이 믿는 것과는 달리, 혈우병 환자에게 급격한 혈액 부족이 일어나지는 않는다. 따라서 혈우병이 없는 사람이 손상을 입었을 때 사용하는 응급치료 방법을 혈우병이 있는 사람에게도 적용할 수 있다.

개방성 출혈

피부와 점막의 작은 손상

혈관 수축과 혈소판 기능이 정상이므로, 뾰족한 것에 찢리거나 작은 상처는 금방 아물어 거의 문제를 일으키지 않는다. 그러나 혀나 입안의 점막, 두피와 얼굴의 상처는 예외가 될 수 있다. 혀를 조금 깨물어서 상처가 생겼을 때나 주름띠(frenum; 윗입술과 잇몸 사이의 중앙선 아래쪽으로 돌출된 조직의 융기부)가 찢어졌을 때에는 지속적으로 피가 날 수 있다. 왜냐하면 이러한 조직은 혈관이 매우 풍부하고 음식을 먹을 때, 음료를 마실 때, 말을 할 때 지속적으로 자극을 받기 때문이다. 얼굴과 두피도 풍부한 혈관이 존재하고 움직임이 많은

곳이므로 혈소판에 의한 혈전이 빨리 생기는데 방해받게 된다. 면도할 때 생기는 작은 상처는 작은 조직이 손상된 것이고 면도 크림의 기름 성분으로 인해 금방 깨끗해진다. 하지만 혈우병을 가진 사람들은 일반인에 비해 출혈시간이 더 길어서, 많은 성인 혈우병 환자들은 전기면도기를 사용한다.

피부와 점막의 다른 손상

몸의 어떤 부분에 깊게 찌는 손상을 입었을 때에는 출혈이 멈추지 않고 지속될 수 있다. 입 안의 경우, 잇몸 출혈이 생겼을 때 입안 위생이 좋지 않으면 감염될 수 있고, 입 안에 농양이 발생하면 통증과 출혈이 생길 수 있다. 아이들은 때때로 막대 사탕으로 입천장을 손상시키기도 하고, 연필이나 막대기 등의 뾰족한 물건으로 코나 귀 안쪽을 손상시키기도 한다. 콧구멍 양쪽을 가르는 벽의 아래쪽은 혈관이 풍부하므로 코를 파는 행동 때문에 종종 파열될 수 있다. 이런 일이 생겼을 때에는 손톱에 피가 묻어있을 수 있다. 코피는 주로 날씨가 춥거나 (암이 아닌) 용종이 있을 때 생길 수 있고, 이것은 혈우병이 없는 사람들에게도 생길 수 있다. 코피가 자주 나면, 어느 콧구멍에서 피가 나오는지 관찰하여 의사에게 이야기해야 한다. 눈 안이나 주변에 출혈이 생겼을 때에는 항상 매우 심각하게 취급하여 치료를 해야 한다.

안쪽에서 피가 날 때

폐에서 피를 토하는 것은 혈우병 환자에게 흔히 일어나지 않는다. 이런 일이 생겼을 때는 다른 문제가 있을 가능성이 있으므로 의사에게 알려야 한다. 아이들의 경우 코 뒤쪽이나 입 안쪽의 상처에서 나오는 출혈을 기침으로 토해낼 수 있다. 예를 들어 기관지염이나 백일해처럼 심하게 기침을 하는 경우에는 머리와 목의 혈관 압력을 증가시켜 눈 주변에 멍이 들 수 있고 코나 입에서 출혈을 할 수 있다.

피를 토한다는 뜻의 의학용어는 토혈(hematemesis)이다. 아이들의 경우에는 코 뒷벽에서 많은 양의 코피가 나서 피를 삼키게 되면 위가 자극이 되어 종종 토혈을 할 수 있다. 성인의 가장 흔한 토혈의 원인은 아스피린과 알코올(술)이다. 둘 다 위 점막을 자극시켜 급성 위염을 일으킨다. 위 점막에 염증이 생기고 피로 뒤덮이게 되면 작은 미란(erosion)이 생기고 혈관이 파열된다. 알코올성 위염은 종종 맥주나 화주를 과량으로 섭취했을 때 생길 수 있다. 술을 마시고 난 후에 구역질을 하면 식도의 아랫부분이 찢어지는 말로리-웨이즈 증후군(Mallory Weiss syndrome)이 생길 수 있다. 토혈은 또한 위궤양의 징후이기도 하다.

위장관의 어떤 곳에서 피가 나면 반드시 대변으로 피가 나오게 된다. 만약 위장관 위쪽의 출혈이라면 대변과 섞여 검은 타르 같은 변이 나오게 된다. (철분을 복용하였을 때도 대변

이 검게 변할 수 있다.) 만약 위장관 아래쪽의 출혈이라면 어느 정도는 선홍색을 유지하게 되고, 직장이나 항문에서 출혈이 생기는 경우에는 대변과 섞이기 보다는 피가 대변에 선으로 묻어나오는 양상을 띄게 된다. 혈변(melena)의 원인은 여러 가지가 있는데, 지금까지 언급한 것과는 별개로 가장 흔한 원인은 치핵(hemorrhoid)이다. 또 다른 흔한 원인으로, 특히 아이에게 변비가 있으면 대변을 볼 때 압력이 가해져 항문 가장자리가 조금 찢어질 수 있다. 이런 경우에는 반드시 치료를 해야 하는데, 그렇지 않으면 다음에 딱딱한 대변을 볼 때 문제가 더 심해질 수 있어서 아이가 화장실에 잘 가지 않으려 하게 된다. 설사제(Senekot 등)를 1~2주 동안 처방하면 대변을 묽게 하여 아이의 통증을 경감시킬 수 있다. 드물지만 맥켈 계실(Meckel's diverticulum : 가장 흔한 소화기 선천기형으로 창자의 작은 주머니로서 두 번째 충수와의 것 - 편집자註)이 종종 아이들에게 출혈의 원인이 되기도 한다. 즉, 태아의 발달 과정에서 장관과 난황낭 사이의 연결되었던 구멍이 사라지지 않고 남아있는 것이다. 몇몇 사람은 이 통로 부분이 그대로 남아있어 염증이 나 출혈이 생기게 된다.

소변에 피가 섞여 나오는 것(hematuria, 혈뇨)은 혈우병 환자에게 흔히 생길 수 있다. 혈우병이 없는 사람의 경우, 혈뇨는 여러 가지 다른 질환으로 인해 생길 수 있으나, 혈우병 환자의 경우에는 보통 특별한 이유 없이 혈뇨가 나타날 수 있다. 종종 신산통이 혈뇨와 동반되기도 한다. 아주 적은 양의 피로도 많은 양의 소변이 붉게 변할 수 있기 때문에 혈뇨는 실제 출혈량 보다 더 심각하게 보일 수 있다. 종종 신장에서 출혈되어 특별한 손상 없이 저절로 깨끗해지지만, 요로의 모든 곳에서 출혈이 발생할 수 있다. 소변 물줄기가 시작되기 전에 선홍색의 피가 나왔다면 출혈이 발생한 곳은 요로의 아랫부분으로 방광이나 음경의 안쪽 요관 일 것이다. 몸의 다른 곳과 마찬가지로 요로에도 출혈이 생기면 감염이나 염증이 생길 수 있다. 혈뇨가 있는 사람은 절대로 사이클로카프론(Cyklokapron)이나 아미카(Amicar : 115쪽 참조)와 같은 항섬유용해제를 주의 깊은 투약 지도 없이 사용해서는 안 된다. 이러한 약물들은 요로에 작은 혈전을 형성하여 심한 통증을 유발할 수 있기 때문이다. 신산통(renal colic)이라 불리는 이 통증은 혈전이 요로를 통해 빠져나오거나 통증완화제인 페치딘(pethidine)을 이용해야만 경감된다.

몸 안쪽에서 생기는 출혈은 항상 심각하게 여겨 의료진에게 진료를 받아야 하며, 대부분 전문적인 치료로 쉽게 바로 잡을 수 있다. 출혈 원인을 파악하는 것은 혈우병 자체를 치료하는 것만큼이나 중요하다.

폐쇄성 출혈

피부와 근육을 포함한 연부조직의 출혈에서부터 관절, 뼈, 머리 안의 출혈까지 알아보도록

록 하자.

연부조직

쉽게 멍이 드는 증상은 혈우병의 전형적인 증상으로 갓난아기가 기어 다니기 시작할 때 처음으로 알아차릴 수 있다. 멍은 매우 다양해서 손상을 일으킨 정도나 몸의 어느 부분이 영향을 받았는가에 따라 그 범위가 달라진다. 가끔 멍이 있지만 원인이 기억나지 않을 때도 있다. 이런 종류의 출혈을 ‘자연출혈(spontaneous bleeding)’이라고 한다. 그러나 ‘자연출혈’이라고 해서 그냥 저절로 생긴 것이 아니라 의식할 수 없을 만큼 매우 사소한 손상 후에 오는 결과일 것이다.

혈우병 환자에게 생기는 전형적인 멍은 표면이 고르지 않다. 멍은 중앙이 튀어 올라와 있고 피부 아래쪽으로 퍼져, 마치 젖은 캔버스에 수채 물감이 번지는 양상처럼 보인다. 멍이 퍼지는 원인은 혈우병으로 인해 혈전이 제대로 만들어지지 못하기 때문이다.

조직 안에서 출혈이 생기면 정상적으로는 재빨리 혈전이 만들어져 출혈이 멈추게 되지만, 혈우병 환자는 조직의 압력과 손상된 혈관에서 출혈된 혈액의 압력이 같아질 때까지 출혈이 지속된다. 이런 이유 때문에 이완된 조직에서 출혈이 생겼을 때에는 긴장된 조직에서 출혈이 생겼을 때보다 더 많은 출혈이 생기게 된다.(그림. 5.1)

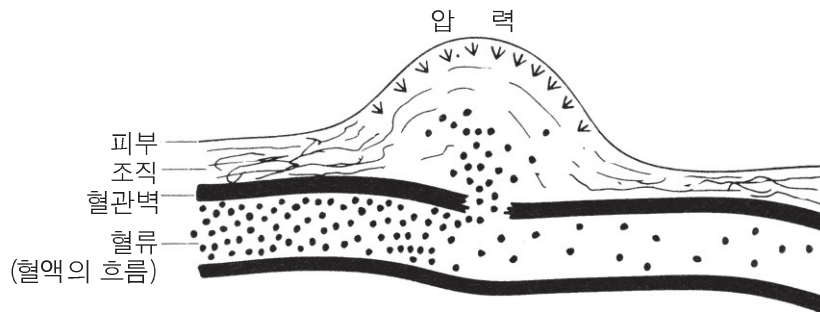


그림 5.1 혈우병 환자의 연부조직 출혈.

피부 표면에 생긴 출혈은 ‘표재성 좌상(superficial bruising)’이라 한다. 표재성 좌상은 주로 두드리거나 곤충에 물리는 등의 작은 손상에 의해 생기며, 통증은 거의 없고 위험하지도 않다. 모든 건강한 남자 아이들과 적지 않은 여자 아이들이 종종 축구를 하다가 정강이

나 무릎에 멍이 들거나 찰과상이 생길 수 있다.

때때로 몸 속 깊은 곳에 문제가 생겨 피부에 멍이 들기도 하는데, 심부 구조에 출혈이 생기는 경우 표면까지 연속될 수 있기 때문이다. 이런 종류의 출혈이 생기면 통증, 종창, 그리고 때때로 움직임에 제한이 생길 수 있다. 만약에 머리카락 목 주위에 멍이 생기면 주의 깊게 관찰해야 한다. 멍이 빠른 속도로 퍼지거나, 두통, 현기증이나 멀미가 생기는 경우, 그리고 말하고, 삼키고, 숨 쉴 때 어려움을 느낀다면, 지체하지 말고 병원에서 치료를 받아야 한다. 마찬가지로 신장이 있는 곳의 피부에 멍이 생기고, 통증, 종창, 혈뇨가 동반된다면 병원을 찾아야 한다.

물론 손상을 인식하지 못하거나 눈에 보이는 멍이 없어도, 더 깊은 조직에 출혈이 생길 수 있다. 이러한 출혈은 통증, 종창 또는 기능 장애로 알아챌 수 있다. 그러나 감염이 된 부위의 경우에는 이러한 징후들이 일차적으로 염증에 의한 것인지 혹은 출혈에 의한 것인지를 판단하기가 어렵다. 볼거리가 한 예라고 할 수 있다. 다른 예로 인두염이나 편도염이 있는데 모두 출혈을 야기할 수 있다. 따라서 모든 감염증상은 빨리 치료하여야 한다.

근육 내 출혈

근육, 신경, 혈관은 (몸 속을) 나란히 지나가거나, 서로를 지나치게 위치해, 자체 조직에 출혈이 생기거나 이웃해 있는 조직의 출혈로 인한 압력에 영향을 받는다. 때로는 출혈을 치료하지 않아 생긴 압력으로 여러 개의 근육섬유 혹은 심지어는 큰 근육 다발에 혈액 공급이 차단될 수 있다. 결과적으로 근육이 죽어 정상적인 근육이 반흔 조직과 대체된다. 정상 근육이 자리 잡으면서 반흔 조직은 천천히 수축하고, 계속적으로 이러한 과정이 지속되면서 관절을 제 위치가 아닌 곳으로 끌어당길 수 있다. 사람이 다리를 쭉 폈을 때 땅에 발꿈치를 댈 수 없게 되는 ‘족하수(drop-foot)’가 생기고, 무릎이 펴지지 않고, ‘갈퀴손(claw hand : 왜곡수지)’이 생기는 것이 치료를 하지 않은 심각한 근육 출혈 후에 오는 변형의 예이다.

근육이 출혈되면 타박, 염전, 염좌, 근육 내 출혈이 생길 수 있고 종종 근육 한 개가 아닌 여러 다발의 근육을 침범할 수도 있다. 혈우병 환자의 경우 원인을 알아차릴 수도 있고 자연출혈일 수도 있다. 비록 모든 근육 출혈이 문제를 일으키는 것은 아니지만, 다음에 설명한 출혈들은 빨리 출혈을 알아차리고 치료하는 것이 특별히 중요하다.

아래팔(forearm, 전완부) 근육 안의 출혈

아래팔 근육들은 손목, 손, 손가락을 안정시켜 복합적으로 움직이도록 한다. 출혈 후 구축(contracture)이 생기면 침범된 모든 부분이 사실상 기능을 잃게 된다. 빠른 치료와 물리 치료를 받으면 기능을 유지할 수 있다.

등이나 넓적다리의 큰 근육의 출혈

등이나 넓적다리의 근육은 부피가 크기 때문에 많은 양의 출혈된 혈액을 수용할 수 있다. 예를 들어 자동차 사고로 넓적다리뼈(shaft of femur, 대퇴골간)가 부러진 경우 갈라진 틈을 둘러싸는 조직 안쪽으로 1리터에 해당하는 양의 혈액을 수용할 수 있다. 수혈을 하지 않으면 몸속 혈액 양을 정상으로 되돌리기 위해 이틀이 소요되며, 적혈구와 혈색소를 다시 저장하기 위해서는 적어도 한 달이 소요된다. 몇몇 혈우병 환자는 혈액이 조직 주위를 압박하여 섬유성 주머니가 생겨 근육 안에 낭종을 형성하기도 한다.

허리와 엉덩이 근육의 출혈

허리와 엉덩이 근육(그림 5.2)에 출혈이 생겨 붓게 되면 허벅지 앞쪽에 통증이 생기고, 피부의 감각이 소실되며, 다리를 절게 된다. 가능한 한 빨리 치료를 해야 하고 반복적인 투약이 필요한 경우도 있는데, 때로는 빠른 재발을 예방하기 위해 수일간 치료하기도 한다.

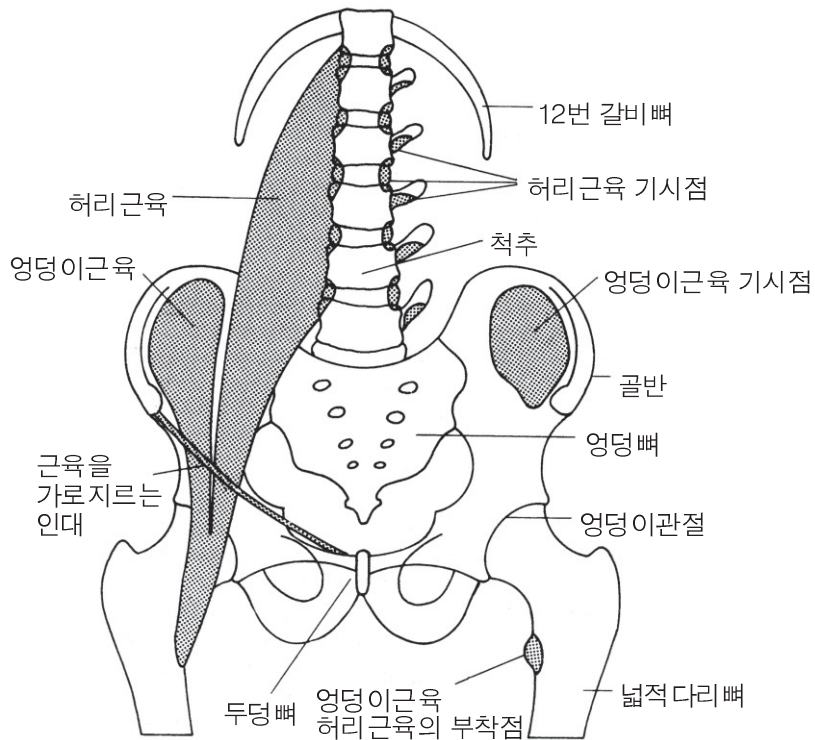


그림 5.2 엉덩이 근육(iliac muscle, 장골근)과 허리근육(psoas muscle, 요근)

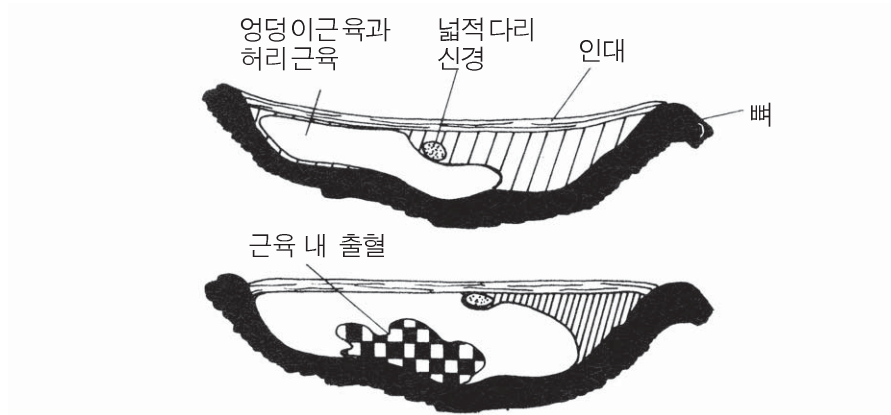


그림 5.3 엉덩허리근(iliopsoas muscle, 장요근) 출혈로 인한 넓적다리 신경의 압박. (빛금친 부분에는 다른 근육이나 넓적다리 동맥과 정맥이 있다.)

이 부분의 근육들은 척추 아랫부분과 골반 뒷부분에서 시작하여 넓적다리의 윗부분 및 앞쪽을 교차하는 인대 바로 밑으로 지나간다. 이것들이 맞닿았을 때 몸통을 엉덩이 쪽으로 구부릴 수 있게 된다. 하지로 가는 중요한 신경 중 하나가 골반을 가로질러 근육 사이에 놓여 있다. 이 신경은 넓적다리 동맥·정맥(femoral artery and vein, 대퇴동정맥)과 함께 주행하여 근육과 함께 있는 인대 아래쪽으로 지나간다. 허리와 엉덩이 근육에서 출혈이 생기면, 특히 골반뼈와 인대 사이의 제한된 공간에 압력을 가하여 이 신경을 누르게 된다.(그림 5.3) 모든 신경은 압력을 받았을 때 ‘잠들어’ 반응을 하지 않는 상태가 되어, 오랜 시간 동안 한 자세로 앉아 있을 때와 같이 다리에 감각이 무뎠어지는 현상이 나타나고, 그 후 반응이 돌아올 때 신경이 ‘잠에서 깨어’ 송곳이나 바늘로 찌르는 듯한 감각을 느끼게 된다. 넓적다리 신경(femoral nerve, 대퇴신경) 및 다리 앞쪽을 덮고 있는 피부를 담당하는 넓적다리 신경의 가지 신경들이 압력을 받았을 경우 정확히 이러한 현상이 일어나는데, 허리 및 엉덩이 근육에서 출혈이 생겼을 때 나타날 수 있는 징후 중 하나라 할 수 있다.

출혈로 인해 근육의 팽창이 생기면 통증이 유발될 수 있다. 이러한 통증은 아랫배에서 느껴지며, 출혈이 오른쪽에서 생겼을 경우 통증이 충수돌기염이 있을 때와 비슷할 수 있다. 근육의 팽창을 작게 하여 통증을 경감시키기 위해 혈우병 환자는 넓적다리를 엉덩이관절(고관절) 쪽으로 구부린 채로 누워있는 자세를 취하게 된다.

허리와 엉덩이 근육의 출혈을 치료하지 않은 상태로 방치하게 되면, 회복하는데 시간이 더 오래 걸릴 수 있다는 사실을 기억해야 한다. 신경이 심각하게 손상을 받으면 정상으로

돌아오는데 수 주에서 심지어 수 개월의 시간이 걸릴 수 있다.

넓적다리네갈래근과 넓적다리뒤근육의 출혈

넓적다리네갈래근(quadriceps, 대퇴사두근)은 허벅지 앞쪽에 있는 강력한 근육들의 묶음이다.(그림 5.4) 이 근육들은 골반과 대퇴에서 시작하여 무릎뼈(patella, 슬개골)를 포함하는 공통건으로 함께 주행한다. 이 공통건은 경골의 위쪽 끝 앞쪽에 붙게 된다. 이 근육 묶음은 무릎 관절의 강력한 신근으로서 구부러진 무릎을 똑바로 펼 수 있게 해준다. 또한 골반부를 구부릴 수 있도록 도와주기도 한다.

비록 넓적다리네갈래근 안쪽의 출혈이 흔한 것은 아니지만, 이 근육 묶음이 무릎에 작용

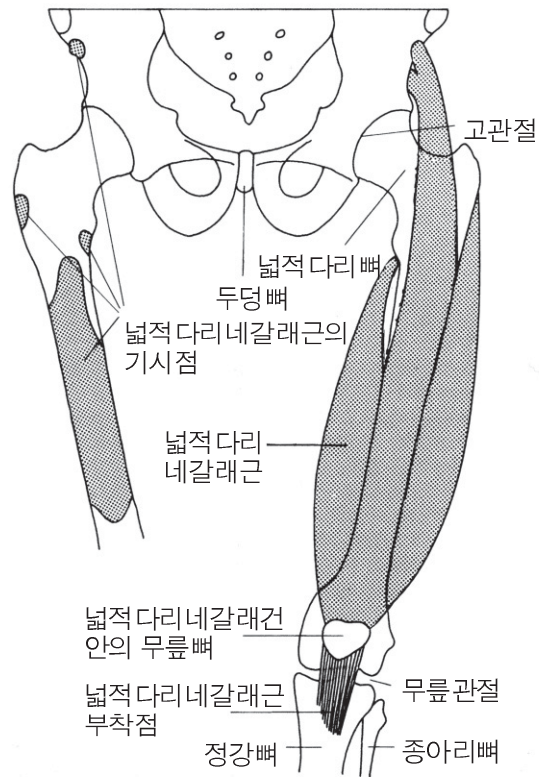


그림 5.4 넓적다리 네갈래근 (quadriceps, 대퇴사두근)

하기 때문에 혈우병 환자에게 매우 중요하다. 넓적다리네갈래근이 약해지면 무릎이 불안정해지므로 반복적인 출혈이 생길 수 있다. 넓적다리네갈래근은 사용하지 않으면 매우 쉽게 근력이 저하된다. 넓적다리네갈래근이 확실하게 단련된 전문적인 미식축구 선수라도 부상을 당하면 그 근력을 다시 회복하기 위해 여러 날이 걸린다.

넓적다리뒤근육(hamstrings, 슬굴곡근)은 허벅지 뒤쪽에 있는 근육들로서 골반과 대퇴 그리고 경골 사이로 주행한다. 넓적다리네갈래근과 마찬가지로 정상적인 경우라면 근력이 매우 강하다. 이 근육들의 작용은 무릎을 구부리고 골반부를 펴는 것이다. 비록 넓적다리네갈래근처럼 문제를 일으키지는 않지만, 그럼에도 불구하고 넓적다리뒤근육은 매우 중요한 근육이라 지속적으로 사용하지 않아서 근력이 약해지는 일이 생기도록 해서는 안 된다. 넓적다리뒤근육에 출혈이 생기면 무릎을 잘 구부릴 수 없게 된다.

종아리 근육의 출혈

종아리 근육에 출혈이 생기면(그림 5.5) 아킬레스건(Achilles tendon)을 잡아당겨 구축이 오게 된다. 발뒤꿈치 뼈가 잡아당겨지므로 환자는 발가락 끝과 발허리뼈(metatarsal bone, 중족골)로 걷게 된다.

근육주사

페니실린과 같은 약물을 근육 안으로 주입하게 되면 심한 근육 출혈이 생길 수 있다. 예방 접종은 예외인데, (13절, 209쪽 참조) 접종 후 수 분 동안 주사를 한 자리에 압력을 가하면 안전하다.

관절 출혈

관절 출혈(hemarthrosis, 혈관절증)은 보통 취학 전에 처음으로 발생하여 특히 무릎, 팔꿈치, 발목을 침범하는 간헐적인 출혈을 예고하게 된다. 활액막이 있는 모든 관절에 출혈이 생길 수 있는데, 우연히 생기는 것이 아니라 충격을 받을 때 이 세 관절에 우선적으로 충격이 가해져 생기게 된다. 이 세 관절은 경첩 원리로 작동하는데 사소한 손상에 노출되기 쉽고, 옆에서 온 충격과 비틀어 돌리는 충격에 모두 민감하다. 무릎과 발목은 몸무게를 지탱해야 하며, 무릎을 꿇거나 앉거나 서거나 걷거나 뛸 때 힘이 작용하게 된다. 팔꿈치는 일을 할 때 종종 직접적으로 압력에 노출된다. 어깨나 엉덩이의 절구공이관절(ball-and-socket joint)은 비교적 잘 보호된다.

관절 출혈의 경험이 있는 혈우병 환자는 혈관절증의 징후가 일어나기 전에 관절 안쪽에 출혈이 시작되었음을 알아차릴 수 있다. 그 느낌과 눈으로 보이는 징후의 시간 차이는 짧을



그림 5.5 종아리 근육.

수도 있지만 수 시간 정도 차이가 날 수도 있다. 어쨌든 간에 더 빨리 치료를 할수록 뒤따라 오는 손상도 덜하다.

그림 5.6은 출혈이 반복되었을 때 활액막성 관절이 변형되는 단계를 보여주고 있다. 첫 번째로 활액막에서 터진 작은 혈관에서 출혈이 되면 관절강 내로 흘러들어가게 된다. 출혈은 관절막과 그 주변을 둘러싸고 있는 조직이 출혈을 멈출 수 있을 정도로 충분한 압력에 도달할 때까지 멈추지 않고 계속된다. 이렇게 되면 뼈의 양끝이 벌어져 있게 되고 관절막이 부풀어 팽팽해진다. 관절막이 늘어나게 되면 통증이 생긴다. 자동적으로 환자는 통증이 가장 덜한 자세로 관절을 움직이게 되는데, 무릎과 팔꿈치는 굽힌 상태로, 발목은 편 상태로 자세를 취하게 된다. 이러한 자세를 취함으로써 관절막이 가장 느슨한 상태로 있게 되지만, 물론 출혈이 계속되면 곧 이러한 느슨함은 팽팽하게 되고 더 부풀면서 갑자기 통증이 뒤따라오게 된다.

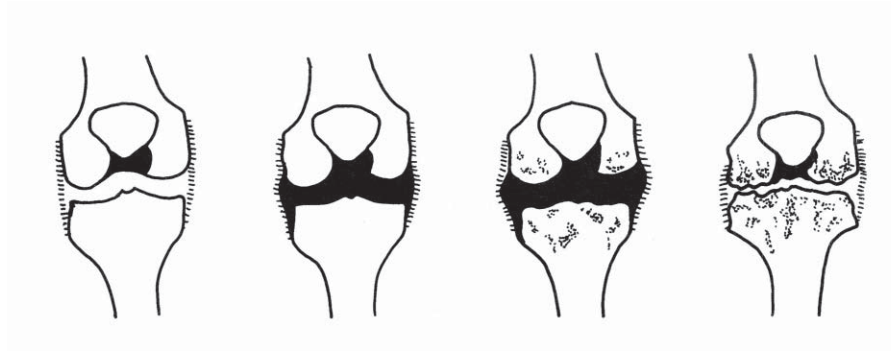


그림 5.6 반복 출혈에 의한 오랜 기간 동안의 관절의 손상

관절이 피로 채워지면 두 번째 단계가 시작된다. 적혈구가 관절강 내에서 부서지고 활액막에 있는 청소 세포들이 파편을 제거하기 시작한다. 이러한 과정으로 인해 철분, 혈액의 다른 잔해, 관절강 내의 파편 등이 활액막에 침착되어 뼈 끝 연골의 부드러운 표면이 영향

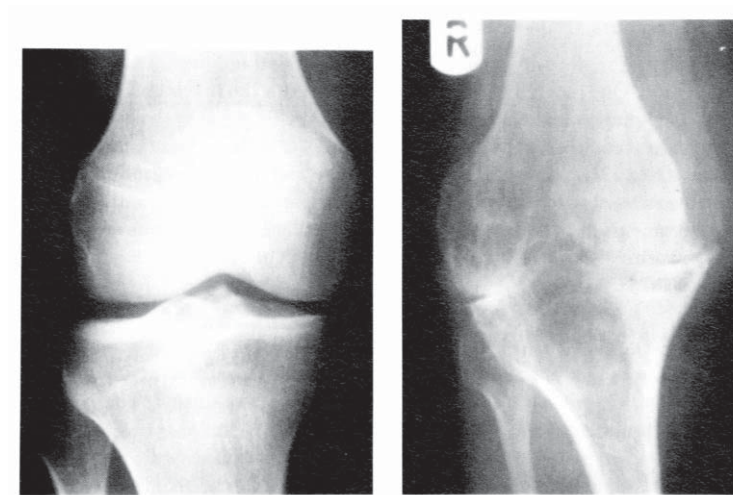


그림 5.7 정상적인 성인과 부적절한 치료를 받은 중증 혈우병A 환자의 무릎관절 X-ray 사진. 정상적인 관절에는 넓적다리뼈(femur, 대퇴골)와 정강뼈(tibia, 경골) 사이에 연골의 '공간'이 있다. (X-ray 상에서는 연골은 상이 남지 않는다.) 혈우병 환자의 관절은 반복 출혈로 인해 연골이 소실되어 뼈 사이에 주머니(낭)를 담은 관절의 부드러운 공간이 보이지 않는다.

을 받아 더 이상 얇은 윤활액의 보호를 받을 수 없게 된다. 출혈은 또한 연골 아래쪽에서 시작될 수도 있는데, 직접적인 손상이나 관절 내의 압력으로 인해 출혈될 수 있다.

같은 관절이 이러한 일련의 출혈 단계를 거친 후에는 세 번째 단계에 이르게 된다. 연골이 너털너털하게 얽어져 관절 내의 마찰이 증가한다. 활액막이 잔해물에 의해 두꺼워지고 충혈된다. 부분적으로는 사용이 감소해서, 또 부분적으로는 간헐적으로 출혈로 인해 잡아당겨져 뼈끝은 연해지고 인대와 건은 느슨해진다.

네 번째 단계는 세 번째 단계의 연속선상에 있다. 연골이 사라져 뼈가 관절 내에서 노출된 채로 있게 된다. 연해진 뼈는 탈구되고 죽은 뼈의 작은 조각들은 낭종을 형성한다. 뼈끝은 팽팽함도 없고 인대의 강한 지지도 없는 채로 부자연스러운 자세로 변하게 되고, 그 관절은 서서히 만성적인 장애로 변한다. 그림 5.7은 정상적인 무릎 관절과 관절염이 있는 중증 혈우병 환자의 무릎 관절을 비교한 것이다.

혈우병성 관절염(그림 5.8)을 일으키는 중요한 요인은 근육 손실인데, 관절이 출혈되어 지속적으로 사용하지 않음으로써 생기는 악순환으로 근육이 약해지고 불안정해진다.

오늘날에는 혈우병 환자에게 생긴 관절 문제 중 매우 심한 경우에도 사용할 수 있는 치료 방법들이 여러 가지가 있다. 자세한 것은 169쪽 '정형외과 수술'에 나와 있다.

골절

뼈는 오랜 시간 동안 사용하지 않고 침대에 누워있거나 휠체어에 가만히 앉아있을 때 더 쉽게 부러진다. 이는 근육이 약하여 넘어지기 쉽고, 뼈가 덜 단단하기 때문이다. 뼈는 살아



그림 5.8 근육 손상을 동반한 혈우병성 관절염증.

움직이는 구조로서 몸 안에서 계속적으로 파괴되고 다시 생성된다. 이러한 개조 과정은 근육에 의한 긴장과 압박에 의해 강화된다. 만약 근육을 사용하지 않는다면 뼈의 파괴와 생성이 적어져 부서지기 쉽게 변한다. 그렇기 때문에 젊은 사람들은 넘어졌을 때 큰 문제가 생기지 않지만 활동이 적은 노인들은 넘어졌을 때 쉽게 골절이 생기는 것이다.

간단한 폐쇄 골절은 혈우병 환자에게 큰 문제를 일으키지 않는다. 부러진 뼈의 끝이 적절하게 연결되면 정상적인 방식으로 융합되어 아주 적은 혈우병 치료만 필요하다. 그러나 석고붕대 아래쪽에 종창이 생기는 징후를 자세히 살펴보아야 하고 만약에 종창이 있다면 추가 치료를 해야 할 뿐만 아니라 석고붕대를 제거하거나 손보아야 한다.(160쪽 참조)

가성종양(pseudotumor)

가성종양은 혈우병 환자에게 특이하게 나타나는 아주 드문 현상으로 그 원인은 아직 완전히 밝혀지지 않았다. 뼈의 울퉁불퉁한 껍질 안쪽으로 작은 출혈이 생겨 뼈의 껍질이 벗겨져 제거된다는 가설이 있다. 출혈된 부위의 뼈는 죽어 같은 장소에 더 심한 출혈이 지속되게 되어 인접한 조직에 낭종을 형성하게 된다. 많은 시간이 흐르게 되면 출혈이 더 많은 조직을 파괴하여 지저분한 덩어리를 형성하게 된다. 따라서 이름을 가짜(pseudo) 종양(덩어리)이라고 부르게 되는 것이다. 가성종양은 암(cancer)과는 다르다. 보통 수술로 제거하여 치료할 수 있다. 수술이 불가능한 경우에는 방사선 치료로 가성종양이 계속 자라는 것을 정지시킬 수 있다는 몇몇 보고들이 있다.

신경계 출혈

혈우병의 모든 증상 중 두개골과 뇌 안쪽의 출혈이 가장 위험하다. 그러나 신속하고 지속적인 치료를 함으로써 심각한 합병증을 경감시킬 수 있다.

두개골 안쪽으로 출혈이 생기는 원인은 크게 두 가지가 있다. 첫 번째로 가장 먼저 파악해야 할 것은 손상 여부이다. 무거운 물건으로 머리에 타격을 받아 두개골 바깥 피부와 안쪽으로 멍이 들 수 있다. 혈우병 환자는 두개골 안쪽으로 멍이 들었을 때 점점 진행하여 뇌를 압박할 때까지 출혈이 계속될 수 있다. 이런 일이 벌어지고 있다는 것을 알 수 있는 징후로는 여러 가지가 있을 수 있고, 천천히 진행하게 된다. 심한 두통, 안절부절 못하는 증상, 밝은 빛을 보기 힘들어하는 증상, 오심, 구토, 기면 등의 증상이 나타날 수 있다. 시력 및 청력에 문제가 생길 수도 있고 몸의 한 부분을 움직이기 어려울 수도 있다.

이러한 종류의 출혈은 보통 두개골을 싸고 있는 막 중 하나인 경질막(dura)에 있는 혈관에서 시작되어 '경막 밑 출혈(subdural hemorrhage)'이라고 부르며, 수술로 치료할 수 있다. 즉, 마취한 후 출혈을 덮고 있는 두개골에 구멍을 뚫어 피가 밖으로 나오도록 하는 방

법이다. 물론 수술을 빨리 할수록 경과는 좋겠지만 외과 의사 수술 전에 진단과 출혈 위치를 확실하게 확인하여야 하며 수술을 결정하기 전에 특별한 검사들이 필요하다.

두 번째 종류의 출혈은 예측이 불가능하며 다른 사람과 마찬가지로 혈우병 환자에게도 드물다. 이 출혈은 혈관이 더 풍부한 거미막(지주막)에서 출혈하는 것으로 '거미막 밑 출혈(subarachnoid hemorrhage)' 이라고 불린다.(그림 5.9) 물론 수술로서 치료가 가능하지만 경막 밑 출혈에 비하여 수술 방법이 더 어렵다. 어떤 양상의 출혈이 생기든 혈우병 환자는 긴급하게 치료해야 한다.

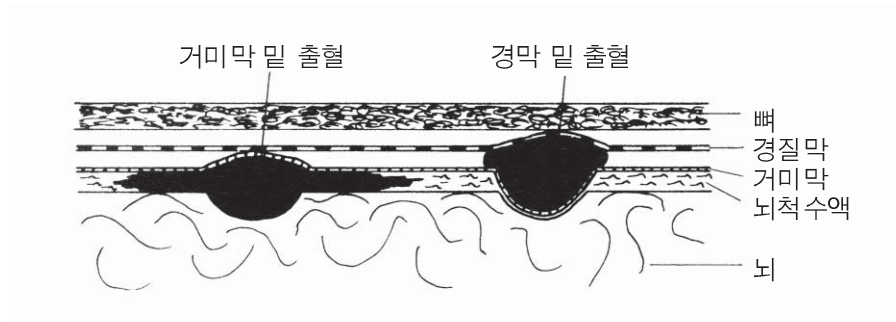


그림 5.9 거미막(지주막) 밑 출혈과 경막 밑 출혈.

두개골 안쪽에 출혈이 생겼을 때 회복에 필요한 기간은 출혈로 인해 영향을 받은 뇌조직의 범위가 어느 정도인가에 따라 달라진다. 다른 조직과 마찬가지로 뇌조직도 심각한 손상을 입었을 때 반흔을 형성하게 되는데, 아주 가끔 반흔을 형성한 뇌조직에서 비정상 뇌파가 발생하여 간질을 발병할 수도 있다. 요즘에는 약물로 인해 간질을 매우 잘 조절할 수 있어 큰 발작은 드물다. 또 다른 증상으로는 몸의 한 부분의 힘이 빠질 수 있다.

이러한 출혈이 생긴 후 장기간의 예후는 수 주에서 수 개월이 지나도 알 수 없는 경우가 많다. 뇌의 한 부분이 파괴되면 그 부분을 둘러싼 부분이 소멸하는 데까지 시간이 걸리게 된다. 처음에는 희망이 없는 것처럼 보이는 상태도 시간이 지남에 따라 놀랄 만큼 회복될 수도 있으며, 중풍 후에도 새로운 삶을 다시 시작하는 사람들의 예도 여럿 있다.

어릴 때 머리 안쪽에 출혈이 생겼을 때 몇몇 의사들은 적어도 아동기와 청소년기 동안만은 예방적인 VIII 혹은 IX인자제제를 규칙적으로 처방하기도 한다.

다른 응고인자의 결핍

이들은 혈우병 보다 드물지만 혈우병과 마찬가지로 응고인자 결핍의 정도에 따라 증상이 나타난다. 치료를 하지 않으면 수술, 분만, 심각한 손상 후에 출혈이 지속될 수 있다.

- I 인자(fibrinogen) 결핍 : 관절 출혈은 드물지만, 혈우병에 비하여 작은 상처에서 피가 잘 난다. 쉽게 멍드는 증상이 생긴다.
- II 인자(prothrombin) 결핍 : 코피가 나거나, 생리 기간이 길거나, 쉽게 멍드는 증상이 나타난다. 관절 출혈은 드물다.
- V 인자 결핍 : 중증의 환자는 쉽게 멍들거나 코피가 나는 증상, 생리 기간이 길거나, 관절과 근육에 출혈이 생기는 증상이 나타날 수 있다.
- VII 인자 결핍 : 보통 증상이 경미하지만 코피, 긴 생리 기간, 쉽게 멍드는 증상이 나타날 수 있다. 관절 출혈은 드물다.
- X 인자 결핍 : 쉽게 멍드는 증상, 관절 출혈, 긴 생리 기간이 나타날 수 있다.
- XI 인자 결핍 : 유대인에게서 이 응고인자의 결핍이 종종 생긴다. 코피가 잘 나고 생리 기간이 길어질 수 있다.
- XII 인자 결핍 : 이 질환은 보통 정상적인 시간 내에 혈전을 형성하지 못할 때 진단된다. 놀랍게도 심각한 결핍이 있는 환자들도 출혈로 인한 문제를 거의 경험하지 않는다.
- XIII 인자 결핍 : 혈전이 정상적인 시간 안에 형성되지만 불안정하기 때문에 쉽게 파괴된다. 그러므로 손상이나 수술 후에 상처가 치유되는데 시간이 더 오래 걸릴 수 있다. 심각한 XIII 인자 결핍이 있는 여자의 경우 잦은 유산을 경험할 수 있다. XIII 인자 결핍이 있으면 출생 당시 태반에서 피가 계속 새어나오는 증상이 나타날 수 있다. 심각한 XIII 인자 결핍이 있는 환자들은 1개월에 1번씩 XIII 인자 응고인자제제로 예방요법(prophylaxis)을 시행해야 한다. 이런 방법으로 출혈을 예방할 수 있다.

폰 빌레브란트병(von Willebrand disease)과 다른 질환들

폰 빌레브란트병이 있는 경우에는 혈소판의 기능과 VIII 인자의 활성도가 모두 영향을 받는다. 혈소판 기능에 장애가 있기 때문에 폰 빌레브란트병 환자는 혈우병 환자에 비하여 작은 상처나 사소한 손상에도 쉽게 출혈이 가능하고 더 즉각적으로 출혈하게 된다. 몇몇 환자는 멍이 쉽게 들고, 생리 기간이 길며, 분만 때 출혈이 많이 생길 수 있다. 근육과 관절 출혈은 드물다. 치료는 데스모프레신(desmopressin; DDAVP - 112쪽 참조)이나, 혈우병 환자와 마찬가지로 VIII 인자 보충요법으로 할 수 있다.

응고인자의 결핍은 없이 혈소판 기능에만 장애가 생기는 드문 질환의 경우에는 폰 빌레브란트병 환자가 경험할 수 있는 출혈이 생길 수 있다.



제6절 치료제 : 무엇을 이용하는가?

혈액수집

현재 대부분 선진국의 혈우병 환자들은 치료를 위해 생체공학 재조합 응고인자(recombinant bioengineered clotting factor)를 사용할 수 있다. 그러나 이것은 공급이 적어 대부분 전 세계적으로는 여전히 사람의 혈액에서 추출한 응고인자를 이용하고 있다. 응고인자 제조를 위해 지원자 혹은 돈을 받는 공여자로부터 지방이나 국가 차원에서 헌혈 받아 수집하는 방법으로 혈장을 공급받게 된다. 영국을 포함한 여러 국가에서는 이런 공여자들에게 특별한 지불을 하지는 않는다. 그러나 특히 미국을 포함한 다른 국가에서는 이런 혈장 공여자들에게 적당한 지불을 하게 되는데 주로 영리기업에 의해 진행된다.

영국에서는 주로 다수의 공여자들이 모이기에 적합하다고 생각되는 장소 - 주로 공장, 대학, 예배당, 공연장 등 - 에서 특별 기간 동안 헌혈을 수집하게 된다. 이미 이전에 참석한 적이 있는 공여자들에게 헌혈 기간에 대해 공고를 하고, 새로운 공여자들은 미리 따로 신청을 하지 않아도 기꺼이 참여할 수 있다.

헌혈을 위해서는 공여자가 건강한 성인이어야 하며 전염성 질환이 없어야 한다. 지난 1983년부터 인간면역결핍바이러스(HIV)에 감염된 사람은 공여자에서 제외되고 있다. 영국은 지난 1991년부터 C형 간염이 있는 환자들을 공여자에서 제외하고 있다. HIV 감염의 위험이 있는 공여자를 제외하기 위한 의학적인 설문지가 표 6.1에 나와 있다. 지식이 증가함에 따라 이런 종류의 설문지가 계속적으로 갱신되고 있다. 예를 들어 요즈음에는 변종 크로이츠펠트-야콥병(Creutzfeldt-Jakob disease, vCJD)과 연관이 있는 사람을 공여자에서 제외하고 있다.(195쪽 참조)

헌혈 전에 간단한 검사로 공여자가 빈혈이 없다는 것을 확인하여야 한다. 안내원이 공여자의 카드를 확인한 후 혈액형과 이름이 표시되어있는 플라스틱 팩을 선택하여 편히 앉아있을 수 있는 소파로 공여자를 안내한다. 멸균한 지혈대를 상박부와 팔꿈치 주름에 위치시킨다. 의사나 간호사 등의 직원이 팔꿈치 안쪽에 있는 정맥을 하나 선택하여, 그 정맥 위를 덮고 있는 피부에 국소 마취를 시행한다. 그런 후에 바늘을 통증 없이 정맥에 위치시킨다. 혈액은 팩으로 흘러들어가 응고되지 않도록 화학물질(항응고물질)과 섞인다. 혈액과 항응고물질은 합쳐서 520ml(1pint 정도)가 된다.

바늘을 제거한 후 멍드는 것을 막기 위해 잠시 동안 알콜솜으로 그 자리를 부드럽게 누르고 반창고를 붙인다. 공여자는 10분 정도 휴식을 취하고 자리를 떠나기 전 간단한 다과를 제

표 6.1 감염성 질환을 가진 공여자를 배제하기 위한 문진표의 사례.

문진 담당자에게 생년월일을 말씀하여 주십시오.

아래의 질문은 공여자인 당신의 건강을 보호하고, 당신의 혈액을 수혈 받을 환자가 감염성 질환에 노출되지 않도록 하기 위해 마련된 것입니다.

문진 내용에 대해 의사와 (비밀리에) 상의하고 싶다면, 문진 담당자에게 말씀하십시오.

A. 가장 최근의 헌혈 이후에 당신은,

- (a) 입원을 해야 할 만큼 심각한 질환을 앓거나 수술을 받으신 적이 있습니까?
- (b) 외래 환자로 병원을 방문하신 적이 있습니까?
- (c) 일반개업이나 가정의의 진료를 받은 적이 있습니까?
- (d) 피부병약(정제)을 복용하신 적이 있습니까?

B. 최근 12개월 이내에

- (a) 문신을 하거나 귀 또는 몸에 피어싱을 한 적이 있습니까?
- (b) 전기분해요법이나 침술 치료를 받으신 적이 있습니까?
- (c) 감염성 혹은 전염성 질환을 가진 사람과 접촉한 적이 있습니까?

C. 평생 동안

- (a) 성장촉진을 위한 호르몬 요법을 받으신 적이 있습니까?
- (b) AIDS 또는 HIV 바이러스에 감염될 위험이 있었습니까?
- (c) 서유럽 이외의 국가를 방문한 적이 있습니까? 있다면 어느 곳에 얼마나?

D. 지난 한 달 동안

- (a) 의사로부터 의약품 또는 알약을 처방받은 적이 있습니까?
- (b) 처방 없이 복용한 의약품 또는 알약이 있습니까?

공여자 선서 :

나는 모든 질문을 읽었으며, 내 모든 지식을 다하여 충분히 답변하였습니다.

나는 AIDS 위험군이 아니며, AIDS에 대한 안내문을 읽었음을 확인합니다.

나는 내 혈액에 대해 AIDS/HIV 바이러스와 기타 감염질환을 검사하는 것에 동의합니다.

나는 이러한 검사들이 전혀 오류가 없음을 이해하며, 검사를 받기 위해 헌혈한 것이 아님을 확인합니다. 만일 검사 결과가 양성으로 확인된다면 그 결과가 제게 통지될 것을 알고 있습니다.

공받게 된다.

헌혈 중에 사용한 도구는 다시 사용하지 않기 때문에 헌혈로 인해서 HIV를 비롯한 감염 질환에 감염될 위험은 없다.

헌혈이 끝나면 이름표가 붙여진 혈액팩을 냉장시켜 혈액 수집 업무를 담당하는 검사실로 옮긴다. 여기서 HIV와 간염을 비롯한 감염 질환에 걸린 혈액을 걸러내고, 혈액형과 이름이 일치하는지에 대한 엄격한 일련의 검사들이 시행된다.

전혈은 섭씨 4도에서 냉장되었을 때 아무리 최신의 기술을 이용한다고 해도 5주 안에 수혈을 해야 한다. 5주가 지나면 적혈구 숫자가 감소하여 수혈에 적합하지 않게 된다. 다른 혈액의 구성 요소들은 더 빨리 사라지는데 예를 들어 활동적인 혈소판의 경우에는 2~3일 정도만 존속한다. 그렇기 때문에 신선한 혈액 재고를 유지하기 위해 일정한 간격을 두고 혈액 공여자들에게 연락을 취하게 되는 것이다.

선진국에서는 혈우병 환자 치료를 위해 필요한 물품을 제공하는 많은 공여자들이 전혈을 제공하지는 않는다. 그들은 혈장분리반출법(plasmapheresis)이라고 불리는 과정을 통해 혈장만 헌혈한다. 이러한 과정은 특수한 장치와 기계를 이용하여 공여자의 적혈구가 혈장에서 분리되어 곧바로 다시 공여자에게 돌아가게 된다. 혈장분리반출법을 하는 공여자들은 적혈구는 감소하지 않고 그대로이므로 빈혈이 생기지 않아 전혈을 제공하는 공여자에 비하여 더 자주 헌혈을 할 수 있다. 이렇게 모아진 혈장도 전혈과 마찬가지로 감염 질환 등을 걸러내기 위한 똑같은 절차를 밟게 된다.

혈장분리반출법은 상당히 간단한 장치와 팩을 이용하여 할 수 있다. 가장 조심해야 하는 점은 공여자가 적혈구를 다시 되돌려 받게 된다는 것인데, 그런 점에서는 기계 혈장분리반출법이 전혈팩을 이용한 방법 보다 더 안전하다. 왜냐하면 일단 공여자가 기계에 연결되면 모든 과정이 끝날 때까지 연결된 채로 있기 때문에 다른 사람의 혈구를 받을 염려가 없기 때문이다. 공여자의 정맥에서 전혈이 나오면 기계로 들어가 마치 가정에서 쓰는 회전 건조기처럼 작동하게 된다. 기계가 회전할 때 혈액에서 그 구성 성분이 분리된다.

분리 기계를 이용하면 적혈구, 백혈구, 혈소판, 혈장이 모아져 현재 필요 없는 혈액 구성 성분은 즉시 다시 공여자에게 되돌아오게 된다.

다른 방법으로는 전혈이 든 팩을 헌혈 세트와 공여자에게서 분리한 후, 원심분리하여 분리한 적혈구를 공여자에게로 되돌려 주는 방법이 있다. 이 방법은 매우 조심스럽게 시행하여도 완전히 증명되지 않은 방법이며 아주 드물게는 공여자에게 해가 되기도 한다.

혈장분리반출법을 많이 시행하지 않는다면, 특히 유럽과 미국에서는 최근에 혈우병 환자들을 치료하는데 도움을 주는 혈액제제가 부족해질 수도 있을 것이다.

성분요법(component therapy)

오늘날에는 전혈이 공여자로부터 수집되면, 환자가 매우 심각한 손상을 입고 난 후와 같이 모든 혈액 성분이 필요할 때에만 그 전혈을 수혈하게 된다. 그런 경우가 아니면 환자가 필요로 하는 혈액 성분만 보충해주게 된다. 이렇게 혈액의 성분을 각각 분리하여 이용하는 것을 ‘성분요법(component therapy)’ 이라고 한다.

전혈에는 적혈구, 백혈구, 혈소판, 혈장이 포함되어 있다.(그림 6.1) 혈장에는 혈전 형성에 필요한 단백질이 포함되어 있다.

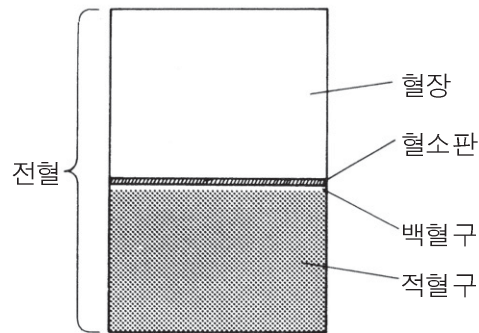


그림 6.1 분리된 전혈의 구성 물질

만약 혈액 성분 중 한 가지만 필요한 환자에게 전혈을 수혈하게 되면 두 가지 문제가 생기게 된다. 첫 번째로 다른 성분이 필요 이상으로 과하게 수혈되어 해로울 수 있다. 두 번째로 혈액이 필요한 모든 사람들에게 혈액이 부족할 수 있다. 따라서 대부분의 혈액은 그 성분에 따라 분리하여 의료진이 각 환자의 필요에 따라 알맞은 특정 성분을 선택하게 된다. 혈액은 수집되자마자 되도록 빨리 성분별로 분리하는데, 어떤 성분들은 섭씨 4도에서 아주 짧은 시간 동안만 견딜 수 있기 때문이다. VIII인자가 그 중 하나로 12시간이 지나면 절반이 사라진다.

적혈구와 혈장을 분리하는 것은 간단하다. 전혈 한 팩을 원심분리기에 넣고(그림 6.2) 빠르게 회전시킨다.(그림 6.3) 적혈구는 혈장 보다 무겁기 때문에 바닥에 침전되어 혈장만 꺼낼 수 있다. 적혈구만 들어 있는 팩은 필요할 때까지 저장된다.

혈장이 담겨진 팩(그림 6.4)은 완전히 얼려 수 개월간 보관할 수 있다. 낮은 온도에서는 혈액응고인자의 감소가 정지된다. 이것이 신선냉동혈장(fresh frozen plasma)이며, 예전에 응고인자 농축제제가 소개되기 전에는 혈우병 환자의 주된 치료법이었다.

신선냉동혈장 (fresh frozen plasma, FFP)

몇몇 국가에서는 아직 사용 가능한 혈액제제가 신선냉동혈장 뿐이므로 여전히 혈우병 치료에 이용하고 있다. 그러나 신선냉동혈장을 이용하면 VIII인자를 충분한 용량 만큼 증가시키기 힘들고, IX인자는 사소한 출혈을 멎게 할 만큼도 증가시키기 어렵다. 만약 응고인자 활성도를 높게 올리기 위해 너무 많은 양의 신선냉동혈장을 투여하면 순환 혈액량이 과부하 되어

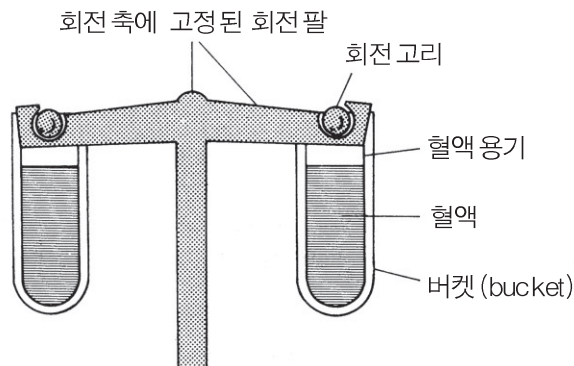


그림 6.2 적혈구와 혈장을 분리하기 위한 원심분리기

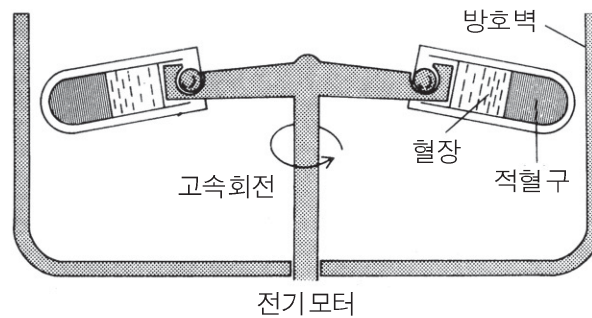


그림 6.3 적혈구와 혈장을 분리하는 동안의 원심분리기

혈우병 뿐 아니라 심부전도 함께 치료해야 할 수도 있다. 그러므로 이용할 수만 있다면 더 농축된 혈액제제를 이용하는 것이 명백히 더 낫다. 현재 농축된 형태로 이용할 수 없는 유일한 응고인자는 V인자인데, 신선냉동혈장을 V인자 보충에 이용할 수 있다. 왜냐하면 V인자 결핍이 있는 환자들은 혈우병 환자들에 비하여 훨씬 더 낮은 응고인자 활성도에서도 출혈이 멈추기 때문에 적은 양의 신선냉동혈장으로도 치료가 가능하기 때문이다.

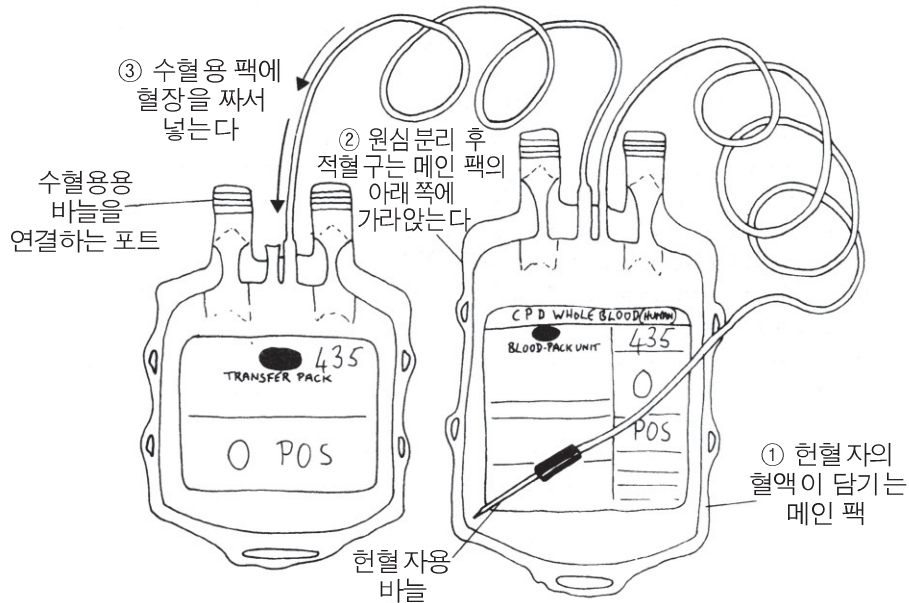


그림 6.4 헌혈과 전혈 분리를 위한 두 개의 혈액 팩

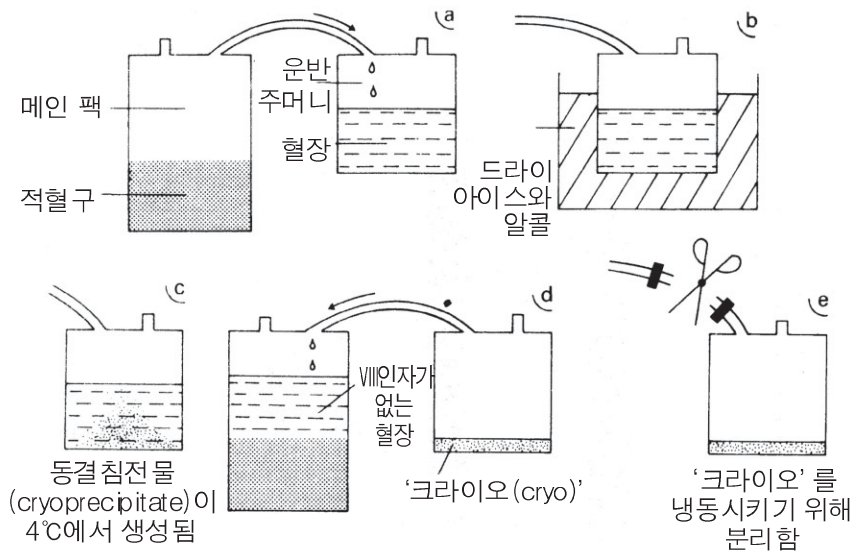


그림 6.5 동결침전물 (cryoprecipitate) 준비 과정

동결침전물 (cryoprecipitate)

신선한 액체 혈장을 알코올과 드라이아이스(frozen carbon dioxide)의 혼합물에 넣으면 온도가 급격히 낮아져 혈장이 신속하게 고체로 얼어붙게 된다. 섭씨 4도에서 천천히 녹이면 희뿌연 부분이 서서히 분리된다(침전물, precipitate). 원심분리기에 넣으면 침전물이 밑으로 가라앉게 되고, 남아있는 혈장은 빼내어 다른 혈액제제를 만드는데 이용한다. 희뿌옇게 남아있는 것을 동결침전물(cryoprecipitate, cryo=cold)이라고 부르는데, 여기에 VIII인자와 섬유소원(fibrinogen)이 풍부하게 함유되어 있다.(그림 6.5) 동결침전물은 동결건조하는데, 이렇게 하지 않으면 응고인자의 활성도를 유지하기 위해서 완전히 얼린 채로 보관하여야 한다.

혈장농축제제 (plasma concentrates)

한 명의 공여자에게서 얻을 수 있는 혈액제제에 대하여 알아보겠다. 한 번의 헌혈 헌혈로 다음과 같은 성분을 제공받을 수 있다.

- 한 팩의 적혈구와 한 팩의 신선냉동혈장, 혹은
- 한 팩의 적혈구와 한 팩의 동결침전물, 그리고
- 한 팩의 남아있는 혈장.(그림 6.6)

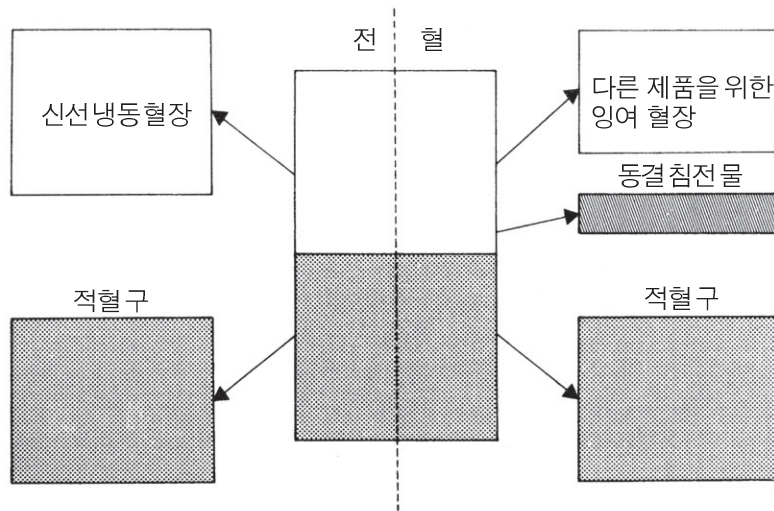


그림 6.6 한 번 헌혈된 전혈은 가운데 점선을 기준으로 왼쪽 혹은 오른쪽의 방법으로 제공될 수 있다.

농축하기 시작하는 시점은 보통 수천 명의 공여자들에게서 헌혈 받아 혈장이 많이 모였을 때이다. 감염으로 인한 오염을 막기 위해 혈액은 다양한 화학물질로 처리되어 여러 부분으로 나뉘는데 이 과정은 '분획(fractionation)' 이라고 알려져 있다. 이 과정은 또한 바이러스의 불활성화와도 연관된다. (196쪽 참조) 마지막 단계는 동결건조시키는 과정으로(lyophilized), 사용하기 직전에 주사 가능한 액체로 만들기 위해서 살균된 주사용수를 첨가해야 한다. 이러한 분획과정의 이점은 응고인자가 동결건조된 상태에서는 안정되므로 많은 양의 활성도를 작은 부피로 농축할 수 있다는 점이다. 분획과정의 단점은 제조과정 중에 응고인자의 활성도가 상당 부분 소실되기 때문에 많은 공여자가 필요하다는 점이다.(그림 6.7) 제조 과정은 비용이 많이 들고 또한 바이러스 감염의 위험도 높다.

분획과정은 I, II, VII, VIII, IX, X, XI, XIII 인자를 농축하는데 이용된다. 혈액 수집 업무를 담당하는 실험실에서 많은 제품을 만들어내지만, 공여자가 매우 많이 필요하고 장치와 비용이 많이 들기 때문에 전 세계적으로 많은 상업적 지원이 이루어진다.

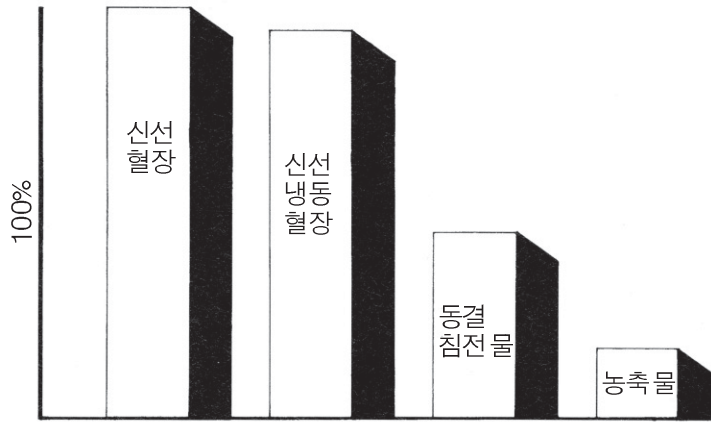


그림 6.7 혈액 제품이 보다 정제되면서 VIII 인자의 추출량은 감소한다.

농축제제의 순도 (purity)

이론적인 혈우병의 치료는 간단하다. 혈우병 환자가 일반인과 다른 유일한 차이점은 활성화된 응고인자가 부족하다는 것이다. 그러므로 응고인자를 보충해주는 방법으로 충분하다.

혈장에는 응고인자 뿐만 아니라 많은 다른 단백질도 포함되어 있다. 혈장 혹은 동결침전물

을 수혈 받은 사람들은 VIII인자 이외의 것들도 수혈 받게 되는 것이다. 수혈된 다른 단백질은 대부분 특별한 문제를 일으키지 않고 인체에서 간단히 소실된다. 많은 혈장을 수혈 받은 후 이러한 단백질 때문에 곧바로 어떤 형태의 문제를 겪은 사람이 있다는 증거는 아직 없다.

그러나 평생 규칙적으로 VIII 혹은 IX인자를 투여해야 하는 중증 혈우병A 혹은 B 환자의 경우, 다른 어떤 환자들 보다 이러한 여분의 단백질에 훨씬 더 많이 노출된다. 한 혈우병 환자가 만약 70세라면 현재까지 적어도 3,000번 정도의 혈액제제를 투여 받았을 것이고, 각각의 혈액제제는 수 천 명의 공여자들로부터 추출된 것이다. 만약 그 환자가 예방요법을 실시 중이거나 혹은 주요 수술을 해야 한다면 그 노출은 더 커질 것이다. 그러므로 그는 응고인자 외의 다른 불순물이 거의 없는 혈액제제로 치료 받아야 한다는 주장은 타당하다.

치료에 이용하는 제품들의 차이는 순도(purity)로 표시된다. VIII인자만 함유하고 있는 농축제제는 가장 순도가 높은 것이고, 반면 혈장은 순도가 가장 낮은 것이다. 다양한 양의 성분을 포함하고 있는 그 사이의 제품들은 중간 순도를 가지고 있다고 한다.

그러나 중요한 문제가 있다. VIII인자 혼자만 있으면 매우 훼손되기 쉬워서 그것만으로는 불안정하다. 유리병 안에 보관하여 혈우병 치료에 쓰이기 위해서는 안정되어야 한다. 농축제제 제조자들에 의해 다양한 방법들이 쓰이고 있지만, 가장 좋은 방법은 인간의 혈장에서 추출한 주요 단백질인 알부민을 제품에 첨가하는 것이다. 그러나 이런 시도의 원래 목적에도 불구하고, 우리는 여전히 VIII인자 외의 필요 없는 단백을 많이 수혈하고 있다. 역설적으로 맨 처음에 합성된 1세대 유전자재조합제제도 이러한 방법으로 안정화되었으며, 안정화에 수 년의 시간이 걸렸고, 이 문제를 둘러싼 더 많은 노력이 필요하다.

농축제제에서 바이러스를 제거하는 효과적인 방법이 소개되기 전, 과거에는 더 어렵고 중요한 점이 수율과 연관되는 것이었다. 수율이란 마지막 제품에 VIII 및 IX인자가 혈장에 비하여 얼마나 많이 들어있는지, 그 양을 의미한다. 일반적으로 농축하는데 많은 단계를 거칠수록, 산출량은 감소하게 된다. 예를 들어 혈장이 모여져 완전히 동결되면 활성화된 VIII인자 중 5퍼센트가 손실되고, 동결침전물을 만들게 되면 50퍼센트 이상 손실된다. 결론은 혈장을 더 많이 수집하는 것이다. 더 많은 혈장을 수집한다는 것은 더 많은 공여자가 필요하다는 뜻이고, 결국 더 많은 감염에 노출되게 된다.

제조과정의 발전은 현재 이러한 문제에 초점을 맞추어 진행 중이다. 3세대 유전자재조합 VIII인자는 알부민으로 안정시킬 필요가 없다. 지방성의 보호막이 있든 없든 모든 바이러스를 없애는 방법들이 개발되고 있다. 수율의 개선이 이루어지고 있다.

그러나 이 모든 것들이 실제적으로 혈우병 환자들에게 무엇을 의미하는가? 혈우병 환자들은 가장 순도가 높은 제품으로 치료를 받을 수 있을 때 가장 좋은 것인가? 하나의 제품과 또 다른 하나의 제품 사이에는 심각한 차이가 있는 것인가?

이 글을 쓰는 순간에, 사실인 것은 우리는 정말 알지 못한다는 것, 좀 더 지켜봐야 한다는 것이다. 고순도제제만을 사용할 것을 강력하게 지지하는 사람들은 판정을 기다릴 시간이 없다고 주장한다. 판정이 난다하더라도 판정이 날 때까지의 시간 동안 좀 더 순도가 낮은 제제를 받게 될 혈우병 환자들에게는 너무 늦을 것이라고 얘기한다. 기다리는 편을 강력하게 지지하는 사람들은 수 년간 순수물질보다 덜 순수한 물질에 노출된 사람들에게 끼치는 해로운 영향의 과학적 증거의 부족을 지적한다. 보고된 부작용만을 기입하는 것은 실험실의 실험에서 행해지고 있으며 실제 생활에서는 그렇지 않다.

이에 대한 한 가지 기대는 혈우병B 환자들이다. 고순도의 혈우병B 제품은 특히 큰 수술 후에 아마도 혈전증을 덜 유발하기 때문에 IX인자 이외에도 II인자와 X인자를 포함하고 있는 그 이전의 제품 보다 더 낫다.

이 복잡한 논쟁에는 다른 관점들도 있다. 고순도 농축제제로 치료를 받은 사람들은, 사람이든 인공적으로 추출했든지 간에 응고인자 항체를 더 발달시킬 것 같다는 증거가 있다. 다른 방식으로 만든 제품을 이용한 이전의 성공적인 치료법에도 불구하고 특정 농축제제로 바꾼 후 처음으로 항체가 발생했다는 보고들이 있다. 유전자 재조합 VIII인자를 포함한 대부분의 고순도 제품들은 이전의 제품들 보다 더 비싸다. 부자 국가에서 고순도 제품을 제조하는데 사람의 혈장을 더 많이 사용할수록 개발도상국가에서 사용할 수 있는 제품이 줄어들게 될 것이다.

요약하자면, 현재의 확실한 증거가 다음을 보여준다.

- 혈우병B를 가지고 있는 사람들은 고순도 IX인자 농축제제로 치료받아야 한다.
- 새롭게 진단받은 어린이는 고순도, 특히 응고인자재조합 농축제제로 치료를 시작하는 것을 고려한다.
- 고순도 농축제제로 치료받지 않는 다른 사람들은 두려워할 것이 없다.

또한 큰 수술이나 합병증의 관리에 필요한 새로운 제품의 사용에 대한 타당한 이유가 있는데, 그것은 만들기 쉽고 빠른 주입이 용이하기 때문이다.

마지막으로, 돈을 받지 않는 공여자의 혈장제품과 돈을 받은 공여자의 혈장제품 사이의 가치에 대한 논쟁이 계속되고 있다. 이 논쟁은 다음의 두 가지 특정 부분에 중점을 둔다.

- 헌혈에 대하여 돈을 받지 않은 공여자의 혈장은 감염 매체를 덜 포함하기 쉽다.
- 사람의 자원에 대해 돈을 지불하는 것은 본질적으로 잘못되었다.

저자는 첫 번째 사실에 대해 전혀 의심할 바가 없다고 확신하고 있지만, 돈을 받지 않은 공여자와 돈을 받은 공여자 간의 감염률에 정말 차이가 있는지는 증거가 없다.

생산업체들이 각 개별 혈장을 검사하고 생산을 하는 동안 모든 감염이 제거된다는 조건하에, 원료 혈장이 어디서 오는지는 문제가 되어서는 안된다.

저자가 생각하는 바로는, 두 번째 문제에 초점을 맞춘 논쟁에 이길 사람은 아무도 없다. 이타주의는 분명히 열망해야 할 것이지만 실제 세상에서는 충분히 만연되어 있지 않다. 혈우병을 가지고 있는 사람들은 계속되는 출혈을 방지하기 위해 충분한 양의 안전한 고품질의 제품에 다가가야 한다. 또한 그들은 특정 시간에 특정 문제를 위해 사용할 수 있는 최상의 제품을 선택할 수 있는 권리가 있어야 한다. 과거를 보면 공여자에게 전적으로 의지하는 원칙으로 인해 시장이 한 제품만으로 제한된 것이 이러한 요구를 만족하지 못함을 보여준다.

이 분야는 급속하게 변화하므로 어떠한 이야기라도 이 책이 출간된 후 머지않아 현실에 뒤처지게 될 것이다. 가장 좋은 방법은 당신의 혈우병 센터 직원에게 이야기하는 것이다. 그들은 광고와 정책의 그럴듯한 설명을 제쳐두고 당신이 원하는 치료에 대하여 마음의 결정을 할 수 있도록 최근의 분명한 정보를 줄 수 있을 것이다.

유전자재조합 VIII인자

이 책의 마지막본이 1995년에 발간된 이래, 많은 생산업체들이 VIIa, IX인자를 만들고 시판하기 위해 유전공학을 성공적으로 이용하고 있다. 유전자재조합 VIII인자와 IX인자는 인간 혈장에서 나온 인자들처럼 행동하며 유전자재조합 활성 VII인자는 항체(inhibitor)의 치료에 아주 유용하다는 것이 증명되었다. 이러한 물질이 어떻게 만들어지는지를 이해하려면, 우리

표6.2 응고인자 보호요법에 이용 가능한 인간 생성물들의 요약. 현혈 풀(pool)에서 만들어진 이 생성물들은 감압 하에 동결건조 되고 증류수를 부어 다시 액체상태로 만든다. 이 표는 생성물 안에 있는 다른 성분은 나와 있지 않다.

단일 현혈	
신선 전혈	모든 응고인자
신선 혈장	모든 응고인자
신선냉동혈장(FFP)	모든 응고인자
동결침전물(cryoprecipitate)	VIII 인자와 섬유소원(fibrinogen)
현혈 풀(pool)	
섬유소원(fibrinogen)	I 인자
IX인자 농축제	IX인자
II, IX, X 인자 농축제 (동결건조)	II, IX, X 인자
II, VII, IX, X 인자 농축제	II, VII, IX, X 인자
VIII인자 농축제	VIII인자
XIII 인자 농축제	XIII 인자

가 알고 있는 유전자에 대한 지식을 참고해야 한다.

유전자는 부모로부터 물려받은 정보의 내역으로 우리 세포들이 어떻게 기능하는지를 말해 준다. 목걸이의 구슬처럼 이들은 염색체라 불리는 구조를 따라 배열되어 있다. 몸에 있는 각 세포는 모든 유전자들을 포함하지만 모든 것이 활성적인 것은 아니다. 어떤 유전자가 활동을 하는지 아니면 하지 않는지가 활성도와 그에 따라 특정 세포의 기능을 결정한다. 예를 들면, 유전자들이 가지고 있는 유전적 프로그램에 따라 골수에 박힌 원시 줄기세포는 혈액의 다양한, 발달된 성분으로 구별되기 시작하고 그 동안 간에서는 일부 세포들이 VIII과 IX인자를 만들고 숨기느라 분주하다. 이는 세포들에게 명령에 따라 활성화된 물질을 생물학적으로 만들게 지시할 수 있도록 유전자 집합을 조종하는 생각을 이끌어내는 하나의 임무에 대한 노예계약과 같은 것이다. 어떻게 이렇게 되는 것일까?

하나의 단백질 안에 있는 아미노산의 정확한 배열이 알려지면, 만들어진 유전자 코드를 다시 읽고 이 코드를 단백질의 새로운 공급품을 생산하는데 이용하는 것이 가능해진다. 이렇게 하기 위해서는 생산자가 있어야 하며 최고의 생산자는 빠르게 재편성 되어야 한다. 박테리아는 가장 간단한 대답을 주는데, 아주 재빨리 재생되고 상대적으로 인공배양에서 성장하기 쉽기 때문이다. 만약 박테리아가 단백질에 대한 유전정보를 받아들일 수 있다면 박테리아와 그 자신들은 그 유전정보에 의한 단백질을 만들어낼 것이다.

박테리아에 새로운 정보를 넣기 위해서는 박테리아 자체의 유전적 구조가 다루어져야 한다. 일부 박테리아는, 플라스미드(세포질유전자)라고 불리는 물질이 링의 형태로 핵의 바깥쪽에 놓인다. 화학물질을 사용하여 그 자체로 플라스미드를 수용하는 다른 박테리아에 플라스미드를 주입하기는 쉽다.(그림 6.8) 이는 두 개의 DNA정보, 세포에 선천적인 하나와 이질적인 다른 하나를 결합하는 기술이다. 그 결과물은 유전자재조합 DNA라고 불린다.

단백질의 길이를 잘게 자르는 특정 효소를 사용하면, 플라스미드는 갈라진다.(그림 6.9) 만들어진 틈 사이로 우리가 만들고자 하는 정보가 되는 것으로 알려진 유전자 코드의 길이 부분이 놓인다.(그림 6.10) 이 길이는 원형을 회복시키고 DNA를 재결합시키며 플라스미드의 끝단에 달라붙는다.

이제 플라스미드는 박테리아 속으로 들어가고, 일반적으로 이 품종을 대장균이라 부르는데 사람의 창자 뿐 아니라 실험실 배양균에서도 잘 서식한다.

박테리아가 재생될 때마다 플라스미드도 재생한다. 따라서 유전자재조합 DNA 정보는 새로운 단백질을 만든다.(그림 6.11)

VIII인자의 경우, 분자가 박테리아가 다루기에는 너무 크고 중국 햄스터 난소나 신장에서(특수 세포 배양기에서) 자란 더 큰 포유동물세포가 대신 사용된다. 그러나 원리는 위에 설명한 것과 동일하다. 과정이 상업적 단계까지 올라가면, 인간의 VIII인자는 결국 거대한 양을 사

용할 수 있게 되는 것이다.

불행하게도, 생활의 대부분 일들처럼 그렇게 쉽지만은 않다. 모든 유전정보가 완전하게 질서 정연할 뿐만 아니라 VIII인자를 만드는 포유동물 세포도 살아있고 잘 유지될 뿐만 아니라, 최종생성물에서 모든 불순물을 깨끗하게 제거하기 위해 엄격한 안전 예방조치가 취해진다. 현재 이용 가능한 방법으로는 생성물을 만드는데 사용되는 햄스터 세포에서 만들어진 물질

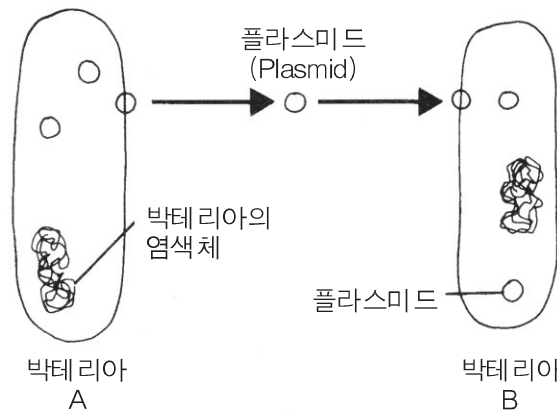


그림 6.8 한 박테리아의 플라스미드(박테리아의 유전자 물질)를 재조합 DNA에서 생성된 다른 결과물에 주입하여 두 개의 DNA정보 집합을 결합

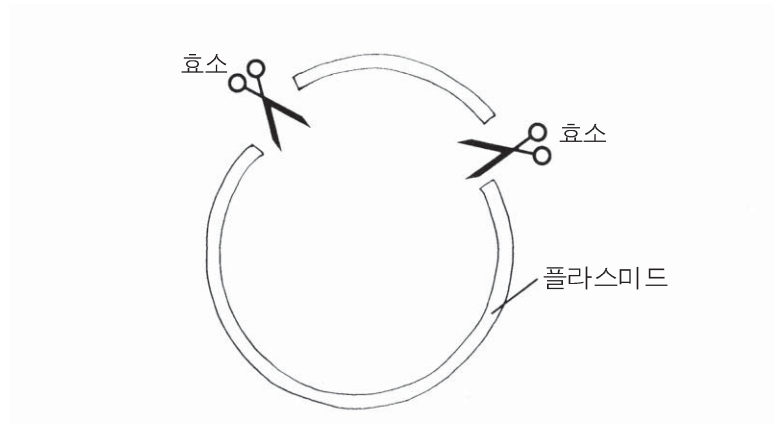


그림 6.9 새로운 정보를 주입할 플라스미드의 준비 (더 자세한 정보는 본문을 참고하기바람)

과 쥐의 항체, 생성되는 동안 사용된 소 혈청에서 나온 물질 모두를 포함한다. 그리고 VIII인자 분자의 응고부분이 너무 약하기 때문에 그것이 충분하지 않다면, 최근까지 이용 가능한 3개의 재조합물 중 두 개는 인간의 알부민에 의해 마지막 병에서 안정화되었다. 그러나 9년간의 임상 실험 후에, 응고인자 항체(inhibitor, 175쪽 참조)의 확산 증가 가능성을 제외하고는

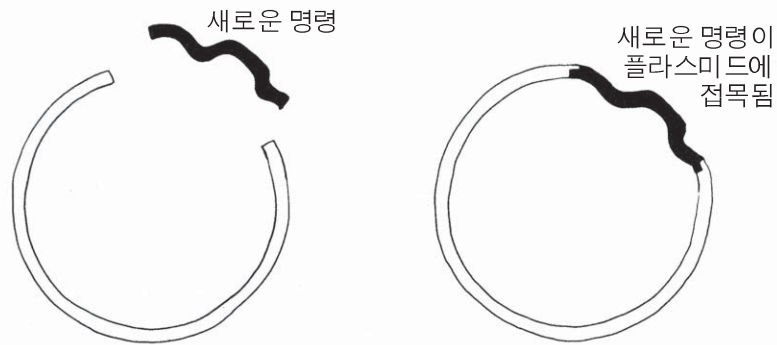


그림 6.10 새로운 정보를 플라스미드에 주입

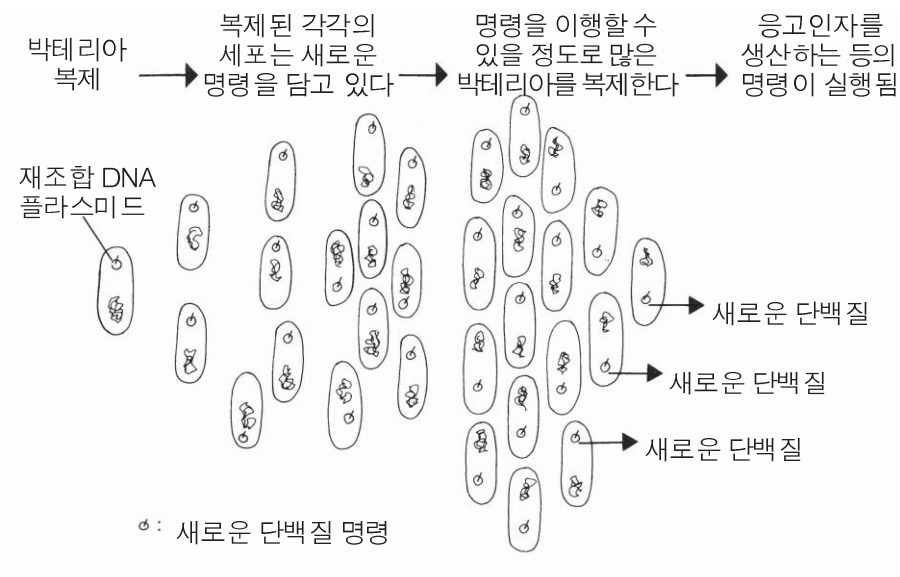


그림 6.11 재결합 DNA 정보의 결과로 생긴 새로운 단백질 생성

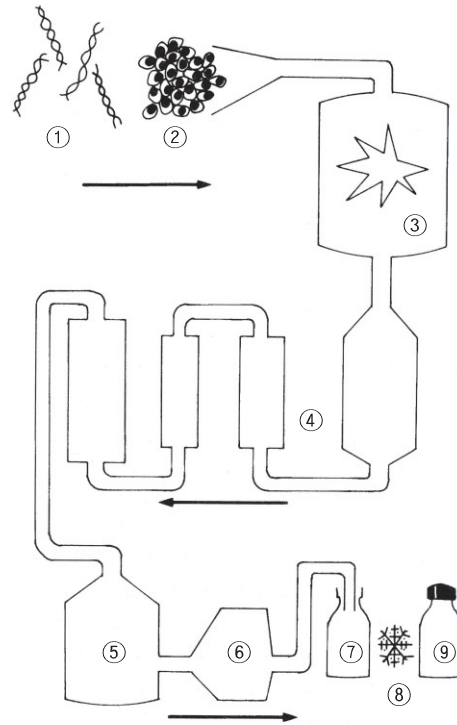


그림 6.12 재조합 VIII인자의 생산. ① VIII인자의 DNA 정보가 세포 안으로 주입 된다. ② 세포는 산소와 단백질, 탄수화물을 함유하고 있는 통 안에서 VIII인자를 계속해서 만든다. ③ 재조합 VIII인자는 이 통에서 수확되고 ④ 불순물이 연속된 필터와 기둥에서 제거된다. 안정화 용액을 첨가 한다. ⑤ 최종으로 거르기 전에 ⑥ 유리병에 재밀봉 하기 전에 ⑦ 냉동 건조 ⑧ 각 병의 마개를 닫고 라벨을 붙이면 과정이 끝난다. ⑨ 연속된 인간 DNA의 지식으로부터 합성된 VIII인자 유전자의 응고부분에 대한 정보는 신장이나 난소에서 자란 햄스터 세포로 주입된다. 그 후에 이 세포들은 자신들의 평상시 물질에 더하여 VIII인자를 만들고 발현한다. VIII인자는 이제 이러한 다른 물질과 세포 자신들로부터 분리되어야 한다. 이 정화는 가열과 필터링을 비롯하여 많은 방법으로 행해지고 VIII인자에 독점적으로 묶이는 특정 항체 혹은 모노클로럴 항체를 이용한 방법으로 행해진다. 이러한 항체들은 자석이 철가루를 붙게 하는 것과 같이 혼합에서 순수 VIII인자를 유도한다. 단계가 더 나아가면 항체들에서 VIII인자를 자유롭게 한다. 최종 거름단계에서, 병이 가득차고 물질이 냉동 건조되고 라벨이 붙여지기 전에 안정화 단백질(사람의 알부민)을 첨가한다.

