



Down Syndrome, Obstetricians Should Know

Ji-Hee Sung, MD,
Soo Hyun Kim, MD,
Sir-yeon Hong, MD,
Chi-Son Chang, MD,
Yejin Kim, MD,
Jungeun Jeon, MD,
Hyea Park, MD,
Soo-young Oh, MD, PhD

Department of Obstetrics and
Gynecology, Samsung Medical
Center, Sungkyunkwan University
School of Medicine, Seoul, Korea

Received: 14 December 2020

Revised: 12 January 2021

Accepted: 12 January 2021

Correspondence to

Soo-young Oh, MD, PhD
Department of Obstetrics and
Gynecology, Samsung Medical
Center, Sungkyunkwan University
School of Medicine, 81 Irwon-ro,
Gangnam-gu, Seoul 06351, Korea

Tel: +82-2-3410-3517

Fax: +82-2-3410-0630

E-mail: ohsymd@skku.edu

Copyright© 2021 by The Korean Society
of Perinatology

This is an Open Access article distributed
under the terms of the Creative Com-
mons Attribution Non-Commercial
License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>), which permits
unrestricted non-commercial use,
distribution, and reproduction in any
medium, provided that the original work
is properly cited.

Down syndrome is the most common trisomy abnormality, and generally occurs in about 1 in 700 surviving children. According to a Korean study, the prevalence of Down syndrome was about 5.03 out of 10,000 surviving children born from 2007 to 2016 and about 200-277 newborns with Down syndrome were born every year. In the past, the average survival age of Down syndrome was low, but recently it has been extended to 60 years and the quality of life is improving. Recently, there have been many improvements in the education of children with Down syndrome, and various studies have been conducted at the preclinical and clinical stages about cognitive impairment, which was thought to be impossible to treat previously. In Korea, obstetricians mainly play the role of providing medical information in the process of screening and confirming Down syndrome. Therefore, medical staff need to be familiar with the latest knowledge on medical conditions, treatment and prognosis, and quality of life of Down syndrome. Through this review, we provide information on prenatal diagnosis and counseling for Down syndrome and medical problems that may occur in Down syndrome. We also review the latest research on improving cognitive function of Down syndrome. In addition, we summarize literature in Korean about Down syndrome from a social point of view and introduce websites and social media related to Down syndrome, as well as an economic support system in Korea. By providing comprehensive and contemporary information, we ultimately hope to help families with Down syndrome.

Key Words: Down syndrome, Genetic counseling, Resource guide, Cognitive function, Clinical trial

서론

다운증후군은 21번 염색체가 3개인 경우로 정신 지체를 동반한 특정한 외형을 보이는 증후군이다. 다운증후군은 삼염색체 이상 중 가장 흔하며 유산, 사산 그리고 생존아를 포함하는 경우에는 500명당 1명,¹ 생존아 기준으로는 약 700명 당 1명 꼴로 발생한다.²

미국에서는 2004년부터 2006까지 10,000명 생존아당 13.5명의 다운증후군 신생아가 태어났다고 보고되었고 이것은 1970년대 후반에 비해 약 33% 증가한 것이다.^{3,4} 이러한 이유는 산모의 나이가 증가하였기 때문으로 생각되었다. 또한 미국의 Down Syndrome Foundation에 의하면 미국에서는 매년 6,000명의 다운증후군 신생아가 출생한다고 한다.⁵

국내의 다운증후군 유병률에 대한 연구에 따르면 2005-2006년에 우리나라 10,000명의 생존아 출생 중 3.7명의 다운증후군 신생아가 태어났으며,⁶ 최근 발표된 국내 연구에 따르면 2007년부터 2016년까지 9년 동안 다운증후군의 유병률은 10,000명의 생존아 중 약 5.03명으로 보고되었고, 매년 약 200-277명의 다운증후군 신생아가 출생하였다.⁷

산전 진단 기술의 발달로 다운증후군에 대한 선별 검사가 용이해졌고, 확진검사도 비교적 안전하게 시행할 수 있게 되었다. 그러나 이러한 검사들이 보편화된 이후 30-50%에 달하는 다운증후군 태아가 낙태되었다는 연구를 고려하면,⁸ 이는 다운증후군 태아를 임신하게 된 부모에게 전문적이고 시의적절한 의학적 개입과 심리적 도움이 필요함을 의미한다.

