

## 원발 면역 결핍증

감염증을 이겨내는 “면역”기능에 선천적으로 이상이 있어, 감염증을 계속 반복하거나 중증화하는 질병입니다. 대표적으로 중증복합면역부전증과 B 세포결손증이 있습니다. 감염증이 나타나기 전에 진단을 받아 치료를 시작하는 것이 중요합니다. (치료를 하지 않는 채 생 백신을 맞은 경우 위험한 상태로 발전할 수 있습니다.)

## 중증복합면역부전증 (SCID)

### 대표적인 증상

- 설사나 기침이 계속 난다.
- 체중 증가 없음 또는 감소함
- 바이러스 감염 중증화
- 구강칸디다증

## B 세포결손증(BCD)

### 대표적인 증상

- 중이염, 부비강염 반복함
- 폐렴, 수막염, 패혈증
- 기관지확장증

### 치료법

조기에 진단하여 감염증 예방대책을 받으며 신속한 치료로 이어가는 것이 중요합니다. 이식으로 면역기능을 회복시키거나 면역글로블린 제제를 투여하면서 부족한 항체를 보충합니다.

## 척수성 근위축증 (SMA)

전신 근력저하가 진행되어 치료하지 않으면 영아기에 사망할 수도 있는 질병입니다. 대다수는 영아기에 발생합니다. 출생 2 만 명 당 1 명의 비율로 SMA 를 가진 아기가 태어나고 있습니다.

### 대표적인 증상

- 포유불량
- 울음소리가 약함, 호흡이 얇다
- 근력 저하  
(목을 못 가늠 / 혼자서 못 앉음)

### 치료법

핵산치료제나 유전자치료를 이용하면 효과적인 치료를 할 수 있습니다. 치료약 투여가 빠르면 빠를수록 효과가 크므로 조기발견 · 조기치료가 중요합니다.

질병이 발견된 경우, 신속하게 적절한 치료를 받을 수 있게 이하 기관들이 도와드립니다.

### 확대 신생아 스크리닝 추진협회

오카야마대학병원(진단 · 치료기관)  
오카야마현 산부인과의회  
오카야마현 / 오카야마시  
공익재단법인 오카야마현건강만들기재단  
(사무국)

문의 오카야마현건강만들기재단

[Tel:086-246-6260](tel:086-246-6260)

## 주의점

검사 특성상 이 검사로 이상을 인정받지 못하여도 질환이 완벽히 부정되는 것은 아닙니다.

한편으로 이 검사로 이상이라고 판정받는 경우라도 정상인 경우나 치료할 필요가 없는 중증 환자 중에서도 가능성도 있습니다.

그리고 중증환자는 조기치료를 시작해도 증상이 진행되는 경우도 있습니다. 진단하기 어려워서 예전에는 증상이 나타난 후 대응을 시작해야 했지만 의학발전으로 이 검사로 통해 조기발견이 가능하게 되어 적절한 치료를 할 수 있게 되었습니다.

이 검사에 대해 더 자세히 알고 싶으신 분은 이 동영상을 봐주시기 바랍니다.



감수 :

塚原 宏一 (오카야마대학병원 소아과 과장)  
秋山 倫之 (오카야마대학병원 소아 신경과)  
鷲尾 佳奈 (오카야마대학병원 소아과)  
石田 悠志 (오카야마대학병원 소아과)  
吉本 順子 (오카야마대학병원 소아과)