다른 부작용은 없다고 보고되었다.

유전자공학으로 조작된 VIII인자에 대한 생산공정은 그림 6.12에 나와 있다. 마스터뱅크의 세포는 본래의 유전자재조합 명령을 간직하고 있으며, 일정한 기간 마다 재조합공정의 시작점으로 사용된다. 이 방법을 이용하면 어떤 제품도 유전자재조합 모체 물질에서 멀리 벗어날 수 없으며 유전자 구조(모세포로부터의 변이)에 있어서 변형이 될 발생하게 된다.

동물 유래 제품

일부 국가에서는 돼지와 소의 혈액으로 상업적 VIII인자 농축제제를 만들어 사용하고 있다. 돼지의 항혈우병글로블린(AHG)과 소의 AHG로 알려진 제품들은 각각 강력한 동결건조된 분말이다. 지금은 돼지의 VIII인자(Hyate:C)만이 영국의 Speywood에서 만들어지고 있다.

Hyate:C는 흥미로운 제품이다. 처음 돼지의 VIII인자제제는 투여받은 사람의 혈액에서 혈소판 기능장애의 원인이 되었다. 돼지의 VIII인자제제는 투여가 시작된 후 일주일 정도 지나자 저항을 일으킨 것이다. 새로운 제제는 그렇지 않았다. 활성화된 VIII인자의 활성도를 올리지 못하는 결과를 가져온 저항의 원인이 규명되고 극복된다면, 돼지 유래 제품은 혈우병 치료에 더욱 실용적이고 잠재적으로 보다 안전한 제품이 될 것이다. 현재는 VIII인자 항체(inhibitor, 10절(175쪽) 참조)를 가지고 있는 사람들을 관리하는데 있어 마땅히 있을만한 위치에 있다. 이는 또한 가끔씩의 치료만이 필요하고 데스모프레신(desmopressin; DDAVP, 아래 참조)에 반응을 보이지 않는 중등증 또는 경증 혈우병A 환자들을 위한 인간 유래 제품의 대안으로 고려되어야 한다. 현재의 제품은 인간 바이러스로부터는 자유로운 반면 동물 병원체의 전이 가능성에 대한 우려 때문에 생산되는 동안 항바이러스과정을 거친다.

여호와의 증인

이 믿음을 가지고 있는 사람들이 모든 혈액의 수혈에 대하여 깊은 유죄의 확신을 가지고 있지만 일부는 항혈우병 제품의 사용을 금지하지 않는다. 대안적으로, 유전자재조합 제품이 현재 혈우병A와 혈우병B 환자들에게 사용되고 있다. 그러나 일부 제품은 사람 알부민을 포함한다.

혈액제품과 여호와의 증인에 관한 참고자료는 미국의학회지(Journal of the American Medical Association) 1981년, vol 246, 2471~2쪽에서 찾아볼 수 있다.

데스모프레신

바소프레신은 뇌의 기저에 있는 뇌하수체선이 만들어내는 호르몬 중 하나이다. 주요 활동은 신장에 작용하여 몸에 있는 물을 보존하는 일을 돕는 것으로, 따라서 다른 이름은 항이뇨

호르몬(이노 = 소변 분비의 촉진)이다. 데스모프레신(Desmopressin (Deamino-D-arginine vasopressin); DDAVP)은 처음에 뇌하수체선의 질병이나 손상이 있는 사람들을 돕기 위해 개발된 천연 호르몬의 합성유도체이다. 정맥이나 피부 아래로 주입하거나 코에 분사하여(비강분무, Nasal spray) 투여할 수 있다.

동시에, 데스모프레신은 혈류에서 VIII인자의 활성도를 올린다. 이는 가끔 출혈을 멈추기에 충분하고 주요 수술을 가능하게도 한다. 데스모프레신은 투여받는 사람이 정상적인 VIII인자를 이미 생산할 능력이 있을 때에만 효과적이다. 따라서 경증 혈우병을 가진 사람들과 폰 빌레브란트병(von willebrand disease : vWD)이 있는 사람들에게는 작용하지만 중증 혈우병A 환자에게는 그렇지 못하다. 다른 응고인자에는 아무런 효과가 없다.

데스모프레신은 간염이나 HIV와 같은 혈액물질과 연관된 부작용을 수반하지 않는다. 따라서 혈우병 관리에 아주 유용한 역할을 한다. 또한 섬유소용해(fibrinolysis)를 증가시키므로 항섬유소용해 약물을 동시에 투여한다. 데스모프레신의 주요 부작용은 수분 축적이므로 데스모프레신으로 치료를 받은 사람들은 당분간 마실 것의 섭취를 제한해야 한다. 데스모프레신은 유아나 심장병이나 신장병이 있는 환자들에게는 주의를 기울여 사용해야 한다.

데스모프레신이 주로 폰 빌레브란트병에 유용하지만, 이 병의 일부 유형의 환자들에게는 사용이 금기되는데, 혈소판에 부작용이 생길 수 있기 때문이다.(77쪽 참조)

데스모프레신의 투여 방법

데스모프레신은 정맥 내(IV), 피하(SC) 주입 또는 콧구멍(목안을 통해, 혹은 IN, 투약)을 통해 주입할 수 있다. 약은 DDAVP, Desmospray, Octostim을 비롯한 다양한 이름으로 만들어지고 판매된다. 냉장고에서 4℃~8℃에서 보관해야 한다.

- 정맥 내 투여는 한 방울씩 천천히 주입한다. 현재 병원에서 하는 흔한 방법이지만 좀 더 새로운 예방조치에서는 이것이 바뀌고 있다. 투여량이 충분히 몸속으로 들어가면 VIII인자 활성도의 증가가 보장되므로 정맥 내 투여는 수술 전이나 심한 상처를 치료하기 위해서 계속 사용될 것이다.
- 피하투여는 피부 바로 아래 주입하는데 주로 복부나 위쪽 넓적다리 정면에 한다. 이는 정맥 내 투여보다 더 편리하고 가정요법이나 일부 사람들의 휴가목적에 적합하다.
- 비강용 데스모프레신은 가장 흔한 형태이다. 코 안을 채우고 있는 막에는 혈관이 아주 많다. 데스모프레신은 이 막을 쉽게 지나서 마치 주입되었던 것처럼 효과적으로 혈류로 들어간다. 그러나 이렇게 하기 위해서는 고농축 데스모프레신이 필요하다. 일부 국가에서 이러한 제품이 현재 사용 허가를 받았다. 생산과 공급의 진보로 곧 일반적인 사용이 확대될 것이라 예상된다.

- 비강용 데스모프레신은 경증 혈우병이나 폰 빌레브란트병이 있는 사람도 스스로 쉽게 처치할 수 있다. 각 콧구멍에 몇 방울을 떨어뜨리기만 해도 VIII인자를 증가시키기에 충분하다. 그래서 코를 통해 투여하는 데스모프레신은 가정요법에 이상적이다.

국소 지혈 약품

이는 출혈부위에 직접 적용하기 위해 준비되는 물질이다. 혈관수축을 일으키거나 상처부위에 응고가 일어나게 하고, 혹은 상처를 인공적으로 싸매어 작용한다. 일부는 젖은 면도 후의 상처에 일어나는 까다로운 출혈을 멈추게 하는데 사용되는 스틱이나 폼의 형태로 일반인에게 직접 판매되고 있다. 의사들이 사용할 수 있는 것은 혈관을 수축시키는 아드레날린과 섬유소원(fibrinogen)을 섬유소(fibrin)로 변화시키는 국소 트롬빈(thrombin)이다. 일부 국가에서 응고 과정을 중단시키는 러셀복살모사의 독(Russell's viper venom)이 아직까지 사용될 수도 있다. 이름이 말해주듯이, 이 제품은 인도 뱀인 러셀복살모사에서 나왔다. 심지어는 코피에 소금에 절인 돼지고기를 특효약으로 생각하기도 한다. 아마도 콧구멍으로 주입된 돼지고기에 함유된 고농도의 소금에 대한 반응으로 혈관수축이 일어나 코피를 멈추는 작용을 할 것이다.

불행하게도, 이 물질들은 대부분의 경미한 상처를 제외한 모든 치료에 소용이 없다. 이러한 물질들의 활동은 아주 단기간이며 혈액은 재빨리 그 물질들을 씻어낸다. 처음에 출혈이 멈춘다하더라도, 일반적으로 1~2분 후에 얇은 벽을 뚫게 된다. 만일 상처를 누르고 있던 숨을 떼어내면 출혈을 바로 다시 시작될 것이다. Oxycel이나 Sterispon, 점차적으로 용해되는 Surgicell과 같은 물질이 더 낫다. 국소 지혈 약품은 때때로 코피(121쪽 참조), 치조에서 일어나는 출혈, 그리고 피부의 작은 염증에 유용하다. 몸 전체에 광범위한 응고를 일으키기 때문에 주사로 주입할 수는 없다.

국소 지혈의 또 다른 방법이 최근 개발되어 다양한 이름으로 판매되고 있다. 섬유소 아교(fibrin glue)는 그 활동을 정상적인 응고과정의 마지막 단계에 도움을 주어 전형적인 국부성 트롬빈만을 사용하는 것 보다 더 효과적이다. 출혈이 일어나는 곳에 트롬빈을 다른 응고인자들과 직접 혼합하도록 하는 기술이 또한 이스라엘에서 개발되었다. 이 '슈퍼 글루'는 수술에 필요한 인자 투여의 양을 줄여줄 뿐만 아니라 혈우병성 가성종양(pseudotumour)을 제거한 후에 생긴 공간을 메우는데 사용된다.

항섬유소용해제

항섬유소용해제는 이미 형성된 혈액 응고 덩어리가 자연적으로 파괴되는 것을 방해함으로써 작용한다. 섬유소 용해 과정을 차단하는 것이다.(47쪽 참조)

가장 널리 쓰이는 항섬유소용해제는 엡실론-아미노카프론산(Epsilon-aminocaproic acid ; EACA)과 아미노 메틸시클로헥산 카르복산(amino methylcyclohexane carboxylic acid ; AMCA)이다. EACA는 엡시카프론(Epsikapron)과 아미카(Amicar)라는 이름으로, 트라넥사민산(Tranexamic acid)이라고도 알려진 AMCA는 사이클로카프론(Cyklokapron)이라는 이름으로 시판되고 있다.

이 약물들의 작용(그림 6.13)은 처음 발생한 상처부위의 응고 발생에 의존하기 때문에 중증의 응고인자 결핍 환자의 초기 치료에는 아무 소용이 없다. 가장 유용하게 쓰이는 때는 발치 시 응고인자제제를 투여한 후 혈액 응고 덩이가 형성되었을 때이다. 또한 수술이든 사고이든 간에 개방된 상처의 치료와 힘겨운 장기간의 치료에도 유용하다. 혈우병이나 폰 빌레브란트병이 있는 일부 사람들은 사이클로카프론 액 몇 방울을 콧구멍에 떨어뜨리면 코피(122 쪽 참조)를 멈추는데 도움이 된다는 것을 알았다. 항섬유소용해제는 혈관절증과 같은 내부 출혈에는 (만약 효과가 있다고 하더라도) 큰 효과는 없는 듯하다.

항섬유소용해제는 특정 환경에서는 위협할 수 있으며, 소변에 출혈이 있거나 신장에 손상이 있으면 의사의 처방 없이 복용해서는 안 된다. 신장의 집합계에 응고가 일어날 수 있고, 소변이 거꾸로 고일 수 있기 때문이다. 혈전이 계속적으로 (요관을) 통과하면 아주 고통스럽다.

항섬유소용해제는 또한 응고 덩이가 우발적으로 발생한 지점에 일부 Ⅱ인자 농축제제의 효과를 증가시킨다. 따라서 코피를 지혈할 때와는 달리(코피 지혈에는 이렇게 사용하면 안된다.) Ⅱ인자 농축제제와 동시에 사용되어야 한다.

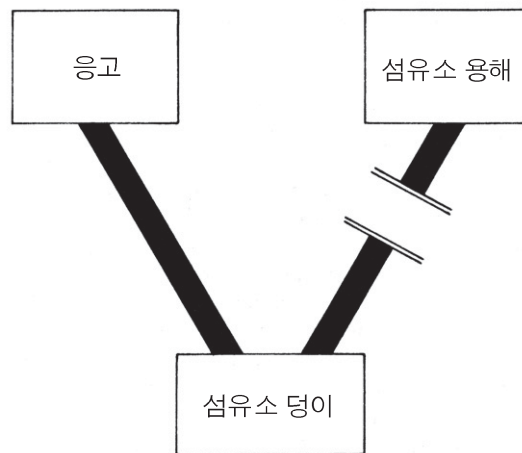


그림 6.13 혈액 덩어리의 분해를 멈추는 항섬유소용해제의 활동



제7절 치료법 : 가정요법, 예방요법, 정맥주사

치료의 적응증

다음의 경우에는 가능한 빨리 치료해야 한다.

1. 관절 내 출혈
2. 근육 내 출혈, 특히 팔 또는 다리
3. 목, 입, 혀, 얼굴, 눈의 손상
4. 머리를 심하게 부딪힌 후 평소와 다른 두통이 있을 때
5. 부위에 상관없이 대량의 출혈 또는 지속적인 출혈이 있을 때
6. 부위에 상관없이 심한 통증 또는 부종이 있을 때
7. 봉합이 필요한 모든 종류의 개방성 창상(open wound)
8. 종류에 상관없이 출혈을 일으킬 수 있는 사고 후

출혈질환에 있어 진정한 응급상황은 아주 드물다. 출혈은 대량으로 있기 보다는 지속적이기 때문에 완전히 출혈이 진행되기 시작할 때까지 보통 2~3시간 정도 걸리게 된다. 이 때 병원을 찾아가거나 집에서 치료를 해야 한다. 응급처치는 혈우병이 없는 사람들과 같은 방법을 적용하면 된다.

위의 나열한 것 중 1, 2, 7번 경우를 제외하고는 반드시 혈우병을 진료한 경험이 있는 의사에게 진료를 받아야 한다. 관절과 근육 내 출혈, 경미한 부상, 봉합이 필요 없는 칼에 베인 상처, 코피의 경우에는 자가치료(home therapy, 이하 '가정요법')가 가능하다. 혈우병A 환자나 개방성 창상(open wound)의 출혈이 있을 경우에는 반드시 항섬유소용해제도 함께 사용해야 한다. 이런 약들을 혈우병B 환자에게 IX 인자제제와 함께 쓸 때는 주의하여야 한다.(115쪽 참조)

머리, 목, 눈 또는 심한 내부통(특히 복부)이 있을 때는 가정요법으로만 치료해서는 절대 안 된다.

통증이 없는 눈에 보이는 혈뇨의 경우 초기 치료는 가정요법으로 가능하다. 이 경우에 항섬유소용해제를 사용하면 요로 내에 혈액응고를 일으켜 소변 배출을 막을 수 있기 때문에 주의하여야 한다.

빨리 치료할수록 빨리 지혈할 수 있다

빠른 치료는 출혈로 인한 주위조직의 압박을 막아, 조직의 파괴를 예방한다. 적은 혈액만

이 관절강 내로 스며들고 통증은 적어진다. 출혈의 빠른 처리는 일상 활동으로의 빠른 회복을 가져오고 장기적인 후유증을 남기지 않는다. 그리고 적은 양의 응고인자제제로 출혈의 조절이 가능하다.

저자는 아이들에게 출혈을 불이 난 것으로 설명한다. 캠프파이어처럼 작은 불이 났을 때는 양동으로 물을 부어 끌 수 있다. 그렇지만 불이 번지면 그 불을 끄기 위해서 더 많은 양의 물이 필요하게 되고, 만약 나무가 많은 숲으로 불길이 번지게 되면 소방관과 소방차, 비행기 등을 동원하여 물을 퍼부어야 불을 끌 수 있게 된다. 그리고 장기간 손상이 지속될 것이다. 출혈도 마찬가지다. 출혈이 소량일 때 조기에 치료하면 쉽게 멈춘다. 하지만 출혈이 번지게 되면 쉽게 지혈할 수 없고 장기적인 손상을 남길 수 있다.

혈우병을 가진 사람들은 출혈의 징후가 겉으로 드러나기 전에 경험을 통해 그들 스스로 출혈이 있는지 말할 수 있게 된다. 간질 환자가 경련을 하려 할 때 ‘전조증상(aura)’이 있듯이 출혈이 있을 때도 그러한 것이 있다. 혈우병 환자에게는 ‘묘한(funny)’, ‘거품이 이는(fizzy)’, ‘새는 듯한(trickling)’ 느낌 등이 출혈의 전조증상으로 나타난다. 이러한 전조증상이 출혈 전에 선행된다는 것을 주로 유년기 때 알게 된다. 그러나 아이들은 치료에 대한 공포가 있거나, (출혈이 저절로 일어난 것임에도) 출혈을 ‘일으킨’ 것에 대해 부모에게 혼나는 것이 두려워 때로는 통증이나 부종으로 치료하지 않을 수 없을 때까지 출혈이 있는 것을 숨기기도 한다. 관절과 근육의 출혈은 통증, 부종과 관절의 움직임 장애를 초래한다. 제5절에서 설명한 대로 사지는 가장 편안한 자세로 받쳐주고 출혈이 멈출 때까지는 움직여서는 안 된다.

아주 어린 갓난아이의 경우에는 출혈이 있는지를 사지의 움직임 제한으로 알 수 있고, 이후 자연스럽게 움직이는 것으로 회복되었다는 것을 알 수 있다. 이것은 어떤 아이나 동물에게 팔이나 다리에 무엇인가 이상이 있을 때 일어나는 자연스러운 반응이다. 혈우병 환자의 상해, 감염, 출혈이 있는 부위에는 금방 운동 제한이 나타나게 된다. 보통 눈으로 봤을 때 아무 문제가 없고, 어린 아이일수록 문제를 표현하기 어렵다. 아이들은 울 수도 있고 울지 않을 수도 있으며, 계속 잘 놀 수도 있고 그렇지 않을 수도 있다. 평소 보다 잘 먹지 않거나 창백해 보이거나 특정 부위를 눌렀을 때 아파할 수 있다. 그러나 항상 그런 증상이 있는 것은 아니다. 가장 중요한 단서는 아이들의 사지를 잡고 펴 줄 때 거부하는 움직임을 보이는 것이다. 때로는 옷을 입거나 벗을 때 옷이 찢어지는 일이 있기도 하다. 아이의 어느 부위가 아픈지 알아보려면 잘 때 부드럽게 움직여 보면 실제로 아픈 부위를 알아낼 수 있을 것이다.

처음 심한 출혈이 생긴 것을 알았다면 ‘괜찮아 질 거야’라는 기대는 하지 말라. 적절한 치료나 압박이 없이는 출혈은 절대 멈추지 않는다. 수 일 또는 수 주간 가만히 누워 쉬는 것은 정상적인 생활, 공부, 일을 방해할 뿐 아니라 근육의 쇠약, 지속적인 출혈을 가져올 뿐이다. 의심이 되면 반드시 혈우병 치료센터의 의사에게 도움을 구해야 한다.

특정 출혈에 대한 치료

혈관절증

관절출혈은 아주 다양하다. 통증 없이 서서히 시작되어, 관절이 팽팽하지 않지만 불룩해지고 가라앉는데 긴 시간이 걸린다. 관절의 움직임 제한은 부분적일 수도 있고 완전히 움직이지 못할 수도 있다. 주로 밤중에 갑자기 발생하고 관절 안은 출혈로 금방 채워져 팽팽해지고 통증과 열감을 동반한다. 관절 내 출혈은 근육의 힘이 길러지기 전, 짧은 기간 내에 빈번하게 재발한다.

어떤 종류의 관절출혈을 경험하든지 가장 중요한 것은 부족한 응고인자를 즉시 보충해 주는 것이다. 만약 전조증상(출혈이 생겼을 때의 느낌)이 생기고 즉시 적은 양의 약을 준다면 부작용 없이 출혈을 멈추게 할 수 있을 것이다. 치료가 늦어질수록 더 많은 양의 혈액이 관절을 채우게 되고 더 많은 치료가 필요하게 된다.

치료하기 전이나 가정요법이 지연되거나 통증이 아주 심하지 않은 경우, 천으로 아픈 관절 주위를 단단하게 묶어라. 이것은 조직을 압박하여 피가 흡수되는 것을 도와준다. 일부 의사들은 응고인자를 주기 전에 바늘로 관절 강 내 흡입을 시도한다. 하지만 저자는 이것이 관절을 싸고 있는 층들을 손상시키거나 감염을 야기할 수 있기 때문에 권하지 않으며, 빠른 치료가 이를 대체할 수 있다고 생각한다. 그러나 관절을 싸는 막이 늘어나는 데는 한계가 있기 때문에 흡입을 하면 통증은 경감된다. 흡입 자체가 추가적인 출혈을 일으킬 수 있기 때문에 흡입 후에는 반드시 응고인자를 보충해 주어야 한다.

부목으로 고정하는 것이 필요한지 여부와 조기에 운동을 시작해야 할지는 의사와 환자의 문제이다. 관절을 편안하게 받쳐주고 움직임으로 인해 야기되는 통증으로부터 관절을 보호하기 위한 단기간의 석고부목이나 고정은 긴장한 근육들을 쉬게 해 줌으로써 통증을 상당부분 경감시킨다. 그러나 응고인자의 보충이 항상 선행되어야 한다. 회복기에는 밤에만 고정 장치를 사용하는 방법도 도움이 된다. 만약 출혈이 밤에 시작되면, 밤에 부목을 대는 것이 낮 동안 근육의 움직임을 방해하지 않으면서 혈관절증으로 진행되는 것을 예방할 수 있다.

대부분의 성인들은 부목을 대는 것을 좋아하지 않으므로 출혈이 멈출 때까지 베게에 다리를 올리고 쉬게 한다. 어떤 사람들은 치료 후 바로 운동을 시작하기도 한다. 이것은 개인적인

선호에 따라 다르기는 하나 부목을 하고 있는 경우를 포함하여 일반적으로 운동을 일찍 시작하는 것이 더 좋다. 가장 나쁜 것은 출혈 부위가 다 나올 때까지 다른 부분의 근육이 약해지도록 내버려 두는 것이다. 그렇게 함으로써 다른 관절 부위의 출혈을 일으키게 될지도 모르는 일이다.

뚱뚱한 사람의 경우 고관절, 무릎, 발목에 출혈이 생기기 쉽다. 비만은 관절에 더 많은 하중이 걸리고 잘 넘어질 수 있기 때문이다. 체중을 줄여라!

혈관절증은 치료만 빨리 시작한다면 대부분 그렇게 많은 응고인자의 투여가 필요하지 않다. 혈우병A 환자의 VIII인자를 25% 정도만 유지해도 대부분의 출혈을 막기에 충분하고, 한번의 응고인자 투여로 충분하다. 만약 통증이 지속되거나 관절 압통이 있는 경우와 같이 출혈이 진행되고 있는 징후가 있는 경우에는 두 번째 응고인자 투여가 필요하다. 뉴캐슬에서 이뤄진 한 연구에 의하면 출혈을 알아차린 즉시 치료를 시행한 경우 80%의 급성 출혈을 멈출 수 있다고 한다. 나머지 20%는 추가적 치료가 필요하였지만 4회 이내의 응고인자 투여로 모두 조절되었다.

근육출혈

대부분 부상 후에 생기게 되며 세계 부딪히거나 비틀린 후 가능한 즉시 응고인자를 보충하면 후유증이 거의 없다. 근육출혈이 진행되도록 내버려두면 근섬유가 손상될 뿐 아니라, 그 근육에 의해 움직이는 관절에도 문제가 생긴다. 근육출혈은 혈우병 환자의 큰 문제 중 하나인데 출혈로 인해 관절이 원래 위치로부터 당겨져 나오게 되기 때문이다. 오랫동안 부어 있는 관절은 옷에 의해 가려지지만 종아리 출혈을 치료하지 않아 걸을 때 발을 잘 딛지 못하여 절뚝거리면 다른 사람들의 눈에 띄기 때문이다.

만약 출혈량이 많고 주변 조직에 의해 압력을 받지 못하는 위치에 출혈이 있다면 혈액이 근육 내에 고이게 되고 흡수되는 데 수 주가 걸린다. 때로는 출혈이 멈춘 후 낭종이나 드물게 가성종양이 생기기도 한다.

혈관절증과 같이 근육출혈도 치료가 조기에 충분히 이루어지면 치료하기 쉽다. 허리근육(psoas muscle), 엉덩이근육(ilic muscle) 출혈인 경우 입원하여 수 차례 응고인자 투여가 필요하지만, 나머지의 경우에는 한 번의 주입으로 충분하고 입원할 필요는 없다. 넓적다리네갈래근(quadriceps femoris muscle)과 같이 큰 근육다발의 출혈인 경우 첫 출혈 7~10일 후 재출혈 발생이 흔하다. 따라서 이를 예방하기 위해 7~10정도 더 치료하는 것을 고려해 볼 필요가 있다. 구축을 막기 위해 조기에 운동을 시작하는 것도 중요하다. 물리치료사에 의한 간헐단파투열요법(Curapuls) 치료가 일부 근육출혈에 많은 도움이 되는 것으로 생각된다.

목, 입, 혀, 얼굴과 눈

머리와 목의 물렁한 조직의 출혈은 광범위하게 퍼져 호흡을 방해할 수 있으므로 빠른 치료가 필수적이다. 출혈이 편도염이나 다른 염증이 있는 부위에서 시작되면 감염에 대한 항생제 치료가 동반되어야 한다. 관절이나 근육출혈 보다 많은 양의 응고인자 보충이 필요하다. 며칠간 입원하여 이차적 출혈이 있는지 주의하며 경과를 관찰하여야 한다. 부종이 심한 경우에는 응고인자, 항생제 외에도 다른 약들이 필요하다. 염증을 줄이기 위한 스테로이드, 이노제(소변량을 늘여 조직 내의 수분을 줄임) 사용이 초기 치료에 도움을 준다.

아이들의 경우 혀를 살짝 깨문 후 출혈이 지속되는 경우가 있는데 적절한 응고인자 보충이 없으면 상당시간 출혈이 지속되게 된다. 지혈제로 덮는 국소적 처치는 소용없고 꺾매는 것은 문제를 더 심각하게 만든다. 딱지가 앉더라도 빨아먹거나 혀가 움직이며 이빨과 부딪혀 금새 떨어져 나가게 된다. 적당한 용량의 응고인자와 항섬유소용해제(114쪽 참조)로 치료하면 입원할 필요는 없다. 혀나 입안의 상처가 생긴 후, 발치한 다음날에는 토스트나 비스킷, 감자칩 같이 딱딱한 음식이나 들러붙는 음식은 피해야 한다. 어떤 사람들은 입안에 소량의 출혈이 있는 경우에 얼음 조각을 빨아 먹는 것이 도움이 된다고 한다.

누구에게나 눈의 부상은 상당히 심각하고 잘 치료되어야 한다. 안구 뒤쪽이나 주위의 출혈이 조금이라도 의심되면 응고인자 보충이 필요하다. 안구 내 출혈은 소량이라도 동공 틈새를 통해 보이며 상당히 흔한 편이고, 한 번의 치료로 금방 지혈된다. 드물지만 출혈로 인해 시력에 장애가 있는 경우는 긴급한 상황이며 전문가의 도움이 필요하다.

두부 손상

치료는 제5절(93쪽)에 기술되어 있다. 출혈이 의심되는 증상이 있는 즉시 입원하여 응고인자를 보충하여야 한다. 2차 출혈이 있을 수 있기 때문에 치료기간은 긴 편이다. 항섬유소용해제 치료는 응고인자 보충만큼 중요하다.

부위에 상관없이 대량 혹은 지속적인 출혈
코, 요로계, 자궁 출혈의 세 경우가 흔하다.

코피

감기에 걸렸거나 코를 팔 때 잘 생기고, 주로 콧구멍 안쪽 비중격의 전하방혈관총(Littles area, Kiesselhachs plexus)의 작은 혈관망에서 잘 생긴다. 감기에 동반되는 맑은 콧물의 경우 바이러스 감염에 의한 것이므로 항생제 치료가 필요 없지만, 푸르스름한 분비물이 있는 경우에는 항생제 치료가 필요하다.

코피는 손가락으로 5~10분 정도 꼭 눌러주면 잘 멎는다. 누워있으면 정맥에 더 많은 압력이 생기므로 반드시 환자는 앉은 자세로 있어야 한다. 물론 코피를 흘리면서 기절하게 되면 눕혀준다. 2~3차례 눌러주어도 출혈이 지속되면 응고인자 보충이 필요하다.

경증이나 중등증 혈우병A 또는 폰 빌레브란트병 환자의 경우 비강 내 항이노호르몬 분무와 항섬유소용해제 복용을 함께 시행하는 것이 치료의 원칙이다.

지속적인 코피는 바세린 거즈를 길게 말아 넣는 것으로 지혈할 수 있다. 출혈질환이 있는 환자는 거즈를 빼고 나면 다시 출혈될 가능성이 많지만 출혈량이 많을 경우 시도해 볼 가치는 있다. 비슷한 방법으로 열선으로 혈관을 태우는 소작술 또는 레이저 치료 또한 일시적인 치료이다. 때로는 국소적으로 항섬유소용해제를 몇 방울 떨어뜨리고 눌러주거나 고염도제제가 도움이 되기도 한다. 이런 방법들이 효과가 없을 때는 응고인자와 항섬유소용해제를 수일간 써야 한다.

소변에 출혈(혈뇨)이 있을 때

혈뇨는 혈우병 환자에게 흔한 문제이다. 출혈량이 적으면 소변이 선홍색으로 보일 수 있다. 이 경우 치료하지 않으면 2~3일 정도 눈에 보이는 혈뇨가 지속된다. 만약 출혈이 통증을 동반하거나 환자에게 불편감이 있다면 반드시 빠른 치료가 필요하다. 지속적이거나 빈번한 혈뇨는 때로 감염이나 다른 질환이 원인일 수 있으므로 검사가 필요할 수 있다. 만약 출혈이 48시간 이상 지속되면 응고인자 보충이 필요하다. 적은 용량은 보통 효과가 적고 때로는 수일 간의 스테로이드 치료가 필요하기도 하다. 항섬유소용해제 치료는 신장에 혈전이 생기게 할 수 있어 금기시 된다.

자궁 출혈

폰 빌레브란트병이나 V인자 결핍증 같은 출혈질환을 가진 여성에게 대량의 지속적인 자궁출혈은 심각한 문제이고, 때로는 혈우병 보인자 여성에게도 성가신 문제이다. 피임약으로 쓰이는 호르몬제나 항섬유소용해제를 며칠간 쓰는 것이 도움이 되기도 한다. (제14절, 227쪽 참고)

부위에 상관없는 심한 통증이나 부종

출혈질환이 있더라도 다른 사람들과 똑같은 질병에 걸릴 수 있으며, 혈우병 환자도 맹장염이나 농양 등이 생길 수 있다. 환자가 집에서 멀리 떨어져 있거나 원래 다니던 병원에 갈 수 없더라도 조속한 치료가 이뤄져야 하며, 담당 의료진은 환자에게 출혈질환이 있다는 것을 분명히 이해하고 있어야 한다. 영국 보건성(United Kingdom Department of Health)이나

세계혈우연맹(World federation of Hemophilia)과 같은 곳에서 나눠 주는 국제 혈우병카드(인식표)가 큰 도움이 된다. 출혈이 다른 질병을 놓치게 하거나 다른 질병이 출혈질환을 놓치게 할 수 있으므로, 반드시 환자 자신이 의료진에게 자신의 질병에 대해 정확하게 알려야 한다. 만약 의심이 되는 환자가 있다면 인근 혈우병 치료센터나 병원 내 혈우병 담당자에게 즉시 도움을 청하라.

개방 상처

요즘은 많은 경우 열상이나 깊게 베인 상처를 꿰매는 대신 특수한 테이프(Steristrips 또는 나비모양의 밴드)를 이용하여 치료하지만, 아무리 작은 상처라도 응고인자 보충이 필요하다. 붙이는 드레싱을 하지 않는 경우에는 개방 상처를 잘 덮어줘야 한다. 만약 일반적인 거즈나 솜으로 상처를 덮으면 드레싱을 제거할 때 다시 상처가 열리면서 재출혈된다. 이런 이유 때문에 얼굴에 있는 개방 상처는 주의하여 치료해야 한다. 큰 병원에서는 숙련된 성형외과 의사들이 이런 아이들을 치료하게 되는데, 어떤 이유에서든 외과 의사가 처치를 하기 전에는 반드시 응고인자를 투여하여 부종을 줄여 상처가 잘 아물도록 해야 한다. 피부 아래서 출혈이 지속되면 꿰맨 상처가 덧나고 흉터를 남기게 된다.

가장 위험한 개방 상처는 파상풍균에 의해 오염된 상처이다. 파상풍은 아주 심각한 병으로 수 주 간의 집중적인 치료와 관찰이 필요하고, 사망률이 매우 높은 질환이다. 파상풍 치료를 위해서는 수술을 통해(기관절제하여) 인공심박동기를 설치하기 때문에 출혈질환자에게 파상풍 예방주사는 특히 중요하다. 파상풍은 파상풍 독소 접종으로 예방이 가능하다. 3번의 근육 내 주사와 8년 마다 추가접종이 필요하다. 예방접종은 매우 안전하고 적은 용량의 주사로 문제를 일으키지 않는다. 윗팔에 주사 후 5분 정도 잘 눌러주면 아무 문제가 없다. 드물지만 만약에 붓는다면 응고인자 투여가 필요하다.

종류에 관계 없이 출혈을 일으키는 사고가 있다면
망설이지 말고 즉시 치료하라!

그 외의 출혈들

장출혈이 있는 경우 반드시 병원에서 치료해야 한다. 위궤양은 식이조절 및 약물을 통해 반드시 치료해야 하고 음주나 흡연은 삼가야 한다. 응고인자 보충 및 항섬유소용해제 치료를 하여야 하고 필요하다면 수술적 치료가 시행되어야 한다.

시메티딘(타가메트), 라니티딘(잔탁), 파모티딘, 니자티딘 등이 위궤양 치료제로 주로 쓰

인다. 이들은 위산분비를 억제한다. 카베독솔론(바이오가스트론, 듀오가스트론)이나 비쓰무쓰제제(데놀) 등도 추천된다. 특히 미소프로스톨은 비스테로이드성 소염제(NSAIDs, 212쪽 참조)로 위궤양에 효과적이다. 그러나 다른 약들과 마찬가지로 부작용이 있을 수 있기 때문에 의사의 처방 하에 충분한 양을 단기간(보통 6주) 동안 사용하여야 한다. 치료를 갑자기 중단하는 것은 현명하지 못하다. 점차적으로 약 용량을 줄여 나가면서 끊어야 한다. 때로는 예방요법으로 밤에만 소량을 쓰기도 한다.

특히 나이든 환자에게 위궤양이 의심된다면 검사해 보아야 한다. 내시경을 시행할 때는 응고인자 보충을 하고 굴곡성 내시경을 이용하여야 한다. 궤양이 있을 경우 필요하다면 응고인자를 투여한 상태에서 조직검사를 해 볼 수 있다. 헬리코박터 파일로리가 궤양을 일으킬 수 있고, 이 경우 항생제 치료가 필요하다. 이것은 혈우병 환자에게도 예외가 아니다.

투여용량

VIII인자 또는 IX인자는 항상 단위가 표시된 병에 농축된 형태로 담겨진다. 이렇게 함으로써 응고인자가 낭비되지 않게 한다. 아주 작은 갓난아기의 경우는 예외이다.

투여용량은 몇 가지 기준에 따라 달라진다. 나이와 몸무게, 출혈 부위나 형태, 출혈을 발견한 뒤 치료하기까지 걸린 시간, 치료 목적인지 예방 목적인지에 따라 달라진다. 또 같은 양의 응고인자라도 사람마다 치료효과가 다를 수 있다. 따라서 가장 적절한 치료용량은 경험에 따라서, 또는 치료에 따른 반응을 검사하여 결정할 수 있다. 예를 들면, 수술 이후에는 수 일간 정기적으로 VIII인자 또는 IX인자를 검사하여 응고인자 수치에 따라 치료용량이나 기간을 조절할 수 있다.

치료용량을 정하는 공식이 있는데 보통 응고인자에 용량에 대한 자료가 같이 동봉되어 있다. 예를 들면 한 제품에는 이렇게 쓰여 있다.

“체중(kg) × 0.5 IU × 올려야 할 VIII 응고인자의 양(%) = VIII 응고인자의 투여량(IU)”

응고인자의 목표 활성도는 출혈마다 다르다. 제조회사는 경도에서 중증도 출혈의 경우 20~30%를 올릴 것을 추천한다.

이러한 공식은 지침서일 뿐이지만 혈우병을 진료할 수 있는 의사와 접촉할 수 없는 경우에는 도움이 된다.

또 다른 예로, 중증 혈우병 환자들이 출혈이 있을 때 쓸 수 있는 경험법칙 (rule-of-thumb)을 들 수 있다. VIII인자는 가장 작은 제제가 한 병에 250IU, IX인자는 한 병에 500IU를 포함한다. 만약 조기에 충분한 치료를 한다면 급성 출혈의 80%를 멈추게 할 수 있다. 나머지 20%는 추가적인 치료가 필요한데 대부분 한 번, 많아야 4번 정도 주사하면 지혈할 수 있다. 치료의 핵심은 약의 용량 보다는 치료 시기이다.

적은 용량, 규칙적인 치료로 효과적인 응고인자의 유지가 가능하다. 저자는 예방요법(응고인자 유지요법)으로 보통 500IU의 VIII인자를 격일로 쓴다. 만약에 이것으로 모든 출혈이 멈춘다면, 용량을 반으로 감량하거나 간격을 늘릴 수 있다. 만약 출혈이 지속되면 용량을 늘여간다. 혈우병B 환자의 예방요법은 혈액 내 IX인자의 반감기가 길어 혈우병A 환자 보다 그 횟수가 적다.

보고에 따르면 치료의 목적이 성인의 관절염의 완전한 예방인 경우, 응고인자를 최소한 250단위 이상 맞아야 한다. 또한, 요즈음은 예방적으로 사용할 것을 추천한다.

각 출혈에 따른 치료 용량에 대한 지침은 토니 박사가 쓴 Bailliere Tindall에서 1985년 출판한 “혈우병의 출혈: 조기 가정요법 (Haemophilic Bleeding: Early Management at Home)”에 나와 있다.

가정요법(home therapy)

이제는 혈우병 환자가 있는 많은 가정에서 가정요법이 지극히 당연한 것임을 알게 되었다. 응고인자의 정맥 내 주사법이 잘 훈련되고 부모나 환자들이 주사에 대해 안심하고 숙련되게 되었다. 병원에서 전문가에 의해 내려진 처방에 따라 출혈이 시작될 때나 예방의 목적으로 이루어져야 하며, 이를 예방요법 또는 유지요법이라 한다.(138쪽 참고)

가정요법은 대부분의 중증 환자와 일부 중등증 또는 경증 환자에게 필요하다. 고역가 항체 보유자의 경우와 갓난아이와 같이 정맥 주사에 어려움이 있는 경우에는 잠시 예외로 둔다.

환자에 따라서, 환자의 기질이나 다른 어떤 이유에 의해 직접 주사가 불가능한 경우도 있다. 자가 주사에 대한 결정은 의사와 환자 가족 간의 면담 후 이루어져야 한다. 혈우병A 또는 B 환자에게 가정요법은 현실적으로 적절한 치료이다. 보다 드문 응고인자 결핍증 환자, 특히 의료시설로부터 먼 지역에 거주하는 환자에게도 가정요법이 필요하다.

혈우병 환자의 가정요법에 대한 훈련은 어린 시절부터 시작되어야 한다. 부모에 의해서, 자라면서 환자 자신이 어떤 출혈에 치료가 필요한지, 어떤 응고인자가 필요한지 알게 된다. 자신감이 생기면서 집에서 가정요법이 가능할 때까지 더 많은 책임감을 가질 수 있게 된다.

일부 국가에서는 예방요법에 대한 처방을 아주 초기부터 시행하도록 한다. 이것은 모든 관절출혈을 예방하기 위한 목적이다. 예방에 대해서는 138쪽에서 이야기 하자.

가정요법용 약물

동결건조된 VIII인자 또는 IX인자제제가 가장 적합하다. 각각의 병은 응고인자 함유량이 표기되어 있고 환자 개개인에 따라 필요량이 처방된다. 응고인자제제는 대부분 실온(25℃ 또는 77°F 까지)에서 6개월까지 보관 가능하나 보통은 2℃~8℃(36°F~46°F) 냉장 보관하는

것이 좋다. 일부 국가에서는 안정성 유지를 위해 아직도 약 $-20^{\circ}\text{C}(4^{\circ}\text{F})$ 에서 급속 냉동시켜 보관하고 있다. 약병 마다 각 제제의 특성에 대한 정보를 기록한 설명서가 동봉되어 있다. 농축제제는 멸균 증류수(희석제)와 섞은 후 즉시 사용하여야 한다. 희석제는 냉장 보관할 필요가 없다.

일부에서는 액상 동결침전물을 쓰기도 하는데, 건조제제 보다는 덜 안정적이므로 반드시 음식물이 없는 냉동고에 보관해야 한다. 유통기한이 짧고 주사 전 뽑아내기가 더 어렵다. 동결침전물이나 신선냉동혈장을 취급하는 센터에서는 환자들이 잘 사용할 수 있도록 교육할 필요가 있다.

가정요법 프로그램

가정요법을 시행하는 가족들은 두 가지를 걱정하게 된다. 첫 번째는 '주사바늘'에 대한 공포다. 다른 사람의 도움 없이 자기 아들이나, 남편, 친구에게 주사하는 것은 생각만으로도 두려운 일이다. 혈우병 환자가 자기 스스로 직접 주사하는 일은 그 보다 더 할 것이다.

아이들의 경우 스스로 주사할 수 있는 경우는 거의 없지만, 대부분 청소년기에 들어서면서 직접 주사가 가능하게 되고 어느 의사 못지않게 능숙해 진다.

두 번째 문제점은 외로움이다. 가정요법이 가지는 독립성 때문에 혈우병 치료센터와의 단절에 대한 걱정이 있는 것이다. 요즈음은 대부분의 센터에서 환자들에게 전화를 하거나 전화하도록 하여, 정기적으로 진료를 받도록 하고 있어 그런 걱정을 할 필요가 없다. 지리적인 문제나 다른 지역적 문제로 떨어져 있는 사람들에게는 혈우병 단체가 많은 도움을 준다.

가정요법에 대한 연습은 아주 철저하고 정해진 방법에 따라 시행되어야 한다. 가족마다 구성이 다르고 사람마다 배우는 속도도 다르다. 연습은 혈우병을 처음 진단 받는 첫 상담부터 이루어져야 하며 언제 치료를 해야 하는지 알고, 두려움 없이 치료할 수 있을 때까지 지속되어야 한다. 혈우병 치료는 생존의 문제이기 때문에 환자가 치료하는데 완전히 적응할 때까지 가족들과 조연자들로부터 적극적인 지지가 있어야 한다.

다음의 가정요법에 대한 지침은 뉴캐슬 혈우병 센터(Newcastle Haemophilia Centre)에서 사용하는 것들이다. 사용하는 제제에 따라 센터 마다 차이는 있다. 지시 사항은 마치 계약서를 읽듯이 해야 할 충분한 이유가 있다. 의사, 환자, 환자의 가족들 간의 동의가 없이는 가정요법이 제대로 될 수 없다.

가정요법에 대한 지침

당신은 항혈우병 응고인자제제로 집에서 스스로 치료하게 된다. 이 제제를 사용할 때는 고가의 비용 지불, 앰블린스의 사용, 병원의 수고 등을 고려하여 신중하게 사용하여 한다. 아래

의 지침들이 당신이 안전하고 효과적으로 가정요법을 할 수 있도록 도와 줄 것이다. 만약 시행에 어려움이 있다면 주저하지 말고 혈우병 치료센터에 도움을 청하라.

주사용품

아래의 용품들은 보통 응고제제와 희석액(멸균중류수)과 함께 제공된다. 개인이나 제품에 따라 구성이 다를 수 있다.

1. 기록 수첩
2. 솜뭉치
3. 소독제
4. 플라스틱 주사기
5. 필터 바늘 (응고제제 상자에 동봉)
6. 양두침 (전달바늘, 응고제제 상자에 동봉)*
7. 작은 바늘 세트 ('나비바늘')
8. 일회용 바늘
9. 바늘 폐기 상자
10. 지혈대(토니켓)
11. 종이 반창고 (Micropore) & 밴드
12. 정맥주사 시 필요한 항히스타민(Piriton)
13. 체온계 (응고제제 용해를 위해 따뜻한 물이 필요한 경우)

* 한쪽 또는 양쪽 모두 바늘이 있다.

가정요법에 대한 지침

가정요법이 필요한 경우

1. 관절 내 출혈
2. 근육 내 출혈
3. 입, 혀, 얼굴, 눈, 목의 부상*
4. 심하게 머리를 부딪히거나 심한 두통이 있는 경우*
5. 부위에 상관없이 출혈이 지속되는 경우*
6. 부위에 상관없이 부종이 있는 경우
7. 개방 상처에서 출혈이 지속되는 경우

8. 어떤 사고이든지 출혈이 있는 경우

출혈이 있다고 생각되면, 망설이지 말고 응고인자를 주입하라. 빠를수록 잘 치료된다.

가정요법은 다른 부작용이 동반되지 않은 관절과 근육출혈, 껌뭍 필요가 없는 베인 상처, 혈뇨의 초기 치료에 적합하다. 다른 경우에는 (*표시의 경우) 반드시 가능한 빨리 센터로 연락을 취해야 한다. 혈우병A 환자에게 개방 상처 출혈이 있는 경우 혈뇨를 제외하고는 응고인자 뿐만 아니라 항섬유소용해제 치료가 필요하다는 것을 잊지 말라.

응고인자 주사하기

다음에 나오는 일반적인 지침들은 대부분의 응고인자제제에 공통적으로 적용되나 일부 차이가 있을 수 있다. 따라서 항상 제품에 동봉된 설명서를 확인하고 이해되지 않는 것은 반드시 혈우병 치료센터에 연락하여 확인하라. 또한 유통기한을 확인하라. 만약 유통기한이 지났다면 사용해서는 안된다.

자가주사 준비하기

1. 손을 비누로 깨끗이 씻어라.
2. 준비할 장소는 소독제로 깨끗이 닦고 깨끗한 천을 깔아라. 필요한 물품들이 모두 준비되어 있는지 확인하라.
3. 시작하기 전 편안한 자세인지 확인하라. 주사할 부위가 잘 받쳐져야 한다.

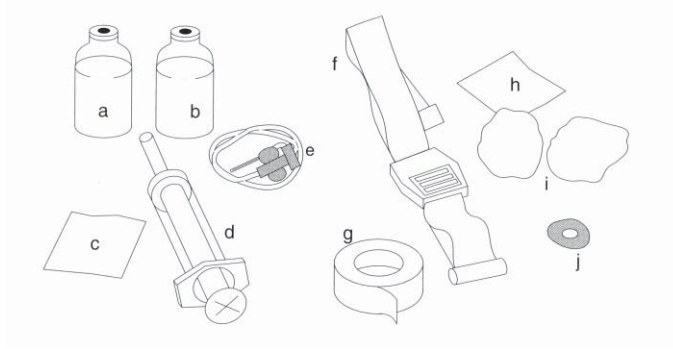


그림 7.1 건조 냉동 VIII인자 또는 IX인자를 정맥 내로 주사하는데 필요한 도구
(a)멸균 증류수가 담긴 병 (b)멸균 처리된 응고인자가 담긴 병 (c)병입구를 닦는 소독솜

(d)주사기 (e)나비바늘 (f)지혈대 (g)반창고 (h)피부 닦는 소독솜 (i)숨뭉치 (j)밴드

스스로 치료해야 할 때, 특히 아직 혼자 하는 것에 익숙해 질 때까지는 보호자에게 연락을 취하는 것이 현명하다.

다른 사람에게 주사를 할 때는 반드시 일회용 장갑을 착용해야 한다. 사용한 기구들을 모두 안전하게 치워서 처리한 뒤에 장갑을 벗어야 한다. 손은 장갑을 끼기 전후에 비누로 깨끗이 씻는다. 이런 간단한 위생적 방법이 환자와 치료자 모두를 감염으로부터 예방할 수 있다.

준비

1. 증류수와 응고인자 병의 뚜껑을 연다.
2. 소독솜으로 병 입구를 닦는다. (그림 7.2)



그림 7.2 소독솜으로 용기 입구를 깨끗이 닦는다.

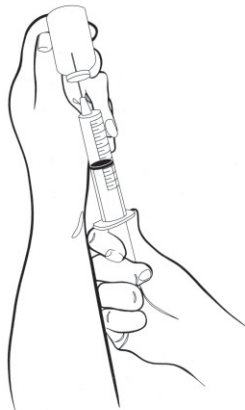


그림 7.3 멸균 증류수를 뽑아낸다.

양방향 바늘이 포함되어 있는 경우

3. 양방향 바늘 한 쪽 바늘의 플라스틱 덮개를 제거한다. 노출된 바늘에 닿지 않게 주의하라. 바늘을 용해제 용기에 넣어 뚜껑 안쪽으로 바늘이 들어가게 하라.
4. 반대쪽 바늘의 플라스틱 덮개를 제거하라. 용해제 용기를 거꾸로 하여 반대쪽 바늘을 응고인자 용기에 꽂아라.

양방향 바늘이 포함되어 있지 않은 경우

5. 바늘에 닿지 않게 주의하여 주사기에 연결하라. 바늘을 용해제 용기에 꽂아 전부 옮겨 담으라.(그림 7.3) 몇 ml 정도 소량의 공기를 용해제 용기에 밀어 넣고 용해제를 전부 뽑아 담는다.
6. 바늘을 빼내고 응고인자 용기에 넣는다. 용해제를 전부 넣는다.(그림 7.4) 바늘을 빼고 버린다.

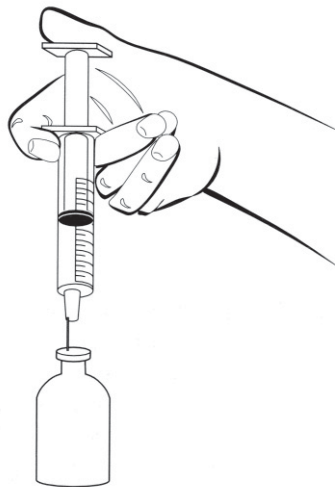


그림.7.4 응고인자에 멸균 증류수를 넣는다

7. 부드럽게 흔들어 응고인자가 다 녹을 때까지 한다. 세게 흔들면 응고인자 활성도가 떨어진다. 최근의 제품들은 아주 빨리 녹는데 10분 경과 후에도 덩어리가 남으면 용기를 따뜻한 물에 수 분 간 넣어두면 녹이는데 도움이 된다.
8. 필터 바늘을 주사기에 연결한다. 응고인자 병 입구를 소독솜으로 닦는다. 바늘을 넣고 병을 거꾸로 뒤집은 상태로 용액을 뽑는다. 용기에 소량의 공기를 넣으면 용액을 뽑아낼 때 도움이 된다. 바늘에 손이 닿지 않게 주의하라.

9. 필터 바늘을 제거하고 작은 정맥 세트를 주사기에 연결한다.
10. 주사기를 수직으로 잡고 (피스톤 고무가 아래로), 천천히 눌러 플라스틱 바늘 라인까지 용액이 채워지게 한다. 이렇게 하여 주사기와 튜브의 공기를 제거한다. 주사할 때 공기가 들어가면 위험할 수 있다.(그림 7.5)



그림.7.5 주사기에 나비 바늘을 연결한다. 용해시킨 응고인자가 바늘 끝까지 채워지게 천천히 누른다.

주의사항

이미 사용한 주사바늘이나 다른 뾰족한 것에 의한 감염의 위험이 있다. 간염과 HIV 감염이 바늘에 찔려 다른 사람들에게 전염되기도 하므로 올바른 사용법대로 다루고 바늘을 버릴 때 주의하는 것이 매우 중요하다. 바늘을 버릴 때 절대로 원래 바늘을 싸던 플라스틱 덮개를 다시 끼우려고 해서는 안 된다. 바늘에 찔리는 사고의 대부분이 그럴 때 발생하기 때문이다. 반드시 쓰고 나서는 폐기상자에 버려야 하고 상자가 넘치게 채워지지 않도록 하라. 상자가 2/3 정도 차면 버려야 한다. 절대 더 많이 쓰기 위해서 눌러 담아서는 안 된다.

응고인자결핍에 주사하기

1. 편안한 자세로 앉거나 눕는다. 포장을 뜯어 바늘을 준비하고, 솜뭉치와 반창고를 가까운 거리 내에 준비한다.
2. 주사 할 정맥의 10cm (4인치) 위쪽에 지혈대를 묶는다. 손이나 팔꿈치 정맥을 이용할 때는 지혈대로 묶기 전에 팔을 아래로 내려 피가 모이게 한다.
3. 정맥 위쪽과 주변 피부를 소독솜으로 최소한 30초 정도 닦고 말린다.(그림 7.6)



그림.7.6 지혈대를 묶어 정맥을 찾고, 소독솜으로 주위 피부를 닦는다.

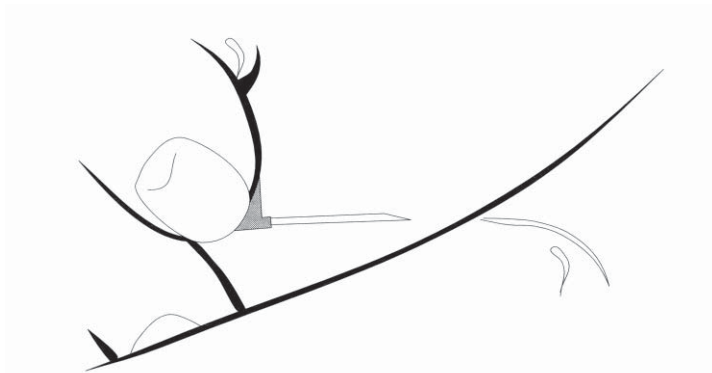


그림.7.7 멸균 나비 바늘의 날개 부분을 잡고 경사면이 위쪽을 향하도록 하여 정맥에 넣는다.

4. 안내도관을 제거하고 부드럽게 바늘을 정맥 내에 삽입한다.(그림 7.7) 정맥천자를 하는 동안 주사기는 탁자나 무릎위에 올려둔다. 팔꿈치 정맥을 사용 할 때는 팔꿈치 아래에 베개를 받쳐 팔이 쪽 퍼지도록 한다. 손등에 있는 정맥에 주사할 때는 무릎이나 탁자 위에 손을 올리고 주먹을 쥐어 피부를 팽팽하게 하여 정맥이 움직이지 않도록 한다. 바늘이 정맥 내로 잘 들어가면 반창고로 바늘을 피부에 잘 고정시킨다. 바늘이 잘 들어갔다면 튜브에 피가 거꾸로 흘러나오는 것을 볼 수 있다. 주사기 내로 혈액이 밀려 나오지 않게 하라.
5. 지혈대를 끈다.
6. 용액을 주사하라.(그림 7.8) 주사할 때 아프거나 주사 부위가 붓는다면 용액이 조직으로 들어가고 혈액 내로 들어가지 않는 것이다. 주사바늘을 조정할 수 없다면 다시 찔러본다. 누구나 잘못 할 수 있기 때문에 걱정하지 마라.
7. 주사하는 동안 가슴이 두근거리거나 이상한 느낌이 들면 잠깐 멈췄다가 다시 주사한다. 주사 속도는 10cc 당 3분 정도이다.
8. 한 번 주사가 끝나면 주사 부위를 솜뭉치로 누른다.(그림 7.9) 바늘을 빼고 팔을 든 채로 2분 정도 누른다. 팔꿈치에 주사한 경우 팔을 묶으면 정맥이 일시적으로 비틀릴 수 있고 팔꿈치를 움직이면 다시 출혈이 생길 수 있다. 지혈이 되면, 반창고를 주사부위에 붙인다. (그림 7.11)

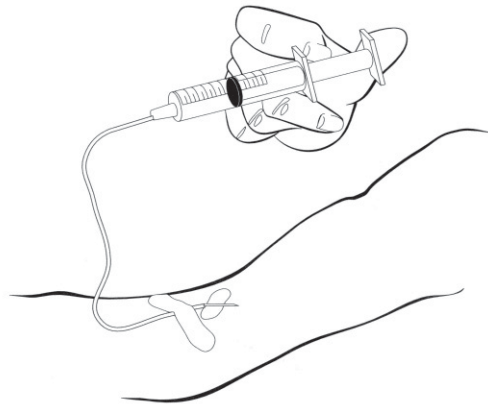


그림 7.8 증류수와 혼합한 응고인자제제를 주사한다. 주의할 점은 반창고를 나비 바늘 위가 아닌 주사관 위에 붙여 고정하는 것이다. 이 방법은 한 번 주사할 때 보다 쉽게 해 준다. 나비바늘의 손잡이 부분을 고정하는 것은 계속 주사를 하여야 할 때 사용한다. 주의할 점은 주사하기 전에 지혈대를 풀어 주어야 하는 것이다.

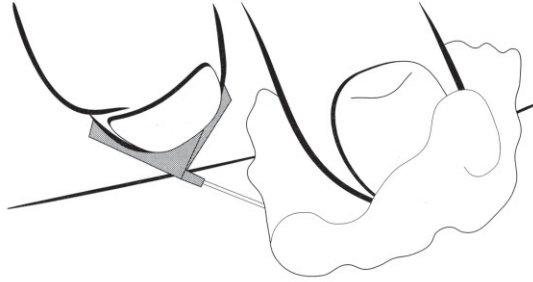


그림.7.9 주사 후 바늘을 뺀다. 이때 나비바늘의 날개를 잡는다. 바늘 끝이 피부 밖으로 빠져 나올 때 솜뭉치로 누른다.

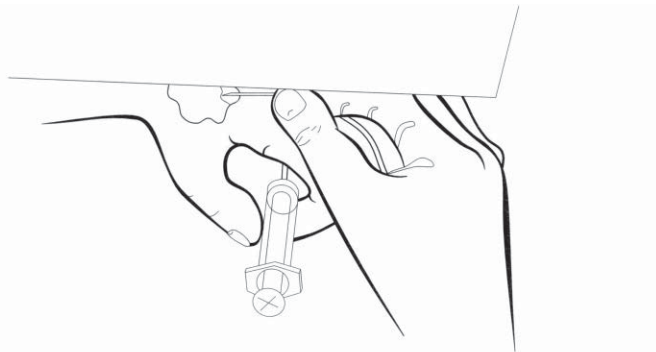


그림.7.10 손(또는 손목)에 있는 정맥에서 바늘을 뺀다. 바늘을 버리는 동안 주사 부위에 솜뭉치를 얹고 탁자 아래면을 이용하여 눌러라.



그림.7.11 2~3분 정도 혈관을 눌러주고 반창고를 붙인다. 24시간 정도 반창고를 붙여 둔다. 팔꿈치를 펴는 것을 유의하라. 팔꿈치를 접어서 눌러도 지혈되지 않는 경우가 있다.

치료하고 난 후

치료하고 난 후 주사 부위가 잘 지혈되고 멍이 들지 않았다면 다음 과정으로 넘어간다.

1. 모든 바늘 (작은 정맥 세트 포함)은 바늘 폐기 상자에 담는다. 상자가 크다면 다 쓴 주사기와 바늘을 같이 넣어 버린다.
2. 용기와 오염된 소독솜, 솜뭉치 (남은 주사기들) 등은 비닐백에 담는다. 밀봉하여서 태울 수 있다면 태워버린다.
3. 바늘 폐기 상자와 비닐팩은 센터나 가까운 병원에 가져간다. 쓰레기통이나 폐품 자루에 넣어서는 절대 안 된다. 어떤 이유에서든 응고인자를 주사기에 뽑아 두었다가 쓰지 않았을 경우 용기에 다시 담아 센터로 가져가 폐기해야 한다.

집이나 병원에서 사람들이 주의하여도 바늘에 찔리는 사고는 종종 일어난다. 만약 다른 사람을 치료해 주다 사용한 바늘이나 다른 뾰족한 물질에 찔렸을 때에는 다음과 같이 한다.

- 찔린 부위에서 피가 흘러나오게 한다.
- 대량의 물과 비누로 찔린 부위를 씻는다.
- 소독제로 상처 부위를 닦고 밴드를 붙인다.
- 24시간 내에 의사나 센터에 찔린 것을 알려라.

일부 의사들은 주사 바늘에 찔리거나 다른 사고로 인해 HIV 감염의 우려가 있는 경우 1시간 내에 항HIV 치료를 받아야 한다고 주장한다. 그러나 혈우병 치료 (다른 사람으로부터 수혈 받는 것과는 달리) 중 이런 사고가 일어날 가능성은 아주 적다. 당신이 소속된 센터에서 이에 대한 최신 지견을 알려 줄 것이다.

혈액제제로 다른 사람을 치료하려면 반드시 A형 감염과 B형 감염에 대한 면역력이 있어야 한다.

모든 도구들은 아이들의 손이 닿지 않는 곳에 보관하여야 하고, 주사기를 씻어 아이들이 가지고 놀게 해서는 안 된다. 아무리 깨끗이 씻어도 감염을 일으키는 바이러스는 제거되지 않는다. 만약 혈액이나 혈액제제를 실수로 쏟으면 가정용 표백제(하이포아염소산염)를 일회용 휴지에 묻혀서 닦아낸다. 주사기, 바늘, 작은 정맥 세트는 절대로 다시 사용되어선 안된다.

알레르기 반응

응고인자제제를 이용한 치료 중 알레르기 반응은 드물지만, 일어난다면 항히스타민제를 정맥주사하고 즉시 의사를 찾아가야 한다. 주사는 2cc 짜리 일회용 주사기와 바늘을 이용한

다. 다 쓴 주사기, 바늘, 용기는 위에 언급한대로 폐기한다.

모든 치료를 기록해 두어야 한다. 추가적인 치료가 필요한지는 치료 기록을 가지고 혈우병 치료센터를 방문해야 결정할 수 있다. 이유에 상관없이 약을 조제하였다가 쓰지 않았다면 그것 또한 기록해야 한다.

기록하기

아래 사항을 반드시 기록하라.

1. 사용한 응고인자의 상품명
2. 사용한 양 (응고인자를 단위로 기록)
3. 한 묶음이나 상자의 고유번호 (Lot 번호-병이나 상자 포장에 있음)

이러한 정보들은 부작용이 생겼을 때 아주 중요한 것들이다. 만약 이런 것들이 기록되어 있지 않으면, 각 경우에 따른 개별적 치료가 불가능하고 감염의 원인 제공자나 생산자의 과실을 찾을 수 없다.

4. 치료 날짜와 시간
5. 치료 이유
 - 예방
 - 상황에 따라 : 출혈 부위
출혈이 시작된 시간
알 수 있다면 출혈 원인
처음 치료하는 출혈인지
6. 주사하는 사람의 이름
7. 즉각적으로 나타난 부작용(체온 상승, 두근거림, 발한, 두통 등)과 어떻게 대처하였는지
8. 혼합하거나 주사할 때 어려웠던 점
9. 치료의 효과

이런 정보가 환자와 담당 혈우병 치료센터 의료진에게 혈우병에 정확하고, 현장의 자료를 제공함으로써 적합한 경과에 맞추어 치료하도록 도와준다. 혈우병 환자가 개별적으로 자신의 치료에 대해 기록함으로써 환자와 의료진 모두 치료가 얼마나 효과적으로 이뤄지고 있는지 알 수 있다. 예를 들면 특정 관절출혈을 위해 어떻게 치료해야 할지 등에 대해 결정하는데 도움을 준다. 가장 좋은 방법은 달력 표시 방법으로 각 주사를 표시하는 방법이다.(그림

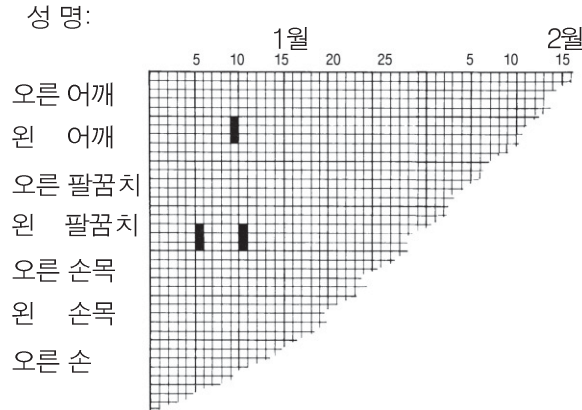


그림 7.12 출혈 치료를 위한 뉴캐슬 달력 차트. 출혈 가능한 부위를 차트 왼편에 기록한다. 날짜를 차트 위쪽에 기록한다. 환자의 기록카드나 일기를 보고 출혈 부위와 시간(오전인지 오후인지 기록)을 표시한다. 달력에 표시된 수직선을 보면, 위에 있는 선은 오전치료(00시~12시)를, 아래에 있는 선은 오후 치료(12~24시)를 나타낸다.

7.12) 일련의 차트가 수 년간 혈우병 치료에 대한 치료 진행을 보여준다.

부상으로 출혈이 발생하여 입원하여 치료하는 동안에도, 예방 치료 시에도 기록해야 한다. 달력 표시 방법은 문서나 카드에 비해 한 눈에 각 개인의 질병 경과를 그림으로 보여주어 훨씬 이해하기 쉽다. 환자들이 기록을 주면 각 센터의 의료진들은 환자가 자신의 병이나 나이에 맞지 않는 치료를 했을 때 그들을 도와 더 잘 관리할 수 있도록 도와준다.(그림 7.13)

보관

응고인자제제는 직사광선이 없는 시원한 장소나 냉장고(냉동이 아닌)에 보관해야 한다. 동봉된 설명서는 사용하는 각 제품에 따른 주의사항을 제공해 준다. 여행 중에는 냉장용기에 담아 가져간다. 병에 붙은 봉인이 뜯기지 않고 병이 손상되지 않았다면 일반 가정의 냉장고에 보관하여도 다른 음식에 해가 되지 않는다. 증류수병과 다른 도구들은 실온에 보관하여도 된다. 사용된 병 또는 도구들은 바이러스 감염 전파의 위험이 있으므로 다른 음식들과 함께 두어선 안 된다.

예방요법 (Prophylaxis, 응고인자 유지요법)

소아기 및 청소년기에 예방요법을 시행할 경우 혈우병성 관절염을 예방한다는 자료들이 최근 발표되고 있다. 이것은 이미 경증 또는 중등증의 혈우병을 가진 아이들이 자연적인 관

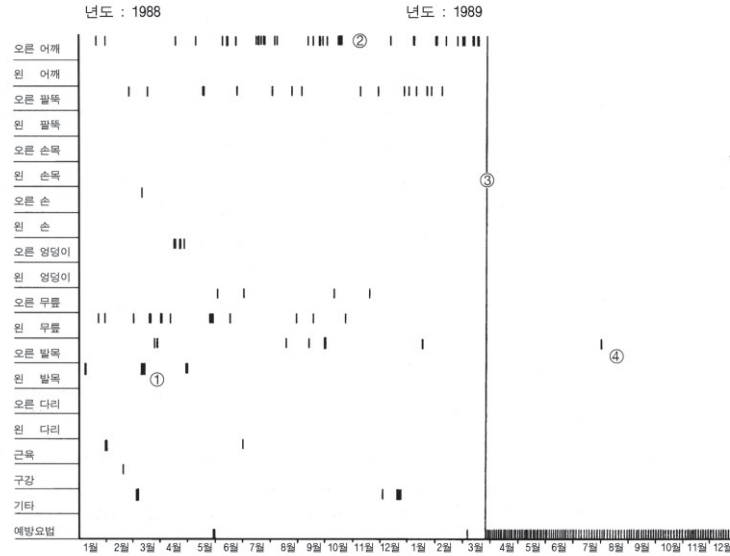


그림 7.13 중증 혈우병A 환자의 주사 기록지. 수직선 하나가 1회의 치료를 뜻한다. 1회의 투여로 지혈이 되지 않은 특별한 출혈은, 예를 들면 1988년 3월에 기록된 왼쪽 발목의 출혈(①)처럼 선들이 중첩되어있는 것으로 쉽게 확인할 수 있다. 반복되는 출혈은 표적관절을 의미하며, 치료방향의 전환을 고려하여 살펴봐야 한다. 그러므로 오른쪽 팔목과 발목, 양쪽 무릎 특히 오른쪽 어깨의 재출혈(②)에 예방요법이 도움이 될 것이다. 예방요법은 1989년 3월에 시작하였는데, (③) 이후 9개월 동안(④) 단 한 번의 출혈(오른 발목)만이 있었으며, 이 출혈도 1회의 응고인자 투여로 지혈되었다. 규칙적인 예방요법을 하기 전에는 환자 스스로 출혈을 예견하여 주사하였으며, (1988년 5월과 1989년 3월) 이외의 치료는 환자가 출혈을 인지하고 난 후에 투여한 ‘출혈 시보충요법’이었다.

절출혈이 없고 성인이 되었을 때 관절염이 없는 것을 보아왔기 때문에 그리 놀랄만한 것은 아니다. 예방요법은 중증 혈우병 환자의 혈중 VIII인자 또는 IX인자 활성도를 지속적으로 유지시켜 주는 것이다.

이론적으로 예방요법의 성공을 위해서는 첫 번째 혈관절증이 생기기 전에 주사를 시작해야 하고, 성장이 멈추고 관절이 안정적으로 될 때까지 그만두면 안 된다. 이 방법은 2세부터 18세까지 지속해야 한다. 아무도 언제까지 예방치료를 해야 하는지는 모른다. 혈우병 치료에 있어 예방요법의 장단점을 고려하기 전에 몇 가지 정의를 살펴보자.

앞서 이야기 했듯이 ‘출혈 시 보충요법’은 출혈의 증거가 있을 때 치료하는 것으로, 보통 가정요법으로 시행된다. 예방요법은 출혈이 예상될 때나 예방하기 위해 응고인자를 주사하는 것이다. 다음과 같이 시행할 수 있다.

1. 1회 주사 예방요법 : 이 방법은 출혈을 일으키거나 출혈로 인해 방해가 되는 일을 하기 전에 응고인자를 투여하는 방법이다. 체육 시험을 치거나 스포츠 경기에 참여할 경우 사전에 자가 주사한다.
2. 제한된 기간 동안 시행하는 예방요법 : 이 방법은 출혈의 빈도나 확대되는 것을 줄이기 위해 제한된 기간 동안 시행하는 것이다. 표적관절(target joint)의 출혈을 멈추어 안정시키는 경우부터 신혼여행이나 휴가기간 등에도 시행할 수 있다.
3. 장기간 또는 영구적인 예방요법 : 이 방법은 관절염을 예방하기 위한 목적이다. 유지요법이라고 부르기도 한다.

일부 의사들은 수술 후 재활 치료 중이거나 뇌출혈 병력이 있는 소아에게 예방적으로 사용하는 경우에만 예방요법이라는 말을 쓰기도 한다.

예방요법을 하기 위해서는 정확한 양의 Ⅷ인자 또는 Ⅸ인자제제가 있어야 하고, 주사 할 정맥이 잘 확보되고, 주사해 줄 수 있는 사람이 있어야 한다. 주사 횟수는 보통 개인에 따라 다른데, 보통 혈우병A 환자들은 일주일에 세 번, 혈우병B 환자들은 일주일에 한 번 주사한다. Ⅸ인자의 반감기가 더 길어 주사 횟수에 차이가 있다. Ⅷ인자는 격일로 주거나 월, 수, 금요일에 주사하고 주말은 쉬는 방법으로 주사한다. 일부 사람들은 주말에 특히 활동량이 많으므로 금요일에는 조금 더 많은 용량을 맞기도 한다.

예방요법은 혈우병 환자들의 현실을 무시하고 시행할 수는 없다. 어떤 예방요법을 시행하든 세심한 주의를 기울이고 정기적으로 진료 받는 것이 필수적이다.

1. 중증 혈우병의 경우에 시행한다. (Ⅷ인자 또는 Ⅸ인자가 1% 미만인 경우)
2. 가족들이 예방요법에 대해 동의한 경우
3. 혈우병 환자와 보호자가 출혈에 대한 치료를 언제 하는지 알고 있을 때
4. 가족들이 치료에 대한 정확한 기록과 지속적인 진료를 포함한 혈우병의 전반적인 치료에 대한 이해와 참여가 있을 때

병의 중한 정도는 가족력, 초기에 멍이 드는지, Ⅷ인자 또는 Ⅸ인자 검사치를 근거로 판단한다. 장기간 예방요법을 시행함으로써 각 개인의 반복적인 출혈이 많을지 그렇지 않을지는 아무도 모른다. 장기간의 예방요법은 이러한 가능성을 고려하여 시작되어야 한다. 일찍 예방요법을 시작하는 것 또한 문제이다. 최근 중증 혈우병을 가진 아이 중 10%가 관절염이 전혀 생기지 않았다는 보고가 있다. 따라서 소아기에 장기간의 예방요법이 보편적인 치료가 되면 청소년 100명 중 10명이 이득 없이 16년간 주사를 맞게 된다.

다른 문제는 출혈이 임박했음을 시사하는 초기 징후를 알아챌 수 있는 능력이 없는 소아 초기부터 예방요법을 시작하는 것이다. 이것은 이 후 삶에 큰 손해이다. 조기에 치료하지 못해 주요한 출혈이 발생하게 되었을 때, 이전에 예방요법을 지속하였던 것이 무익하게 된다. 이 점 때문에 18세가 되면 예방요법을 중단하자는 주장 보다 평생 예방요법을 지속하는 것이 논란이 되는 이유다.

감정적인 동의와 환자 가족과 혈우병 치료센터 간의 편안한 관계가 환자들에게 예방요법 시행의 가치를 이해하도록 도울 것이다. 이런 뒷받침 없이 예방요법의 필요성을 받아들일 수는 없다. 장기간 예방요법이 필요한 치료를 정기적으로 시행하기 위해서는 상당한 책임이 필요하다. 이러한 상황은 당뇨병을 가진 아이의 가족들이 경험하는 것과는 다르다. 그들은 인슐린 주사를 적절히 하지 못하며 생명이 위협할 수 있다. 혈우병 환자 가족은, 특히 싫증을 잘 내는 청소년이 있는 가족은 대부분의 출혈이 생명을 위협하지 않고 치료에 즉시 반응하는 것을 알고 있다.

예방요법의 비용

중증 혈우병 환자들은 일 년에 평균 35번 정도의 출혈이 있다. 출혈은 소아기에 더 자주 있는데, 소아의 출혈을 멈추기 위해 필요한 VIII인자 또는 IX인자를 몸무게에 맞추어 더 많은 용량을 주지는 않는다. 중증 혈우병을 가진 남아는 필요할 때 일 년에 평균 50,000 단위의 VIII인자를 맞는다. 예방요법으로 최소 용량인 250단위(1병 용량)를 주 3회 주사하고, 도중에 출혈이 생기면 39,000단위를 치료로 추가한다. 현실적으로 예방요법으로 적절한 용량은 일 년에 몸무게(Kg) 당 2,000단위이다.

- 5세 환자에게 필요한 연간 VIII인자는 40,000단위
- 10세는 60,000단위
- 15세는 110,000단위
- 18세는 140,000단위

전체적으로 장기간의 예방요법은 출혈 시 치료하는 경우와 비교하여 더 많은 응고인자가 필요하다. 그러나 일생동안 비용적인 면을 고려할 때 성인기에 정형외과적 수술의 필요성을 감소시켜, 조기 예방요법을 시행하는 비용과 상쇄하고 통증의 측면에서 삶의 질을 해치지 않고, 다른 사람에게 털 의존하게 되며, 학교나 직장을 빠지는 일도 적게 된다.

미국에서 추천하는 예방요법

2001년 미국 혈우재단의 의료과학자문위원회(Medical and Scientific Advisory Council of the National Hemophilia Foundation)에서 예방요법에 대한 1994년 권고사

향을 경신하였다. 일부 다른 국가에도 유사한 권고사항이 있다. 미국 혈우재단의 승낙 하에 여기에 수록한다.

혈우병A 또는 B를 가진 아이에게 어린 나이에 예방요법을 시작하였을 때의 장점을 고려하여, 중증 혈우병A, B를 가진 아이에게 적절한 예방요법을 시행할 것을 권고한다.

예방요법은 (빈번한 출혈이 있기 전에) 조기에 시작되어야 하고, 주사를 맞지 않는 동안에도 VIII인자 또는 IX인자의 활성도를 1% 이상 유지하는 것이 목표이다. 이것은 보통 25~40단위/kg를 주 3회 맞거나, 격일로 맞는 경우, 또는 40~100단위/kg를 일주일에 2번 맞아야 유지할 수 있다.

또한 관절의 상태를 평가하고 어떤 종류의 부작용이 있는지, 예방요법 동안 출혈이 생긴 일이 있는지 등을 기록하기 위해 정기적으로 진료를 받을 것을 권한다.

예방요법은 다른 나이에 필요하다. 실제로 경제적으로 많은 이득이 있음이 알려져 있어 비용-효과 측면의 분석 또한 평가에 포함되어야 한다.

미국 혈우재단(NHF)은 이러한 치료에 따른 이득과 위험 요소(의료적, 사회적, 정신적, 경제적)에 대한 토론을 통해 혈우병 환자와 그 가족들이 의사 결정 과정에 참여하는 포괄적 의료의 측면에서 환자와 그 가족의 참여를 적극적으로 권한다. 따라서 NHF에서는 예방요법을 할 때 환자와 그 가족들이 그들의 의료진과 아래의 사항들에 대해 점검해 볼 것을 요구한다.

A. 예방요법을 고려하는 중증 혈우병을 가진 어린 아이의 부모의 경우

· 예방요법의 위험과 이점

- 응고인자 주사의 빈번한 필요 대(對) 적은 관절 손상
- 잠재적인 삶의 질과 정신적인 영향
- 잠재적 비용과 상환 비용
- 정맥 확보의 어려움에 대한 가능성, 중심정맥도관을 위한 장치 (수술적 방법의 포트 삽입)
- 중심정맥도관 장치에 따른 부작용 (예를 들면 세균 감염, 대체로 정맥 내 항생제 주입을 위해 입원이 필요하고, 중심도관 내 혈전, 이후에 제거하고 새로 삽입이 필요하기도 함)
- 다른 가능한 이점들과 부작용들은 아직 밝혀지지 않았다.

· 예방요법에 가장 적절한 유형의 제품을 고를 때 감염의 위험이 적은지도 고려된다. 일부 사람들을 초고순도의 혈장분획제제와 유전자재조합제제가 감염의 위험이 적어

예방요법에 적절하다고 한다.

B. 소아기 후반, 청소년기 또는 성인에게 예방요법을 고려하는 경우

- 부모가 응고인자를 사용한 적이 있고 예방요법이 그에 비해 얼마나 효과 있는지 비교하는 경우
- 현재 관절 손상이 있고 예방요법으로 치료에 도움 될 것이 기대되는 경우
- 위에 기록된 A에서 나열한 경우

C. 예방요법을 주 치료로 하게 되는 경우, 환자와 가족들이 있을 수 있는 위험요인과 책임에 대해 명확하게 이해하라.

아래에 기록된 사항에 대해 혈우병 환자와 그 가족들과 의논하라.

- 주사 횟수
- 삶의 질적 측면과 정신적 영향
- 정기적인 포괄적 진료
- 치료계획을 바꾸거나 중단하는 것에 대한 지침
- 의사나 간호사에게 즉시 연락해야 되는 경우
- 정기적인 교육의 필요성
- 부상에 따른 지속적 출혈의 위험에 대한 안내
- 아직 알려지지 않은 이득과 위험이 있다는 것에 대한 인식

의료진과 의논 후에 혈우병 환자와 그 가족들은 그들에게 이 필요가 적절한지 결정해야 한다. 이러한 결정은 정기적으로 논의되어야 하고 출혈과 응고인자 사용에 따라 결정하여야 한다.

정맥천자 - 구체적기술에 대하여

정맥 선택하기

접근하기 쉬운 정맥은 손등과 엄지손가락 아랫부분의 손목 앞쪽, 아래팔(전완) 바깥쪽과 팔꿈치 주름에 있다. 그 중에서도 손등과 팔꿈치의 정맥이 가장 쉽다. 이 정맥들은 잘 보이고 만져지며 길고 직선인데다 치료 후에 멍이 생기지 않게 누르기에 좋다. 지혈대를 묶으면 더 도드라져 보인다. 지혈대를 묶기 전에 팔을 잠시 아래로 내리고 있으면 피가 모여 더 잘 만져진다. 손을 따뜻한 물에 담그고 정맥 위쪽의 피부를 문지르거나 때리면 더 잘 보인다. 항상 스스로가 편한 자세에서 치료하라. 불안은 정맥을 수축시킨다. 따뜻한 목욕이 예방치료 전에 도움이 된다. 긴장을 풀고 정맥도 긴장을 풀도록 하라.

주의해야 할 사항은 감염과 멍을 예방하기 위해 지켜져야 하나, 같은 정맥을 여러 번 사용

하지 못할 이유는 없다. 그 정맥이 '주 정맥' 이 되고 점점 방법도 손에 익고 통증도 없게 될 것이다. 그러나 만약 주로 사용하는 정맥이 있는 팔이나 다리에 출혈이 생기면 다른 정맥에도 주사할 수 있도록 한 개 이상의 정맥을 이용하는 것이 좋다. 저자는 바늘로 찌르기 전에 국소 마취 크림(리그노카인, 프릴로카인, 엠라크림)을 쓰는 것을 권하지 않는다. 우리 센터의 직원들은 크림을 바르면 정맥을 더 찾기 어려워 불필요한 것임을 알게 되었다.

정맥 찌르기(정맥 천자)

이것은 아주 쉽고 요즈음 사용하는 바늘은 통증이 없어 혈우병을 가진 아이들도 금방 익숙해지고 두려워하지 않게 된다.

경사면을 위로하여(그림 7.7 참고) 정맥이 움직이지 않게 단단히 잡고 피부를 통과하여 밀어 넣는다. 피부를 통과할 때는 30° 각도로 하여 바늘을 다 넣고 난 후 표면에 완전히 눕혀지게 한다. 바늘이 피부를 통과하면 정맥이 있는 방향을 따라 놓여야 하고 피부와는 약간의 각만 있게 한다. 두 번째로 바늘이 정맥 안으로 들어가 정맥을 향하도록 움직인다. 바늘이 정맥 안에 최소한 1cm 정도는 들어가야 주사하는 동안 밀려나오는 것을 막을 수 있다.

바늘 빼내기

정맥천자 부위에 바늘을 뺄 즉시 눌러주지 않으면 멍은 더 빨리 나타난다. 특히 팔을 굽힌 경우는 더 그렇다. 바늘을 빼기 전에 세계 누르면 정맥을 손상시키므로 주의해야 한다.

팔꿈치 정맥을 사용한 경우 빼고 난 후 솜뭉치로 덮고 바늘을 버리는 동안 팔꿈치를 굽힌다. 이후 즉시 팔꿈치를 펴고 손가락으로 솜뭉치를 최소 2분간 눌러준다. 계속 팔꿈치를 굽히고 있으면 정맥이 잘 휘고 움직이면서 붓게 된다.

정맥 관리하기

정맥은 어떤 환자들에게는 생명선이나 다름없다. 요즈음 기구들은 정맥에 아주 미미한 손상만 주어도 정맥천자를 할 수 있게 해주며 적절한 위생을 지킬 수 있다. 정맥은 아주 초음급 상황에서 수술적인 방법(절단)으로 노출되어야 한다. 정맥을 절단할 때는 다시 쓰기 위해 꿰매어야 하기 때문이다. 일부 나이가 많은 혈우병 환자들은 어릴 때 정맥 절단을 많이 하여 지금 쓸 수 있는 정맥이 거의 남아 있지 않다. 이런 문제가 있는 경우에는 단락 시술을 시행할 수 있다. 단락은 수술적인 방법으로 동맥과 정맥을 연결하는 것이다. 정맥으로 들어가는 압력이 그 길이를 길어지게 하고 잘 보이고 정맥천자를 하기 쉽게 해준다. 뒤에 설명하게 될 포트캐트(PortaCath)도 대체할 수 있는 방법이다.

정맥천자의 주요 부위는 이미 이야기하였다.(142쪽 참조) 사실 어떤 정맥이든 상관없다.

갓난아기들은 주로 두피에 있는 혈관을 쓴다. 어른들은 발등에 있는 정맥이 접근하기 쉽다. 어떤 정맥을 쓰든 약을 주사하기 전에 반드시 지혈대를 풀어야 하고(풀지 않으면 정맥이 터진다) 주사 후 수 분 간 눌러줘야 한다. 만약 정맥이 아프거나 보기에 염증반응이 있다면 회복될 때까지 다시 쓰면 안 된다.

정맥천자를 연습할 때 플라스틱 나비바늘 튜브를 테이블에 올리고 바늘로 찔러 보라. 그러면 다른 가족이나, 친구, 의료진이 바늘에 찔리는 사고도 줄일 수 있다.

똥똥하거나 근육이 잘 발달하지 않은 사람은 정맥을 찾기가 더 어렵다. 스프링이 달린 악력기나 손에 짤 수 있게 만든 스폰지로 운동하거나 식이요법도 도움이 된다.

튼튼한 정맥은 만졌을 때 부드러우면서 탄력이 있고 눌렀다 때면 빨리 돌아온다. 정맥천자를 반복하면 그 부위의 피부가 건조하고, 착색이 되거나 흉터가 생겨 찾기 어려워지므로 규칙적으로 라놀린 크림을 발라 주는 것이 좋다.

주사하기와 실패

모든 사람들이, 때로는 혈우병 치료센터의 간호사나 의사들도 정맥천자에 실패하는 경우가 있다. 당신의 의도한 것보다 자주 그럴 경우에는 당분간 쉬는 것이 필요하다. 잠시 자가주사를 보류하고 센터나 주치의에게 주사를 의뢰하거나 예방요법을 몇 개월 중단하는 것도 도움이 된다. 주사 기술은 다시 회복된다.

정맥 주사가 정말 어려운 경우

갓난아이나 어린아이의 정맥을 찾고 찌르는 것은 쉽지 않다. 고맙게도 혈우병을 가진 아기들은 치료할 일이 많지 않고, 있다 하더라도 한 번 정도면 된다. 혈우병이 없는 아기들은 목이나 사타구니 혈관을 쓰기도 하지만 출혈질환이 있는 아기들에게 이 방법은 위험하다. 그런 부위에 정맥천자를 하면 심각한 출혈이 일어날 수 있다.