현재 우리나라에서는 다운증후군에 대한 산전검사에 대한 전반적인 정보를 제공하고, 다운증후군으로 최종 진단된 경우 부모에게 적절한 의학적 정보를 제공하는 역할을 산부인과 의사가 주로 수행하고 있다. 따라서 의료진은 다운증후군에서 동반될 수 있는 의학적 상태, 치료 및 예후, 삶의 질에 대한 최신 지견을 습득할 필요가 있으며 이상적으로 우리나라에서

사회적, 경제적으로 도움을 받을 수 있는 자료를 제공하는 것이 상담 시 도움이 될 수 있겠다.

다운증후군의 평균 생존 연령은 20세기 초반에는 10여 년 정도에 불과하였으나 적절한 치료가 가능한 최근에는 60년까지 연장되었고⁹ 삶의 질 향상이 이루어지고 있다.¹⁰ 특히, 다운증후군 아동의 교육에 변화가 나타나고 있는데, 주로 특수기관에서 관리되던 다운증후군 아동들이 1980년대부터 1990년대에 이르며 일반 학교에 진학하는 비율이 높아졌고 최근에는 75% 이상이 일반학교에 다닌다.¹¹ 이와 같이 교육이 점차 활발해짐에 따라 다운증후군 아동의 학업적, 기술적 기능이 유의미하게 향상되었고, 이들을 위한 다양한 특수한 교육 기술도 발전하였다.¹² 이러한 변화는 다운증후군 아동의 치료에 사회적 개입이 매우 중요함을 시사한다.¹³

최근 다운증후군에서 심장, 감각, 내분비 및 혈액 질환의 수술 및 약물 치료가 성공적으로 이뤄지면서 이제는 발달 장애와 신경 질환 두 가지가 다운증후군에 있어 최대의 미충족 수요(unmet needs)가 되었다.¹⁴ 그러나 치료가 불가능하다고 생각되었던 다운증후군에서의 지능 저하에 대해 다양한 연구들이 최근 이루어짐에 따라 전임상 단계에서는 의미 있는 결과가 이미 많이 발표되었고, 임상 수준에서도 많은 연구가 이루어지고 있다.

이렇듯 활발한 연구가 이루어지고 있음에도 불구하고 다운증후군 태아의 낙태율은 비교적 높은 편이다. 즉, 나라나 연구에 따라 차이가 있지만 최근 발표된 외국의 연구들에 따르면 임신 중 태아의 다운증후군이 진단된 경우 임신 종결률은 유럽의 16개국에서 58.7%로 보고되었고(연구 기간 2005-2009년),¹⁵ 미국의 경우 30%로 보고되었다(연구 기간 2006-2010).¹⁶

우리나라는 현재 다운증후군 태아에 대한 낙태가 합법이 아니므로 통계가 정확하게 이루어질 수는 없으나, 국내 인공임신 중절 실태 조사에 따르면 임신중절 이유 중 태아 건강 문제가 11.3%인 것으로 보아 다운증후군이 산전 진단되어 낙태가 진행된 사례도 적지 않을 것으로 추정된다.¹⁷ 또한 의학의 발전으로 다운증후군이 산전에 진단되는 경우가 증가하고 있음에도 불구하고 실제 출생아 기준으로는 산전에 진단된 경우보다 출생 후 진단된 경우가 많다는 국내 연구 결과는¹⁸ 다운증후군으로 인한 임신 종결이 상당히 이루어지고 있음을 추정하게 한다.

한편 우리나라에서는 2009년 이후 법적으로 명시된 사유 이외의 유산에 대한 규제가 더욱 강화되어, 이제는 산전검사에서의 다운증후군의 고위험군으로 분류되었을 때 확진을 위한 침습적 산전검사의 시행은 필수라기보다 선택의 문제가 되었다. 국내 연구에 따르면 실제로 이러한 사회적 여건 변화에 따라 2009년 이후 산모들의 양수검사에 대한 수용 빈도가 유의하게 감소하였다.¹⁹ 따라서 우리나라의 현 사회적 여건에서는 산전 상담의

역할이 무엇보다 중요하다. 2011년 미국의 한 연구에 따르면 다운증후군 환자의 부모는 처음 진단을 받았을 당시 56.8%가 적절한 정보를 제공받지 못했다고 생각한다고 응답하였고, 50.5%는 다소 또는 극심하게 불만족스러운 상담을 했다고 응답하였다고 한다.²⁰ 따라서 적절한 상담 자료를 가지고 충분한 정보를 부모에게 제공할 필요가 있다.

