

다운증후군 환자의 합병증 발생과 관리 현황 분석

연구책임자	연구실무자	분석지원
이용주 교수	김남은	이풍훈 주임연구원
한림대학교 강남성심병원	서울대학교 보건대학원	건강보험심사평가원

※ '2017년 HIRA 빅데이터 분석 협업과제' 사례

1. 분석 배경

- 다운증후군은 국내의 경우 임신부 800명당 한 명의 빈도로 발생하는 난치성 유전체질환이며, 산모의 나이가 많아질수록 발생확률이 높은 것으로 알려져있음
 - ▶ 우리나라는 만혼으로 인한 고령 산모가 증가함에 따라 다운증후군의 발생확률이 높아질 수 있을 것으로 예상됨
- 다운증후군은 다양한 합병증(갑상선 질환, 선천심장질환 등)을 동반할 수 있으며, 이에 따라 환자에 대한 체계적인 관리가 필요함
 - ▶ 현재 관련 연구와 국내 진료지침이 미흡한 실정으로 다운증후군 환자의 건강상태에 대한 연구가 요구됨

2. 분석 방법과 내용

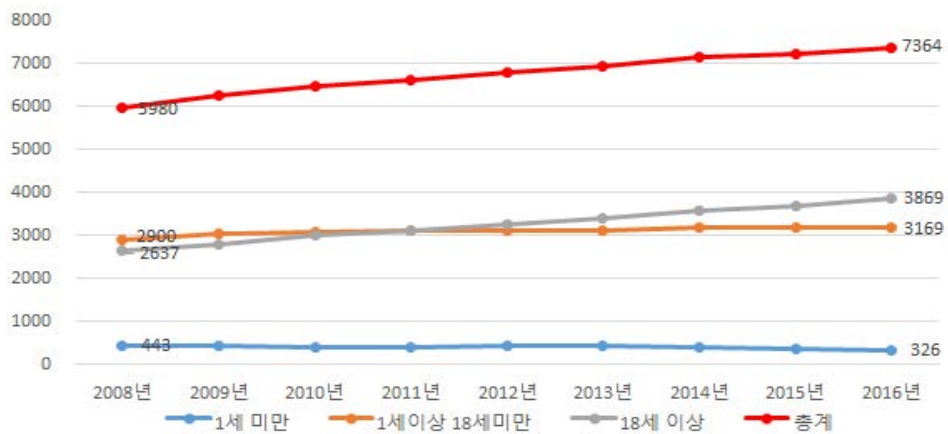
- 대상: 출생 후 한 번이라도 다운증후군(Q90.9) 진단을 받은 적이 있는 환자
- 자료원: 2007년~2016년 건강보험 청구자료, 통계청 인구동향조사
- 분석방법: 다운증후군 발생 현황 파악 및 합병증 중 갑상선 질환의 선별검사 여부와 선천심장질환 유무를 분석



3. 분석 결과

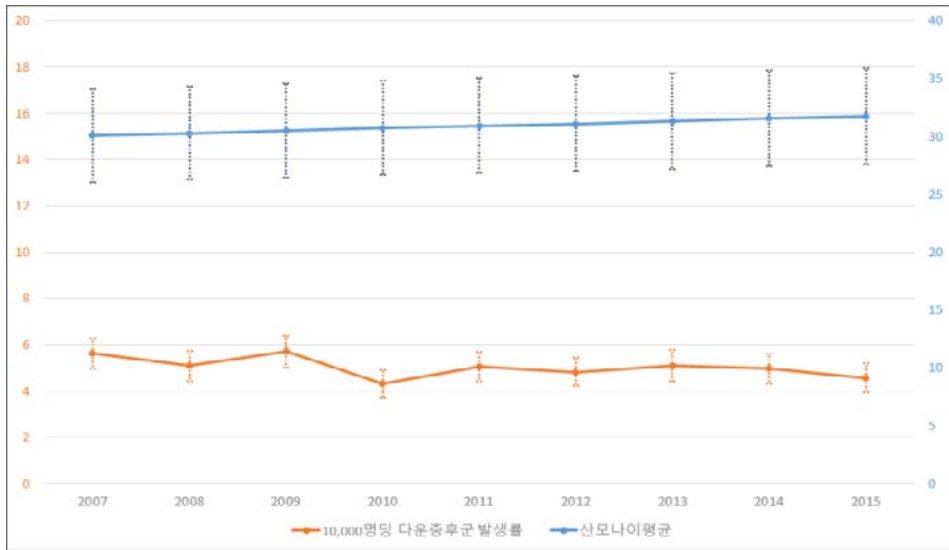
다운증후군 발생현황

- 다운증후군 환자의 기대수명이 증가함에 따라 '08년~'16년의 전체 다운증후군 환자수는 해마다 증가하는 반면, 1세 미만의 다운증후군 환아의 수는 감소하는 추세임
- ▶ 이는 저출산, 적극적인 산전 진단검사로 인한 조기 발견 등과 같은 다양한 요인의 영향으로 판단됨