정기적으로 정맥주사를 해야 한다면 인공 선이나 관을 넣는 것을 추천한다. 이것은 전신마취 하에 시행하게 된다. 선의 한 쪽 끝을 우심방에 넣는다. 약물을 주입하는 다른 쪽 끝은 흉벽 피부 아래쪽에 삽입하거나 붙인다. 이런 기구들은 여러 가지 이름으로 불린다. 피부 밑에 삽입하는 것은 보통 포타캣(PortaCath)이라고 불리고 회사마다 이름이 다르다. 긴 선으로 된 제품도 있는데 상품명은 히만(Hickman)과 브로비아(Broviac) 도관이다.

이런 도관들은 원래 신부전으로 정기적인 혈액투석이 필요하거나 항암치료를 정기적으로 받는 암환자들을 위해 만들어졌다. 아주 유용한 것으로 알려져 있지만 사용할 때 세심한 관리가 필요하다. 이 장치는 두 가지 문제점을 가지는데 감염과 혈전으로 막히는 것이다.

혈우병이 있는 어린 아이와 예방요법이 필요하나 쓸 만한 정맥이 없는 환자에게 포타캣

(PortaCath)이 아주 유용한 장치가 된다. 흉벽의 피부 아래 놓인 금속 버튼 모양으로 라텍스 고무막이 있어 여러 번 바늘을 꽂을 수 있게 되어 있다. 오른쪽 젖꼭지 옆에 작은 절개를 하여 삽입하고 한 쪽 끝은 목에서 절개한다. 부드럽고 유연한 관을 목에 있는 정맥을 통해 우심방으로 넣는다. 다른 쪽 끝은 흉벽 피부 아래를 통과하여 버튼과 연결한다. 절개한 피부를 꿰매고 상처가 나으면 겉으로 보면 버튼에 의해 불룩하게 솟은 것 외에 아무것도 보이지 않게 된다. 활동에도 아무런 제한이 없다. 장치가 피부에 완전히 묻혀 있어 한쪽 끝이 밖으로 나와 있는 도관보다 감염의 위험이 적다. 포타캐트는 잘 관리하기만 하면 수 개월에서 수 년 동안 사용이 가능하다. 운이 좋으면 아이의 정맥이 잘 발달할 때까지 한 번만 삽입해 두면 예방요법을 지속할 수 있다. 더 이상 필요 없게 되면 버튼과 관은 제거한다. 장기적인 후유증은 없다.

명심할 것! 혈우병 치료의 원칙

1. 빨리 치료 할수록 좋다.

출혈을 조기에 치료해야 이후의 손상을 예방할 수 있다. 출혈이 많아지면 관절이나 근육에 흘러가게 되고, 조직에 더 많은 손상을 주게 되며, 회복하는데 더 많은 시간이 걸리게 된다. 조기 치료는 학교나 직장으로 빨리 복귀하게 하고 관절염이나 이후 삶에 장애를 만들 수 있는 기회를 줄인다.

2. 의심되면 치료하라

당신의 (또는 주변 친구들의) 전조증상을 믿어라. 출혈이 시작된다고 생각되면 바로 치료하라. 관절에 열감이 있거나 붓고 아플 때까지 기다리지 말라. 출혈이 명백히 보이지 않을 때 치료하는 것을 낭비라고 생각하지 마라.

3. 적절한 시기에 치료하는 것이 응고인자를 아끼는 길이다.

일반적으로 초기 치료가 혈액제제를 아끼게 해준다. 적은 양의 VIII인자 또는 IX인자로 초기에 적은 양의 출혈을 지혈할 수 있다. 치료하지 않은 출혈은 지혈시키는데 더 많은 양의 응고인자, 더 빈번한 치료를 필요하게 한다.



제8절 물리치료

건강한 관절과 근육의 유지는 혈우병 환자의 삶의 질에 있어 결정적인 역할을 한다. 응고 인자 보충요법(clotting factor replacement)은 출혈을 멈추게 하거나 심지어 예방할 수도 있다. 그렇지만 관절이나 근육의 기능을 복원할 수는 없다. 규칙적인 활동만이 관절이나 근육 기능의 복원을 가능케 한다.

만약 집안 관리를 등한시 한다면 물건들은 훨씬 더 쉽게 고장날 것이고, 처음에는 손질이 잘 된 상태로 보관되어 있었던 물건들을 올바르게 두기가 더 어려워질 것이다. 몸도 마찬가지이다. 잘 관리된 몸은 일상의 스트레스에 영향을 받지 않고 신체를 힘껏 작동시키며, 잘 관리되지 않은 몸 보다 빨리 회복된다.

혈우병 치료센터에서 근무하는 물리요법가나 물리치료사는 다음 세 가지의 일을 한다.

1. 건강을 유지할 수 있도록 독려하기.
2. 출혈초기에 일어나는 문제들을 어떻게 막을 수 있는지 알려 주기.
3. 몸이 나빠질 때 회복의 속도를 높여주기.

이 절의 내용 대부분은 치료와 잘못된 것들을 고치는 것에 관련된 것들이다. 왜냐하면 물리치료사에 대한 병원에서의 정의는 보통 '상해와 병이 있는 후 자연적 기능을 회복시키는 직업'이라고 좁게 내려져 있기 때문이다. 대체적인 건강 유지의 접근은 더 뒤로 가서 13절에서 다루도록 하겠다.

물리치료사가 사용하는 기술은 상해 입은 사람에게 필요한 사려 깊은 이해뿐만이 아닌, 어떻게 관절, 뼈, 근육이 지레의 원리와 신경 조절로 작용하는지의 신체에 대한 심도 깊은 지식에 의거한다. 물리치료사의 기술은 두 가지 측면에서 엄청나다고 할 수 있다.

첫째, 그들은 급성 출혈 이후에 어떻게 하면 관절과 근육의 기능을 가능한 한 정상에 가깝게, 빨리 돌아오게 할 수 있는지 알고 있고, 둘째, 퇴원 후 기동성을 유지하는 데 많은 조언을 줄 수 있다. 많은 의학적 치료 방식과는 대조적으로, 환자는 본인 스스로가 피동적이라고 느낄지도 모르고 또한 선생님과 학생처럼 물리치료에 완전히 참가함으로써 효과가 생긴다고 느낄 수도 있다.

환자 한 사람 한 사람 마다의 요구가 다르므로 한 책에 물리치료 테크닉을 단계별로 다 적는 것은 불가능하다. 소개될 내용은 흔한 출혈에 대한 일반적인 대처방법과 집에서 할 수 있는 운동에 대한 제안이다.

급성 출혈

혈관절증이 있을 경우, 출혈이 시작되었다면 가능한 한 빨리 응고인자를 보충하여야 한다. 남아 있는 통증은 얼음을 사용하면 완화될 것이나, 얼음에 의한 상처를 피하기 위해 반드시 주의해야 한다. 깨진 얼음은 사용 전 젖은 수건으로 싸야 한다.(얼음은 망치로 수건 안에서 더 잘게 깨뜨릴 수 있음) 깨진 얼음이 들어 있는 플라스틱 팩을 사용한다면, 우선 오일을 피부에 발라야 한다. 수술 후에는 냉기나 열을 사용한 치료를 할 때 피부보호가 가장 중요하다. 치료를 받는 부위 근처의 피부가 일시적인 감각 상실로 인해 영향을 받거나 심한 화상이나 동상을 입을 수도 있다.

고향체 환자들과 관절강 내 출혈이 있는 환자, 그리고 응고인자 보충요법에도 불구하고 빨리 낫지 않거나 특별히 심부 근육에 심한 출혈이 있는 환자는 피가 멎고 난 후 바로 물리치료가 필요하다. 이러한 상황에서 관절과 관절 주변 근육들은 하루나 이틀 동안 움직여지지 않았을 것이고, 그 결과 경직되며 약해질 것이다.

치료의 목적은 근육의 힘과 관절의 움직이는 범위를 회복시키는데 있다. 만약 근육의 힘이 회복되지 않는다면, 관절은 불안정하게 남아 있어 재출혈의 위험이 있다. 심부 근육 출혈을 빠르게 해결하는데 특히 도움이 되는 치료법의 한 형태는 조직 깊숙이 열을 전달하는 단파투열요법(pulsed short-wave diathermy)이다. 이것은 정적인 수축과 단계적인 스트레칭 운동 다음에 뒤따르는 피하마찰마사지와 함께 실시된다. 이 방법은 상대적으로 고통이 없고, 즉시 실행될 수 있으며, 병원 허가가 필요 없다. 또한 환자의 혈우병에도 부작용이 없다.

약물 치료 없는 통증완화

물리치료사들은 만성 통증을 극복한 관절염 환자들을 도와주는데 숙련되어 있다. 물리치료사들의 방법은 혈우병성 관절염이 있는 사람들에게 대단한 도움이 된다. 급성 통증을 위한 아이스 팩의 사용은 이미 소개한 바 있다. 다양하게 재사용 가능한 팩은 스포츠용품점에 있다. 그렇지만 훨씬 자주, 열은 만성 통증이 있는 사람들에게 도움이 된다. 관절 그 자체에 영향을 줄뿐 아니라, 관절염이 있는 관절에도 통증을 더해 주는 근육경련을 완화시켜 준다.

열은 보통 온수병이나 핫팩을 사용하고, 높은 열을 발생시키는 단파투열요법의 열에 의한 화상을 방지하기 위해 수건 등으로 알맞게 싸서 쓸 수 있다. 손이나 손목에 통증이 있는 사람들은 뜨거운 왁스욕으로 치료하기도 한다. 마사지는 특히 근육경련이 있을 때 매우 도움이 된다.

급성 통증과 만성 통증을 모두 완화시키는 또 다른 방법은 TENS(경피신경 전기자극치료) 기계이다. 상처가 낫을 때, 통증은 신경으로부터 척수에 있는 연결세포(relay cell)를 거쳐 뇌로 이동한다. 동시에 상처로 인해 자극을 받은 다른 신경들은 또한 연결세포로 이동하고

고통을 줄이기 시작한다. 그래서 고통의 인지는 이 두 자극들 사이에서 균형을 이루기 위한 결과로 일어난다. 이 균형은 문에 비유되어 왔다. 열리면 고통이 전달되고, 닫히면 고통은 전달되지 않는다. TENS는 신경의 두 번째 정렬을 자극시키고, 균형을 변경함으로써 문을 닫는다.

최근의 TENS는 고통 부위 혹은 근처에 붙이는 피부 전극을 가지고 있고, 벨트로 몸에 부착할 수 있는 작은 박스다. 약국에서 처방전 없이 구매가 가능한 이 기계는, 작은 배터리로 작동이 되고 집에서도 사용할 수 있다.

고통 완화도 아마 침술과 비슷한 절차에 의해 이뤄질 것이다. 침술치료를 받고 싶어 하는 출혈질환을 가진 사람들은 먼저 혈우병 치료센터 의사에게 말해 볼 것을 권한다. 침술이 전문가에 의해 실시된다면 중증 혈우병 환자를 포함하여 대부분의 경우 위험하지 않을 것이다. 단지 몇몇 사람들에게 출혈이 일어날 수 있다.

운동

혈우병을 가진 아이들과 어른들을 위해 상당히 도움 될 만한 운동에 대한 몇 가지 글이 있다. 자세한 것은 세계혈우연맹의 웹사이트에서 확인할 수 있다.

무릎

여기에 있는 주요 근육 그룹은 넓적다리 네갈래근(quadriceps femoris muscle, 대퇴사두근)이다. 넓적다리 네갈래근의 힘은 운동을 하지 않으면 급격히 상실된다. 다음 운동들은 상해 이후 근육 강화에 도움이 된다. 특별히 심한 출혈이나 무릎 관절 수술을 받고 난 후에는 설명된 과정들을 시도하기 전에 의료진의 조언이 반드시 필요하다. 어떠한 신체 훈련 프로그램에서나 가장 덜 힘든 것으로 시작하고 본인의 방식에 맞게 하는 것이 지혜롭다.

근육 강화를 위한 운동에는 다음의 두 가지가 있다.

- 움직임이 없는 운동(관절의 움직임 없이 할 수 있는), 또는
- 움직임이 있는 운동(하나 또는 그 이상의 관절들이 움직이는)

다른 사람이 관절을 움직여 주는 수동적인 운동은 더 큰 상해로 이어질 수 있으므로 의학 적 조언 없이는 절대 해서는 안 된다.

1. 정적 넓적다리네갈래근 운동

이 운동은 관절강 내 출혈로 인한 급성 통증이 멎은 후 바로 할 수 있는 쉬운 동작이다. 운동하는 동안, 넓적다리 네갈래근은 팽팽하게 조이게 된다. 왜냐하면 슬개골이 이 근육들의 힘줄 안에 있기 때문이다. 근육이 팽팽하게 조이는 것은 동작이 진행되는 동안 몸통을 앞쪽

으로 움직이면 볼 수 있을 것이다.

- 아픈 팔다리의 전체가 지탱되어진 상태로, 침대나 소파 혹은 땅바닥에 앉거나 등을 아래 쪽으로 해서 눕는다.
- 무릎을 바닥쪽으로 눌러 내린다.
- 발끝을 당겨 올리고, 발가락은 머리 쪽을 향하게 한다.
- 5초간 정지한 후,
- 몸에 힘을 빼다.
- 처음에는 5세트로 시작해서, 점차 20세트로 늘려 나간다.
- 이것을 하루에 4번씩 쉽게 할 수 있게 되면, 다음 동작으로 넘어간다.

2. 동적 넓적다리 네갈래근 운동

(a)몸이 매우 약하다면 이 운동을 할 때, 주위의 도움이 필요할 수도 있다.(그림 8.1)

- 아픈 다리를 위쪽으로 하여 옆으로 눕는다.
- 무릎을 단단히 그리고 깨끗하게 고정된 상태에서, 발끝을 위로 당겨 발가락이 머리 쪽을 향하게 한다.
- 엉덩이 쪽으로부터 다리를 앞으로 약 30cm 정도 천천히 움직인다.
- 처음 위치로 돌아와, 다리를 모은 후,
- 몸에 힘을 빼다.
- 5세트 반복, 20세트로 늘려가고, 하루에 4번씩 한다.

다리를 침대로부터 떼서 유지하는 것이 어렵다면 운동하는 동안 주위 사람에게 손바닥이 위로 오도록 한 다음, 발목 아래쪽을 조심히 지탱하도록 하라. 충분히 체력이 된다면, (b)단계로 넘어가도록 하라.

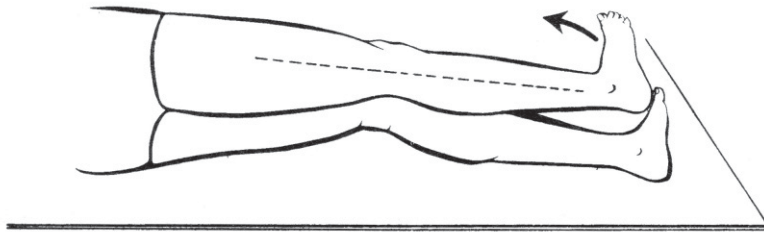


그림 8.1 넓적다리네갈래근 운동. 출혈이 있었던 다리를 위쪽으로 오도록 옆으로 눕는다.

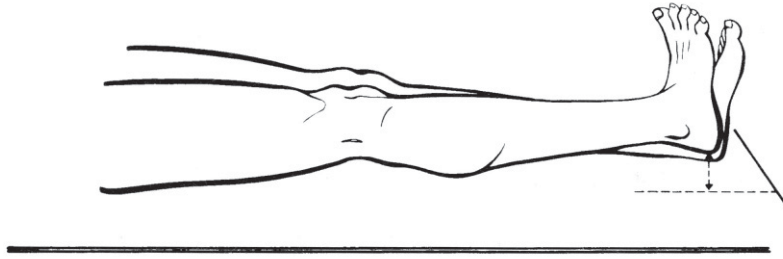


그림 8.2 넓적다리 네갈래근 운동. 똑바로 누어 다리를 쭉 편 상태에서 위로 들어 올린다.

(b) 똑바로 다리 들기.(그림 8.2) 첫 번째 운동은 넓적다리 네갈래근이 중력에 저항하지 않는다. 중력에 저항하는 것으로 시작하는 이 운동은 당신의 체력 프로그램의 한 부분으로 정규 과정으로 될지도 모른다. 운동 중 엄지발가락을 천장 쪽으로 향하게 하는 것은 중요하다. 다리를 옆으로 돌리면, 넓적다리 네갈래근 이외의 근육이 앞쪽 움직임의 일부를 떠맡게 된다. 아마도 운동을 수월하게 만들지는 몰라도, 사실은 잘못된 방법이다.

- 등을 바닥에 대고 눕는다.
- 바닥 쪽으로 무릎 뒤쪽을 눌러 내린다.
- 발은 위로 들고, 발가락은 천장 쪽으로 향하게 한다.
- 무릎을 곧게 유지한 상태에서, 아픈 다리를 들어 올려서 뒤꿈치가 침대에서 5~10cm 떨어지게 한다.
- 3초를 세고 멈춘 다음 천천히 내린 후,
- 몸에 힘을 뺀다.
- 5세트를 반복하고, 정지해 있는 시간을 늘리면서 20세트로 늘린다. 하루에 4회 실시한다.

운동 중에 발을 조금 더 높이 든다고 해서 더 효과가 있는 것은 아니다. 무릎이 굽혀져 있으면 넓적다리 네갈래근의 운동이 제대로 되지 않는다.

이 동작을 증진시키기 위해, 다리에 무게를 더함으로써 저항을 높이일 수 있다.(그림 8.3) 가장 쉬운 방법은 발목 부근에 베개를 올려두는 것인데, 그 다음에는 250g이나 그 이상의 무게가 나가는 작은 모래주머니로 바꾼다. 물리치료사는 보통 집에서 사용할 수 있는 모래주머니를 대여해 줄 수 있을 것이다. 아니면 캔버스나 직조 면직물에 가까운 천으로 직접 만들 수도 있다. 주머니는 벨크로 루프나 테잎(일명 짝짝이)으로 발바닥에 붙일 수 있다. 두꺼운

양말을 신고 그 위에 묶으면 보다 편안할 것이다.

무릎과 손목 웨이트 링은 꽤 싼 가격에 스포츠용품점에서 구입할 수 있다.

3. 무릎을 굽히는 동적 넓적다리 네갈래근 운동

(a) 무릎이 한동안 움직여지지 않을 때 하면 좋은 첫 번째 운동이다. 이것은 중력에 저항하지 않고 근육 움직임을 도와주는 2(a)와 비슷하다.

- 아픈 다리를 위쪽으로 하여 옆으로 눕는다.
- 엉덩이와 무릎을 천천히 구부리고 무릎을 턱 쪽으로 끌어 올린다.
- 천천히 펴고 처음 위치로 돌아간다. 펴면서, 무릎 쪽으로 발끝을 세계 당겨 올린다.
- 몸에 힘을 빼다.
- 5세트 반복, 20세트로 늘리기, 하루에 4회

(b) 넓적다리 네갈래근 중 가장 중요한 부분은 안쪽 넓적다리 근육(vastus medialis muscle, 안쪽넓은근, 내측광근이라고도 불린다)이다. 이 근육은 체중부하 운동 중 무릎이 확장된 상태가 고정되도록 돕는다. 운동 방법은 다음과 같다.

- 등걸개 만 수건을 굽힌 무릎 밑에 받히고 바닥에 등을 대고 눕는다.
- 무릎 아래 다리를 들어 올린다.
- 5초를 셀 때까지 멈추고 천천히 내린다.
- 몸에 힘을 빼다.
- 5세트 반복, 20세트까지 늘리기, 하루에 4회

(c) 무릎이 굽혀진다면, 다음 운동을 해야 한다.(그림 8.3) 그러나 관절염이 있는 사람에게는 통증을 수반하는 증상이 악화될 수 있으므로 권장하지 않는다.

- 무릎을 90도로 굽혔을 때 발이 땅에 닿지 않는 높이의 소파나 탁자 등에 앉는다. 이때 허벅지는 전체가 다 지탱되도록 해야 한다.
- 무릎에 끈게 펴지도록 아픈 다리를 들어 올린다.
- 3초를 셀 때까지 멈춘 다음 처음 위치로 천천히 내린다.
- 몸의 힘을 빼다.
- 5세트 반복, 20세트까지 늘리기, 하루에 4회

앞으로 당신의 신체 유지 프로그램에 포함될 이 운동은 다리를 들어 올리는 수를 점차적으로 늘리고, 무거운 물건을 발목에 두어 저항을 더하여 좋은 결과를 가져올 수 있다. 450그램에서 시작해서 점차적으로 늘리도록 하라.



그림 8.3 넓적다리 네갈래근 운동. 무게를 더해 무릎 굽히기.

- (d) 부분적 체중 부하. 이것은 수영장이나 수치료(환부를 물·광천에 담가서 치료하는 방법) 풀에서 가장 잘 이뤄진다. 물에 의한 부력으로 아픈 다리에 실리는 체중을 줄일 수 있다. 수치료는 움직일 수 있는 초기 단계와 고통스러운 관절염의 통증을 가진 사람들에게 매우 유용하다. 부유기구는 처음에는 움직임을 돕기 위해, 후에는 저항을 제공하기 위해 사용된다. 에어 링은 약해진 다리를 지탱해 주는 데 사용될 수 있고 특정한 동작을 도와 줄 수도 있다. 에어 링이 제공해 주는 부력은 약화된 근육을 도와주는 것이다. 힘이 강화될수록 에어 링은 특정한 근육에 저항을 제공하는 데 사용된다. 예를 들어, 에어 링을 발목 근처에 차면, 등을 아래로 하고 물 위에 떠 있을 때, 무릎을 굽히기 더 어려워진다. 오리발을 신으면 저항력이 더 증가한다. 만약 팔이 아프면, 탁구채를 쥐어도 된다. 수영장이 여의치 않으면, 체력 부하 운동을 처음 시작할 때는 가구, 봉, 목발 혹은 다른 사람의 도움을 받아야 한다. 이러한 초기 시도들은 전문가의 지도 하에 이뤄져야만 한다.
- (e) 전체 체중 부하. 일단 당신이 도움 없이 서 있을 수 있다면, 이 운동은 넓적다리 네갈래근의 힘을 늘리고 종아리 근육과 아킬레스건을 쭉 뻗는 데 도움이 된다. 운동 중에는 발꿈치가 항상 바닥에 붙어있도록 하라.(그림 8.4)
- 의자의 등받이나 책상, 테이블 등을 마주하고 선다.

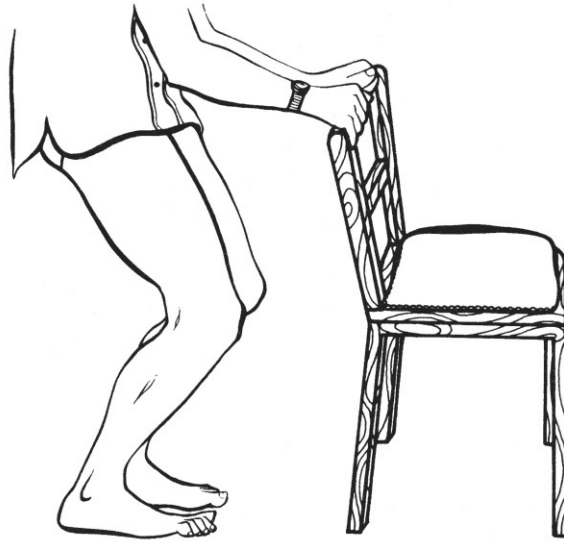


그림 8.4 전체 체중 부하. 무릎을 굽혔다가 편다.

- 이것에 의지하고 발은 모아서 의자(또는 테이블)에서 70cm 정도 떨어진 채 무릎을 가능한 한 많이, 천천히 구부린다.
- 5초간 정지하고 천천히 다시 편다.
- 몸에 힘을 빼다.
- 위의 동작을 반복한다.

이 운동을 할 수 있는 단계가 되면 (물리치료사의) 통제 하에 다기능 웨이트 트레이닝 장치를 사용한 운동이나 물리치료사가 추천하는 운동 프로그램을 수행할 수 있을 것이다.

4. 넓적다리 뒤근육(hamstring tendon, 슬외부근육) 운동

허벅지 뒤의 부피가 큰 근육인, 넓다리건은 엉덩이까지 뻗어 있고 무릎을 굽히는 동작을 한다. 이 근육의 일부는 위에 설명한 대부분의 동작들로 운동이 된다. 다음 운동은 근육들을 바로 잡고, 무릎의 완전 확장을 방지할 수 있는 힘줄의 조임을 막는데 도움이 된다.

- 엎드려서, 다리를 침대나, 소파, 바닥 위에 쪽 편다.
- 아픈 무릎을 90도로 천천히 굽힌다.
- 5초를 버틴 후, 처음 위치로 천천히 내린다.
- 몸에 힘을 빼다.

- 위의 동작을 반복한다.

앞의 3(c)의 운동처럼, 이 운동을 할 때 발목에 무게 부담을 증가시킬 수 있다.

넓적다리 네갈래근과 아래쪽 다리의 또 다른 근육을 운동시키는 더 활동적인 많은 방법들이 있다. 신체 유지를 위해 모든 운동 중 가장 좋은 2가지는 수영과 자전거 타기이다. 걷기, 줄넘기, 에어로빅, 웨이트와 줄을 이용한 운동도 있다. 다기능 웨이트 트레이닝 기구는 걷기, 줄넘기, 에어로빅, 웨이트와 줄을 이용한 다수의 운동들로 결합되어 있어 권장된다. 다른 종류의 기구들에 대해 222쪽에 자세히 설명하였다.

발목

발목 부상과 종아리 근육 출혈 후에는 발끝을 다리와 90도가 되도록 당길 수 있도록 확실히 하는 것이 매우 중요하다.(그림 8.5) 만약 이렇게 할 수 없다면, 선 상태에서 발꿈치가 땅에 닿지 않고, 걷는 것도 발끝으로 걷게 된다. 결국 영원히 절뚝거리게 되는 것이다.

아래쪽 다리와 발의 근육은 다음의 가능한 동작들을 통해 쉽게 운동할 수 있다.

- 굽히기 (발을 당기기)
- 뺏기 (발을 밀기)
- 안으로 꺾기 (발을 안으로 꺾기)
- 밖으로 뒤집기 (발을 밖으로 뒤집기)

처음에는 동작들이 발을 침대(또는 바다)에 붙인 채 이뤄져야 한다. 힘을 늘린 상태에서는 땅바닥, 벽과 손에 의해 생긴 저항에 맞서도록 한다. 발꿈치를 땅에 붙이고 한다면, 운동 3(e)는 발목관절에 좋은 운동이다. 또 다른 방법은 눈을 감고 한 다리로 서 있는 것이다. 발 근육뿐만 아니라 다른 근육들의 조화를 꾀할 수 있기 때문이다.

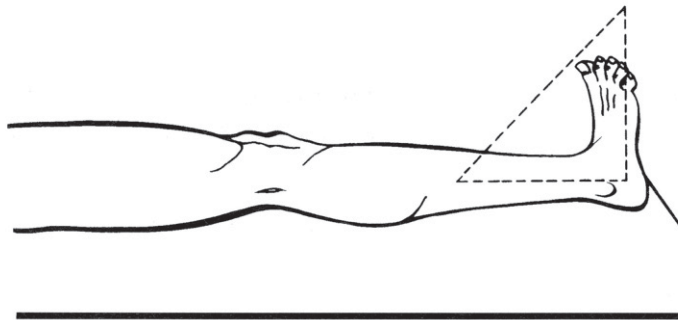


그림 8.5 발목이 90°가 되도록 발등을 위(몸쪽)로 끌어 올린다.

근육들이 열치료로 이완되어 있다면 초기 운동은 더 수월하게 이뤄질 것이다. 우선 가장 쉬운 방법은 뜨거운 물로 목욕을 하거나 뜨거운 물을 넣은 양동이에 발을 담그는 것이다.

상지(上肢, 팔, upper limb)

출혈 후 가장 빈번하게 남는 장애는 팔꿈치를 정상적인 범위만큼 펴지 못하는 것이다. 반복되는 관절출혈로 인해 손바닥의 외전작용(회전근에 의해서 손바닥이 위로 회전하는 것)과 내전작용(회전근에 의해서 손바닥이 아래로 회전하는 것)도 손상을 입는다. 상지의 어느 부위든 출혈이 있는 후에는 모든 관절을 운동하여야 한다.

어깨 관절은 딱 맞는 볼-소켓처럼 구상관절로 되어 있어 자유로이 움직일 수 있다. 이 관절은 팔을 일련의 수직과 수평의 호 모양으로 움직일 수 있게 하고, 구멍 안에서 돌아가도록 한다. 상태가 좋으면 아래팔은 등이나 목 뒤에 위치할 수 있고, 팔은 수직의 자세로 자유롭게 옆이나 앞을 왔다 갔다 할 수 있다. 뒤로는 수직의 자세로 약 70도까지가 일반적이다. 팔꿈치는 펴고 굽혀져야 하고, 외전작용과 내전작용이 제한되어서는 안된다. 손목은 뻗쳐지고, 굽혀지고, 좌우로 움직여진다. 손과 손가락으로 여러 가지 정교한 동작이 가능하고, 엄지손가락은 손의 기능에서 가장 중요하다. 이 동작들을 규칙적으로 연습해 보라.

팔꿈치

팔꿈치 근육의 출혈 후에는 가능한 한 빨리 움직임을 회복하는 것이 중요하다. 움직일 수 없다면, 중력의 영향을 받지 않는 마찰 없는 운동을 먼저 해야 한다.

- 아래팔을 테이블 위에 받쳐둔 상태로 테이블 옆에 앉는다. 손바닥은 펴고 아래쪽을 향하게 한다.
- 테이블을 가로지르도록 손바닥을 미끄러뜨리고 다시 원위치로 되돌린다. 어깨가 움직이지 않도록 팔꿈치를 테이블 위에 붙이는 것을 명심하도록 한다.

마찰을 줄이기 위해 톨컴 파우더나 밀가루를 테이블에 뿌려놓고 이 운동을 하면 좀 더 쉽다.

다음 운동은 내전작용과 외전작용에 도움이 된다.

- 아래팔을 지탱시키고 테이블 옆에 앉는다.
- 손바닥을 위쪽으로 향하여 손등이 테이블 표면에 닿도록 한다.
- 손에 막대기(부엌용 나무주걱도 가능하다)를 잡고 이 동작을 하면 내전작용과 외전작용에 저항을 더할 수 있다. 막대기 끝을 테이블에 닿게 한 후 뒤집으면 된다.

팔꿈치 관절은 매우 복잡하고, 쉽게 손상을 입는다. 강제적으로 곧게 펴 수는 없지만, 다른 관절들처럼 그것과 연결된 근육과 힘줄의 상태가 좋으면 더 잘 움직이는 상태로 유지될

수는 있다. 위팔의 중요한 두 개의 근육은 두갈래근(biceps, 이두근)과 세갈래근(triceps, 삼두근)이다.

두갈래근 운동은 :

- 손목 안쪽 부분을 누르는 다른 쪽 손이 만들어내는 저항에 반(反)하여 팔꿈치 굽히기
- 손이나 끈의 힘으로 생기는 저항에 반(反)하여 굽히기

세갈래근 운동은 :

- 손목 뒤쪽 부분(손등 부분)을 누르는 다른 쪽 손이 만들어내는 저항에 반(反)하여 팔꿈치 펴기
- 팔굽혀 펴기, 웨이트나 끈에 반(反)하여 하는 운동

아래팔(forearm, 전완) 근육

가장 심각한 팔 출혈은 아래팔 근육의 출혈이다. 치료되지 않으면, 영구적 기형인 갈고리 모양의 손(갈퀴손)이 된다. 출혈 후 통증이 줄어들면 기능이 완전히 회복될 때까지 다른 손으로 손목과 손을 뒤로 부드럽게 당겨줄 것.(그림. 8.6) 다시 한 번 언급하자면, 손을 온수에 담그는 것도 도움이 된다.

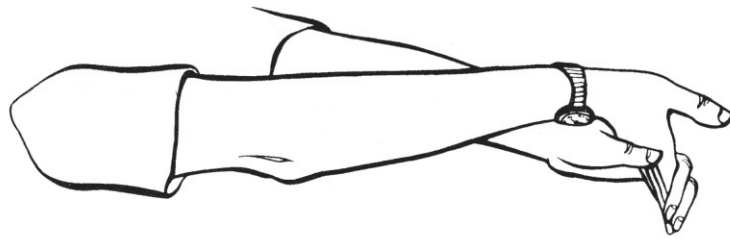


그림 8.6 아래팔 출혈 후 손가락과 손목을 부드럽게 뒤로 당겨준다.

집에서 하는 운동

이 절에서 소개된 것과 같이 집에서 하는 운동의 중요성은 아무리 강조해도 지나침이 없다. 건강을 유지하고 싶은 사람이라면 누구든지 규칙적인 운동을 해야 하고, 특히나 혈우병이 있는 사람에게 운동은 필수적이다. 운동은 근육의 크기와 힘을 증가시켜 관절을 보호하고 스트레스도 해소시키는 효과가 있다. 특히 어린이에게는 확실히 관리되는 운동이 지루하지만, 적어도 아픈 팔, 다리가 호전될 때까지는 필요하다. 게임 형태로 하거나 부모·형제

들이 함께 참여한다면 아이들을 위해 더욱 즐거운 운동이 될 수 있다. 가족들도 지역 스포츠 센터와 수영장의 활동에 참여하는 것이 좋다. 운동에 대한 문의 사항이 있다면 혈우병 치료 센터의 물리치료사에게 조언을 구할 수도 있다. 'Go for it'이라는 세계혈우연맹의 책은 운동이나 활동에 대한 지침서이므로 읽어보길 바란다.

물리치료사는 혈우병이 있는 사람들을 도와줄 수 있다. 바꿔 말하면, 혈우병이 있는 사람들은 규칙적으로 운동을 함으로써 물리치료사를 도와줄 수 있다.

집에서 운동할 때 사용하기 쉽고 값도 비싸지 않은 신축성이 있는 테라밴드를 사용하라. 테라밴드는 많은 색깔로 등급이 나뉘어져 있는데 각각은 신축성의 레벨을 나타내는 것이다. 아모르 제약회사는 테라밴드와 비슷한 Flexercise kit이라는 기구를 혈우병이 있는 사람들에게 무료로 제공한다.

보호(보조)기구

기구의 범위는 상해로부터 관절을 보호하는 단순한 것부터 운송수단까지 있다. 고맙게도, 이 기구의 고안자들이 마침내 경량의 새로운 물질을 사용하였고, 순수하게 기계 장비만 만들 기보다는 환자의 입장을 더 세심하게 배려하여 만들고 있다. 대형 스포츠 매장이라면 어디든 앞에서 나온 문제들을 가지고 있는 사람들을 보호하기 위해 고안된 다양한 관절 보조기를 구매할 수 있다.

관절 보호 기구

관절은 가장 자주 상해를 입는 부분으로 출혈은 무릎, 팔꿈치, 발목에서 일어난다.

무릎

보호장비는 뒤틀림과 염좌(뺨) 방지에 도움이 되지만, 특히 운동하는 동안에는 무릎이 제한 없이 움직이지 않도록 돕는 역할을 한다. 그러나 아이들의 경우에는 보호대에 부딪히고 차여 관절 옆과 앞에 어느 정도 피가 나기도 한다. 발포 고무가 덧대어져 있는 양방향 스트레치 터블러 스타킹이 이런 상해를 예방하는 데 도움이 될 것이다.(그림 8.7) 그림에 나와 있는 것처럼 패딩은 잘려져 나왔고 스타킹에 붙어 있다. 그것은 동작을 제한하지 않고 스타킹은 그다지 이상하지 않다. 또한 긴바지를 입으면 보이지 않는다. 다만 하루 종일 착용하고 있어야 한다.

운동으로 인한 상해에 대한 관심이 높아지면서, 이를 예방하기 위한 부목과 다른 기구들의 기능적인 디자인에 발전이 이루어졌다. 이런 것들은 대부분 특정한 상해나 동작에 맞게 제작되었다. 예를 들면, 'active' 무릎 부목은 전문 테니스 경기장이나 스키장에서도 볼 수 있다.

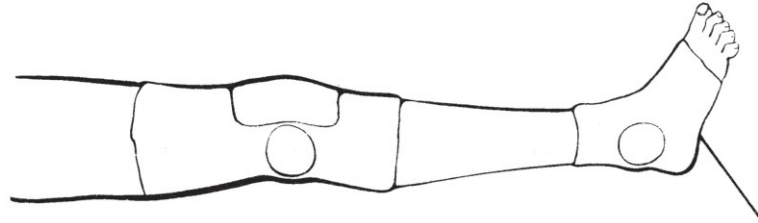


그림 8.7 무릎과 발목을 보호할 수 있는 발포고무가 덧대어져 있는 양방향 스트레치 스타킹

어떤 사람은 일반적으로 밤에 무릎 출혈이 시작되는데, 아마도 이는 잠자는 동안의 불편한 움직임 때문인 것이라고 여겨진다. 이런 출혈은 자주 일어날 수도 있다. 간단한 답은 밤 동안 무릎을 곧게 펴도록 유지해 주는 가벼운 플라스틱 부목을 하는 것이다. 아침에 부목을 떼고 낮 동안은 관절을 평소대로 사용한다.

발목

잦은 발목 출혈을 경험하는 사람들 중 특히 아이들은 신발 대신에 관절을 충분히 덮을 정도로 긴 부츠나 질 좋은 운동화를 신으면 많은 도움이 될 것이다. 장화는 발목을 지탱해 주고 염좌와 충격을 예방해 준다.

플라스틱 무릎 부목을 사용해도 비슷한 효과를 얻을 수 있지만 패션에 신경 쓰는 젊은 세대들에게는 별로이다. 그렇지만 발목 출혈이 자주 생기고, 응고인자 보충요법에도 반응이 없다면, 에어캐스트 부목이 매우 효과적인 것이다.

의사들은 혈우병이 있는 모든 사람들에게 충격흡수 깔창과 충격흡수 굵을 사용할 것을 권장한다. 조깅하는 사람들을 위해 개발된 이 간단한 장치들은 움직임으로 인한 발목, 무릎, 엉덩이 그리고 척추의 충격을 줄여준다.

팔꿈치

팔꿈치는 가장 많이 부상을 당하는 곳이다. 학교에서 활동하다가 충격을 받거나, 오랫동안 책상에서 일을 하다가 책상 표면과의 접촉으로 인해 출혈이 되기도 한다. 무릎에 사용했던 것과 같은, 덧대어져 있는 양방향 스트레치 스타킹은 움직임을 제한하지 않고 보호해 준다.(그림 8.8) 재킷이나 스웨터 안에 착용해도 표시나지 않는다.

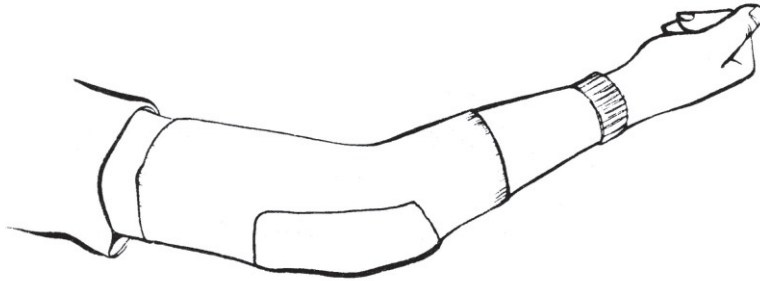


그림 8.8 팔꿈치 보호를 위한 발포고무가 덧대어져 있는 양방향 스트레치 스타킹

부목

어떤 사람들은 고통스런 관절출혈 즉시 관절 뒤를 받치는 부목을 한 후 편함을 느낀다. 부목은 아픈 관절을 움직임으로부터 보호하기 위해 수축되어 있었던 근육의 긴장을 풀어준다. 적절한 치료로 통증과 붓기가 가시고 나면 부목을 제거하고, 근육의 힘을 기르고 관절의 움직임을 회복시키기 위한 운동을 시작하여야 한다. 부목은 치료와 치료 사이에 다시 사용할 수 있고, 회복에 영향을 주지 않는 범위 내에서 1주~2주 동안 밤에만 사용할 수도 있다. 부목은 단기간 치료에 사용된다는 사실이 매우 중요하다. 이틀이나 사흘 이상 부목을 사용하면 근육 손실이나 관절 가동범위가 축소될 수도 있다. 유일한 예외는 표적 관절에 장기간 출혈이 있을 때 정형외과적 치료를 위해 움직임을 제한할 때이다.

관절출혈이 생기면 관절은 즉시 최대한 편한 자세를 취할 것이다. 그러므로 출혈 초기의 부목은 이 자세에 맞도록 만들어야 하고, 기능이 돌아옴에 따라 조정되어야 한다. 이것이 시

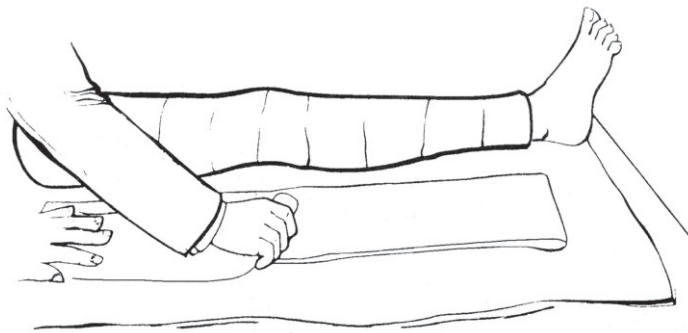


그림 8.9 다리 뒷 부분의 석고 부목 만들기. 충전물로 다리를 감싼 후 석고봉대의 길이를 측정한다.

리얼 스플린팅(계속되는 부목 만들기)이다. 이렇게 하지 않으면, 관절 가동 범위가 상실된다. 무릎과 팔꿈치의 마지막 부목은 완전 확장을 위해 일직선이어야 한다. 팔목과 아래팔의 부목도 손과 손가락을 제지하기 위해 구부러져 있어야 하고, 아킬레스 건 쪽으로 뺏기 위해 그리고 관절을 90도가 넘게 굽히기 위해 발목 부목도 구부러져 있어야 한다.

단기 부목은 석고(plaster of Paris ; POP), 유리섬유, 플라스틱으로 만든다. 유리섬유 부목은 더 빨리 형태가 잡히고 가벼우며 방수도 된다. 그러나 석고 보다는 훨씬 비싸다. 유리섬유 부목과 석고부목 둘 다 만들기 쉬워, 여행을 다니거나 치료센터에서 멀리 사는 사람들은 스스로 만들 수도 있다.

부목을 만들 때 필요한 것은 다음과 같다.

- 석고붕대나 섬유유리 붕대(넓이는 나이에 따라 다름: 어른의 팔은 15cm, 다리는 20cm)
- 두루마리 면
- 부드러운 충전물(두루마리)
- 느슨한 메쉬 면 붕대 또는 크레이프 붕대
- 폴리에틸렌 시트, 고무 또는 고무 방수포
- 따뜻한 물

다리를 두루마리 면 위에 올린 후 부드러운 충전물을 넣고 둥글게 감싼다. 유리섬유 부목은 석고부목 보다 더 뻣뻣하고 거칠거칠하기 때문에 충전물을 더 넣어야 한다. 일정 시간이 지나면, 피부가 따가워질 경향이 있다. 부목의 끝을 덮기 위해서 나머지 재료들의 끝부분을 남겨놓는다. 회반죽이 튀기므로 다리 밑에 폴리에틸렌 시트를 깔아두어라.

부목을 만들기 위해 환자 다리에 대고 마른 붕대의 길이를 측정한다.(그림 8.9) 완성된 부

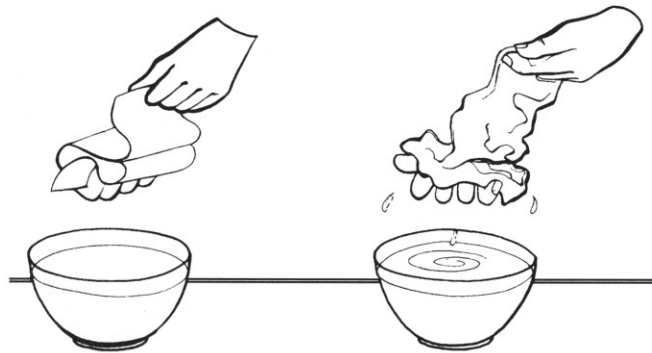


그림 8.10 다리 뒷 부분의 석고 부목 만들기. 석고붕대의 양쪽을 계속 잡고 있는 상태에서 남은 물을 짜 낸다.



그림 8.11 다리 뒷 부분의 석고 부목 만들기. 면붕대로 감쌀 때 손가락이 아닌 손바닥 전체로 석고붕대를 잡고 있어야 한다. 석고붕대의 모서리는 바깥쪽으로 굽힌다.

목은 아픈 관절의 양쪽으로 최대한 많이 펼쳐야 하고, 적어도 다리 둘레의 반 정도는 감싸져야 한다. 예를 들어, 아픈 무릎용 뒤 부목은 무릎 바로 위에서부터 사타구니 5cm 아래까지 펼쳐져야 한다. 평평한 표면 위에서 길이를 측정하고, 붕대를 겹겹이 쌓아올려 두겹게 할 때는 부목 위에 쌓는다. 부목이 끝나는 부분은 끝을 접어 내린다. 10겹이면 단기 부목에 적당하다. 첫 번째 물을 다 쓰면, 다른 것을 사용한다.

부목이 따뜻한 물 안에 있으므로 겹겹이 쌓은 마른 붕대는 양쪽 끝을 잡고 들어올린다. 몇 초간 완전히 붕대를 적신 후 물기가 많으면 짜낸다. 반대편보다 낮은 쪽을 잡고 그 쪽으로 붕대를 접는다. 이때도 양쪽 끝은 여전히 잡고 있어야 한다.(그림 8.10)

부목은 끝을 완전 잡아당긴 상태에서, 환자에게 갖다 대서 다리에 맞춘다. 젖어 있는 동안, 면이나 크레이프 붕대로 단단히 등글게 감싼다.(그림 8.11) 끝부분과 모서리 부분은 건조된 후 피부 속으로 파고 들어가는 것을 막기 위해서 뒤집어준다. 부목이 마르는 동안, 다리가 최대한 편안한 자세를 유지하는 데 몇 분 정도 걸린다. 회반죽이 굳는 화학반응이 일어나 부목은 점점 따뜻해진다.

굳으면 속으로 파고들 수 있으므로, 축축한 회반죽을 절대로 손가락 끝에 묻히면 안된다. 다리 부목을 할 때는 다리를 지탱하기 위해 손바닥으로 발꿈치 밑에 받친다. 발목 부목을 할 때는 무릎 바로 밑에 종아리를 지탱하거나 발가락을 잡는다. 팔꿈치를 할 때는 손목을 잡는다.

회반죽은 완전히 건조되는데 적어도 하루가 걸리는데, 건조되는 동안은 부목을 적당한 위치에 두는 것이 가장 좋다. 더 오래 사용하려면, 면이나 패딩을 앞쪽이 뭉툭한 가위를 이용해 부목 반대편의 한 면에서 잘라내고 부목은 조심히 제거한다. 남은 면과 패딩은 깨끗하게 정

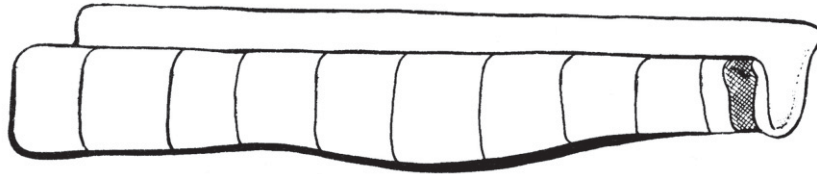


그림 8.12 다리 뒷부분의 석고 부목 만들기. 만들어진 부목은 필요할 때까지 창고에 보관할 수 있다.

리하고, 접어 올릴 부분은 2cm 정도 남겨 두고 테이프로 고정시킨다.(그림 8.12) 부목은 다시 사용할 수 있으므로 제자리에 놓고 크레이프 붕대로 고정시킨다. 이것은 몇 번 더 사용할 수 있다.

부목의 관절 부분이 갈라지면 젖은 석고붕대를 몇 겹으로 쌓아서 한 번이나 두 번 정도 수리할 수도 있다. 일단 단단하고 튼튼한 부목이 만들어지면 나중에도 언제든지 쓸 수 있다.

플라스틱 부목

경량의 열가소성 부목은 끓는 물에서 연하게 되고, 식어서 굳기 전에 적절한 모양으로 본을 뜰 수 있다. 가열된 얇은 시트 소재는 가위로 쉽게 자를 수 있어서, 관절을 다시 회복시키는 기능을 하는 부목은 다리 모양에 맞게 재조정이 가능하다. 부목은 압력에 강한 소재를 길게 붙여서 버티는 힘을 증가시킨다. Orthoplast(재료 중 하나)는 집에서 사용하기에 가장 이상적인 소재이나, 석고붕대 보다는 월등히 비싸다.

장기 사용 기구

최근에는 출혈에 대한 조기 치료가 가능하여 만성 관절염이 줄어들었기 때문에 드물게 사용된다.

장기간 기구를 사용하는 이유는 세 가지가 있다.

1. 체중 부하로부터의 고통 경감
2. 다리의 자세 유지
3. 보호

아직도 다리 보조기는 빈번한 출혈이 발생하는 심하게 손상된 무릎의 무게를 줄이는데 가끔 사용되기도 한다. 2개의 금속 부품이 신발 굽 밑과, 허벅지를 둘러싸고 있고 골반에 맞닿

아 있는 덧대어진 뺏뺏한 링의 위에 연결된다. 체중은 다리 아래로 내려가서 무릎 관절을 통과하는 대신, 골반에서 링으로, 그리고 신발 굽에 연결된 금속 부품을 통해 내려간다. 만성적인 손상을 입은 노령의 환자들의 경우 보조기를 더 오래 사용할 수도 있지만, 요즈음은 몇 개월 이상은 거의 사용하지 않는다.

요즈음은 개인의 다리 모양의 본을 뜬, 경량의 플라스틱 안감을 사용한 부목을 더 많이 사용하는데 곤충의 껍질처럼 딱 맞다. 이러한 부목들은 전통적인 부목 보다는 다른 사람의 눈길을 끌지도 않으며, 착용하고 떼어내기에 편하고 깨끗하며 옷 아래에 착용해도 표시가 나지 않는다. 무엇보다도 다리가 움직이지 않는 동안에도 적어도 부분적인 근육의 동작은 가능하다. 이는 일단 부목을 사용해야 할 시간이 지나고 나면 재활에 필요한 시간을 단축시키고, 오랫동안 쓰지 않아서 약해진 다리에 더 많은 출혈이 일어날 가능성을 줄여준다. 한 특정한 예는 피부에 바로 착용하는 무릎 부목인데 보통 양말이나 신발 안에 딱 맞다.

간단한 신발의 변화도 때로는 매우 효과적이다. 신발 높이는 관절염으로 인해 무릎에서 생기는 다리 길이의 차이를 바로 잡아줄 수 있다. 깔창을 신발에 깔면 절뚝거리는 걸음걸이를 교정할 수 있을 것이다. 이러한 교정 기구는 싸고 구하기도 쉽다. 그러나 깔창이 지속적으로 필요한지와 조절이 필요한지에 대해 정기적으로 물리치료사의 평가를 받아야 한다.

휠체어에 관한 짧은 글

우리는 뉴캐슬 혈우병 센터에서 휠체어를 밖으로 내던지곤 했다. 혈우병이 있는 사람들은 지체 부자유자가 아니고, 휠체어는 부상이나 수술로 인해 그들이 한동안 견디지 않을 때만 사용하는 것이다. 극히 드물게 혈우병으로 인해 매우 병약해져 있는 사람에게 환자 개인에게 맞게 측정된 휠체어가 처방되기도 한다. 이런 사람들에게는 대부분의 차 트렁크나 버스에 접어 넣을 수 있는 타입의 휠체어가 권장된다. 이런 휠체어는 압축공기를 넣은 타이어를 사용해야 하고, 단단하지만 패드가 잘 들어가 있는 좌석과 팔걸이, 조절 가능한 발받침이 있어야 한다. 한 팔을 쓸 수 없어도 멈출 수 있도록 제동 장치는 양쪽에서 다 가능해야 한다. 아이가 원래 필요한 이상으로 휠체어를 더 작동시키지 않도록 계속 지켜봐야 한다. 보통 유년기 아이들에게는 휠체어의 단기 사용을 대신할 수 있는 것이 접이식 유모차다.

이미 다 말했지만, 혈우병이 있는 가장 친한 저자의 친구 중 한 명은 일을 하기 위해 엔진을 단 휠체어로 세계를 여행하며 삶을 보낸다. 그것이 없으면 여행을 하는 것은 불가능할 것이다. 모든 일에 예외가 있겠지만 말이다.

제9절 수술

혈우병이 있는 사람을 수술하기 위한 결정은 환자나 의사 모두에게 쉬운 일이 아니다. 부적절한 치료를 받으면서 성장한 장년의 환자는 조절되지 않는 출혈을 두려워할 것이다. 혈우병이 있는 어린 소년의 부모는 가장 간단한 치아발치를 하면서도 병원에서 보내는 길고 어려운 시간에 대한 이야기를 들을 수도 있다. 의사는 수술 후에 상처가 적절하게 치료될 때까지 출혈이 조절될 수 있다는 확신을 가지고 싶을 것이다.

수술에 대한 두려움은 물론 출혈질환이 있는 이들에게만 국한되는 것이 아니다. 병원과 수술을 좋아하는 사람은 없으며 ‘모든 것이 잘 될까?’ 라는 의문은 수술이 필요한 상황에서는 당연하고 건전한 반응이다. 특정 의사나 특정 믿음에 전적으로 자신의 신뢰를 두고 편하게 마음을 가지는 운 좋은 환자들도 있다. 그러나 수술에 대해 가장 좋지 않은 부분은 알지 못하는 것에 대한 두려움이다. ‘~을 하면 어떻게 될까?’

이번 절은 사람들의 이해를 돕고, 이러한 불안감을 경감시키기 위한 것이다.

첫 번째로 얘기할 것은 전적으로 필요하지 않으면 혈우병이 있는 사람에 대한 수술을 누구도 생각하지 않는다는 것이다. 숙달되지 않은 솜씨로는 가장 간단한 수술이라도 위험할 수 있으며, 이는 비정상적인 출혈의 이력이 있는 집안에서 태어난 남자아이들이 포경수술을 하지 않았던 과거시대부터 인식되었다.

다음의 두가지 상황에는 수술이 필요하다. 첫 번째는 예를 들면 급성 막창자 꼬리염(appendicitis, 충수염)과 같은 응급상황이다. 이 상황에서는 염증을 일으킨 충수가 제거되지 않으면 환자는 급속도로 극심한 통증을 겪고, 죽을 수도 있다는 것은 모두가 알고 있다. 수술을 하지 않고는 대안이 없다.

두 번째 상황은 수술이 생명을 연장시키거나(환자가 암에 걸렸고 제거하면 살 수 있게 되는) 고통을 완화시키기 위해(빈번한 관절 출혈이 일어나 여가를 제한하고 고통이 약으로 해결되지 않을 때) 계획될 때이다. 이러한 상황들은 저온 수술을 필요로 하고 수술은 일정기간에 걸쳐 주의 깊게 계획된다. 수술은 응급이든 계획되었든 HIV나 B형이나 C형 간염에 감염된 환자에게 행해질 수 있다.

응급이거나 저온이거나 요즈음의 모든 수술은 놀랄 만큼 안전하다. 치아 발치술의 치료는 13절 ‘건강 유지하기’의 치아관리 부분에 설명하였다.

이 절에서는 계획된 수술을 설명하고, 뒷부분에 응급수술 절차를 다루도록 하겠다.

계획된 수술 관절성형술

아서(Arthur)는 중증 혈우병이 있는 35세의 남자이다. 그는 어릴 때부터 관절과 근육에 반복되는 출혈의 경험을 가지고 있다. 결혼을 하여 두 명의 아이가 있고 국내회사에서 만족하는 직업을 가지고 있다. 지난 18개월간 그의 인생은 오른쪽 무릎에 간헐적인 출혈이 자주 일어남으로 인해 아주 비참했다. 집중적인 VIII응고인자 보충요법, 예방요법, 물리치료에도 불구하고 출혈이 계속되었다. 출혈 전에도 관절이 손상된 것을 알고 있었지만, 아서는 움직일 때 약간의 제약이 있음에도 불구하고 활동적인 삶을 영위하기 위해 노력했다. 지금 그는 거의 지속적인 고통에 있고, 수면이 방해되고, 일에 집중하는데 어려움을 겪고 있다. 계속 생활해 나가기 위해 먹어야 하는 진통제들의 수와 가족에게 이 병이 미칠 수 있는 영향에 대해 걱정하고 있다.

아서의 주치의는 수술을 논의해야하는 때가 왔다고 결정했다. 그는 우선 혈우병 치료팀의 정형외과 의사와 얘기를 나누고 함께 관절 X-ray와 스캔을 살펴봤다. 자료들은 혈우병성 관절염이나 혈우병성 관절병증의 전형적인 변화를 보여주었다. 관절연골의 부드러운 윤곽이 파괴되어 있고, 뼈의 끝부분에 작은 물주머니가 생겼다. 아서는 병원에서 진찰을 받았고, 그와 부인은 수술의 가능성에 대해 의논하였다. 최종 결정은 수술을 받는 것이었다.

이 시점부터는 관련된 사람들의 숫자가 급격히 증가하기 시작한다. 병실을 찾아야 하고, 수술 날짜를 잡아야 한다. 수술 날짜는 함께 할 혈우병 치료팀의 모든 멤버와 일치해야 한다. 혈액학자는 응고실험실에서 필요한 검사들을 실시하느라 바쁘게 될 임상병리사들에게 주의를 시킨다. 또한 혈액팀에게 아서에 대한 수혈업무를 알린다. 가능성 있는 합병증을 고려하면서 수술과 수술 후 기간 동안 필요할 응고인자의 양을 계산한다. 세계 일부에서는, 혈우병 치료센터들이 주요 수술을 감당하기 위한 충분한 응고인자제제를 찾기 위해 함께 일해야만 할 수도 있다.

아서는 예정된 수술 날짜의 하루나 이틀 전에 입원한다. 마취 후에 흉부감염(chest infection)의 위험을 줄이기 위하여 담배를 끊거나 최소한 줄이도록 충고를 받았다. 무릎 문제 말고는 건강 상태는 양호했다. 마취를 방해할 수 있는 어떤 요인도 없음을 확인하기 위하여 가슴 X-ray를 찍었다. 혈압을 측정하고, 심장박동이 기록되는 심전도를 측정한다. 소변으로 당, 단백질을 확인하고, 혈액 검사도 실시한다.

아서는 마취와 수술 동의서에 서명을 하도록 요구를 받을 것이다. 마취의사는 수술 전날에 검사를 위해 그를 부를 것이다. 채취된 혈액이 각기 다른 색의 튜브에 담긴다. 혈액의 일부는 그의 혈액과 수술 시 교체에 필요할 수도 있는 적혈구와의 적합 시험을 위해 혈액은행으로 보내진다. 한 방울은 그가 빈혈이 없음을 확실히 하는데 사용된다. 일부는 나중에 신장 기능에 영향을 줄 수 있는 약이 필요할 경우에 신장 기능을 평가하는데 사용된다. 나머지 혈액은

그의 VIII응고인자 활성도를 검사하는 응고 실험실로 보내진다. 무엇보다 중요한 것은 VIII응고인자에 항체가 없음을 확인하는 것이다. 항체가 발견되면 이 단계에서 수술이 취소될 수도 있다.

모든 것이 순조롭고 수술 날이 되었다. 아서는 자정 이후에는 먹고 마시는 것이 금지되었다. 마취를 하게 되면 의식이 없을 때 구토를 유발하여 위험해질 수 있기 때문에 미리 예방을 하는 것이다.

수술 2시간 전에, 그의 팔뚝의 정맥으로 점적이 들어간다. 점적은 그가 회복단계에서 괜찮아질 때까지 실시한다. 이는 VIII응고인자와 진통제를 포함하여 수액 교체에 필요한 약의 통로 역할을 한다.

이제 VIII응고인자를 대량 투여한다. 사용되는 제품의 종류와 투여용량은 특정 수술의 요구에 따라 계산하여 결정된다. 이는 아서의 몸무게와 각기 다른 제품에 나타나는 VIII응고인자의 양을 알아보아서 한다. 투약은 가능하면 신속하게 하고, 10분 후에 혈액표본이 응고인자 검사를 위하여 응고실험실로 간다. 이 검사는 아주 중요하다. 이는 담당의사에게 아서가 투약에 반응했음과 반응의 정도를 알려준다. 이제부터 의사는 추후 투여량에 대해 좀 더 정확하게 알 수 있다. 좋은 반응은 항체가 없다는 것을 재차 확인하는 것이다. 이제 의사는 수술을 진행해도 안전하다고 말한다.

수술 바로 전에 아서에게 마취의사가 처방해준 약이 주어진다. 이것은 'pre-med'로 그 목적이 두 가지이다. 아서에게 졸음이 오도록 하여 그의 걱정을 줄여준다. 그리고 입안에 있는 분비물이 마르도록 하는데 분비물은 마취를 방해할 수 있다. 또한 이때 아서는 혈령한 가운을 입는다. 수술실로 그를 데려갈 이동침대가 오기 전에 다리를 살균제로 씻고 살균된 수건으로 감는다.

아서는 수술실을 보지 못할 것이다. 마취의사와 마취간호사는 근처에 있는 방에서 그를 맞을 것이다. 수술 후 침대에서 깨어날 때까지 그가 아는 마지막은 이곳에서 점적이나 정맥으로 적은 양의 마취약을 투여 받거나 마취가스를 크게 들이마시는 일일 것이다. 이곳에 두려움이라고는 없다. 할리우드의 수술과는 반대로, 수술실은 조용하고 편안하다. 의사는 수술을 위해 손을 씻으면서 보조의사나 수술을 하는 동안 기구를 담당하게 될 간호사와 보트 타기나 토마토를 재배하는 일에 대해 얘기를 나눌 것이다.

수술 직전에 미리 투여한 VIII응고인자는 아서의 혈우병을 완전히 교정해 놓았다. 수술대 위에 누웠을 때 그는 안절부절하거나 서두르지 않는 정상적인 절차를 밟고 있는 정상적인 환자였다. 의사는 그를 부드럽게 다룰 것이고 수술은 조용하게 진행될 것이다.

아서는 손상된 관절 표면을 금속과 플라스틱으로 만들어진 새로운 인공관절로 교체하는 관절성형을 받고 있다. 팔다리에 하는 정형외과 수술은 수술 부위 위쪽의 팔다리를 감싸 펴

프질을 하는 특별한 지혈대의 도움으로 행해진다. 이는 수술현장을 실질적으로 피가 없도록 만들고, 아서에게는 수혈조차 필요하지 않다. 수술의 마지막에는 지혈대를 치운다. 모든 절차에는 2시간이 채 걸리지 않는다.

병실로 돌아오면 그는 천천히 원기를 회복한다. 그의 왼쪽 다리에 통증이 있을 것이고, 대개 뻣뻣하고 아플 것이다. 통증을 극복하도록 간헐적으로 약이 주어질 것이다.

수술 후 과정을 위해 아서는 출혈 없이 치유를 촉진시키는 범위 내에 그의 응고인자 활성도를 유지하기 위하여 정기적인 VIII응고인자 주입을 받게 될 것이다. 수술 후 이들이 지나서 수술 부위에 출혈된 혈액을 진공병으로 끌어내는데 사용되는 플라스틱 튜브를 제거한다. 물리치료사는 침대에 있는 동안 근육을 활동적으로 유지하도록 그에게 당부한다. 그가 운이 좋다면 작업요법사는 같은 당부를 할 것이다. 놀랍게도, 그는 수술에서 오는 모든 흥분과 걱정 끝에 며칠간 우울해질 수 있다. 이것은 정상적이다.

병원에서 지내는 시간은 수술과 의사에 달려있다. 아서의 경우는 3주이다. 10일째에 실이나 클립을 제거하며 상처를 점검할 것이다. 결국에는 더 많은 물리치료가 그가 걷는데 있어 자신감을 가지는데 도움을 줄 것이다. 수술을 하고 3달 후 그는 일을 하게 되고, 회복되었으며, 그가 한 결정에 행복해 한다. 가끔씩 일정기간 통증이 있다 할지라도 수술 전보다 훨씬 견디기는 쉬울 것이며, 그의 삶은 더 이상 빈번한 출혈로 괴롭지 않다.

계획된 수술: 포경수술

계획된 수술의 또 다른 예는 포경수술이다. 포경수술의 유일한 의학적 적응증은 큰 아이들의 음경꺼풀(포피)이 유별나게 팽팽해서 뒤로 당겨지지 않거나, 혹은 간헐적인 염증이 소변의 흐름을 방해할 때이다.

영아시기에는 음경꺼풀은 흔히 뒤로 당겨지지 않으며, 대부분 3살 때 음경꺼풀을 완전히 뒤로 당길 수 있긴 하지만 모두 그런 것은 아니다. 남자아이가 7살이 되어도 음경꺼풀이 뒤로 잡아당겨지지 않는다면(비수축 포피) 의사의 진단을 받아보아야 한다. 가끔 피부와 성기 사이의 작은 유착이 수축을 막는 경우가 있는데, 이는 간단한 조치로 고통 없이 자유로워질 수 있다. 음경꺼풀은 부모가 억지로 뒤로 잡아당겨서는 안 되지만 2~3살의 나이를 넘어서는 목욕할 때 부드럽게 만져주면 해가되지 않는다.

출혈장애의 경험이 있는 집안은 항상 의사에게 이에 관하여 조심시켜야 하고, 포경수술이 종교적인 차원에서 행해지는 곳에서는 해당 정부 부서가 출혈장애에 관하여 언급해야 한다.

포경수술은 반복되는 응고인자 보충 보다는 섬유소 아교의 사용이 특히 성공적인 절차 중 하나이다.

응급수술

응급수술의 절차는 위 사항의 압축 버전이다. 수술을 신속하게 시작하는 것이 필수적이기 때문에 응고인자제제의 확보에 어려움이 발생하면 즉각 조치되어야 한다. 응고인자에 대한 반응과 항체 검사는 수술을 하는 동안 실시되고, 적합한 보충요법을 위해 혈액형이 맞는 헌혈자를 부르거나 다른 분야의 의약품이 필요할지도 모른다. 적어도 선진국에서는 혈우병 센터의 네트워크, 수술 서비스, 상업적인 업체들이 항상 어떤 환자가 필요한 것을 어느 때라도 제공할 수 있다. 그렇지만 그들에게 도움을 요청하는 것은 아주 비용이 많이 들고 수많은 사람들의 귀중한 시간을 뺏는 것이기 때문에 현명하게 사용되어야 한다.

정형외과 수술

앞서 묘사된 정형외과 수술은 관절이 움직이도록 새로 만드는 관절성형술이다. 관절성형술은 부분 교체 혹은 금속이나 튼튼한 플라스틱(인공보철물)으로 만든 인공부품으로 전체 관절을 교체하는 것이다. 이러한 생각은 새로운 것이 아니다. 인공 고관절은 35년 전에 실시되었다. 새로운 재료와 고관절 교정의 기술에 대한 증가한 지식이 있다 하더라도, 최초 개념이 시간이라는 시험을 견뎌내었고, 매년 수 만 번의 고관절 교체가 행해진다. 무릎 관절성형술도 혈우병에서 동일하게 성공을 증명하고 있다. 사용된 인공관절의 종류는 이미 입은 관절의 손상과 담당 정형외과 의사의 성향에 따라 결정된다.

인공보철물은 다른 관절에도 역시 있지만 덜 성공적이다. 흔히 혈우병성 관절염에는 발목의 관절고정(아래를 보기 바란다)을 하는 것이 관절성형 보다 더 낫다. 인공 어깨 관절이 개발되었지만 아직 실험실에서만 취급되고 있다. 일부 혈우병 치료센터에서 부분적인 교체가 성공적으로 이루어졌다 하더라도 전체 팔꿈치 교체는 같은 방식으로 여겨진다. 반복되는 출혈의 결과로 확장된 노뼈머리(head of radius, 요골두)의 제거는 만성적으로 손상된 팔꿈치 연골에 있어 움직임의 범위를 증가시키고 고통을 완화시킬 수 있다. 이 수술은 흔히 활액막절제술(171쪽을 보기 바란다)과 동일한 시간에 시행된다.

인공보철물을 착용하고 있는 사람은 평소 보다 관절에 감염되기(가) 더 쉬운데 이 상태를 패혈성 관절염(septic arthritis)이라 부른다. 이는 감염에 대한 저항이 낮아졌을 때 HIV감염의 특정 위험요소이다. 발치를 하기위한 항생 덮개가 권장되며 인공보철물을 착용한 사람에게 나타나는 패혈성 병변에 즉각적인 치료가 필요하다.

인공관절술이 고려될 때마다, 환자는 수술 그 자체가 시술하기가 매우 어려울 수 있다는 것을 알아야 한다. 의사가 수술을 해야 하는 뼈의 상태 때문에 좋은 결과를 얻지 못한다면 어쩔 수 없이 뼈를 함께 결합하여 관절이 경직되도록 하는 관절고정술이나 관절유합을 해야만 할 수도 있다. 이것은 보기만큼 그리 나쁘지는 않다. 관절고정술은 환자의 생활을 최소한으

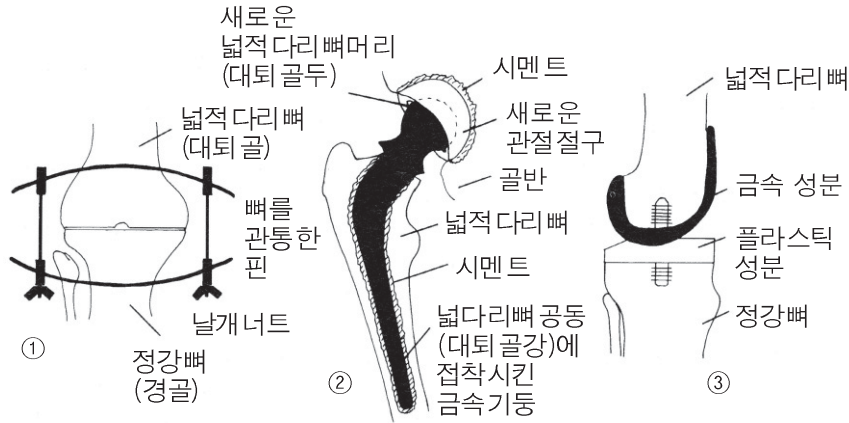


그림9.1 관절수술의 일부에 ① 무릎 관절의 관절고정술을 정면에서 본 모습을 보여 준다. 넓적다리뼈와 정강뼈의 끝부분이 제거되었다. 노출된 뼈는 강한 금속 핀으로 넓적다리뼈의 하단 끝부분과 정강뼈의 상단 끝부분까지 단단하게 조인다. 그런 다음 핀은 너트와 볼트 세트로 장력을 이용하여 그 끝을 서로 연결한다. 뼈가 결합하는 시간을 이용하여 강하고 경직된 관절을 만들고 핀을 제거한다. ② 정면에서 본 인공 엉덩관절(고관절)을 보여준다. 새로운 소켓이 골반 뼈에 박혀있고 새로운 금속 볼머리가 그 안에서 선회한다. 관절의 볼록한 부분이 넓적다리뼈의 길고 아주 거친 끝부분으로 들어가 있다. 요소들을 제자리에 고정하기 위해 시멘트를 사용한다. ③ 측면에서 본 무릎 관절의 관절성형술을 보여준다. 넓적다리뼈와 정강뼈의 손상된 끝부분이 새로운 구성요소에 맞도록 정확하게 조각되었다. 이들은 뼈의 끝부분에 박혀있는 플라스틱 삽입물이나, 가끔은 시멘트로 고정된다.

로 방해 받도록 하여 고통을 줄여줄 수 있다. 일반적으로 인공관절술 보다 간단하며 실패할 확률도 적다. 인공관절술의 성공은 사용되는 금속, 플라스틱, 골 시멘트의 성분에 좌우되는 반면, 관절고정술은 결합을 만드는 뼈끝의 유합에만 의존한다. 관절고정술은 특히 성인들의 생활에 있어 발목관절의 통증에 특히 도움이 되는데, 이는 움직임에 제한을 초래하는 요인을 알아채기가 아주 어렵기 때문이다.

무릎에 관절고정술을 하게 되면, 정강뼈(tibia, 경골)의 위쪽으로부터 넓적다리뼈의 아래 쪽까지 가면서 베어냄으로 관절 그 자체는 제거된다. 그리고는 뼈의 절단면은 같이 조이거나 나사로 조이고 조직을 꿰매어 석고부목을 한다.(그림 9.1) 연골을 제거함으로 수술한 다리는 다른 쪽 다리보다 눈에 띄게 약간 짧아질 것이다. 이는 현재 뻣뻣한 다리가 바닥에 발을 질질

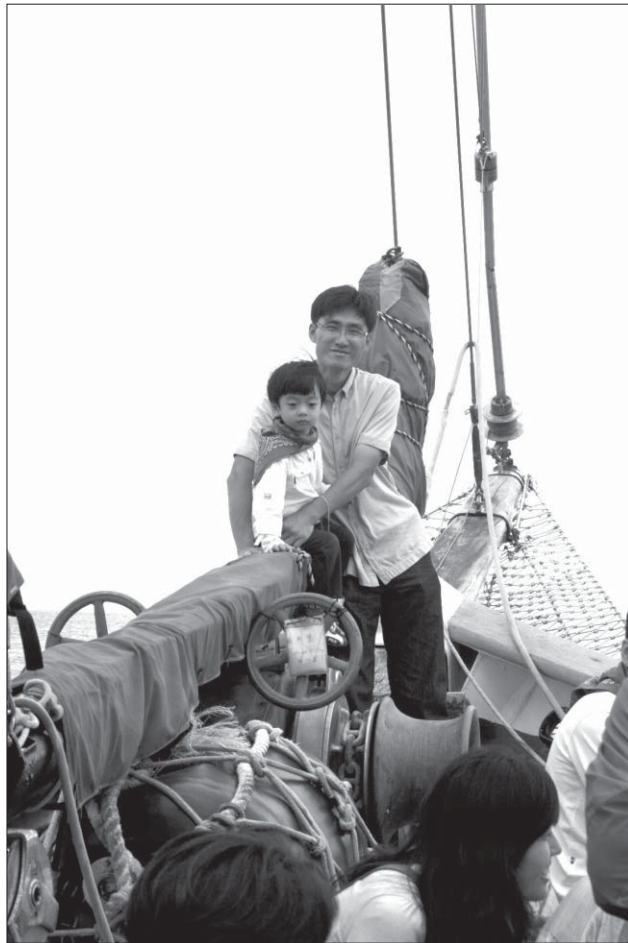
끝지 않고 걸을 때 발 끝이 움직이는 원호(圓弧) 사이에서 왔다 갔다 하도록 한다. 의사는 또한 걸을 때 발바닥과 발가락이 오른쪽으로 땅을 밀어내도록 하기 위하여 뼈를 살짝 기울일 것이다. 관절교체나 경직은 혈우병 환자에게 반드시 해야 하는 우선 순위의 시술은 아니다. 긴 뼈의 재정렬은 가끔 안정성을 증대시키고 손상된 골절의 고통을 경감시킬 수 있다. 이렇게 하는 시술은 뼈자름술(osteotomy, 절골술)이라 불리며 일부 혈우병 치료센터에서 흔히 행해진다.

다른 시술은 활액막절제술(synovectomy)이라 불린다. 관절에 출혈 재발이 일어날 때 이를 ‘표적관절(target joint)’ 이라고 한다. 표적관절은 최대의 효과를 내고 더 이상의 퇴행을 방지하기 위해 치료의 최대 표적이 된다. 철을 비롯한 혈액 분해산물의 공격에 반응하여 표적관절 안에 윤활막이 비정상적으로 자라게 된다. 부드러운 반투명 연분홍의 조직 조각 대신, 표적 관절의 윤활막은 지지분한 갈색처럼 보이고 너털너털한 말미잘 같다. 말미잘의 각각의 촉수는 관절의 움직이는 표면 사이에 끼일때 파열될 수도 있는 작은 혈관이다. 적절한 인자 보충과 다른 신중한 조치가 출혈 재발을 막지 못하면, 윤활막 제거를 고려해볼 수 있다. 대부분의 세포막의 제거는 간단하며, 관절과 관절을 지지하는 근육의 재생이 일어나기 전에 회복할 시간을 준다. 우리 센터에서는 팔꿈치의 활액막절제술이 부분적으로 성공을 거두었다. 다른 센터에서는 무릎 출혈을 억제하는데 좋은 성과를 거두고 있다.

일부 센터는 절개보다는 관절경을 통해 활액막절제술을 시행한다. 응고인자의 투여와 같은 혈우병에 대한 조치는 이 처치에도 평소처럼 필요하다. 일부 의사들은 윤활막을 파괴하는 수술 보다는 이트륨과 같은 화학물이나 방사성 동위원소의 사용을 더 선호한다. 예를 들어 일부 병원에서는 방사성 활액막절제술이 적절한 응고인자를 투여한 후 관절흡입과 같은 방식으로 아주 많이 행해지고 있다. 국소마취제를 사용하여 피부를 열게 하고, 관절 공간 안으로 바늘이 들어간다. 방사성 동위원소가 주입되고 뒤이어 추가로 부분 마취를 하고 스테로이드제를 투입한다. 대부분의 환자들이 이 절차를 행한 당일 집으로 돌아가고 이틀간 부목을 댄다.

이러한 치료는 결코 저렴하지 않다. 그러나 이 처치를 받은 후 관절 출혈의 두드러진 감소를 보여주어 성과가 확인되면, 방사성 활액막절제술은 개발도상국가에서 응고인자제제에 대한 장기적인 접근 없이 자리 잡게 될지도 모른다.

한 가지 문제는 가장 효율적이 되기 위해서는 동위원소가 출혈재발의 목표가 되는 관절에 가능하면 빨리 사용되어야 한다는 것이다. 이는 일반적으로 나이가 든 사람들보다는 젊은 사람들이 더 치료가 잘 되고 뼈의 성장을 방해하지 않기 위해서 많은 주의가 필요함을 의미한다. 다음에는 소량의 방사성 물질의 사용이 필수적인데서 오는 잠재적인 위험을 모니터링하는 추적검사가 이어진다.





제 4 장
문제들

제10절 항체(억제인자)
제11절 수혈전파성 감염을 포함한 치료 부작용
제12절 치료 없이 극복하다 - 개발도상국

제10절 항체(억제인자)

억제인자(inhibitor, 이하 '항체'로 표기함)가 있다고 세상이 끝난 것은 아니다! 지금 시대에는 응고인자에 항체가 생긴 사람들이 행복하고 생산적인 생활을 할 수 있고, 심지어 대수술도 특수한 환경 아래서 받을 수 있다.

항체란 무엇인가? 응고과정에 있어서 항체는 응고인자의 활동을 방해하는(inhibit) 물질이다. 이러한 역할을 위해서 상응하는 응고인자를 직접적으로 공격한다. 이 때문에 응고인자의 응고활동은 어려움을 겪게 된다. 항체의 공격이 강해지면 그 영향은 커진다. 공격이 약하면 활동력의 대부분은 지속되고 응고과정은 상대적으로 잘 유지된다.

억제인자(inhibitor)는 항체(antibody)이다. 그러나 이 단어가 동의어라 보기는 어려운데, 응고과정에서 발견되는 모든 항체가 응고활동을 억제하는 역할을 하는 것은 아니기 때문이다.

정상적으로 항체는 몸의 방어체계의 한 부분으로 활동한다. 몸이 어떠한 외부의 것으로부터 공격을 당하면 항체를 생산하여 이에 대응한다. 이것은 면역 또는 방어체계의 한 부분이고, 인간은 면역력을 특정한 질병으로부터 자신을 보호하는데 사용한다.

감염에 대하여 면역력을 가지게 되면, 파상풍의 경우를 예로 들어 본다면, 몸에 파상풍균이 들어오게 되면 몸의 항체 방어 시스템이 경계 태세에 들어간다. 이 경보에 대한 기억은 계속 유지되고 실제로 감염이 일어났을 때 발동이 된다. 다음에 항체들은 (이 예에서는 파상풍 같은) 침입자들을 처치하기 위해서 다량으로 생산된다. 면역력을 갖도록 하는 기억은 보통 영원하지만, 사실상은 약해진다. 이것은 면역을 얻기 위해서 추가접종이 필요한 이유이며, 특히 어떠한 특정한 질병에 접하게 될 위험성이 높은 사람은 추가접종이 꼭 필요하다. 기본적으로, 방어자는 항체이고 침입자는 항원, 그리고 이들의 싸움을 '항원-항체반응'이라고 한다.

몇몇 질환의 항원-항체반응은 명백히 적절치 못하게 일어나 몸 자체가 상해(damage)를 입는다. 이러한 경우는 방어체계에 이상이 생겨서 자기 자신의 세포에 대하여 항체반응이 유발되는 경우이다. 축구 용어로 자살골인 셈이다. 이러한 질병의 예는 다양한데 당뇨, 악성빈혈, 류마티스 관절염 그리고 갑상선의 기능 이상이 종종 이러한 적절치 못한 반응에 의하여 생긴다. 이러한 경우를 통틀어 '자가면역질환'이라 부른다. 이러한 경우는 몇몇 자기 자신의 세포를 자신의 몸에 속해있는 '자기 자신' 또는 '친숙한 것'으로 인식하는데 실패한 경우이다. 자기 자신으로 인식되지 못한 세포들은 항체에 의해 공격당하고 파괴된다. 결과는 자가

면역질환의 발병이다. 비록 이러한 질병의 기저에 깔려있는 원인이 매우 복잡하기는 하지만 가족력이 있고 유전적인 영향이 있다는 것이 알려져 있다. 혈우병 항체의 경우도 그러하지만, 다행인 것은 한 가족에 한 명 넘게 자가면역질환이 있는 경우는 드물다.

중증 혈우병A 환자의 70% 이상은 VIII인자를 친숙하게 받아들이고, 그렇기 때문에 응고인자를 주입하는 것에 문제가 생기지 않는다. 그러나 약 30%의 경우는 VIII인자를 투여했을 때 면역반응이 일어나서 항체가 만들어진다. 이러한 항체의 목표는 VIII인자의 파괴로 VIII인자를 바로 공격한다. 다행히도 대부분의 항체는 약하고 쉽게 극복이 가능하다. VIII인자가 아닌 다른 응고인자의 심한 결핍이 있는 경우에도 항체가 생길 수는 있으나 매우 드물다. 아직 그 이유를 알지 못하지만 중증 혈우병B 환자의 IX인자에 대한 항체는 혈우병A의 경우 보다 더 적게 나타난다. 응고인자 항체의 대부분의 경우는 몸에서 만드는 응고인자의 분자가 너무 이상해서 정상적인 활동성을 가지는 분자가 주입되게 되면, 주입된 분자를 ‘자신’으로 인식하는 것이 불가능한 것이라 가정할 수 있다. 몇몇 환자의 경우는 아마도 면역체계 자체가 잘못되었을 수도 있다. 두 가지 경우 모두 결과적으로 항체가 생성된다.

VIII인자 항체는 가끔씩 혈우병이 아닌 사람에게 나타나기도 하며, 종종 다른 자가면역질환의 한 부분으로 발현되거나, 가끔은 출산, 악성종양, 또는 몇몇 약의 부작용과 연관되어 나타나기도 한다. 이러한 환자들은 VIII인자 치료를 포함하여 다른 혈우병 환자들과 마찬가지로 치료를 필요로 한다.

고반응자와 저반응자

혈우병 환자는 항체를 가지고 태어나지 않으며, 항체 반응을 유발하는 상대적인 응고인자의 자극을 받아 생성된다. 그러나 확실한 듯이 여겨지는 것은 혈우병 환자 중 일부는 항체가 생성될 운명을 타고난다는 것이다. 이러한 환자들을 확인하여 어떤 방법으로든 보호하기 위한 많은 연구가 지속되고 있고, VIII인자 유전자에 대한 최근의 연구를 통하여 가까운 미래에는 누가 위험성이 있는지를 예측할 수도 있을 것이다. 또한 우리는 응고인자에 수 백 번 노출된 후에도 항체가 만들어지지 않았다면 항체가 생성될 가능성은 거의 없다는 것을 알고 있다. 그러나 고순도의 혈장분획제나 유전자재조합제 중 하나에 노출된 몇몇 사람들을 철저히 추적검사한 결과 조기 치료에도 불구하고 항체가 생겼다는 증거가 있다. 이러한 발견은 만약 모든 혈우병 환자가 어느 단계에 도달하여 항체를 가지는 것은 아닐지라도 충분히 많은 수에서 항체를 발견할 수 있을 것이라고 가정할 수 있다는 점에서 재미있다. 다행히도 이러한 항체의 대부분은 역가(역가에 대해서는 뒤에 설명하겠다.)가 낮으며 임상적으로 일상생활에 영향을 미치지 않는다.

항체는 종종 환자 또는 환자의 가족이 치료가 점점 효과가 적어진다는 것을 깨닫거나, 혈

액검사를 통하여 항체의 존재를 알게 되는 두 가지 방법 중 하나로 발견된다. 수술적 치료를 필요로 하는 경우에는 반드시 항체의 존재 여부에 대하여 선별검사를 해야 한다. (167쪽 참조) 가정요법을 하고 있다면 정기적으로 항체가 있는지 검사를 받아야 한다. 항체의 힘을 측정하는 것을 '역가(titer)를 확인한다'고 한다. 역가는 사람마다 차이가 크다. 강한 항체일수록 고역가(high-titer)를 가졌다고 말한다. 반대로 약한 항체는 저역가(low titer) 항체라 한다. 항체를 측정하기 위하여 고안된 검사는 여러 나라간의 차이가 많으므로 정확한 값을 제시하는 것은 어렵다. 가장 일반적으로 사용되는 두 가지는 영국의 옥스퍼드 단위(Oxford unit)와 메릴랜드의 베테스다 단위(Bethesda unit)이다. 대략 베테스다 단위가 옥스퍼드 단위의 2배가 되나 이러한 방식으로 측정하는 것은 상당한 차이가 생길 수 있고, 이러한 비교는 정확한 것이 아니므로 주의해야 한다. 20 베테스다 단위(BU, 10 옥스퍼드 단위에 해당함) 이하인 경우를 저역가 항체로 본다. 고역가 항체는 이 두 단위에서 수 천까지 오를 수 있

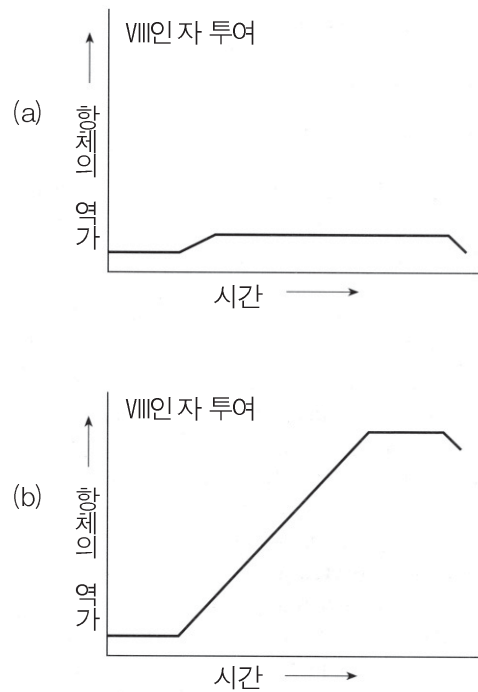


그림. 10.1 저반응자와 고반응자들. (a) VIII인자에 대한 '저반응자'의 경우 항체 생성의 증가가 높지 않다. (b) '고반응자'의 경우 VIII인자를 투여했을 때 높은 반응을 보인다.