본 저자들은 특히 우리나라 산모들이 의학적 정보를 대부분 인터넷을 통하여 취하는 경우가 많다는 점을 경험하였다. 따라서 다운증후군에 대해서도 시대에 뒤쳐진 의학적 지식에 노출될 가능성이 많다는 점을 고려하여 본 중설을 통하여 1) 다운증후군에 대한 산전검사 및 상담에 대한 내용과 2) 다운증후군에서 발생할 수 있는 의학적 문제를 살펴보고, 3) 다운증후군의 정신신체에 대한 최신 연구 결과를 소개하고, 4) 사회적 측면에서의 다운증후군, 즉 사회의 관점에서 다운증후군에 대해 고찰한 국내 문헌 및 연구, 다운증후군 관련 국내외 웹사이트 및 소셜미디어 소개 등과 더불어 우리나라의 다운증후군에 대한 경제적 지원 제도를 제시하는 등 총괄적인 정보를 제공하여 궁극적으로 다운증후군 가족에 도움이 되고자 한다.

본론

1. 산전 상담

앞서 언급한 바와 같이 다운증후군의 산전 상담에 있어서 상담하는 의사의 역할은 매우 중요하다.²¹ 다운증후군의 산전 상담의 내용을 아래에 정리하였다.

1) 산전검사를 시행하기 전

먼저 다운증후군에 대한 산전검사는 크게 선별검사와 확진 검사로 나누어짐을 설명할 필요가 있으며 이에 대해서는 2019년 3월에 발간된 “태아염색체 선별검사와 진단검사에 대한 모체태아의학회 임상진료지침”에 상황별로 매우 세밀하게 정리가 되어있으며 특히 태아 DNA 선별검사(일명 noninvasive prenatal test)를 시행하기 전후의 상담 지침에 대해서는 이를 참고하길 바란다.²² 산모 및 보호자는 산전 선별검사에서의 다운증후군에 대한 고위험군으로 나온 사실만으로도 당황하는 경우가 매우 많다. 따라서 산전 선별검사 시행 전에 통합 선별검사에서의 다운증후군으로 나올 확률이 약 5%임을 미리 알려주는 것이 좋다. 또한 태아 DNA 선별검사는 위양성률이 낮은 검사로 정상인 태아가 검사에서 다운증후군 고위험군으로 분류될 확률은 0.1%로 낮지만, 모체 혈청 내 태아 분획의 양이 적거나 기타 이유로 결과 자체를 얻지 못하게 되는 경우도 1-8% 정도 있을 수 있음

²²을 미리 알려주는 것이 도움이 된다.

양수검사 등의 침습적 산전검사를 시행하기 전 산모 및 보호자에게 태아의 염색체 결과가 정상 또는 다운증후군일 수도 있고 혹은 그 외 다른 염색체 이상(특히 성염색체 이상 등)이 있을 수도 있다는 사실에 대해서 미리 알려주는 것이 도움이 될 수 있다.²³ 한편 산모의 나이가 증가함에 따라 태아의 다운증후군 위험도가 증가한다는 사실에 대한 정보 제공은 산전 선별검사를 시행하는 단계에서 이미 이루어지는 것이 바람직하다.

2) 산전검사의 시행 이후(다운증후군으로 확진된 경우): 다음과 같은 순서에 의해 상담한다

(1) 결과의 해석

처음에는 산모 및 보호자가 태아가 다운증후군이라는 사실을 받아들이기 힘들겠지만, 이는 부모의 잘못으로 생긴 일이 아니기 때문에 죄책감을 가질 이유가 없음을 주지시킨다. 또한, 최근 의학의 발달로 다운증후군의 평균 생존이 약 60세 정도까지 연장되었기에⁹ 다른 염색체 이상이 동반된 경우보다 생존율이 현저히 높다는 사실과 다른 보통의 아이들에 비해 발달이 느리지만 적절한 학습을 통해 극복될 수 있음을 설명한다. 특히, 다운증후군이 산전에 확진되면 대부분의 부모는 예상치 못한 상황에 마주치게 된 것이므로 많은 감정적 혼란에 빠질 수 있기에, 부부가 의학적 정보를 처리하고 스스로 궁금한 점을 생각해 내는 시간을 갖도록 해주는 것이 중요하다.¹⁰