[그림 1] 연도별 연령대별 다운증후군 환자 분포

- 산모의 나이는 '07년 30.1세에서 '15년 31.7세로 매년 증가하는 반면, 출생아 10,000명 중 다운증후군이 있는 환아는 '07년 5.6명에서 '15년 4.6명으로 감소함
- ▶ 다운증후군 발생 확률은 고령 산모에서 높은 것으로 알려져 있지만 고령 산모의 적극적인 산전 진단검사로 태아의 건강문제가 조기 발견되는 등 에 따라, 실제 출생아 중 다운증후군 환아의 출생 빈도는 감소하는 것으로 추정됨



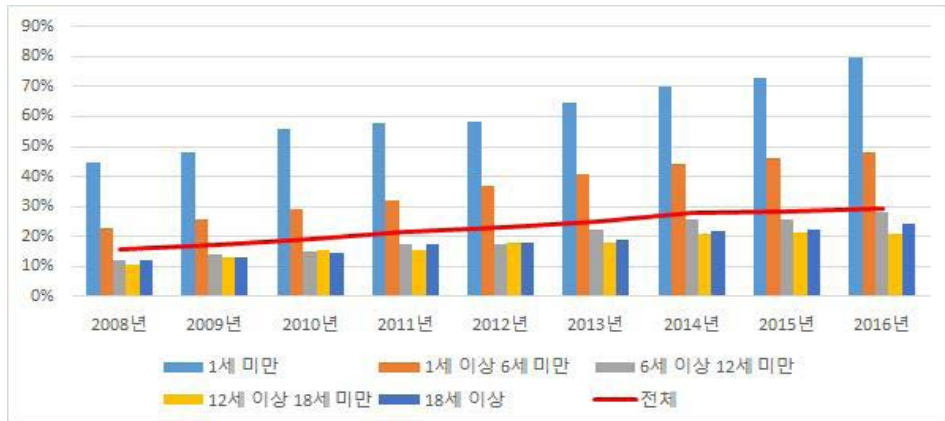
[그림 2] 10,000명당 다운증후군 발생률과 산모나이평균

다운증후군과 합병증 현황

- 다운증후군 환자의 경우 선천적으로 갑상선, 심장질환의 빈도가 비다운증후군 인원에 비해 많은 것으로 알려져 있어, 출생 이후기능 검사 등의 관리가 필요함

1) 갑상선질환 - 선별검사 현황

- 다운증후군 환자의 경우 갑상선 질환의 발생빈도가 높아 출생 시, 이후 매년 갑상선 검사가 필요함
 - ▶ 갑상선 기능 검사의 비율 현황을 보기 위해 전체 다운증후군 환자 8,240명의 갑상선 기능 검사(TSH, Free T4) 실시한 비율을 산출함
- 다운증후군 환자의 연도별 갑상선 기능 검사 실시 비율은 1세 미만에서 가장 크게 증가하였으나, 전체적인 검사 실시 비율은 '16년 30% 미만으로 미진한 수준임
 - ▶ 1세 미만의 다운증후군 환자의 경우 갑상선 기능 검사 실시 비율이 1.77배('08년 44.9% → '16년 79.4%) 증가하여 80% 정도이며, 그 외의 연령층도 과거에 비해 증가하였지만 50% 미만의 낮은 수준임