다.

항체를 가진 사람을 돕기 위한 최상의 방법을 결정하기 위하여 중요한 것은 역가가 아니고 응고인자를 투여했을 때에 어떤 반응을 보이는가이다.(그림. 10.1) 항체 생성의 반응이 작고 (보다 흔하다) 역가가 조금만 상승하는 경우를 저반응자(low responder)라고 한다. 고반응자(High responder)는 응고인자 투여 시 대규모의 수비를 하는 경우로 이 경우에는 역가가 많이 오르게 된다. 과학적인 용어로 2차 면역반응(anamnestic)이라고 하며, 글자 그대로 이러한 반응은 신체의 면역기억을 통하여 촉발된다. 높은 반응을 보이는 상태가 지속적인 필요는 없다는 사실을 아는 것은 중요하다. 반응의 다양함은 시간, 그리고 치료 방법에 따라 다르게 나타날 수 있다.

항체를 가진 환자의 치료

첫 번째 증상

비록 현재 당장 우리가 항체의 생성을 예측할 수는 없지만, 자신의 몸에서 항체가 처음 방어를 시작한다는 것을 정확히 알고 있는 환자들을 가끔 볼 수 있다. 이 시기에 특별한 치료를 하면 반응을 저지시킬 수 있고, 몸이 응고인자를 받아들이는 마술을 보여주기도 한다는 몇 가지의 증거들이 있다. 비록 그 증거들은 적지만, 몇몇 의사들은 이러한 치료는 시도해 볼만한 것이라고 생각한다. 이러한 치료에는 면역반응의 과정을 감소시키도록 하는 약품을 투여하는 것이 포함된다.

이러한 면역억제제는 스테로이드(steroid), 사이클로포스파마이드(cyclophosphamid), 아자티오프린(azathioprine), 6-메르캅토피린(6-mercaptopurine), 사이클로스포린(cyclosporine) 등을 포함한다. 이 모든 약제들은 암이나 장기이식을 받은 사람의 치료를 위하여 사용되어왔고, 부작용도 알려져 있다. 혈우병 환자에게 이러한 약제들을 쓰고자 하면 특별한 세심한 관리를 해야만 할 것이다.

저반응자

저반응자의 치료는 매우 간단하다. 대부분의 저반응자는 항체가 없는 다른 환자들과 똑같은 방법으로 치료될 수 있다. 사실, 검사실의 검사를 통하여 저역가의 항체가 생긴 것을 알게 된 경우에는 적은 용량의 응고인자를 보충해 주는 간헐적인 치료 또는 예방요법으로 항체를 사라지게 할 수 있다. 이는 몸에서 응고인자를 '자신'의 것으로 받아들이도록 힘을 가하는 것으로 보면 된다. 출혈은 발견 즉시 정상적인 방법으로 치료할 수 있다. 종종 더 많은 용량의 응고인자가 필요한 경우도 있다. 이 경우에는 오랜 기간에 걸친 세심한 감독을 통하여 용량을 조정할 수 있다.

고반응자

고반응자의 치료를 한마디로 말할 수는 없다. 몇몇 치료들이 시도되어 왔다. 비록 유전자 재조합 활성 VIII인자가 대단한 성과를 보여주시는 했지만, 모든 경우에 완전하게 성공적인 치료는 없었다. 혈우병A 항체 고반응자에 대한 치료방법을 아래에 기술하였다.

저용량의 VIII인자를 사용한 치료(출혈 시 보충 또는 예방적)

저반응자 처럼 효과가 있을 것 같지는 않지만 처음에 시도해볼 가치는 있으며, 검사를 통한 추적검사가 유지되어야만 한다.

고용량 혹은 초고용량 VIII인자를 사용한 치료

단순히 VIII인자의 용량을 올리는 방법으로 가끔 항체의 역가를 높이지 않고 대부분의 출혈을 억제할 수 있다. 확실히 더 빨리 높은 용량을 주는 것이 더 좋다. 이러한 방법으로 예방적인 치료를 하는 것은 별 효과가 없다. 초고용량을 사용하는 것은 독일의 본 혈우병 센터(Bonn hemophilia Center)에서 처음 시작되었다. 단지 저용량의 VIII인자를 정기적으로 주는 것은 몇몇 사람의 저역가 항체를 없앨 수는 있으나, 고용량의 경우 몇몇 고반응자의 면역저항(immune resistance)을 없앨 수 있다. 본에서 사용된 방법은 매년 30만 단위(unit) 이상의 VIII인자를 투여하는 것으로, 개발도상국에서 혈우병A의 치료를 위하여 환자 당 매년 보통으로 사용하는 용량이 5만 단위임을 볼 때, 이 방법은 많은 센터에서 사용하기에는 너무 비싼 방법이다. 다른 의사들은 이 방법을 시도하여 여러 다양한 결과를 얻었다. 이 방법은 너무나 비싸기는 하지만 몇몇 환자에게 효과가 있는 것은 사실이다.

동물의 VIII인자를 사용한 치료

몇몇 독자들은 기발한 접근방법이라고 생각할 수도 있겠지만, 35년 전에는 동물의 VIII인자가 수술적인 치료의 대들보 역할을 하였다. 이 시대에는 수술 후에 생기는 출혈을 저지하기 위한 인간의 응고인자가 충분하지 않았기 때문에 돼지나 소의 VIII인자를 대신 사용하였다. 이러한 초창기의 제품은 매우 효과적이었으나 두 가지의 단점이 있었다. 첫째로 수여자의 혈소판이 서로 엉기도록 하여 혈소판 감소상태(혈소판감소증)를 초래하였다. 둘째로 치료 후 8~10일이 지나면 그 효과가 중단되었다. 혈소판 감소 효과는 소에서 얻은 제제를 이용하였을 때 더 현저하였고, 소에서 얻는 제제는 종종 돼지의 응고인자가 그 효과를 잃었을 때를 대비하여 예비로 보관하곤 하였다.

최근에는 돼지의 VIII인자가 혈소판 응집 효과가 없도록 개발되어 생산되었다.(hyateC) 이 제품은 항체를 가지고 있는 몇몇 환자들에게 매우 유용함이 밝혀졌다. 다시 한 번 강조하지

만 어떤 치료든지 검사실의 세심한 검사 하에 이루어져야 하며, 인간의 VIII인자에 대한 항체가 생기는 것처럼 동물 유래 제품에도 악영향이 생기거나 그 반대일 수도 있다.

VIII인자를 우회하기

만약 다른 지혈 경로를 밟아서 VIII인자와 그 항체를 우회할 수 있다면 출혈은 멈출 것이다. 이러한 대안은 상처와 조직인자(tissue factor)의 분비를 통하여 촉발되는 외인계 경로(extrinsic pathway ; 40쪽)에 의해 가능하다. 이 경로를 따르는 응고인자는 VII, IX, X인자이고, 이들은 고용량 항체를 가진 환자의 치료에 사용되고 있다. 이 인자들은 비활성인 단백질에서 활성 효소로 바뀌는 과정의 단계를 밟는 과정일 때 가장 좋은 효과를 나타낸다. 활성화된 형태(응고인자 뒤에 'a' 라는 문자를 써서 표시함)의 응고인자들은 주입 후 즉각적으로 활동을 개시하여 최종적인 공통경로(common pathway)를 통해 응고를 형성한다.

명백히, 이에는 몇 가지 위험이 있는데 만약에 이러한 과정이 너무 과하게 되거나 너무 빠르게 되면, 지나친 지혈로 인해 혈전(thrombosis)으로 이어질 수 있다는 것이다. 이러한 이유로 우회치료 시에는 사이클로코프론과 같은 항섬유소용해제를 사용하는 것이 대부분 금지된다.

VIIa인자를 사용한 치료

VII인자는 응고 과정에 있어 초기에 역할을 하는 것으로 알려진 단백질 중 하나이다. 비활성 상태인 본래의 VII인자가 활성 상태의 효소인 VIIa의 형태로 바뀌면서 응고과정은 시작된다. 상처를 입은 세포에서 분비되는 화학수프(chemical soup), 조직인자가 이 과정에서 VII인자를 활성화시킨다. IX, X, VII인자가 이어서 지혈을 시작하도록 하는 복합체를 형성한다.

순수한 VIIa인자에는 두 가지 형태가 존재하는데, 하나는 인간의 혈청에서 만들어지고, 하나는 덴마크의 노보 노디스크(Novo Nordisk)에서 유전자 기술을 이용하여 만들어낸다. 이러한 혈장 제품이 VIII인자 항체를 가진 환자의 비개방성 출혈의 많은 경우에 효과가 있었음이 프랑스의 한 연구에서 증명되었고, 유전자재조합 제품(rVIIa) 역시 의심의 여지없이 효과를 보인다. 후자의 경우가 더 비싸다. 재조합 VIIa인자는 혈우병 치료 제품 중에서 가장 비싸다.

IX인자를 이용한 치료

IX인자를 사용한 우회치료는 약 25년간 임상에서 사용되어 왔다. 과거의 IX인자제제에는 II, X, 그리고 VIII인자 역시 존재해서, VIII인자 항체의 우회치료에 효과적인 것은 단순히 IX인자만으로 되는 것이 아니다. 항체를 가진 환자를 대상으로 한 최소한 2개 이상의 연구에서 이 제제의 효과가 증명되었다. 항상 효과가 있는 것은 아니지만 다른 제제들을 사용한 치료

가 실패하였을 경우에 뒷받침할 수 있는 정도의 효과를 기대할 수는 있다.

Ⅸ인자제제는 활성화된 제제와 비활성 제제의 두 가지로 나눌 수 있다. 전자는 FEIBA(Factor Eight Inhibitor Bypassing Agent)와 Autoplex라고 하는 이름으로 판매되고 있는데, 이것들은 체내에 주입되자마자 바로 지혈을 촉발할 수 있도록 제조된 것이다. 다른 말로 이 응고 과정은 이미 주입 전에 어느 정도 시작되고 있는 것이다. 후자인 비활성 제제의 경우는 제조 과정 중에 특별한 개조가 있는 것은 아니며, 이전에 혈우병B 환자의 치료에 일상적으로 사용되어 왔던 것들이다. 비록 위에서 언급되었던 연구들은 활성화된 제제에 대한 것들이지만, 일상적으로 사용되었던 비활성 Ⅸ인자 농축제제와 비교하여 의미를 가질 수 있을 것인지에 대해서는 논쟁거리가 될 수 있다. 그 이유는 무엇일까?

첫째로, 응고인자들의 활성을 정확히 측정할 수 있는 방법이 없다. 다른 말로, ‘만약 내가 이 차에 10리터의 연료를 주입한다면 이 차는 00마일을 갈 것이다.’ 라는 식의 말로 표현할 방법이 없다. 그렇기 때문에 이 두 가지 제제를 비교할 검사방법이 없고, 상대적인 효과를 과학적으로 측정하는 것은 불가능하다.

둘째로, 대부분의 연구는 실혈(失血) 보다는 직접적으로 측정이 가능한 비개방성 출혈에 대한 것이기 때문이다.

셋째로, 응고인자 농축제제가 아닌 위약(placebo)으로 치료받은 연구의 최소한 4분의 1이 출혈이 있는 경우에는 위약의 사용을 중지하였기 때문이다.

그러나 실제 임상에서 보면 비활성 제제는 항체를 가진 많은 수의 환자의 출혈을 잘 멈추도록 하는 것 같다. 활성화된 제제는 체내에서 지혈을 유도하도록 특별하게 디자인 되었기 때문에 이 제제는 과응고의 위험성을 가진다. 혈우병 A, B 항체를 가진 양쪽 모두 의도한 위치 이외의 장소에서 혈전이 형성되었다. 다시 강조하지만, 이러한 제제를 사용한 치료를 진지하게 생각 중인 모든 사람들은 경험 있는 의사의 세심한 감독 하에 치료를 받아야 한다.

국소 지혈제의 사용

출혈을 조절하기 위해 언제나 혈류 속을 순환하는 응고인자가 필요한 것은 아니며, 특정한 경우에 국소적으로 사용할 수 있는 몇몇 방법들이 있다. 문제가 많은 코피의 경우에는 항섬유소용해제인 사이클로카프론(transamin, 트란사민)을 몇 방울 떨어뜨려주면 효과가 있다. 혈관 내 주사장비를 작은 주사기 안에 넣고 몇 방울을 코에 넣어준 후 반대쪽 콧구멍을 눌러 준다. 이 방법은 필요하면 반복해도 된다.

미국의 몇몇 환자들은 고농도로 염장된 돼지고기 작은 조각을 넣어주는 방법으로 출혈을 멈출 수 있다는 것을 발견하였다. 고기는 하루나 이틀 후에 제거한다. 어떻게 생각하면 이상한 이 방법을 듣고 소금에 절인 젤을 시도하여 적은 수의 환자에게 효과를 보았다. 소금은 작

은 혈관들을 수축시킬 수 있고 출혈을 막을 수 있다. 러셀복살모사의 독은 영국에서 더 이상 국소 지혈제로 사용하지 않고, 국부 트롬빈을 흡수 가능한 소재의 가제 등에 넣어서 표면상 처에 사용하며 논스틱 드레싱을 사용한 후 압력을 주는 방법이 종종 이용된다. 큰 상처, 발치 부분의 출혈인 경우에는 응고인자 혼합 희석액으로 만들어진 접착제를 사용하여 틀어막는 방법이 있다. 압력이 잘 가해지면 더 좋다. 항섬유소용해제(114쪽 참조)는 상처의 회복이 진행되기 이전에 혈괴가 없어지지 않도록 하기 위해서 며칠간 주어야 한다. 추가적으로 발치 부분과 큰 상처는 최소 1주일간 항생제를 사용함으로써 감염에 대비해야 한다. 가능하다면 드레싱이나 부목 등을 사용하여 상처가 움직이지 않도록 해야 한다. 사이클로카프론(transamin, 트란자민) 구강세척과 섬유소 아교(fibrin glue)는 출혈을 예방하기 위해 사용할 수 있다.

관절출혈은 추가적으로 출혈을 더 일으킬 수 있도록 하는 '활액막염'(synovitis)이라 불리는 염증 반응을 일으킬 수 있다. 활액막염으로 진단되면 짧은 기간 동안 스테로이드를 조심스럽게 사용하는 방법으로 조절한다. 이러한 항관절염증 약제는 많은 부작용이 있으므로 오랜 기간 동안 사용해서는 안되며, 특히 자라고 있는 어린이에게는 충분히 타당한 이유를 가지고 전문가의 감독 하에 사용해야만 한다. 이러한 약제가 혈우병 환자에게 쓰이게 될 때에는 코팅된 약제가 사용되어야 하고, 반드시 식사 후에 복용하도록 한다. 특수한 방법으로 코팅을 하면 위를 바로 지나 장에 도달하게 하여 위점막을 자극하지 않으므로, 위에 출혈을 일으키지 않고 보호하는 효과를 가질 수 있다. 이러한 조제약품은 프레드니손(영국), 프레드니솔론(미국)이라고 불린다. 녹는 약은 어린이들에게 유용하다.

항체가 있는 환자의 수술

항체가 생성된 혈우병 환자에게 수술적인 처치를 해야 할 경우에는 반드시 모든 검사가 선행되어야 한다는 것은 두 말할 필요가 없다. 만약 계획된 수술이 피할 수 없이 꼭 필요한 것이라면, 사용 가능한 기술을 사용하여 추가적으로 드문 몇 가지 위험에 대비할 수 있다. 항체가 있을 경우에 극복하는 방법은 이미 설명하였다. 수술을 진행하기 위해서는 설명한 방법들 중 한 개 또는 그 모든 것들이 관여할 것이다. 표 10.1에 응고인자 항체에 대한 가능한 치료 방법들을 요약해 놓았다.

가능하면 모든 계획된 수술은 환자 혈액 내의 항체의 역가가 낮은 상태이었을 때 시행하도록 한다. 만약 VIII인자를 사용한 치료 중이라면 잠시 출혈 치료를 중지하고 혈액을 특수 걸림 안으로 통과시켜 항체를 제거하는 방법인 혈장분리반출술(plasmapheresis)이 필요할 것이다. 한번 항체의 수치가 낮아지면, 사람 또는 돼지의 VIII인자를 수술 전 또는 수술 도중에 사용하면서 일반적인 방법으로 수술을 할 수 있다.(167쪽 참조) 응고는 상처 안에서 일어나며,

표 10.1 응고인자 항체의 가능한 치료법

1. 면역억제제*	매우 초기에 시행한다면 효과가 있을 것임
2. 응고인자 보충*	대부분의 저반응자에게 효과가 있음
3. 고용량의 응고인자 보충*	나머지 저반응자에게 효과가 있음. 고반응자에게 효과가 있을 수도 있음
4. 초고용량의 응고인자보충	고반응자에게 관용을 유도할 수 있음. 매우 비쌈
5. 돼지의 VIII인자	돼지의 VIII인자에 대한 항체가 적으면 이용가능
6. VIIa인자*	임상실험에서 빠른 결과를 보임
7. IX인자 (비활성)	VIII인자를 주는 치료가 효과적이지 않았을 때 사용해 볼 가치가 있음
8. IX인자 (활성)	비활성 IX인자 주입의 효과가 불충분할 때 사용 가능
9. 혈장분리반출술*	수술이나 중요한 곳의 출혈이 있었을 경우 백업치료법으로 유용함
10. 국소약물*	특정 부분에만 유용함.
11. 스테로이드*	관절의 염증. 반드시 짧은 기간 동안만 사용해야 하며 특히 어린아이에게 주의

*VIII인자 항체 뿐 아니라 IX인자 항체의 경우에도 사용할 수 있음.

요즈음에는 우회제제나 IX인자제제를 미리 세심한 관찰 아래 투여한 이후에 항섬유소용해 약물을 공급하여 항섬유소용해 억제과정을 파괴함으로써 응고상태를 유지한다. 응고 상태를 유지하기 위하여 국소적인 방법이 사용될 수 있다. 몇몇 외과 의사들은 외과용 메스 대신에 레이저빔을 사용하는 방법을 사용한다. 레이저는 절개가 되면 바로 지혈이 이루어져 이 과정에서 출혈을 줄일 수 있다.

VIII인자제제를 사용한 후 보통 7~10일이 되면 항체는 상승하고 2주가 되면 최고점에 오른다. 이 시점에서 VIII인자제제를 반복해서 주거나 지속적으로 주입을 하여 상처를 보호하는 방법으로 쓸 수 있다. 만약에 출혈이 생기면 재조합 VIIa인자제제를 사용하거나 IX인자제제를 사용한 우회치료 방법을 보완치료로 사용할 수 있다. 혈장분리반출술이 다시금 항체 수치를 낮추는 데 사용될 수 있다.

이러한 방법들을 사용하여 대수술을 성공적으로 시행해 왔다. 신중하게 준비할 시간이 있다면 이 방법들이 명백히 도움이 된다. 또한 같은 방법들이 응급상황, 예를 들어 맹장염이나 교통사고 후에도 사용될 수 있다. 돼지 VIII인자의 항체는 사람 보다 드물기 때문에 동물의 응고인자는 이런 면에서 그 효용이 있다.

발치는 장기간의 응고인자 치료를 받지 않아도 고역가의 항체를 가진 환자에게 시행 될 수 있다. VIII인자제제는 항섬유소용해제를 혈관 주입한 이후에 발치하면서 주입해야 한다. 혈전 증의 위험 때문에 항섬유소용해제는 IX인자제제나 다른 우회치료 제품을 사용하는 경우에는 처방하지 않는다. 발치 부분은 위에 기술한 방법으로 막고, 상처가 완전히 아물면 저절로 떨어지는 온도에 약한 플라스틱 부목을 특별 제조하여 발치 부분을 보호한다. VIII인자 이외의 다른 응고인자 항체의 치료는 혈장분리반출술과 고용량 또는 지속적 응고인자 주입 치료이다. 단 하나의 차이는 우회치료 제품인데 이것은 VIII인자 항체가 연관된 경우에는 유용하게 쓰일 수 있으나, 충분할 만큼 효과가 없는 경우에는 재조합 VIIa인자제제가 사용될 수 있다.

항체와 삶의 방법

어른이나 아이를 막론하고 매우 고역가의 항체를 가졌음에도 불구하고 어떻게 잘 적응해 나가는지는 눈여겨 볼만하다. 분명히 매우 심한 상처가 생기는 것은 정상적인 일상의 삶을 위협하는 요소가 될 수 있지만 항체를 가진 사람들은 일상적인 삶을 살고 있고, 동료들과 마찬가지로 활동, 운동을 하며 살고 있다. 제약에 대한 의문점은 다른 곳에서 언급하였다.(21쪽 참조) 자연적으로 제약에 대한 생각, '개인의 장애 안에서의 삶'은 항체가 존재할 때 더 발생한다. 그러나 부모들은 항체의 존재가 그들의 아이들의 삶에 구름을 드리우는 것을 허락하지 않을 것이다. 항체가 없는 소년에게 자신의 몸을 돌보고 강한 근육과 관절을 가지고 성장하도록 가르치는 것이 더 중요하다. 저반응자들은 항체가 없는 사람들과 정확히 똑같은 방법으로 치료가 된다. 고반응자들의 생활 방식은 더 많은 경험을 가진 의사와 함께 상담해야 하지만, 이 모든 것들이 고려할 때 진정한 선택은 삶의 질과 양의 상대적 중요성 사이에 놓여있다 할 수 있겠다.

제11절 수혈전파성 감염을 포함한 치료 부작용

모든 약은 한 가지 이상의 효과를 가진다. 우선 우리가 그 약을 복용하는 이유인 약의 일차적인 효과는 보통 다른 결과 또는 부작용 보다 충분히 이득이 있으나 항상 그런 것은 아니다. 아스피린은 두통을 잘 치료할 수 있지만 동시에 혈소판의 점성을 낮추고 출혈을 유발하기도 한다. 코데인은 통증을 둔하게 만들어주나 동시에 장의 움직임을 떨어뜨려 변비를 유발한다. 종종 이러한 이차적인 효과는 용량과 비례 관계를 보이고 쉽게 완화되지만 약의 효과가 강할수록 다른 효과들도 더 심각해진다. 의사는 환자들의 잠재적인 이득과 잠재적인 대가를 가늠한 후에 약을 처방한다. 만약 얻는 이득이 생명이라면 암의 항암 치료와 마찬가지로, 매우 극명하고 잠재적으로 치명적인 부작용을 가진 약이라 할지라도 처방하게 될 것이다.

혈우병의 치료도 예외가 아니며, 이 절에서는 혈액제품을 투여했을 때 생기는, 알려진 부작용에 대하여 설명하고 있다. 설명에 앞서, 행동양식은 수혈에 의하여 전파되는 것이 아니라는 것을 강조해야만 하겠다. 후천성면역결핍증후군(AIDS) 유행 시기 초기에는 공여자 동성애자 또는 약물 중독자라는 등의, 그 사람의 인간성이 치료를 통해서 그들이나 그들의 아이들에게 전해질 것을 두려워했었다. 후천성면역결핍증후군이 수많은 두려움을 만들어내었듯이, 이러한 특별한 걱정도 근거가 없다.

혈우병 치료에 사용되는 약제의 부작용은 단기적인 것과 장기적인 것이 있다



그림 11.1 환자의 이득과 소요되는 비용에 대해 심사숙고해야 한다.

단기부작용

6절에서 설명한 모든 혈액제제들은 정맥 주사로 투여하므로 혈류 내로 직접 들어가게 된다. 바늘을 정맥 내로 찌르는 기술을 정맥천자라고 한다.

현대식의 수혈장비를 사용하면 이 기술은 사실상 통증은 없으나 종종 작은 부작용을 경험할 수는 있다. 이러한 드물게 나타나는 불편감들은 곧 사라진다. 그러나 당신의 의사에게는 반드시 보고해야 한다. 대부분의 사람들은 체온 보다 더 차가운 수액이 정맥을 따라 들어가

는 것을 느낀다. 가끔 정맥 위의 피부가 잠시 좀 빨갱게 변할 수 있다. 종종 체온이 올라가거나 잠시 동안 발진 등을 겪을 수도 있고, 매우 드물게 호흡곤란, 두통과 같은 통증 등을 경험할 수도 있다. 어떤 제제는 입술의 감각이 둔해진다든지, 저린 느낌이 있을 수도 있고, 입안에서 금속맛 또는 짠맛 등을 느낄 수도 있다. 이러한 즉각적인 효과는 주입 속도와 종종 연관이 있으며, 더 천천히 주입함으로써 감소될 수 있다. 즉각적인 알레르기 형태의 부작용을 계속 경험하고 있는 사람은 혈관 내 주입 전에 항히스타민제를 처방 받아야 한다. 아주 드물게, 사용하고 있는 혈액제제를 바꾸어야만 할 정도로 알레르기 반응이 매우 심하게 나타날 수도 있다.

치료가 방해 받을 수 있는 두 가지의 매우 드문 상황이 있다. 첫 번째는 환자에게 이물질로 인식되는 성분이 제제에 포함되었을 경우다. 이러한 부적합성으로 인해 방어를 하는 항체가 생성되고 용혈이라고 불리는 적혈구의 파괴가 일어난다. 용혈은 응고인자 농축제제의 대량수혈 후에 가장 일어나기 쉬우며 빈혈을 초래한다. 특정 환자군에 맞는 혈액제제(Group specific blood product)를 사용하여 취약성이 있는 적은 수의 환자들이 용혈을 겪지 않도록 피해야 한다.

두 번째의 드문 부작용은 혈전증이다. 혈우병B(Christmas disease, 크리스마스병)의 치료를 위하여 사용되는 IX 인자 농축제제의 일부가 연관되어 있다. 이들 응고인자들 중 하나의 수혈로 인하여 의도하지 않은 혈전증이 자주 발생한다. 왜 이러한 일이 생기는지 정확히는 모르며, 농축제제의 성분 중 하나가 투여 이전 또는 투여 동안 어떠한 경로를 통하여 활성화된다는 것이 가장 가능성이 높은 설명이다. 요즘 몇몇 농축제제는 혈전 생성 경향을 중화하기 위하여 항응고제(anticoagulant)인 헤파린을 포함하고 있다. 혈전증이 일어날 기회는 천천히 투여하고 준비된 농축제제를 바로 투여하며, 치료에 사용되는 혈관에 많은 신경을 쓴다면 줄일 수 있다. 만약 정맥의 특정 부분에 어떤 것이든 염증이 의심된다면 다른 정맥을 사용해야 한다. 혈관의 염증은 응혈(clot)의 자연적인 소멸을 중단시키며, 사이클로카프론(Cyklokapron : 트란자민) 또는 아미카(Amicar : 114쪽 참조)와 같은 항섬유소용해제는 IX 인자제제와 동시에 사용해서는 안 된다.

새로운 고순도 IX 인자 유전자재조합제제는 혈전의 위험성을 감소시킨다. 이것은 특히 수술 후 한동안 누운 채로 지내야 하거나, 다른 경우보다 혈전증의 위험성이 높은 환자에게 특히 권유된다. 추가적인 방법으로 적은 용량의 헤파린을 사용하는 방법이 있다.

장기적인 부작용

간염(Hepatitis)

가장 중요한 수혈 부작용의 하나로 간의 염증, 간염이 있다. 간은 수많은 바이러스 중 하

나에 감염이 되면 염증을 일으키게 된다. 만약 감염이 심하다면 황달이 생길 것이다. 간이 자연적으로 생긴 색소를 혈류 내에서 제거하지 못하기 때문에 색소가 쌓이게 되어 피부와 눈의 흰 부분을 노랗게 만든다. 소변은 더 진해지게 되는데 이것은 색소가 간에서 담즙으로 분비되지 못하기 때문이며, 대변은 창백한 색을 띠게 된다. 간에 염증이 생겨도 황달이 나타날 만큼 심하지 않은 경우가 많다. 가볍게, 일시적으로 불편감을 느낀다거나, 단지 검사 상 간 기능 수치의 변화가 생기는 것을 일컫는 'transaminitis'라 불리는 상태인 경우가 많다. 혈우병 환자를 세심히 추적 관찰하는 이유 중의 하나가 이러한 변화를 감지하기 위함이다.

황달이 항상 간이 감염된 상태를 의미하는 것은 아니다. 황달은 적혈구가 빠른 속도로 파괴될 때, 간에서 장으로 가는 담즙의 경로가 막히게 되었을 때도 생긴다. 보통 혈액검사와 소변검사를 통하여 기저 질환을 확인 가능하다. 그러나 더 세밀한 검사가 필요할 때가 있다. 이러한 검사에는 간과 비장의 초음파, 컴퓨터 단층촬영(computerized tomography, CT), 자기 공명 단층 촬영(magnetic resonance imaging, MRI) 또는 방사성동위원소 스캔(담즙의 경로를 보여주는 X선 검사) 그리고 간 조직 검사가 포함된다. 간 조직 검사는 현미경으로 간 조직을 검사하기 위해 간조직의 일부를 떼어내는 것이다. 이 시술은 국소 마취를 하고 시행하며 특수 바늘을 사용한다. 혈우병 환자에게 수술적인 시술을 할 때는 반드시 지켜야하는 예방조치들이 마찬가지로 적용된다. 응고인자의 보충은 시술 전, 그리고 시술 후 최소 3일간 해준다.

많은 수의 바이러스 감염이 알려져 있다. 그중 혈우병 환자에게 중요한 것이 A형 간염, B형 간염, C형 간염이다.

A형 간염(hepatitis A)

A형 간염은 보통 단기간 동안 앓는다. A형 간염 바이러스는 비위생적인 환경, 특히 음식이나 식용수의 배설물에 의한 오염에 의하여 전파된다. 감염이 되었다는 것이 명백하게 드러나지는 않는다. 대부분의 환자는 단지 잠시 동안 기분이 좋지 않은 느낌만을 가진다. 최근까지 혈액제제는 A형 간염을 전파하지 않는다고 생각하고 있었다. 그러나 1992년에 벨기에, 독일, 아일랜드, 이탈리아의 4개의 분리된 혈우병 인구 집단에서 감염이 일어났다. 그 나라들은 같은 VIII인자 농축제제를 사용하고 있었다. 바이러스를 제거하기 위하여 용매-세정 방법(solvent-detergent method; 197쪽 참조)을 사용하여 처리하여도, A형 간염은 전파되었다. 그 결과로 그 제제들은 시장에서 회수되었다. 이 이야기는 그 제제를 사용한 다른 나라 혈우병 환자들은 감염되지 않았다는 단순한 이야기가 아니다. 또한 감염된 것과 같은 항바이러스 기술을 사용하여 제조된 제제를 사용한 사람들이 감염되지 않았다는 그런 이야기도 아니다.

이러한 A형 간염의 돌발적인 발생은 안전한 농축제제의 생산에 연관이 있는 모든 이에게 중요한 문제이다. 용매-세정 방법(solvent and detergents)을 포함하여 최근의 믿을 만한 바이러스를 제거하는 방법이 전적으로 실수가 없을 수는 없다. 이러한 이유로 제조 시 한 가지가 넘는 항바이러스 기술을 제조 과정에 포함시키기 시작하였다. 예를 들면, 현재는 과거에 A형 간염을 전파시켰던 것으로 생각되는 농축제제의 생산과정인 용매-세정(solvent-detergent)방법 단계에 가열(heating) 단계가 더해졌다.

얼마 후에 A형 간염에 대한 백신이 사용 가능하게 되면서 지금은 A형과 B형을 합친 백신을 사용하고 있다. 윗팔 근육 내 주사를 3차례 맞도록 권고하며, 첫 번째 접종 후 1개월 후에 2번째를 맞고, 1년 후에 추가 접종을 하도록 한다. 응고인자 농축제제에 노출될 가능성이 있으면서 A형 간염과 B형 간염에 대한 항체가 생성되지 않은 모든 사람은 지금 예방 접종을 받아야 한다.

B형 간염(Hepatitis B)

B형 간염 바이러스는 인간에게 가장 널리 감염을 일으키는 것 중의 하나이다. 약 2억에 달하는 세계 인구가 이 병을 가지고 있다. 혈우병 환자에게는 종종 B형 간염 바이러스 표지자 양성이라는 사실이 놀람과 낙담을 가져올 수 있기 때문에 이러한 사실을 올바르게 인식하는 것이 중요하다. 당신은 혼자가 아니다!

몸 안에 들어온 바이러스는 침입자 또는 항원으로 인식이 되고, 우리의 몸은 그것에 대항하는 항체를 만들어 내는 방법으로 대항한다. 그 항원은 B형 간염 표면항원(HBsAg)이라 불리는데, 원래는 1965년 오스트레일리아 원주민의 피에서 발견되어 '오스트레일리아 항원(Australia antigen)'으로 명명되었다. 바이러스의 구조, 간세포를 어떻게 공격하는지, 어떻게 제어되는지 등을 밝히는 연구들이 계속되었다. B형 간염에 대한 이해는 이 시대 의학의 성공 스토리 중 하나이다.

HBsAg의 용어는 처음의 항원성을 가진, 또는 바이러스를 '인식' 할 수 있는 포인트가 표면(surface)에서 발견되었음을 의미한다. 표면 아래쪽에는 핵심부(core)가 있는데 표지자가 발견되기 전 이러한 구조를 가졌음이 밝혀진 것은 길지 않으며, B형 간염 핵심항원(HBcAg)이라고 불린다. 핵심(Core) 안에는 'e항원' 또는 HBeAg라 불리는 다른 표지자가 발견되었으며, 감염성과 연관이 있는 특별한 항원으로 알려져 있다.

그리하여 처음의 오스트레일리아 항원은 연구자들에 의하여 러시아 인형(Russian nested dolls : 나무로 만들어진 인형이며 인형의 몸체에 조금 작은 인형이 들어가 있고 이것이 계속 반복되는 상자구조로 되어있는 마트로시카 - 편집자 註)처럼 나누어져 밝혀졌다. 각각의 발견된 항원은 관련된 항체들이 있다. 그러므로 anti-HBs(HBsAb), anti-HBc 그

리고 anti-HBe가 있는 것이다. 간 기능 검사와 함께, 이 항체들을 인식함으로써 B형 간염의 활성화를 예상할 수 있고, 예방 접종이 언제 필요한지의 지표를 제공해 줄 수 있다.

언제든지 혈우병 환자가 B형 간염을 가지고 있음이 판명되면, 이 정보는 혈액제제 제조업자에게 전달되어 감염되어 있던 공여자를 밝히기 위한 작업을 하게 된다. 이러한 많은 시간을 필요로 하는 어려운 일은 전적으로 과거 6개월(B형 간염의 잠복기) 동안의 기간 내에 사용되었던 혈액 성분의 정확한 세부 사항을 아는 것에 달려있다. 이것이 수혈이 이루어지는 곳이 어디든지 매번 제품번호 또는 일련번호를 기록하는 이유이고 혈우병 관리에 있어 중요한 부분이다.

B형 간염 예방접종은 유전공학으로 만들어진 백신이다. 이것은 윗팔의 삼각근에 근육주사한다. (엉덩이에 주사하였을 경우는 흡수의 차이가 너무 다양하기 때문이다.) 첫 번째 주사를 맞은 후 면역력을 얻기 위해 1개월과 6개월 후에 2번의 추가 접종을 시행하고, 약 5년 후에 다시 추가접종한다. 낮은 면역력을 가지고 있는 사람(예를 들어 HIV 감염자) 더 자주 예방 주사를 맞아야 한다. A형 간염과 B형 간염에 대한 항체가 모두 없는 사람은 복합 백신(combined vaccine)을 맞을 수 있다.(188쪽 참조)

어떤 나라에서는 사람의 혈장(plasma)을 가지고 만든 구식의 동등한 효과를 가진 백신을 아직까지 사용하고 있다. 이 백신은 안전하고, 유전자재조합 백신과 같은 방법으로 접종한다.

B형 간염 백신은 능동면역의 한 예이다. B형 간염에 대한 수동면역 역시 과거 예방 접종을 받지 않았으나 감염의 위험성에 노출되는 상처를 받은 사람에게 가능하다. 예를 들어서, 만약 어떤 사람이 친구나 친척을 치료하기 위한 혈액제제를 준비하다가 소독되지 않은 바늘에 찔렸다면 특정한 면역글로블린(HBIG; Hepatitis B immunoglobulin)을 맞아야 한다. HBIG는 항체가 풍부하여 몸 안에 침입한 어떤 B형 간염 바이러스도 처리할 수 있으며, 또한 B형 간염 보균자인 산모가 출산한 아기를 보호하기 위해서 사용된다. 수동면역은 단지 몇 주 밖에는 지속되지 않으므로 반복되는 위험에 노출될 가능성이 있다면 능동면역이 동시에 시행되어야 한다.

최근의 검사와 항바이러스 기술에도 불구하고 혈액과 혈액제제는 여전히 종종 B형 간염과 A형 간염을 전파한다. 만약 검사를 통하여 면역이 아직 형성되지 않았음이 밝혀지면 아래의 항목에 해당하는 사람들은 감염으로부터 자신을 보호하기 위하여 반드시 예방접종을 받아야 한다.

- 아직 혈액제제에 노출된 적이 없는 혈우병 또는 혈우병 연관 질환을 가지고 있는 사람. 대부분의 경우 이 말은 모든 혈우병 어린이들은 예방접종이 필요하다는 말이다. 나이가 들어서 진단받은 경증 혹은 중등증의 출혈 경향이 있는 성인 역시 예방접종을 받는 것을

고려해야만 하고, 만약 그 최상의 치료가 데스모프레신(DDADP)이어도 그러하다. 이것은 데스모프레신에 의해 생길 수 있는 위험 때문이 아니고 미래의 어느 시점에서는 응고 인자의 보충이 필요하게 될 수 있기 때문이다.

- 혈액제제에 노출이 되었어도 B형 간염에 대한 면역이 생기지 않은 혈우병 또는 혈우병 연관 질환을 가지고 있는 사람.
- 혈우병 환자에게 혈액 또는 혈액제제를 투여하는 일을 하고 있는 사람. 이 경우는 병원 직원뿐 아니라 친구나 친척도 포함한다.
- B형 간염의 감염성을 가지고 있는 사람과 접촉하는 가까운 가족. 이러한 경우는 급성 감염과 검사실 검사로 바이러스를 가지고 있음이 증명된 사람이다.
- B형 간염에 대한 감염성을 가지고 있는 것으로 밝혀진 사람의 성 파트너.
- 임신 기간 동안 급성 B형 간염을 앓았거나 간염 바이러스를 가졌음이 증명된 산모의 아기

델타 병원균(The delta agent)은 D형 간염으로 알려져 있으며 혼자서는 감염을 일으킬 수 없는 불완전한 바이러스이다. 이 바이러스는 오직 B형 간염 바이러스와 함께 있을 때 감염을 일으키며 몇몇 사람에게 B형 간염의 전반적인 효과에 추가적으로 더하여 영향을 준다. B형 간염에 대한 저항력이 있으면 델타 병원균에도 저항력이 있다.

C형 간염(Hepatitis C)

C형 간염 바이러스(Hepatitis C virus, HCV)는 1989년에 발견되었다. 이 바이러스가 발견되기 전에는 A형 간염 또는 B형 간염이 아닌 감염이 원인이 되어 생기는 간의 질환이라고 오랜 기간 가정되어 왔다. 이러한 이유로 의사들은 non-A non-B (NANB) hepatitis라 불렀다. 혈우병 환자들을 정기적으로 간 기능 검사를 했을 때 간헐적으로 이상소견이 보여 왔다. 2개의 반복적인 간 기능 검사상의 피크를 'NANB transaminitis'라 부르게 되었다. 현재 이 간의 질환이 모두 C형 간염의 감염에 의해 생기지는 않았다 하더라도 대부분이 원인이었을 것이라 여겨진다. 또한 1980년대 중반에 도입되었던 항바이러스 측정법을 하기 전에 혈액제제를 필요로 했던 경우의 대부분의 환자들이 C형 간염에 감염되었을 것으로 받아들여지고 있다. 현재 사용되고 있는 바이러스에 대한 검사에서는 C형 간염에 대한 항체를 측정한다. 항체 양성반응은 단순히 그 사람이 C형 간염 바이러스에 노출된 적이 있었다는 것을 뜻한다. 활동성 감염은 중합효소연쇄반응(PCR)을 통하여 확인할 수 있다. 예방 접종은 아직 활용화되지 못했다.

C형 간염은 일차적으로 혈액을 통하여 전파되고, 수혈을 통해서 또는 약물 중독자들의 경

우처럼 바늘을 같이 쓰으로써 전파 가능하다. B형 간염의 경우처럼 가까운 가족에게, 또는 다른 접촉을 통해서 전파되지는 않는다. 정상적인 성행위를 통해서는 거의 전파되지 않아, 특별한 처치가 필요하지 않고 콘돔 역시 필요하지는 않다고 대부분의 의사들은 조언한다. 파트너들은 C형 간염에 대한 혈액검사를 해봄으로써 감염되지 않았음을 확인하면 안심할 수 있을 것이다. 드문 경우에 검사에서 양성 반응이 나올 수 있는데 이 경우에는 혈우병 환자와 마찬가지로 추적검사를 받아야 한다.(아래참조) 만약 검사가 음성이고 성적인 관계가 오랜 기간 계속되었다면 걱정할 필요가 없다.

C형 간염에 감염이 되었고 여러 사람과 성관계를 가졌다면 성관계 파트너는 콘돔을 사용하여 감염으로부터 보호되어야만 한다. 이 경우는 AIDS의 경우와 다름이 없다.

C형 간염 바이러스의 존재와 그 검사법이 발견되어 모든 혈액의 공여 시에는 이에 대한 선별 검사가 시행된다. 영국에서 이 검사는 1991년 9월에 도입되었다.

C형 간염에 감염된 절반 이상이 잘 살고 있고, 간의 질병으로 문제를 겪고 있지 않다. 그러나 최근의 지식으로는 약 40퍼센트의 감염자가 간 기능 검사에서 이상 소견을 보이게 될 것이라고 본다. 이들 대부분이 별다른 이상을 느끼지 못하겠지만 일부는 만성 간질환으로 진행하게 될 것이다.

만성 간질환

간염의 원인이 무엇이든, 간염 그 자체만으로 매우 심하게 앓는다는 것은 매우 드문 일이다. 보통 간염 환자는 잠시 아팠다가 구역질이 심해지고 음식과 담배(흡연을 할 정도로 그 사람이 멍청하다면)를 끊게 된다. 그리고 약간 기운이 가라앉게 된다. 간염 환자는 병원보다는 집에서 간호 받는 것이 좋고, 최소 6개월간은 음주를 삼가야 하는데 술은 간에 영향을 미칠 수 있기 때문이다. 주치의는 집에서의 위생에 대하여 조언을 해줄 것이다.

혈우병 환자는 누구든지 황달이 생겼다고 생각이 되면 혈우병 치료센터에 있는 의료진에게 이야기해야 한다.

B형 간염이나 C형 간염의 중요성은 만성 간질환이 결과적으로 생길 수 있다는 사실이다. 이러한 만성 간질환이 발병할 위험을 가지고 있는 사람이 어떤 사람인지 예측할 수 있는 방법은 아직 없고, 간질환에 대해 전문가에게 정기적으로 추적 진료를 받고 그들에게 조언을 구하는 것 이외에는 방법이 없다. 이러한 검진, 상담을 통하여 간질환의 징조가 발견이 되고, 간 기능 검사를 위한 혈액검사가 시행될 것이다. 이러한 것들이 계속적으로 이상 소견을 보이는 경우 추가적인 검사가 필요하다. 이 중에 간 조직 검사가 포함되는데 이는 어떠한 손상에 대하여 그 속성과 범위를 가장 객관적으로 증명해 보이는 검사이다.

간염 바이러스로 인한 간의 변화는 아래와 같이 진행된다.

- 만성 지속성 간염
- 만성 활동성 간염
- 간경화

간질환을 가진 혈우병 환자 중 대부분은 만성 지속성 간염이다. 그들의 예후는 좋다.

만성 활동성 간염은 지속적인 변화를 초래하고 결국에는 간경화로 진행된다. 이러한 진행은 느리게 수 년에 걸쳐 일어난다. 한번 간경화가 되면, 이것은 간조직에 만성적인 흉터가 생기는 것인데, 소수에게 간암이 나타나기도 한다.

B형 간염과 C형 간염의 치료

다행히도 만성 활동성 간염을 가진 환자의 다수는 인터페론 알파(interferon alfa)와 리바비린(ribovirin)을 병용하여 회복이 될 수 있는 것처럼 보인다.

인터페론은 인체의 방어 역할을 담당하고 있는 자연적으로 몸에서 만들어지는 물질이며, 질병의 치료에 있어서 여러 가지로 사용되고 있다. 인터페론은 감염에 대한 자연적인 반응으로 인체 내에서 생산된다. 이것의 효과들 중 하나는 체온을 올리고 통증을 유발함으로써 기분을 가라앉게 만드는 것이다. 이것은 유행성 감기를 감기답게 느낄 수 있게 하는 이유이다. 예상 가능한 일이지만 약으로 사용되는 인터페론 알파는 같은 효과를 가진다. 운이 좋게도, 증상을 완화시키는 치료법은 같다. 2개의 파라세타몰(paracetamol) 알약을 복용함으로써 통증은 줄어든다. 어떤 사람들은 인터페론 치료 30분 전에 그 약을 복용한다. 만약 치료 후 고열이 나고 식은땀이 흐르게 되면 많은 양의 물을 마셔야 한다.

자연적으로 생산되는 인터페론은 35년도 지난 시기에 발견이 되었다. 요즈음에는 유전자 기술을 통하여 만들어져서 치료에 사용된다. 인터페론은 매우 작은 바늘을 사용하여 주입되며 집에서 자기 자신, 환자의 친척, 또는 가정진료를 하는 간호사가 놓아 줄 수 있다.

만성 B형 간염은 환자의 체표면적당 250만에서 500만 국제단위(international unit : IU)의 인터페론 알파를 처방한다.

이 약은 보통 1주일에 3번 피하주사의 형태로 주입하는데, 복벽이나 상단 허벅지의 피부 바로 아래에 주사한다. 새로 나온 신제품은 1주일에 한 번만 주사하면 되므로 반가운 진보가 아닐 수 없다. 치료의 과정은 보통 몇 개월 동안 지속된다. 용량은 반응에 따라 조절한다.

C형 간염의 경우 일반적으로 처음에는 3백만 단위(unit)의 인터페론 알파를 6개월 동안 주사한다. 감염을 중지시키는 데는 더 적은 용량이라도 충분하다. B형 간염의 치료와 마찬가지로 반드시 피하주사로 주입한다. 이전의 결과는 C형 간염에 감염되어 생긴 진행성 간질환의 최소 절반에서 인터페론 알파에 좋은 반응을 보이고 경구약인 리바비린과 병합한 경우에는 결과가 더 좋다.

간경화

일반적으로 이 상태에서는 신선한 간 조직에 흉터가 생기고 간은 제대로 기능을 하지 못한다. 경화는 바이러스에 의한 감염을 포함한 여러 가지 많은 결과에 의해 생기게 된다. 아마도 가장 잘 알려진 원인은 장기간의 음주일 것이다. 흉터 또는 섬유 조직으로의 변화를 만드는 과정을 중단시키려는 시도들에 대한 몇몇 아이디어들이 있지만, 한 가지 치료만으로는 간경화의 치료에 유효하지 못하다. 첫째로 가장 중요한 것은 질환을 예방하는 것이다. 간이식 기술은 현재 말기 간기능 부전 환자의 일부에게만 적합하다. 아이러니하게 혈우병 환자에게 이 수술이 시행되면 혈우병 자체를 완치시킬 수 있는데, 새로운 간이 활동성 VIII인자 또는 IX인자를 생산할 수 있기 때문이다.

알코올과 간

비록 혈우병 치료의 부작용은 아니지만, 간질환을 설명하는 이 절에서 알코올의 영향에 대해서 결론짓는 것이 합리적일 것 같다. 알코올은 혈액에 실려 간에서 제거된다. 만약 지나친 음주를 하게 되면 간에 과부하가 걸려서 효율적으로 일을 할 수 없게 된다. 반복되는 과부하는 결국 간경화라 불리는 비가역적인 피해를 초래한다. 알코올성 간질환과 다른 알코올 연관 질병, 사고는 심장병과 암 다음으로 우리 사회에서의 주요한 사망 원인이다.

알코올은 특히 고령자, 심한 혈우병을 앓고 있는 경우에 중요하는데, 그 이유는 그들은 이미 감염 바이러스에 반복적으로 노출되어 왔기 때문이다. 알코올 남용은 단순히 이러한 특징에 더해지는 것이고, 아마도 장기적으로 간 부전에 더욱 잘 걸리게 될 것이다. 비록 새로운 응고 인자제제는 의심의 여지없이 안전하다 하더라도, 또 이 제제로만 치료를 받아온 젊은 사람이라 해도 여전히 너무 많은 양의 알코올을 마시는 것은 매우 조심해야 한다. 중증 혈우병에 더하여 다른 잠재적인 불리한 조건들을 더하는 것은 어리석은 일이고, 알코올 남용과 사고는 심각한 출혈로 이어질 수 있으며 더 많은 치료와 심지어는 입원이 필요할 수 있게 될 수도 있다.

그렇다 해도 의사들은 기성세대 환자들의 경험을 통하여 관절통을 포함한 혈우병의 여러 가지 많은 어려움을 걱정하게 된다. 저자는 자신의 인생의 안락함을 포기하라고 권유하는 것은 질색이다. 물론 증명된, 지속적인 간질환을 가진 사람들은 최근에 감염을 앓거나 앓는 도중인 사람들처럼 분명히 알코올을 끊어야만 한다. 일반적으로 황달이 생기면 6개월간은 알코올을 금해야 하나 절대적으로 이러한 의견을 뒷받침 해줄 만한 증거가 있는 것은 아니다. 저자의 의견은, 만약 적당량의 알코올이 중증 혈우병 환자에게 인생을 견딜만하게 만들 어주고 있다면 음주는 비난받을 일이 아니어야 한다고 생각한다.

중재적인 가이드라인에서, 환자들은 알코올 소비에 대하여 한 단위의 알코올이 아래 열거한 것들과 동일하다는 것을 인지하고 권유하고 있는 한계점을 준수하도록 노력해야 한다.

- 백포도주(sherry) 소량
- 화주(spirits ; 증류주) 소량
- 와인 한 잔
- 맥주 반-파인트(약 280ml)
- 라거 반-파인트

일반적으로, 남자는 1주일에 21단위 이상을 마시면 안 되고, 여성의 경우에는 14단위 이상 마시면 안 된다. 여성은 남성보다 적게 마시도록 권유하고 있는데 여성들이 체구가 작고 인체의 구조가 같은 양의 알코올을 마시더라도 남자보다 알코올에 더 민감하게 되어 있기 때문이다.

마지막으로, 임신 시에 알코올이 엄마의 피에서 아기의 피로 태반을 통과한다는 사실을 기억해라. 알코올의 태반 통과를 자라나는 예민한 조직에 상해를 줄 수 있고 지능 저하나 외형적인 이상을 초래하기도 한다. 모든 임신기간 동안에는 알코올을 마시지 않는 것이 최상이다.

인간면역결핍바이러스(HIV)와 후천성면역결핍증후군(AIDS)

인간면역결핍바이러스(HIV) 감염으로 인하여 후천성면역결핍증후군(AIDS)으로 진행하게 된다. 요즘 최소한의 치료가 가능한 국가에서 HIV 감염은 만성적인, 장기적인 질환으로 인식되고 있다.

AIDS는 1981년에 처음으로 미국에서 기술되었다. 비록 초창기에는 서부의 남자 동성애자들과 관련이 있었으나 AIDS는 우세하게 이성애자들의 질환이 되었고, 아프리카와 개발도상국 등 다른 나라까지 황폐화시키고 있다.

1982년에 수혈과 관련된 첫 번째 사례가 발견되었고, 1983년과 1984년 사이에 이 병의 원인이 HIV임이 증명되었다. 1984년에 바이러스 항체 실험이 도입되었고 이 바이러스는 열에 예민함이 발견되어 혈액제제에 충분한 시간 동안 열을 가하게 되었다. 이후 혈액제제의 HIV 감염의 위험을 없애주는 몇몇 새롭고 효과적인 방법들이 이어졌다. 그것들은 가열하는 방법 이외에 비누(soap)와 세정(detergent) 그리고 용매(solvent)였다.

지금은 엄격한 보호수단들이 응고인자제제를 HIV와 C형 간염 바이러스와 같은 다른 병원체 바이러스로부터 안전하게 해준다.

다행히도, 혈액제제에 적절한 가열과 바이러스를 죽이는 다른 방법들이 도입되었기 때문에 감염의 추가 사례는 없었다. 그렇지만 AIDS의 향후 전망이 매우 밝아지기까지는 유전자 재조합제제로 아직 치료를 받지 않은 혈우병 환자의 새로운 세대에서 완전히 안전하다고 보증된 사람의 혈액제제는 없음을 알아야 한다.

치료의 결과로 HIV에 감염된 사람의 비극은 그들과 그들의 가족들을 걱정하는 사람 모두에게 결코 잊혀지지 않을 것이다. 다행히도 HIV 감염의 치료는 최근 몇 년 동안 눈에 띄게 발전하였고, 지금은 삶의 질과 초기 감염에서 생존한 사람들의 기대수명도 좋다. 이 책의 이전 판은 HIV에 어떻게 맞서느냐에 대한 자세한 설명이 있었지만, 치료의 진보는 매우 빨라서 이러한 일반적인 교과서에서 더 논의하는 것은 필요 없어졌다. 더 많은 정보를 얻고자 하는 사람들은 주치의나 혈우병 치료센터의 직원에게 조언을 받을 수 있다.

다른 장기적인 부작용들

인간면역결핍바이러스(HIV) 외의 다른 바이러스와 감염을 일으키는 바이러스가 인간의 혈액을 매개체로 삼는 것은 이미 알려져 있다. 다행히도 오늘날에는 농축제제를 제조하는 과정 중에 대부분은 제거가 되고, 장기간의 질환을 유발하는 것은 알려진 것이 없다. 이것들 중 하나가 파보바이러스(parvovirus)인데, 이것은 매우 종종 수여자에게 단기 질환을 유발한다. 파보바이러스는 튼튼한 단백질 외막을 가지고 있어서 용매-세정 방법(solvent-detergents), 그리고 열로부터 자신을 보호한다. 파보바이러스 백신은 곧 사용가능해질 것 같다.

다른 부작용은, 오랜 기간 동안 많은 양의 응고인자제제에 노출되었던 사람에게 일어날 수 있는데, 감염에 대항하는 반응 능력이 감소하는 것이다. 이 면역저하는 일괄되게 측정하기가 매우 어려우며, 이 단계에서 사실상 말할 수 있는 것은 임상적으로 매우 좋은 상태에 있는 몇몇 사람들에게 검사 이상 소견이 나타날 수도 있다는 것이다. 중증 혈우병 환자가 응고인자제제를 맞을 때 노출되는 VIII인자 또는 IX인자를 제외한 단백질의 양을 고려할 때, 그들의 면역체계가 종종 과도한 스트레스를 받고 있다는 것을 알 수 있다.

해로운 부작용의 위험성 줄이기

혈액제제가 더 안전하게 만들어질 수 있는 몇 가지 방법들이 있다. 어떤 제조자들도 그들이 만든 제제의 안전을 보장할 수 없으므로, 어떠한 남아있는 위험성이라도 무시할 수 있도록 하기 위하여 여러 가지 방법들을 사용하고 있다. 그 방법들에는 혈액 공여자의 선택에 주의하는 것, 혈액 또는 혈장의 각각의 공여분을 검사하는 것, 바이러스를 제거하기 위하여 제조절차를 변경하는 것들이 포함된다.

공여자의 선택

비록 혈액이나 혈장이 자발적으로 지원한 공여자(헌혈자)들로부터만 수집해야 한다는 것이 일반적으로는 받아들여지지만, 시행하는 대부분의 나라에서 이러한 이상적인 것은 불가

능하다. 혈우병 환자를 포함하여 혈액제제를 필요로 하는 모든 환자의 요구에 탄력적으로 대응할 수 있는 현대적인 수혈 서비스를 설립하고 운영하기 위한 비용은 엄청나다. 그 결과로 이 분야에서 이미 기반을 마련한 민간 회사에서 종종 몇몇 제제를 더 쉽게 살 수 있다. 이 회사들이 응고인자제제의 수요를 충족시킬 만큼의 혈장을 얻을 수 있는 유일한 방법은 공여자에게 댓가를 지불하는 것이다. 이렇게 유도해도 VIII인자 수요의 단지 약 20% 정도의 공급을 충당할 수 있으며, 시장 경제학적으로 볼 때 보편적으로 자발적인 공여자의 방식은 현실화될 것 같지 않다.

대가를 받지 않는 자발적인 공여자가 최상의 방법인데, 그 이유는 대가를 받지 않는 공여자가 쪽이 수혈로 인하여 전파 가능한 질병 중 하나에 감염되었을 가능성이 있는 사회적인 또는 의학적인 배경을 감추려 하는 경향이 대가를 받는 공여자들보다 적기 때문이다. 그러나 자발적이든, 대가를 받는 공여자의 혈액이든 간염, 인간면역결핍바이러스(HIV), 그리고 최근의 크로이츠펠트-야콥병(Creutzfeldt-Jakob Disease, vCJD)을 포함하여 감염의 가능성을 가지고 있는 사람을 배제하기 위해서는 여러 가지 검사를 시행해야 한다. 위험성을 기술하자면, 혈액 또는 혈액 성분을 통하여 크로이츠펠트-야콥병이 전파되는 것은 이론적으로만 존재한다. 다른 말로 크로이츠펠트-야콥병은 혈우병 환자에게도, 수혈은 받은 어느 누구에게도 발견된 사례가 없다. 걱정을 한다는 것은 단순히 우리들의 지식수준이 불완전함을 보여주는 것이다. 문제는 시간이 지나면서 해결이 될 것이며, 병원체를 밝혀내는 검사를 쉽게 적용할 수 있을 때 가능해질 것이다. 가장 최신의 정보를 얻고자 하는 독자들은 세계혈우연맹(World Federation of Hemophilia)의 웹사이트(www.wfh.org)에 로그인하라.

바이러스 불활화 공정

인간면역결핍바이러스(HIV) 감염과 후천성면역결핍증후군(AIDS)의 등장 이전에도 여러 가지 방법으로 바이러스를 혈액으로부터 제거하기 위해 노력해 왔으나 만족할 만큼 성공적인 것은 하나도 없었다. 그 방법들에는 자외선, 베타 프로피올락톤(B-propiolactone)과 같은 화학 약품을 혼합하는 방법, 온도를 바꾸는 방법 등이 있다. 이런 바이러스를 제거하는 방법들과 제조하는 현재의 방법들이 가지고 있는 주요한 문제는 바이러스를 제거하기 위하여 이러한 처리를 더 강하게 하면 최종적으로 생산되는 응고인자의 양이 적어진다는 것이다. 이것은 같은 양의 VIII인자와 IX인자제제를 생산하기 위해서 더 많은 양의 혈장 공여가 필요함을 의미한다. 또 제조 초기 단계의 오염의 위험성이 높아지는 것과, 혈장의 수집과 응고인자제제의 생산 등 모든 과정의 비용이 상승하게 되고, 결국에는 적은 양의 농축물만 남게 되는 것이다.

그러므로 HIV를 응고인자제제로부터 제거할 필요성은 두 번째 고려사항이 되고, 과거 이

표 11.1 인간 혈액 성분의 안전성을 지키기 위한 방법들. 자발적, 대가를 받지 않는 공여자를 통하여 한 가지 또는 여러 가지 제품을 만들 수 있다. 몇몇 혈액 성분에서, 면역 글로불린 같은 경우는 제조 과정 자체를 통해 바이러스가 제거된다. 용매-세정 방법을 사용한 바이러스 불활성화 방법은 한 명의 공여자인 경우 몇몇 나라에서 사용된다. 대부분의 제조사들은 혈장 내 남아있는 어떤 바이러스라도 사멸했다는 확신을 얻기 위하여, 현재 최소한 두 가지 이상의 다른 방법을 사용한다.

혈액제제	안전성 검사
한 명의 공여자에서 얻은 제제: 적혈구 혈소판 신선냉동혈장 동결침전물	{ 고위험 공여자를 제외 각각 공여 시 간염과 HIV 검사 시행 수여자의 추적관찰
여러 명의 공여자에서 얻은 제제: 알부민 VIII인자 농축물 XI인자 농축물	{ 고위험 공여자를 제외 각각 공여 시 간염과 HIV 검사 시행 바이러스 불활성화 수여자의 추적관찰

전의 제제 보다는 그 산출량이 적기는 하지만 현재는 새로운 방법들이 사용되고 있다.

- 가열(Heat) : 응고인자제제가 파우더와 같은 건조한 상태이거나 수분을 함유한 상태에서 사용된다. 건조 가열하였던 초창기의 시도는 모든 바이러스들을 사멸시킬 수 있을 만큼 오랜 시간과 높은 온도가 아니었기 때문에 실패하였다. 건조된 응고인자제제는 80℃로 72시간동안 가열하였을 때 바이러스가 완전히 사멸된다. 수분을 가진 상태로(용액 또는 현탁액) 제제에 가열하는 이유는 더 균등하게 고열이 퍼지기 때문이고, 그렇기 때문에 살아있는 바이러스가 예상치 못하게 잠복하여 한 무리를 지어있는 경우 이것들을 제거할 수 있다. 매우 드물게 일부 가열 처리된 제제에서 간염이 전파되지만 HIV가 전파되었다는 증거는 없다.
- 용매-세정(Solvent-detergent) : HIV와 응고인자제제를 오염시키는 다른 바이러스들은 지방질의 막을 가지고 있다. 용매와 세제는 코팅된 지방층을 부수 미생물을 사멸시킨다. 이 때 사용되는 세제는 인체 내에서 자연 생산되므로 잠재적으로 위해한 효과를 가져 올 걱정은 없다. 용매는 tri-n-butyl phosphate(TNBP)라고 불리는데 자연적인 생산물

이 아니고 TNBP가 사용되면 제조과정이 완결되기 전에 다시 한 번 투여한 TNBP를 제거해 주어야 한다. 현재까지의 결과는 HIV 또는 간염 전파, 지방층으로 싸여있지 않은 A형 간염의 전파에 대한 증거도 없는 매우 고무적인 상태이다.

- 단클론 항체 (Monoclonal antibody) : 이것은 개별화된 자석과 같이 행동하는 구조인데 폰 빌레브란트 인자나 VIII인자 분자의 응고 부위를 끌어당겨 맞출 수 있다. 항체를 포함하는 액상 농축물이 투과기를 통과하면 VIII인자 분자는 바이러스를 포함한 다른 단백질과 오염 물질을 남겨둔 채로 분리가 된다. 이 과정을 통하여 안전한 제제를 만들 수 있는 것으로 보이고, 특히 남은 바이러스들을 제거하기 위하여 용매-세정(solvent-detergent)방법이나 가열방법을 사용하면 더욱 안전해진다.

마지막 서술에서 제안한 것과 같이 사용되는 이러한 방법들을 결합하는 것이 응고인자제제를 안전하게 할 수 있는 '허리띠와 멜빵' 같은 이중의 안전 대책으로 접근을 할 수 있도록 해준다. 그러나 완전히 합성된 제제를 일반적으로 사용하는 것이 바이러스로부터 자유를 확신 할 수 있는 유일한 방법이다. 이렇게 될 때 까지는 수혈 서비스는 모든 안전지침을 지켜야 하고, 의사는 혈액과 혈액제제를 각각의 환자에게 적합한 권고에 따라서 처방해야만 한다. 환자의 안전을 확인하기 위해 확인해야 하는 것들이 표 11.1 에 요약 되어 있다.



제12절 치료없이 극복하다 - 개발도상국

개발도상국에서의 혈우병 관리

개발도상국의 혈우병 가족을 만날 때마다 나는 그들의 정신력에 힘이 남과 동시에 치료에 대하여 잘못된 오해를 주는 정보에 이끌리고 있는 많은 사람들을 보고 당황하게 된다. 응고인자제제가 효과적인 혈우병의 관리를 위해서 필요한 기본적인 요구사항이 아니라는 것은 강조해도 지나침이 없다. 응고인자제제는 비싸고 또한 종종 구하기도 힘들다. 응고인자제제로 인해 재정과 관심이 가족들의 기본적인 보살핌에서 응고인자제제를 구할 수 있는 부유한 소수쪽으로 향하게 되었다. 현재는 부유한 국가의 가정요법과 주요 수술 프로그램이 잠재적으로 동결건조된 VIII인자 또는 IX인자제제에 의존하고 있으나, 1970년대 이러한 인자들이 널리 도입되기 전에도 많은 혈우병 가족들이 좋은 삶의 질을 누리고 있었다. 요즘은 유전자제 조합제제의 출현에도 불구하고 VIII인자제제는 전 세계적으로 전체 수요의 25%조차 충족시키지 못하고 있다. 어떻게 혈우병 환자의 다수가 지탱해 올 수 있었을까? 이 절에서는 개발도상국에서의 혈우병 건강에 대한 몇몇 개념에 대하여 다루고자 한다.

혈우병 환자의 교육

저자의 동료 중 매먼 찬디(Mannen Chandy)라고 하는 인도의 박사가 있는데, 그는 혈우병 환자에게 나타날 수 있는 문제의 50%는 간단한 교육을 통하여 피할 수 있다고 믿고 있다. 혈우병의 상대적인 희귀성 때문에 의사를 포함한 대부분의 사람들은 혈우병 환자의 관리에 있어서 해도 되는 것과 하면 안 되는 것에 익숙하지 않다. 그렇기 때문에 혈우병을 걱정하는 모든 사람들, 특히 혈우병 환자의 가족들의 책임은 그 병에 대하여 그들이 할 수 있는 것들을 배우고 그 규칙을 다른 사람에게 가르치는 것이다.

혈우병 환자들에게 일어나서는 안 되는 몇 가지 것들을 아래에 기술하였다.

- 아스피린(ASA), 또는 아스피린을 함유한 약품을 복용해서는 안 된다.
- 관절염 치료 등을 위해서 사용되는 비스테로이드성 소염제(NSAID)를 복용해서는 안 된다.
- 근육주사를 맞으면 안된다.
- 진단 또는 추적검사 시 목정맥(jugular vein, 경정맥) 또는 넓적다리정맥(femoral vein, 대퇴정맥)을 사용하여 채혈해서는 안된다.
- 혈우병 환자는 채혈이나 치료를 받을 때 부모에게서 떨어져 있으면 안된다. 어린 아이에

게 시행되는 대부분의 시술은 환자가 어머니의 무릎 위에 앉아있을 때 쉽게 시행 가능하다. 부모와 떨어져서 진찰의자에서 힘으로 억제되면 두려움으로 출혈을 야기할 수 있고, 향후 사고나 출혈을 알리지 않을 수 있다.

- 관절 흡입을 시행해서는 안된다. 만약 흡입이 관절의 감염을 진단하기 위해서 꼭 필요한 경우라면, 반드시 완전한 무균상태의 수술실에서 시행되어야 하고, 응고인자의 보충이 뒤따라 주어야 한다.
- 관절은 출혈하지 않았을 때도 환자의 가능한 운동 범위를 벗어나서 힘을 가하게 되면 절대 안된다. 예를 들어, 혈우병성 관절염으로 이미 움직임의 범위에 제약이 있는 팔꿈치나 무릎을 더 신전시키려고 힘을 가하는 것은 출혈과 관절에 추가적인 상해를 입게 만들 수 있다.
- 검사를 통해서 항체(inhibitor)가 없음을 확인하지 않은 채로 발치나 계획된 수술을 해서는 안 된다. 출혈을 조절하기 위한 충분한 응고인자의 투여도 가능해야 한다. 충분히 응고인자를 투여하지 않고 수술을 하게 되면, 신중하게 계획하여 수술을 시행할 때보다 돈과 환자의 건강 면에서 더 비싼 대가를 치르게 된다. 간단히 혈액제제, 섬유소 아교(fibrin glue), 항섬유소용해제를 사용하고, 상처가 나을 때까지 움직이지 않는 것은 부족한 자원의 사용을 줄일 수 있도록 해준다. 응고인자를 간헐적으로 주는 것보다 지속 주입하는 것이 총 필요량을 감소시켜준다. 수술에 있어서 정말로 중요한 것은 우선적으로 부적절한 출혈을 예방하는 것이다. 출혈을 충분히 조절하지 못하면 상처가 벌어지게 되고, 감염, 추가적인 출혈 가능성 그리고 더 많은 양의 응고인자가 필요하게 된다.
- 만약 환자가 VIII인자 부족이지만 중증 혈우병A가 아니라면 응고인자의 투여는 필요 없을 수도 있다. 대신에 환자의 데스모프레신(DDAVP)에 대한 반응은 알고 있어야 한다. 데스모프레신은 응고인자 투여 보다 더 싸고 안전하다.
- 만약 환자가 높은 역가의 항체(inhibitor)를 가지고 있고, 그가 출혈을 한다면, 모든 것이 준비될 때까지 움직이면 안된다. 다친 부분을 움직이지 않는 것은 재출혈과 조직의 추가적인 파괴를 줄여줄 수 있다. 특히 이것은 허리근육(psoas)과 복막뒤쪽(retro-peritoneal)의 출혈일 때 더 중요하다. 이 부분이 자주 움직이지 못하여 욕창이 생길지라도 이 부위에 다른 출혈을 만드는 것보다는 낫다.
- 안전 헬멧을 쓰지 않고 자전거를 타면 안 된다. 머리의 상해를 입힐 가능성이 있는 모든 활동을 할 때는 적절한 보호가 필요하다.
- 주로 앉아만 있는 삶의 방식은 권유하지 않는다. 마른편이고 알맞은 몸매를 가진 근육질 혈우병 환자는 살찌고 몸매가 좋지 않은, 근육이 별로 없이 흐느적한 혈우병 환자에 비해 출혈이 덜 발생한다.

부담을 나누어라

스스로 자신을 관리하는 중증 혈우병 환자는 거의 없다. 그들은 매일 매일의 생활을 방해하는 출혈이라든지 관절통, 근육출혈 등이 있을 때 도와줄 수 있는 가족과 친구에 의지해야 한다. 그러나 친척들은 그들 자신의 삶을 영위해야 하고, 대부분은 일을 해야 한다. 그러므로 혈우병 환자 가족들이 서로 친구가 되어, 그들 가족의 혈우병 환자를 함께 돌보아 주는 것은 이들에게 서로 도움이 된다. 지식이나 장비(사용하지 않은 바늘, 주사기, 이런 세트를 주는 일도 물론!)를 공유하는 것은 도움이 되고, 그 모임의 사람들 중에 자신보다 정치가, 자선 사업가, 의학 전문가들의 도움을 구할 수 있는 발언권이 있는 사람들의 도움을 받는 것도 도움이 된다. 그리고 믿거나 말거나 간에 모금 활동도 흥미있는 일이다!

세계혈우연맹(World federation of Hemophilia)에 의하여 제안된 건의 중 하나는 세계의 다른 센터 사이에서 경험을 공유하는 것이다. 선진국과 개발도상국들의 센터가 다른 많은 도시들이 하는 것처럼 협약을 맺거나 짝을 이루어 서로를 도와주는 것이다. 이 프로그램은 지금은 혈우병 환자 단체의 협조로 확산되었고, 지난 10여년 동안 많은 성공을 거둔 것으로 판명되었다. 참여한 모든 이들은 지식, 전문적인 기술, 지원, 그리고 우정을 공유한 경험으로부터 배움을 얻었다.

물리치료사의친구가 되자!

이것은 아마도 가장 중요한 제안일 것 같다. 응고인자 활성도가 1% 미만인 중증의 혈우병 환자가 어떻게 계속 살아갈 수 있는지에 대한 것은 놀랄 만한 일이다. 만일 중증 혈우병 환자라도 자기 자신을 좋은 건강 상태로 지키고자 하는 동기를 가지고 있다면, 간헐적인 출혈과 관절통에도 불구하고 이를 이겨나갈 수 있다.

주요 관절의 건강의 많은 부분은 근육의 긴장(tone)과 힘에 달려있으며, 종종 근육의 부피에 의해 만들어진 보호에 의존할 때도 있다. 소모되고 흐물흐물한 근육은 관절을 보호할 수 없고, 출혈을 늘리고 관절염을 악화시킨다. 환자 부모의 위임을 받은 물리치료사는 혈우병 환자의 삶의 질을 향상시키는데 많은 부분을 도와줄 수 있다. 동기가 부여되면 침대나 휠체어에서 수 개월간, 심지어는 수 년간 묶여있던 사람들이 응고인자 보충 없이도 다시 걸을 수 있는 방법을 배우는데 심취할 수 있다. 필요한 것은 노력하는 것, 규칙적인 운동치료와 상호 신뢰이다. 마술은 그 이후에 나타난다!

물리치료사들은 여러 가지 방법으로 혈우병 환자를 도와줄 수 있다. 그 중 일부 자세한 것들은 8절에서 설명하였다. 물리치료사들은 아래와 같은 것들을 가르쳐 줄 수 있다.

- 신체에 자신(body image : 사람이 자기 자신의 신체적 겉모양을 보는 관점)을 가지고 다른 이들과 운동하는 것을 즐겨라. 건전한 경쟁은 모든 이에게 어떠한 위해도 가지지

- 않는다. 집에서 혼자 하는 운동은 너무 지루해서 흥미를 잃을 수 있다. 자존감과 신체에 대한 자신감은 자기 자신의 정신적인 초석이다. 10대의 어린 혈우병 환자가 최신 유행인 팝스타와 경쟁할 필요는 없다. 경험은 충분히 그들을 더욱 건강하게 해줄 수 있다.
- 체중 조절을 해라. 뚱뚱한 사람은 필요없는 압박과 피로를 신체 특히 발목, 무릎, 고관절에 주게 된다.
 - 근육과 관절을 풀어주어 신체가 더욱 움직이기 쉽도록 해주고, 더욱 더 스트레스에 맞설 수 있도록 하라. 과거에 근육출혈을 잘 치료받지 못하여 생긴 근육의 구축(contracture)은 규칙적인 스트레칭 운동에 의하여 완화될 수 있는데, 이러한 운동이 초기에 그리고 점차적으로 진행된 것이라면 특히 그러하다. 근육 경련과 강직은 출혈에 의하여 더 자주 생길 수 있다. 요가나 최면 등의 훈련은 이완에 도움이 될 수 있다.
 - 스포츠에 참여하라. 사이클, 조정, 수영은 혈우병 환자들이 시도해 볼 수 있는 최상의 전신운동이다.
 - 점차적으로, 전체적으로 또는 특정한 사지, 한 무리의 근육의 크기와 힘을 길러라.
 - 발목, 무릎, 그리고 엉덩이 등의 관절에 실리는 체중이 분산될 수 있도록 신발을 개조하라. 다리가 짧아지고 골반뼈가 기울어진 것을 신발을 높이거나 깔창을 넣는 방법으로 완화시킬 수 있다.
 - 걷거나 달리는 동안 관절에 적은 하중이 가해지도록 신발 안에 발뒤꿈치와 발바닥의 충격 흡수가 가능한 것을 사용하라.
 - 점차적인 운동, 견인 또는 V자 모양의 석고 등을 이용하여 관절의 운동 범위를 재구축하라.
 - 싼 값으로 만들어진 석고부목(plaster of Paris splints)을 짧은 기간 동안 착용하라. 다리전체를 감싸는 캘리퍼 부목을 잠시 동안 사용하는 것은 무릎의 만성 관절염에 의한 통증을 경감시켜줄 것이다. 이것은 손상된 관절에 체중에 의한 부하를 막아주고, 대신 골반에서 뒤꿈치까지 부하를 바로 전달해 줄 수 있다. 만약 캘리퍼 부목을 사용한다면 근력과 근육의 부피는 운동에 의해 유지되므로 가능한 빨리 사용을 중단하는 것이 좋다.
 - 수면 중 예상치 못한 움직임으로 인한 표적관절(target joint)의 반복적인 출혈을 방지하기 위하여 야간 부목(Night splint)을 만들어 착용하라.
 - 급성 출혈의 증상이 안정되기 시작하면 조심스럽게 운동을 조절해야 한다는 것에 너무 연연하여 과도하게 몸을 보호하지 않도록 해라.
 - 하지의 출혈이 있는 경우에 부분에서부터 전체로 무게가 실리도록 하는 운동을 함으로써 빨리 움직임을 회복하도록 하라. 이것은 종종 부목이라든지 하지 출혈 시 잠시 동안 캘리퍼를 사용하여 보호하는 방법을 써서 더 빨리 달성할 수 있다.

- 예를 들면 지팡이, 보행보조기, 또는 목발(crutches)같은 것의 도움을 받아 움직임에 이용하라.

정기적인 추적검사를 마련하라

개업의사 또는 간호사들이 이 환자 집단에 대하여 관심을 가지도록 해주어라. 오직 일정 기간 동안 개인의 건강을 살펴보는 것만이 치료의 효과를 평가할 수 있고 치료방법을 바꾸기 위한 권유를 할 수 있도록 해준다. 추가적으로, 혈우병 환자들은 다른 질환과 장애를 겪고 있는 다른 이들과 마찬가지로이다. 질환이 빠르게 진단되고 관리될수록 혈우병에 의한 출혈질환으로 인한 문제를 초래할 가능성이 적어진다. 이것은 예를 들면, 성인의 혈압과 소변을 최소한 1년에 한번은 체크하는 것은 상식적인 일이다. 고혈압과 당뇨는 약에 의하여 쉽게 조절 가능하다. 고혈압을 치료하지 않은 채로 두면, 물론 비극적인 경우이지만, 혈우병 환자는 뇌출혈을 일으킬 수 있고, 치료받지 않은 당뇨는 수 개월 내에 서서히 그를 죽음으로 몰고 갈 것이다.

선진국가들의 혈우병에 대하여 경험이 있는 간호사들은 가치를 헤아릴 수 없는 중요한 혈우병 치료센터의 팀원이다. 그들은 종종 혈우병 환자 가족의 관리의 선봉 역할을 하고, 혈우병 치료를 즉시 해줄 수 있으며, 더 큰 지역 사회의 교육에 참여할 수 있다. 간호사 외에도 물리치료사가 함께 도와줄 수 있는 그룹은 정말 순조로운 그룹이다.

지역적 그리고 국가적인 혈우병 단체와 세계혈우연맹(WFH)에 참여하라

이것은 단지 연대감의 확장이 아니라, 전 세계적으로 다른 곳에서는 어떻게 혈우병 문제를 다루는지에 대하여 배우는 기회이다. 만약, 멀리 떨어진 지역에 사는 사람들이 혈우병 환자 관리에 참여하고 있는 사람들, 의사들과 지속적 관계를 유지한다면, 특정한 문제들을 쉽게 그리고 더 빨리 해결할 수 있을 것이다. 이런 조직에 의하여 발행되는 뉴스레터와 모임은 이러한 접점을 만들어주는 방법을 제공한다. 점점 많은 수의 국제사회에서 다른 나라와 자매결연 등을 맺는다. 이런 자매결연 프로그램을 진행하는 것에 덧붙여서 세계혈우연맹(WFH)은 다수의 국제혈우병교육센터(International Haemophilia Training Centers (IHTCs))를 지원하고, 혈우병에 대하여 더 배우고자 하는 의사와 준 의료 활동 인력을 위한 교육계획을 세운다. 이러한 기획들은 혈우병 관리가 이미 조직된 지역뿐 아니라, 정보와 지침을 더 필요로 하는 지역 역시 포함한다. 추가적으로 세계혈우연맹(WFH)은 전 세계의 혈우병 환자들을 위해 혈우병을 치료하고 있는 시설들의 목록과 지도가 포함된 책자를 발간하고 있다. 패스포트(Passport)라고 불리는 이 책자의 세부적인 내용은 웹사이트(www.wfh.org)를 통하여 얻을 수 있다.

지역 검사시설의 발전을 격려하라

특정한 혈관을 통한 출혈 장애의 치료는 검사실의 도움이 없이는 안전하게 시행될 수 없다. 필요한 검사의 많은 수가 쉽게 배울 수 있고, 간단하며, 비용이 많이 들지도 않는다. 이것은 특히 시약을 시장에서 구입한 경우 보다 자체적으로 만드는 경우 더욱 그러하다. 검사실의 목적은 처음 진단을 하고, 특히 혈우병A와 B를 구분하고 VIII과 IX인자의 활성도를 측정하여 중증도를 결정하며, 응고인자의 항체(inhibitor)를 선별 검사하는 데에 있다. 세계혈우연맹(WFH)의 교육제도는 검사실 인력의 교육과 검사실의 설립에 도움을 준다. 관련 기술 매뉴얼 역시 도움이 된다.

출혈질환을 진단하고 그들의 치료를 모니터 하기 위하여 검사실을 계획할 때 질적 관리(quality control)의 시스템을 만드는 것은 매우 중요하다. 이것은 한 연구실에서 시행된 검사 결과는 다른 연구실의 결과와 비교되어야만 하고 일정 간격을 두고 일정한 표준 시약으로 다른 검사와 비교되어야만 한다는 것을 뜻한다.

지역 혈액은행시설을 격려하라

이것이 아마도 이루어야 하는 목표 중에 가장 어려운 것일 것이다. 많은 수의 개발도상국의 혈액은행은 매우 적은 직원으로 운영되고 갖추어진 장비도 열악하다. 여기서는 단지 즉시 필요한 전혈을 제공해주는 정도 밖에는 기대하지 못한다. 가장 기본적인 혈우병 관리를 위한 신선냉동혈장(VIII, IX인자를 위한) 또는 동결침전물(VIII인자를 위한)은 원심분리와 믿을 만한 급속냉동(deep freeze) 보존시설이 필요하다. 이 제제는 또한 항바이러스 기술을 적용한 응고인자제제에 비하여 더 질병을 전파시키기 쉽다. 이러한 환경조건에서 동결건조 응고인자제제(freeze-dried concentrate)에 대해 의료진과 환자 모두가 흥미를 가지고 있다는 것은 놀랄만한 일이 아니다. 이 약품은 약국에서 다른 약과 마찬가지로 구입 할 수 있도록 처방이 가능하다. 서늘한 곳에서 보관해야 하지만 특별한 보관 시설이 필요한 것은 아니다. 무균상태이고, 알려진 만큼의 응고인자를 함유하고 있고, 준비와 투여도 동결 침전물 보다 쉽다. 그러나 응고인자제제는 공급이 부족하고 제조가 어렵기 때문에 무척 비싸다. 이런 문제에도 불구하고 끊임없이 새로운 시장을 찾는 상업 회사(commercial company)들은 그들의 생산품이 장기 계약을 체결할 수 있는 어디서든지 그들의 회사를 세우기 위해 신경을 곤두세울 것이고, 초기 유도과 가격 인하를 제안함으로써 이 계약을 굳히려 할 것이다.

이런 부분에서 혈액제제는 시장의 다른 상품들과 차이가 없으며 논쟁거리도 같다. 지역의 잠재력의 큰 관심 없이는 자발적인 공여자의 공급은 어려움을 겪게 될 것이고, 세계보건기구(WHO)의 자발적인 공여자를 사용한 자급자족 정책은 실패하게 될 것이다. 유전자재조합제제의 도입은 최종적으로 개발도상국의 혈우병 환자와 의사 모두에게 결정을 쉽도록 만들어

줄 것이나, 연구에 대한 비용과 발전이 충분할 만큼 선행되어야 하고 기존 수요자들에게 보장된 안정적인 공급이 필요하다.

저자의 조언은 혈우병 환자 집단의 모든 필요량을 만족시킬 수 있는 양의 응고인자제제를 사용하기 위해서는 지역(또는 국가)의 시설이 조직화된 후에야 가능하다는 것이고, 외부 공급이 중단 되었을 경우 유용 가능한 안전한 대안이 제대로 갖추어져야 한다는 것이다. 비싸기 때문에 구매자들은 특별히 심각한 출혈이나 합병증 발생 시 사용하도록 응고인자제제의 사용을 제한하는 노력을 해야만 한다. 수술은 안전하게 응고인자제제와 함께 동결침전물도 사용하여 진행되도록 한다.

전 세계적인 부족에도 불구하고 이따금 회사들은 유효기간에 거의 가까운 VIII 또는 IX 인자제제를 재고로 보유하고 있다. 이 제제들은 거의 언제나 유효기간 이후 수 개월 이상 효과가 있고 안전하다. 그러므로 개발도상국가에 무상으로 또는 가격을 많이 깎아서 제공할 수 있다. 그러나 잠재적 수요자들은 유효기간 외의 다른 이유로 응고인자제제의 '덤핑'을 조심해야 한다. 바이러스의 비활동성이 증명되지 않았거나, 개발도상국의 관련 당국에 의해 제시된 품질관리방안을 통과하지 못한 제제들이 있다. 세계혈우연맹(WFH)은 국가회원단체(National Member Organization) 또는 혈우병 치료센터(Haemophilia center)를 통하여 완전히 승인된 제제들을 제조자들로부터 필요한 사람들까지 전해주는 인도주의 구호 프로그램을 운영한다.

마지막으로, 투여가 필요한 응고인자의 용량은 국소 지혈제나 단순히 얼음팩을 사용함으로써 줄일 수 있다는 것을 항상 기억하라.

혈우병 가족의 건강을 돌보아라

규칙적인 운동, 좋은 음식과 건강한 삶은 혈우병 관리의 기본 주춧돌이 된다. 금연하고 알코올 섭취량을 줄이도록 격려하라. 이러한 조치들만으로도 흡연자였던 또는 지나치게 술에 의존하였던 과거의 건강 상태에 충분하게 호전을 가져다 줄 것이다. 그리고 이러한 것들은 더 나은 음식을 포함하여 다른 것들을 위해 돈을 사용할 수 있도록 해줄 것이다.

이러한 종류의 책에서 모든 사람들을 위한 다방면을 아우르는 식이요법(all-round diet)을 제안하는 것은 사람들 간의 다양성 문제 때문에 불가능한 일이지만 그 핵심은 같은데, 적당한 탄수화물, 지방, 단백질, 비타민, 미네랄 그리고 깨끗한 물을 섭취하는 것이다.

세계보건기구(World health organization, WHO)와 식량농업기구(Food and Agriculture Organization, FAO), 주요 자선단체와 정부기관들은 다른 나라, 다른 세대의 사람들에게 적합한 것이 무엇인지 조언한다. 임산부와 자라나는 어린이 그리고 심한 육체노동을 하는 어른들은 추가적인 영양 보충이 필요한데, 그 예로 임산부가 철분제를 먹는 것을

들 수 있다. 그러나 일반적으로는 보충량이 필요하지는 않으며, 비싸고 독점적으로 공급되는 멀티비타정제와 다른 조제약들은 돈의 낭비가 된다. 근육의 건강은 적절한 단백질을 포함하는 양질의 음식섭취에 달려있으며, 이것은 혈우병 환자에게 있어 매우 중요한 부분이다.

예방접종하라

많은 종류의 감염이 예방 가능하다. 급성 감염으로부터 살아남은 면역이 없는 혈우병 환자들은 추가적인 장애를 가지고 살게 될 것이다. 면역조치가 가능하다면, 언제라도 혈우병 환자와 그의 가족은 백신을 맞아야 한다. 감염 가능성이 극히 낮은 사람이라도 소아마비, 파상풍, 그리고 A형 간염, B형 간염에 대한 예방이 필요하다.