(2) 빈도 및 핵형에 관한 정보 제공

다운증후군은 염색체 이상 증후군 중 가장 흔한 것으로, 약 700명당 1명의 빈도로 매우 드문 일이 아님을 설명한다. 다운증후군 핵형에 대하여 설명하는 것은 다음 임신의 재발률을 평가하는 데 중요하다. 전체 다운증후군의 95%를 차지하는 21번 염색체가 3개 있는 21 trisomy의 경우, 부모의 염색체검사가 필요하지 않고, 재발률은 산모의 나이에 따른 일반적 빈도보다 증가하지 않는다. 다운증후군의 나머지 3-4%를 차지하는 불균형 전좌(unbalanced translocation)에 의한 다운증후군인 경우에는 부모의 염색체검사를 해보아야 하고, 부모의 핵형이 정상인 경우에는 재발률이 낮으나(1-2%), 환자의 모친이 균형 보인자인 경우 약 10%, 부친이 균형 보인자이면 약 2%에서 재발한다고 알려져 있다.²¹

(3) 추후 추적 관찰 계획 및 지역 또는 국가의 보조에 대한 정보 제공

선천 심기형을 평가하기 위한 심장 초음파검사와 다른 구조적 기형을 확인하기 위한 정밀 초음파의 시행, 동반 기형 발견 시 치료에 대한 논의와 함께 지역과 국가의 보조에 대한 정보를

제공하는 것이 도움이 될 수 있다.

2. 다운증후군에서 발생할 수 있는 의학적 문제

1) 신체적 측면

다운증후군 아이들은 특징적인 얼굴 모양(둥글고 납작한 얼굴, 위로 올라가며 기울어진 작은 눈, 작고 약간 낮은 코 등)을 보인다. 출생 시에는 보통 평균 신장과 체중을 가지고 있으나, 점차 성장 속도가 늦어지면서 최종 신장은 작은 편이다. 다운증후군 아기들은 출생 시 대부분 근육의 긴장도가 떨어져 뒤집고, 앉고, 서고 말하는 것이 느릴 수 있으나, 이는 일반적으로 시간이 지날수록 회복되고 물리 치료를 통하여 호전될 수 있다. 미국소아과학회에서는 발달 시기에 따른 다운증후군 환자의 의학적 관리의 지침을 제공하였고 구체적인 내용은 다음과 같다.²⁴

(1) 신체적 측면

① 신생아기(생후 4주 이내): 출생 후 체중과 신장을 측정하여 신생아 발육곡선과 비교 분석하며 적절한 열량 섭취 평가를 위해 수유 상태를 확인한다. 출생 후 청력선별검사, 안과검사, 갑상선검사, 심장 초음파, 위장관 질환에 대한 평가가 필요하다. 근력 저하, 갑상선 기능 저하증, 선천성 거대결장증의 유무를 확인하고, 근 긴장도가 저하되어 있거나 수유 속도가 지연되는 경우 연하검사를 시행한다.

② 영유아기(생후 1개월부터 1년까지): 체중과 신장을 측정하여 소아 발육 곡선과 비교한다. 심장 질환이 확진된 경우, 선천성 심부전 증상에 대한 관찰이 필요하고, 아급성 세균성 심내막염의 예방이 필요하다. 인플루엔자를 포함한 예방접종을 시행해야 하고, 치과 검진을 통해 불규칙한 치열 혹은 치아 발달에 지연이 있는지 확인한다.

갑상선검사, 청력검사를 시행하고, 폐쇄성 수면무호흡에 대해 평가한다.

③ 유아기(1세부터 5세까지): 매년 빈혈수치를 확인하고 갑상선검사, 청력검사 및 안과검진을 시행한다. 폐쇄성 수면무호흡에 대해 평가한다.

④ 유소년기(5세부터 13세까지): 매년 갑상선검사, 청력검사를 시행하고 매 2년마다 안과검진을 시행한다. 폐쇄성 기도로 인한 수면 무호흡이 있는지 평가하고 장질환을 예방하기 위해 글로텐을 포함한 식이요법을 시행한다. 적절한 체중 관리와 식이 상담을 통해 과체중이나 비만이 되지 않도록 하고, 행동성향과 사회적 발달에 대한 평가를 통해 언어치료, 작업치료를 시행한다.