[그림 3] 연령대별 다운증후군 환자의 연도별 감청선 기능 검사 실시 비율

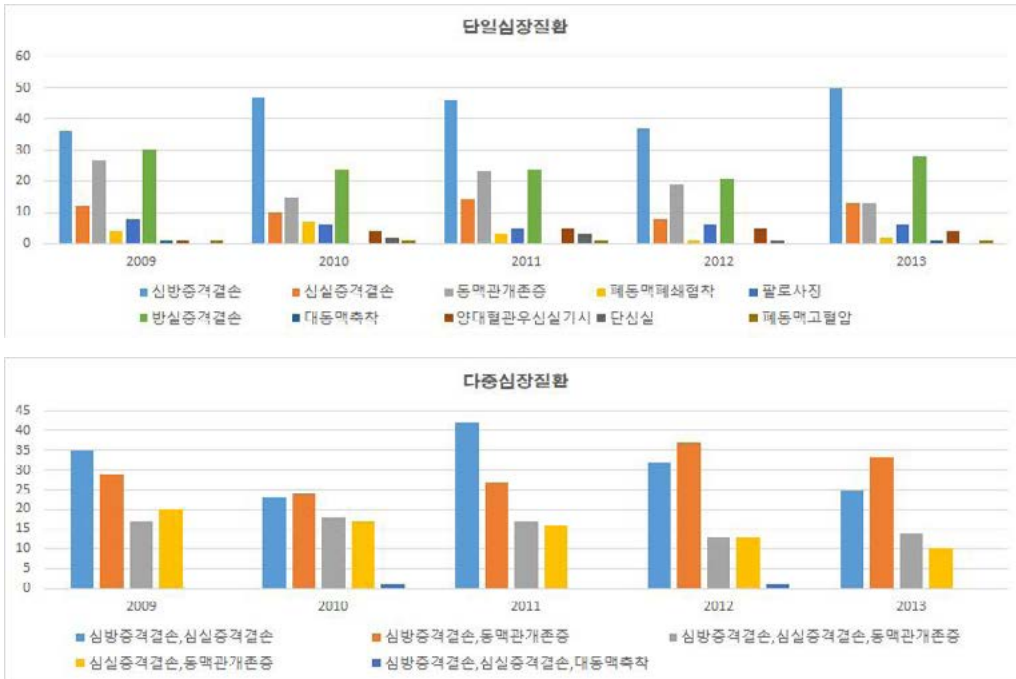
2) 선천심장질환 - 합병증 현황

- 다운증후군 환자는 선천심장질환을 가지고 있는 경우가 많음
 - ▶ '09년~'13년 출생한 다운증후군 환자 1,153명 대상으로 선천심장질환 유무를 살펴봄
- 다운증후군 환자 중 선천심장질환을 하나라도 가지고 있는 환자는 751명(65.1%), 하나도 가지고 있지 않은 환자는 402명(34.9%)임
 - ▶ 선천심장질환의 여부에 따라 성별, 출생연도, 보험종별로 분류한 결과, 비율은 큰 차이가 없었으며, 통계적으로도 유의한 차이는 없었음

[표 1] 다운증후군 환자 중 선천심장질환 보유 여부에 따른 성별, 출생연도, 보험종별 분포

		선천심장질환 미보유 환자 (n = 402)	선천심장질환 보유 환자 (n=751)	p-값
단위: %				
성별	남성	56.7	53.9	0.37
	여성	43.3	46.1	
출생연도	2009	24.1	20.9	0.42
	2010	16.9	18	
	2011	19.9	21.2	
	2012	21.9	19.4	
	2013	17.2	20.5	
보험종류	건강보험	87.1	87.9	0.69
	의료급여	12.9	12.1	

- 단일심장질환을 가지고 있는 환자 중 심방중격결손 환자가 가장 많았으며, 다중심장질환의 경우는 연도별 차이는 있으나 전체적으로 심방중격결손과 심실중격결손을 함께 앓는 환자가 가장 많음



[그림 4] 다운증후군 환자의 출생연도별 선천심장질환 분포

4. 결론

- 다운증후군 환자의 기대 수명이 증가함에 따라 전체 다운증후군 환자는 증가하고 있음
 - ▶ 다운증후군 전체 환자수가 증가함에 따라 다운증후군 환자의 정확한 관리지침이 필요함
 - ▶ 저출산 · 산전 진단검사 등의 영향으로 1세 미만의 다운증후군 환자는 감소함
- 다운증후군 환자의 경우 매년 갑상선 기능 검사가 필요하지만 분석결과 실시 비율이 매우 낮은 상태로 개선이 필요함
 - ▶ 갑상선 기능 검사의 실시 비율을 높이기 위해 의료진과 다운증후군 환자보호자에 대한 교육이 필요함
- 다운증후군 환자 중 선천심장질환과 같은 중증 합병증을 동반한 경우가 증가하고 있어, 다운증후군 환자를 적절히 관리하기 위한 가이드라인이 필요함