추가적인 도움

각국의 혈우병 환자의 치료를 위한 기관의 설립과 발전을 원하는, 특히 정부에 접근(access)하기를 원하는 독자들은 세계혈우연맹(WFH)과 세계보건기구(WHO)의 공동 간행물을 통해 답을 얻을 수 있을 것이다. ‘혈우병의 국가적인 프로그램 개발에 대한 지침(Guidelines for the Development of a National Programme for Haemophilia)’은 1996년에 발간되어 양쪽 기관 모두로부터 얻을 수 있다.



제 5 장
혈우가족

제13절 건강 유지하기
제14절 가족계획
제15절 사회를 향하여 : 교육과 취업

제13절 건강 유지하기

이 절에서는 혈우병 환자와 그 가족들에게 중요한 여러 주제의 배경 지식들을 다루겠다.

전염병 예방백신

혈우병이 있다고 감염질환에 걸리지 않는 것이 아니며, 오히려 감염, 특히 간염에 접촉할 가능성이 늘어난다. 요즈음 유전자재조합 제품이 나와 이에 대한 우려가 많이 줄었으나, 공급이 부족하여 잠시라도 혈장 제품에 의존하게 될 가능성이 상존한다. 따라서 최근 응고인자 제제의 안전성이 대단히 좋아졌다 하더라도 안전성이 완벽하게 보장되는 것은 아니며, 환자는 물론 치료에 관여하는 모든 사람에게 A형 및 B형 간염에 대한 백신접종은 필수이다.

혈액 유래 감염의 경미한 위험과는 별도로 다른 감염질환의 경우, 최근에는 백신을 통해 예방이 가능해졌다. 혈우병 환자도 이들 질환에 충분히 대처가 가능하다. 소아마비, 파상풍 같은 감염에 걸리면 추가 부담이 매우 심각하다. 현재 권장되는 접종 스케줄은 아래 표와 같다.

HIV 감염 환자에게 감염질환에 대한 예방접종은 특히 매우 중요하다. 그렇지만 일반적인 스케줄과 조금 다르며, 담당 의료진으로부터 최신 지식의 조언을 받아야 한다.

해외여행을 계획한다면 여행 지역에 적합한 예방접종을 추가로 시행해야 하며, 물론 충분한 시간을 두고 미리 시행해야 한다. 여행 전에 미리 가정의나 혈우병 치료센터 직원 혹은 항

영국에서의 예방접종 스케줄

연령	예방주사
2개월	디프테리아, 파상풍, 소아마비, Hib
3개월	디프테리아, 파상풍, 소아마비, Hib
4개월	디프테리아, 파상풍, 소아마비, Hib
12~18개월	홍역, 볼거리, 풍진(MMR)
4~5년	디프테리아, 파상풍 추가접종
10~14년	BCG, 풍진(여아들만)
15~18년	파상풍, 소아마비 추가접종
고위험군	A형 간염, B형 간염, 독감

Hib는 어린이에게 뇌염, 혈액중독을 일으키는 *Hemophilus influenzae b*에 대한 예방 주사로 1992년 도입되었다. BCG는 *Bacillus Calmette-Guerin*으로 개발자 이름을 딴 결핵예방주사다.

공사에서 운영하는 특수여행클리닉 등에 문의하도록 한다.

백신의 효과는 시간이 지나면 소실되는 점을 기억하라. 소아마비, 파상풍 등은 8~10년 간격으로 추가접종 하는 것이 좋다.

통증완화

통증은 많은 혈우병 환자들의 주 호소증상으로 통증의 치료는 환자와 의사에게 큰 숙제이다. 환자는 신속한 통증의 완화를 요구하지만 모든 약제는 부작용이 있게 마련이다. 출혈질환이 있는 경우에 해로울 수도 있고, 직장생활 및 운전 시 집중력 저하를 일으킬 수도 있으며, 효과가 강한 약들은 의존성도 일으킬 수 있다. 의존성이란 약이 필요 없는 경우에도 그 약을 먹고 싶은 욕구를 의미하는데, 이 욕구를 억누를 수 없는 정도의 강한 의존성은 중독이나 마찬가지로 다.

통증을 완전히 해소시켜 정상으로 만드는 묘약은 없지만, 현명하게 쓰면 통증을 크게 완화시킬 수 있는 우수한 약제들이 있다. 환자와 의사가 협심하여 특정 불편을 해소할 수 있는 약제나 약제의 조합을 찾아내도록 노력해야 한다.

통증의 평가는 개인별로 해야 한다. 통증을 느끼는 정도가 사람마다 달라, 한 사람에게는 단순 통증으로 느껴져도 다른 이에게는 극심한 고통으로 느껴질 수 있기 때문이다. 따라서 통증을 정확히 측정하기는 어렵고, 의사는 환자의 설명이나 느낌에 의존하게 된다.

만성 관절손상이나 잦은 출혈 환자들이 겪는 또 다른 어려움은 약에 대한 내성이다. 내성이란 한 가지 약을 계속 사용할 때 같은 용량에 대한 효과가 감소하는 현상이다. 이때는 용량을 늘리기 보다는 다른 약으로 바꾸는 것이 좋다.

혈우병 치료 의사들은 강한 약을 요구하는 환자들이 '자극(흥분)을 원하는 것'이 아님을 알지만, 환자들이 스스로에게 충분히 의지하지 않은 채 약에만 너무 의존하는 것을 우려할 수 있다. 약에 내성이 생겨 약효가 감소하듯, 환자들도 점점 강한 약에 의지하게 되어 사소한 통증에도 강한 약을 요구하기도 한다.

물론 약이 유일한 해답은 아니다. 냉 혹은 온찜질, 부목대기, 조기운동 등이 통증완화에 도움이 되는 경우도 많고, 간혹 경피신경 전기자극치료(transcutaneous electrical nerve stimulation, TENS)가 효과를 보이기도 한다.(148쪽 참조) 세계혈우연맹(WFH)에서 구할 수 있는 "통증조절(A pain management)" 소책자에는 약 없이 통증을 극복하는 방법들이 쓰여 있다.

전반적으로 통증에 대한 가장 좋은 치료법은 해당 응고인자의 빠른 투여다. 투여 시 출혈 부위에 불쾌감을 느끼는 경우가 있으나 통증은 곧 멈춘다. 일단 병으로 인한 여러 가지 제한 속에서 살아가는 법을 배우게 된다면 통증은 점차 뜸해지며 약화된다. 환자 개인에게 시험해 보는

것이 가장 좋은 해결책일 것이다. 모든 것이 실패했다면 외과수술이 해결책일 수도 있다. 수 개월, 수 년 간의 고난 후에 문제의 관절을 제거하면 정상 생활로 빠르게 돌아갈 수 있다.

다음은 통증완화에 사용되는 약제들에 대한 설명이다.

진통제 (통증약)

아스피린 (의학용어: acetyl salicylic acid/ASA)

아스피린을 포함하는 약제는 출혈성 환자에게 절대 투여하지 말아야 한다. 이 약은 위를 자극하여 정상인에게도 출혈을 일으킬 수 있다. 혈소판의 점성에도 직접적 영향을 준다. 이를 이용하여 혈전증의 위험이 환자에서 항응고제로 사용되고, 고령의 심장발작을 예방하는 효과가 있다. 일반인이 살 수 있는 약제로 아스피린을 함유한 제품이 수 백 종이 되는데, 일부를 이 책 끝에 수록해 놓았다.(부록 2·303쪽 참조)

파라세타몰 (아세트아미노펜)

파라세타몰(아세트아미노펜)은 영국에서는 ‘Panadol’ 등 여러 상품명으로 팔리고 있다. 파라세타몰은 처방전이 없어도 여러 종류의 정제, 어린이에게는 물약으로 구입이 가능하다. 이 약제는 위점막 자극 증상이 없고 응고에도 지장이 없어 출혈질환에 우선적으로 선택되는 약제이다. 어린이의 손이 닿지 않도록 조심해야 하고 많은 양을 먹으면 심한 간 손상을 일으킨다.

코데인

많은 코데인제제가 처방전 없이 구입 가능하다. ‘Codis’ 같은 물약은 아스피린을 함유하므로 사용하면 안된다. 아세트아미노펜과 코데인의 복합 제품은 안전하다.

인산 코데인(codein phosphate)은 처방전이 있어야만 구입이 가능하다. 이는 변비를 유발하며 진통제 보다는 설사, 기침 등의 치료에 쓰인다.

디하이드로코데인(Dihydrocodeine)

영국에서는 처방전이 있어야만 구입이 가능하며, 아세트아미노펜 보다 강력한 진통제로 심한 급성 혈관절과 심부근육 출혈에 효과가 있다. 혈액응고에 영향은 주지 않고, 변비도 생기지 않는다.

덱스트로프로폭시펜(Dextropropoxyphene)

‘Doloxene’으로 판매되며, 아세트아미노펜과의 복합제제는 코데인과 비슷한 정도의 효

능을 나타내어 사람에게 따라 도움이 되기도 한다.

네프팜(Nefopam)

‘Acupam’이라는 상품명으로 판매되며, 아세트아미노펜에 반응하지 않는 경우에 사용된다.

몰핀(Morphine)과 유사 약제

매우 강한 진통제로 너무 자주 사용하면 중독을 일으킬 수 있으므로 신중히 사용해야 한다. 통증이 심한 경우나 수술 후 사용한다. 부작용으로 호흡억제현상이 있으므로 단기 사용시 유의해야 한다. 먹는 약으로는 pethidine, dextromoramide(Palfium), dipipanone(Diconal), meptazinol(Moptid), methadone(Physeptone), pentazocine(Fortral), phenazocine(Narphen) 등이 있다. 어느 것도 일상적으로 사용해서는 안된다. 몰핀제제인 ‘MST continus’는 극심한 만성통증의 완화에 효과있는 먹는 약으로, 하루 두 번 먹으면 되는 서방정(복용 후 일정 시간 동안 일정한 양의 약 성분이 방출되게 만든 약)이다.

부프레노핀(Buprenorphine)

이 조제약은 혀 밑에 넣었을 때 효과적이다. 몰핀과 마찬가지로 이 약도 의존의 원인이 될 수 있으며, 영국에서는 마약으로 분류된다.

알코올(Alcohol)

과량의 알코올 섭취는 해로우나 소량의 브랜디나 위스키는 간혹 통증과 불안에 도움이 되기도 한다. 자기 전 아주 소량 먹으면 몸을 편하게 해주고 잠드는 것을 도와주기도 한다. 그러나 약과 술을 섞어 먹지 않도록 주의해야 한다.

관절염을 줄이는 약제

류마티스 관절염에 효과적인 약제들은 혈우병 환자의 만성 관절염에도 효과를 보이기도 한다. 특히 정기적으로 사용하면 효과적이다. 이들 비스테로이드성 소염제(NSAID)는 아스피린처럼 위점막을 자극하고 혈소판 기능에 영향을 주어 출혈성 질환에는 해가 될 수 있다. 그러나 대체약이 없을 경우 소화장애나 출혈현상이 악화되면 즉시 중단할 것을 전제로 사용하기도 한다. 한 예로 이부프로펜(ibuprofen)은 영국에서 처방 없이 판매된다. 기타 비스테로이드성 소염제로는 naproxen, fenopren, piroxicam 등이 있다.

그밖에도 여러 가지 약제가 있다. 실제로 새로운 약제가 매달 출시되는 정도다. 이는 만성 관절염에 어느 약제 하나가 모든 사람에게 효과적이지 못하다는 뜻이다. 소화장애나 출혈의 증가가 없다는 전제 하에 약제 투여를 철저히 감시한다면, 의사와 함께 이러한 소염제들을 혈우병성 관절염의 통증 치료에 시도해 볼 수 있다.

비스테로이드성 소염제는 스테로이드를 포함하지 않는데, 스테로이드는 강력한 호르몬제로, 급성 관절출혈 후 염증반응을 줄이기 위해 투여되며, 통증의 빈도와 지속시간을 감소시키는 효과가 있다. 스테로이드는 부작용이 많아 의료진의 철저한 감시 하에 투여해야 한다. 대개 5~10일 정도 사용하는데 처음에 고용량으로 시작하여 차차 감량하면서 끊으면 큰 부작용은 발생하지 않는다. 규칙적으로 스테로이드 치료를 계속하는 환자들은 사고 또는 수술 시 주의해야 하며, 반드시 기록카드를 지니고 다니도록 한다. 보통 prednisolone이나 prednisone을 처방하는 경우가 많다.

때로는 의사가 비스테로이드성 소염제나 스테로이드와 함께 cimetidine이나 ranitidine 등 항궤양제를 투여하기도 하는데, 어느 경우든 약제는 식후 또는 우유를 마신 후에 먹도록 해야 한다.

진정제 (sedative and tranquillizer)

통증에는 거의 불안이 동반되므로 진통제와 진정제의 병용이 통증완화에 많은 도움이 된다. Chlormethiazole, diazepam, promethazine 등의 약제가 있는데 소아에게 처방되기도 한다.

이들 약제는 영국에서는 반드시 처방을 받아야 구입 가능하며, 장기간 투여는 금해야 한다.

통증, 불안 및 우울증세로 수면이 방해받기도 하고, 생활에 곤란을 겪기도 한다. 이럴 때는 투약이 필수이나 환자들도 지켜야 할 사항이 있다. 잠자리에 들기 바로 전에 저녁을 먹지 않아야 한다. 저녁에 음주는 제한해야 하는데, 늦게 많이 마시면 초기에 깊은 잠을 잘 수 없기 때문이다. 어둡고 안락한 환경에서 일찍 잠들 수 있도록, 배우자와의 상의는 일찍 끝내는 등 가족들의 협조가 필요하다.

이렇게 해도 해결이 되지 않는 경우 수면제를 이용할 수 있다. 수면제 중 의사의 처방없이 약국에서 구입이 가능한 약제로 아세트아미노펜과 항히스타민제의 복합제품이 졸음을 유발한다. 더 강한 약은 의사 처방이 필요하며, chloral hydrate, chlormethiazole, flunitrazepam, flurazepam, lormetazepam, nitrazepam, temazepam, triazolam, triclofos 등이 있다.

수면제나 진정제의 투약기간은 가능한 짧아야 한다. 장기간 사용하면 의존성이 생기고, 불쾌한 부작용(즉 금단증상)의 경험 없이 중단하기 어렵기 때문이다.

약제에 대한 주의사항

모든 약제는 과용 시 매우 위험하다. 어린이의 손이 닿지 않는 곳에 두어야 하며, 잠가놓거나 특별히 고안된 안전상자 안에 두는 것이 더욱 좋다. 아세트아미노펜처럼 약한 약도 과량을 투여하면 심한 간 손상을 초래하므로, 이 원칙은 모든 약에 적용된다.

모든 약제는 원래의 약병에 보관하는 것이 원칙이며, 라벨 없는 병이나 상자에 섞어서 보관하면 안된다. 유효기간이 지난 약이나 사용하지 않을 약은 모아두지 말고 약사에게 돌려보내 폐기시킨다.

약을 가능한 침실 머리맡 탁자에 두지 않도록 한다. 어린이가 쉽게 만질 수도 있고 밤중에 덜 깬 상태에서 무심결에 두 번 먹을 수도 있기 때문이다.

먹는 약의 약효가 나타나려면 약 30분 정도가 필요한데 못 참고 한 번 더 먹는다고 이 시간을 단축시킬 수는 없다.

여러 약제가 졸음을 유발하므로, 약 먹은 후에는 차 운전이나 날카로운 도구, 움직이는 도구로 하는 위험한 일 등을 하지 않는다. 음주는 졸음과 불안정감을 증폭시킬 수 있다.

다음 3가지를 항상 기억하도록 한다.

- 투약 없이 참고 지낼 수 있다고 걱정할 필요 없다. 당신의 삶이 이상한 것이 아니다.
- 약의 도움이 필요하다고 느낄 때 의사에게 문의하는 것을 두려워할 필요가 없다.
- 다른 환자의 약을 먹어서는 안된다. 부작용을 일으켜 병원에 가게 될 지도 모른다.

치아 관리

치아는 낳기 전에 턱에 생겨 있지만, 유치는 생후 6개월부터 나기 시작한다. 소아는 유치 20개가 대개 2살 이전에 나온다. 어른이 되면 6세부터 시작하여 25세경까지 영구치가 나와 유치를 대신하게 되는데, 사랑니가 가장 늦게 나오며, 영구치 개수는 32개가 된다.

치아의 구조는 그림 13. 1과 같이 안쪽의 치수(pulp)와 바깥쪽의 상아질과 에나멜질로 구성되어 있다. 치아는 신경과 혈관을 가진 살아있는 조직이다.

음식물, 특히 설탕류가 어느 기간 치아에 남아있으면 세균이 번식하는 토양이 마련된다. 세균은 치아를 침범하여 충치를 만들며, 잇몸을 침범하여 쉽게 출혈을 일으킨다. 충치를 제거하고 때우는 치료를 잘 하지 않으면 치아는 서서히 죽게 되며, 통증이 수반된다. 소량의 불소를 정기적으로 섭취하면 충치가 예방된다. 불소를 섭취하기 가장 쉬운 방법은 마시는 물에 포함시키는 것으로, 지역에 따라 상수도에 넣기도 하는데, 낮은 농도는 해가 없이 치아 손상을 막아준다. 우리 가족들이 먹는 물에는 불소가 들어있는데 세 아이 모두 여느 아이들보다 칫솔질을 잘 하지 않는데도, 소아기에 충치치료는 한 번 뿐이었다.

수 년 전까지 혈우병 환자는 회복할 때까지 수 주 간 병원에 입원하여 발치를 했으나, 요

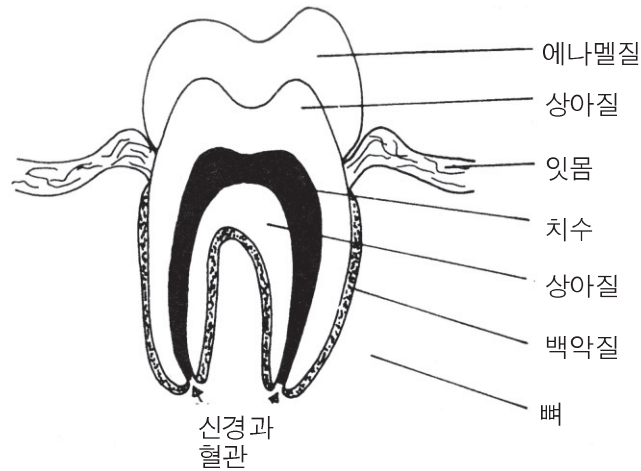


그림 13. 1 치아의 구조

즈음은 발치 다음날 학교나 업무에 복귀할 수도 있게 되었다. 이런 발전에도 불구하고 상태가 나쁜 치아의 발치는 위험이 따르며, 아래에 나열한 지원 등이 필요하다.

아기 치아

대개 처음에는 아래쪽 앞니가 난다. 이가 나면 아기들은 새 이로 뭔가를 깨물려고 하는데 딱딱한 음식을 주는 것이 좋다. 부드러운 비스킷이나 단 사탕은 치아 사이에 세균이 자라게 하여 치아와 잇몸을 망가트린다. 아이들이 단 것을 못 먹게 하기는 어렵지만, 가능한 오랫동안 단 것을 주지 않도록 해야 한다. 친구나 친척들이 단 것을 주려하면, 부모가 가능한 끈끈한 사탕 종류 보다는 녹아서 잘 씻기는 초콜릿을 주도록 유도해야 한다. 치아관리 안내서에 따라서는 사탕 대신 견과류를 권하기도 하지만, 견과류는 기도로 흡입되어 폐렴을 일으킬 수 있어 취학 전 어린이에게는 주지 말아야 하며, 대신 건조과일칩(crisps)을 줄 수 있다.

고무젓꼭지에 대해서는 과거 치과의사들 사이에 논란이 많았으며, 부모 중에는 꾸지람을 들을까봐 진료실에 올 때는 고무젓꼭지를 숨기는 경우도 있다. 사실 일반적인 고무젓꼭지 자체는 해가 없다. 그러나 고무젓꼭지에 설탕, 잼, 농축우유 등 단 것을 묻혀 준다든지 주스가 든 우유병을 끼워주는 일은 절대 피해야 한다. 아이의 첫 이를 부서지게 할 가능성이 가장 높아, 통증과 함께 모든 주위 사람을 잠 못 이루게 만든다. 고무젓꼭지는 쓰레기통에 버려라.

때가 되면, 혈우병을 가진 아이의 유치(젓니)가 별 출혈 없이 빠진다. 이는 빠지기 전에 상당한

시간을 두고 상처가 나으면서 밀려나가기 때문이다. 가끔 많이 헐거워진 상태에서는 완전히 빠지기 전에 다소 출혈이 있을 수 있는데, 혈우병이 없는 아이와 큰 차이가 없다. 재빨리 비틀어 잡아 뺀 후 거즈몽치를 5분간 물고 있게 (한 후 아이스크림을 주거나) 하면 된다.

칫솔질

휴가를 떠날 때 오로지 안사람을 감동시키기 위하여 칫솔을 사는 사람이 있다는 것을 알게 되면, 현대인이 어떻게 자신의 건강을 돌보는가에 대해 끔찍한 반성을 하게 된다. 생애 초기에 규칙적으로 칫솔질을 시작하면 곧 칫솔질이 매일 하는 식사와 같이 하루 생활의 일부로 버릇이 된다. 유치는 규칙적으로 닦아주어야 하는데, 첫 치아가 나면 약 1개월 후부터 첫 돌까지는 물과 부드러운 칫솔로 치약 없이 양치질을 해준다. 소아 스스로 혼자 양치질이 가능한 나이는 4, 5세경이므로 이때까지는 도와주도록 한다.

칫솔은 머리 부분의 크기가 작고, 솔이 중간 정도의 강도를 지닌 나일론모가 좋다. 자연모는 잘 마르지 않아 세균이 자라기 쉽다. 칫솔이 건강한 잇몸을 상하게 하면 칫솔이 너무 단단한 것이다. 반면 너무 부드러워지거나 구부러진 솔은 버려야 한다. 새 칫솔은 잘만 선택하면 그리 비싼 것이 아니다. 치아 사이로 들어가는 칫솔이 프라그(plaque ; 치태) 관리에 더 유리한 면은 있지만, 비싸고 특이한 모양의 칫솔이라고 더 유리한 점은 없다. 광고는 전동칫솔이 “치과의사가 권장하는 것”이라고 하지만, 사실 대부분은 비싼 장난감에 불과하며, 배터리에 의해 작동하는 것들은 더욱 그렇다. 전동칫솔의 유일한 장점으로 재미를 유발하고 팔꿈치나 어깨 관절이 심하게 불편한 환자들에게 편한 점은 있다. 이러한 장치보다는 칫솔질하는 방법과 횟수가 훨씬 더 중요하다.

치약은 미백효과와는 큰 관계가 없다. 치약은 향, 연마제, 소독제 등 들어있는 내용에 비하여 비싼 듯하다. 가장 값싼 제품을 선택하도록 하자! 단지 불소를 함유한 제품은 약간 더 우위에 있을 수 있다.

이론적으로 양치질은 매 식후에 해야 하지만, 실제로는 대부분 아침식사 후와 자기 전에 하게 되며, 아이들에게는 습관이 되게 해야 한다. 칫솔질하는 방법이 중요하다. 드라마를 보러 달려가면서 재빨리 이를 가로지르는 방향으로 하는 칫솔질은 쓸모가 없다. 음식 찌꺼기가 여전히 치아 사이에 숨어있기 때문이다.

그림 13.2는 영국치과의사회(British General Dental Council)가 발행한 소책자에서 발췌한 것으로, 효과적인 칫솔질 방법을 제시하였다. 약국에서 구하는 치태염색약이나 용액(disclosing tablet or solution)을 이용하면 칫솔 방법이 나쁜 지 확인할 수 있다. 이들은 세균이 모인 곳에 색을 띠게 하여 칫솔질을 더 잘해야 할 부분을 알게 해 준다. 치아 사이는 치실이나 아주 작은 치간 칫솔로 깨끗이 해준다. 프라그를 제거하지 않으면 음식 중의 당질

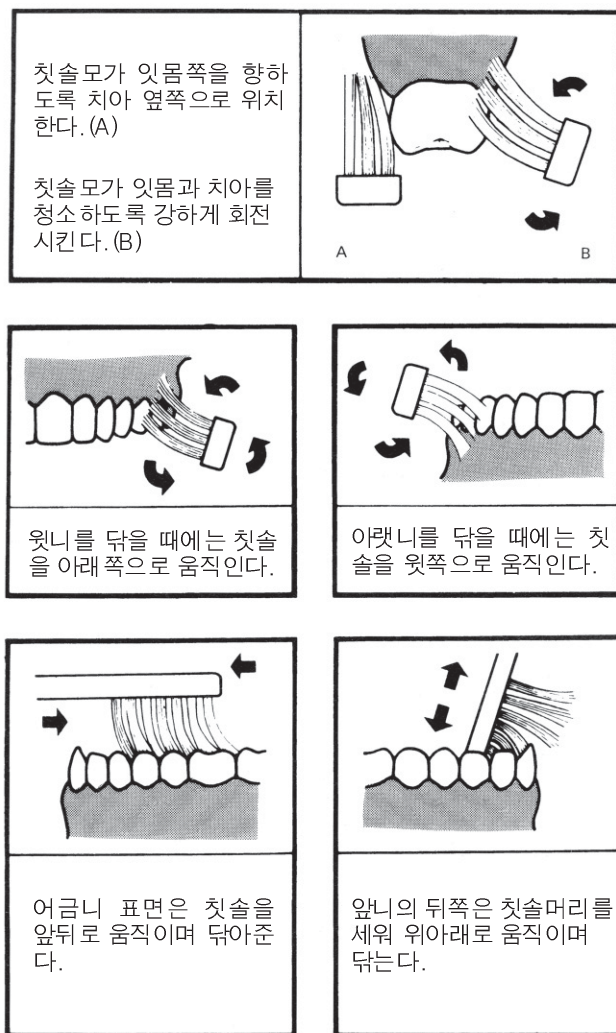


그림 13.2 효과적인 칫솔질은 어떻게 하나. (영국치과의사회(British General Dental Council)가 작성한 리플릿)

과 결합하여 산을 형성하고 에나멜질을 침범하여 결국 치아에 구멍을 뚫게 된다. 프라그는 만성 잇몸질환이 생기게 하여 치아가 흔들리고 빠지게 만든다. 오직 칫솔질과 치실만으로도

프라그 제거가 가능하다. 가글 용액으로 입안을 헹궈내는 것은, 치아 사이의 음식 제거, 잇몸의 건강 증진, 일시적이거나 입 냄새 처리 등에 도움이 되기는 하지만, 프라그 제거에 도움이 되지는 않는다.

달고 부드럽고, 끈적끈적한 음식이 치아를 망가트리는 주 원인임은 이미 지적하였다. 반면, 사과, 당근, 셀러리 등과 같은 파삭파삭한 음식은 건강하고 매력적인 치아 관리에 도움이 된다. 식사 후 음식 찌꺼기를 없애기 위하여 이쑤시개를 사용하는 사람도 있다. 잇몸이 건강하고, 부드럽게만 사용하면 출혈질환이 있더라도 안전하다. 잇몸출혈은 흔히 치은염 또는 치주염이라고 부르는 염증이 있다는 의미로, 고름을 형성하기도 한다.

보통 2세부터는 정기적인 치과 검진을 받아야 한다. 혈우병 치료센터에 다니는 아이들은 아이의 치과 의사와 함께 일하는 진료팀의 치과 수술의와 치과 위생사가 보게 된다. 진료팀은 혈우병에 금기로 알려진 치아교정 처방을 포함하여, 아이의 치아 건강에 관한 모든 면에 대해 조언해 줄 것이다. 센터에서 이러한 프로그램을 하고 있지 않다면, 부모들은 개인 치과의사가 출혈질환에 대하여 잘 아는지 확인해야 한다. 개인 치과의사는 자신의 진찰실에서는 주사나 발치를 하려하지 않을 것이며, 모든 수술은 병원에서 시행해야 한다.

치과수술

치아는 충치나 감염 이외의 이유로도 뽑게 되는데, 가장 흔한 경우는 너무 조밀하게 나서 뽑게 되는 경우다. 최신 혈우병 치료법으로 아이들은 과거 혈우병이 없는 친구들이나 가능했던 치과치료를 받을 수 있게 되었다.

치과의사가 치아를 뽑아야 한다고 하면 우선 병원에 가게 된다. 먼저 항체 검사를 한 후, 국소마취 혹은 전신마취 하에 치아를 뽑는다. 수술 전 응고인자를 한 번 투여하고 수술 후에는 항생제와 함께 사이클로카프론(Cyclokapron)이나 아미카(Amicar) 등의 항섬유소용해제를 7~10일간 먹는 약으로 투여한다. 항섬유소용해제로 구강세척을 하기도 한다. 실제 과정은 응고인자의 결핍 정도와 수술팀의 경험에 따라 다르다. 간단한 발치라면 외래 수술실에서 가능하나, 사랑니 발치 같이 어려운 경우에는 이틀 밤 정도 입원하여 응고인자를 더 맞아야 한다.

잇몸 주사(치과마취)를 포함하여 모든 침습적인 시술 시행 전에는 항체 여부를 꼭 검사하여야 한다. 그렇게 하지 않으면 출혈의 조절이 불가능해질 수도 있다. 항체 환자, 특히 항체 역가가 높은 경우에는 대개 입원하여 치치하게 된다. 보충요법이 불가능한 경우, 섬유소 아교(fibrin glue), 트롬빈, 응고인자제제, 열불안정성 부목 등 국소요법을 사용하여 상처가 아물 때까지 출혈을 방지하기도 한다.

기억하라! 어떤 치과치료든 담당 치과의사에게 치료하기 전에 자신의 출혈질환에 대해 알

려야 한다. 확신이 없으면 주치의나 혈우병 치료센터 직원에게 자문을 구하도록 하라.

건강한 식사법

혈우병 환자에게 건강한 식사는 매우 중요하다. 건강한 근육과 잘 지지되어 안정된 관절의 유지는 규칙적인 운동과 질 높은 영양섭취에 달려있다. 빈약한 근육과 비만은 혈우병에 있어 불리하다. 게다가, 좋은 식단은 특히 인간면역결핍바이러스(HIV) 감염자에게는 중요하다.

건강한 식사법의 일반적 조언

혈우병 환자도 다른 사람들과 똑같이 비만이나 심장질환을 앓게 된다. 따라서 건강식의 원칙은 모든 가족 구성원에게 같이 적용된다. 예외는 없다! 대부분 선진국의 하루 섭취량은 건강에 필요한 에너지, 단백질, 비타민, 미네랄 등을 과다하게 제공한다. 우리는 지방, 당질, 염류를 너무 많이 먹고 섬유류, 신선한 과일과 야채 등은 충분하게 먹지 않는다. 따라서 다음을 명심해야 한다.

- 지방, 특히 붉은 살코기, 돼지기름(lard), 유제품 등의 동물성 포화지방을 줄인다. 빵, 파이류, 케이크, 초콜릿, 햄버거, 소시지 역시 동물성 지방을 함유한다. 대신 불포화 지방을 섭취한다. 불포화 지방은 해바라기씨, 곡물류, 콩기름, 마가린, 견과류, 생선 등에 많다. 저지방이나 무지방 우유를 마시고, 붉은 고기 대신 닭고기를 먹으며, 튀기기 보다는 굽는 요리법이 좋다. 지방을 줄이면 섭취하는 칼로리가 감소됨을 기억하자. 동물성 지방의 경우 줄이면 콜레스테롤 수치를 감소시키고 심장을 보호한다.
- 지방 섭취를 줄이면 흔히 당질 섭취도 감소한다. 청량음료, 가당 시리얼, 사탕 등에도 당질이 많다. 차나 커피에는 인공 감미료를 사용하고 저열량 음료를 선택한다.
- 요리 시에 소금을 적게 넣고, 식사 때도 되도록 적게 넣는다.
- 무가당 시리얼, 각종 콩류, 통밀빵, 국수 등의 고식이섬유식을 먹는다.
- 신선한 과일과 비타민 C가 많은 과일주스를 즐긴다.

보건 당국이나 체중감량단체 등은 무료 건강식 가이드를 출간하고 있으며, 인근 도서관이나 진료실에서 얻을 수 있다.

수면

숙면처럼 중요한 것은 없다. 특히 잠을 잘 못자는 경우에는 더욱 그렇다. 모든 사람은 자는 방식이 다르지만, 일반적으로 나이가 들수록 자는 시간이 짧아지니 불공평하다. 침대들은 한낮에 정리되지 않은 방에서 즐려하며 나타난다. 우리 나이의 사람은 대개 이른 아침부터 부엌에서 차를 한 잔 마시는 것을 볼 수 있다.

최근의 출혈로 인한 통증이나 불안 등 혈우병으로 인해 잠을 설칠 수 있다. 수면제는 의사가 권할 수 있는 가장 마지막 방법이다. 불행히도 모든 수면제는 장기 의존성을 일으키고, 중단 시 수면장애 등 더 많은 문제를 초래한다. 장기간 복용한 후 끊을 때는 매우 서서히 하도록 한다. 확실한 이유가 있을 때 단기간 먹는 것이 안전한데, 숙면을 위하여 우선 시도해 보아야 할 상식적인 방법이 몇 가지 있다.

- 저녁 늦게 많이 먹지 말 것.
- 저녁에 심한 음주를 피할 것.
- 안락한 침실에서 편안하고 따뜻한 잠자리에서 잘 것.
- 동반자를 주의하여 고를 것. 코를 고는데 대해서는 대책이 별로 없지만, 약간의 로맨스는 숙면에 아주 좋은 것이다.
- 잠이 깨면 생각에 잠겨 누워있지 말고, 책을 읽거나 일어나서 따끈한 음료를 마실 것. 어떤 이는 집안일을 하지만 대개 배우자가 좋아하지 않는다.
- 규칙적인 운동은 스트레스를 줄인다. 신체의 피로가 정신적 피로 보다는 잠을 더 잘 오게 해준다.
- 이완요법이 도움이 될 수 있으므로 혈우병 치료센터 운동요법사의 조언을 받도록 하자.

여성의 건강관리(well woman care)

과거 십 년간 예방의학에 대한 내용이 강조되어 여성건강클리닉의 개념에 반영되었다. 누구나 흡연이나 과다한 음주(특히 임신 중의)의 위험성은 잘 알지만, 유방이나 자궁 검사를 받기는 꺼려한다. 유방암이나 자궁경부암은 완치 가능하며 조기에 변화를 발견하면 완치율이 높다.

유방검사

20세 이상의 여성은 한 달에 한 번씩 유방을 만져보아야 하고, 3년 마다 정기 유방검진을 받도록 권장되는데, 특히 어린 나이에 피임약을 먹기 시작한 경우는 반드시 받아야 한다. 가정의로부터 유방 자가검진법 책자를 얻을 수 있다.

자궁경부검사

누구나 35세 이상이면 5년 마다 자궁경부 도말검사를 받아야 한다. 35세 이전의 첫 도말 검사 시기는 가정의나 부인과 의사가 처음 의뢰받은 상황에 따라 다르다. 검사는 20~22세경 시작하여, 산전검사 때는 매번, 폐경기 이후에는 최소 2회 정도 시행하면 좋다. 도말은 자궁경부에서 직접 얻어 특수염색하여 현미경으로 관찰하는데, 암을 의심케 하는 변화를 전문가

가 검사하여 알아낸다. 이 시기에는 간단한 수술로 완치가 가능하다.

남성의 건강관리(well man care)

일반적으로 남성들은 여성 보다 건강에 대한 관심이 떨어지는 편이다. 남성의 건강을 위해 아래의 3가지 사항을 정기적으로 확인하는 것이 좋다.

- 혈중 지방과 콜레스테롤 수치. 특히 조기 심장마비나 뇌졸중의 가족력이 있는 경우
- 혈압. 특히 고혈압의 가족력이 있는 경우
- 고환검사. 고환암은 조기 발견하면 완치가 가능하다. 정기적 검사로 고환에서 덩어리가 만져지면 의사의 진찰을 받도록 한다.

입원한 아이를 안심시키기

심한 혈우병을 앓는 아이에게 병원 방문은 내키지 않더라도 일상이 된다. 요즘은 대부분 정기적으로 외래를 방문하여 치료하는 것이 보통이나, 간혹 병실에 입원하는 수도 있다. 이는 수술이나 치과치료, 혹은 중대한 출혈에 대한 집중치료 때문인데, 이럴 경우 부모가 아이를 안심시키는 방법이 몇 가지 있다.

아주 어린 아이는 부모가 가능한 병원에 오래 있도록 하여 안심시킨다. 5세 이하면 어머니와 함께 입원하는 것이 이상적이나, 어떤 병원은 이러한 시설이 없다. 방문은 대부분 제한 없이 허용한다. 가정 사정이 있거나 집이 멀어 매일 병원에 올 수 없다면, 다른 친척이나 친구에게 부탁하여 전화하거나 보게 해야 한다. 입원기간이 길어지면 숙소나 병원 방문에 대해 지역 혈우병 단체가 도와줄 수도 있다. 편지나 우편엽서는 부모들이 방문할 수 없을 때 아주 좋은 방법이다.

입원 전에는 부모가 왜 입원이 필요한지 쉽게 설명하여 이해시켜야 한다. 의사와 간호사가 병을 잘 낫게 해 줄 것이며, 병이 나으면 곧 집으로 돌아올 것이라고 얘기해준다. 수술 예정이라면 질문에 쉽고 올바르게 답하여, 마술 같은 잠자기(마취)에 대하여 알게 하고, 잠에서 깨어나면 수술은 이미 끝나있을 것이라고 말해준다.

아이가 좋아하는 인형, 책 등을 원하기도 할 것이다. 스누피 이야기에서처럼 어떤 아이는 특정 담요를 꺼안고 자기도 한다. 이러한 것들을 모두 허락해 주고 간호사에게 말해준다.

병문안 후 돌아갈 때에는 언제 다시 올 것임을 얘기해준다. 장갑, 손수건, 동전지갑 등 뭘가를 남겨놓아 관심을 갖게 해도 좋겠다. 부모가 떠날 때는 항상 울겠지만 그리 오래가지 않는다. 곧 간호사나 다른 사람에게 관심을 갖게 될 것이다.

좀 더 큰 아이는 학교, TV, 컴퓨터 게임 등으로 행복해질 수 있다. 입원이 길면 학교 책을 가져가도록 하고, 가능하면 선생님도 방문하도록 해준다. 반 친구들의 메시지, 카드, 그룹 프

로젝트 등은 특히 좋다. 후자의 좋은 예로 여러 사람이 지워지지 않는 펜으로 사인한 T셔츠를 들 수 있는데, 이런 선물은 많이 아픈 아이에게는 '빨리 회복해서 나를 입어봐.' 라고 하는 아주 중요한 의미가 있다.

운동(스포츠)

모든 연령의 아이들에게 평소 운동에 참여하도록 장려한다. 혈우병을 앓는 아이도 청소년이 될 때까지는 자신이 어떤 운동을 좋아하는지 알아두어야 한다. 또한 출혈을 일으키는 운동에 대해 배워야 하고, 자신이 마음에 두고 있는 운동 중에 출혈이 발생되면 미리 VIII인자 혹은 IX인자제제의 투여로 출혈을 예방할 수 있음을 배워야 한다. 규칙적이고 재미있는 운동은 행복감과 성취감을 가져와 병으로 인한 어려움이나 고독감을 완화시켜주기도 한다. 팀워크(teamwork)는 고립과 장애에 대한 생각을 몰아내는 또 하나의 강력한 무기이다.

최근 세계혈우연맹(WFH)을 대신하여 동료 의사들에게 중증 혈우병A 또는 B 환자에게 적절한 운동에 대한 의견을 물어본 결과, 모두가 수영, 탁구, 걷기를 권장했고, 다른 여러 운동을 추천했다. 추천할만한 운동 상위 10위('top 10')는 아래 표13.1과 같다. 표13.2는 가장 좋지 않은 운동들로 두경부 손상의 중대한 위협이 될 수 있다.

모두 69개의 운동이 설문에 적혀있다. 번지점프는 포함하지 않았는데, 혈우병 환자 세 명이 시도한 것으로 알고 있다. 이는 뇌 안에 약한 혈관이 있는지 알아보는 가장 빠른 방법일 것으로, 끔찍한 일이다. 혈우병이 있다면 우선 예방요법이 권장된다!

축구는 목록 밑으로 처져 있으며, 몇몇 의사들은 경쟁이 심한 운동으로 다리의 손상 위험성이 너무 높다고 한다. 저자는 견해를 달리 하여, 젊은이들이 스스로 마음을 결정할 것을 권한다. 다른 운동이나 마찬가지로, 축구도 항상 보호 장비를 갖추는 것이 가장 중요하다. 크리켓을 할 때 주의 깊은 타자라면 보호 장비 없이 빠른 투수에 맞서는 일은 없을 것이다.

보호 장비의 예로는 승마 때의 딱딱한 모자와 발목 부츠, 축구의 정강이 보호대, 스케이트 보드의 헬멧과 무릎·팔꿈치 보호대, 자전거 탈 때의 헬멧, 스쿼시의 보호 안경, 조깅의 충격 흡수신발 등을 들 수 있다.

준비운동(Warm-up)과 정리운동(warm-down)은 모든 운동에 필수적이다. 격렬한 운동 전후에 몸을 푸는 과정을 갖지 않으면 다칠 위험성이 높아진다. 운동 전에 근육을 서서히 긴장시키지 않은 경우 준비운동을 한 근육 보다 '늘어날' 가능성이 높다. 일단 근육 손상이 발생하면 유일한 회복방법은 쉬는 일 뿐이고, 흔히 수 주가 필요하다. 운동치료사나 트레이너는 각 개인에게 맞는 준비운동과 정리운동을 잘 고안해 줄 것이다.

운 나쁘게 운동 중 부상을 당하면 가능한 초기에 빨리 치료를 해야 한다. 인대파열 등의 연부조직 손상은 처음에는 근육출혈에 의해 가려질 수 있다. 따라서 손상이 모두 혈우병과

표13. 1. 의사들이 추천하는 운동 상위 10위. 답신한 모든 의사(100%)가 수영을 가장 우선 추천하였으며, 94%가 자전거타기를 추천하였다.

운동의 종류	추천율 (%)
수영	100
탁구	100
걷기	100
낚시	99
댄스	98
배드민턴	98
요트경기	98
골프	96
볼링	95
자전거 타기	94

표13. 2. 가장 추천하지 않는 운동. 모든 의사가 권투를 반대하였으며, 90%가 스케이트보드가 중증 혈우병 환자에게 위험하다고 생각하였다. (이 목록을 만든 직후 저자는 가라데 챔피언을 만났다. 그는 중증 혈우병 환자였지만, 근육은 잘 단련되어 있고 관절은 강한 근육으로 잘 지지되어, 거의 출혈을 겪지 않았다.)

운동의 종류	추천율 (%)
권투	100
럭비	100
미식축구	100
가라데	99
레슬링	98
모터싸이클 타기	98
유도	98
행글라이딩	96
하키	95
스케이트보드 타기	94

관련되어 생긴다는 오해를 하지 않도록 한다.

어떤 사람은 집에서 규칙적인 운동 프로그램을 하여 몸을 만든다. 이러한 꿈을 이루려고, 색깔은 좋아 보여도 잘 만들어지지 않은, 그러나 상당히 비싼 기구들에 투자를 한다.

사실, 광고주들은 모든 사람을 제인 폰다처럼 보이게 하려고 매일 뛰어다니기를 끊임없이 조장한다. (제인 폰다에 비하면 우리는 모두가 문제를 가진 사람으로 보이게 된다.) 내 친구의 아내는 남편에게 운동용 자전거를 사주었고, 친구는 아내에게 안락의자를 사 주었다. 자전거가 아직 사용 가능하기는 하지만 둘 다 안락의자를 좋아하고 있다.

자기 스스로 규칙적인 운동을 하는 것은 아주 특별한 물입이 필요하기도 하지만, 체육관에 나가 다른 사람과 어울려 하는 것이 좋다. 근처에 자주 같이 갈 사람이나 운동선수를 찾되, 바닥에서 천정까지 기구가 눈부시고 요금이 비싼 곳은 피하라. 여러분의 혈우병 치료센터 물리치료사가 조언을 해 줄 수 있으며, 근처 운동클럽을 안내해 줄 수 있을 것이다. 일단 운동을 시작하면 규칙적으로 하도록 노력하라. 모든 운동의 가장 어려운 단계는 일단 의자에서 일어나 밖으로 나가는 것이다! 규칙적으로 운동을 하게 되면 여러분을 고조시키는 들뜬 기분을 느끼게 되는데, 이는 여러분을 신체적, 정신적으로 향상시켜 혈우병으로 인해 생길 수 있는 좌절감 등을 무시하도록 도와준다. 또한 긍정적인 보디 이미지(body image)를 갖게 해 주는데, 이는 반복 출혈로 인해 어느 정도이든 만성 관절염이 있는 경우라면 더욱 중요한 부분이다.

모든 혈우병 환자에게 운동이 어떤 형태로든 적극 장려되어야 하나, 어린 환자에게 강요하여서는 안된다. 강요 보다는 자신이 원하는 놀이가 되도록 해주어야 한다. 어린이들은 어떤 운동이 병에 어울리는지 곧 배우게 된다.

규칙적으로 실행하면, 운동은 정신집중을 도와주고, 근육을 운동시켜 긴장을 높여주며, 기술, 조정력, 힘을 증가시킨다. 그 외에 팀 정신, 동료의식을 길러주고, 심한 환자에게는 일상 생활에서 부족한 개인적 성취감을 주기도 한다. 어떤 사람은 운동이 불필요한 위험을 수반한다고 생각하나, 위험을 감수하는 것이 혈우병만의 신경증적인 표현은 아니며, 오히려 충분한 정서 발달에 필수부분이 될 수 있다. 운동의 본질은 환자들이 위험을 줄이는 기술을 배우는 데에 있다. 등산이나 항해를 적절한 장비나 훈련 없이 한다면, 이는 무모한 정도가 아니라, 자신은 물론 다른 사람의 생명도 위협하게 하는 변명의 여지가 없는 행동이다. 혈우병 환자가 무모하지만 않다면 다른 일반인이나 마찬가지로 안전할 것이다.

운동과 활동에 관한 이 모든 내용과 더 많은 정보들이 세계혈우연맹(WFH)에서 발간하는 'Go for it' 이라는 책자에 실려 있으며, 영어와 스페인어로 출판되었고 세계혈우연맹 회원에게 무료로 제공된다.

청소년 클럽, 스카우트 활동, 캠핑 및 휴가

중증의 환자일수록 집 밖으로 나와 정신적 혹은 신체적으로 많이 활동하는 것이 좋다. 많은 클럽과 단체가 장애인을 위한 특별 회원제를 두고 있으며, 이들의 참여를 환영한다. 여름 캠프에서는 의료지원이 잘 이루어지고 있다. 실제로 어떤 단체들은 혈우병 청소년을 위한 특별 캠프를 운영하고 있고, 국가간 교환 방문도 자주 준비하고 있다. 아이들에게 학교 가기, 클럽 여행 혹은 소풍 등을 금지해서는 안된다. 아이들이 자람에 따라 부모와 떨어지는 휴가는 독립심을 길러주므로 도리어 장려해야 한다.

집에서 멀어지는 여행은 치료와 보험 상의 문제점이 있으나, 현재는 혈우병 치료센터의 전 세계적인 네트워크가 있어, 휴가 중 치료가 필요하더라도 도움을 받을 수 있다. 자세한 것은 세계혈우연맹에서 발행한 ‘패스포트(Passport)’ 책자를 참고하기 바란다. 패스포트는 세계혈우연맹의 웹사이트(www.wfh.org)에 정기적으로 업데이트 되고 있다.

여행을 계획할 경우, 다니는 병원이나 세계혈우연맹에 가입된 혈우병 단체에 문의하여 여행 지역의 치료시설을 파악해 놓는다. 개인적인 필요나 여행기간에 따라 부목, 붕대, 패딩, 반창고 등을 포함하는 기본 의료용품과 가능하다면 응고인자제제와 주사용품을 준비하도록 하자. 응고인자제제는 보냉상자(아이스박스)나 보냉가방에 담아 차갑게 유지하여 운반하고, 목적지에서는 서늘한 곳에 두거나 냉장고로 옮겨 보관한다.

또한 정확한 진단명, 결핍인자의 역가, 항체에 관한 사항, 혈액형, 약에 대한 알레르기나 과민반응 등 병에 대한 정보도 지니도록 한다. 혈우병 치료센터 의사가 정보를 줄 수 있으며, 세계혈우연맹은 이를 포함하는 국제 혈우병 카드(international hemophilia identification card)를 발행하고 있다.

세관에서 약제, 응고인자제제, 바늘 등을 통관할 때 서류가 필요할 수도 있다. 세관에 주는 편지와 서류(진단서, 통관협조요청서 등) 외에도 방문하는 나라 의료진에게 전하는 주치의의 개인적 소개 편지도 지참하면 좋다. 이 편지에는 개인정보도 포함하므로 다른 서류와는 별도로 보관하여 필요할 때만 사용하도록 한다.

때로 여행자 보험에 출혈성 질환에 대한 보상규정이 없는 경우가 있다. 혈우병 환자는 휴일 근무자에 의해 ‘백지위임’을 하는 오류를 범해서는 안된다. 작은 글씨라도 꼼꼼히 읽으면, 이 보험은 만성질환, 인간면역결핍바이러스(HIV) 감염이나 후천성면역결핍증후군(AIDS) 등의 의료비는 지급(cover)하지 않는다는 등 예외조항을 찾을 수 있다. 특히 아이가 수학여행을 떠날 때 보험에 관련된 질문을 미리미리 찾아내는 것이 중요하다. 교육당국자는 한 아이가 병으로 인하여 단체협약(cover)에서 제외된다면 그 장소를 거부할 수도 있다. 환자 전문가(patient's specialist)가 자세한 의무기록과 여행에 맞는 의견을 제시하면, 대개 큰 회사를 통하여 보험을 준비할 수 있다. 혈우병 단체가 보험 문제 해결에 도움을 주거나 병

원 전문가가 조언을 해 줄 훌륭한 중개인을 소개할 수도 있을 것이다.

휴가지에서 초반 며칠 내에 모든 것을 다 해보려는 유혹을 뿌리쳐야 한다. 평소 익숙하지 않은 활동으로 인해 아이(또는 성인 환자)가 첫 날 수영장에서 몇 시간 지낸 후 출혈이 발생하기도 하며, 이렇게 되면 나머지 휴가기간은 사실상 재앙이 되는 셈이다.

어떤 부모들은 종교 중심지로 순례여행이 가능한지 묻기도 하는데, 유럽에서는 루르드(Lourdes : 프랑스 남서부의 순례도시)로의 여행이 인기 있다. 물론 이는 해가 없으며, 육체적 회복이 아니라도 정서적인 면에서 더 도움이 될 것이다. 가족들은 종교적인 조언자의 조언을 들어 결정해야 하나, 치료와 보험에 관하여 일반적인 휴가에서와 똑같은 문제가 수반될 것이다.

노인 환자

청소년 환자에게 적용되는 운동과 여러 활동의 원칙이 역시 노인 환자에게도 마찬가지로 적용된다. 계속 활동을 하면 환자의 삶의 질도 좋아지고 만성 관절염으로 인한 통증이나 움직임의 제한도 덜해진다. 특히 비만의 위험을 피하는 것이 중요하다. 뚱뚱하고 과체중인 사람은 사고에 취약하게 될 뿐 아니라, 관절에도 계속 큰 부담을 주어 더 빨리 손상된다.

지금까지는 주로 신체활동에 역점을 두었지만 환자들이 나이를 먹게 되면 정신활동을 활발히 하는 것도 중요하다. 예술로부터 얻는 많은 기쁨은 말할 필요도 없으며, 혈우병 단체들은 우표수집, 사진 찍기, 철자 맞추기, 컴퓨터 게임, 체스 등을 위한 동호인 클럽을 운영하기도 한다.

나이가 든 만성질환 환자는 대개 남을 돕는 것을 특히 좋아한다는 것을 기억하자. 이들은 '시련'을 겪은 사람들로 어린 환자들이 겪고 있는 좌절과 어려움에 대해 잘 알고 있다. 이들은 혈우병 단체를 포함하여 상담이나 일반 업무 등의 자원봉사를 할 기회를 찾고 있다.



제14절 가족계획

이 책의 첫 판이 1974년 발행된 이래, 성 혁명을 통해 여러 나라에서 과거에는 금기시 되었던 성에 대한 자유로운 토론이 허용되고, 성적 행동에 대한 태도를 보다 개방적이고 솔직하게 만들었다. 이러한 환영받을 변화의 속도는 놀랄 만하다. 성 혁명은 모든 사람이 성에 대해 편하게 느끼고, 모든 젊은 사람들이 성행위를 할 때 정확한 지식을 가지고 있다는 가정에서 출발한다. 그러나 이것이 사실이 아니라는 것은 원치 않는 임신이나 성병이 계속되는 것으로 드러난다. 그래서 두 사람 사이의 사랑이 그들의 생활 방식의 극히 은밀하고 개인적인 부분이라 하더라도, 성과 가족계획에 대한 무지가 끼어들면, 그들은 많은 고통과 걱정을 겪을 수 있다. 이는 그들의 자녀가 혈우병 같은 유전병을 가질 수 있다는 것을 아는 경우에는 더욱 그러하다.

이 절은 혈우병이 인간의 성행위에 어떤 영향을 끼치는지 또 이를 바로잡는 것이 얼마나 쉬운지에 대한 지식을 제공하기 위하여 기술하였다. 또한 가족계획과 관련된 광범위한 의문점과 초기 생명에 대한 이해의 발전에 대해서도 다룬다. 읽어보면 성이 매우 즐거워야 하고 우리 생활을 풍요롭게 한다는 것을 기억하기 힘들 것이다! 오늘날 젊은 사람들에게는 성이 사랑하는 사람과 가장 친밀한 경험을 나누는 행복한 것이어야 한다는 확신이 필요하다. 1980년대와 1990년대의 많은 반-후천성면역결핍증후군(anti-AIDS)에 대한 선전으로 인한 비관과 어두운 전망이 이들에게 해를 끼쳤다. 지식과 남을 배려하는 마음으로 무장하면 크게 잘못된 길로 가지는 않을 것이다.

생식기관에 관한 배경지식은 부록1(293쪽 참조)에 수록되어 있다. 또한 혈우병 환자의 안전한 포경수술은 9절에서 다루었다.

월경과다증(menorrhagia)

폰 빌레브란트병, 상염색체 열성인 응고인자나 혈소판 질환을 가지고 있거나, 간혹 혈우병이나 크리스마스병(혈우병B)의 보인자인 소녀들은 가끔 월경이 심하게 양이 많고 기간이 길어지는 것을 경험할 것이다.

소녀들의 초경은 흔히 불규칙적이고 양이 얼마 안 되거나 많을 수 있다. 월경의 양상이 안정됨에 따라, 월경은 더 규칙적이고 5일 정도 기간 중 첫 2~3일에 가장 심한 형태로 되어간다. 어머니는 딸이 여성이 되어가는 초기 기간 동안 잘 관찰해야 한다. 수줍고 놀란 소녀들은 심한 월경을 숨길 수도 있고, 여러 달 동안 쓸데없는 걱정을 한 후에야 효과적인 치료를 하게

될 수도 있다. 출혈질환을 가진 소녀라고 해서 탐폰을 쓰지 말라는 법은 없다.

심하고 오래 가는 월경의 치료법에는 4가지 방법이 있다.

- ① 첫째로, 월경주기를 조절하기 위해 피임약과 같은 호르몬제제를 사용하는 것이다. 흔히 저용량 에스트로겐(30 microgram)과 프로게스테론의 복합제제가 처방된다.
- ② 둘째로, 항섬유소용해제인 사이클로카프론을 사용하는 것이다. 항섬유소용해제는 핏덩이의 분해를 막아 월경량을 줄이고 기간도 단축시키는데 매우 효과적이다. 이 약은 월경 시작부터 출혈이 끝날 때까지 사용한다. 때로 항섬유소용해제가 호르몬제와 함께 처방되기도 한다.
- ③ 셋째 방법은 결핍된 응고인자를 보충해주는 것이다. 이 치료는 아주 드물게만 필요하지만, 병원 외래에 빨리 가기만 하면 문제가 해결된다.
- ④ 나이든 환자는 자궁절제술이 필요할 수도 있으며, 물론 완전히 치유된다.

월경과다증의 치료로 자궁절제술을 시행할 경우에는 반드시 출혈성 질환이 있는지 확인하여야 한다. 이는 젊은 여성의 경우 임신을 고려하고 있거나, 나이든 여성의 경우 수술에 의지하지 않고 치료될 수 있다면 특히 중요하다.

월경이 심한 소녀의 담당의사는 빈혈이 생기지 않는지 혈액검사를 하게 된다. 빈혈이 있다면 철분치료를 곧 회복된다. 여성들은 약국에서 비싼 강장제나 마시는 약을 사려는 유혹을 떨쳐야 한다. 의사는 언제 약이 필요할지, 어느 약이 환자에게 가장 좋을지를 알고 있을 것이다.

성행위(sexual activity)

출혈성 질환은 성행위에 직접적인 영향은 없다. 중증의 환자에게는 자위행위나 성행위 때 아주 드물게 출혈이 발생할 수는 있다. 출혈이 생긴다면 대개는 음경의 사소한 멍에 국한되나, 허리근육(psoas, 요근) 혹은 엉덩이근육(iliacus, 장골근) 안에 출혈이 생길 수도 있다. 허리근육 출혈은 회복되는데 시간이 걸리므로, 출혈 후 완전히 운동능력이 돌아오고 나서도 성교는 1주 이상 금하도록 한다.

선천성 응고질환을 가진 젊은 여성 환자는 심하고 오랜 월경이 첫 성교를 잘못되게 할까하는 걱정을 할 필요가 없다. 출혈이 생겨도 거의 대부분 별다른 치료 없이 빨리 멈춘다.

간접적인 영향은 때로는 원하지 않는 임신에 대한 공포 또는 만성적인 통증으로 인한 좌절이나, 중증 혈우병 아이를 키우는 부담에 대한 표현수단으로 부부간의 일상적인 성적인 습관이 바뀌는 것과 연관되기도 한다. 모든 성 문제가 그렇듯이, 부끄러움 때문에 가정이나 전문의에게 조언을 구하지 못하는 일은 없도록 해야 한다.

혼전 조언

출혈질환을 가진 원하지 않았던 아이는 한 가지가 아닌 두 가지 불리한 점을 동시에 가지고 있어서, 입양이 받아들여질 가능성도 더 적다. 출혈성 질환자들이나 보인자들은 혼전 성 관계를 시작하기 전에 이 점을 명심해야 한다. 병을 가진 아이를 임신할 가능성을 피하기 위해 꼼꼼한 피임방법을 취하는 것이 당연하다. 결혼 전에 두 사람 모두 출혈성 질환과 자식들에 대한 위험도에 대하여 잘 알아두도록 한다.

젊은 커플은 믿음만한 의사와 자유롭게 이야기를 나누어 문제를 공개적으로 의논해야 한다. 의사가 자신이 전문가가 아니라고 생각하면 보인자 검사나 유전상담이 가능한, 대개 혈우병 치료센터에 있는 전문가 이름을 알려줄 수 있을 것이다. 처음에는 당사자들만 전문가와 면담해야 하지만, 나중에는 관심 있는 친척들에게도 사실대로 설명해주시기를 원할 수도 있다. 할머니, 할아버지나 꼬치꼬치 캐묻기 좋아하는 친척들은 쉽게 잘못된 생각에 사로잡힐 수 있다!

가족계획

유전적인 출혈성 질환의 가족력이 있는 가정은 효과적인 피임이 특히 중요하다. 부모는 병을 가진 아이의 수를 제한하고 싶어 하고, 임신에 대한 공포는 결혼생활에 부담을 가져올 수도 있다.

피임에는 여러 가지 방법이 있다. 부부의 선택은 순전히 의학적 이유 뿐 아니라 개인적 선호, 종교적 신념 등으로 이루어지게 된다. 일부 방법은 의사의 처방과 감독이 필요한데 이것들은 나머지 다른 방법들 보다 효과적인 면에서 훨씬 우수하다. 이 절의 나머지 부분은 다른 방법들과 불임, 유산 등에 관한 것이다. 후천성면역결핍증후군(AIDS)에 감염되지 않은 배우자가 감염된 배우자와 성관계를 할 경우, 콘돔을 제외하면 여기에 적은 어느 방법도 후천성면역결핍증후군을 예방하는 효과는 없다.

피임방법

성교중절 (질외사정, *coitus interruptus*)

쉬운 말로는 '조심함'의 뜻이라고 할 수 있는데 그리 조심스러운 방법은 아니다. 상당히 오래된 방법으로 널리 시행되며, 결혼 초기에 대다수 부부들이 한두 번 사용해 보았을 방법이다. 어떤 사람에게는 이것이 정상적인 성관계의 한 부분으로 유일하게 받아들일 수 있는 방법일 것이다.

여러 나라에서의 연구 결과 성교중절은 해로운 영향 없이 상당히 효과적임을 확인하였다. 그러나 더 이상 아이를 원하지 않는 부부에게는 추천할 수 없다. 질외사정이란 사정하기 전

에 음경을 빼는 방법으로 절대 안전한 방법이 아니다. 활발한 정자들은 절정에 도달하기 이전에도 질 안으로 들어갈 수 있고, 모처럼 부부만의 여행을 가거나 술을 마신 후와 같은 경우에는 피임에 대한 욕구 보다는 행위를 마치고 싶은 욕구가 더 강하게 된다.

콘돔 (보호덮개)

가장 널리 쓰이고 있는 피임 기구다. 대부분의 국가에서 쉽게 구할 수 있는데, 당황스러울 만큼 다양한 형태와 색깔에 매우 여러 가지 이름이 붙어있다. 여러 나라에서 콘돔의 품질을 공식적으로 검사하고 있다. 영국에서는 시험을 통과한 제품의 포장용기에 영국표준원(British Standards Institute)의 마크를 표시하고 있다. 올바르게 사용하면 피임에 매우 효과적이다. 그러나 아주 드물게 찢어지는 등의 파손의 위험성 때문에, 임신을 피해야 하는 절대적 이유가 있는 경우는 화학적 피임제(살정제)를 같이 사용하는 것이 좋다.

콘돔은 얇은 고무로 만드는데 성교 때 음경 위에 씌운다. 이는 음경이나 사정된 정액과 질 사이를 막는 장벽으로 두 가지 역할을 한다. 즉, 질 내로 정액이 들어가지 못하게 하여 임신을 피하고, 성병이 감염된 사람으로부터 감염되지 않은 상대방에게 전염되지 않게 한다.

콘돔을 매 성교 시마다 제대로 사용하면 신뢰할 만한 피임 효과가 있으며, 규칙적으로 사용하는 부부 100명 당 3회 정도 임신이 발생한다. 포장지에 올바른 사용법이 적혀있지만 어두운 곳에서는 읽기가 힘들다! 따라서 성적인 활동이 활발해지는 젊은 남여는 모두 다음의 사용법을 미리 익혀두어야 한다.(상자글 참조)

1. 음경이 발기되었을 때 성교 전에 콘돔을 씌운다. 음경에서 충분히 발기되기 전에 배출된 액체도 정자를 포함하고 있으니, 이것이 음문과 접촉했다면 질에 삽입이 되지 않더라도 임신이 될 수 있다.
2. 콘돔의 막힌 끝 부분 1cm를 손가락 사이로 부드럽게 짜서 정액을 받아들일 수 있게 한다.
3. 발기한 음경 전체를 덮도록 씌운다.
4. 사정 후 음경을 질에서 뺄 때 정액이 흘러나오지 않게 콘돔을 잡는다.
5. 매 번 성교 때마다 새 콘돔을 쓴다.
6. 사용한 콘돔은 화장지에 잘 싸서 휴지통에 넣거나 소각하여 처리한다.

콘돔과 함께 윤활제나 피임용 젤리나 크림을 사용할 경우 기름 성분 보다는 수성제품이 좋다. 바셀린 같은 기름성분은 콘돔을 손상시켜 안전하지 못하게 만든다.

여자를 위한 콘돔도 사용 가능하다. 플라스틱 또는 라텍스로 만들어졌으며, 효과는 질에 위치시킬 때 내부와 외부의 부드러운 고리를 제대로 위치시켰는지에 달려있다. 처음에는 다루기 어려울 수도 있어 제대로 하려면 연습이 필요하다.

화학 피임제

콘돔과 마찬가지로 이것도 여러 형태로 구할 수 있다. 정자를 죽이는 화학물(살정제)을 포함하고 있으며, 질좌약, 젤리, 크림, 거품(foam) 등 여러 가지 형태가 있다. 노녹시놀-9(Nonoxinol-9)라는 화학성분을 주성분으로 하는 것이 좋은데, 정자도 죽이고 성병을 막는 데도 도움이 된다. 화학 피임제는 그 자체만으로는 효과가 없고 항상 콘돔, 피임용 캡(cap) 혹은 질격막(diaphragm) 등과 함께 사용해야 한다. 어떤 형태든 성교 전에 질 깊숙한 곳에 위치시켜야 한다. 여러 번 성교할 때는 할 때마다 발라야 한다.

질격막과 캡

이 기구들은 의사나 훈련받은 가족계획전문가의 도움을 받아 개인별로 맞추어야 한다. 둘 다 질 내에서 장벽으로 작용하는 것으로 정자가 자궁으로 들어가지 못하게 하는데, 성교 1시간 전에 집어넣도록 한다. 질격막은 질을 가로질러 비스듬히 놓이도록 넣는데 아래 모서리가 치골 부분에 오도록 한다. 캡은 자궁 경부 위에 오도록 주의하여 넣는다. 둘 다 화학 피임제(살정제)와 함께 사용한다.

이것들은 사용할 수 없는 금기사항이 있지만, 잘 맞추어 주의하여 사용하면 피임에 효과적이다. 자궁경부 위쪽 외에는 상대방과의 보호막이 없기 때문에 인간면역결핍바이러스(HIV)를 포함하여 성병에 대한 예방은 되지 않는다.

안전기간 또는 주기법(rhythm method)

이 방법에 있는 '안전'이란 단어는 오해의 소지가 있으며, 미래의 아이가 (출혈질환의) 위험에 노출된 경우에는 절차를 매우 주의 깊게 따라할 준비가 되어있지 않은 한 시행해서는 안된다. 방법은 난자가 난소를 떠나 자궁으로의 여정에 오르는 배란일을 정확히 예측하는데 달려있다. 부부는 가임시기인 배란일 전후 10일간은 성교를 금해야 한다.

가톨릭 신자들은 물론 피임에 있어 어려움이 있다. 오늘날 대부분의 카톨릭 신자들은 자신의 양심에 따르고 받아들일 수 있는 다른 방법을 선택한다. 사제들은 대개 이 문제에 동정적이지 않거나 격정되는 부부는 도움과 조언을 청하거나, 가톨릭결혼자문청의 도움을 받기 바란다. 다른 방도가 없을 경우, 어쨌든 자연가족계획(natural family planning, NFP)이라고도 부르는 주기법이 효과를 보려면, 엄격히 적용해야만 한다는 사실을 사용자가 깨달아야 한다. 이

방법은 월경주기가 불규칙하거나, 출산 후 수 개월간, 폐경기 때에는 효과가 없다. 이 방법은 휴가 중에는 거의 효과가 없다!

Ⅲ/피임약

먹는 피임약이 가장 효과적임에는 의심의 여지가 없다. 규칙적으로 먹는다면 불임수술을 제외하고는 다른 어떤 것보다 나아서, 일 년에 200명 중 한 번 정도의 임신이 발생한다. 인체면역결핍바이러스를 포함하여 성병에 대한 예방은 되지 않음을 기억하라.

전 세계에서 엄청나게 많은 연구가 피임약의 안전성을 검증해 왔다. 불행히도 신문은 자극적인 제목을 추구하므로 피임약의 드물고 해로운 효과를 강조하여 많은 여성들이 쓸데없이 피임약 사용을 무서워하게 만들었다.

피임약은 체내 특정 성호르몬의 역가를 변화시키는 작용을 한다. 보통 이 호르몬은 난소와 자궁벽에서 매달 배란과 월경이 이루어지도록 명령한다. 이 호르몬의 역가를 인공적으로 변화시킴으로써 난소에 전달하는 명령도 변하게 되어 난자를 방출하지 않게 된다. 피임약을 계속(매 주기에 매일) 먹으면 월경도 멈추게 된다. 여성 운동선수의 경우 월경이 자신의 성적에 방해가 되면 이러한 방법을 쓰기도 한다. 그러나 대개는 호르몬을 월경 시작 5일째부터 21일간만 투여한다. 마지막 피임약을 먹은 후 몸의 호르몬이 더 이상 약제의 영향을 받지 않게 되면 곧 월경이 시작된다. 피임약은 때가 되면(대개 7일 후) 다시 시작한다. 먹는 시점은 배란이 발생할 수 있는 날을 충분히 포함하도록 정상 월경으로부터 계산한다.

- 한 번 잊어버린 경우라면 기억나는 대로 빨리 먹고, 다음번 알약부터는 제시 시간에 맞춰 계속 먹는다. 3시간 이상 경과했으면 안전하지 않으므로, 약은 예정대로 계속 먹되, 그 이후 7일간은 콘돔 등 다른 피임법을 함께 사용해야 한다.
- 토하거나 심한 설사 때는 약효가 없을 수 있다. 약은 계속 먹어야 하나, 토하거나 설사가 생긴 첫날부터 안전하지 않을 수 있다. 아픈 기간은 물론 이후 7일간은 모든 성교에 콘돔 등 다른 피임법을 사용하라.
- 프로게스테론 단독 제제를 사용하는 경우 투여시간 보다 3시간이 지나면 효력이 없으므로, 역시 정상적으로 피임약은 계속 먹되 7일간 다른 피임법을 사용하도록 권고한다.

특히 항생제 같은 몇몇 약은 잠시 동안 피임약 효과를 감소시킬 수 있다. 의사와 상의하여 조금이라도 의심이 가면 그 약을 먹는 동안 성교를 금하거나 콘돔, 질격막, 캡 등 차단방법을

사용한다.

피임약 복용을 잊었을 때에는 다음과 같은 가족계획기구의 조언을 참고할 수 있을 것이다.

몇 가지 형태의 피임약이 시장에 나와 있어 의사와 환자가 특별한 상황에 가장 적절한 것을 선택할 수 있다. 자세한 사용법이 항상 포장 속에 동봉되어 있다. 심각한 부작용은 극히 드물지만 체중 증가, 두통, 우울증세, 유방의 팽만감, 과민 등을 호소하는 경우가 소수 있다. 이들 대부분과 다른 증상들은 각각의 호르몬 제품마다 달라서 다른 약제로 변경하면 증세가 없어지거나 불쾌감이 덜해질 수 있다.

피임약 사용을 시작하려면 의사에게 가야하며, 과거병력, 가족력 등을 확인하고 혈압 측정 등 간단한 신체검사를 시행한다. 이후 적어도 1년에 한 번씩 같은 검사를 받아야 한다.

먹는 피임약제의 부작용

먹는 피임약은 가장 효과적인 피임법이라는 것 외에도 장점들이 있다. 여성의 월경을 순조롭게 해주며, 골반염증과 일부 관절염의 발생을 줄인다. 더 중요한 장점으로 조기발견이 어려운 난소와 자궁내막의 암을 방지하는 것으로 알려져 있다.

단점으로는 몇몇 암 및 혈전증과 관련 있다는 보고가 있다. 혈액순환계 이상의 병력이 있는 경우는 피임약을 사용하지 말아야 한다. 따라서 과거 혈전증, 정맥염, 심장질환, 고혈압, 고지혈증(혈중 지방이 높고 대부분의 질환의 가족력과 관련이 있는) 등의 병력이 있으면 절대 사용하지 말아야 한다. 유방암과 자궁암, 에스트로겐이나 프로게스테론이 병을 악화시켜 위험하게 할 수 있는 포르피린혈증 등 대사질환이 있을 경우에도 사용하지 말아야 한다. 35세 이상의 연령, 비만, 간질, 당뇨, 천식, 편두통, 심한 정맥류 등 더 안전한 다른 피임법을 고려한 후 매우 주의해서 피임약을 사용해야 하는 경우도 있다. 흡연은 피임약에 의한 혈전증 위험을 더 증가시킨다.

대부분의 여성은 피임약 중단 후 3개월 정도면 모든 신체 기능이 정상적으로 돌아와 월경과 임신이 가능해진다. 피임약이 앞으로 태어날 아기에게 손상을 주지는 않는다.

사후 피임약(Morning-after pill)

월경주기 중 가임기간에 피임 없이 성교를 했을 때 임신 가능성은 30분에 한 번 정도다. 이런 일이 발생했을 때 성교 후 72시간 내에 복합제 피임약 두 알을 먹으면 아마도 임신이 지속되는 것을 피할 수 있을 것이다. 추천한 약제(Ovran 또는 웨링 PC4 2 알)는 12시간째에 반복해 먹어야 한다. 제조사는 월경이 이미 늦어진 경우나 72시간 이상이 지난 경우에는 이 피임약을 먹지 말아야 한다고 권고하고 있다. 또한 이 치료 3주 후 의사의 진찰을 받을 것을 권고하고 있다.

최근 몇 나라에서는 항프로게스테론제(mifepristone, Mifegyne; RU486) 제품이 OTC 의약품(Over-The-Counter Drug : 일반국민이 전문적 지식 없이 스스로 판단·사용하여도 무리가 없을 만큼 안전성·유효성이 확보된 의약품 - 편집자註)으로 허가를 받았다. 이 약제는 프로게스테론의 작용을 방해하여, 임신 극히 초기에 자궁내막을 망가뜨려 출혈과 수정란의 소실을 일으킨다.

데포-프로베라(Depo-Provera)

이 약제는 합성 프로게스테론으로 3개월 마다 주사한다. 먹는 피임약처럼 약제의 호르몬이 월경주기를 방해하여 피임약처럼 작용한다. 여러 나라와 세계보건기구(WHO)에서 승인했으나 논쟁이 계속되고 있는데, 이 제제로 어떤 부작용이든 발생하면 먹는 약보다 장기간 참고 지내야 한다는 주된 단점 때문이다. 출혈질환에 관해서 데포-프로베라의 주된 단점은 어떤 환자에게는 교란된 월경주기 동안 오히려 더 심한 출혈이 생길 수 있다는 점이다. 이러한 이유와 약제가 근육주사로 투여된다는 점 때문에 응고인자나 폰 빌레브란트 인자가 낮은 환자에게는 사용하지 않아야 한다.

자궁 내 피임장치 (IUCDs)

주로 플라스틱으로 만들어지고 간혹 구리선이나 호르몬이 섞이기도 하는데, 적어도 아기를 가졌던 사람에게는 자궁경부를 통해 쉽게 자궁 내에 삽입할 수 있다. 수정란이 자궁벽에 착상하는 것을 막아주는 작용을 한다고 생각된다. 월경주기 자체에는 영향을 주지 않으나 삽입 후나 주기 사이에 가끔 큰 출혈이 발생할 수 있어 응고인자 수치가 낮은 환자에게는 사용하지 않는다. 그 외의 경우에는 피임약을 제외하면 어느 방법 보다 임신 가능성이 낮은 상당히 안전한 피임 방법이다. 실패율은 자궁 내 피임장치를 한 여성 100명 당 매년 2건의 임신 사례가 있는 정도이다.

기타 방법들

새로운 피임법들이 연구되고 있다. 성교 후 호르몬제제, 정자에 작용하는 제제(남성 피임약), 이 절 앞부분에 소개한 다양한 차단방법 등이 있다. 이중 살정제를 주입시킨 스펀지, 새로운 자궁경부 캡, 자궁경관에 맞는 기구 등이 있다. 배란 시기를 아는 새로운 방법도 주장되고 있다. 배란일 계산법이 이에 해당하는데, 자궁경부 분비물의 자연변화를 알아내는 방법으로, 자연가족계획(natural family planning)을 실천하는 부부에게 적당하다. 비싸지만 사용이 간편한 배란일 예측 기구도 여러 가지 있어 약국에서 구입할 수 있다.

질 세척과 탐폰 또는 일반 스펀지의 질 내 삽입 등은 피임효과가 없으며, 감염을 유도하지

나 독성 쇼크 증후군(toxic shock syndrome)의 가능성이 있어 위험하다.

근거 없는 속설들이 여전히 떠돌고 있어 간단히 언급하고자 한다. 여자가 오르가즘에 도달하는지 여부는 수태 가능성과 아무 상관이 없다. 달의 모양이 변하는 것과도 관계가 없다. 모유수유는 어머니의 생식력을 잠시 낮추지만 임신에 대한 면역이 생기는 것은 아니다. 성교 중 일어서는 방법은 효과가 없다. 아기의 성을 선택하기 위한 성교 시기에 관한 많은 글들이 있다. 어떤 저자는 대규모 조사를 통해 확실한 결과를 보였다고 주장하였으나, 개개의 부부에게 명백한 조언을 하지는 못했다. 태아 성감별과 혈우병 진단에 대한 것은 238쪽에 설명하였다. (그림 14.1도 볼 것)

피임방법의 비교

피임약이 여전히 가장 효과적인 가족계획 방법으로, 규칙적으로 사용할 때 아기를 가질 가능성이 가장 낮다. 부작용 가능성에 대해서 너무도 많은 논란이 있어 왔으나, 과거 병력이 없는 35세 미만의 여성(233쪽 참조)에게 피임약은 이제 놀랄 만큼 안전하다. 자궁 내 피임장치를 포함하여 설명한 모든 다른 피임법은 피임약 보다 임신 가능성이 더 높으며, 개인별로 받아들이기 어려운 것도 여러 가지일 것이다. 주기법 또는 자연가족계획법은 월경이 규칙적인 여성이 극히 주의하여 시행하면 상당히 효과적이다. 아마 질 세척, 살정제 자체만 사용하는 것, 성교중절 등이 가장 효과가 적은 방법일 것이다.

여기서는 사용 가능한 방법, 그 효과와 안전성과 적응증을 개략적으로 제시하였다. 부부들은 그들의 가정이나 특수클리닉에서 필요한 내용을 상의해야 한다. 특수클리닉은 일부 병원에서 찾을 수 있고, 가족계획협회를 직접 찾아도 된다. 어디서 조언을 구하든 상담은 사적인 것으로 비밀이 유지될 것이다.

불임수술

임신을 막는 가장 확실한 방법은 불임수술이다. 불임수술은 남녀 모두 간단하고 부작용도 없다.

여러 방법이 있지만 여자의 경우 난자의 통과를 막기 위해 난소와 자궁 사이의 나팔관을 자르고 묶는 수술이 가장 보편적인 방법이다. 대개 배의 최소절개를 통하거나 질을 통하여 시술한다. 어느 방법이나 빠르고 간단하며 병원에서 짧은 시간에 마칠 수 있다. 해로운 후유증은 없으며 나팔관을 묶는다고 조기폐경, 여성다움의 감소, 성기나 성교의 차이 등은 생기지 않는다.

남자는 정관수술이라고 하여 고환에서 정자를 나르는 관(정관)을 자르고 묶는다. 음낭에 작은 두 개의 절개를 통하여 시술하는데, 통증이 없고 외래에서 간단히 할 수 있다. 이 역시

해로운 후유증은 없으며 성기는 전과 마찬가지로 남아있고, 발기, 성기능 등은 손상되지 않는다. 사정액의 대부분은 정관수술 부위 위쪽의 분비선에서 만들어진 분비물로 구성되고 만들어진 정액의 양은 별 차이가 없다. 고환은 계속 정상기능을 하며, 정자는 생산된 자리에서 곧 흡수된다. 남성호르몬 분비도 변하지 않으며 따라서 남성다움에도 변화가 없다.

남녀 모두 불임수술은 임신의 두려움이 사라짐으로 성교를 즐길 수 있게 된다. 어느 형태의 불임수술에 동의하기에 앞서 부부는 이 수술이 최종적이며 수술 받은 상대방은 아버지가 되는 것을 포기하게 된다는 점에 의심이 없어야 한다. 이 결과에 대하여 두 사람 모두가 동의서에 서명해야 한다.

임신

출혈성 질환은 임신에 별다른 영향을 주지 않는다. 임신이 된 후에는 임신이 진행함에 따라 자연적으로 응고인자 수치가 서서히 올라간다. 이는 임신 초기 응고인자 수치가 심하게 낮은 보인자라 하더라도 출산 시에는 안전해질 것임을 의미한다. 정상 질식분만을 하는 동안 아기에 대한 위험은 증가하지 않으나, 담당의사는 물론 병을 알고 있어야 하고, 난산이나 출혈 등 사태에 대비해 필요한 치료를 시행할 준비를 하여야 한다. 이 때문에 산모는 집 보다는 병원에서 분만하는 것이 좋다. 보통 아기의 응고인자 수치가 낮은 경우(대개 혈우병A 혹은 B인 남아) 정상분만이 어렵게 되면 제왕절개로 분만하는 것이 낫다. 이는 분만 시 어렵게 겸자(forcep)를 사용하면 머릿속에 출혈을 일으킬 수 있기 때문이다. 이런 경우 아기에겐 혈우병 진단이 내려지면 응고인자의 예방적 투여가 필요하다. 아기의 머리가 산도를 빠져나온 후 보호되는 상황에서 산모가 지쳐서 스스로 완전히 분만을 마치지 못하는 경우 시행하는 낮은 겸자분만(low forcep delivery)은 안전하다. 드물게 보인자인 산모가 출산의 3기 이후 태반 분만 시 출혈로 위협해지는데, 이때는 자궁수축제와 해당 인자의 공급이 필요하다. 여러 가지 문제가 출혈성 질환과 관련이 있어 미리 준비하는 것만이 곧 대비책이다.

인공수정

공여자에 의한 인공수정(AID)

이 방법은 일차적으로 남편이 불임인 부부를 돕기 위해 개발되었다. 신중하게 선정된, 부부에게 알리지 않은 공여자의 정자로 부인의 난자를 수정하는 방법이다. 시술 자체는 비교적 간단하며 센터에 따라서는 진료실 보다 집에서 사용할 것을 주장하기도 한다. 명백히 남편은 태어날 아기의 성별을 불문하고 생물학적 아버지가 아니며, 인공수정 결정전에 특히 충분한 상담이 필요하다.

임신으로 아기를 낳으려 선택된 여자가 아이의 양육권을 가질 수 없게 되는 경우 인공수정

방법은 논란이 된다. 이러한 일은 대리모의 경우 생기는데, 부부가 대리모에게 남편의 정자를 이용한 인공수정으로 아이를 가지도록 요구할지를 결정하게 된다. 아기가 태어나면 부부에게 전해져 그들의 아이로 양육된다. 이 방법이 전혀 새로운 것이 아니며 (자연은 인공수정 훨씬 이전부터 과학의 중재 없이 이 과정을 밟았다) 감정적, 법적, 때로는 재정적 문제들을 일으킬 수 있다. 다시 한 번 이 과정을 생각하고 있는 부부는 그들의 결정을 모든 면에서 상의할 수 있는 의사의 조언을 구할 것을 강력히 조언한다.

혈우병 가족은 다음 3가지 이유로 인공수정을 시행하기도 한다. 첫째로 남편이 중증의 환자일 때 필연적으로 보인자일 수밖에 없는 딸을 낳지 않기 위하여 부인이 결정하는 경우로, 인공수정이 적절하다. 둘째로, 부인이 중증 혈우병 보인자일 때 남편이 다른 여인에게 자신의 정자로 인공수정하여 아이를 낳아주기 원할 때이다. 셋째로, 혈우병인 남편이 인간면역결핍바이러스에 감염되었을 때 부부가 아이를 원하는 경우, 부인은 남편과의 보호책이 없는 성교로 인한 감염 위험을 피할 수 있을 것이므로, 인공수정이 최선이다.

체외수정 (In vitro fertilization)

체외수정(IVF)은 몸 밖에서 수정이 일어나는 것을 의미한다. ‘시험관아기’는 IVF의 결과 태어난 아기를 신문에서 보도하면서 붙인 말로, 오웰의 소설처럼 마치 배아를 실험실에서 아기 크기로 키우는 섬뜩한 생각을 하게 한다. 실제 하는 일은, 어머니 난소에서 복잡하고 멋진게 시간을 맞추어 섬세한 흡인기로 난자를 채취하여, 특별한 배양액에서 따뜻하고 건강하게 보존하면서 남편의 정자로 수정시키고, 단지 몇 번의 세포분열 후에 호르몬치료로 안정된 어머니 자궁에 다시 착상을 시키는 것이다. 이를 수정란 이식(ER: embryo replacement)이라 하고 이후의 임신과정은 보통의 경우와 같다.

영국의 스텝토(Stephoe)와 에드워드(Edwards)가 선구적 역할을 한 체외수정 기법은 과거 불임이던 부부가 아이를 갖게 하였다. 불임의 원인이 단지 나팔관이 막혀서 난자가 자궁에 들어갈 수 없는 경우 체외수정이 해결해준다.

최근에 체외수정은 혈우병과 같은 성염색체 유전질환을 가진 가정에도 적용된다. 초기 배아에서 세포 하나를 떼어내 성감별하는데, 이는 세포분화 이전에 시행되므로 나중에 태어나는 아이에게 나쁜 영향을 주지 않는다. 남자 배아는 혈우병의 가능성이 있어 보인자인 부모는 여자 배아가 착상되기를 원할 것이다.

부모가 되기를 원하는 사람이 아닌 다른 사람으로부터 정자와 난자자 공급되는 경우 양상은 더 복잡해진다. 이때 사용되는 방법을 배아대체(ET; embryo transfer)라고 부르는데, ET라는 약자 때문에 스티븐 스피버그 감독의 영화로 인해 더 괴상한 상상을 하게 만든다. 배아대체에서는 여성의 난자를 얻어 수정한 후 다른 여성의 자궁에 착상시키는 것이다. 실제

로 인공수정에서 정자를 제공하는 남자처럼 똑같이 여성이 난자를 제공하는 것이다. 중증 혈우병의 경우 부인이 보인자임을 아는 부부가 혈우병을 가진 아이를 낳을지 낙태시킬지 고민하지 않고, 공여자의 난자를 받아 남편 정자로 수정한 후 부인 자궁에 착상시켜 자라게 한다. 이때 부인은 아이의 남녀를 불문하고 생물학적 어머니가 아니게 된다.

요약

이러한 기술을 이용할 때 미래 부모에게 가능한 상황은 다음과 같다.

I. 혈우병 환자 남편+부인

현실: 딸은 항상 보인자가 됨.

방법:

- (a) 체외수정 후 성별을 감별하여 남자 배아만 착상시킴
- (b) 부인의 난자에 공여된 정자로 인공수정

II. 남편+보인자 부인

현실: 아들에게 혈우병이 유전될 가능성과 딸이 보인자가 될 가능성이 각각 50:50임.

방법:

- (a) 체외수정 후 성별을 감별하여 여자 배아만 착상시킴
- (b) 아이를 낳아 줄 대리모에게 인공수정
- (c) 다른 여자의 난자를 공여 받아 체외수정 후 부인의 자궁에 착상. 부인이 아이를 가짐.
- (d) 조만간 수정된 난자의 착상 전에 혈우병 진단이 가능해 질 것이다. 이렇게 되면 부부는 수정란 이식에 자신의 난자와 정자를 이용하여 어느 성별의 아이든 가질 수 있게 될 것이다.