⑤ 청소년 및 청년기(13세부터 21세까지): 매년 갑상선, 청력검사, 헤모글로빈검사를 시행해야 하고, 매 3년마다 안과 검진

을 한다. 행동학적, 사회학적 발달을 평가하고 재무계획, 행동문제, 학교 배치, 직업 훈련, 위생 및 자기 관리와 독립, 작업환경에 대한 평가가 필요하다. 사춘기를 통한 신체적, 심리사회적 변화를 고려하여 성교육 및 상담을 시행하고, 만약 임신할 경우 다운증후군의 아이가 다시 출생할 확률과 위험성에 대한 상담을 시행한다.

⑥ 성인기(21세 이후): 매년 갑상선검사, 매 2년마다 안과 검사를 시행한다. 심장 초음파를 통해 승모판과 대동맥 판막질환을 평가하고 아급성 세균성 심내막염을 예방한다. 여성은 첫 성교 후 매 1-3년 동안 자궁 세포진검사와 골반검사를 시행하고 매 2-3년마다 골반 초음파와 유방검진을 시행한다. 건강, 성교육, 흡연, 약물 및 알코올에 대한 교육이 필요하고 지속적인 언어치료와 정기적인 신경학적 검사를 시행한다. 독립적인 생활능력을 평가하고 기억력 저하, 운동 실조, 발작과 소변, 대변의 실금 등의 초기 치매 증상이 나타날 경우 신경과 진료가 필요하다.

(2) 운동 및 재활 측면

① 물리치료: 운동발달에 초점을 두어 진행되는데, 적절한 물리치료는 근력이 저하된 아이들에게 큰 도움을 주고 발달단계별 시기에 도달할 수 있도록 한다. 출생 전과 생후 1달 동안의 신체발달은 모든 발달을 위한 기본 토대가 된다. 환경을 이해하고 적응하며, 언어적, 사회적 발달 과정 등의 상호교류를 통해 신체 능력이 발달할 수 있다. 장기적인 물리치료의 장점은 다운증후군의 보상된 행동 패턴을 예방하고 행동발달에 도움을 준다.

② 언어치료: 말하기 전의 언어치료는 매우 중요하다. 언어치료는 모방능력, 울림소리를 습득하는 능력, 말하는 사람과 물체를 보는 능력, 촉각을 느끼고 입으로 표현하는 능력, 혀와 입술을 이용한 구강 운동 능력, 물체의 보존성을 이해하는 능력을 포함한다. 모유 수유기 필요한 근육이 언어를 구사할 때 필요한 근육과 같아서 향후 언어 기술 능력에 도움을 줄 수 있다.

③ 작업치료: 물건을 열거나 닫는 기술, 다양한 크기와 모양의 장난감을 잡거나 놓는 능력, 쌓아 올리는 능력, 단추나 손잡이를 조작하는 능력이 발달될 수 있도록 도움을 주고 스스로 음식을 먹거나 옷을 갈아 입는 기술, 다른 아이들과 어울릴 수 있는 기술을 치료사를 통해 배울 수 있어 아이의 독립성을 키우는 데 도움을 준다.

④ 추적 관찰에서 동반될 수 있는 장기의 이상은 구체적으로 다음과 같다.

⑧ 눈: 약 60%에서 근시, 원시, 내사시와 같은 안과적 문제가 발생하고 15%에서는 백내장이 발견될 수 있다.

⑨ 귀: 내이의 구조적인 이상 혹은 잦은 중이염(약 50-70%)으로 인해 청력장애가 나타날 수 있다.

⑩ 심장: 약 50%에서 방실중격결손, 심방중격결손, 심실중격

결손, 동맥관개존증, 활로사정과 같은 심장이상이 나타날 수 있고 이 경우 수술이 필요하다.

⑪ 소화기: 약 10%에서 위장관계의 문제가 생기며, 주로 식도 폐쇄나 십이지장 폐쇄, 기관식도루나 거대 결장 등이 동반될 수 있으며 수술이 필요하다.

⑫ 기타: 그 외 고관절탈구(6%), 수면무호흡증(50-75%)이 동반될 수 있고, 면역기능의 저하로 호흡기 감염이 빈번하게 나타날 수 있으며, 갑상샘 저하증(15%)이 발생할 수 있다. 매우 드물게는 백혈병(1% 이하)이 발생할 수 있는데 이 때는 항암치료 혹은 방사선치료를 한다.

2) 지능 측면

다운증후군에서 나타나는 지적 장애의 정도는 개인마다 다양하나, 대부분 경증(지능지수 50-70)에서 중등도(지능지수 35-50) 정도이며, 드물게 심한 경우(지능지수 20-35)도 있다.²⁴ 하지만 지능 저하로 인해 학습을 할 수 없는 것은 아니고, 단지 배우는 것이 느리며, 학습 내용을 완전히 이해하고 판단하기에 조금 더 어려울 뿐이다. 다운증후군 환아와 그 부모를 대상으로 1년 간격으로 지능지수를 확인한 한 최근(2018) 연구에 따르면 다운증후군 자녀의 지능지수는 부모의 지능과 연관이 있고, 환아의 연령이 증가함에 따라 그 상관관계가 더 커짐이 보고되었다.²⁵ 즉, 부모의 지능이 높을수록 다운증후군 환아의 지능지수도 높아짐을 확인할 수 있었는데 이는 다운증후군 환아의 지적 능력이 가족적 요인에 따라 변화할 수 있음을 시사한다.²⁵ 이러한 가족적 요인과 더불어 다운증후군의 지적 능력은 적절한 교육과 격려를 통해 향상될 수 있다. 실제 다운증후군 환아에게 컴퓨터를 통한 시각 인지 훈련을 시행한 결과, 시행하지 않은 군에 비해 시각 인지 기능이 향상되고, 기능적 자기공명영상에서 공간 지각 및 motor imaginary를 관장하는 뇌영역이 더 활성화되는 결과를 보여 적절한 교육의 중요성이 다시 한번 확인되었다.²⁶

다운증후군은 지능 영역 중 상대적으로 언어 기능의 손상이 특징적이고 상대적으로 사회적 기능은 보존되는 편이지만 한 가지 자극에만 주의를 기울이는 특성을 가지고 있어 주변 환경 변화를 파악하는 데 어려움을 겪기도 한다.²⁷ 다운증후군은 평균 40세 정도의 이른 나이에 알츠하이머 질환에서 발생하는 신경병리 소견을 갖게 되지만 실제로 치매의 발생은 보편적이지 않다(not universal).²⁸ 다운증후군에서의 지적 장애/정신지체는 산전 신경 발생 손상뿐 아니라, 출생 후 연령의 증가에 따라 신경계의 빠른 퇴화로 인해 알츠하이머 같은 퇴행성 질환에 이른 나이에 이환되는 것과도 연관이 있다.²⁹

3) 행동 및 발달 측면

다운증후군 아이들도 자신만의 개성, 장점, 약점 및 인격을 가지고 있어 누구도 동일한 인격을 가지고 있지는 않다. 일부는 특정 방식을 고집하여 순서에 맞추려고 하거나, 서로 같은 것을 더 좋아하는 경향을 보이기도 하고, 자신에 대해서 혼자서 크게 말하는 행동을 하기도 한다. 다운증후군 아이들에서 나타나는 증상은 매우 다양하고 사람마다 각기 다르며, 경한 정도부터 심한 정도까지 나타날 수 있는데, 수반되는 문제는 다른 일반 아이들에게도 나타날 수 있는 것이고 치료 방법도 동일하다. 따라서, 아이가 단지 다운증후군이라서 발달이 모두 지연되거나 행동에 문제가 있다는 것은 아니라는 사실을 이해하는 것이 상당히 중요하다. 결론적으로, 산전에 진단된 다운증후군의 예후는 매우 다양하므로 미리 단정지을 수 없다는 사실을 부모에게 이야기하는 것이 바람직하다. 참고로 우리나라의 다운회³⁰ 및 국가건강정보포털³¹에서 제공하는 다운증후군에 대한 정보 중 행동 발달에 관한 흔한 질문과 답변을 소개하고자 한다.

(1) 다운증후군을 가진 사람은 어떠한 발달을 보이나요?

다운증후군을 가진 아이들은 일반 또래 아이들과 같은 발달 단계를 거치지만, 발달 속도가 늦습니다. 아이들의 발달은 연령에 따라 개별적이나 다운증후군을 가진 아이들 중 몇몇은 건강상의 문제로 인하여 발달이 매우 늦을 수도 있습니다. 그러나 발달을 계속한다면 모두 자신의 발달 속도에 도달할 수 있을 것입니다. 다만, 적시에 전문적인 조기 중재 프로그램을 통하여 아이와 가족에 대한 지원뿐만 아니라, 발달촉진을 위한 다양한 재활 치료가 필요할 수 있습니다. 다운증후군을 가진 아동과 성인들은 다른 사람과 마찬가지로 평생에 걸쳐서 배워갈 수 있습니다.