체외수정과 배아대체를 할 수 있는 능력, 복제(cloning)의 출현은 가능성의 판도라 상자를 연 것으로, 이 중 일부는 상당히 우려된다. 시술에 대한 법적 기준이 이미 마련되어, 이 기술의 실험기법과 이의 변형, 배아의 저온냉동 및 저장에 대해 다루고 있다. 영국에서는 세포분화가 시작되기 직전인 14일까지의 배아에 대해서만 유전연구를 허용하는 법안이 마련되었다.

산전 진단

임신 초기에 중증 혈우병A, 혈우병B(크리스마스병), 폰 빌레브란트병 등의 진단이 가능하게 되어 이러한 질환을 가진 태아를 낙태시킬지 선택할 수 있게 되었다. 진단은 융모막 생검이나 태아관찰경검사(fetoscopy)를 이용한다.(그림 14.1)

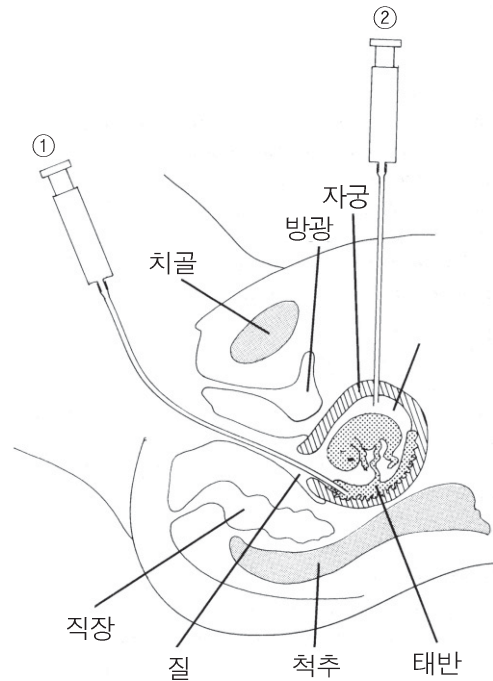


그림 14.1. 자궁 내 태아를 검사하는 두 가지 방법의 합성그림. ① 용모막 생검으로 임신 초기에 태아 성감별이나 혈우병을 진단할 수 있다. 태아와 똑같은 세포를 지닌 조직을 주사기로 태반에서 얻는다. ② 양수천자로는 태아 주변의 액체에서 세포를 얻는다. 비슷한 기술인 태아관찰경검사로는 탯줄혈액에서 태아혈액을 조금 얻을 수 있다.

혈우병의 경우, 가족이 두 번째 아이를 출산하려 하고, 어머니가 보인자임이 확실할 때 남자아이는 혈우병에 걸릴 확률이 50:50이라는 사실을 알고 있다. 부모는 이러한 확률이 너무 높아 (남자아이 대신) 50:50인 보인자의 가능성을 감수하고라도 딸을 얻기로 결정할 수 있다.

혈우병 아버지의 경우 딸은 모두 보인자라는 것은 분명하다. 부인이 보인자가 아니라는 전제 하에 아들만 갖기로 결정하면 손자와 그 후손에게 혈우병이 유전되는 것을 끝낼 수 있다.

우성 유전하는 중증 폰 빌레브란트병의 경우, 부모 중 하나가 병을 가지고 있으면 성별에 관계없이 자녀에게 유전될 가능성이 50:50이다. 열성 폰 빌레브란트병이라면 자녀에게 유전될 가능성은 1/4이다.

태아의 임신초기에 용모막 생검(태반생검) 기술로 성별을 알 수 있고, DNA를 검사하면 혈우병을 진단할 수 있다. 이 검사는 보통 임신 8~10주경에 하는데 좀 더 늦어도 가능하다. 초음파 검사 하에 가는 튜브를 질과 자궁경부를 통해 자궁 내로 삽입하거나, 또는 복부를 통해 자궁 속으로 접근한다. 튜브 끝을 자궁의 태반이 붙어있는 곳으로 집어넣고 조직을 조금 빨아들이는데, 이 조직은 태아와 같은 유전 구조를 갖고 있다. 태아에 대한 위험도는 약 3% 정도이다.

용모막 생검을 할 수 없거나 임신 단계 때문에 적용이 곤란한 경우에는 고해상도 초음파 검사로 안전하고 정확하게 태아의 성별을 감별할 수 있다. 태아의 구조가 자세하게 보여 남녀의 성기를 구별할 수 있다. 이것도 불가능한 경우에는 병원에서 통증 없이 양수천자라는 시술을 할 수 있다. 임신 15주경 가는 바늘을 복부를 통해 자궁 내 태아 주위의 액체(양수)가 있는 부위로 찔러 넣는다. 양수를 조금 뽑아내어 검사한다. 양수에는 태아세포가 조금 포함되어 있어 특수한 기술로 세포 성감별이 가능하다.

이 방법은 태아나 산모에 해를 끼칠 가능성이 거의 없어 임신이 정상적으로 지속된다. 숙련된 시술자가 하면 양수천자로 인한 태아의 위험성은 1% 내외이다.

보인자인 태아(여자아이)를 낙태시킬 수 있는 법적 근거가 있다면 태아성감별만 하면 된다. 태아가 남자아이로 중증 혈우병A 또는 혈우병B의 가능성이 있거나 태아가 어느 성별이든 중증의 폰 빌레브란트병일 가능성이 있을 때, 용모막 생검으로 DNA 분석이 어렵다면, 태아관찰경검사(fetoscopy)를 한다. 태아관찰경검사도 양수천자 처럼 바늘을 자궁 내에 넣어야 한다. 이때 사용하는 바늘은 빛을 비추는 유리섬유다발을 포함한 광학시스템으로 튜브를 통하여 채혈이 가능하다. 태아관찰경검사는 임신 18주 내지 22주에 가능하다. 국소마취를 하고 초음파 검사로 관찰경을 유도하여 자궁, 태아, 태반 등을 TV화면으로 보게 된다. 직접 보면서 내부에 장착된 바늘을 탯줄 정맥에 넣어 태아의 혈액을 소량 채취하고 검사실에서 분석한다. 태아의 상태가 심한 병이 있다면 낙태를 시행한다. 태아관찰경검사가 태아에 손상을 줄 위험은 2% 정도다.

낙태를 할지 여부는 부모들만 결정할 수 있고, 가족이나 이웃의 관여없이 결정해야 한다. 가지고 있는 근거에 의해서 그들 스스로 결단하여야 하며, 결정은 공개하지 않고 존중되어야 한다.

낙태를 고려하지 않는다면, 앞에 설명한 기술들을 진행할 이유가 없지만, 부부는 시술 중 마음을 바꿀 수도 있다. 이때는 의사에게 기탄없이 얘기해야 한다.

어떤 이유에서든 낙태를 반대하는 사람들은 이 방법들이 아니었다면 혈우병의 위험 때문에 아이를 갖지 않았을 부부들로 하여금, 태아가 병이 없음을 알고 나서 임신을 결정할 수 있도록 길을 열어준다는 사실을 잊지 말아야 할 것이다.

낙태 (termination of pregnancy)

여러 나라에서 의학적 혹은 사회적 이유가 있는 사람들에게 인공유산을 허용한다. 낙태를 원하는 이유는 나라마다 다르지만, 일반적으로 가정의나 혈우병 치료센터 전문가가 처음 보게 된다. 첫 단계는 가능한 임신 초기에 하여야 필요한 절차를 밟을 시간을 얻을 수 있다. 임신 4개월 이후에는 질을 통한 낙태가 어려워 수술이 필요할 수도 있다.

실제 낙태 시술은 담당 부인과 의사에 따라 다양하다. 환자에게 안전한 시술법을 임신 시기에 따라 선택한다. 임신 초기에는 승인된 병원에서 숙련된 의사가 시행한다면 모든 방법이 비교적 안전하고 빠르다. 항프로게스테론제(234쪽)의 개발로 상황이 더 쉬워져서, 여성들은 의학적 또는 다른 조연과 무관하게 자신이 낙태를 직접 결정하고 시행할 수 있게 되었다.



제15절 사회를 향하여 : 교육과 취업

혈우병이나 기타 출혈질환을 가진 아이들에게 과도하게 강조되지 않은 좋은 교육을 제공하는 것은 매우 중요하다. 아이들의 미래의 행복과 부(富)는 출혈성 질환으로 인한 여러 가지 제한에 따르면서, 만족스러운 직업의 선택에 달려있다. 이는 힘 보다는 머리가 필요함을 의미하며, 머리가 필요한 직업이란 건강한 사람과의 공개적 경쟁 및 시험을 통과해야 한다는 것을 의미한다.

학교 교육에 대한 혈우병의 영향

요즘에는 선진국 아이들은 중증 혈우병 환자라 하더라도, 이 때문에 학교를 빠지는 일은 상당히 드물다. 적절한 치료와 카운슬링(상담)이 쉽지 않았던 과거에는 혈우병이 심한 아이들의 1/3은 출혈 때문에 학교 교육의 25%를 결석하였다. 나이든 혈우병 환자들은 어린 시절에 교육의 기회를 놓친 것이 저급한 직업이나 장기간의 실직을 가져왔다고 회고한다.

그 이유를 찾기는 어렵지 않다. 응고인자제에 의한 효과적인 치료가 일반화 되지 20년 정도에 불과하다. 이때까지는 아이들은 출혈이 발생하면 수 주씩 침대에 누워서 쉬어야 했다. 부모들도 학급 인원이 많고 감독이 제대로 이루어지지 않는 소란스러운 일반 학교에 병이 있는 자녀를 보내기가 내키지 않았다. 이러한 경우 교사들은 혈우병이 없는 아이들을 위한 합리적인 기준을 지키는데 어려움을 겪었다.

혈우병을 가진 아이가 완전하게 출석하고 다른 급우들에게 지지 않을 것이라는 작은 소망을 가로막은 모든 종류의 장애들로 인해, 학교에서 배우는 내용들을 집이나 신체 장애아를 위한 특수학교에서 배워야 했다.

오늘날에도 학교 갈 나이가 다가오고 있는 아주 중증의 아이에 대한 전망은 결코 그리 밝지 않다. 고등교육을 받을 수 있는 지능을 가진 아이들은 건강한 다른 아이들만큼의 기회를 가질 수 있어야 한다. 필자의 환자 중 의대나 다른 대학교의 교수가 된 환자들이 이를 증명해 준다!

어떤 학교여야 하는가?

이에 대해서는 '가능한 최상'이 답이다. 처음 선택은 다른 아이들과 마찬가지로 나이, 지능, 지역, 아마도 종교, 경우에 따라 가족의 재정 상태와 전통 등에 달려있다. 혈우병을 가진 아이에게는 때로 병의 심한 정도도 선택에 영향을 줄 것이다.

방법은 크게 정상학교, 특수학교 및 가정수업으로 대별된다.

교육적인 관점에서 보면 정상학교가 의심할 바 없이 특수학교 보다 좋고, 출장교사가 아무리 헌신적이라 해도 가정수업 보다는 무한히 좋다. 출혈질환의 관점에서도 대부분의 아이들은 정상학교에서 최선을 다할 수 있다. 극히 소수만이 격리된 학교교육이 필요한데, 혈우병 자체 보다는 다른 원인 때문인 경우가 많다. 가정수업은 장기적으로는 답이 아니나, 아주 가끔 단기적으로, 특히 아이의 학교 선생님의 밀접한 협력 하에 이루어지는 경우에만 유용하다.

특수학교

특수학교는 세 유형이 있다. 첫째는 시각장애, 청각·언어장애와 같이 확실한 장애아를 위한 학교이다. 둘째는 학습장애 어린이를 위한 학교이다. 셋째 형태는 다양한 신체장애 어린이를 위한 것으로 우리가 관심을 가질 유형이다. 이 아이들은 정상적으로 보고 듣고 말할 수 있으며 지능도 정상인데, 이러한 조건을 만족하면서 신체적 장애만 있는 어린이를 위한 학교는 거의 찾기 힘들다.

심한 유전성 출혈질환이 드물기 때문에 혈우병 아이들만을 위한 학교도 드물다. 프랑스 등 몇 나라에는 그런 학교가 있고, 의료 및 교육시설을 겸비하여 아이들에게는 일거양득이라고 당국자들은 주장한다. 다른 곳에서는 혈우병 아이가 여러 다른 신체장애를 가진 아이들과 함께 특수학교에 다니게 된다.

나라에 따라 주간학생을 위한 학교일 수도, 기숙사 생활을 해야 하는 학교일 수도 있다. 혈우병을 가진 아이에게 맞는 특수학교는 몇몇 지방공공단체에 의해 운영되어 가족들이 아이와 함께 있으려면 먼 거리를 여행해야만 한다. 아이에게 특수학교가 필요하다는 조언을 들으면, 부모는 특정 학교에 입학하는 최종 결정을 내리기 전에 혈우병 관리에 경험이 많은 의료진에게 자문해 보고 결정하겠다고 주장해야 한다.

학교 가기 전

혈우병을 가진 아이들은 대부분 정규 교육을 받기 훨씬 전에 진단을 받게 된다. 응고인자의 활성도와 아이에게 어떤 영향을 주는지의 두 가지 면에서 병의 심한 정도를 알고 있어야 한다. 영국에서는 부모들은 보건성의 출혈 상황에 대한 특수의료카드(UK Health Department's Special Medical Card (Haemorrhagic States))를 발급받았는지 확실히 하고, 다른 나라에서는 그 나라의 요구에 맞는 적절한 카드나 세계혈우연맹의 국제 혈우병카드의 발급을 확인해야 한다. 카드는 진단명, 인자 활성도, 혈액형, 항체와 알레르기에 대한 자세한 정보 등을 포함하도록 고안되었고, 환자에 대한 정보와 전문가의 조언을 받을 수 있

는 문의처 등도 포함되어 있다. 카드를 발급받지 못했다면 가까운 혈우병 치료센터에 신청해야 한다. 아이는 항상 이 카드를 지참하여야 한다.

카드를 발급받는 것은 매우 중요한데, 단순히 혈우병이라는 진단만으로는 병의 심한 정도를 알 수 없고, 교육당국도 치료에 대해 알지 못하여 경증의 혈우병 아이를 중증의 혈우병 아이처럼 치료하여 비극적인 결과를 초래할 수도 있기 때문이다.

아이가 학교에 입학할 예정이라면, 부모는 최소한 1년 전에 아이가 다니게 될 학교의 교장을 만나도록 해야 한다. 교장은 교사에게 진단, 병이 아이에게 미치는 영향, 집에서 주의하고 있는 사항 등을 알리고, 교내의사(또는 보건교사)와 긴밀히 협의할 것이다. 교내의사는 영국의 경우 지역의료의 대표자이기도 하다. 첫 어려움을 겪는 것이 바로 이 시기이다.

저자는 혈우병이 드문 질환이라는 것을 이 책에서 이미 여러 번 강조한 바 있다. 치료의 발전은 대중이 아는 것보다 대개 수 년 앞서 나아가고, 정말 발전이 너무 빠른 경우에는 의학 교과서가 출판될 때 이미 그 내용은 구식이 되는 경우도 있다. 이런 이유로, 대부분의 의사가 학창시절 배운 후 혈우병 환자를 보지 못했을 것이므로, 교내의사는 혈우병에 대한 최신 정보를 담임선생에게 주지 못할 수도 있다.

게다가 후천성면역결핍증후군의 출현으로 모든 대상 환자를 색안경 끼고 보듯 하므로, 혈우병 치료센터 직원이 항상 처음부터 관여하는 것이 좋다.

뉴캐슬에서는 혈우병 치료센터 직원이 첫 학기의 시작 전부터 교사와 교내의사 모두에게 접근하도록 하고 있다.

아이 부모의 동의하에, 혈우병 치료센터 직원들이 환자의 병력, 혈우병에 대한 설명 및 질병의 영향 등을 자세히 기입한 서류를 학교에 보내게 된다. 학교 당국자가 이 서류를 보기 전에 부모가 편지의 내용을 승인해야 한다. 이후 교사를 초청하거나 의료진(의사, 간호사, 사회복지사)이 학교를 방문하여 서류내용에 대한 의문점과 문제점에 대하여 서로 얘기를 나누도록 한다.

이렇게 부모와 전문가가 함께 접근하면 항상 반응이 매우 좋다. 아이를 걱정하는 사람이라면 누구에게나 알리고 교사와 교내의사 역시 팀에 합류하도록 한다. 이 과정은 아이가 학교를 바꿀 때마다 반복한다.

여러 혈우단체가 학교 교육에 대한 책자를 발행하고 있는데, 개인 편지와 함께 책자도 보내도록 한다. 세계혈우연맹의 운동과 활동에 대한 출판물인 'Go for it'은 교사를 위한 많은 정보를 갖고 있어, 이전에 혈우병 환자를 접해보지 못했던 사람들에게는 든든한 자료가 될 것이다.

다음은 의료진이 교사와 교내의사에게 보내는 서류의 한 예이다.

교장 선생님 귀하
서울 ○○초등학교
학생 이름 ○○○, 생년월일: ○○○○년 ○월 ○일
주소 ○○○, ○○○, ○○○ (전화번호: ○○○-○○○○)

저는 ○○에 대해 편지를 쓰고자 합니다. ○○는 정상적으로 자란 좋은 아이로 여동생인 △△와 가족과 함께 **동에서 살고 있고 아버지 직업은 배관공입니다.

부모님께 들으셨겠지만, ○○는 중증 혈우병을 앓고 있습니다. 이 병은 혈액응고인자 중 한 가지가 결핍된 것으로, 상처가 나게 되면 보통 아이들처럼 출혈이 금방 멈추지 않습니다. 혈우병을 가진 아이들이 건강한 아이들 보다 더 빨리 출혈을 일으키는 것은 아니고, 출혈시간이 좀 더 길 뿐입니다. 이 점은 매우 중요합니다. 이는 도움이 필요할 경우 얼마든지 도움을 청할 충분한 시간이 있음을 의미하며, 또한 다른 다친 아이들에게 사용되는 응급조치를 그대로 적용할 수 있음을 의미합니다.

혈우병의 출혈은 대부분 내부출혈입니다. 볼 수 있는 출혈이 있다면 멍이 든 경우로, 이 때 출혈은 대부분 표면에만 있어 별 후유증이 없습니다. 근육과 관절에 출혈이 되면 즉각적인 처치가 필요합니다. ○○는 내출혈의 시작을 스스로 거의 즉시 알게 되고, 선생님께 얘기할 것입니다.

혈우병의 치료 자체는 간단합니다. 응고인자제제라는 약품을 통해 부족한 응고인자를 정맥주사 해주는 것입니다. ○○의 부모들은 정맥주사를 스스로 할 수 있도록 배웠습니다만, ○○이 필요할 때 부모님께 연락이 안 될 경우에는 혈우병 치료센터에 연락을 해주시기만 하면 됩니다. 담당 직원의 이름과 전화번호를 첨부했습니다. 직원들은 학교 시간에는 항상 연락이 가능합니다.

○○는 건강하고 활동적인 아이입니다. 부모님은 매우 현명하고 아이의 활동을 제한하려고 하지 않습니다. 우리는 ○○이 학교에서 친구들이 하는 모든 일에 참여하도록 조연합니다. 아이가 크면서 수영이나 단체운동과 같은 운동(체육)을 배우도록 격려하고 목공이나 금속가공 같은 공예도 배우도록 합니다.

만일 학교 밖으로의 여행을 계획한다면 그 곳의 가장 가까운 혈우병 치료센터와 관련된 의료진 이름을 알려드릴 수 있습니다. 장기여행이나 해외여행 시에는 휴대가 가능한 필요한 모든 의료용품과 세관 통관용 서류, 여행지의 의료기관에 대한 상세정보를 드리고, 필요하면 여행 보험에 대한 도움 등을 제공할 수 있습니다.

○○에게 유일한 제한 사항은 권투나 럭비 등을 하지 말아야 하는 것입니다. 이는 이

운동이 두경부에 특히 위험하기 때문입니다. 혈우병에서 두경부 손상은 심각하여 즉각 혈우병 치료센터로 보내셔야 합니다. 동봉한 소책자는 젊은 혈우병 환자와 조력자를 위하여 쓴 것으로, 스포츠와 여러 활동에 대한 자세한 정보가 있습니다.

마지막으로 혈우병은 전염병이 아님을 알려드립니다. 다른 학생들은 절대 안전합니다.

○○의 생활 경과에 대해 저희가 알 수 있도록 해 주시고, 특히 직업지도가 필요할 때 연락주시면 매우 고맙겠습니다. 저희는 부모님을 통해 ○○를 정기적으로 관찰할 것이며, 교장선생님이나 다른 선생님들의 의문점에 대하여 언제든지 기꺼이 답해드리겠습니다.

그럼 이만 줄입니다.

담당주치의 :

혈우병 치료센터 :

이런 서류에 해당 직원 이름과 연락처가 적힌 카드를 동봉한다.

덧붙이자면, 273쪽의 ‘혈우병 이해를 위한 배경 지식’을 교사에게 전달하는 것이 좋을 것이다.

특수학교 교육을 받는 이유

혈우병 아이가 일반학교에 가면 친구들과 공동생활을 하며 자란다. 이때 교육은 특수학교에서 하는 것보다 좋고 폭넓다. 그러면 왜 어떤 아이들에게는 특수학교를 권하는가? 다음 5가지가 큰 이유이다.

- 잦은 출혈로 정상적으로 학교를 다니기 어려울 경우
- 항체 역가가 높아 일반적인 치료가 어려울 경우
- 혈우병 외의 또 다른 질병이 있을 경우
- 환자 가족(가정) 내에 문제가 있을 경우
- 집과 병원 사이의 거리가 멀 경우

가정요법을 하는 가정의 수가 늘어나면서 출혈 빈도와 치료를 위한 장거리 여행의 문제는 점차 사라지고 있다. 항체로 인해 잦은 출혈이 발생하여 회복이 느린 아이는 회복기간 동안에도 교육이 계속될 수 있는 기숙학교에 있다면 좀 더 나올 수도 있다. 여러 가지 장애를 가진 어린이를 위한 특수학교 교육은 장애의 정도 및 범위와 관련이 있다.

특수학교 교육이 필요한 가정 내 원인으로 부모의 와병, 부모와의 사별, 부모의 별거 및 이혼 등이 있다. 또한 간혹, 훌륭하고 솔직한 이유로, 과잉보호라는 뜻에 빠진 가족들도 포함된다.

만성질환 아이가 있는 가정의 과잉보호 유형은 비슷하다. 희귀질환으로 진단을 받은 후 많은 가정은 살아가는데 있어 남의 도움을 거의 받지 않는다. 혈우병의 경우 급성 출혈 시에는 치료의 도움을 받을지 모르지만, 아이가 성장함에 따른 여러 문제에 대해서는 가족들 스스로가 해결하고 있다. 심지어는 완전히 잘못된 조언을 받아들이거나, 도움을 청한 전문가 집단으로부터 거부당하는 경우도 있다. 이는 혈우병이 드물기 때문에 대부분의 의사와 사회복지사들이 환자를 만나보지 않았기 때문이다.

이렇게 수 개월 혹은 수 년을 겪고 나면 피치 못하게 일이 생긴다. 가족은 아이를 감싸 안고, 근육이나 관절 출혈 발생 시 흔히 침대에 눕혀놓는 치료만 하게 된다. 이러한 고통스런 증상들이 발생하지 못하게 아이를 아주 엄선된 이웃들과만 놀도록 제한하거나, 심지어 집안에만 있도록 제한하기도 한다. 가정수업이 진정한 학교교육을 대신하게 된다. 제한이 아이의 성장에 좋지 않다는 것을 깨닫게 되면 보상심리가 생긴다. 비싼 장난감이나 특별한 음식 등으로 결국 아이를 망치기 시작한다. ‘아이의 출혈 때문에’ 공부를 안 해도 되고 나쁜 행동도 용인된다. 점차 넓어져야 할 아이의 세계가 이런 식으로 위축되어 가는 것이다. 겉으로는 모든 사람이 행복하고 만족하는데, 부모들은 시간, 경비, 사랑 면에서 희생을 하고 있다고 생각하기 때문이고, 아이는 이에 대한 보답으로 아무 것도 요구받지 않기 때문이다.

이런 모든 것의 결과로 자기 가족과 국가에 완전히 의존적인, 아무 일도 할 능력이 없는 어른이 되는 것이다. 환자는 신체적 장애가 있을 수도, 없을 수도 있지만, 정신적, 영적, 사회적인 관점에서 확실히 불구인 셈이다.

이 문제에서 해답은 오직 하나로, 어느 정도는 ‘마음을 모질게 먹는’ 것이 필요하다. 악순환의 고리는 끊어야 하며, 빨리 할수록 아이의 인생은 좋아진다. 기숙학교는 아이에게는 환경의 변화를, 부모에게는 휴식과 다시 정상적인 생활을 시작할 수 있는 시간을 준다는 면에서 하나의 답이 될 수 있다. 많은 부모들은 과잉보호의 위험을 깨닫고 자식이 새로운 직업을 찾아 잘 살 수 있도록 기꺼이 도와주려고 한다. 학업성취도나 아이의 향후 성격 면에서 결과는 모두 좋다. 특히 이런 가족에게는 머릿속에 사실과 수치 등을 잔뜩 밀어 넣는 것 보다는 폭넓은 교육이 정말로 중요하다.

취업

혈우병을 가진 젊은이들은 학교를 떠나기 전에 장래의 직업에 대한 준비가 이루어져야 한다. 의무교육의 끝은 환자의 인생에 있어 위험한 시기 중 하나이다. 적절한 직업에 대한 전망

없이 학교를 떠나고 수 개월 내에 취업하지 못하는 젊은이의 장래는 밝지 않다. 시간이 지남에 따라 저급, 저임금의 직업을 전전할 가능성이 증가한다. 혈우병 환자는 직업을 위한 경쟁에서 질병이라는 또 하나의 짐을 갖고 있는 셈이다. 그의 생애에서 처음으로 건강인과 직접적인 경쟁을 해야 할 지도 모른다. 모든 조건이 동등하다면 고용주는 혈우병 환자 보다는 장애의 가능성이 없는 사람을 택하려고 할 것이다. 혈우병 환자의 최소한 16%가 고용주에게 자신의 병을 숨기고 있다는 사실은 놀랄만한 일이 아니다.

직업 선택

직업의 선택은 병의 심한 정도에 의해 좌우된다. 경증 혈우병으로 수술이나 큰 부상 때만 문제가 생기는 정도라면 별 제한사항이 없다. 일부 혈우병 환자들은 검사 상으로는 '중증' VIII인자 활성도가 1% 미만이라고 해도, 출혈로 문제가 된 적이 없어, 스스로는 일의 관점에서 정상으로 여기고 있고, 이는 폰 빌레브란트병의 경우도 마찬가지다.

그러나 혈우병A와 혈우병B, 폰 빌레브란트병, 다른 응고인자나 혈소판 질환이 명이 심하게 들거나 출혈이 오래가는 중증의 형태로 진단이 확정된 경우는, 누구나 직업 리스트에서 반드시 배제하여야 할 종류가 있다. 군인, 소방대원이나 응급구조사, 국가에 따라 공무원과 외교관 등이 여기에 속한다. 이러한 제한의 이유는 명백하다. 집에서 멀리 떨어져 지내는 경우 응급상황이 생기면 혈우병 환자에 따라서는 필요한 치료를 받기 곤란할 수 있다. 이로 인해 다른 사람의 안녕까지도 위협에 빠뜨릴 수 있기 때문이다.

반드시 피해야 할 또 다른 직업군으로는 필연적으로 출혈을 일으키는 것들이다. 과거에는 자격증을 필요로 하지 않는 다른 일들이 적었기 때문에 혈우병 환자들이 이중 일부를 직업으로 선택할 수밖에 없었던 시절이 있었다. 이들은 광부, 중노동과 저인망어선처럼 애매한 상황에서 장기간 육체노동이 필요한 직업이다.

이런 제한의 관점에서, 혈우병 환자들은 취업상 스스로를 '장애인'으로 간주해야 하는지 의문을 제기한다. 영국에서는 부상, 질병 혹은 선천성 기형 때문에 취업과 직업을 유지하는데 실질적으로 불리함을 겪는 사람은 누구나 장애인등록(Register of Disabled Persons) 신청을 할 수 있다. 신청은 어느 직업센터에서든 장애인취업자문부서에서 이루어진다. 그러나 불행히도 이것이 직업을 보장해주지는 않는다. 장애인과 정상인의 취업은 수요공급에 따른 경제적 원칙에 의해 지배된다. 법으로 일정 규모 이상의 모든 회사가 최소 일정수의 장애인을 고용하도록 시도하고 있지만, 이것이 효력이 있기까지는 너무 많은 어려움과 허점이 존재하고 있다.

이 책을 통해 내내 혈우병 아이도 정상 환경의 정상 어린이처럼 키워져야 한다고 '정상'을 강조해왔다. 이 점은 취업에 있어서도 마찬가지다. '결함', '장애', '불구' 등의 딱지가 특별

한 지위나 자동적인 혜택을 주지 못한다. 이런 말들은 모든 다른 방법이 실패하였을 때 이 상황을 결말짓는 무기로 사용할 수 있도록 남겨두어야 한다.

요즘에는 중증의 혈우병 환자도 장애가 있다고 해봐야 미미한 상태에서 학교를 떠나게 된다. 예방적 치료로 별 혜택을 입지 못하는 환자들도 팔꿈치나 발목 관절의 움직임에 다소 제한이 있거나, 한 쪽 무릎의 혈우병성 관절염 정도를 가지고 있는 정도로 나중에 수술로 좋아질 수 있다. 이 나이에는 만성 통증은 매우 드문데, 일을 방해하는 한 가지는 급성출혈이다. 이에 대해 가정요법과 예방요법을 잘 시행하면 큰 문제는 없을 것이다.

중증 혈우병 환자에게 이상적인 직업

이상적인 상황에서, 아래와 같은 직업 조건이 적용될 것이다.

- 즐길 수 있는 일이다.
- 고용주가 혈우병에 대한 지식이 있고, 피고용인의 병에 대해 정확한 최신의 정보를 파악하고 있다.
- 불가피한 결근 시 이를 보완하도록 조정이 가능하다.
- 효율적이고 신속한 치료시설이 가까이에 있다.
- 일이 관절과 근육에 심한 무리를 주지 않으며, 만성관절염이 있는 경우 작업장이 따뜻하고 건조하다.
- 한 자세로 오래 앉아있거나 서있어야 하는 일이 아니라 움직일 수 있는 일이다.
- 급여나 복지 수준이 건강한 피고용인과 같은 수준이다,

취업지도

아이의 장애 취업에 대한 지도는 10대 초반부터 학교에서 시작된다. 담당교사는 아이의 재능과 한계를 잘 파악하여 상담을 시작한다. 이로부터 넓은 선택의 폭은 점차 좁혀져 몇 개의 가능한 것으로 압축된다. 부모들도 조심스럽게 자식의 장애를 분석하고 있다가, 학교 개방일(Open Days)이나 (혈우병 치료센터) 직원과 만나도록 초청하여 교사들에게 이런 일들을 이야기할 기회를 갖게 한다. 현장체험이 젊은 환자들의 최종적인 직업 선택에 도움이 된다.

영국의 법정 졸업연령은 16세이다. 졸업 전 해에 미리 지방당국의 취업담당 공무원(Careers Officer)이 학생 개인을 인터뷰해야 한다. 취업담당관, 취업자문관, 또는 학교 교사는 부모와 학생 본인에게 같이 얘기해주게 된다. 그렇게 하지 않은 경우 부모는 아이에게 어떤 조언을 했는지 물어야 한다.

중증의 혈우병을 가지고 있는 아이에게 적절한 직업의 요구조건을 조회할 때, '이상'에 가

장 가까운 직업은 특별한 시험에 의한 자격증을 요구하는 것들이다. 이런 시험은 대개 법정 졸업연령 전에 실시되나 연령제한이 있는 것은 아니다. 교육과정이 병으로 인해 영향을 받았다면, 부모들은 시험에 통과할 때까지 학업을 무제한 연장할 가능성을 매우 심각히 고려해야 한다. 이 연장 교육기간을 어디서 보낼지는 학교와 지방교육당국의 규정에 달려있다. 특수학교 학생은 집 근처의 일반학교로 옮겨도 된다. 종합학교인 경우 교장 재량으로 계속 머무를 수도 있으며, 아주 명석하다면 대학 준비학교로 옮길 수도 있다.

장애가 있거나 생길 수 있는 사람은 꼭 필요한 경우에만 법정 졸업연령 이내에 정규 교육을 마치도록 한다. 아이는 보통보다 나중에 시험을 보아도 되고, 떨어졌다면 재시험도 가능하다. 시험에 성공하여 학년을 올라가기 어려울 것 같으면 Duke of Edinburgh's International Award Scheme(영국여왕의 부군 에딘버러 공이 영국 청소년들의 리더십 향상을 위해 창안한 프로그램), 청년회운동 같은 프로젝트 경험이나 교외 직업교육을 통한 연장교육으로 더 성숙할 시간을 준다. 아이는 정상 아이들과 같이 일하고 살면서 자립심을 키우고 후에 살아가는데 매우 가치 있는 경험을 하게 될 것이다.

취업알선

아무리 요즘의 실업률이 높더라도, 아이가 취업에 대한 아무런 시도도 없이 졸업해서는 안 될 것이다. 아주 똑똑하다면 첫 시험 후 좀 더 고등교육을 받기 위한 계획을 세웠을 것이다. 나머지 대부분은 아까 말했듯이 취업담당관의 지도를 받게 된다. 부모들은 졸업 보다 훨씬 앞서 이런 과정들이 잘 돌아가고 있는지 확인해 두어야 한다. 만일 이러한 것들이 제대로 실행되지 않았다면 필요에 따라 직업지도를 요청해야 한다.

이때 혈우병 치료센터 직원이 도와줄 수도 있다. 큰 병원은 직접적으로 혹은 사회복지사업을 통해 교육심리학 시설에 접근할 수 있다. 부모들은 가끔 '심리학'과 '정신의학'을 혼동하여 아이를 심리학적 평가에 보내면 무언가 정신적으로 잘못된 것으로 잘못 생각하여 걱정하기도 한다. 사실대로일 뿐이다. 심리학이란 지능과 성격을 측정하는 과학이며, 교육심리학자는 이런 것들을 적당한 직업과 맞춰주는데 경험이 많다. 이런 일이 직업알선과 조언을 포함하면 평가는 특히 가치 있다. 교육심리학자는 면접에 필요한 기술을 지도해줄 수도 있다.

나이든 혈우병 환자

영국에는 평생교육을 위한 시설들이 많이 있다. 저녁교실, 샌드위치과정, 방송과 인터넷 강좌, 개방대학 등은 모든 사람들에게 교육을 증진시키고 어린 시절 이루지 못한 자격증을 딸 수 있는 기회를 지속적으로 제공한다. 정부 보조도 가능하며 직업에 따라 정상 취업과정에서 추가교육을 제공하기도 한다.

많은 지역 당국에서는 장애인을 돕는 특수 기술을 가진 사람을 고용한다. 그들은 재활이나 특정 직업의 훈련을 위하여 사람을 위탁하기도 한다. 이때도 혈우병 치료센터나 사회사업실 직원이, 아직 가장 좋은 방안에 대한 확신이 없는 사람들을 위하여 직업평가를 주선할 수 있고, 혈우병 단체에서는 항상 개인적 조언을 할 준비가 되어있다.

특별한 문제들

고용주들이 반드시 알아야만 하는가? 혈우병 환자가 터벅터벅 면접에 갔으나 수 차례 실패하게 되면, 다른 지원자와 같은 수준에서 경쟁하기 위하여 예비 고용주에게 자신의 병을 숨기는 길을 선택하기도 한다. 간혹 수 년간 성공적으로 숨길 수도 있지만, 일이 힘들고 병이 심하면 속임수는 심한 좌절을 겪게 된다. 때로는 혈우병 치료센터 직원이나 환자를 잘 아는 의사들에게 부탁하여 비밀리에 예비 고용주에게 말해주고, 이 질환의 최신 치료에 대한 상세한 내용들은 보내주도록 하여 도움을 받기도 한다. 혈우병이 출혈과 관련 있다고만 알고 있는 고용주가 환자들에게 기꺼이 일자리를 줄 것 같지는 않다. 일단 혈우병이 정말 어떤 병인지 잘 알게 된다면 대개는 동정심을 나타내며 도움이 되려고 한다.

일터에서 급성출혈이 생겼을 때에는 어떤 치료를 해야 하는가? 스스로 응고인자제제를 주사하는 훈련이 되어있지 않은 사람은 소수이며, 가정요법은 직장에서도 똑같이 가능하다. 어떤 이유로 이것이 불가능하다면 미리 예방치료를 하도록 하거나 가장 가까운 병원에서 치료하도록 조치한다. 큰 회사는 훈련받은 간호사를 둔 응급처치실을 두고 있는데 혈우병 치료센터와 협조하여 치료시설을 설치할 수도 있다.

아래는 원래 1980년 영국에서 혈우병 환자를 위해 준비한 소책자의 내용을 새롭게 고친 것이다. 여기 포함된 요령들이 오늘날 취업이 어려운 이들에게 도움이 될 수 있겠다.

혈우병과 직업

서론

대부분의 혈우병 환자들은 비교적 쉽게 직업을 찾아 오랫동안 잘 지내며 일에 만족하고 있다. 반면 삶이 고달픈 경우도 있다. 차이는 딱히 병의 심한 정도와 관련된 것이 아니며, 그 이상의 무엇인가가 있다.

주로 혈우병에 대해 알고, 자신의 한계를 인식하여, 남들과 함께 사는 법을 배우느냐에 관계된다. 또한 이를 예비(장래) 고용주에게 어떻게 설명할지를 아는 것과 관계있다. 고용주가 공감하지 못하는 것처럼 보일 수도 있는데, 이는 아마도 혈우병의 의미를 자세히 모르기 때문일 것이다. 여러분이 하지 않는다면 누가 그에게 말하겠는가?

이 책자는 올바른 직업을 고르고, 취업하고, 일터에서 발생하는 문제에 효율적으로 대처할 수 있도록 도와주기 위해 작성된 것이다. 책자가 도울 수 있는 것은 여러분에게 조언을 해주고 올바른 방향을 알려주는 것뿐이다. 그 나머지는 여러분 자신에게 달려있다!

혈우병에 대해 설명하기

여러분은 면접(인터뷰)에서 이 질환에 대해 설명해야 될 경우가 있다. 여러분 자신의 건강상태에 대해 많이 알고 있어도 때로 일반인에게 적절한 단어를 선택하여 설명하는 것은 쉽지 않다. 여기에 여러분에게 도움이 될 몇 가지 사실과 요령을 소개한다.

- ① 혈우병은 혈액 내의 어떤 응고인자가 결핍된 질환이다. 이는 다치면 출혈이 수 분 내에 멈추는 대신 천천히 지속적으로 수 시간 동안 계속되는 경향임을 의미한다. 출혈량은 많지 않고, 단지 오래 계속될 뿐이다. 사실 이 점이 중요하다. 많은 사람들이 혈우병 환자는 바늘로만 찔러도 죽을 때까지 출혈하는 줄로 오해하고 있기 때문이다. 또한 혈우병 환자는 다른 주위의 일하는 사람들에게 건강상 아무런 위험도 일으키지 않는다는 것 역시 강조할 점이다.
- ② 출혈이 발생하면 대개는 내출혈 혹은 근육과 관절 내의 출혈이라는 점을 강조할 필요가 있다. 대개 환자만이 출혈의 발생 여부를 알 수 있고 비전문가들에게는 보이지 않는다.
- ③ 많은 사람들은 혈우병 환자가 살짝 베이거나 긁히는 등의 상처에 일상적인 응급조치 후 빨리 피가 멈추는 것에 놀라는데, 이 점도 꼭 이해시켜야 할 부분이다.
- ④ 혈우병은 대부분 유전질환이므로 일생 동안 지속되고 현재로서는 완치방법이 없다. 그러나 증상은 결핍된 응고인자를 정맥으로 주사한다면 완벽하게 교정될 수 있다. 정맥주사는 출혈을 멈추게 하거나 출혈을 시작되지 않게 하기 위해 시행되는데 후자를 예방요법(prophylaxis)이라고 한다.
- ⑤ 혈우병의 심한 정도는 다양하다. 경증의 환자는 발치나 큰 수술 때를 제외하고는 응고인자제제의 주사가 거의 필요 없는데, 발치나 수술 전에는 출혈을 방지하기 위하여 미리 주사를 시행한다.
- ⑥ 그러나 매우 심한 중증의 환자는 한 달에 여러 번씩 주사를 맞아야 한다. 대개는 스스로 주사할 수 있게 훈련받고 있다. 이는 여러 사람들이 이미 알고 있는 당뇨병 환자가 인슐린 주사를 맞는 것처럼 생각하면 된다. 그러므로 중증의 환자도 거의 정상생활을 영위할 수 있고 노동에서도 일반인 만큼 기여할 수 있다.
- ⑦ 영국에는 약 60,000명의 혈우병 남성이 있다. 각 개인은 전문적 도움을 주야로 즉

각 받을 수 있는 지역 혈우병 치료센터와 밀접한 접촉을 유지하고 있다.

어떤 직업을 얻어야 하는가

첫 직업을 찾거나 일시적으로 고용되거나 혹은 더 흥미 있는 직업에 관심이 있거나 간에, 자신이 진정으로 하고 싶은 일을 하고 그 일을 얻으려고 노력해야 한다. 정상(top)에서 시작하자. 모든 가능성을 찾아보고 나서가 아니면, 낙담하여 차선책을 택하지 말자. 요즘에는 어디에서 원하는 직업을 찾아야 할 지 알고 싶을 때 도와줄 곳은 많이 있다.

도움을 줄 사람들

첫 시작점은 혈우병 치료센터이다. 그 곳의 사회복지자들은 여러분의 병력을 알고 있어 여러분의 필요에 알맞는 지역의 이름, 주소, 소책자 등을 알려줄 수 있다. 비록 가망이 없어 보이는 사람일지라도 소개받은 모든 사람들에게 연락해본다. 한 번 접촉하면 다른 사람과도 연결되고, 실제적인 도움은 가끔 가장 예상치 못한 곳에서 나타나기도 하기 때문이다.

젊은이들에게 도움 주기

영국에서는 18세 이하라면 교육이나 훈련을 더 받는 것과 실제 직업을 구하는데 대하여 지방당국 취업담당 공무원의 조언을 받을 수 있다. 졸업 후라도 여전히 문제가 있으면 취업담당관에게 가본다.

대부분의 지역에는 취업담당관 전문가가 있어 혈우병으로 추가적인 문제가 있으면 도움과 조언을 별도로 준다.

16세 이상인 경우는 가까운 구직센터나 취업사무소에서 추가로 조언을 받을 수 있다.

직장을 찾는 젊은이들을 위하여 여러 가지 훈련계획이 있다. 이들에 대해 더 많은 것을 가서 찾아보자!

올바른 직업을 찾는 여러분을 돕는 사람들이 제안하는 정보나 조언은 무엇이든 따라 해 볼 가치가 있다. 언제든 할 수 있을 때 우선 전화해서 약속을 하여, 여러분을 만나기 전에 관련 임원이 혈우병과 취업기회에 대한 자신만의 정보 서류를 조회할 수 있도록 하자.

스스로를 돕는 방법

여러분 스스로 헌신하고 열심히 하는 것도 필요하다. 신문을 훑어보고 구직센터가 권

장하는 최신 지식을 유지하자. 모든 가능성에 대해 추적하자. 직업이 없는 시기를 직장을 찾거나 새로운 직업을 위하여 다시 훈련하는 풀타임 직장처럼 느껴야 한다.

어떤 회사는 빈자리를 선전하지 않는다. 대신 구직인 스스로 소개하는 사람을 신뢰한다. 그러니 스스로를 선전하자. 일하고 싶은 내용을 여러 회사들에 써 보내자. 여러분 이름이 목록에 들어가고, 일을 시작할 수 있는 기회를 얻을 것이다.

어디에도 취업이 되지 않을 것 같아도 실망하지 말고 절대로 자신의 건강상태 때문에 성공하지 못했다고 비난하지 말자. 문제는 취업시장의 불행한 상황 때문일 것이다.

취업시장은 매 주마다 변한다는 것을 기억하자. 여러분이 직업을 찾고 있다면, 직업세계에 어떤 일들이 벌어지고 있는지 계속 추적하는 것은 여러분에게 달려있다. 기회는 장소에 따라서도 달라진다. 여러분이 실업률이 높은 곳에 있다면 직장이 있는 곳으로 움직일 준비가 되어 있는가? 혈우병 치료는 전국 어디서나 가능하다.

한 직장을 얻는데 수 개월이 걸리더라도, 직업 자체뿐 아니라 직장 취득에도 가능한 많은 노력과 결단을 투입하자.

면접(인터뷰)

갈 수 있는 면접에는 모두 가자. 대부분 사람들에게 면접은 다루기 힘든 일이어서 경험을 얻을 필요가 있는데, 경험을 얻는 다른 방법은 없다.

면접에서 여러분은 여러분 자신을 팔아야 한다. 여러분은 지원자들과 함께 보이기 보다 낮게 보이는 것을 목표로 삼아야 한다. 그렇지 않으면 장래의 고용주가 여러분을 선택할 이유가 없기 때문이다.

여러분이 자신을 파는데 과히 만족스럽지 못하다거나 자신을 너무 지나치게 팔지 않았나 하고 느끼면, 도서관에서 면접기법에 대한 책을 구해서 읽고, 친구나 친척에게 그들의 면접 경험을 물어보자.

면접을 하고도 일을 얻지 못했을 때 실망감을 느끼지 않는 것이 중요하다. 막판에 떨어졌을 수도 있고, 실수를 저질렀을 수도 있다. 그랬다면, 알겠지만, 다음번 면접은 더 잘 치를 수 있을 것이다.

연습이 완벽함을 만든다. 따라서 가능한 많은 면접에 가 보아라. 조만간 스스로 옳은 방법을 찾게 될 것이다.

고용주에게 말하기

고용주에게 건강상태에 대하여 말할 것인지 여부의 결정은 여러분에게 달려있으며,

어떻게 결정하든 혈우병 치료센터 팀에서는 그 결정을 존중할 것이다.

과거 경증 내지 중등증 혈우병인 환자가 같은 직장에 아무도 모르게 수 년간 있었던 적이 있다. 단지 가벼운 혈우병이라면 여러분도 그렇게 피할 수 있을 것이나, 이는 추천되는 방법은 아니다.

여러분은 고용주가 이미 어느 정도까지 알고 있는지 확신할 수 없으며, 비밀을 일정기간 유지하더라도, 병이 드러나게 되면 여러분에게 당황스런 상황이 된다. 심지어 해고당할 수도 있다. 그렇게 되면 다른 직장을 얻기는 매우 힘들어질 것이며, 특히 신용조회가 필요한 직장의 경우에는 더욱 그러하다.

법으로서, 모든 고용주는 작업장에서 피고용인의 건강과 안전을 위협받지 않도록 할 의무가 있음을 기억해야 한다. 따라서 여러분의 건강상태와 어떤 특수한 요구사항이 있는지 말함으로써 고용주를 도와야 한다. 그렇게 해야 여러분이 가정요법에 사용하는 도구들이 적절히 보관되고 폐기되는 것을 보장받을 수 있다. 원하면 고용주나 그 개인 사무원에게 어떤 문제를 이야기할 수 있도록 혈우병 치료센터 직원이 같이 갈 것이다.

혈우병과 같은 건강상태를 가진 사람을 회사에서 고용하도록 장려하는 큰 거래가 이루어지고 있다. 이러한 호소에 회사들이 반응하고 있으며, 혈우병이 있음을 고백하여 손해 볼 일은 없을 것이다.

혈우병에 대해 비밀을 유지하면 동료들과 편안한 분위기에서 일하기는 불가능하게 된다. 대부분의 고용주와 직장 동료들은 일단 혈우병이 무엇인지 분명히 이해하고 나면 상당히 협조적이 되며, 여러분이 이를 잘 다루는 것을 보고 감탄하게 될 것이다.

마지막으로, 미래의 고용주에게 혈우병에 대해 말하는 것이 현명하지만, 간염이나 인체면역결핍바이러스에 대한 상황을 공개할 필요는 없다는 것을 기억하자.

자신의 한계를 아는 것

스스로를 돌아보고 한계를 인식할 줄 알되 객관적이어야 함이 중요하다. 육체적으로나 정신적으로나 일하는데 최대한의 노력이 많이 요구된다면, 누구나 그렇듯이, 여러분은 효율적으로 편안하게 일할 수 없다. 여러분의 몸 상태가 좋은 날 할 수 있는 일인지를 생각하지 말고, 나쁜 날 어떤 일을 할 수 없을 지를 생각하자. 여러분 자신의 경험과 혈우병 치료센터 직원의 조언으로 현재 어떤 일들이 육체적으로 가능하고 미래에 어떤 일들이 현실적으로 가능해 질지 알 것이다. 일에 육체적 노동이 얼마나 관여하는지 알아내고, 하려고 하는 일이 자신의 능력 범위 안에 있는지 확실히 하자.

이런 일에 대해 솔직해지면 고용주는 여러분의 목표와 의욕에 공감하고 도우려 할 것

이다. 자신의 한계 안에서 살아가는 법을 배우는 것은 누구나 해야 하는 것이며, 여러분의 경우는 특히 중요하다. 이것이 일을 잘 하는 첫 시발점이다.

일의 정신적 도전도 평가하도록 하자. 한계 끝까지 일 해보는 것은 많은 사람들이 자극적으로 느끼는 것이나, 지속적으로 높은 긴장이 요구될 가능성이 많은 일을 떠맡는다면, 혈우병이 있는데도 일에 대처할 수 있을지 확실히 하자.

직장에서의 관계(암시)

경증의 혈우병을 가지고 있거나, 예방요법 중이거나, 가정요법을 충실히 하고 있다면, 병원치료가 필요한 경우는 드물다. 면접에서나 직장에서 그 의미가 무엇인지 주의하여 설명하도록 하자. 고용주는 치료를 위해서나 외래에 가기 위하여 가끔 빠지는데 대해, 특히 이로 인해 여러분을 가능한 건강하게 하고 일하는데 최대한 능력을 발휘하도록 보장한다는 것을 알게 되면, 이의를 제기하지 않을 것이다.

직장에서의 자가치료

스스로 치료가 가능하다면 자신의 역할을 집에서의 가정요법으로 국한시키지 말자. 집에서만 하는 것은 일을 반만 하는 것이다. 이러한 실용적인 관점은 직장에서 스스로 치료를 시작하는데 유용하다.

- ① 주사하는 것을 부끄러워하거나, 조용한 곳, 적당하지 않은 구석에서 바쁘게 시도하지 말자. 자신의 성취를 자신 있고 자랑스럽게 여기자. 여러분 동료 중 이렇게 대처할 수 있는 사람은 드물다.
- ② 여러분의 특수한 요구사항은 최소한의 것이니, 그들에게 요청하고 그 목적을 설명하자.
- ③ 주사하기 이상적인 곳은 구급실(first-aid room)이나 사무실, 기타 청결하고 표면이 깨끗하고 따뜻한 물이 가까이 있는 곳이다. 이상적으로는 알레르기 반응 등에 대비하여 작업장 간호사나 친구 등 도와줄 수 있는 다른 사람이 가까이 있어야 한다.
- ④ 치료 키트를 사물함이나 잠글 수 있는 찬장 등에 보관하고, 여분의 열쇠를 작업장에 둔다.
- ⑤ 음식에 사용하지 않는 일반냉장고(4℃)가 있는 경우 개봉하지 않은 약병을 냉장실에 (냉동칸이 아님) 보관한다.
- ⑥ 대부분의 응고인자제제는 단기간 동안은 실온에 두어도 된다. 응고인자제제에 포

함되어 있는 설명서를 읽어보자. 여러분은 한 번에 약병 3개 내지 4개 이상을 보관하지 않아야 한다. 약병을 사용기한 순서대로 사용하여 빨리 회전시키자. 보냉상자나 가방으로 보호되지 않는 한 직사광선 하에 약병을 두거나, 차 안에 두지 말자. 확신이 서지 않으면 자신이 사용하는 특정 응고인자제제에 대하여 혈우병 치료센터에게 문의하여 조언을 구하자.

- ⑦ 처치 후 항상 신중히 깨끗이 치우자. 사용한 바늘은 특수 용기에 넣고 나머지 기구는 플라스틱 폐기백에 넣는다. 신중하게 봉하여 집으로 가져가 혈우병 치료센터에서 권유한 대로 폐기한다. 바늘이나 뾰족한 것들을 절대 주위에 남겨서는 안된다. 이것들은 다른 사람을 해칠 수 있다.
- ⑧ 여러분은 간염 같은 감염에 면역이 생겨있을 수 있지만, 다른 사람들은 그러한 면역이 없다는 점을 기억하자.
- ⑨ 항상 주사 솜씨를 가능한 최고 수준으로 유지한다. 더러운 작업 환경에서 서둘러하는 것, 또는 깨끗한 바늘을 우발적으로 건드리는 것은 절대 용납될 수 없다. 집이나 병원과 반대되는 작업환경에 있다는 것을 기억하여, 가능한 최선의 위생조건을 갖추도록 확인하자.

보험, 퇴직금, 연금

인간면역결핍바이러스에 음성인 대부분의 혈우병 환자는 고용주가 운영하는 보험, 퇴직금, 연금 등 제도에 가입하는데 문제가 없다. 그럼에도 문제가 생긴다면, 혈우병 단체의 보험전문가가 철저하고 실질적인 도움을 줄 것이다.

명심해야 할 실제적인 문제

직업을 구하는 것과 실행하는 것은 별개의 일이다. 미리 혈우병 치료센터에 여행지원이 가능한지 확인하자. 자동차로 일하러 가는 경우, 해당 부서 입구 근처에 주차공간이 있는가?

가정요법을 하고 있다면 적절한 치료시설이 있는지, 볼 수 있는지 확인해 본다.

직업을 받아들이거나 시작하기 전에 항상 이런 상세사항을 점검해 보는 것이 좋다.

글을 맺으며

여러분이 즐길 수 있거나 삶을 편하게 해줄 수 있는 직업을 찾도록 이 책이 도움이 되기를 바랍니다. 이 글은 원래 영국혈우병 치료센터 대표단 특별위원회(working party

for the United Kingdom Haemophilia Center Directors)에 의해 작성되었습니다. 여러분 자신의 경험에서 이 책을 개선시킬 아이디어가 있으면, 미래에 다른 직업을 구하는 혈우병 환자를 도울 수 있으니, 여러분의 혈우병 치료센터 직원에게 알려주시기 바랍니다.







제16절 완치를 향하여

제16절 완치를 향하여

“혈우병과 함께 살기” 4번째 판에서, 저자는 미국에서 세계혈우연맹(WFH) 회의에 참가하는 동안 젊은 혈우병B 환자 두 명이 상하이에서 유전자 치료를 받았다는 소식이 전해졌다고 한 바 있다. 이 소식은 다음 두 가지 면에서 우리를 흥분시켰다. 첫째는 적어도 혈우병의 한 종류는 완치될 수 있겠다는 생각이었고, 둘째는 가장 중요한 부분인, 선진국과 개발도상국의 차이로 인해 과거에 치료를 받지 못하던 환자에게 무한한 약속을 제공했다는 점이다. 저자는 실험이 성공적이라면 중국은 전통적인 응고인자 보충요법의 도입을 생각할 필요도 없이 진단과 완치 사이의 깊은 골을 단번에 뛰어넘는 것이라고 말한 바 있다. 인류의 건강과 행복이나 경제적 재원의 모든 부문에서 절약임이 명확했다.

하지만, 실제로는 이 도약은 아직 실현되지 않았다. 비록 수많은 발전이 있었지만, 유전자 조작은 애초 생각했던 것보다 상당히 어려운 것이 증명되었다. 인간 유전체의 세부사항이 처음 발표된 현 시점에, 유전질환을 없앨 수 있다는 목표는 내가 이 글을 쓰는 동안에도 한 걸음 가까이 다가가고 있다.

따라서 유전자 치료가 현실로 다가올 것이라는 데에는 의문의 여지가 없지만, ‘어떻게? 그리고 언제?’ 라는 어려움이 남아있다. 중국의 동물실험, 특히 개를 대상으로 한 실험은 희망적인 결과를 내며 지속되었다. 혈우병 유전자를 분리하는 방법이 알려졌고, 인간세포에 넣는 법도 알려졌다. 나머지 문제는 몸에서 장기간 안전하게 효과를 나타내는 법을 확립하는 것이다. 이 주도적 실험의 마지막 결과가 무엇이든, 혈우병A와 B 모두의 완치를 향한 길은 분명해 보인다. 이 중간 시기에 유전자 치료가 결국 어떻게 달성될지 알아보도록 하자.

유전자 치료(Gene therapy)

혈우병 환자와 그 가족은 완치법을 발견하는 날을 오랫동안 꿈꾸어 왔다. 이는 특히 개발도상국에 살면서 어떤 치료에도 접근하기 어려운 수많은 중증 혈우병A 및 B 환자들에게 해당된다. 이들에게는 영구적인 치유(완치)만이 그들에게 안식을 주는 유일한 길이기 때문이다. 혈액제품과 유전공학에 의한 응고인자제제들은 너무 고가라는 단순한 이유만으로도 전 세계의 모든 환자들에게 해답이 될 수 없다.

이제 꿈이 현실로 바뀌는 날이 가까워진 듯하다. 1990년 9월 14일 미국에서, 감염에 대한 정상적인 방어 능력이 없는 상태로 태어난 어린 소녀가, 인류 처음으로 유전자 치료에 의해 부분적으로 치유되었다. 이후 몇몇 나라에서 같은 병, 즉 아데노신탈아미노효소(adenosine

deaminase)결핍 또는 ADA결핍이라고 부르는 병을 가진 다른 아이들이 비슷한 치료를 받았다. 유전자 치료는 매우 조심스럽게 진행되고 있는데, 첫 치료는 준비와 실행에 8년이 걸렸다. 사람의 유전체계를 바꾸는데 있어 내재한 위험 때문에 이렇게 조심할 필요가 있다. 이 치료의 장기간의 효과에 대하여 아무도 모르기 때문에, 또는 예기치 않은 해로운 변화가 생길 수 있어서, 동물실험을 통해 안전함을 입증한 후에 사람에게 적용할 수밖에 없다.

1993년 8월 텍사스 휴스턴과 노스캐롤라이나 채플힐의 의사들은 혈우병B를 가진 개 두 마리에게 새로운 유전정보를 준 후, 체내에서 X인자가 만들어졌다고 최초로 보고하였다. 비록 옹고인자의 양은 매우 적었지만, 이 실험은 유전자 치료가 작동함을 보여주었으며, 이후 다른 실험 결과들도 보고되어 희망을 뒷받침하였다. 그러면 유전자 치료란 무엇인가?

유전자 (the genes)

식물과 동물의 세계, 모두들 통털어, 모든 살아있는 것들은 생존을 위하여 어떤 필수적인 것이 필요하다. 살아있는 것들이 존재하고, 스스로 방어하고, 번식할 수 있게 하는 필수적인 것의 기본은 좋은 정보의 집합이다. 이 정보는 살아있는 세포라면 다 가지고 있고, 세포가 이를 어떻게 해석하느냐에 따라 세포의 형태와 기능이 결정된다.

사람은 약 4만개의 정보 조각을 가지고 있는데, 이중 반은 아버지로부터, 나머지 반은 어머니로부터 물려받는다. 개개의 정보 조각을 유전자(gene)라고 하고, 한 사람의 유전자 전체를 유전체(genome, 게놈)라 한다. 한 사람이 그 사람이도록 결정하는 것이 바로 유전체로, 유전체가 작용하는 방법에 따라 그 사람의 특성이 정해지는 것이다.

인간 유전체를 처음으로 완전히 기술한 내용은 이 절을 다시 쓰는 동안 발표되었다. 유전체는 염색체라는 일련의 구조물로 구성되어 있다. 사람은 난소의 난자와, 고환의 정자(생식 세포)를 제외한 모든 세포 한 개마다 23쌍의 염색체를 가지고 있다. 염색체 중 두 개의 유전자들이 성을 결정한다. 이들 염색체를 X와 Y라고 한다. 여성은 X염색체 2개를 물려받아 여성(XX)이 된다. 남성은 X와 Y염색체를 물려받아 남성(XY)이 된다. VIII인자와 IX인자를 만드는데 관련하는 유전자는 X염색체에 존재한다.

이것이 남자에게는 혈우병이 생기지만 여자에게는 생기지 않는 이유다. 남성이 X염색체에 잘못된 VIII인자 또는 IX인자 유전자를 지니고 있으면 의지할 중복된 정보가 없게 된다. 여자는 X염색체 한 개에 잘못된 유전자가 있어도 중복된 정상 정보를 다른 X염색체가 가지고 있게 된다. (제4절 참조)

유전체는 일종의 생명의 청사진이다. 공장에 물건을 만들기 위한 청사진(또는 계획)이 있듯이, 세포에는 유전체가 있다. 공장에서는 청사진이 사무실에 있다. 세포에는 이것이 핵 속에 있다. 핵으로부터 정보를 세포 안으로 내보내서, 물건을 만들고 기능하게 한다.

유전 정보는 유전되는데, 교묘하지만 간단한 코드(code)를 사용하여 작동한다. 세포내 구조물에 의해 일정 길이의 코드화된 명령으로부터 정보가 읽혀져, 명령에 담긴 정확한 내역대로 최종 생산물이 조립된다. 이 명령에 무엇이든 잘못이 있다면 결함이 있는 생산물이 만들어진다.

유전자는 데옥시리보핵산(DNA)으로 되어있다. DNA는 이중나선 형태로 핵 안에 존재한다. DNA의 정확한 서열이 정보가 복사되는 틀(주형)로 작용한다. 이 한 가닥의 정보를 리보핵산(RNA)이라고 한다. 핵 안에서 나와 세포 공장으로 정보 한 세트를 운반하는 RNA를 '전령 RNA(mRNA : 'm'은 messenger의 약자)'라고 한다. RNA 정보는 리보솜(ribosome)이라고 부르는 공장 작업장의 구조물 속에서 생산물로 번역된다.(그림 16.1)

혈우병은 유전자 하나가 세포 공장에 전달하는 정보가 잘못되어 발생한다. 이 유전자를 고쳐서 세포가 올바른 정보를 받아서 정상 응고인자를 만들게 할 수 있다면, 혈우병은 치유될 것이다.



그림 16. 1

현재까지 알려진 것들은 다음과 같다.

- VIII인자의 생산 명령을 담고 있는 유전자
- IX인자의 생산 명령을 담고 있는 유전자
- 이들 유전자 각각의 정확한 구조
- X염색체 상의 이들 유전자의 위치
- 몸에서 응고인자를 만들기 위하여 유전정보를 사용하는 세포의 종류
- 혈우병을 일으키는 이들 유전자의 결함 내용 대부분

그리고 우리는 새로운 유전정보를 동물세포에 집어넣어 (유전자)재조합 VIII인자와 IX인자를 만드는데 우리의 지식을 이미 사용하였다. 같은 기술을 혈우병 치유에도 사용할 수 있겠는가? 먼저 재조합 응고인자를 만드는 방법부터 살펴보자. VIII인자 제조의 더 자세한 설명은 제6절에 나와 있다.

Ⅷ인자와 IX인자 만들기

유전자재조합 Ⅷ인자제제를 만들려면 DNA 조각을 결합하여 새로운 서열의 유전정보를 인위적으로 만들어야 한다. 이 새로운 서열을 재조합 DNA(또는 rDNA : 'r'은 recombinant의 약자)라 한다. Ⅷ인자의 경우 여기서 만들어지는 제품을 유전자재조합 Ⅷ인자(또는 rⅧ)라고 한다.

새롭게 만들어진 정보는 실험실에서 살아있는 세포에 삽입된다. Ⅷ인자의 정보는 크기가 매우 커서 흔히 유전공학에 사용되는 크기가 작은 종류의 세균 세포에 삽입 할 수 없다. 그래서 포유동물의 세포를 배양하여 쓰게 되는데, 주로 중국 햄스터(Chinese hamster)의 난소나 콩팥에 있는 세포를 사용한다. 일단 세포핵 내에서 새로운 DNA는 mRNA를 통해 세포 공장에 정보를 주기 시작하고, 공장에서는 사람의 Ⅷ인자를 생산하기 시작한다. 세포가 증식하여 배양통 속에서 수 백만 개로 자라서 곧 충분한 Ⅷ인자 단백질이 만들어지면 추출하여(농축)응고인자제제를 만든다.

유전공학을 이용하여 응고인자를 만드는 또 다른 방법은 동물을 이용하는 것이다. 사람의 단백질을 만드는 법을 동물에 도입하면, 동물세포는 자신의 것 뿐 아니라 사람의 단백질도 만들게 된다. 이를 추출하면 인간성에 위배되는 의학으로 거부당할 염려 없이 치료에 사용할 수 있다. 이 방법으로 양의 젖을 만드는 세포 내에 사람 Ⅷ인자의 유전자를 끼워 넣으면, 사람의 Ⅷ인자가 소량 생산되어 젖에 섞여 나오는 것을 수확할 수 있다. 정보가 다른 종(species)으로부터(이 경우 사람에서 양으로) 전달된 것으로, 이런 동물을 형질전환(transgenic) 동물이라고 한다.

불행히도, 오늘날까지 이런 방법이 상업적으로도 실용적이고, 위험요소, 특히 바이러스나 프리온(prion) 오염 같은 위험도 완전히 없도록 하기에는, Ⅷ인자 발현이 충분하지 않은 상황이다. 이 방법이 실현되려면 응고인자 산출이나 발현이 증가되는 방법을 찾아야 하고, 위해 가능한 오염을 제거하는 처리법을 찾아야 한다.

이와 같은 유전농사의 매력 중 하나는 동물에 새로운 유전정보를 도입할 때 새로운 특성이 다음 세대로 전해지도록 하는 일이다. 이는 난자나 정자 등 생식세포의 조작이 관련되므로 생식 계열 유전자 치료(germ-line gene therapy)라고 한다. 사람에게 적용하기에 앞서, 우리는 유전자 하나라도 영구히 변형시킴으로 인해 아무런 해도 유발하지 않는다는 점을 절대적으로 확신해야만 한다.

스코틀랜드의 복제 양 돌리는 과학소설에서 현실이 된 또 다른 형태의 유전자 조작을 초래했다. 조금만 더 숨씨를 부리고 전기충격을 사용하는 과정으로, 한 동물의 유전체를 다른 동물 세포에 삽입함으로써, 원래 유전체를 공여한 동물과 똑같은 동물이 창조되었다. 이것이 인간에게도 가능한 한, 명백한 이유로 극히 초기의 배아 연구를 제외하고는 금지되었다. 그

러나 동물에게는 똑같은 약제의 무한한 공급을 산출할 수 있다는 희망을 품게 한다. 사람의 초기 배아 연구의 목적 중 하나는 새로운 장기나 기관을 키워서 환자의 병든 것을 대체하는 방법을 찾는 것이다. 줄기세포가 자극되어(switch on) 다수의 다른 계열로 분화하여, 결국 사람이 만들어지는 특성을 이용함으로써 이 일이 이루어지기를 희망하는 것이다.

따라서 사람에게 유전자 치료는 현재로는 철저히 개인별로 행해져야 한다. 그들의 난자나 정자가 아닌 사람의 몸만 치료하는 것이어서, 이 기술은 체세포(somatic : 'somo'는 몸(body)의 그리스어) 유전자 치료라고 부른다.

체세포 유전자 치료

체세포 유전자 치료가 이루어지려면 다음의 3가지가 필요하다.

- '정상유전자'
- 이를 세포 안으로 넣는 방법, 즉 '매개체' ('vector' 또는 'shuttle')
- 새 유전자를 사용하여 정상 생산물을 만들고 발현시키는 '목표세포'

정상유전자 (normal gene)

혈우병 환자 모두가 똑같은 유전적 결함을 가지고 있다면 계획은 매우 단순하게 시도할 수 있어, 잘못된 부분을 삭제하고 제대로 된 정보 조각으로 대치하면 될 것이다. 그러나 대부분의 혈우병 A 및 B는 크게 다른 유전적 결함들을 가지고 있어 이런 방법으로는 가능하지 않다. 그림 3.11은 혈우병 B 환자들의 F_8 인자 유전자의 일부에서 일어난, 정상 서열에서 변화된(돌연변이가 일어난) 부분을 나타낸다.(47쪽 참조)

서열 중 단 하나만 변해도 혈우병을 일으킬 수 있다. 이러한 각각의 단일 변화를 점 돌연변이(point mutation)라고 하는데 혈우병 가계, 특히 혈우병 B 환자에게 현재 서로 다른 많은 점 돌연변이가 알려져 있다. 이에 반해 혈우병 A의 경우는 약 절반 정도가 유전자재배열이 원인으로 나타난다. (67쪽 참조)

각각의 이상을 개인별로 교정하는 것은 불가능한 일일 것이다. 대다수의 환자에게 성공 가능성이 있는 방법은 새로운, 정상 정보를 같이 두고 잘못된 정보를 증강시키는 것이다. 환자가 가지고 태어난 유전정보는 계속 작동하지만 (이 경우 쓸모없는 응고인자를 만든다) 이중으로 가지게 된 정상 정보에 의해 혈우병은 치유될 것이다.

이를 가능하게 하려면 정상 유전자가 환자의 세포 안으로 들어가야 한다. F_8 인자의 경우가 유전자와 그 결과로 나오는 분자가 매우 크다. 이 때문에 정보를 가능한 매개체 속에 집어넣을 수 있도록 작은 크기로 줄이기가 어렵다. 다른 방법이 시도되는데, 유전자를 정상 응고인자 생산 능력의 손실 없이 충분히 집어넣을 수 있는 크기로 잘라내는 방법이다.

이는 현재로는 VIII인자의 큰 부분을 이루지만 제거해도 뚜렷한 해가 없는 B도메인이라는 부분을 제거함으로써 이루어졌다. 대부분의 인간 유전체는 (사실 대부분이) 아마도 진화과정에서 여분으로 남게 되어 기능이 없는 것으로 보인다. 따라서 VIII인자 유전자를 세포내로 운반 가능하게 맞추기 위하여 안전하게 조작이 가능하다고 믿어도 좋겠다.

매개체(Vector)

우리는 이미 매우 효율적으로 목표세포의 심장부에 다다르게 하는 매개체를 가지고 있다. 이들은 바이러스로 감기부터 후천성면역결핍증후군에 이르는 다양한 병을 일으킨다. 바이러스는 그들 고유의 DNA를 이용하여 세포를 약탈하여 병을 일으킨다. 가장 효율적인 바이러스 종류는 레트로바이러스(retrovirus)다. 레트로바이러스는 거꾸로(retro) 작용하기 때문에 그렇게 명명되었다. DNA→RNA의 일반적인 일련의 경과 대신 레트로바이러스는 세포가 RNA를 받아들일도록 설득하여 이를 DNA로 (RNA→DNA) 전환시킨다.

레트로바이러스는 자신의 RNA를 세포에 주입한다. RNA와 함께 화학적 전령 또는 '효소(enzyme)'가 있어, 이를 역전사효소(reverse transcriptase)라고 부르며 세포 안에서 단일 사슬의 RNA를 이중나선의 DNA로 바꾸는 것을 돕는다. 이 DNA가 핵 안의 숙주 유전체에 삽입된다. 거기서 해적 DNA가 일반적인 방법으로 정보를 내보낼 수 있어, 세포가 원래의 바이러스를 복제하도록 현혹시킨다. 이렇게 감염이 퍼지게 된다.

바이러스 RNA → 바이러스 DNA → 숙주 DNA → 전령 RNA → 생산물 (새 바이러스)

우리가 새로운 VIII인자 또는 IX인자 유전자를 그런 매개체에 집어넣어 세포를 감염시킬 수 있다면 새로운 정보가 우리가 원하는 정확한 곳, 말하자면 유전체 속으로 전달되어 정상 응고인자를 생산할 것이다.

우선, 유전공학으로 정상적으로는 질병을 일으키는 레트로바이러스의 해로운 성질을 제거한다. 그리고 새로운 유전자를 필요하다면 맞추어서 삽입한 후, 매개체를 세포와 접촉하게 만든다. 방법은 해당 세포를 수집하여 체외에서 삽입한 후 처리된 세포를 다시 주사할 수도 있고, 매개체를 체내로 직접 주사하는 방법도 있다.

이미 기술한 혈우병B를 가진 개의 연구에서 매개체로 사용된 것은 레트로바이러스였다. 그러나 이것을 사용하기 전에 개의 간을 상당부분 제거해야 했다. 이는 레트로바이러스를 흡수하는 분열중의 간세포가 많다는 것을 확실하게 한다.

또 다른 바이러스 매개체 종류로 아데노바이러스가 있다. DNA 바이러스 종류인 아데노바이러스의 자연스런 형태는 목과 눈을 아프게 하고 폐렴, 설사를 일으킨다. 다시 한 번 적절하게 변형시킨 아데노바이러스나 아데노바이러스 의존 바이러스(aden-associated

virus)는 병을 일으키지 않으면서 새로운 유전자를 세포 내로 운반할 수 있다. 이 형태의 매개체는 정착하는데 분열하는 세포가 필요하지 않다는 장점을 가지고 있다.

새로운 유전자가 19번 염색체에 들어갈 수 있다는 점은 흥미로운 발전이었다. 이 특정 염색체에는 아무 암 발생 유전자(암유전자, oncogene)도 포함하지 않은 것으로 알려져 있어, VIII인자 또는 IX인자 정보가 이렇게 삽입될 수 있다면 장기적인 해로운 부작용 가능성은 덜할 것이다.

새로운 유전정보를 사람에게 넣는 또 다른 방법은 이들을 특정 세포나 몸 안에 직접 주사하는 것이다. 후자의 예는 낭포성 섬유증(cystic fibrosis)을 다루는 방법으로 개발되었는데, 새로운 유전자를 환자가 간헐적으로 흡입하는 에어로졸로 폐에 투입하는 방법이다.

목표세포(target cell)

개개의 유전자는 그 자체로 작동하지 않기 때문에 목표세포에 상당히 의존한다. 유전자가 잘 작동하는지 확실히 하려면 조절이 필요하며, 필요할 때 켜지고(switch-on) 필요 없을 때 꺼질(switch-off) 필요가 있다. 대부분의 사람처럼 유전자는 돌보고 관리할 관리인이 필요하다. 다른 유전자들이 이런 모든 기능을 제공한다.

초기의 유전자 치료 시도로 정상으로의 복귀나 치유가 즉각 나타나지 않은 한 가지 이유는 새로운 유전자의 산출이 향상되고 진전되어야 했기 때문이다. 성공을 위해서는 새로운 유전자가 이러한 정보를 수행할 능력이 있는 세포로 들어가야 한다. 또한 세포는 장기간 살아있거나, 스스로 복제하여 효과가 지속되어야 한다. 이런 조건이 아니면 유전자 치료는 영구적일 수 없고 지금의 응고인자 치료처럼 자주는 아니라도 정기적으로 반복되어야 한다.

유전자 치료의 도입에 이미 몇 가지 세포를 적절한 것으로 겨냥하였다. 여기에는 낭포성 섬유증에서의 폐 뿐 아니라, 막대한 양의 세포로 분열하는 초기 (줄기)세포를 가진 골수와 근육을 포함한다. 혈우병B를 앓는 두 중국 소년은 근육세포의 일종인 섬유아세포에 유전자 치료를 받았다. 근육을 사용하는 장점 중 하나는 뭔가 잘못 되었을 때 이식된 치료세포를 쉽게 제거할 수 있다는 점이다. 변형된 세포가 깊게 위치하거나 넓게 분포되어 있을 경우에는 불활성화 시키기가 어렵다. 이들 세포를 끄기(switch off) 위해 고안된 방법의 하나로 새 유전자와 함께 자살유전자(suicide gene)라고 불리는 것을 같이 삽입하는 것이다. 조작된 세포를 스스로 파괴하게 하는 특정 약을 투여하면 자살을 유발한다.

혈우병A와 B에 관한 한 우리가 현재 아는 바로는 유전조작에 가장 좋은 목표세포는 간세포(hepatocyte)이다. 정상적으로 VIII인자 또는 IX인자를 생산하는 것이 간세포이므로, 간세포는 이미 정상 응고인자의 성공적인 생산에 필요한 모든 조절능력을 가지고 있다. 간세포보다 더 좋은 목표세포는 간줄기세포인데, 이것은 새로운 유전정보를 가진 세포계(line)를 유지하여 효과도 오래 지속될 수 있다.

유전자 치료는 복잡하게 보이지만 이를 환자에게 제공하기 위해 반드시 병원의 복잡하고 정교한 준비가 필요한 것은 아니다. 혈우병의 가정요법처럼 필요한 것은 안전하고 효과적인 특정 제품과 이를 주입해 줄 수 있는 사람이다. 이런 시스템은 이미 여러 질환의 치료에 이용되고 있으며, 미국, 이스라엘, 스위스 등 몇몇 나라에서는 암 치료 등에 이용되고 있다. 집에서 환자의 혈액에서 빼낸 세포를 무균용기에 담아 '세포병원(cell hospital)'으로 보낸다. 세포병원은 세포들을 유전공학적으로 처리하고 배양하여 자라게 한다. 세포들은 환자의 병과 싸울 수 있는 특성이 부여된 후 다시 환자의 몸에 주입된다. 모든 세포는 처음에 그 자신의 몸에서 나온 것이므로 환자에게 이질적이라고 거부되지 않는다. 머지않아 유전자 치료는, 이를 치료법으로 선택할 수 있는 병들의 목록이 점차 늘어나는 치료 기술이 될 것이다.

마지막으로, 완치를 생각함에 있어 여기에 기술한 유전자 치료 형태까지 갈 필요가 없을 지도 모른다. 우리는 정상 간을 혈우병 환자에게 이식하면 병이 치유됨을 알고 있다. 이미 작동하고 있는 장기의 이식 세포들은 VIII인자 또는 IX인자를 만드는 올바른 정보를 가지고 있기 때문이다. 이식이 거부되지만 않는다면 이는 영구적인 치유인 것이다. 그러나 이것은 큰 수술이고 무엇보다도 먼저 간을 찾아서 얻어야 하는데, 예를 들면 사고로 방금 사망한 사람으로부터 얻어야 한다. 그러나 미래에는 간 전체가 아닌 부분이식으로도 충분한 VIII인자 또는 IX인자의 공급이 가능해질 지도 모른다. 또 단순히 간세포만의 이식도 가능해 질지 모른다. 간줄기세포의 발견으로 이들 개개의 세포를 특수하게 배양하여 모을 수 있게 됨으로써, 이러한 가능성은 한 발 더 가까워졌지만, 이식 받는 사람의 방어작용에 의한 거부반응 문제의 극복에 성공해야 한다. 우리는 이식된 세포가 필요한 산소와 영양소를 공급받아 장기간의 생존을 적절히 보장받음과 동시에 이들을 보호하기 위하여 어떻게 감싸야 하는지 알아내야 한다. 최근 복제(클로닝)의 발전이 마지막 답을 줄 것이다.

이러한 의학의 발전은 혈우병 환자만이 아니라 모든 사람을 흥분시킨다. 의학의 발전은 우리와 우리 가족들의 삶에 변혁을 일으킬 것이다. 희귀질환 환자들이 묻는 질문 중에는 이미 유전공학에 재원을 조달한 회사들이 유전자 치료를 위해 투자를 하겠느냐는 것이다. 연구와 개발 비용을 회복할 수 있기만 하다면 답은 물론 '그렇다'이다.



- 부록1. 혈우병 이해를 위한 배경 지식
- 부록2. 아스피린 함유 약품
- 부록3. 혈우병 환자를 위한 선언
- 부록4. 혈우병의 역사
- 부록5. 세계혈우연맹
- 부록6. 한국혈우재단과 국내 혈우병의 발전

부록1. 혈우병 이해를 위한 배경 지식

부록1은 본문의 내용을 보충하기 위한 유용한 정보로 구성하였다. 첫 부분에는 혈우병에 대한 핵심적인 정보만을 원하는 교사나 다른 사람들에게 복사해서 나눠줄 수 있도록 혈우병에 대한 간략한 설명을 담았다.

신체 기능에 대한 설명은 특별히 혈우병과 혈우병성 출혈, 그리고 출혈의 치료와 관계있는 부분만을 선택하였다. 우리 몸이 어떻게 구성되어 있고, 어떻게 움직이는지에 대한 해부학과 생리학적인 간략한 설명으로 그 내용이 아주 상세하지는 않다. 예를 들어 호흡을 조절하거나 혈액을 순환시키는 등에 대한 설명은 빠져있다. 더 많은 정보를 원하면, 인체에 대한 많은 서적이나 인터넷 웹사이트를 이용할 수 있을 것이다.

혈우병

혈우병

혈우병은 유전성 질환으로, 정상적인 사람에게 존재하는, 혈액의 응고에 관여하는 ‘인자(factor)’ 라는 성분이 없거나 부분적으로 부족한 병이다. 이러한 결핍은 상처를 입은 후에 영향을 끼치게 되는데, 정상적인 응고과정이 이루어지지 않아 출혈이 지속된다. 물론 출혈이 어느 정도 지속되는가는 상처의 종류에 따라 다르다. 바늘에 찔린 경우나 피부에 생긴 작은 상처는 손상된 혈관 주변의 조직이 수축하여 정상인 사람에 비해 더 오래 출혈되지 않는다. 크게 베었을 때는 정상인 사람과 같은 방식으로 출혈이 일어나지만, 그대로 두면 출혈이 멈추지 않는다. (항상 그렇지는 않지만,) 그러므로 최초의 치료는 쉽게, 일반적인 응급처치를 적용하면 된다. 소독된 붕대나 거즈로 압박을 가하면 치료를 받을 때까지는 일시적으로 출혈이 멈출 것이다.

혈우병을 가진 사람에게 생기는 가장 심각한 출혈의 형태는 근육과 관절 출혈이다. 정상인 사람도 맞거나 뒤틀리게 되면 미세한 혈관이 손상되어 멍이 들게 된다. 이 멍은 일부는 주위 조직의 압력으로, 일부는 정상적인 응고 과정으로 인해 더 넓어지지 않게 된다. 혈우병을 가진 아이의 경우, 조직으로부터의 압력과 출혈된 혈액의 압력이 같아질 때에야 출혈이 멈추게 된다. 이 때문에 치료를 받지 않으면 관절이 붓고, 통증을 느끼게 되는 것이다. 적절한 치료를 받지 않게 되면, 출혈이 해결될 때까지 긴 시간이 걸리게 되어

관절을 둘러싼 근육이 약화되고, 출혈이 반복됨에 따라 영구적인 장애가 생길 수 있다.

오늘날에는 혈우병에 대한 치료가 간단하여, 정맥주사를 통해 혈액 속에 부족한 응고 인자를 투입하면 된다. 이 주사는 병원에서 줄 수도 있지만, 가족이 교육을 받았다면 집에서 가능하다. 혈우병을 가진 아이들은 출혈의 증상이 눈에 보이기 전에 출혈이 있음을 알아챈다. 이 때 치료하게 되면 대부분 출혈이 즉시 멎게 되고, 통증도 없다.

때로는 사지에 출혈이 생겼을 때 부목(splint)을 대어야 할 때도 있지만, 이 부목을 며칠 이상 계속하여야 할 경우는 극히 드물다. 아주 심한 손상을 제외하면, 의학적으로 모든 출혈 후에 아이를 학교에 보내지 않아야 한다는 근거는 없다. 선생님이 부목을 하거나, 아주 드문 경우이겠지만 휠체어를 타는 것을 허락한다면 도움이 될 것이다. 최근에는 예방요법을 실시하여 부목은 매우 드물게 사용되고, 휠체어를 사용할 일은 사실상 없는 상태이다.

일상 활동

저자는 혈우병을 가진 아이들이 가정이나 학교에서의 정상적인 일상 활동을 금지당하는 것 보다, 이러한 활동으로 인한 출혈로 가끔씩 치료를 받는 편이 더 나을 것이라고 매우 강하게 생각한다. 혈우병을 가진 아이가 학교 운동에서 어떠한 역할을 못하게 하거나, 다른 아이들과 함께 교외 활동에 참가하지 못하게 할 아무런 이유가 없다. 조언을 하자면, 권투와 럭비와 같은 운동은 심한 두부 손상의 위험이 있으므로 피해야 한다. 그러나 축구와 같은 다른 운동은 권장할 수 있으며, 아이가 음악이나 다른 활동들에 참여하는 것처럼 다른 아이들과 함께 놀이터에서 놀도록 하여야 한다. 아이는 수영을 배울 수도 있을 것이다. 수영은 근육을 발달시키고 관절을 보호하여주기 때문에 특히 좋은 운동이다.

혈우병에 대해 조금밖에 모르는 사람들은 일반적인 유년시절의 원기 왕성함이 불러올 결과에 대해 두려워하기 쉽다. 실제로는 심한 출혈은 매우 드물어, 정신과 신체가 조화로운 건강한 성인으로 성장시키기 위한 목표와 보호 사이의 균형을 잘 맞추어야 한다.

치료가 필요할 때

- 출혈이 일어나고 있음을 알 때
- 관절이나 근육에 출혈이 있어 붓고, 아프고, 움직임에 제약이 있거나 잠을 이루지 못할 때
- 근육 내 출혈
- 목, 구강(입), 혀 또는 얼굴의 외상

- 머리를 심하게 부딪쳤을 때 (아래 항목을 참조할 것)
- 신체 어느 부위나 심하고 지속적인 출혈
- 신체 어느 부위나 심한 통증과 붓기가 있을 때
- 봉합이 필요한 개방성 창상
- 출혈을 초래할 수 있는 모든 사고 후

코피가 나는 것은 흔하고, 감염증이 있으면 더욱 나기 쉽다. 코피는 손가락으로 코를 5분 정도 눌러주는 것으로도 쉽게 멈출 수 있다. 출혈이 심하거나 계속된다면 이 이상의 치료가 필요하다.

치료를 받아야 할지에 대해 의심이 된다면, 부모나 혈우병 치료센터에 문의하도록 해야 한다.

아스피린

아스피린은 출혈질환자에게 해가 되므로 반드시 피해야 한다. 이 약물은 장 점막을 자극하고, 혈액 응고 과정에 직접적인 영향을 준다. 덧붙이자면, 아스피린은 어린이의 간에 생기는 희귀질환인 라이 증후군(Reye's Syndrome)을 일으킬 수 있다. 이 때문에 아스피린은 12세 이하의 어린이에게는 사용을 권장하지 않는다. 아스피린 대신 아세트아미노펜(파라세타몰, 파나돌)이 사용된다.

치아관리

치아 건강은 출혈질환을 가진 아이에게 특히 중요하다. 손상된 치아의 발치가 때로는 어려울 수 있으므로 항상 특별한 관리가 필요하다.

가장 좋은 방법은 식사 후에 항상 치약으로 양치질을 하는 것이다. 이를 실행할 수 없다면 최소한 아침식사와 저녁식사 후에는 양치질을 하도록 한다. 학교에서 지정한 치과 의사가 있다면 정기적으로 찾아가 진료 받도록 한다. 치위생 전문가와 상담하는 것도 많은 도움이 된다.

휴일과 여행

다른 지역으로 수학여행이나 휴일을 보내러 가기 전에 혈우병 치료센터에 전화를 하도록 한다. 혈우병 치료센터에 가고자 하는 지역을 말하면 그 지역에서 가장 가까운 혈우병 치료센터를 알려주고, 지역의 의사에게 줄 아이의 질환에 대한 자세한 내용을 담은 소견서를 써 줄 것이다.