(2) 다운증후군을 치료할 수 없나요?

아직까지 다운증후군을 완치할 수 있는 방법은 없지만, 관련된 많은 의학적인 문제들을 치료할 수 있습니다. 또한 조기 교육과 학습을 통해서 지능적인 발달도 많이 향상시킬 수 있습니다.

(3) 다운증후군 아이들은 모두 심한 지능 저하를 가지나요?

다운증후군 아이들의 대부분의 경우 경증에서 중등도 정도의 지능 저하를 보입니다. IQ는 약 30-60 정도이지만, 개별적으로 아주 다양한 범위로 나타날 수 있습니다. 가장 중요한 사실은 IQ 점수는 낮더라도 모든 다운증후군 아이들이 학습할 수 있으며, 조기에 적절한 교육을 통해서 좋아질 수 있다는 점입니다.

(4) 다운증후군 아이들은 정규 교육이 아닌 특수 교육만 받을 수 있나요?

많은 다운증후군 아이들이 정규 교육에 속하여 일반 학생들과 같이 공부하고 있습니다. 대부분의 과목은 다른 아이들과 같이 수업에 참여하며 일부 과목만 특수 교육을 받게 됩니다. 각

교육 기관에서는 이런 특별한 관리가 필요한 아이들에게 가능한 최선의 교육 환경을 제공해 주고 있습니다.

3. 다운증후군의 정신지체 치료에 대한 최신 연구 결과

최근 다운증후군의 정신지체의 치료에 대한 다양한 연구들이 진행되었다. 사람의 21번 염색체에는 500개 이상의 유전자가 코딩되어 있고 이들에 의해 다양한 단백질이 발현된다.^{14,32} 다운증후군 태아는 여분의 21번 염색체로 인한 과잉 유전자 발현에 따라 신경 발생이 영향을 받고, 대표적으로 전반적인 뇌부피의 감소 및 다양한 뇌영역(피질, 해마, 소뇌 등)에서 뉴런 밀도의 감소가 나타난다.³³

한편 Ts65Dn 마우스는 인간의 21번 염색체에 존재하는 유전자의 55% 이상을 포함한 마우스의 16번 염색체의 분절을 3배로 늘린 개체로³⁴ 다운증후군과 관련된 뇌의 표현형 개선을 위한 많은 치료법 연구에 근간이 되는 중요한 동물 모델이다. 최근 이 다운증후군의 마우스 모델을 이용하여 뇌세포의 기능을 향상시키기 위한 약물 실험이 진행되었고, 일부는 학습 및 기억 결손의 개선에 대한 효과를 보고하기도 하였다.³⁵ 아래에 다운증후군의 정신지체 치료에 대하여 마우스를 이용한 산전 치료에 관한 연구와 사람을 대상으로 한 임상시험 결과를 소개하였다.

1) 마우스를 이용한 산전 치료(Prenatal treatment)에 관한 연구

다운증후군의 대부분이 산전에 진단되는 점을 고려하여 최근 태아의 뇌 발달 단계에서 신경계 손상을 예방하고, 정신지체를 치료하려는 연구들이 시행되고 있다.³⁵ 이 중 Ts65Dn 마우스 모델을 이용하여 산전에 신경보호인자를 투여하여 학습능력을 향상시킨 연구가 나오면서, 향후 다운증후군 정신지체에 대한 산전 치료의 희망적인 가능성을 보였다.³⁶ 이러한 산전 치료에 대한 연구는 전임상 단계에서 매우 활발하게 진행 중으로, 아래에 다운증후군 마우스 모델에서 신경 발달 변화에 긍정적인 효과를 보인 4가지 태아기 치료 연구들을 요약하였다.