혈우병카드

혈우병을 가진 어린이는 자신이 비정상적인 출혈 경향이 있음을 나타내는 카드(표식)를 지니고 다녀야 한다. 한국혈우재단은 등록되어 있는 혈우병과 기타 응고질환 환자에게 혈우재단 등록번호, 이름, 주민등록번호, 혈액형, 병명 등이 기록된 혈우병 환자 카드를 발급하고 있다. 또한 전국의 119 구급대와 연계하여 혈우병 환자 카드를 가지고 있는 응급환자는 즉시 가장 가까운 혈액응고인자제제 비치 병원으로 후송하도록 하여, 혈우병 및 기타 응고질환 환자들이 응급상황에서 적절한 치료를 받을 수 있도록 하고 있다.

예방접종

간단한 주의사항만 지킨다면 혈우병을 가진 아이가 예방접종을 맞지 않을 이유가 없다. 예방접종 주사를 맞은 후에는 주사 부위에 알콜솜을 댄 후, 손가락 끝으로 5분 동안 눌러주어야 한다.

감염증

감염증은 조직을 자극하여 출혈을 일으킬 수 있다. 감염증상이 보이면 가능한 빨리 의사(가정의)에게 보이거나 혈우병 치료센터에 알려야 한다. 혈우병 환자는 경구용이나 정맥주사용 항생제가 적합하며, 근육주사는 깊은 멍이 생길 수 있으므로 하지 않는다.

부목과 석고붕대

석고붕대가 너무 팍 조이면 다음과 같은 증상이 나타날 수 있다.

- 석고붕대를 한 부위를 심장 보다 높게 하여도 꼭 끼는 느낌이 줄어들지 않는다.
- 손가락이나 발가락이 심하게 붓거나, 시퍼렇게 변하거나 차가워진다.
- 손가락이나 발가락이 저려서 따끔따끔한 느낌이 나거나 움직일 수 없다.

이러한 경우, 사지의 뒷부분에 부목을 댄 경우라면 압박붕대를 다시 감아주는 것으로 쉽게 압력을 낮출 수 있다. 석고붕대의 경우에는 아이의 주치의 또는 병원에서 즉시 석고붕대를 풀어야 한다.

두부 손상의 주의사항

두부 손상은 항상 신중하게 치료하여야 하며, 혈우병 치료센터에서 치료 받도록 해야 한다. 치료를 받은 후에도 2주 이내에 아래와 같은 증상이 나타나면, 즉각 병원으로 가야 한다.

- 비정상적인 졸음, 혼미함, 주위를 인식하지 못함
- 아이의 비정상적인 행동이나 행동의 변화
- 의식 소실
- 지속적이거나 심한 두통, 혹은 목의 뻣뻣함
- 반복되는 구토
- 팔다리나 얼굴에 힘이 없거나 사용하지 못함
- 시야가 흐려지거나 두 개로 겹쳐 보임
- 코나 귀에서 분비물이 계속 나옴

이상의 내용은 혈우병에 대한 일반적인 정보를 제공하기 위한 것이다. 위의 내용 보다 더 많은 정보가 필요한 경우에는 담당 의사나 혈우병 치료센터에 문의하기 바란다.

신체는 어떻게 작동하는가?

혈액

육안으로 볼 때, 방금 채혈할 혈액은 완전히 액체로 보이지만, 수백만 개의 세포를 포함하고 있다. 이 세포들은 '혈장'이라고 부르는 액체에 떠있다. 혈장은 매우 진한 스프와 같아서, 정상적인 응고와 몸을 방어하는데 필요한 중요한 단백질을 많이 포함하고 있다. 혈액이 응고되면, 이들 단백질 중 일부가 사용되어 혈장 보다 묽은 액체가 되는데, 이를 '혈청'이라고 한다.(그림 A.1)

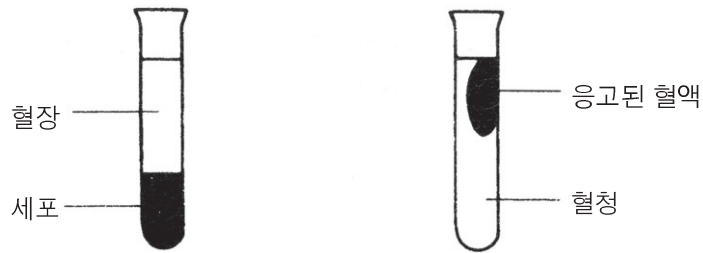


그림 A.1 혈장과 혈청의 차이를 보여주는 그림으로 첫 번째 튜브의 혈액은 액체 상태이며 세포는 가라앉아 있다. 두 번째 튜브의 혈액은 응고되었다.

적혈구

혈액에 포함되어 있는 세포에는 여러 가지 종류가 있는데, 각각 특정한 기능을 한다. 가장 많은 수를 차지하는 세포가 적혈구인데, '헤모글로빈'이라는 물질을 포함하고 있다. 헤모글로빈은 산소와 결합할 수 있는 특성을 가지고 있어 산소를 필요로 하는 세포까지 산소를 운반하여 공급하고, 세포가 배출한 이산화탄소를 혈액이 넘겨받아 폐까지 운반하는 역할을 한다. 헤모글로빈은 산소와 결합하면 밝은 붉은 색(적색)을 띠어 '적혈구'라고 부르고, 혈액이 '붉다'고 하는 것이다. 성인 남자의 혈액 1mm³에는 약 6백만개의 적혈구가 있다. 1mm³는 이 페이지의 'ㅇ'의 크기 정도이다. (그림 A.2)

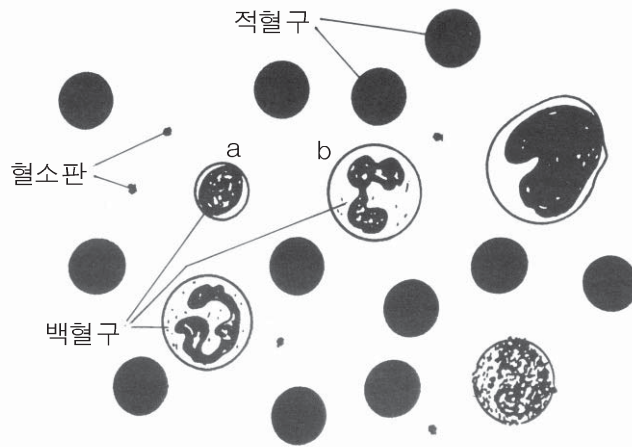


그림 A.2 사람 혈액 세포의 그림.(1천배 확대) a로 표시된 것이 림프구이며, b로 표시된 것은 과립구이다.

적혈구 수가 감소하거나 헤모글로빈이 감소하게 되면 얼굴이 창백해지는데, 이를 '빈혈'이라고 한다. 빈혈의 주된 원인은 혈액의 손실이나 철분의 결핍인데, 이는 우리의 몸이 헤모글로빈을 만드는데 철분이 필요하기 때문이다. 창백한 모든 사람이 다 빈혈인 것은 아니다. 단지 피부가 두꺼워서 모세혈관이 보다 효과적으로 숨겨질 뿐인 사람도 있다.

적혈구는 뼈의 골수에서 만들어진다. 어린이들은 성장을 유지하기 위해 많은 적혈구가 필요하며, 긴뼈들은 모두 적색골수(red-marrow) 공장으로 가득 차 있다. 성인의 경우에는 단지 소멸되는 양 만큼을 채워줄 수 있을 정도의 적혈구를 필요로 한다. 적혈구의 생존 기간은 약 120일 정도이다. 적혈구가 죽으면 헤모글로빈은 방출되어 철과 색소로 나뉘는데, 철은 몸 안에서 재사용되고, 색소는 간에서 담즙으로 만들어진다. 성인의 경우, 적혈구는 주로 흉골

(가슴뼈)이나 골반뼈와 같은 편평골(flat bone)에서 만들어진다.

적혈구의 표면에는 항원이 자리 잡은 특수 부위가 있다. 검사실에서 적혈구의 항원을 확인하여 사람들마다 몇 가지의 혈액형 종류로 구별할 수 있다. 가장 중요한 분류 방식은 ABO분류법과 레서스(Rhesus)분류법이다. 사람의 혈액은 A, B, AB, O형의 그룹과 Rh 양성과 음성으로 나눌 수 있다. 이러한 검사는 모든 혈액 기증자(헌혈자)와 수혈이 필요한 사람들에게 행해지고, 모든 훌륭한 탐정 소설처럼 범죄 현장에서 발견된 혈액과 용의자의 손가락에서 채취한 혈액을 비교하는데도 쓰인다.

혈액형의 분류는 의학적으로 매우 중요한데, 우리의 몸은 물질이 외부에서 몸 안으로 들어오면 이를 감지하여 형성되는 항체로 이를 소멸시키기 때문이다. 그러므로 혈액형이 A형인 사람은 같은 A형인 사람들의 혈액을 수혈 받으면 문제가 없으며, 이를 혈액형이 맞다고 한다. 만일 혈액형이 A형인 사람이 B형인 사람의 혈액을 수혈 받으면, 이 사람의 신체는 외부의 항원(B형 혈액)이 침입한 것을 감지하고, 항체로 이를 파괴하게 되어 결국 유쾌하지 않은 결과로 이어진다. 혈장과 혈장 추출물질에는 이러한 항원이 포함되어 있지 않다. 그렇지만 신선냉동혈장의 제조과정에서 소량의 적혈구가 남아있기 때문에 몇몇 의사들은 자신의 환자에게 아무 혈액형의 혈장이 아닌 혈액형이 맞는 혈장이나 혈장 제품을 주려고 하기도 한다.

혈소판

혈액에는 이 외에 두 가지 다른 종류의 세포가 있다. 혈소판은 출혈을 멈추는데 도움을 주며, 백혈구는 감염의 위험과 다른 침입자들로부터 신체를 보호하는 역할을 한다. 혈소판



그림 A.3 뼈의 골수에 있는 모세포로부터 혈액 혈소판이 만들어지는 장면.(2,500배 확대)

(platelet 또는 thrombocyte)은 혈액에서 가장 작은 세포이다. 혈액 1mm³에 약 20만개의 혈소판이 있으며, 뼈의 골수에서 만들어진다.(그림 A.3) 적혈구와 같이 항체가 혈소판에 영향을 끼칠 수 있다. 만일 혈소판 항체가 발생하면, 이 항체가 세포에 가하는 공격이 (우리 몸 왼쪽 갈비뼈 아래에 있는) 비장에 의해 인식된다. 비장의 역할 중 하나는 외부의 물질을 제거하는 것으로, 혈소판이 항체에 의해 손상된 것을 바로 인식하여 손상된 혈소판을 소멸시킨다. 결과적으로 우리 몸을 순환하는 혈소판의 수가 감소하게 되는데, 이러한 상태를 ‘혈소판 감소증(thrombocytopenia)’ 이라고 한다. 항체가 왜 생기는데 대해 우리가 항상 알지는 못하기 때문에 이러한 상태를 ‘특발성(idiopathic : 글자 그대로 ‘개인적인’ 또는 ‘원인이 알려지지 않은’ 의 뜻임)’ 이라고 한다.

혈소판 결핍은 특히 압력을 받은 혈관의 파손으로 이어져 적혈구가 혈관에서 조직 안으로 빠져나오게 된다. 이렇게 되면 피부에 빨간 점으로 보여 이를 ‘자반(purpura)’ 이라고 한다.

백혈구와 면역

혈액 1mm³ 안에는 약 5천개의 백혈구가 있다. 백혈구에는 몇 가지 종류가 있으며, 이들 종류마다 우리 몸의 방어를 돕는 특유의 역할이 있다. 성인에게 가장 많은 백혈구(white cell 또는 leukocyte(leuko=white, cyte=cell)라고도 함)는 과립구(granulocyte)인데, 이는 이 세포 안에 과립(顆粒, granule)을 담고 있기 때문에 이렇게 불린다. 과립구는 학생들이 현미경으로 관찰하기도 하는 단세포 생물인 아메바와 비슷하다. 과립구는 혈류를 따라 수동적으로 몸 안을 돌아다니기도 하지만, 위족(僞足 ; pseudopodia)을 뻗어 혈관 벽에 달라붙기도 하고, 기어 다닐 수도 있다. 과립구는 이런 능력 외에 자신의 형태를 바꿀 수도 있어서, 혈관 벽을 빠져나와서 세포 안으로 들어갈 수도 있다. 세포 안으로 들어온 과립구는 외부의 물질이나 소모된 물질을 찾아다닌다. 이 신체의 ‘폐물 수집기’는 특히 세균(박테리아)의 공격이 감지되었을 때 활발해진다. 세균이 침입하면 항체가 세균을 둘러싸게 되어 과립구에 의해 인식된다. 과립구는 화학물질을 내거나 직접 잡아먹으면서 감염물질과 싸우는데, 이 과정에서 많은 수가 죽게 된다. 침입자를 먹고 죽은 과립구의 덩어리는 농(pus)이 된다.

백혈구의 다른 주요 종류는 아이들에게 많으며, 림프구(lymphocyte)라고 불린다. 최근의 연구를 통해 림프구가 어떻게 작용하는지에 대한 많은 새로운 정보가 밝혀졌는데, 이 정보에는 장기이식과 암을 포함하여 우리의 몸이 외부의 물질에 대해 어떻게 반응하는지에 대한 이해의 핵심적인 내용도 포함되어 있다.(그림 A.4) 우리 몸속 곳곳에 혈액을 옮기는 순환체계 외에, 림프(lymph)라고 불리는 액체를 순환시키는 또 다른 체계가 있다. 림프액은 혈관에서 빠져나와 조직 내에 모여 림프절로 와서 걸러진 후 흉관을 통해 다시 혈류로 들어온다. 림프절은 대부분의 사람들에게 ‘림프선(gland)’ 으로 알려져 있다. 림프절은 온몸에 존재하는데,

목 옆쪽, 겨드랑이, 사타구니, 허벅지 상부의 림프절은 만져지기도 한다. 종기와 같은 감염이 림프절이 있는 부위에 일어나면 림프절이 커지고 아프게 된다. 이렇게 림프절이 커지는 것을 림프절종대(lymphadenopathy)라고 부릅니다.

림프절에는 외부의 침입에 대해 싸우도록 프로그램 된 세포들의 둥지(nest)를 포함하고 있다. 림프구에는 T세포와 B세포의 두 가지 종류가 있다. T세포는 제일 위쪽 가슴뼈 안쪽에 있는 기관인 흉선(thymus)으로부터 싸움의 지시를 받는 세포이다. 어린아이의 흉선은 큰 편인데 이는 침입자를 어떻게 알아채는지에 대해 학습할 것이 많고, 많은 림프구가 있기 때문이다. B세포는 뼈의 골수나 다른 조직에서 프로그램 된 림프구이다. B림프구가 항원과 만나게 되면 (세균이 침입했음을 확인했을 때) 형질세포라고 불리는 다른 형태로 발달하게 되고, 형질세포는 매우 강력한 방어 무기인 면역글로블린(immunoglobulin)을 생산하게 된다.

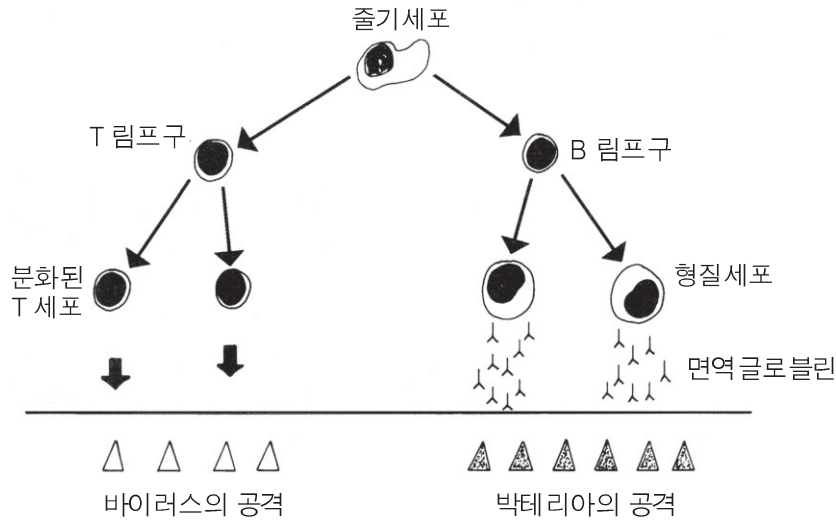


그림 A.4 세포 전쟁 : 우리 몸의 림프구가 침입자를 격퇴하기 위해 2가지의 전투함대로 발달한다.

면역글로블린은 바이러스의 침입과 바이러스와의 싸움에서 생산되는 독소로부터 우리의 몸을 보호하는 한편, 다른 바이러스의 두 번째 침입을 막는 역할을 한다. T림프구는 다른 역할을 한다. 이들은 주로 바이러스, 진균, 기생충 등 세포 내 감염을 감지하게 되면 작동한다. T세포는 감염된 세포를 파괴하거나 다른 백혈구의 도움으로 감염 부위를 에워싸으로써 인체

를 보호한다. 이들은 조직의 작은 변화도 감지할 준비가 되어 있으며, 이러한 매우 효과적인 감지는 다른 사람으로부터 이식된 신장이나 피부의 거부 반응을 유도한다.

T세포와 B세포의 복합작용과 이들을 포함한 방어체계를 모두 일컬어 '면역체계(immune system)' 라고 부르고, 이에 대한 연구 분야를 '면역학' 이라고 한다. (immunis는 라틴어로 면역(exempt) 또는 안전(secure)을 뜻한다.)

매일의 일상생활이 우리의 면역체계에 여러 가지의 위험을 일으키는 것은 명백하다. 그리고 아마도 때로는 이전에는 알지 못하던 감염에 대한 면역력을 키울 수도 있지만, 면역력을 키우는데 실패할 수도 있다. 면역력이 생기지 않는 상태가 지연될 경우에는 심각한 문제가 발생하게 된다. 이러한 상황은 이식된 장기를 받아들이거나 암을 없애기 위해 우리 몸에 투여된 약물에 의해 생기기도 한다. 그러나 면역력이 없는 상황은 또한 감염물질의 압도적이거나 지속적인 침입으로 인해 생기기도 하며, 희귀한 선천성 면역결핍 환자라도 관련이 있다. 어떤 경우는 T와 B세포 모두 영향을 받게 된다. 보다 흔한 결핍은 우리의 면역체계 중 하나의 세포계(line) 또는 세포계의 일부분에 영향을 끼친다. 후천성면역결핍증(AIDS)은 일차적으로 T세포의 기능 장애를 일으키는 예이다. B세포는 거의 영향을 받지 않으므로 AIDS에서 세균 감염은 드물고, 환자는 바이러스, 칸디다균(candida)과 백반창(thrush) 등의 진균 등 T세포가 관여하는 미생물의 감염으로 고통을 받게 된다. 인간면역결핍바이러스(HIV) 감염 시 주로 영향을 받는 T세포의 특정 종류는 T4 또는 도움 T세포(T-helper cell)이다. 이들은 또한 인식되는 부위를 따라서 CD4(cluster determinant 4)세포라고 부르기도 한다.

뼈, 관절, 근육

뼈(골격)는 칼슘, 인산염, 단백질로 구성되어 있다. 뼈는 몸을 지탱하고 내부 장기를 보호한다. 몇몇 뼈들의 골수는 혈액세포가 만들어지는 곳이기도 하다.(그림 A.5)

팔에 있는 뼈들은 어깨와 팔꿈치 사이에 있는 것을 위팔뼈(humerus, 상완골), 팔꿈치와 손목 사이에 있는 것을 노뼈(radius, 요골)와 자뼈(ulna, 척골)라고 부른다. 손목은 8개의 작은 뼈들(손목뼈 ; carpus)로 구성되어 있는데 손허리뼈(metacarpal bone, 중수골)와 함께 손에 대단한 기민함과 운동성을 준다. 손에는 각 손가락에 3개와 엄지손가락에 2개 등 모두 14개의 손가락뼈(phalange, 지골)가 있다.

하지에 있는 뼈는 대퇴골(femur) 또는 넓적다리뼈(thighbone)와 무릎과 발목 사이의 정강뼈(tibia, 경골)와 종아리뼈(fibula, 비골)가 있다. 발의 뒤쪽 절반은 7개의 뼈로 구성되어 있는데 가장 큰 것은 발뒤꿈치에 있는 것이다. 이들 뼈들을 통틀어 발목뼈(tarsus, 족근골)라고 하고 발목뼈와 발가락뼈 사이에 발허리뼈(metatarsal bone, 중족골)가 있다. 발가락 뼈는 엄지발가락에 2개이며, 다른 발가락에는 3개씩 있다.

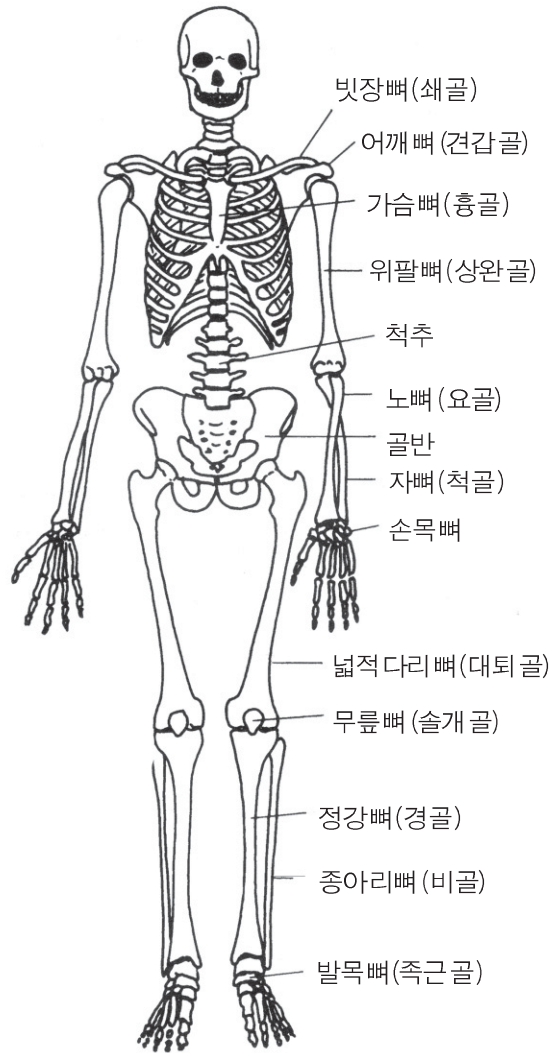


그림 A.5 사람의 골격

뼈는 근육을 고정시키는 역할과 근육을 당기는 역할을 하는데, 특히 힘 있고, 자주 사용하는 근육이라면 뼈의 표면과 내부 구조 모두에 근육이 붙어 있는 것을 볼 수 있다. 살아있는 뼈는 스스로 당기는 힘에 대해 적응하여 이 부분이 더 굵고 강하게 된다.

관절

우리의 몸에는 세 가지 다른 종류의 관절이 있다. 섬유관절(fibrous joint)은 간단하게 두 개의 뼈가 강한 섬유로 연결되어 움직임이 거의 없다. 성인의 두개골이 이와 같은 방법으로 연결되어 있다. 연골관절(cartilaginous joint)은 연골로 연결되어 있는데, 닭을 자를 때 보게 되는 하얀색의 탄력 있고 내부가 밀집되어 있는 물질이 연골이다. 연골관절은 가슴뼈(sternum, 흉골)의 관절, 척추의 디스크, 앞쪽 골반의 두 부분을 연결하는 치골관절을 포함하여 모두 우리 몸의 중심선에 위치해 있다.

세 번째 종류의 관절이 심한 출혈질환을 가지고 있는 사람들에게 문제가 되는 관절이다. '활액막성 관절(synovial joint)' 이라고 불리며 어깨, 팔꿈치, 손목, 손, 엉덩이, 무릎, 발목과 발 등이 이 관절에 속한다.

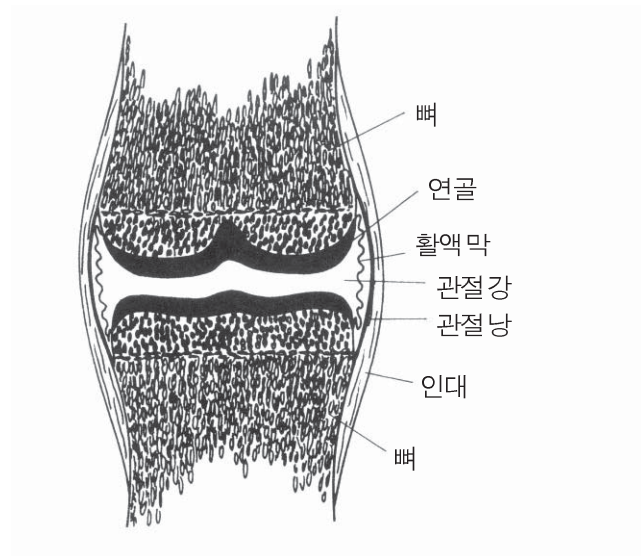


그림 A. 6 활액막성 관절의 그림

뼈의 접촉면은 다른 뼈와 관절로 연결되어 있어 관절표면(articular surface)이라고 불린다. 관절표면은 부드러운 연골로 덮여있으며, 활막성 관절은 이 연골 끝부분에 부착되어 있는 섬유질의 주머니로 둘러싸여 있다.(그림 A.6) 관절 안의 관절표면이 아닌 부분에 활액막(synovial membrane) 또는 활액막(synovium)이 붙어 있다. 이 섬세한 막은 매우 많은 혈관을 가지고 있으며, 활액(synovial fluid)이라고 부르는 얇은 액체를 분비하여 기계에 윤활유를 친 것처럼 관절이 부드럽게 움직이도록 해준다. 활액은 마찰을 줄여주고 관절표면이 넓

거나 손상되는 것을 막아준다. 일반적으로는 관절을 보호하기 위한 이 아름다운 체계가 치료 받지 않은 혈우병 환자에게 심각한 타격을 주게 되는데 관련된다는 것은 역설적이다. 혈우병 환자의 관절출혈은 활액막의 혈관이 찢어지는데서 시작된다.

무릎과 같은 몇몇 관절은 관절낭 안팎에 있는 인대에 의해 강화되고, 단단하게 결합된다. 근육과 힘줄(또는 건(腱), tendon) 또한 관절강화에 기여한다. 그러므로 강하고 힘이 있는 근육 조직을 유지하기 위한 운동이 중요한 것이다. 움직이는 표면의 마찰을 감소시키기 위한 작은 액체 주머니인 활액낭(bursa)은 때로는 관절강(joint cavity)과 연결되는데, 힘줄 또는 인대와 뼈 사이에서 찾을 수 있다.

활액관절의 구조는 관절의 상황과 부과되는 일에 따라 결정된다. 어깨와 엉덩이 관절은 넓은 범위의 움직임이 필요하며, 절구와 절구공이(ball and socket)와 같은 원리(구상관절)로 작동한다. 팔꿈치와 발목은 경첩(경첩관절)과 같고, 무릎은 변형된 경첩관절로 움직이는 동안 구부리고, 미끄러지고, 흔들고, 돌릴 수 있다. 손과 발과 같은 다른 관절은 축회전, 돌리기, 미끄러지기에 의해 일을 한다.

근육

뼈와 관절은 근육이 움직이기 위한 뼈대(틀)를 제공한다. 골격의 근육을 수의근(voluntary muscle)이라고 부르는데, 이는 이 근육이 사람의 의지에 따라 움직이기 때문이다.

수의근은 많은 근섬유가 다발로 싸여 구성되어 있다. 근섬유는 수축할 수 있는데, 많은 근섬유가 일제히 수축할 때 강한 힘이 생성된다. 수의근은 신경의 제어를 받으며 전기적인 신호에 의해 수축된다. 근육들은 대부분 뼈의 양쪽 끝의 힘줄로 연결된다. 이들 근육은 하나 또는 그 이상의 관절을 지나가며, 관절에 힘을 가하여 움직임을 이끌어낸다.

무릎을 펴는 동작을 예로 들어 근육의 작용에 대해 알아보도록 하자. 무릎을 펴기 위한 명령이 뇌의 운동영역에서 암호화된 전기 자극으로 바뀐다. 이 자극은 신체의 반대편으로 교차된 후 척수를 따라 내려가 대퇴신경으로 연결되어 넓적다리 앞쪽의 강력한 넓적다리 네갈래근(quadriceps femoris musc, 대퇴사두근)에 전달된다. 넓적다리 네갈래근의 위쪽은 골반과 넓적다리뼈(대퇴골)에 연결되어 있으며, 아래쪽은 무릎뼈(patella, 슬개골)를 포함하는 힘줄로 정강뼈(tibia, 경골)의 끝과 연결되어 있다. 신경자극으로 인해 넓적다리 네갈래근이 수축되고 짧아지면, 정강뼈가 앞으로 당겨져 무릎이 펴지게 되는 것이다. 무릎이 펴짐에 따라 넓적다리 뒤편에 있는 넓적다리 뒤근육(hamstring muscle, 슬와부근육)이 점차 이완되어 움직임을 부드럽게 제어하게 된다.(그림 A.7)

근육에는 혈관이 많이 있어 (근육이 붉게 보이는 것이 이 때문이다.) 중증의 출혈질환자에

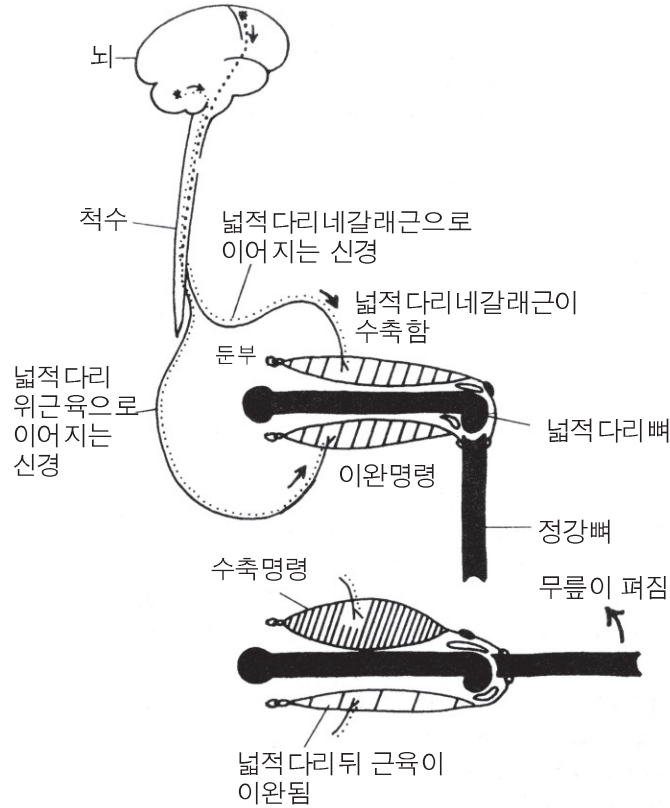


그림 A. 7 근육의 반응을 설명한 그림. (설명 내용은 본문을 참고할 것.)

계 근육출혈이 많이 일어나게 된다.

우리는 근육의 '긴장(tone)' 과 '힘(power)' 에 대해 이야기하고자 한다. 운동애호가들은 훈련에 의한 '몸만들기' 에 주의를 기울이곤 한다. 근육은 규칙적으로 사용될 때 가장 좋아진다. 노동자의 팔근육, 올림픽 수영선수의 어깨근육, 발레 무용수의 종아리근육 등이 이를 증명한다. 사용하지 않은 근육은 약하고 힘이 없다. 이들은 '긴장(tone)' 이 부족한데, '긴장' 은 의학용어로는 '오랜 시간 길이의 변화 없이 힘을 내거나 어떤 힘에 저항하는 근육의 능력' 을 의미한다. 긴장을 잃은 근육은 빨리 무너지는데, 근육이 관절을 지탱하기 때문에 관절의 안정성도 떨어지게 된다. 근육의 강함(근력)은 변하기 쉬운 것이다. 근육을 사용하지 않으면 근력은 급속히 감소하고, 원래의 수준으로 회복하는데 시간이 더 소요된다. 오랜 기간 동

안 병상에 누워있거나, 부목을 대거나, 온종일 텔레비전 앞에 몇 시간이고 앉아있으면 근력과 관절 보호능력이 급속히 감소될 것이다.

소화기관

소화기관은 입에서 항문까지 연결된 튜브와 그 안으로 열려있는 몇 개의 관과 샘으로 구성되어 있다.(그림 A.8) 음식은 입 안에서 치아에 의해 씹히고, 소화효소(음식을 흡수 가능한 성분으로 분해시키는 물질)와 섞이고, 혀에 의해 맛을 느끼게 된다. 삼키는 동작은 기도를 닫고 식도(gullet)를 열어 음식을 넘기게 되는데 음식은 근육질의 식도(esophagus)를 통과하여 위에 도달하게 된다.

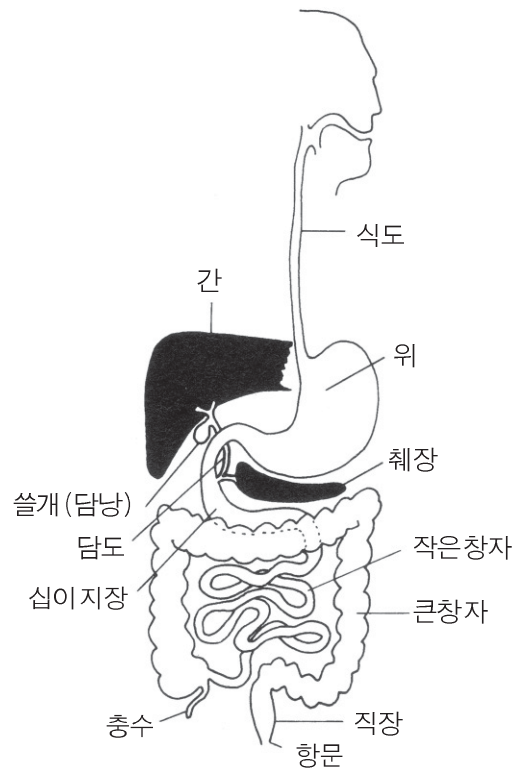


그림 A. 8 소화기관의 그림

위(stomach)는 위산과 몇 가지 효소를 분비하여 음식과 섞는다. 이 섞는 과정이 끝나면, 음식은 조금씩 나뉘어 소장으로 보내지게 되는데, 소장의 첫 부분을 십이지장(duodenum)이라고 한다. 이곳에서 음식은 간, 담낭, 췌장 등에서 분비된 보다 많은 소화 화학물질과 섞이게 된다. 이제 음식물은 쉽게 흡수되는 탄수화물, 단백질, 그리고 지방의 형태로 분해된다. 이들은 소장의 벽을 통해 흡수되어 혈류를 타고 간으로 보내진다.

위산은 대체적으로 장을 손상시킬 수 있으며, 어떤 음식은 분해를 위해 알카리 성분이 필요할 수도 있기 때문에, 위산은 담즙으로 중화된다. 위와 장은 벽에 있는 특별한 분비선에서 분비된 끈끈한 점막을 얇게 바름으로써 소화액으로부터 자신을 보호한다.

작은창자와 큰창자가 연결되는 부위에 충수가 있는데, 이는 토끼와 같은 동물이 풀을 소화하는데 사용하던 기관이 퇴화된 것으로 사람의 몸이 진화함에 따라 사라져가고 있다. 그래도 여전히 염증을 일으켜 외과의사들을 바쁘게 만든다. 특히 토요일 오후에!

남겨진 음식물은 대장에서 수분이 흡수되면서 압축되어 팽창된 장 기관인 직장(rectum)으로 보내지는데, 직장은 골반의 왼쪽에 위치한다. 이곳에서 대변(stool) 또는 배설물(feces)이 배변활동을 통해 몸 밖으로 배출될 때까지 대기한다. 소화기관은 마치 대량 생산공정처럼 작동한다. 음식은 성장과 건강에 필요한 성분으로 분리되어 흡수되고, 찌꺼기는 배설된다.

간(liver)은 복부의 오른쪽에 있으며 늑골(갈비뼈)에 의해 보호된다. 간은 셀 수 없이 많은 역할을 하는 절대적으로 필요한 기관이다. 간의 역할 중 하나는 VIII인자와 IX인자 같은 응고인자를 생산하는 것이다. 또한 우리 몸의 다른 성분을 조절하고 노폐물인 암모니아를 몸에서 제거하는 등의 중요한 역할을 한다. 암모니아는 요소로 전환되어 소변의 성분이 된다. 담즙은 간에서 만들어지며 자연적인 적혈구 붕괴물에서 생긴 찌꺼기를 포함하고 있다. 간 질환(간염)이 있으면 혈액 내에 이 분해물질의 수치가 높아져 황달이 생기게 된다. 담즙은 쓸개에 저장되어 있다가 필요할 때 장으로 분비되어 지방의 소화를 돕는다.

췌장(pancreas)도 간과 마찬가지로 소화 화학물질을 분비한다. 또한 췌장의 다른 기능으로 당(糖)의 조절에 필요한 인슐린을 생산한다. 인슐린이 생산되지 않으면 당뇨병이 생기게 된다.

복부에 있는 다른 기관인 비장(spleen)은 소화에는 관여하지 않는다. 비장은 간 반대편인 왼쪽 늑골 안쪽에 있다. 비장은 혈소판을 보관하는 역할을 하고, 침입한 감염물질에 대해 우리 몸을 보호하는 기능에도 관여하고 있다.

혈우병과의 관계

혈우병은 몇몇 소화기 질환을 보다 복잡하게 만들 수 있다. 이는 소화기 질환에 출혈증상이 동반되는 경우가 흔하기 때문이다. 예를 들면, 위궤양 출혈은 출혈된 혈액이 위를 자극하

여 토혈(hematemesis)로 이어질 수 있다. 혈우병에 있어서 위궤양의 치료에는 내과적·외과적 치료 외에도 응고인자의 투여가 필요하다. 마찬가지로 혈변(血便)은 장의 어딘가에 문제가 있다는 신호이므로 원인규명과 치료가 필요하다.

오늘날 건강에 대한 인식과 대체의학이 증가하면서 사람들은 자주 식이요법과 출혈성 질환에 도움이 되는 보조식품을 섭취해야 하는지에 대해 묻곤 한다. 우리의 몸은 건강을 유지하기 위하여 탄수화물과 단백질, 지방은 물론 소량의 비타민과 철분 같은 무기질을 필요로 한다. 광고주들은 자신의 상품을 홍보하고 이득을 취하기 위해 끊임없이 이러한 지식을 이용한다. 평균적인 서양인의 음식물에는 건강에 필요한 모든 성분이 몸이 실제로 필요로 하는 것 보다 훨씬 더 많이 포함되어 있다. 값비싼 비타민과 조제된 '강장제'들이 그들을 사기 위해 지불된 돈처럼 부질없이 사용되고 있다. 만일 보조음식의 섭취가 필요하다면, 담당 의사가 알 것이다. 출혈질환자에 대한 가장 일반적인 보조 섭취물은 철분이다. 물론 철분도 폰 빌레브란트병 환자의 월경과다 이외에는 그리 필요하지는 않다. 혈우병 환자의 경우 출혈로 인해 손실된 철분은 조직, 근육, 관절을 통해 쉽게 재흡수 되어 다시 사용된다. 그러므로 혈우병 환자에게 철분 결핍증이 나타나는 것은 매우 드물다. 만일 철분 결핍증으로 진단되었다면 대개는 출혈질환과는 무관하게 다른 질환이 원인일 것이다.

오랫동안 간염이 맹위를 떨쳐, 많은 관심이 간에 집중되었다. 앞의 11절에서 간질환의 문제에 대해 이미 충분히 다루었기 때문에, 이 장에서는 간이 응고인자를 공급하는데 충분한 여유를 가지고 있다는 것만 확인하도록 하겠다. 이러한 응고인자의 공급은 몇몇 신생아들에게 나타는 것과 같이 간이 미숙하거나, 아니면 심각한 손상으로 훼손된 경우에만 위협을 받는다. 그러므로 일상적인 혈우병 치료 중 오로지 간 질환 때문에 응고인자의 보충을 걱정해야 하는 경우는 아주 드물다.

신경체계

신경체계는 뇌와 척수(spinal cord)를 통해 우리 몸 곳곳으로 연결되는 신경망으로 이루어져 있다.

뇌는 골질의 상자인 두개골에 의해 손상으로부터 보호되며, 주된 신경선인 척수 또한 비스듬하게 등뼈(spine)에 의해 보호되고 있다.(그림 A. 9) 등뼈는 움직일 수 있도록 33개의 분리된 뼈들인 척추골(vertebrae)로 구성되어 길게 이어져 있다. 각각의 등뼈 관절에는 충격을 흡수하기 위한 조직인 패드 또는 디스크가 있다.

기능적으로 뇌는 매우 복잡한 컴퓨터와 같은데, 신경은 컴퓨터의 명령을 전달하고, 몸으로부터의 정보를 컴퓨터로 보내는 케이블이라고 생각할 수 있다. 뇌의 동력원은 전기적인 것으

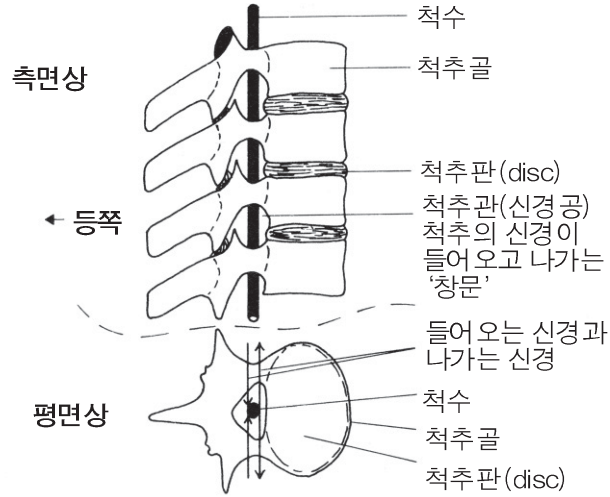


그림 A. 9 등뼈(척추)의 그림

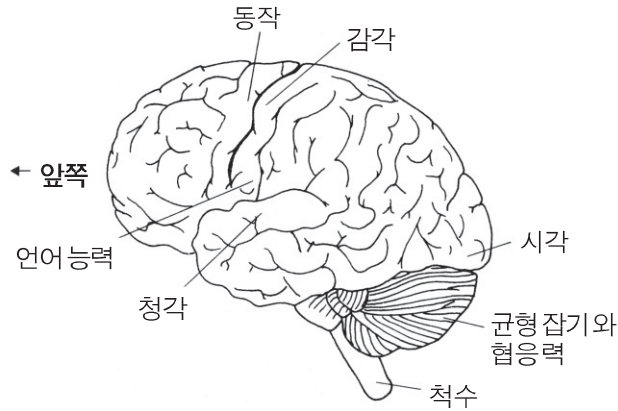


그림 A. 10 옆에서 본 뇌의 그림.

로, 미세한 전류가 필요한데, 이는 세포의 화학적인 반응을 통해 만들어진다. 전기적인 작업이 끊임없이 진행되기 위해 신경은 다른 신경과 분리(절연)되어 있어야 하는데, 이는 집의 전기 배선과 같다. 출생할 때 신경의 분리 과정은 느리고 불완전한 상태이다. 분리 과정이 진행

되면서 보다 많은 신경 체계가 작동하게 되고, 우리의 몸은 더 많은 동작을 할 수 있게 된다. 아기는 앉을 수 있게 되고, 그 후에 서게 되고, 그리고 걷게 되는 것이다.

뇌는 매우 특별한 기능을 담당하는 많은 영역으로 나누어져 있다.(그림 A. 10) 한 구역은 움직임에 담당한다. 이 영역에서 전기적인 신호가 일어나게 되면 신경계통을 통해 전달되어 일단의 근육세포들이 그 신호를 받아 수축한다. 만일 뇌의 이 부분이 손상되거나 전기적인 신호가 경로의 어디에선가 중단된다면, 신호가 근육에 전달되지 않고 결국 마비가 오게 된다. 운동을 담당하는 뇌 영역의 많은 부분이 손상되면 ‘뇌졸중’이 올 수도 있다. 뇌에서 목표까지 가는 길에 신경은 교차하여 신체의 반대편 쪽으로 전달되기 때문에 뇌의 한 쪽이 손상되면 그 반대편의 신체에 영향을 끼치게 된다.

모든 컴퓨터가 작동하기 위해서는 미리 정보가 입력되어 있어야 한다. 뇌는 태어날 때부터 수백만 조각의 정보가 프로그램 되어 있다. 예를 들면, 매일 숨 쉬는 것과 심장 박동을 조절 하는데 필요한 정보는 이미 뇌에 저장되어 있다. 추가적인 정보는 깨어있는 동안 끊임없이 입력된다. 이러한 정보는 눈, 귀, 코, 입, 피부, 근육 그리고 다른 기관에서 받아들여 감각신경(sensory nerves)을 통해 뇌로 전달된다.

만일 모든 정보의 조각들이 의식적인 차원에서 인지된다면, 뇌는 바로 파괴되어 버릴 것이다. 대부분의 정보들은 잠자는 동안 기억의 형태로 구분되어 무의식적으로 기록된다. 잠자기 상태에서 깨어나는 것 등으로 인해 이러한 과정이 중단된다면, 의식적인 정신은 연결되지 않은 정보의 조각들을 분류하여 저장하려 서두를 것이며, 이때 이들 정보는 꿈이나 악몽으로 연결 되는 것이다.

뇌는 감각신경을 통해 몸으로부터 전달된 몇 가지 형태의 감각을 인지한다. 이들은 촉감이 나 압력, 온도 그리고 통증 등이다. 감각의 정도는 몸의 표면이나 신체 내부에 따라 다양한데, 예를 들면 손가락 끝의 경우에는 촉각을 위한 많은 감각 수용체를 가지고 있어 매우 예민하다. 우리의 몸 표면은 촉각, 온도, 또는 통증 등을 느끼는 특별한 신경과 관련된 각각의 영역을 지도 형태로 그려 표시할 수 있다. 만일 어느 영역을 시험하여 이상이 발견되면, 의사는 그 영역으로부터 수집된 정보의 전달에 관계하는 신경을 알고 있어, 어느 부위에 어떤 문제가 있는지를 확정할 수 있다.

주요 신경

팔의 근육에 작용하는 신경은 척추에서 거드랑이로 이어진다.(그림 A.11) 각각 많은 신경 섬유를 가진 3가지의 주요 신경이 이곳에서 빠져 근육 사이를 따라 팔로 이어진다. 이 3가지 주요 신경은 요골신경(radial), 정중신경(median), 척골신경(ulnar)이다. 이들은 팔과 팔꿈치, 손목, 손 그리고 손가락을 움직이는 근육들에게 필요한 신호를 전달하며, 감각을 뇌에 전

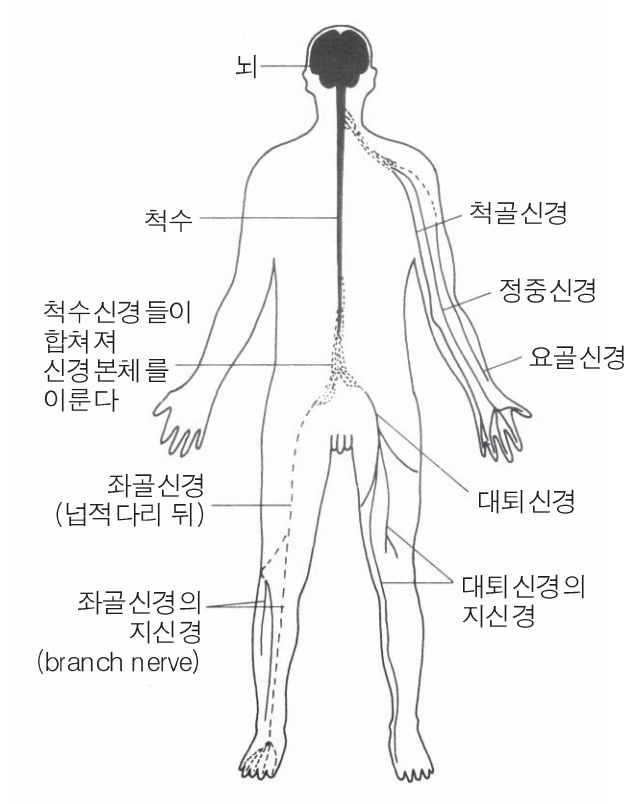


그림 A. 11 사지로 연결된 주요 신경의 그림.

달하기 위한 신경섬유를 가지고 있다. 이들 중 척골신경은 팔꿈치 관절의 뒤쪽으로 지나가 뼈 위에서 쉽게 부딪힐 수 있어, 이때 손가락에 저린 느낌이 들게 된다. (무의식중에 팔꿈치를 딱딱한 곳에 부딪혔을 때 짜릿한 느낌이 드는 것은 그 때문이다.)

다리로 연결되는 신경은 척추의 아래쪽에서 나온다. 주요 신경은 대퇴신경(femoral)과 좌골신경(sciatic)이다. 좌골신경통(sciatica)의 원인이 되는 추간판(수핵)탈출증(slipped disc)과 종종 관련되는 신경이 바로 좌골신경이다. 좌골신경은 우리 몸에서 가장 긴 신경으로 넓적다리의 뒤(슬건근), 무릎 아래 다리와 발의 근육에 신호를 전달한다.

대퇴신경은 혈우병 환자에게는 무엇보다 중요하다. 대퇴신경은 골반을 따라 내려와 바깥쪽으로 돌면서 넓적다리의 앞쪽으로 들어가는데, 이 경로의 중간지점에는 넓적다리 몸통 사이에 주름진 피부만이 있다. 이 부위에 손가락을 대어 부드럽게 누르면 대퇴동맥의 맥박을

느낄 수 있다. 대퇴신경은 바로 대퇴동맥의 바깥쪽을 지나간다. 이 경로에서 대퇴신경은 엉덩이근육(Iliacus, 장골근)과 허리근육(psoas, 요근) 등 2개의 큰 근육(합쳐서 ‘엉덩허리근(장요근)’이라고 함) 사이의 홈을 지나간다. 이들 근육은 신경과 마찬가지로 바깥쪽으로 돌면서 넓적다리에서 끝나 대퇴골에 연결된다. 이들 근육과 신경의 밀접한 관계 때문에 이들 근육에 출혈이 생기게 되면 신경 또한 영향을 받게 된다.(85쪽 참조) 대퇴신경은 넓적다리 앞쪽의 근육인 넓적다리 네갈래근(대퇴사두근)에 신경 신호를 전달한다. 등, 엉덩이, 무릎의 출혈로 인해 약해지는 근육이 바로 이 중요한 넓적다리 네갈래근이다.

생식기

태아가 자궁에 있을 때, 아주 이른 초기에는 남자아이나 여자아이나 생식기는 똑같아 보인다. 생식기는 성염색체의 명령을 받아 만들어진 호르몬의 영향으로 달라지기 시작한다. 처음에 똑같아 보였던 생식기는 태아가 자라면서 양쪽 성의 생식기의 모습을 갖추게 된다

남성의 생식기

육안으로 보이는 남성의 생식기는 음경과 고환을 포함하고 있는 음낭이다. 어린아이일 때 고환은 작으며, 이 시기의 고환은 음낭 위쪽의 작은 도관에 숨어 있다. 아이가 성장하면서 뇌 아랫부분의 내분비선에서 만들어진 화학적인 신호, 즉 호르몬의 영향으로 사춘기가 시작된다. 고환이 자라고 음경이 커지며, 얼굴, 음부, 겨드랑이에 털이 나고, 목소리가 굵어진다.

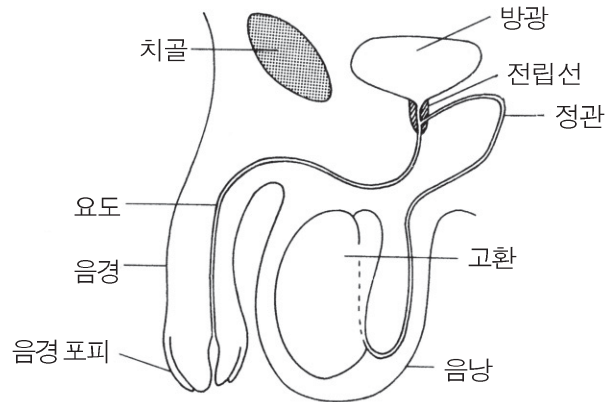


그림 A. 12 남성 생식기의 구조

사춘기 때에는 또한 뼈와 근육이 급속히 자라면서 힘도 증가되고 관절은 더욱 안정화된다.

성인의 고환은 두 가지의 역할을 한다. 그 중 하나는 혈액에 남성 호르몬인 테스토스테론(testosterone)이 흐르도록 유지하는 것이고, 또 하나는 수정에 필요한 정자를 만드는 것이다.

정관은 각각의 고환에서 시작하여 복부로 올라가 방광 아랫부분까지 이어진다.(그림 A. 12) 이곳에서 양쪽 정관이 합쳐져 방광에서 음경까지 이어지는 요도로 들어간다. 정관은 전립선(prostate)에서 합쳐지는데, 전립선은 몇 개의 더 작은 분비선과 함께 사정 시 정자가 섞여나가는 액체(정액)의 대부분을 만든다. 요도는 음경의 끝으로 열려있는데 여기를 통해 소변 또는 정액이 빠져나가며, 밸브 구조로 되어있어 소변이나 정액이 같이 나가지 않도록 한다.

출생 시에 음경의 끝은 포피(foreskin 또는 prepuce)라고 부르는 주름진 피부로 덮여있는데, 어린 시기에 종교적, 개인적 혹은 의료적인 이유로 제거하기도 한다. 바로 할례 또는 포경수술(circumcision)이다.

혈우병과의 관계

저자는 생식기와 관련된 자연출혈을 전혀 접해 보지 못했다. 사고로 인한 생식기의 출혈은 일반적인 방법으로 치료해야 한다. 생식기와 관련된 몇몇 상황은 치료가 필요하다. 통증, 특히 심한 통증의 경우에는 응급상황일 수 있는데, 고환이 꼬이는 것(고환염전, testicle torsion: 음낭에서 고환이 꼬이는 병)일 수도 있으며 이는 적절한 수술을 통해서만 바로잡을 수 있고, 적절한 대비 하에 시행해야 한다.

자위행위나 성교로 인해 멍이 들거나 출혈이 생기는 일은 드물며, 설혹 발생한다 하여도 적절한 응고인자의 1회 투여로 쉽게 치료할 수 있다. 발기부전으로 실테나필(비아그라)이 필요한 혈우병 환자에게 약을 쓰지 않을 이유가 없다고 생각한다.

여성의 생식기

외음부(Vulva, 직역하면 ‘감싸는 것’의 뜻)로 알려진 육안으로 보이는 여성의 생식기는 다리 사이의 갈라진 틈을 에워싸고 있는 음순(labia 또는 lips)이다. 남성은 이 두 음순이 붙어서 음낭을 형성한다. 갈라진 틈의 앞쪽에는 매우 예민한 조직인 조그마한 혹이 있는데 클리토리스라고 부른다. 클리토리스는 남성의 음경에 해당하는 것으로 혈액으로 울혈되고 발기하는 것이 비슷하다. 클리토리스의 뒤편에는(그림 A. 13) 방광에서 이어진 관, 즉 요도가 나가게 되며, 그 뒤에 근육질의 관인 질이 있다. 질은 성교 시 음경을 받아들이고, 출산 시 아기의 출산길(産道)이 되는 두 가지 역할을 한다. 어린 여성에게는 질의 아래쪽이 ‘치녀막’

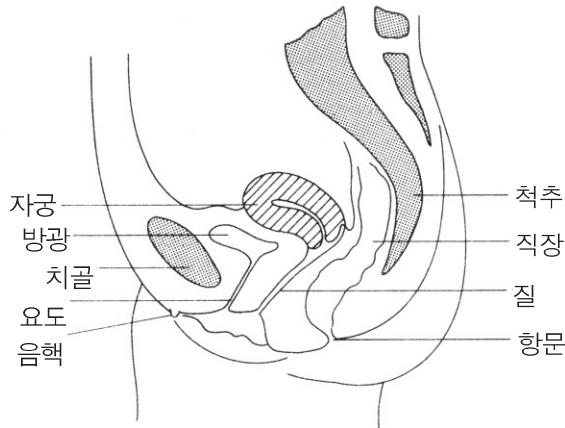


그림 A. 13 여성 생식기의 구조 (측면도)

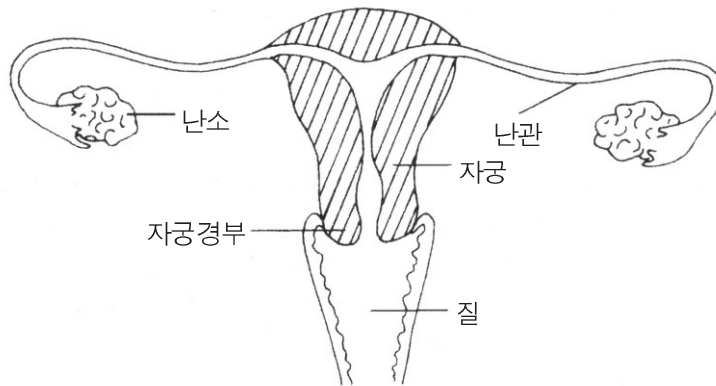


그림 A. 14 여성 생식기의 구조 (정면도)

이라고 불리는 막으로 부분적으로 막혀 있는데, 처녀막은 초기 성교 시 늘어나거나 찢어진다. 외음부와 질에는 윤활액을 만들어내는 수많은 작은 분비선이 있다.

질의 위쪽 끝은 자궁의 입구와 만난다.(그림 A. 14) 자궁의 밑 부분이 질 안쪽으로 돌출해 있는 부위를 자궁경부(cervix)라고 하는데, 이 부위가 의사들이 도말표본(smear)을 채취하여 자궁경부암의 초기 변화를 관찰하는 곳으로, 조기에 발견하면 이 암은 완벽하게 완치될 수 있다. 작은 통로가 자궁경부를 지나서 자궁의 빈 공간으로 이어지는데, 자궁은 근육기관

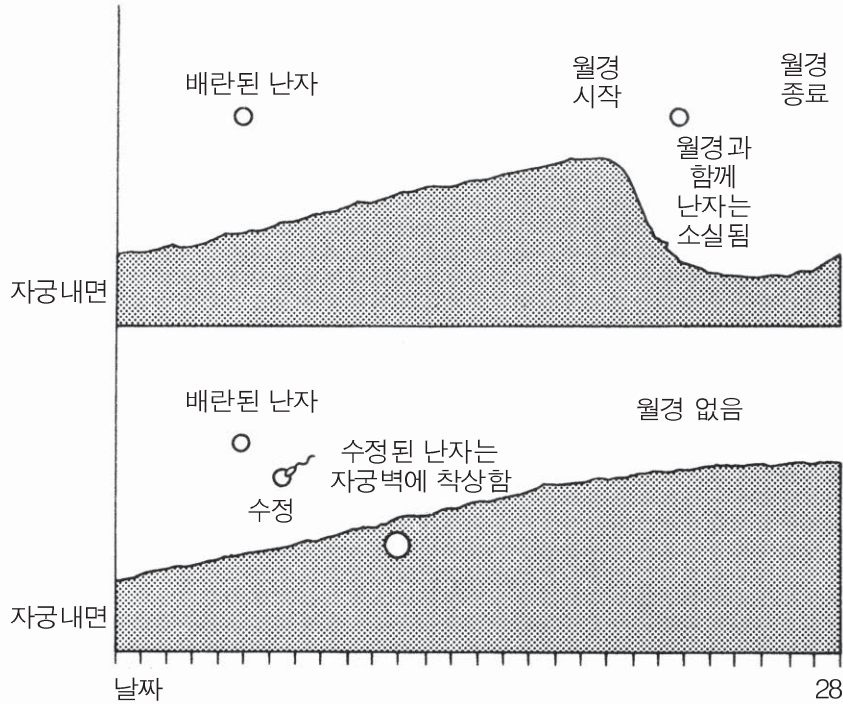


그림 A. 15 월경과 임신.

으로 크기나 모양이 서양배(梨)와 비슷하다. 자궁 상부에는 양쪽에서 하나 씩 두 개의 관이 들어간다. 관의 다른 쪽 끝은 복강 내의 호두처럼 생긴 난소(ovary) 두 개 근처에 열려있다. 난소는 남성의 고환에 해당하는 기관으로 역시 두 가지 역할을 하는데, 여성호르몬을 만들고 사춘기 이후에 난자(ova)를 배출한다.

사춘기의 여자아이는 남자아이와 같은 변화를 경험한다. 음부 위와 겨드랑이에 털이 나고, 피부는 보다 매끄러워지고 여드름이 나게 된다. 성장도 보다 빨라지지만, 지방이 엉덩이에 쌓이게 되면서 체격이 동글동글해진다. 또 가슴이 발달하고 생식기가 커진다. 남자와 여자 모두 사춘기의 성장 속도는 매우 다양하지만, 일반적으로 여자아이가 남자아이 보다 더 빨리 성숙하게 된다.

여자아이가 육체적인 성숙했음을 나타내는 주된 신호는 월경이라고 부르는 주기를 시작하게 되는 것이다.

월경은 주기적으로 자궁에 필요 없는 물질을 배출하는 자연적인 방법으로 이 주기를 ‘월경주기’라고 한다. 자궁의 내면은 특별한 세포로 덮여 있다. 이 세포들은 매 4주가 시작될 때 (월경 주기의 첫 단계) 난자의 착상을 위한 토대를 만들기 시작한다. 만일 이 난자가 수정이 되면 아기가 되는 것이다.(그림 A. 15) 약 2주 후에 이 토대가 완성되면 난자가 난소에서 방출된다. 만일 난자가 정자에 의해 수정이 되지 않으면 난자는 두꺼운 토대에 착상하지 못하게 되고 약 10일 후에는 토대가 붕괴되기 시작한다. 이 토대가 자궁의 벽에서 떨어지면서 약간의 출혈이 일어난다. 이 떨어진 토대와 출혈된 혈액이 월경혈로 배출되는데, 약 5일 후에 이 토대가 다 떨어지게 되면 출혈도 멈추게 된다. 그 후에 다음 난자를 위한 준비 과정이 다시 시작되는 것이다. 이러한 절차의 조절은 난소와 다른 내분비선에서 만들어지는 호르몬으로 이루어진다.

혈우병과의 관계

지난 5년 동안 폰 빌레브란트병과 같은 질환이 부인과적인 질환에서 어떤 역할을 하는지 등에 더 많은 관심을 가지게 되었다. 비록 몇몇 발표된 논문들에 혼란이 있지만, 월경과다로 인해 수술을 생각하고 있을 경우, 우선적으로 출혈질환의 가능성에 대해 검사해야 한다는 것에는 의심의 여지가 없다. 출혈질환으로 진단될 경우 단지 수술을 피하는 것 뿐 아니라, 데스모프레신(DDAVP), 응고인자 보충요법, 사이클로카프론(Cyklokapron) 등의 항섬유소용해제의 투여 등의 간단한 내과적 치료를 권할 수도 있다.

이러한 경우 대부분이 폰 빌레브란트병이라는 출혈질환을 가지고 있는 것으로 진단된다. 그러나 소수는 혈우병A나 혈우병B 보인자로 낮은 응고인자 수치를 보이기도 한다. 드물게는 열성의 유전질환 중 하나로 진단될 수도 있다.

월경과다는 첫 번째 월경(초경)에서 흔하며, 시간이 갈수록 자연적으로 안정된다는 것을 이해하는 것이 중요하다. 또한 월경과다는 추가 검사와 치료가 필요한 여러 질환의 신호일 수도 있음을 이해하여야 한다.

이미 말했듯이, 남성과의 관계에 있어, 중증의 응고질환자라 하더라도 여성의 생식기에 자연출혈이 일어난 것을 보지 못했다. 만일 성교 후 멍이 들거나 출혈이 된다면 해당 응고인자 제제의 1회 투여로 바로잡을 수 있다. 항섬유소용해제도 사용할 수 있다.

비뇨기계

소변은 신장에서 만들어진다. 신장은 두 개로 각각 복부 뒤쪽의 척추 좌우에 위치한다. 신장은 아래 늑골과 척추, 등 근육과 다른 복부 기관 등에 의해 보호되고 있다. 신장의 기능은

노폐물을 걸러내어 혈액을 깨끗하게 하는 것이다. 혈액이 신장의 작은 혈관 고리(coil)를 지나가면서 피 속의 노폐물이 집합세관(collecting tube)으로 여과되어 나온 후 결국 모여서 수뇨관으로 들어간다.(그림 A. 16) 수뇨관은 각 신장에서 나와 골반에 위치한 방광으로 들어간다. 방광은 물과 노폐물이 섞인 소변이 모이는 저장소로, 방광 아랫부분에서 몸 밖으로 이어진 요도로 빠져나갈 때까지 소변을 모아놓고 있다.

남성의 요도는 방광 바로 밑에 위치하고 있는 전립선에서 고환으로부터 나오는 정관과 합쳐져 음경 안으로 지나가게 되는데, 소변 혹은 정액을 나르는 두 가지 기능을 하고 있다. 여성의 경우에는 요도가 훨씬 짧고 질 앞쪽에서 외음부의 양쪽 음순 사이로 개구하고 있다. 신경의 지배를 받는 근육 밸브 시스템이 소변을 편하게 배출할 때까지 소변을 방광 내에 보유할 수 있게 하며, 남자는 소변과 정액을 따로 통과할 수 있게 한다. 남녀 모두 요도는 방광에서 외부로 이르는 경로가 뒤틀려 있는데, 소변의 흐름이 단순한 분로(제트분사, jet stream)가 아닌 것은 이 때문이다.

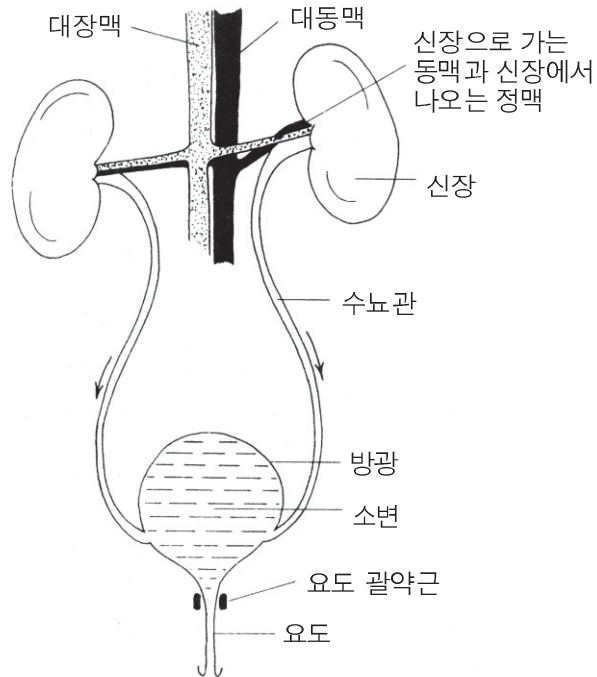


그림 A. 16 비뇨기계의 그림.

혈우병과의 관계

중증의 혈우병을 가진 사람들은 가끔 소변에 혈액이 섞여있는 것을 볼 수 있는데, 이를 혈뇨(hematuria)라고 한다. 대부분의 혈뇨는 심각한 결과를 초래하지는 않는다. 이에 대해서는 122쪽에 자세히 설명되어 있다.

중증의 혈우병 환자에게 간헐적으로 소변에 혈액이 보이는 것과는 별도로, 혈뇨는 무엇인가 잘못됐다는 것을 의미한다. 혈뇨가 나타나는 질환이 몇 가지 있는데, 이 중 가장 흔한 것은 감염이다. 최근에는 감염의 원인을 신속하게 확인할 수 있는 많은 정교한 검사법이 있다. 또한 문제를 바로 잡을 치료법도 있다. 대부분의 검사는 혈우병에 대한 특별한 대비책이 없이도 시행할 수 있다. 그러나 방광경(cystoscopy)이나 조직검사(biopsy)처럼 침습적인 검사나, 요로의 조직 채취 등이 필요할 경우에는 응고인자 보충요법 같은 단순한 대비책이 필요하다. 사이클로카프론(Cyklokapron)과 같은 항섬유소용해제는 사용하지 말아야 하는데, 이 약 때문에 요로에서 생긴 응혈(clot)이 정상적으로 분해되지 못할 경우에 혈전산통(clot colic)이라고 알려진 몹시 심한 통증을 유발할 수 있기 때문이다.

유전자(Gene)

유전자는 DNA(디옥시리보핵산 ; deoxyribonucleic acid) 분자의 일부분을 형성하고 있다. DNA 분자는 이중나선 구조로 존재하고, 다시 스스로 돌돌 감겨 염색체(chromosome)를 이루고 있다. 모든 생물체를 지배하고 있는 유전자가 DNA의 약 5%만을 차지하고 있음은 매우 흥미로운 일이다. 나머지 부분은 유전자들을 분리하고 있을 뿐 아무런 기능이 없는 것으로 보인다. 유전자 자체에도 이와 비슷한 '간극(gap)'이 있어 intron이라고 부르는데, 이는 암호서열(coding sequences) 혹은 exon(엑손 ; 진핵 생물의 mRNA의 정보 배열)을 서로 분리시키고 있다. 유전자는 암호서열을 사용하여 단백질을 만들도록 한다. 이 서열은 단지 4개의 염기를 화학적 건축재로 삼아 이들의 조합으로 만들어지는데, 이 염기들의 조합이 생명의 '알파벳' 혹은 '암호'를 만들어내는 것이다. 이 염기들을 각각 아데닌(adenine, A), 티민(thymine, T), 사이토신(cytosine, C), 구아닌(guanine, G)이라고 부른다. 이들 염기는 유전자 내에서 약한 화학결합에 의해 쌍으로 존재하고 있다.(그림 A.17) 기본적인 원칙은 A는 T와 (A-T), C는 G와 (C-G) 결합하는 것이다.

무엇을 만들지 결정하는 것은 DNA 내의 염기의 순서이다. 일렬로 된 3개의 염기(코돈, codon)는 특정 아미노산에 대한, 또는 서로 다른 아미노산을 조합하는 정보를 담고 있는 청사진에 해당한다. 조합된 아미노산은 단백질을 형성한다. 여러 응고인자 역시 단백질로, DNA 유전자가 제공하는 청사진에 따라 만들어지는 아미노산 서열(amino acid sequence)

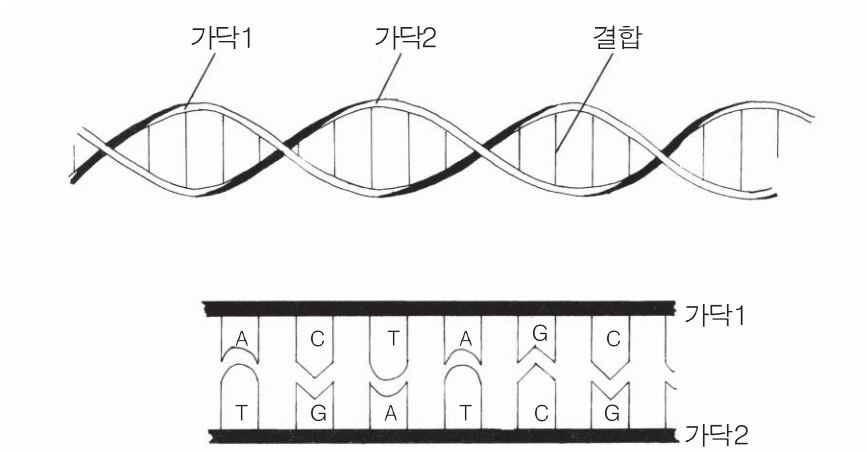


그림 A. 17 DNA 이중 나선의 두 가닥이 아데닌(A)과 티민(T), 사이토신(C)과 구아닌(G) 사이의 화학결합으로 연결되어 있다.

일 뿐이다.

완전한 단백질을 만들기 위하여 사다리처럼 생긴 이중 나선 구조의 DNA는 지퍼가 열리듯 화학연결이 약한 부분이 풀린다.(그림 A. 18) 풀려진 결합부위의 순서는 RNA라고 부르는 외가닥의 전령에 정확하게 복사된다. 이 가닥은 메시지를 아미노산 서열로 번역할 수 있는 세포 내 구조물에 공급된다. 여기서 메시지의 각 코돈에 해당하는 아미노산 조각을 조합한다. 전체 길이의 단백질이 완성되면 이 단백질은 종이접기를 하듯이 특정 모양으로 접혀지고, 세포기능의 조절에 그 역할을 하게 된다.

유전자에 저장되어 있는 막대한 양의 유전정보의 총합을 ‘유전체(genome)’라고 부른다. 사람의 유전체에는 약 30억 조각의 유전정보가 담겨있으며, 최근 과학자들이 이를 모두 지도화하여 인간생명에 대한 유전정보의 모든 서열을 유전자도서관(genomic library)의 형태로 얻을 수 있게 하였다. 유전자 지도(화)는 각 염색체에 있는 유전정보의 특정 서열을 확인하도록 제작된 소식자(probe)를 이용해 시행된다.

이미 우리가 가지고 있는 개인의 유전자 구조와 유전자의 작용 절차를 알게 됨으로써 의학적인 혁명을 이끌고 있다. DNA 재조합 기술(recombinant DNA technology)이란 외부 DNA를 살아있는 세포의 원래 DNA에 결합시키는 것을 말하는데, 이 과정을 사용하여 생물학적으로 활성화된 생산물을 주문대로 만들어내도록 세포에 지시할 수 있게 되었다. 이미 임상적으로 사용되고 있는 제품의 목록은 인상적이다. 혈우병의 측면에서 보면 유전자재조합 VIII인자제제의 생산 뿐 아니라 다음과 같은 일도 가능하게 되었다. 즉,

- 출혈질환이 어떻게 유전되는지에 대한 이해
- 혈우병 보인자의 진단
- 임신 초기의 태아 성감별
- 임신 중인 태아의 혈우병 진단
- 양(羊)의 세포 정보를 변화시켜 X인자를 함유한 양젖 만들기 등이다.

최근에는 자궁에 배아를 착상시키기 전에 단세포를 떼어내서 혈우병을 진단할 수 있어, 미래의 부모가 혈우병이 없는 아이를 선택할 수 있게 되었다. 언젠가는 각각의 배아에서 혈우병 유전자 결함을 알아내어 교체함으로써 혈우병 아이가 태어나지 않게 할 수도 있을 것이다. 이러한 종류의 유전자 치료는 마침내 출혈성 질환을 일생의 후반에도 완치가 가능하도록 해 줄 수도 있을 것이다.

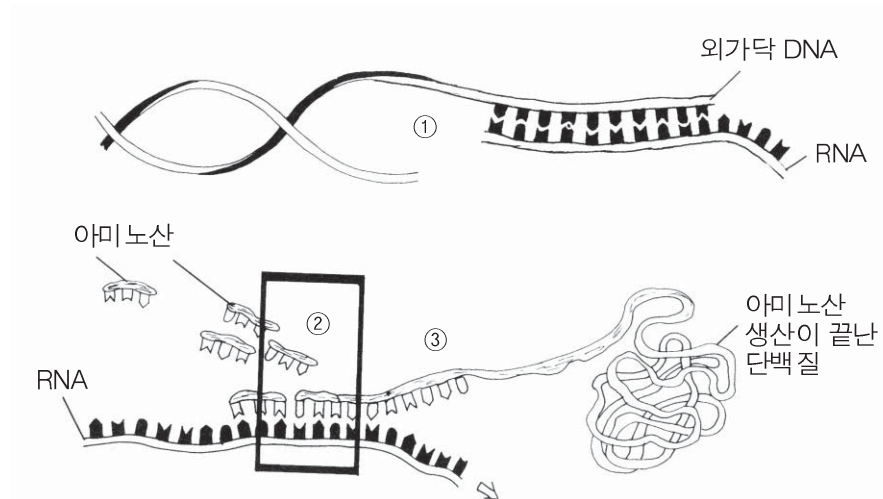


그림 A. 18 유전 암호의 해석(번역). ① 외가닥 DNA에 있는 명령이 RNA에 정확하게 복사된다. ② 음식에서 기원한 세포 내의 아미노산과 함께 RNA가 리보솜(ribosome)을 지나간다. 리보솜 안에서 이들 아미노산은 RNA의 코돈 순서와 정확하게 일치하도록 배열한다. ③ 조립된 아미노산들이 전체 길이의 단백질 형태로 리보솜에서 떨어져 스스로 접혀져 작은 공간만 차지한다.



부록2. 아스피린 함유 약물

이 부록에는 출혈가능성이 있는 사람이 결코 복용해서는 안 되는 아스피린을 함유한 약물 목록을 수록하였다.

아이들이 출혈성 질환을 갖든 그렇지 않든 12세 이하 어린이에게는 아스피린을 더 이상 복용시켜서는 안 된다.

다음의 목록은 우리의 실정에 맞도록 국내에서 사용이 허용된 약물 중에서 아스피린 단일제 또는 복합제의 목록이다.

국내 생산 아스피린 제품 목록

아스피린 단일제 (총 17개)

제 품 명	회 사	성분/함량
대정아스피린정	대정제약	Aspirin 500mg
대정어린이아스피린정	대정제약	Aspirin 100mg
바이엘아스피린정	바이엘코리아	Aspirin 500mg
바이엘아스피린정 100mg	바이엘코리아	Aspirin 100mg
보령아스트릭스캡슐 81mg	보령제약	Aspirin 81mg
부광아스피린정 100mg	부광약품	Aspirin 100mg
삼남아스피린정 500mg	삼남제약	Aspirin 500mg
신평아스피린정500mg	신평제약	Aspirin 500mg
신평어린이용아스피린정 100mg	신평제약	Aspirin 100mg
아사톱장용정 81mg	영품제약	Aspirin 81.0mg
아스피린다이렉트츄어블정	바이엘코리아	Aspirin 500mg
아스피정	한국프라임제약	Aspirin 500mg
안진아스피린정		Aspirin 500mg
파마아스피린정	한국파마	Aspirin 500mg
한림아스피린정	한림제약	Aspirin 500mg

아스피린 복합제 (총 7개)

제 품 명	회 사	성분/함량
보령엑스트라스트렌스바파린캡셀	보령제약	Magnesium Oxide 38.24mg외 3개
슈가펜정	드림파마	Aspirin 100mg 외 2개
아키라정	삼성제약공업	Aspirin 400mg 외 1개
에이토시정	넥스팜코리아	Aspirin 200mg 외 2개
엑세드린엑스프라스트렙스정	한국비엠에스제약	Aspirin 250mg 외 2개
페드라정	서울제약	Aspirin 100mg 외 2개
프리세븐정	양약품	Aspirin 250mg 외 2개

캡슐형 아스피린 단일제 (총 6개)

제 품 명	회 사	성분/함량
경인아스피린정	경인제약	Aspirin encapsulated 523.5mg
로날정	근화제약	Aspirin encapsulated 523.5mg
리비우스정	일성신약	Aspirin encapsulated 523.5mg
아스핀정	뉴젠팜	Aspirin encapsulated 523.5mg
어린이로날정	근화제약	Aspirin encapsulated 104.7mg
카누삼중정		Aspirin encapsulated 523.5mg

캡슐형 아스피린 복합제 (총 2개)

제 품 명	회 사	성분/함량
에카민정	닥터스메디라인	Thiamine HCl 8mg 외 3개
파박신	한림제약	Methocarbamol 400mg 외 1개

코팅형 아스피린 단일제 (총 15개)

제 품 명	회 사	성분/함량
대웅아스피린장용정	대웅제약	Aspirin enteric coated 100mg
로날카디오정	근화제약	Aspirin enteric coated 100mg
로날카이오캡셀	근화제약	Aspirin enteric coated 120.98mg
보령아스트릭스캡셀	보령제약	Aspirin enteric coated 120.98mg
아스맥스캡셀	동광제약	Aspirin enteric coated 120.98mg
아스세븐정	초당약품	Aspirin enteric coated 100mg

아스장용정 75mg	일양약품	Aspirin enteric coated 75mg
아스코팅캡셀	한국신약	Aspirin enteric coated 100mg
아스펙트정	수도약품공업	Aspirin enteric coated 100mg
아스피린프로텍트정 100mg	바이엘코리아	Aspirin enteric coated 100mg
아스피어캡셀	구주제약	Aspirin enteric coated 120.98mg
영진아스피린장용정	영진약품공업	Aspirin enteric coated 100mg
이엔타스정	크라운제약	Aspirin enteric coated 100mg
트로세가캡셀		Aspirin enteric coated 120.98mg
한미아스피린장용정 100mg	한미약품	Aspirin enteric coated 100mg

Aspirin lysine 단일제(총2개)

제 품 명	회 사	성분/함량
아스피린리진주(아스피린리신주)	신풍제약	Aspirin lysine 900mg
알타질주	일양약품	Aspirin lysine 900mg



부록3. 혈우병 환자를 위한 선언

당신이 혈우병 또는 혈우병과 관련 있는 출혈 장애를 가지고 있다면, 당신은

- 정확한 진단
- 효과적이고 안전한 치료
- 24시간의 보호
- 규칙적인 병원 방문
- 전문가와의 면담
- 당신의 질병에 관련된 의사소통이 필요하다.

만약 위의 여섯 가지의 필요한 사항 중 하나라도 빠지게 된다면, 당신은 종합적인 관리를 받고 있는 것이 아니다.

각각의 필요한 사항들을 자세히 살펴보자.

정확한 진단

당신의 혈액 속의 응고인자가 혈우병이나 기타 출혈질환의 영향을 받았는지, 영향을 받았다면 응고인자의 활성도가 어느 정도인지 모두 알고 있어야 한다. 당신은 이러한 사항과 함께 혈액형, B형 및 C형 간염의 상태 그리고 항체의 존재, 또는 과민반응 등이 자세히 기록된 카드를 받아야 한다. 인간면역결핍바이러스 감염 여부를 카드에 공개하는 것은 개인적으로 문제가 될 수 있다.

또한 이 카드에는 당신의 혈우병 치료센터의 전화번호와 주소가 기재되어야 한다. 영국을 포함한 몇몇 나라에서는 정부를 대신하여 혈우병 치료센터에서 이러한 카드를 발행하며, 국제 혈우병카드는 세계혈우병연맹에서 발행한다. 환자는 이 카드를 항상 소지하여야 하며 만약 사고 발생 시 이 카드가 당신의 질병을 알려주어 당신을 보살펴 줄 것이다. 또한 (의료주의 사항이 있는) 식별 가능한 팔찌 또는 펜던트를 착용해야 한다.

효과적이고 안전한 치료

현재 중증 혈우병 환자의 치료는 대부분 사람의 혈장으로부터 만들어진 혈액제품에 의존하고 있지만, 이러한 상황은 변화하고 있다. 환자들이 유전자재조합제제를 쉽게(싸게) 이용할 수 있음에 따라, 유전자 공학에 의해 생산된 제품의 시장이 증가할 것이다.

오늘날의 지식으로 볼 때 안전과 효과적인 측면에서, 유전자재조합 제품과 고순도의 혈

장제품 외에는 선택할 것이 거의 없다고 본다. 이 두 제품은 출혈을 예방하거나 멈추게 하기 위하여 혈액 속의 관련 응고인자의 활성도를 빠르고 높게 증가시켜 준다. 생산과정에서 항바이러스 처리를 포함한 개별 기증자에 대한 헌혈제한 조치와 선별검사를 통해 더욱 새롭고 안전한 혈장제품을 만들게 되었다. 모든 생산업체는 잠재적으로 해가 될 모든 바이러스를 제거하기 위한 두 가지 방법을 함께 사용하고 있다. 예를 들자면, 단클론항체(monoclonal antibody ; 단일 세포에서 유래된 세포로 만들어진 항체 - 편집자註)공정에 열처리 과정을 첨가하는 것이다. 이러한 제품들은 예전에 사용되었던 제품에 비해 준비하기 쉽고, 투여하기가 편리하다. 제품들은 더욱 빠르게 용해되어, 희석액의 양을 줄일 수 있게 한다.

그러나 예전에 사용되던(중순도 제품이라 불리는) 몇 가지 제품도 바이러스 측면에서 동일한 안전성이 있고 혈우병 치료에 있어서 동일한 효과가 있다는 데에는 의심할 여지가 없다. VIII인자 또는 IX인자를 제외한 다른 단백질의 효과에 관한 논쟁은 명확하게 끝나지 않는다. 폰 빌레브란트 인자를 포함하고 있는 몇몇 예전 제품은 일부 폰 빌레브란트병 환자의 주된 치료로 사용되고 있다.

안전성과 출혈지혈효능 다음으로 약품의 처방에 특별하게 고려되어야 할 것은, 결국에는 각 국가에 **제품의 허가 여부**와 환자의 선호뿐만 아니라 **가격**에 달려 있다. 사용하는 사람에게 (별도의) 추가적인 이득이 없는 최신약이나 고가의 제품을 사용하는 것은 분명히 어리석은 행동이다.

24시간 보호

대부분 가정요법을 이용하고 있다고 하더라도 때때로 병원 방문이 필요하다. 여러분과 여러분의 가족은 낮이나 밤이나 가장 가까운 혈우병 치료센터의 누구를 만나야 할지를 정확히 알아야 한다. 다른 교통수단을 이용하기 어려운 경우 구급차를 어떻게 부를지도 알아야 한다. 많은 병원의 직원들이 여러분을 위하여 구급차 관계 기관에 직접 전화를 할 것이다. 하지만 몇몇 환자는 가족의 주치의사의 도움이 필요할지도 모른다. 여러분은 비상연락처를(혈우병치료병원, 가족의 주치의, 가장 가까운 병원, 그리고 구급차) 가지고 있어야 한다.

출혈이 발생한 혈우병 환자에게 있어 치료를 받기 위한 가장 최악의 장소는 응급실이다. 그곳에서 일하고 있는 대부분의 의사들은 비교적 젊을 것이고, 아마도 혈우병 환자를 치료한 경험이 없을 수 있기 때문이다. 그들은 당신이 설명하는 치료방법을 올바르게 이해하지 못할 것이며, 출혈에 대한 임상 경험이 부족할 것이다.

만약 여러분이 정기적으로 어떤 의료기관을 찾을 때, 여러분이 받은 치료가 좋지 않다고

느낄 수 있다. 망설이지 말고 가장 가까운 혈우병 치료센터의 책임자를 만나 조언을 구하도록 하라.

휴일 또는 사업차 먼 곳을 갈 때 치료를 위해서 어디를 가야할지 알아야 한다. 세계혈우연맹 웹사이트(www.wfh.org)에서 찾을 수 있는 ‘패스포트’(세계 각국의 혈우병 치료센터 목록)에는 국가치료기관에 관한 자세한 정보가 있다. 국제 혈우병카드를 소지하는 것을 절대 잊지 말자!

여행지에서 바이러스 감염 등으로 인해 도움이 필요한 경우, 자신에게 맞는 치료 방법을 자세히 소개한 편지를 가지고 있다면, 빠른 도움을 받을 수 있을 것이다.

해외여행 시 응고인자제제를 포함하여 투약에 필요한 휴대용 세트의 세관 통과를 위해서 공식 문서와 진단서가 필요할 수도 있으며, 이러한 서류는 혈우병 치료센터에서 발급받을 수 있다.

규칙적인 병원 방문

규칙적으로 병원(혈우병 치료센터)을 방문하는 것은 응고인자 보충요법을 받는 어느 누구에게도 중요한 사항이다. 중증의 혈우병 환자는 적어도 1년에 한 번 이상 정기검사를 받아야 한다.

혈우병 환자의 정기검사에는 혈압과 소변 검사와 혈액검사가 포함되는데, 혈액검사는 빈혈, 백혈구, 혈소판 수치, A형, B형, C형 간염 검사를 포함한 간의 기능, 혈액응고인자에 대한 항체 및 면역 상태 등을 확인한다. 적당한 때에, 혈액 검사 항목 중에 인간면역결핍바이러스(HIV) 항체 감지 검사를 포함시켜야 한다. 물리치료사는 여러분의 관절 운동 범위와 근력을 측정하고, 표적관절을 X-ray 촬영하여 확인할 것이다. 혈우병 환자와 그 가족들은 조사의 결과를 확인하고, 그 결과에 관하여 질문할 시간을 가져야 한다.

전문가 상담

혈우병 환자의 가족이 가지는 질문에는 의약 및 수술, 사회복지, 그리고 간호의 특정 전문분야의 사람들만이 대답할 수 있다. 만약 가족들은 답변이 어떤 지역에서 가능하지 않다고 생각되면, 조언을 구하러 가장 가까운 포괄적인 관리가 가능한 혈우병 치료센터를 찾아가야 한다. 포괄적인 관리가 가능한 혈우병 치료센터의 주소는 가정의나 지역병원, 또는 세계혈우연맹(세부사항 321쪽 참조)이나 세계혈우연맹의 국가회원단체(National Member Organizations)로부터 구할 수 있다. 이러한 것들의 자세한 사항은 세계혈우연맹의 ‘패스포트’에 포함되어 있다.(위 참조)

많은 나라들이 유전에 대한 상담을 위한 특별제도를 마련하고 있다. 주소는 가정의, 혈우

병 치료센터, 또는 상담 혈액학전문의로부터 얻을 수 있다.

의사소통

혈우병 환자의 일상생활이 질병으로 인해 어렵지 않다는 것을 가족들이 알고 있어야 한다. 학교, 직장 또는 이웃들이 혈우병에 대한 최신 지식을 가지면 혈우병에 대해 놀라거나 겁먹지 않을 것이다. 그리고 매우 드물게 발생하는 문제가 생겼을 때 어떻게 대처하는지 주위 모두가 알고 있으면 더욱 좋을 것이다. 좋은 의사소통이란 양방향이라는 것을 명심하라. 지역 도서관에서 정보를 찾는 것을 포함해서, 이용 가능한 관련 서적들을 확인하는 것을 시작하자. 약속을 지키고 스스로를 건강하게 유지하는 사람이 그렇게 하지 않는 사람보다 의사에게 더 인기가 좋을 가능성이 높다는 것 또한 명심하여야 한다.

이러한 6가지 요건이 충족되었을 때를 예로 들면, 얼마 전 영국 보건당국은 종합 건강관리에 대한 다음과 같은 기준을 권장하였다. 비록 건강관리의 조항은 개정되었지만, 환자와 치료자간 협조의 토대 및 기본 원리는 동일하다.

포괄적인 치료센터는 다음의 서비스를 제공해야 한다:

1. 밤이나 낮 언제든지 짧은 시간 안에 혈액응고질환 환자의 치료 및 가족들에게 숙련된 직원에 의한 의료 서비스 제공.
2. 혈우병 그리고 모든 일반적인 유전성 출혈질환과 관련된 혈액응고인자의 분석시험 및 검증을 포함한 확정 진단을 내리는데 필요한 모든 검사를 수행할 수 있는 실험실을 구비하여야 하고, 더 나아가 치료 모니터링 및 항체 예비검사를 수행 할 수 있어야 한다.
3. 혈우병 또는 다른 혈액응고질환 환자의 친척들에 대한 추가 조사를 위해 다른 적절한 혈우병 치료센터와 협력이 가능하여야 한다.
4. 혈우병의 특정한 문제에 관해 환자 및 가까운 친척들에게 자문 서비스를 제공하여야 한다. 자문은 적합한 일반의가 해야 한다.
5. 만족스러운 품질 관리 및 임상 서비스와 관련하여 주어지는 모든 연구실 검사에 대한 보증이 적절한 내부 절차의 수립, 그리고 혈액 응고 분야의 영국 국립 외부 품질 평가제도(NEQAS)에 적합한 수준으로 참여 또는 관련 외부 품질 평가 제도의 승인을 받아 유지해야 한다.
6. 의료기록을 유지해야 한다. 관리하는 모든 치료 기록은 보존해야 하고, 모든 부작용은 보고해야 한다. 특별 의료 카드를 발급하여야 하고, 센터를 방문하는 모든 환자의 등록부를 보관 하여야 한다.

7. 개인 정보 보호 하에 환자와 친척을 상담해야 한다.
 8. 적절한 의료기관 감사에 참가하여야 한다.
 9. 다른 혈우병 치료센터와 협력하여 가정 치료 프로그램 편성 및 조언을 제공해야 한다.
 10. 혈우병 그리고 다른 혈액응고질환 환자들에게 예방적 치료 프로그램을 제공하여야 한다.
 11. 혈우병 치료센터에 24시간 자문 서비스를 제공하고, 각 혈우병 치료센터에 적절한 지원을 하여야 한다.
 12. 정형외과, 치과를 포함한 모든 수술과 전염성 질병(HIV와 간염 같은)과 소아과적 치료, 그리고 유전과 HIV, 사회적 치료 및 그 외 모든 상담 서비스를 위한 전문적인 자문 서비스를 제공하여야 한다.
 13. 혈우병 치료센터를 위한 표준 실험실(Reference Laboratory) 서비스. 이 서비스는 또한 비정형적 케이스, 유전자형 분석, 항체 및 다른 지혈 요인의 분석, 유전성 혈소판질환의 진단, 분석 시험 표준 및 시약의 공급 그리고 요청이 있을 시, 분석 절차에 관련한 조언 및 권고를 포함해야 한다.
 14. 환자에게 적합한 최적의 포괄적인 관리를 추진하기 위한 의료진, 간호사, 임상병리 직원, 상담사 및 기타 직원에 대한 교육 시설이 필요하다.
 15. 협력을 위한 회의 및 임상 시험의 실시, 그리고 임상 감사의 적절한 지역 및 국가 프로그램 설립과 참여를 포함하는 연구 프로그램 착수
- 40명 미만의 중증 혈우병 환자를 치료하는 혈우병 치료센터는 위의 1번부터 9번 사항을 제공해야 한다.
- 영국보건국의 배포에 대한 허가를 받음.

이 건강관리 기준을 읽을 때, 많은 조항들이 혈우병 보다 다른 질병의 관리에도 적용될 수 있다면, 더욱 가치가 있을 것이다. 이것은 최근 몇 년 동안, 특히 선진국에서 의료 관행상 무엇이 일어났느냐의 배경과 관련이 있다. 혈우병 관리는 자금과 시설 규정상 그리고 언제든지 환자에게 좋은 서비스 제공을 공유하기 위하여 다른 혈액질환의 치료 시설과 같이 있어야 한다.

이러한 질환들은 백혈병 및 다른 형태의 암, 그리고 골수 이식이 필요한 질환들을 포함한다. 제한된 자금 및 시간의 문제에 직면하는 많은 혈액학자들의 고민은 분명하다. 의사들

은 그들의 환자를 위한 자선 단체의 지원을 환영한다. 만약 시설이 빈약하다면, 당신의 의사와 동료들이 시설을 개선시킬 수 있도록 함께 해야 한다!



부록4. 혈우병의 역사

초기역사

원시시대의 사람이 상처에 흐른 피가 끈적거리며 굳어 응혈(clot)로 바뀌는 것을 발견하였다. 고대 그리스 시대에는 이러한 변화에 대해 확실하게 알고 있었으며 기록으로 남기기도 하였다. 고대 그리스인들은 응혈이 차차 오그라들면서 우리가 지금 림프액(혈청)이라 부르는 노르스름한 액체가 스며 나오는 것을 보았으며, 이 응혈이 물에 씻긴 후에는 하얀색의 밀집된 섬유소(fibrin)가 남아 있는 것을 발견했다. 그 시대의 많은 의학적인 이론들은 혈액과 출혈에 대한 관찰에 기초한 것이다. 의학의 아버지인 히포크라테스(Hippocrates, BC 460~370)는 응혈은 따뜻한 몸에서 떨어져 나온 피가 식어서 생기는 것이라고 주장하기도 하였다. 출혈질환은 역사의 매우 이른 시기에 인지되었다. 출혈질환이 있는 가족의 유대 소년은 포경수술 의식을 면제받았다.

비록 19세기까지 응고에 대해서는 조금 밖에 알려지지 않았지만, 19세기 이전에 실시되었던 2건의 연구는 현대적인 지식을 예상할 수 있어 흥미를 끈다. 그 첫 번째는 사무엘 페피(Samuel Pepys)의 일기에 기록된 영국의 그레이삼 대학에서 1666년 11월 14일 실시된 실험으로, 우리에게 최초의 수혈에 대한 기록이다. 이 실험에서는 개에게 다른 개의 혈액을 투여하였다. 페피는 다음과 같이 기록하였다.

이 실험은 많은 재미있는 생각을 제공해 준다. 예를 들면 케이크교도의 피를 대주교에게 주입하는 것 같은 생각 말이다. 그렇지만 이는 나쁜 혈액을 가진 사람이 건강한 사람의 피를 빌어 자신의 건강을 유지하려는 것과 같은 것이다.

두 번째 실험은 18세기 후반에 실시되었다. 그 시기에 윌리엄 헌터 박사는 자신의 해부학 교실에서 혈액응고에 적혈구가 아닌 혈장이 관련되어 있음과 혈액을 차게 하는 것은 응고를 촉진하기 보다는 지연시킨다는 것, 혈액이 액체 상태로 순환하는데 혈관 벽이 어떤 식으로든 기여하고 있음을 동물 실험을 통해 보여주었다.

비록 19세기의 대다수의 의사들이 혈액을 투여(수혈)하거나 응고에 대해 이해하기 보다는 환자의 정맥을 절제하거나 거머리를 붙여 혈액을 뽑아내는데(사혈; 瀉血) 더 관심을 가지고 있기는 하였지만 많은 발전이 이루어졌다. 런던 어린이병원의 산과(産科) 의사인 제임스 블런델(James Blundell)은 몇 차례의 수혈을 성공적으로 해냈다. 그 후에 리버풀의 알

프레드 히긴슨(Alfred Higginson) 박사는 출산 과정에서 엄청난 출혈을 보인 여성 환자에게 자신이 개발한 밸브가 달린 주사기를 사용하여 수혈에 성공하였다.

시대가 흐름에 따라 유동성 조직이 혈액의 응고를 일으키는 것을 알게 되었다. 즉 혈장 내의 단백질이 응고 과정에 관련되어 있으며, 혈장 단백질 중 하나인 섬유소원(fibrinogen)은 다른 단백질인 트롬빈(thrombin)에 의해 섬유소(fibrin)로 변한다는 것을 알게 되었다. 화학물질인 칼슘을 혈액에서 제거하자 응고가 일어나지 않았지만, 다시 칼슘을 투여하자 응고가 되기도 하였다. 이는 현재 우리가 사용하고 있는 혈액 검사 방법의 기초가 되는 매우 중대한 발견이었다.

1905년, 독일의 파울 모라위쯔(Paul Morawitz)는 현대적인 이론에 근거하여 실험을 통한 응고에 대한 논문을 발표하였다. 이리하여 세기의 전환기에 혈액 내 단백질인 프로트롬빈(prothrombin)이 칼슘의 작용을 통해 트롬빈으로 바뀔을 알게 되었으며, 이 혈액 내 물질을 트롬보키나아제(thrombokinase)라고 이름 지었다. 트롬빈은 섬유소원을 섬유소로 변환시킨다.

오늘날에는 이러한 반응이 응고의 마지막 단계라는 것을 알고 있다. 모라위쯔의 논문이 발표된 몇 해 뒤에 트롬보키나아제는 혈액응고 과정의 마지막에 섬유소 응혈이 나타나도록 모두가 함께 작용하는 신체 내의 여러 가지 다른 단백질로 구성되어 있음이 밝혀졌다. (그림 D.1)

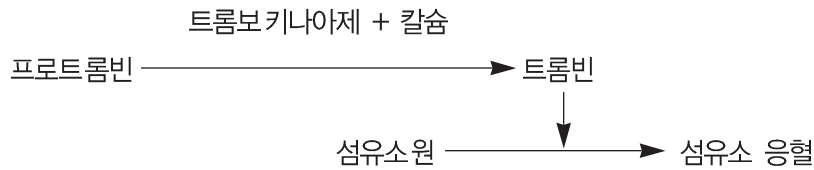


그림 D.1

다른 여러 단백질과 이들이 어떻게 상호 작용하는지에 대한 발견은 항응고제의 분리와 출혈질환자들에 대한 연구를 통해 과학자들이 실험실에서 응고 반응을 측정하는 실험을 도입하는데 도움이 되었다. 첫 번째 실험은 오늘날에도 사용하고 있는 것으로, 미국의 연구자인 A. J. 퀵(Quick)과 워너(Warner), 브링크하우스(Brinkhous), 그리고 스미스(Smith)의 연구 결과이다. 그들은 알버타와 노스 타코타 지역의 소들이 출혈질환으로 죽었는지에 대해 전력하였다. 원인은 소들이 먹은 전동싸리(sweet clover)에 함유된 물질까지 거슬러 올라갔는데, 쿠마린(coumarin)이라 불리는 이 물질은 링크(Link)와 그의 동료에 의해 위스콘신에서 분리되었다. 이를 통해 구강 복용이 가능한 첫 번째 항응고제가 개발되었다. 이

들 항응고제 중 하나인 와파린(warfarin)은 처음에는 쥐약으로 사용되었다. - 오늘날에도 쥐약으로 사용된다. - 그러나 곧 혈전의 우려가 있는 사람들에게 가장 널리 사용되는 약이 되었다. 와파린이라는 이름은 탄생지를 연상케 한다. 'W'는 '위스콘신주(Wisconsin)'의 첫 글자이고, 'a'는 '동창생들(alumni)', 'r'은 '연구(research)'의, 'f'는 '근거, 기초(foundation)'의 첫 글자이다. 그리고 'arin'은 쿠마린(coumarin)에서 따왔다.

쿠마린이 사람에게 사용된 첫 번째 항응고제는 아니었다. 미국의 하우웰(Howell)의 응고에 대한 연구는 그의 제자 제이 맥린(Jay McLean)의 응고 단계를 시작하는 물질 중 하나를 분리하기 위한 노력으로 이어졌다. 이 물질은 조직에 존재하는 것으로 알려졌는데, 맥린은 이를 간에서 찾고 있었다. 드디어 1916년에 맥린은 항응고제인 헤파린(heparin)을 발견하였다. ('hepa'는 그리스어로 '간'을 뜻한다.) 헤파린은 빠르게 작용하며 심장 수술이 필요한 환자나 신장 기계투석을 받는 환자들의 치료를 포함하여 여러 가지 치료에 가장 중요한 물질이다.

초기 실험에서는 실험실에서의 실험에 쓰이는 혼합물에 트롬보키나아제를 공급하기 위해 토끼의 뇌가 사용되기도 하였다. 사실, 트롬보키나아제는 다른 조직에도 충분히 있지만 이는 1943년도에 오슬로에 있는 출혈질환자를 통해 알려지기 전에는 알지 못했다. 이 여성 환자의 주치의였던 오우렌(Owren) 박사는 노르웨이를 점령한 나치 점령군의 법을 위반하면서까지 자전거를 타고 지방으로 나가 토끼를 잡는 위험을 감수하였다. 오우렌 박사는 일련의 기발한 실험을 통해 그의 환자가 이전에는 알려지지 않은 질병을 가지고 있음을 밝혀냈다. 이 여성 환자는 그 때까지 알려진 4가지 인자-프로트롬빈, 섬유소원, 칼슘, 그리고 '조직액'-가 부족하지는 않았으며, 병의 원인은 다섯 번째 인자의 부족이 원인이었다. 후에 이 다섯 번째 인자를 'V인자(factor V)'라고 명명하였다. 지금 우리가 이에 대해 알고 있는 것은 오우렌 박사가 생명의 위험을 무릅쓴 결과이다. 다행스럽게도 오우렌 박사는 나치 치하에서 살아남았고, 응고에 대한 우리의 지식을 넓혀주었으며, 환자의 항응고물질에 대한 반응을 측정하는 방법 중 하나를 개발하여 이를 통해 안전하게 치료할 수 있도록 하였다.

제2차 세계대전 당시 알고 있었던 응고 과정은 명백하게 불완전한 것이었다. 다섯 가지 인자를 알고 있었지만 이 중 어느 것도 혈우병에 들어맞지 않았으며, 와파린으로 항응고 처리한 혈액을 사용한 실험과의 차이에 대해서도 아무도 설명할 수 없었다. 이러한 차이의 원인이 된 인자는 1940년대에야 발견되었으며, 후에 'VII인자(factor VII)'로 명명되었다. (VII인자는 목록에서 누락되었다.) 첫 번째 VII인자 결핍증 환자는 1951년에 보고된 한 어린 소녀였다. 전쟁 발발 직전에 혈우병은 혈장에 존재하는 한 응고인자가 부족하여 생기는 병이라는 사실이 알려졌다. 이 인자는 항 혈우병 글로블린(anti-hemophilia globulin; AHG)

이라고 불렀는데, 후에는 'Ⅷ인자(factor Ⅷ)'로 명명되었다.

로즈마리 빅스(Rosemary Biggs) 박사와 그녀의 동료들은 1952년 영국 옥스퍼드에서 크리스마스 병(혈우병 B)을 발견하였다. 크리스마스는 이들이 발견한 새로운 인자(Ⅸ인자)가 부족한 첫 번째 환자의 이름이었다. 이 논증을 통해 혈우병을 가지고 있는 몇몇 사람의 응고 결함이 있는 혈액을 같은 증상을 가진 다른 사람의 혈액과 섞었을 때 응고 결함이 해결이 되었던 기존의 어려운 문제가 설명되었다. 이들 실험에서는 Ⅷ인자가 결핍된 혈액과 Ⅸ인자가 결핍된 혈액을 혼합하여 각각의 응고 문제가 해결된 것이다. Ⅷ인자 결핍증과 Ⅸ인자 결핍증은 같은 방식으로 유전되고, 가족력을 통해 그 차이가 나타나지 않기 때문에 지금까지도 빅토리아 여왕의 자손들이 앓았던 혈우병이 어떤 종류였는지 확신할 수 없다.

1950년대에 들어서 다른 응고인자들이 발견되었고, 이 모든 응고인자들에 대해 1961년 로마 숫자를 부여하여 명명하였다. 이는 다른 나라의 과학자들에 의해 붙여진 서로 다른 이름들로 인한 혼란을 피하기 위한 것으로 국제 위원회가 보다 현명한 명명법으로 도입한 것이다. 현재 모두 12가지의 인자가 응고인자 목록에 올라 있으며, 이 외에도 다수의 인자들이 존재한다고 한다.

이들 12가지 인자가 어떻게 상호작용하여 섬유소 응혈을 생성하게 되는지는 여전히 고찰과 실험이 요구되는 문제이다. 중요한 것은 이러한 인식을 통해 과학자들과 의사들이 특정 응고인자가 결핍된 출혈질환자들에게 적합한 치료를 위한 처방을 할 수 있게 되었다는 것이다.

아마도 미래의 어느 시기에 응고에 대한 지식이 증가하거나 로마 숫자를 좋아하지 않는 컴퓨터 기술의 요구 등으로 인해 응고인자들의 이름을 다시 짓거나 번호를 다시 부여할 수도 있을 것이다.

혈우병

아마도 혈우병의 역사는 인류의 역사만큼이나 오래되었을 것이다. 그렇지만 영국의 빅토리아 여왕(Queen Victoria)의 자손들에게 이 병이 없었다면 그렇게 널리 알려지지는 않았을 것이다. 그림 D.2는 빅토리아 여왕의 가계도를 나타낸 것이다.

빅토리아 여왕은 조지 3세(George III)의 손녀였다. 1819년에 태어난 그녀는 켄트 공작인 에드워드(Edward, Duke of Kent)와 작센-코부르크의 공주인 빅토리아(Victoria, Princess of Saxe-Coburg) 부부의 유일한 자녀였다. 그녀는 1837년에 삼촌인 윌리엄 4세(William IV)로부터 왕위를 물려받았으며, 3년 후에는 작센-코부르크-고타 공작의 아들인 알베르트(Albert)와 결혼하였다. 이들 부부에게는 4명의 아들과 5명의 딸 등 아홉 명의 자녀가 있었다. 이들 아홉 명의 자녀 중 한 명인 아들 레오폴드(Leopold)가 혈우병을 가지

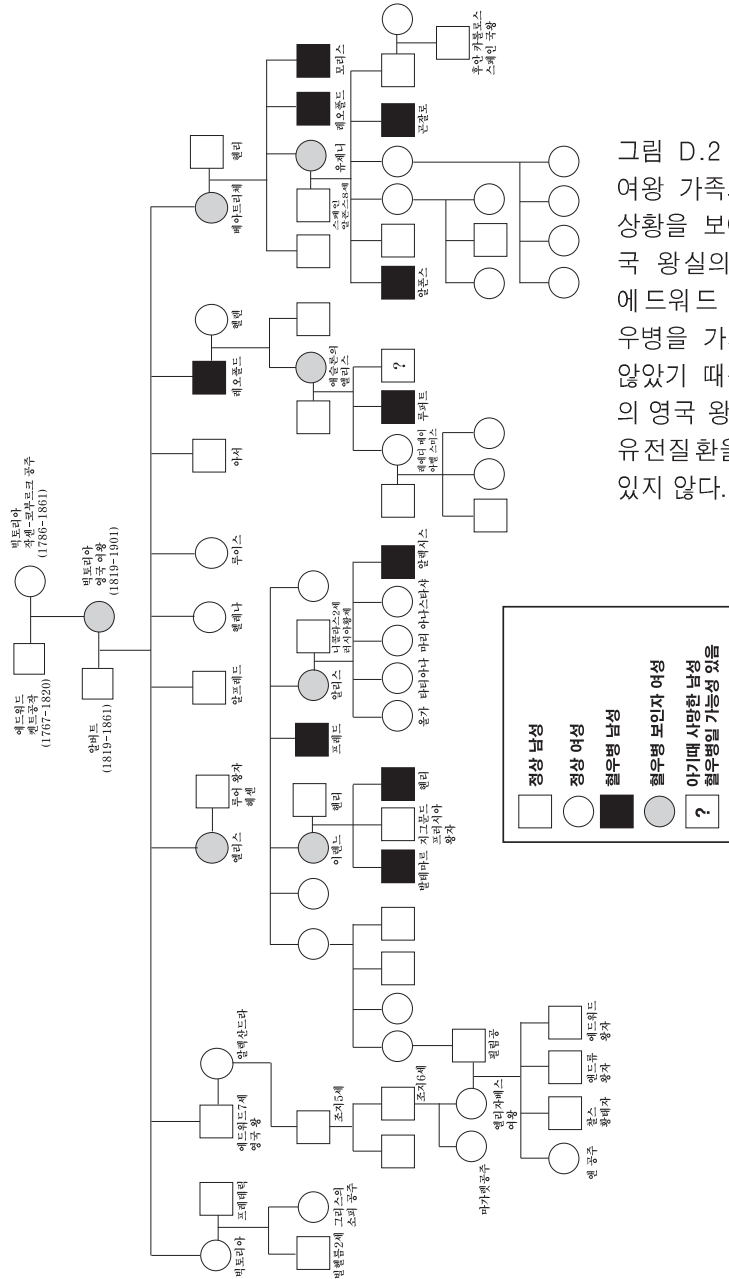


그림 D.2 빅토리아 여왕 가족의 혈우병 상황을 보여주는 영국 왕실의 가계도. 에드워드 7세는 혈우병을 가지고 있지 않았기 때문에 현재의 영국 왕실에는 이 유전질환을 가지고 있지 않다.

고 있었으며, 최소한 두 명의 딸, 알리스(Alice)와 베아트리체(Beatrice)가 보인자였다.

레오폴드는 막내아들이었다. 1853년 4월 7일, 그가 태어날 때 빅토리아 여왕은 초기 마취의사계의 거장인 에딘버러의 존 스노우(John Snow) 박사로부터 클로로포름(마취제)을 투여 받았다. 이 과정에서 레오폴드는 의학적으로 심각한 손상을 입었다고 한다. 그는 쉽게 멍이 들었으며, 후에 그의 무릎에 영구적인 손상을 준 혈관질환이 재발하여 고통을 받았다. 레오폴드가 15세가 되었을 때 너무나도 상실감과 실의에 빠져 있어서 빅토리아 여왕은 그에게 용기와 기쁨을 주고자 가터 훈위(영국 최고의 훈위)를 수여하였다.

레오폴드가 26세 되던 해에는 빅토리아 여왕을 대신하여 호주 최초의 국제 박람회의 개막식에 참석하려 했지만 결국 참석하지 못했다. 디즈레일리(Disraeli) 수상에게 보낸 편지에서 빅토리아 여왕은 다음과 같이 썼다.

나는 너무 병약한 내 아들을 도저히 보낼 수가 없습니다. 내 아들은 네다섯 번이나 죽음의 문턱을 넘나들고, 생애 단 몇 달간만이라도 앓아눕지 않은 적이 없었으며, 낯선 기후의 먼 곳에는 가본 적도 없습니다. 그에게 닥칠지도 모르는 위험에 그를 노출시킬 수 없습니다. 설령 별 탈 없이 다녀올 수 있다고 하더라도, 그로 인해 내가 겪을 극심한 불안으로 건강을 잃거나 국사를 그르칠까 두렵습니다.

여왕의 생각이 옳았다. 레오폴드 대신 호주를 방문한 그의 형 알프레드(Alfred)는 피격을 받아 총상을 입었다. 총알은 제거되고 알프레드는 살아났지만, 수술에 사용되었던 탐침은 아직 병원 - 후에 그가 시드니(Sydney)라고 이름 지은 - 의 벽에 걸려 있다. 만일 피격을 당한 사람이 레오폴드였다면, 그는 과다출혈로 사망하여 암살의 희생자가 되었을 것이다.

레오폴드는 1882년, 그의 나이가 29세가 되던 해에 결혼을 하였다. 그의 부인인 발데크의 헬레나는 딸 앨리스(Alice)와 아들 등 두 아이를 낳았다. 아들이 태어나기 전에 레오폴드는 31세의 나이로 프랑스 칸(Cannes)에서 실족한 후 사망하였다. 빅토리아 여왕은 다음과 같이 썼다.

사랑스러운 레오폴드가 떠났지만 우리는 아무것도 불평할 수 없습니다. 그에게는 줄어들기는 커녕 점점 커져만 갔던 가질 수 없는 것에 대한 끊임없는 갈망이 있었습니다.

레오폴드의 딸, 앨리스는 절대보인자였으며, 그녀의 자손 중 적어도 한 명인 루퍼트(Rupert)는 혈우병을 가지고 있었다. 루퍼트는 1928년 자동차 사고로 숨졌다.

빅토리아 여왕의 자녀 중 1843년 태어난 앨리스(Alice)와 1857년에 태어난 베아트리체

(Beatrice)는 혈우병 보인자였다. 앨리스 공주는 7명의 자녀를 두었는데 그 중 하나인 프레드릭(Frederick)이 혈우병을 앓았고, 앨릭스(Alix)와 이렌느(Irene)는 보인자였다. ‘프리티티(Frittie)’라는 애칭으로 불린 프레드릭은 세 살 때 창 밖으로 떨어져 사망했다. 앨릭스는 1894년에 니콜라스(Nicholas)와 결혼하여 러시아의 황후가 되었고, 알렉산드라 페도로프나(Alexandra Fedorovna)라는 이름을 얻게 되었다. 자녀 중 알렉세이(Alexei)가 혈우병이었지만, 그의 누나들 중 누가 보인자였는지는 알려진 바가 없다. 소련이 붕괴된 후에 발견된 왕가의 시신에 대해 유전자와 지문 분석이 이루어져 그 신원이 밝혀졌지만 끝내 알렉세이를 포함한 두 명의 시신은 찾을 수가 없었다.

이렌느 공주는 사촌인 프러시아의 헨리(Henry)와 결혼했는데, 그들의 세 아들 중 두 명이 유전적인 영향을 받았다. 발데마르(Waldemar)는 1945년 56세의 나이로 사망했으며, 그의 동생 헨리(Henry)는 4살 때 출혈로 짧은 생을 마감했다.

빅토리아 여왕의 딸 중 또 다른 보인자인 베아트리체 공주는 1885년에 바텐버그(Battenberg) 왕자와 결혼하면서 혈우병 유전자를 스페인 왕가로 옮겼다. 이 가문의 이름은 제1차 세계대전 중 조지 5세의 교시에 따라 마운트배튼(Mountbatten)으로 바뀌었다. 마운트배튼 공은 4명의 자녀를 두었는데, 그 중 레오폴드(Leopold)와 모리스(Maurice)가 혈우병을 앓았다. 놀랍게도 이들 형제는 전쟁에 참전하여 모리스는 1914년에 이프르에서 전사했으며, 레오폴드는 그의 나이 33세 때 수술 후 사망했다.

이들의 누이인 빅토리아(Victoria)는 스페인의 왕 알폰소 13세(Alfonso XIII)와 결혼했고, 다섯 명의 아들과 두 딸을 두었다. 막내 아들인 곤잘로(Gonzalo)가 혈우병을 앓다가 1934년 자동차 사고로 사망했다. 그의 형 알폰소(Alfonso) 역시 혈우병을 앓았으며 1938년 사고로 사망했다.

1945년 발데마르의 죽음으로 거의 100년간 3개국의 왕가를 괴롭히고, 유럽 역사의 경로를 바꿔 놓은 혈우병 유전자는 소멸된 것처럼 보인다. 그러나 빅토리아 여왕의 딸들이나 아들 중에서 유일하게 혈우병 유전자를 물려받은 레오폴드 왕자의 후손들에게 언제 혈우병이 다시 나타날지 알 수 없다.

현대의 발전

30년 전에는 대부분의 혈우병 환자들이 출혈이나 수술 후의 출혈로 인해 유년기에 사망했다. 현재는 정상 수명까지 살 것으로 기대되는데, 이는 지금까지 이루어진 세 가지 중요한 진전으로 인해 가능해 졌다.

첫 번째로는 영국 옥스포드 대학의 맥파레인(Macfarlane) 교수와 그의 동료들의 연구 성과이다. 이들은 혈우병A는 단백질(VIII인자)의 결핍 또는 부재에 기인한다는 것과 정상적

인 혈액(전혈)과 혈장으로 대체할 수 있다는 사실을 밝혀냄으로써 현대 혈우병 치료의 토대를 마련했다.

두 번째로는 주로 세계대전을 거치는 동안에 적십자와 적신월(赤新月; 이슬람국가의 경우 기독교를 상징하는 십자가 대신 붉은 반달을 사용한 깃발을 써서 적신월이라 한다. 현재는 국제적십자적신월연맹으로 함께 활동하고 있다 - 편집자註)을 포함해 많은 국가들에 수혈을 담당하는 조직이 만들어졌다는 것이다.

세 번째는 미국과 유럽의 제약회사들이 상업적 동기로 분획기술을 응용한 것이다. 이러한 기술들은 앞으로도 인간 및 돼지 혈장, 그리고 재조합 DNA 기술로 추출한 응고인자의 정화공정에 중요한 역할을 하게 될 것이다. 이러한 기술에는 최종 산물에서 바이러스와 외래 단백질과 같은 원치 않는 오염물질을 제거하기 위해 고안된 필수적인 절차를 포함한다.

시간이 흐르면서 혈우병 치료에 적합한 혈액 제품들이 적어도 선진국에서는 보다 효력이 강해지고, 보다 쉽게 이용할 수 있게 되었다. 생혈에 이어 신선냉동혈장이 나왔고, 1960년대 초에는 캘리포니아 스탠포드 대학의 주디 풀(Judith Pool) 박사와 그 동료들이 동결침전물을 발견했다. 이와 같이 한 차례의 현혈로 얻은 혈액을 처리하는 방법들과 동시에 여러 국가에서 많은 기증자들로부터 얻은 혈액에서 추출물을 얻는 방안에 대한 연구가 진행되고 있었다. 북미와 스웨덴에서 각각 콘(Cohn)과 블롬백(Blomback), 그리고 그들의 동료들은 분획법을 개발해 내었고 이는 전 세계의 혈액 연구소들에 의해 빠르게 채택되었다. 제약회사들이 동결건조 추출물을 사용하게 되면서 수 천 명의 혈우병 환자들에게 매우 효과적인 치료법을 제공하게 되었으며, 가정요법과 예방요법을 위한 대규모 프로그램을 개발할 수 있게 되었다.

부록5. 세계혈우연맹(WFH)

세계혈우연맹(World Federation of Hemophilia ; WFH)은 혈우병 및 관련 출혈 질환을 가진 사람들을 위한 치료법의 소개, 개선 및 관리를 수행하고 있는 국제적인 비영리 조직이다. WFH는 프랭크 슈나벨(Frank Schnabel)의 헌신적인 노력의 결과로 1963년에 설립되었다. 그는 워싱턴DC에서 중증 혈우병을 가지고 태어났으며, 캐나다 몬트리올에 거주했다. 그의 유년기는 반복되는 출혈과 제대로 된 치료를 받지 못해 어려웠지만, 놀랍도록 정열적인 삶을 살았고 어머니의 격려로 대학까지 졸업할 수 있었다. 캐나다 혈우회의 설립을 도운 후, 그는 끈질긴 노력으로 1963년 코펜하겐에서 전 세계의 10개 혈우병 단체로 구성된 모임의 결성을 이끌었으며, 이를 통해 WFH가 탄생하게 되었다. 첫 모임 후 혈우병 환자들과 의사들이 정기적으로 세계 여러 도시에서 모임을 가지고 혈우병 치료 양식의 변화에 관해 논의하게 되었다. 프랭크는 1987년에 사망했다.

WFH의 가장 커다란 업적은 가난한 국가에 사는 수많은 혈우병 환자들과 그들의 가족들이 좀 더 정상적인 삶을 영위할 수 있도록 돕는 구심점 역할을 한 것이다. 이를 위해 WFH의 2대 회장으로 중증 혈우병을 앓던 미국인 사업가 찰스 카르만(Charles Carman)은 1990년 중대한 전략적 계획을 제시하였다. 이 '10년 계획'의 목표는 전 세계 모든 혈우병 환자들에게 도움을 주도록 노력하자는 것이었다. 이는 그 자체로도 힘든 과업이지만 저가의 유전자재조합제나 유전적 치료 기술의 발달 없이는 불가능한 과업이기도 했다. 그러나 카르만 회장의 근성과 결단력, 그리고 여러 국가에서 그가 불러 모은 의사와 과학자들로 이루어진 특별 전문 위원회의 추진력 덕분에 머지않아 결실을 맺게 되었다.

현재 WFH의 회장은 아일랜드 출신의 브라이언 오마호니(Brian O' Mahony)이다. (2010년 현재는 미국 출신의 마크 스킨너(Mark W. Skinner)임 - 편집자註) 1994년에 선출된 그는 연맹 조직의 급격한 변화와 개발도상국에 미치는 영향력을 조율해 왔다. 그의 지휘 아래 WFH는 지속가능한 발전과 혈우병 치료에 대한 접근이 제한적인 국가들에서 지속적인 개선을 도모하기 위한 프로그램과 활동들을 확대해 왔다. WFH는 혈우병 치료 기술이 잘 발달된 국가와 그렇지 못한 국가들 사이의 지식과 기술 이전을 장려함으로써 혈우병 환우 공동체의 강화와 단결을 위해 노력하고 있다. 또 WFH는 혈액 제품의 안전한 공급과 같이 전 세계 혈우병 환우 공동체에 중대한 주요 안전들에 관한 논의 활성화에도 관여하고 있다.

현재 설립 40주년을 맞은 WFH는 출혈 관련 환우 공동체를 위한 국제적인 대표 조직으

부록

로서 100개국 이상의 국가들의 혈우병 관련 조직들을 회원국으로 두고 있으며, 세계보건기구(WHO)로부터 공식적으로 인정받고 있다.



부록6. 한국혈우재단과 국내 혈우병의 발전

한국은 25년 전만 하더라도 혈우병을 치료하는 전문 치료센터가 한 곳도 없을 정도로 혈우병 치료환경이 열악한 나라였다. 가족의 혈통을 중시하는 전통 때문에 많은 사람들이 혈우병을 가지고 있는 것을 숨겼고, 국가의 정책도 전무한 상태였다.

1980년대에 들어서 몇몇 의사들이 혈우병에 대해 관심을 가지고 본격적으로 치료를 시작하여, 1988년에 처음으로 혈우병과 관련한 단체가 설립되었으며, 1991년 한국혈우재단이 설립되었다.

한국혈우재단 설립 당시의 지정병원은 연세대 세브란스병원, 전남대학교병원, 인제대부산백병원 등 3개 뿐이었다. 혈우재단은 이들 병원만으로는 전국의 혈우병 환자들이 충분한 치료를 받기에 어려움이 있다고 판단하여 지정병원 수를 늘려줄 것을 보건당국에 요청하여 1991년 4월에 경북대학병원과 전주예수병원이 지정되었으며, 8월에 대전을지병원이 지정되었다.

또한 전체 혈우병 환자의 절반 가량이 거주하는 서울지역에 대한 지정병원의 추가 지정을 요청하여 1994년 1월에 서울대학교병원, 경희대병원, 서울적십자병원, 한양대병원 등 4개 병원이 추가 지정되어, 총 10개의 혈우병 지정병원이 지정되었다.

현재는 앞에서 소개한 10개의 혈우병 지정병원과 한국혈우재단에서 운영하는 3곳의 의원, 경희동서신의학병원, 인하대병원, 충북대병원 등 한국혈우재단과 협력관계에 있는 3곳의 병원을 포함하여 모두 16곳의 병원에서 혈우병 환자들을 치료하고 있다.

한국혈우재단의 서울의원은 지난 1991년 재단과 함께 설립되어 올해로 19년째 운영되고 있다. 서울의원은 한국에서 혈우병 환자들이 가장 많이 이용하는 의료기관으로 혈우병 환자에 특화되어 있으며, 오직 혈우병 환자만을 치료하고 있다. 지난 2009년에는 전체 환자의 67%인 1352명이 서울의원에서 치료를 받았다.

서울의원은 혈우병 환자의 검사와 치료, 물리치료를 위한 시설을 완벽하게 구비하고 있으며, 지난 2008년에는 물리치료실 내에 수치치료실을 마련하여 혈우병 환자의 재활에 이용하고 있다.

광주의원은 지난 2006년에 설립되었다. 광주, 전남, 전북 지역에는 모두 200여명의 환자들이 있으며, 이들에 대한 치료와 교육, 재활물리치료 등을 담당하고 있다.

부산의원은 지난 2007년에 설립되었다. 부산, 울산, 경남지역에는 모두 260명 가량의 혈우병 환자들이 있다. 부산의원 역시 이들 혈우병 환자들에 대한 치료와 교육, 재활물리치

료 등을 담당하고 있다.

한국혈우재단에 등록된 국내 혈우병 환자는 재단이 설립된 1991년에는 694명에서 지난 2009년 말에는 2009명으로 3배 가까이 늘어났다. 이에는 혈우병A와 B는 물론 폰 빌레브란트병과 기타 응고인자 결핍증 환자들이 포함된 것이다.

한국혈우재단은 지난 1991년 설립된 이후 보건복지부로부터 혈우병 환자의 등록 및 관리 업무를 이관 받았다. 한국혈우재단은 지난 2005년부터 매년 혈우병 백서(Annual report)를 발간하여 국내외에 한국의 혈우병 현황에 대한 자료를 제공하고 있다.

한국의 인구가 약 5천만명으로 추정되는데 등록환자가 2009명이라는 것은 추정환자의 절반도 되지 않는 숫자이다. 이는 유전질환에 대해 감추고 싶어하는 한국적인 정서가 반영된 것으로 추정하고 있다. 현재 혈우재단은 몇몇 혈우병 치료 의사들과 함께 한국 내 혈우병 유병률에 대한 대대적인 조사를 실시하고 있어, 보다 정확한 통계 자료가 곧 발표될 수 있을 것이다.

한국혈우재단은 지난 2000년부터 자체 임상병리실을 운영하여 혈우병 환자를 진단하고 있다. 서울의원의 검사실에서는 혈우병A와 B는 물론 폰 빌레브란트 병에 대한 검사가 가능하며 혈우병 환자들의 정기 검사도 시행하고 있다. 지난 2001년부터는 유전자 검사실을 운영하여 보인자 검사는 물론 태아 산전진단 등의 검사를 실시하고 있다. 특히 유전자검사실에서 축적된 데이터를 기반으로 하여 지난 2008년부터는 한국 내 혈우병 돌연변이 유전자에 대한 분석과 데이터베이스 구축 작업을 실시하고 있으며, 이를 위해 매년 연구비를 지원하고 있다.

혈우병의 치료에 있어 가장 중요한 것은 치료약품의 공급이다.

한국은 혈액응고인자제제를 생산하는 15개국 중 하나로, 지난 1974년에 처음으로 한국 녹십자에서 AHF를 생산한 것이 그 시작이다. 국내에서 생산되어 부족하지 않게 원활하게 공급되는 치료약품으로 역시 한국의 혈우병 치료환경이 향상되는데 큰 역할을 하였다. 녹십자는 VIII인자와 IX인자 혈장분획제제 제품을 생산하고 있으며, 올해부터는 VIII인자 유전자 재조합제제를 생산하여 국내에서 사용하고 있다. 오는 10월에는 알부민이 들어가지 않은 새로운 3세대 유전자재조합 VIII인자제제가 공급될 예정이다.

한국의 혈우병 치료환경은 불과 25년이라는 길지 않은 기간 동안 이렇게 빨리 성장할 수 있었던 것은 국가와 기업의 전폭적인 지원과 함께 한국혈우재단을 중심으로 끊임없이 환자들의 약품에 대한 접근을 넓히기 위한 제도를 제안하고 추진한 결과이다.

현재 한국의 혈우병 환자들은 재정적인 부담 없이 혈우병 치료를 받을 수 있다. 지난 1988년부터 1990년까지는 환자들이 20%의 치료비를 부담하여야 했지만, 혈우재단이 설립된 이후 이 비용을 혈우재단에서 지원했으며, 지난 2001년부터는 국가에서 지원하고 있다.



국민건강보험에서 치료비의 80%를 지원하고, 국가의 희귀난치성질환자 의료비 지원 프로그램에 따라 나머지 20%를 지원받는다. 희귀난치성질환자 의료비 지원 프로그램은 소득과 재산 조사를 통해 고소득, 부유한 사람은 지원을 하지 않지만, 그래도 개인이 1년간 지출하여야 하는 비용은 200만원에서 4백만원에 불과하다.

혈우재단은 혈우병 환자의 치료와 교육 이외에도 많은 지원 프로그램은 운영하고 있다.

환자들에게 직접적으로 도움을 주는 프로그램으로는 국가의 지원을 받지 못하는 사람들에게 본인부담금(2~4백만원)의 50%를 지원하고 있으며, 저소득 환자들은 보험이 적용되지 않는 부분에 대해 지원을 받을 수도 있다. 또 혈우병의 치료과정에서 발생한 것으로 의심되는 C형 간염의 치료비도 지원하고 있으며, 혈우병으로 인해 공부하지 못하고, 취직하지 못한 환자들을 위한 취업교육비도 지원하고 있다.

혈우병 환자들에게 가장 좋은 운동인 수영교육비도 일정부분(연중 3개월간) 지원하고 있으며, 크리스마스에는 어린이 환자들에게 카드와 함께 선물을 보내기도 한다.

재가복지사업은 지난 2005년부터 실시되었다. 이는 1명의 사회복지사와 혈우환자 또는 가족들로 구성된 5명의 상담원이 환우 가정을 방문하여 상담하고, 문제를 해결하여 주는 사업이다. 지난해에는 전체 환자의 41%인 827명을 방문하여 모두 1369회의 상담을 실시하였다. 특히 이 사업은 같은 혈우 환자와 가족이 방문하여 보다 쉽게 접근할 수 있으며, 그룹 프로그램을 통해 환우 및 가족의 사회성을 더욱 높이고 있다.

한국혈우재단은 혈우병에 대한 학술적인 지원사업도 실시하고 있다.

매해년 2건의 연구주제를 선정하여 연구비를 지원하고 있으며, 혈우병 환자와 가족을 위한 교육 프로그램은 물론 혈우병을 치료하는 의료진에 대한 학술지원도 실시하고 있다.

혈액응고인자제제는 고가의 약제로 많은 나라들이 이 때문에 사용에 제약이 있는 것으로 알고 있다. 한국도 예외는 아니어서 지난 1999년에는 이러한 문제를 해결하기 위해 수혈학회, 보건복지부, 건강보험 관계자들과 함께 표준적인 혈우병 치료 지침을 만들기 위한 회의를 개최하였다. 또한 세계혈우연맹이 발간한 'Guidelines for the Management of Hemophilia'를 번역하여 보급하고, 2008년에는 소아혈액종양학회와 함께 '혈우병 및 기타 선천성응고장애 진료매뉴얼'을 만들어 배포하였다.

사회복지법인 한국혈우재단

주 소 : 서울시 서초구 서초동 1628-26번지 (우편번호 : 137-879)

전 화 : 02-3473-6100

이메일 : kohem@kohem.org 또는 office@kohem.org

홈페이지 : www.kohem.org

재단의원 : 02-3473-6107

광주의원 : 062-351-6100

부산의원 : 051-328-6611



찾아보기(Index)

찾아보기(Index)

- 가성종양 93, 120
- 가열요법
 - 혈액제품의 열처리 188, 194, 197~198
 - 통증 완화 148
- 가정요법 (약품의) 보관 125~126, 137
- 가정요법 교육 125, 126
- 가정요법 지침 126~135
- 가정요법 프로그램 126
- 가정요법용 약품 125~126
- 감염의 위험 131, 135
- 기록하기 136~137
- 농축제제의 투여 132~134
- 데스모프레신 112~114
- 알레르기 반응 135~136
- 자가주사 준비 139~131
- 적응증 117~119, 127~128
- 주사용품 127
- 치료 후 절차 135
- 가정수업 245, 248
- 가족계획 227~241
- 가족력 4, 10~11, 60~61
- 간
 - 간세포(간의 세포) 45, 188, 269~270
 - 간세포와 유전자 치료 269~270
 - 간 이식 193
 - 간 조직 검사 187, 191
 - 간경화 192, 193
 - 간과 간염 186~192
 - 간과 알코올 193~194
 - 만성질환 191~192
- 간염
 - A형 간염 135, 187~188
 - B형 간염 135, 188~190, 192
 - C형 간염 190~191, 192
 - 델타 병원균(D형 간염) 190
 - 만성 지속성 간염 192
 - 만성 활동성 간염 192
 - 간질 25, 94, 118, 233
 - 간혈단파투열요법(curapuls) 120, 148
 - 간호사 18, 20, 32, 97, 142, 144, 192, 203, 221, 245, 252, 257, 311
 - 갈퀴손(왜곡수지) 85, 157
 - 감염(infection) 276
 - 감염과 면역계 175~176, 280~282
 - 감염과 출혈 85, 121, 122
 - 사용한 주사바늘을 통한 감염 131, 135
 - 수혈전파성 감염 97~99, 185~198
- 갓난아기
 - 갓난아기의 검사와 예방접종 7, 11~12, 13~14
 - 갓난아기의 정맥천자 7, 144~145
 - 갓난아기의 치아 15, 215~216
 - 태아의 발달 53~54
 - 태아의 성별 결정 57~58
 - 갓난아기의 포경수술 11, 15
- 개발도상국 32, 199~206
- 완치의 필요성 263
- 교육 199~200
- 물리치료 201~203
- 부담 나누기 201

- 예방접종 206
 정기적인 추적검사 203
 지역 검사 시설 204
 지역 혈액은행 시설 204~205
 혈우병 가족의 일반적인 건강 205~206
 혈우병 단체 203
 개방 상처(개방성 창상) 115, 117, 123, 127~128, 275
 거미막 밑 출혈 94
 거스리검사 7, 11
 건강관리 205~206, 209~226
 건강한 식사 219
 경구용 피임약 31, 64, 122, 220, 228, 232~233
 경막하 출혈 93~94
 경미한 상처 26, 114, 117
 경증 혈우병 4, 8, 50, 113~144, 125, 137
 고무젓꼭지 215
 고전적 혈우병, '혈우병A' 항목을 참고할 것
 고혈압 203, 221, 233
 교환검사 221
 골절 92~93
 공여자에 의한 인공수정(AID) 236~237
 과잉보호 8, 16~17, 19~21, 248
 관절 구축 89, 120, 202
 관절(joint)
 관절 출혈, '혈관절증' 항목을 참고할 것
 관절구축 169~171
 관절보호기구 158~164
 관절성형술 166~168
 관절의 기본적인 지식 284~284
 근육출혈이 관절에 끼치는 영향 120
 물리치료와 운동 147, 149~158
 부목(스플린트) 160~163
 표적관절 139, 171, 202, 309
 항관절염증 억제 182, 212~213
 활액막절제술 171
 흡입 119, 171, 201
 관절성형술 166~168, 169~170
 관절염 21, 92, 125, 137~139, 145, 148, 152~153, 163, 169, 212~213, 226
 괴혈병 37
 교사 13, 21, 23~24, 25~29, 243, 244~247, 250, 273
 교육 243~248
 개발도상국의 혈우병 교육 199~200
 교육에 대한 혈우병의 영향 243
 나이든 혈우병 환자의 교육 251~252
 또한 '학교' 항목을 참고할 것
 교육심리학자 30, 251
 교차반응물질(CRM) 65
 구강출혈 81~82, 121, 182
 구축(構築) 89, 120, 202
 국소 지혈 약품 114, 181~182
 국제 혈우병 교육센터(IHTCs) 203
 국제혈우병카드 123, 307, 309
 근육(muscle)
 근육 손실 92, 160
 근육의 기본적인 지식 285~287
 근육출혈 85~89, 117, 120~121

- 물리치료와 운동 147, 149~158
 돌연변이 5, 46, 59~60, 267
 근육주사 7, 14, 189, 199, 234, 276
 기구(보호, 보조기구) 158~164
 남성의 건강관리 221
 내인계 응고 경로 42~45
 넓적다리 네갈래근(대퇴사두근)
 넓적다리 네갈래근의 운동 149~154
 넓적다리 네갈래근의 출혈 88~89
 넓적다리 뒤근육(햄스트링)
 넓적다리 뒤근육의 운동 154~155
 넓적다리 뒤근육의 출혈 88~89
 넓적다리 신경(대퇴신경) 87, 285, 293
 네포팜(진통제 성분) 212
 노인, 노년층 226, 251~252
 농축제제 7~8, 103~112
 VIII인자 농축제제 7~8, 103~112, 124~125, 179, 307~308
 IX인자 농축제제 7~8, 103, 112, 180~181, 307~308
 XIII인자 농축제제 107
 가정요법을 위한 농축제제 125~126
 농축제제와 개발도상국 199~206, 321
 농축제제의 보관 125~126
 농축제제의 순도 104~107
 농축제제의 투여 132~134
 동결건조 103~104, 112, 125~126
 동물 유래 농축제제 112, 179
 바이러스 제거 105, 112, 196~198
 수율(산출량) 105, 196, 266
 알레르기 반응 135~137
 유전자재조합 농축제제 7~8, 97, 107~112, 180, 186
 투여용량 124~125
 뇌
 뇌의 기본적인 지식 289~291
 뇌출혈 93~94
 눈 주위의 출혈 82, 117, 121, 127
 다른 사람에게 알리기 23~25, 273~277
 고용주 252, 255~256
 교내 의사(교의) 244~247
 교사 13, 23~25, 25~29, 244~247, 273~277
 타인을 위한 정보의 기본적인 지식 273~277
 탁아소/보육원 13, 25
 다리 뒷부분의 석고 부목 160~163
 다리 보조기 158~159, 163~164
 단백질 C(C단백) 39~40
 단백질 S(S단백) 39~40
 단클론 항체 198, 308
 단파투열치료 120, 148
 달력 차트 136~137
 대리모 137, 238
 데스모프레신(DDAVP) 13, 31, 77, 95, 112~114, 200
 데스모프레신의 투여 113~114
 비강(鼻腔, 데스모프레신 비강 분무) 114
 데포-프로베라(주사용 피임약) 234
 텍스트로프로폭시펜(dextropropoxyphene)

- 211~212
- 델타 병원균(D형 간염) 190
- 동결침전물(크라이오프리시피테이트) 8, 103, 104~105
- 동물 동물 유래 혈액제품 112, 179~180, 183, 266
- 돼지 항혈우글로블린(AHG) 112
- 돼지 VIII인자(약품명 : Hyate:C) 112, 179, 182
- 유전자 치료의 동물 실험 263~264
- 동형접합체 73
- 두갈래근(이두근) 157
- 두개골, 두개골 안쪽의 출혈 93~94
- 두부 손상 6, 8, 9, 11, 14~15, 17~18, 83~85, 93~94, 117, 121, 127, 200, 274~275, 276,
- 등근육, 등근육의 출혈 86, 293
- 디하이드로코데인(dihydrocodeine) 211
- 라니티딘(잔탁 : 위궤양 치료제) 123
- 러셀복살모사의 독 114, 182
- 레트로바이러스 268
- 리바비린(항바이러스제) 192
- 리보솜 265
- 리보핵산(RNA) 59, 265, 266, 268, 299~301
- 림프구 280~281
- 림프절 280~281
- 림프절종대 281
- 말로리-웨이즈 증후군(Mallory-Weiss Syndrome) 82
- 매개체, 매개체와 유전자 치료 195, 267, 268~269
- 멍들
- (피부) 표면의 멍 18, 84
- 머리와 목의 멍 82, 93
- 멍과 부서지기 쉬운 혈관 38
- 멍과 자반(병) 36~37
- 어린 아이의 멍 6, 14~15, 17~18, 84
- 정맥천자 후 멍들 135, 142~143
- 맥켈 계실 83
- 면도 상처 82, 114
- 면역계
- 면역 저하 195
- 면역계와 백혈구 280~282
- 면역계와 항체 175~176
- 면역글로블린 189, 281~282
- 면역억제제 178, 183
- 모세혈관확장증, 유전성 모세혈관확장증 69
- 물핀 212
- 무릎(knee)
- 무릎관절구축 89~92, 170~171
- 무릎관절성형술 166~168, 169~171
- 무릎관절출혈 89~92, 120
- 무릎보호기구 17, 158~159, 163~164, 202, 222
- 무릎운동 149~154
- 부목(스플린트) 160~163
- 물리치료 147~164
- 개발도상국의 물리치료 201~203
- 급성 출혈증상 148

- 보조기구 158~164
- 운동 149~157
- 집에서 하는 운동 157~158
- 통증 완화 148~149
- 미국혈우재단 140~142
- 미소프로스톨(misoprostol) 124
- 미페프리스톤(mifepristone) 234
- 마소프레신 112
- 바이러스 불활성화, 혈액제품의 바이러스 불
활성화 104, 196~198
- 바이러스, 바이러스와 유전자 치료 268~269
- 박테리아, 유전자 공학에서의 박테리아
108~112
- 발목
- 발목 관절 구축 169~170
- 발목 보호대 159, 222
- 발목 부목 161, 162
- 발목 운동 155~156
- 발목 출혈 89~92, 120
- 밤에 이용하는 부목(스플린트) 119, 160, 202
- 방사성 활막절제술 171
- 백혈구 65, 99, 100, 279~282, 309
- 백혈병(백혈구) 311
- 베데스다 항체 단위 177
- 변비 83, 185, 211
- 보디 이미지(body image) 201, 224
- 보인자 5, 60~61, 227~228
- 미래의 부모 10, 229
- 보인자 검사 64~68
- 보인자의 인자 활성화도 31, 60, 64
- 보인자인 소녀를 위한 제안 30, 60~61
- 상염색체 열성 질환의 보인자 69~72
- 성염색체 열성 질환의 보인자 61~63
- 임신 236~238
- 보조기(다리) 158~159, 163~164, 203
- 보험 32, 225~226, 246, 258
- 보호기구/패딩 17, 158~159, 225
- 복제 59, 61, 238, 266, 268~270
- 부기(종창) 85, 93
- 부목(splint) 119~120, 158~159, 160~163,
171, 182, 184, 202, 210, 274, 276
- 부프레노핀(buprenorphine) 212
- 분만 10~11, 64, 94, 95, 236
- 분획 104, 320
- 불면증 213, 219~220
- 불소 214, 216
- 불안 30, 81, 142, 165, 212, 213, 220
- 불임수술 229, 232, 235~236
- 비(鼻)출혈, '코피' 항목을 참조할 것
- 비강분무 데스모프레신 113~114, 122
- 비만 31, 120, 219, 226, 233
- 비스테로이드성 소염제 124, 199, 212~213
- 비타민C 37
- 비타민K 39, 40
- 빅토리아 여왕 가계도 317
- 빈혈(중) 38, 97, 99, 166, 186, 228, 278
- 뼈
- 골절 92~93, 171
- 뼈와 가성종양 93, 114, 120
- 뼈와 관절 출혈 18, 21, 89~92, 95, 165,

- 171, 248, 273
 뼈의 기본적인 지식 282~283
 수술 169~171
 뼈자름술(절골술) 171
 사고(accidents) 17~18, 117
 사고에 의하지 않은 손상 12
 사이클로카프론(아미노 케틸시클로히사논 카르본산; AMCA; 트라넥사민산) 31, 83, 115, 180, 181, 182, 186, 218, 228, 297, 299
 사춘기 29~32, 293~294, 296
 사후 피임약 233~234
 살정제 230, 231, 234, 235
 상담 30, 31, 68, 126, 184, 191, 226, 235, 236, 243, 250, 275, 311
 상염색체 57, 58, 73
 상염색체 열성 질환 61, 69~72, 73, 227
 상염색체 우성 질환 61, 68~69
 상지, 상지의 물리치료 156~157
 상처치료(드레싱) 123, 182
 생식 계열 유전자 치료 266
 생식기관의 기본적인 지식 293~297
 석고(POP) 93, 119, 160~163, 170, 202, 276
 섬유소 40~45, 47~49
 섬유소 아교 114, 168, 182, 200
 섬유소 안정인자(XⅢ인자) 39, 43
 섬유소 용해 47, 114
 섬유소원(I 인자) 39, 43, 47, 103, 107, 314~315
 성관계 191, 229
 성교 중절(질외사정) 229, 235
 성행위, 성행위로 인한 출혈 228, 294, 297
 성별 결정 4
 성분요법 100~112
 상염색체 57~58, 61, 237
 상염색체 관련 열성 질환 61~68
 세갈래근(삼두근) 157
 세계보건기구(WHO) 204, 205, 206, 234
 세계혈우연맹(WFH) 9, 10, 13, 21, 32, 123, 206, 210, 222, 263, 321~322
 세계혈우연맹과 개발도상국 201, 203, 205
 “Go for It” 158, 224, 245
 국제혈우병카드 123, 225, 244
 패스포트(세계 각국의 혈우병 치료센터 목록) 203, 225, 309
 웹사이트 9, 149, 196
 세포
 세포와 유전 54~58
 세포의 분화 53~54
 세포핵 54, 264~265
 유전자 치료의 표적세포 269~70
 혈액세포 277~282
 세포질 54, 59
 세포질 유전자(플라스미드) 108~112
 소(牛) 항혈우병 글로블린(AHG) 112, 179
 소금에 절인 돼지고기 114, 181
 소변, 소변의 피(혈뇨) 83, 115, 117, 299
 소화계의 기본적인 지식 287~289
 수면 166, 202, 213
 수면제 213, 220

- 수술(surgery) 8, 11, 15, 40, 60, 64, 68, 73, 92, 93~94, 105, 124, 165~171, 182~184
 가성종양 제거 수술 93
 계획된 수술 166~168, 182, 200
 관절성형수술 166~168, 169~171
 수술 후 출혈 94, 183
 수술과 항체 166~167, 182~184, 218
 응급수술 169
 정맥수술 141, 143, 144~145
 정형외과수술 169~171
 치과수술 218~219
 수영 21, 27, 155, 202, 222
 수정란 이식 237, 238
 수치료 153
 수혈 38, 40, 76, 100
 수혈실험 73
 수혈전파성 감염 185~195
 스카우트 활동 225~226
 스테로이드 121, 122, 171, 178, 182, 213
 스포츠와 활동 19, 139, 158, 202, 222~224
 시리얼 스플린팅(계속되는 부목 만들기) 161
 시메티딘(약품명 : 타가메트) 123
 식이요법 144, 205, 219, 289
 신경계
 신경계의 기본적인 지식 289~293
 신경계 출혈 86~87
 신경안정제 213
 신발 기구 159, 163~164, 202, 222
 신산통 83
 신선냉동혈장(FFP) 101~102, 103, 107, 126, 197, 204, 279, 320
 심한 월경(월경과다) 31, 36, 64, 227~228, 289, 297
 아교질 35, 36, 38, 42
 아테노바이러스 268
 아드레날린 114
 아래팔 근육
 아래팔 근육 운동 157
 아래팔 근육의 출혈 85
 아미노 메틸시클로히산논 카르복산(AMCA; 트라넥사민산, 사이클로카프론) 115
 아미노산 7, 45, 108, 299, 300
 아미카(약품명: 엡실론-아미노카프론산 성분 임) 83, 115, 186, 218
 아버지
 혈우병 치료에 있어 아버지의 역할 15, 16, 20
 혈우병을 가진 아버지 5~6, 30, 61, 63, 239
 아세트아미노펜(파라세타몰) 211, 212, 213, 214
 아스피린(아세틸살리실산; ASA) 82, 185, 211
 아스피린 사용 금기 14, 19, 37, 199, 211
 아스피린을 포함한 제품 303~305
 아이 9~32
 가정요법 18, 125~142
 과잉보호 17, 19~21, 248
 다른 사람에게 알리기 23~25, 244~247,

- 253~254, 255~256
 삶의 전망 8
 스포츠와 활동 19, 21, 27~28, 157~158, 202, 220, 222~224, 274
 아이의 사고 17~18
 아이의 출혈 18~19
 아이의 포경수술 11, 15, 168
 예방요법(응고인자 유지요법) 6, 8, 23, 137~142
 예방접종 7, 16, 123, 189, 209~210, 276
 유아기와 취학 전 16~21
 입원한 아이 221~222
 제약과 체벌 21~23
 치료 18~19, 106, 199~200
 휴가(여행) 31~32, 209, 225~226, 246, 275
 ‘갓난아기’, ‘학교’ 항목을 참고할 것
 아이의 병원 입원 221~222
 아킬레스(Achilles)
 아킬레스 건 153, 161
 아킬레스 건의 구축 89
 악마의 꼬집음 37
 안쪽 넓적다리 근육(안쪽 넓은근) 152
 알레르기 반응의 치료 135, 186
 알부민 105, 110, 112, 197
 알코올(alcohol) 82, 103, 193~194, 212
 암 93, 192, 193, 220, 221, 270
 약, 약물
 약물 의존 210, 212, 213, 220
 약에 대한 내성 210
 약품과 임신 54
 주의사항 214
 통증 완화를 위한 약 211~212
 양수천자 239~240
 어머니(mother)
 대리모 237, 238
 보인자 5, 60~61, 63~68
 보호자로서의 어머니 16, 20
 아이가 입원했을 때 221~222
 B형 간염을 가진 어머니 190
 ‘임신’ 항목을 참고할 것
 억제인자, ‘항체’ 항목을 참고할 것
 얼굴 부위의 출혈 81, 117, 123, 127, 274
 얼음팩 148, 205
 엉덩이근육(장골근) 출혈 86~88
 엘리스-단로스 증후군 38
 엽실론-아미노카프론산(EACA; 엽시카프론; 아미카) 115
 여성
 여성의 생식기 294~297
 여성 출혈질환자 70, 122, 227~228, 234, 297
 여성의 건강관리 220
 ‘월경’, ‘어머니’, ‘임신’ 항목도 참고할 것
 여호와의 증인 112
 역전사효소 268
 연골 91, 92, 169~171, 284
 연부조직 출혈 83, 222
 열성 유전자 59, 72
 열성 질환 61~63, 69~72

- 염색체 4~5, 10, 54~58, 264~265, 299~301
- 예방요법(prophylaxis) 137~142
- 1회 주사 예방요법 139
- XIII 인자 결핍증 95
- 미국에서 추천하는 예방요법 140~142
- 비용 140
- 어린이 137~138
- 장기간 또는 영구적인 예방요법 139
- 정맥 확보 142~145
- 제한된 기간 동안의 예방요법 139
- 투여용량 125, 141
- 예방접종 7, 209~210
- 간염 예방접종 188, 189~190
- 갓난아이와 아이의 예방접종 7, 276
- 개발도상국의 예방접종 206
- 능동면역과 수동면역 189
- 예방접종과 항체 175
- 파상풍 예방접종 123
- 오스트레일리아 항원 188
- 옥스퍼드 항체 단위 177
- 온도에 약한 스플린트(치과용) 184, 218
- 와파린(항응고제) 315
- 완치의 가능성 263~270
- 외인계 응고 경로 42, 43, 45, 180
- 요로(尿路)
- 비뇨기계의 기본적인 지식 296~299
- 요로의 출혈 83, 117, 121
- 용매-세정법, 용매-세정법과 바이러스 불활화 187, 188, 194, 195, 197~198
- 용혈 186
- 우성 유전자 59
- 우성 질환 68~69
- 우회치료, 항체환자를 위한 우회치료 180, 183, 184
- 운동
- 무릎운동 149~155
- 발목운동 155~156
- 상지운동 156~157
- 집에서 하는 운동 157~158
- 원심분리 99, 100~103, 204
- 월경 31, 36, 64, 69, 227~228, 231~232, 297
- 월경기간, '심한 월경(월경과다)' 항목을 참고할 것
- 위(胃) 출혈 82, 123~124, 182
- 위궤양 82, 123~124, 288~289
- 위염 82
- 유리섬유부목 161
- 유방검사 220
- 유산(流産) 95, 229, 241
- 유아, '갓난아이' 항목을 참고할 것
- 유전
- 유전 상담 68, 72, 229, 309
- 유전암호 59, 299~301
- 유전공학 106, 189, 263, 266, 268, 270
- 유전성 출혈 모세혈관 확장증 68~69
- 유전질환 4~5, 71, 73, 237, 253, 263, 297
- 유전자 4~6, 10, 30, 32, 54, 58~60
- 유전자 발현 빈도 58~59, 60~61, 69,

- 70~71, 72
 유전자 추적 65~67
 유전자 치료 263~270
 유전자재조합 VIII인자 7, 105, 107, 266, 300
 유전자재조합 IX인자 107, 186, 266
 유전자재조합 활성 VII인자 107, 180
 유전자재조합 DNA 108
 유전체(게놈) 4, 263, 264, 266, 268, 300
 육체활동, '운동', '스포츠와 활동' 항목을 참고할 것
 용모막 생검 238~240
 응고
 내인계 경로 40~47
 안전 대책 47~49
 외인계 경로 40~47, 180
 응고 질환 3, 68, 73, 228, 276, 297, 310
 응고 형성 35~36, 38~45
 응고와 응고인자 38~45
 응고의 역사적인 지식 313~316
 혈관과 혈소판 질환 36~37
 혈소판 덩어리(혈전) 35~36
 활성도와 임상 상의 중증도 50
 응고시간 40
 응고인자
 I 인자(섬유소원) 39, 43, 47, 48, 49, 70, 95, 104, 107, 314
 II 인자(프로트롬빈) 39, 70, 95, 104, 106, 107, 314
 III 인자(조직인자) 39
 IV 인자(칼슘) 39
 V 인자 39, 70, 95, 315
 VII인자 39, 70, 95, 104, 107, 315, 41, 180
 활성 VII인자 107, 179, 180, 183, 184
 VIII인자(항혈우인자, 항혈우글로블린) 39, 104, 107, 316
 VIII:C 45, 75, 76
 VIII인자 결핍증, '혈우병A' 항목을 참고할 것
 VIII인자 농축제제 107, 112, 183, 184, 187, 199
 VIII인자 우회치료 180, 183
 VIII인자 유전자의 역위 67
 VIII인자 응고인자 예방요법의 비용 140~142
 VIII인자 항체(억제인자) 13, 21, 28, 45, 106~107, 175~184
 VIII인자와 수술 40, 68, 124, 166~168
 VIII인자와 유전자 치료 266~270
 VIII인자와 폰 빌레브란트병 73~76
 VIII인자의 반감기 40, 73
 VIII인자의 안정화 105, 110
 테스모프레신이 VIII인자에 끼치는 영향 113, 114
 동결침전물 속의 VIII인자 103, 105, 107
 동물 유래 VIII인자 제품 112, 179~180, 183
 돼지 VIII인자(약품명 : Hyate:C) 112, 179
 유전자재조합 VIII인자 7, 105, 107, 266
 투여 용량 124~125
 활성도 7, 16, 20, 31, 40, 50~51
 활성화 42, 45, 49
 IX인자(크리스마스 인자) 39, 104, 107, 316

- Ⅸ인자 결핍증, '혈우병B' 항목을 참조할 것
- Ⅹ인자 농축제제 8, 29, 45, 94, 117, 125
- Ⅹ인자 우회치료 180~181, 183
- Ⅹ인자 항체(억제인자) 13, 180~181
- Ⅹ인자와 아미노산 45
- Ⅹ인자와 유전자 치료 263~267
- 연령에 따른 Ⅹ인자의 증가 81
- 유전자재조합 Ⅹ인자 8, 186
- 활성화 31, 42, 45, 50, 64, 81
- X인자 39, 70, 95, 104, 106, 107
- XI 인자(혈장 트롬보플라스틴 전구물질) 39, 70, 95, 104
- XII 인자(하계만인자) 39, 70, 95, 104
- XIII 인자(섬유소 안정인자) 39, 70, 95, 104
- 보인자의 인자 31, 60, 68
- 응고인자 농축제제, '농축제제' 항목을 참고할 것
- 인자와 유전자 4~6, 58~60, 61~63, 264~267
- 인자와 응고 3~4, 38~47
- 인자의 반감기 40, 73~74, 124~125
- 인자의 발견 314~316
- 인자의 변호와 묘사 38~39
- 인자의 주기 40
- 인자의 항체, '억제인자' 항목을 참고할 것
- 임신 시의 응고인자 역가 40, 236
- 응급수술 169
- 응급처치 23, 27, 81, 117, 246, 273
- 이노제 121
- 이부프로펜(항염증제) 212
- 이형접합체 73
- 인간면역결핍바이러스(HIV) 8, 30, 97, 194~195, 196, 219, 225, 231, 256, 258, 282, 307
- 인터페론 알파 192
- 일, '직업', '취업' 항목을 참고할 것
- 임신 10, 53~54, 236~238
- 임신중절 241
- 자가면역질환 175~176
- 자가주사 기록하기 136~137
- 자궁경부검사 220~221
- 자궁내 피임 장치(IUCDs) 234
- 자궁출혈, '심한 월경' 항목을 참고할 것
- 자매결연 203
- 자반증 36~37
- 자상(刺傷) 52, 81~82, 273
- 작은 정맥 주사용 바늘(나비바늘) 18, 127, 132~134, 144
- 장, 장출혈 36, 123, 287~289
- 장애인 지위 249
- 적혈구 86, 91, 99, 100, 103, 166, 186~187, 197, 278~279
- 전령 RNA(mRNA) 59, 265, 266, 299
- 전조(前兆)증상 118, 119, 145
- 전하방혈관총 121
- 전혈(全血) 97, 99, 100, 103, 107, 204, 320
- 전화 13, 16, 27, 126, 221, 275, 308
- 점 돌연변이 267
- 정관(절제)수술 235~236

- 정맥(vein)
 (정맥에서) 주사바늘 빼기 143
 (정맥천자) 실패 18, 144
 단락 시술 143
 손 정맥 7, 132, 142
 정맥 선택 142~143
 정맥 찌르기, '정맥천자' 항목을 참고할 것
 정맥관리 143~144
 정맥절단 143
 '주 정맥' 143
 카테터 확보 144~145
 팔꿈치 정맥 7, 97, 132, 143
 정맥천자(venepuncture) 143
 갓난아이 18, 144
 부작용(감염) 131
 아이 18, 144
 정맥 선택 142~143
 정맥천자와 가정요법 125~137
 정형외과수술 169~171
 제대혈, 제대혈을 통한 진단 6, 7, 10
 제약, 제약과 아이 21~23, 25, 26, 28, 184
 조직인자(Ⅲ인자) 39, 180
 족하수 85
 종교적인 순례여행 226
 종아리근육, 종아리근육 출혈 89, 120, 153, 155, 286
 주사바늘 빼기 127, 131, 135, 136, 258
 중심절 54
 증증 혈우병 3, 4, 6, 8, 9, 11, 12, 15, 30, 50, 66, 76, 81, 105, 113, 124, 125, 138, 139, 140, 149, 179, 193, 195, 201, 222, 228, 240, 243, 249, 263, 299, 307, 309
 지방, 식이요법 219
 지혈 12, 35, 43, 49, 115, 121, 122, 124, 145, 180, 181, 183, 308, 311
 지혈약품, 국소 지혈약품 114, 121, 181~183, 205
 지혈폭포반응 42, 43
 직업 19, 28, 243~259
 직업의 선택 28, 30, 243, 249~250
 취업지도 247, 250~251
 '취업' 항목을 참고할 것
 진단
 갓난아기의 진단 6, 9, 10~12
 보인자 진단 60~61, 63~68
 산전진단 238~240
 진정제 53, 213
 진통제 211~212
 질격막, 피임용 질격막 231
 질외사정(성교 중단) 229~230
 집에서 하는 운동 157~158
 청소년클럽 225~226
 체벌, 체벌과 아이 23
 체세포 유전자 치료 267~270
 체외수정 237~238
 추적검사 65~67, 171, 176, 179, 187, 191, 199
 축구 26~27, 84, 222, 274
 출산 9, 10~11, 176, 189, 232, 236
 출혈 질환의 증증도 26, 50~51

출혈

- 개방성 출혈 117, 275
- 경미한 손상에 의한 출혈 26, 114, 117
- 기타 응고 질환의 출혈 50, 94~95
- 깊게 베인 상처(자상) 82, 123
- 상황과 계절에 따른 출혈의 차이 81
- 심한 통증과 부종 122~123
- 심한 혹은 지속적인 출혈 121~122
- 어린 아이의 출혈 18~19, 118
- 자연출혈 6, 21, 23, 84, 294
- 출혈 위치
 - 관절 출혈(혈관절증) 18, 21, 89~92, 95, 171, 248, 273
 - 구강(口腔) 출혈 274, 81~82, 121, 182
 - 근육 출혈 85~89, 148, 211
 - 넓적다리 네갈래근 출혈 88~89, 120
 - 넓적다리 뒤근육 출혈 88~89
 - 넓적다리 출혈 86
 - 눈 주위의 출혈 82, 117, 121
 - 두부(頭部) 출혈 6, 8, 17~18, 82, 93~94, 121, 127, 200, 274, 275~276
 - 등근육 출혈 86
 - 목 부위의 출혈 82, 85, 117, 121, 127, 274
 - 무릎 출혈 89~92, 120, 159, 166, 171
 - 발목 출혈 89~92, 120, 159
 - 신경계 출혈 93~94
 - 아래팔(전완) 출혈 85~86
 - 얼굴 부위의 출혈 81~82
 - 엉덩이근육 출혈 86~88
 - 연부조직 출혈 84~85
 - 요로(尿路) 출혈 83, 85, 117, 122
 - 위(胃) 출혈 82~83, 123
 - 자궁 출혈 122
 - 장(腸) 출혈 36, 83, 123
 - 종아리근육 출혈 89
 - 주름띠 부위의 출혈 81
 - 코피(비(鼻) 출혈) 36, 38, 69, 83, 114, 115, 117, 122, 181, 275
 - 팔꿈치 출혈 89
 - 피부와 점막 출혈 82
 - 항문 출혈 15, 83
 - 허리근육(장요근) 출혈 31, 120, 200, 228
 - 혀 출혈 81, 117, 121, 127, 274
 - 출혈 치료의 적응증 117~119
 - 출혈과 물리치료 147~164
 - 출혈과 응고 35~52
 - 출혈의 개인적인 차이 81
 - 출혈의 치료 119~124
 - 출혈의 전조(前兆) 118, 119, 145
 - 폐쇄성 출혈 83~94
 - 폰 빌레브란트병의 출혈 95
 - 혈우병A와 B의 출혈 81
 - 출혈시간 36, 75, 82, 246
 - 출혈질환자 출혈질환의 원인 53~77
 - 출혈질환의 유전 61~73
 - 취미 26
 - 취업 30, 248~259
 - 면접 251~253, 255
 - 보험/퇴직금/연금 258
 - 스스로 돕기(자조) 254~255

- 이상적인 직업의 상황 250
 자가치료 257~258
 취업 알선 251
 특별한 문제들 252
 한계 256~257
 혈우병 설명하기 253~254, 255~256
 '직업' 항목도 참고할 것
 취학 전의 어린이 248~259
 치과치료 8, 24, 214~219, 221, 275
 치료(treatment)
 간염치료 192
 성분요법 100~112
 아이의 치료 18~19, 106, 199~200
 투여용량 124~125
 직장에서의 치료 252, 257~258
 초기치료 117~119
 출혈 증상의 치료 81~95
 치료 부작용 185~198
 단기 부작용 185~186
 부작용의 위험성 줄이기 195~198
 장기적인 부작용 186~195
 치료 적응증 117
 치료물질 97~115
 치료의 원칙 145
 통증 완화 148~149, 210~213
 특정 출혈에 대한 치료 119~124
 폰 빌레브란트병의 치료 95
 항체환자의 치료 178~182
 환자의 비용 대 효과 185
 효과적이고 안전한 치료를 위한 요구사항 307~308
 '가정요법', '물리치료', '예방요법', '수술' 항목도 참고할 것
 치아(tooth)
 갓난아이의 치아 215~216
 치아발치 9, 48, 121, 165, 169, 182, 184, 200, 215, 218~219
 칫솔질 216~218
 치약 216
 치핵(치질) 83
 친척 간의 결혼(근친결혼) 71~72
 친척(혈족) 8, 66, 73, 189, 190, 192, 201, 215, 221, 229, 255, 310~311
 침술 98, 149
 칫솔 214, 216~217
 카테터(관), 정맥 확보를 위한 카테터 144~145
 갈슘(IV인자) 39, 282, 314, 315
 캠핑 225
 캡, 피임용 캡 231, 232, 234
 코데인(codeine) 185, 211
 코피(비(鼻)출혈) 36, 38, 69, 82, 95, 114, 115, 117, 122, 181, 275
 콘돔(보호덮개) 191, 229, 230~231, 232
 크로이츠펠트-야곱병, 변형 크로이츠펠트-야곱병(vCJD) 196
 크리스마스 인자, 'IX인자' 항목을 참고할 것
 크리스마스병, '혈우병B' 항목을 참고할 것
 탐폰 228, 234
 태아관찰경 238, 240

- 태아의 발달 53~54
 태아의 성별 54~58
 테라밴드(운동용 고무 밴드) 158
 토니켓(지혈대) 97, 127, 132, 133, 142, 144, 168
 토혈(吐血) 82, 289
 통증(pain)
 심한 통증 117, 122~123
 어린 아이의 통증 19
 통증 완화 148~149, 210~213
 트라넥사민산(아미노 메틸시클로헥사논 카르본산; AMCA; 사이클로카프론) 115
 트롬빈, 국부성 트롬빈 114, 182, 218, 314
 특수의료카드(출혈상황) 244
 특수학교 244
 파라세타몰(아세트아미노펜) 192, 211, 275
 파보바이러스 195
 파상풍 123, 175, 209, 210
 팔꿈치
 팔꿈치 보호 기구 159~160
 팔꿈치 부목 161
 팔꿈치 수술 169, 171
 팔꿈치 운동 156~157
 팔꿈치 정맥 132, 133, 142, 143
 팔꿈치 출혈 89~92, 156
 패혈성 관절염 169
 평균 수명(기대수명) 20, 195, 319
 평생교육 251
 포경수술 11, 15, 165, 168, 227, 294, 313
 포괄적 치료센터 311~312
 포트캐트(PortaCaths) 144~145
 포피 15, 168, 294
 폰 빌레브란트병(vWD)
 상염색체 열성 69~72
 상염색체 우성 68~69
 역학 50
 출혈 95
 폰 빌레브란트병과 심한 월경 122, 227~228
 폰 빌레브란트병과 혈우병A 44, 45~47, 73~76
 폰 빌레브란트병의 유형 76~77
 폰 빌레브란트병의 치료 113, 114, 122, 308
 폰 빌레브란트 인자(vWF) 46
 프로트롬빈(II 인자) 39, 315
 플라스틱 부목 159, 161, 163, 164, 184
 피 섞인 대변(혈변) 82~83, 289
 피임 229~235
 피임을 위한 안전기간(주기법) 231~232
 피하주사 7, 14, 113, 192
 하계만 인자(XII 인자) 39, 42, 49
 학교(school)
 교내의사(교의) 245
 교사를 위한 정보 273~277
 보육원 23~26 선택 243~244
 수학여행 31, 225, 246
 입학 25~29, 244~247
 특수학교 244 '교육' 항목도 참고할 것
 향문 열창 15, 83
 항바이러스 기술, 그리고 혈액 제품 112,

- 188, 189, 190, 204, 308, 196~198
- 항생물질 7, 75, 121, 124, 141, 181, 218, 232, 276
- 항섬유소용해성의
- 심한 월경에 대한 항섬유소용해제 사용 31, 228
- 코피에 대한 항섬유소용해제 사용 121~122
- 항섬유소용해제 사용의 금기 사항 115, 122, 180, 299
- 항섬유소용해제와 수술 183, 218
- 항원 부위 279
- 항원-항체 반응 175
- 항응고제 97, 186, 211, 314~315
- 항체 175~184
- VIII인자 45, 176
- 간염 항체 188~190, 190~191
- 고반응자와 저반응자 176~178
- 단클론항체 198, 308
- 베데스다 단위 177
- 옥스퍼드 단위 177
- 우회치료 45, 180
- 치료 107, 178~182
- 항체와 2차면역반응(면역기억반응) 178
- 항체와 고순도 농축제 106
- 항체와 생활양식 184
- 항체와 수술 182~184
- 항체와 용혈(적혈구가 파괴 또는 분해되는 현상) 186
- 항체와 특수학교 247
- 항체의 발견 176~177
- 항체의 정의 175~176
- 혈우병이 아닌 사람의 항체 176
- 항혈우병글로불린(AHG), 'VIII인자' 항목을 참고할 것
- 항혈우병인자(AHF), 'VIII인자' 항목을 참고할 것
- 항히스타민제 127, 135, 186, 213
- 햄스터 세포 108~109, 266
- 허리근육(요근) 출혈 31, 120, 200, 228
- 헌혈 97~99
- 헤모글로빈(혈색소) 86, 278
- 헤파린 186, 315
- 헬리코박터 파일로리(유문나선균) 124
- 헬멧 8~9, 15, 18, 200, 222
- 허출혈 81, 117, 121, 127, 274
- 혈관
- 부서지기 쉬운 혈관 37
- 혈관질환 36~37
- 혈관의 절단 143
- 혈관절증(관절 출혈) 89~92
- 다른 응고 질환의 혈관절증 94~95
- 시리얼 스플린팅(계속되는 부목 만들기) 161
- 혈관절증과 예방요법 138
- 혈관절증과 활액막염 182
- 혈관절증의 치료 119~120, 148
- 혈뇨(피가 섞인 소변) 83, 85, 117, 122, 128, 299
- 혈변(대변에 피가 섞여 나오는 것) 82~83, 289
- 혈소판(platelet)

- 혈소판 질환 36~37
- 혈소판 감소증 179, 280
- 혈소판과 응고 혈성 35~36
- 혈소판 무력증 37
- 혈소판의 기본적인 지식 279~280
- 혈액분획 104
- 혈액응고, '응고'를 참고할 것
- 혈액의 기본적인 지식 277~282
- 혈액형 64, 97, 99, 169, 225, 244, 276, 279, 307
- 혈우병 단체 9, 13, 16, 27, 28, 32, 126, 201, 221, 225, 226, 245, 252, 258
- 혈우병 치료센터 9, 12~13, 201, 218, 245, 254, 310~311
- 혈우병 카드 13, 16, 123, 244~245, 276, 307, 309
- 혈우병 환자를 위한 선언 307~312
- 혈우병
 - 혈우병의 기본적인 지식 273~277
 - 혈우병의 유형 3~4
 - 혈우병의 정의 3
 - 혈우병의 중증도 4, 50~51
 - 혈우병성 관절염 21, 92, 137, 139, 148, 166, 169, 200, 213, 250
 - 혈우병의 역사 313~320
 - 혈우병의 유병률 50
 - 혈우병A(Ⅷ인자 결핍증) 3~4
 - 보인자 60~61, 61~68
 - 역학 49~50
 - 예방요법 137~142
 - 출혈 발생 81~94
 - 치료 7~8, 117~137
 - 혈우병A와 유전자 61~68, 267~270
 - 혈우병A와 폰 빌레브란트병 73~77
 - 혈우병A와 항체 175~176
 - 혈우병B(Ⅸ인자 결핍증) 3~4, 45~46
 - 발견 316
 - 보인자 60~61, 61~68
 - 예방요법 137~142
 - 출혈 발생 81~94
 - 치료 7~8, 117~137
 - 혈우병B와 Ⅸ인자 분자 46
 - 혈우병B와 유전자 치료 264, 267~270
 - 혈우병B와 항체 175~176
 - 혈장 277
 - 농축제제 103~104
 - 신선 동결 혈장 101
 - 현혈 97~99
 - 혈장 트롬보플라스틴 전구물질(PTA; XI 인자) 39
 - 혈장분리반출법 99, 182~184
 - 혈전증 40, 44, 106, 186, 211, 233
 - 혈청 277
 - 형질전환 동물 266
 - 혼전조언 229
 - 화학 피임제 231
 - 활액막(윤활막) 89, 90, 91, 92, 171, 284~285
 - 활액막염 182
 - 활액막절제술 169, 171

황달 187, 191, 193, 288
후천성면역결핍증후군(AIDS) 194~195
웨이바(VIII인자 항체 우회제제) 181
혈채어 164
'휴식시간' (아이에게 주는 체벌의 이름임) 23
휴일 29, 31, 225~226, 275
흡연 54, 123, 191, 205, 220, 233
24시간 보호 308~309
2차면역반응 178
ABO식 혈액형 64, 279
B세포 281~282
B형 간염 면역글로블린(HBIG) 189
B형 간염 표면항원(HBsAg) 188
B형 간염 핵심항원(HBcAg) 188
B형 간염 e항원(HBeAg) 188
DDAVP, '데스모프레신' 항목을 참고할 것
DNA(디옥시리보핵산) 59, 265
FFP, '신선동결혈장' 항목을 참고할 것
NANB transaminitis 190
T세포 281~282
TENS(경피신경 전기자극치료) 148~149,
210
TNBP(tri-n-butyl phosphate)법
197~198
transaminitis 187
X염색체 4~5, 10, 54~58, 61~62,
264~265
Y염색체 4~5, 54~58, 264~265



Korea Hemophilia Foundation

사회복지법인 한국혈우재단
서울특별시 서초구 서초동 1628-26번지
TEL. 02-3473-6100
FAX. 02-3473-6644
E-mail. kohem@kohem.org
www.kohem.org