(1) Choline 치료

다운증후군과 알츠하이머 그리고 Ts65Dn 모델의 공통적 특징은 basal forebrain의 콜린 작동성 뉴런(cholinergic basal forebrain [CBF] neurons)의 변성이다. 이 신경군은 명시적 기억 기능과 주의력 및 작동 기억에 중요한 역할을 수행한다. 2010년 Ts65Dn 모델을 이용하여 임신 및 수유 기간에 모체 마우스에게 콜린 섭취를 증가시킨 경우, 삼염색체 자손(offspring)의 주의력이 현저히 향상됨이 보고되었다.³⁷ 2013년 Ts65Dn 마우스 모델을 이용한 다른 연구에서도 모체의 콜린 보충(4.5 배의 용량)은 삼염색체 자손의 공간 인지 능력 및 해마신경발달

(hippocampal neurogenesis)을 향상시켰다.³⁸ 이후 여러 동물 실험을 통하여 모체의 콜린 섭취 증가가 다운증후군 마우스 모델에서 공간지각능력 및 주의력 향상에 긍정적 효과가 있음이 보고되었다.^{39,40}

(2) Alpha-토코페롤(Tocopherol)

다운증후군의 뇌에는 활성산소(reactive oxygen species) 및 지질과산화물이 증가하는 등 산화 스트레스가 증가되어 있다는 점에 착안하여 항산화제에 대한 연구가 수행되었다. 특히 비타민 E의 생물학적 활성화형태 항산화 물질인 alpha-토코페롤을 임신 기간 동안 투여 시 Ts65Dn 마우스의 해마에서 세포의 밀도가 증가하고, 지질과산화 생성물인 acrolein이 감소하였으며 결과적으로 공간지각능력 등 인지 기능이 일부 호전되었다.⁴¹

(3) Fluoxetine 치료

다운증후군에서 세로토닌 시스템의 손상, 즉 세로토닌 수용체 및 세로토닌 자체의 농도가 정상보다 낮게 나타나는 사실에 기반하여 배아기부터 혈중 세로토닌 농도를 높여 신경 손상을 줄여주고자 하는 연구들이 시행되었다. Fluoxetine은 세로토닌 수용체 억제제(Serotonin reuptake inhibitor)로써 Ts65Dn 마우스에서 해마 발달 개선의 효과가 있었다. 구체적으로 배아기부터 fluoxetine 치료를 받은 경우 출생 후 다운증후군 마우스 모델에서 나타나는 뇌의 전 영역의 세포 손상이 확인되지 않았으며, 수상기세포(dendrite cell)의 발달, 대뇌 피질 및 해마의 시냅스 발달, 뇌의 전반적 부피의 증가를 나타냈다. 특히 이 약물의 효과가 행동 기능의 회복으로 이어졌다는 점에서 앞으로 fluoxetine을 이용한 산전 치료가 뇌발달의 정상화를 가져올 수 있다는 가능성이 있다.⁴²

(4) Altered generation of neurons (ALGERNON) 치료

ALGERON은 신경줄기세포의 성장을 유도하는 물질 중 dual-specificity tyrosine phosphorylation-regulated kinase 1A (DYRK1A)를 억제하는 기능을 가진 것으로 알려진 물질이다.³³ 다운증후군 마우스 모델에서 임신 중 ALGERNON 치료는 대조군과 비교하여 뇌피질이 두꺼워지는 등 구조적 이상의 호전을 보였고, 정상 인지 기능을 나타내는 것으로 확인되었다.⁴³

2) 임상시험(Clinical trials) 결과

마우스 모델을 이용한 전임상 연구 결과들을 토대로 여러 임상시험이 시행되었거나 진행 중이며 이 중 대표적인 몇 가지를 아래에 소개한다. 사실 이러한 임상시험들은 다운증후군의 정신지체에만 특화되어 진행된 것은 아니며, 정신지체가 동반될 수 있는 다른 질환들, 예를 들면, 취약 X증후군 등을 포함하는 경우도 있다. 앞으로 이러한 약제들이 실제 임상에서 사용되기 위해서는 보다 많은 수를 대상으로 한 장기간 3상 연구가 필요하다.

(1) Donepezil

아세틸콜린은 신경전달 물질로 기억, 주의력, 추론 및 언어에 중요한 역할을 한다. Donepezil은 아세틸콜린에스테라제의 가역적 억제제로, 아세틸콜린 농도를 유지시켜 알츠하이머 환자에게는 어느 정도 효과가 있다고 알려진 물질이다.⁴⁴ 일부 연구에 따르면 donepezil은 다운증후군에서 전반적으로 인지 능력을 향상시키지 못하였으나,^{45,46} 정신지체가 동반된 32-58세의 다운증후군 21명을 대상으로 한 다른 연구에서는 donepezil은 위약군과 비교하여 부작용 없이 중증의 정신지체를 가진 다운증후군에서 일상 생활 정도를 평가하는 지표의 향상을 보였다.⁴⁷ 따라서, 다운증후군의 일부에서 donepezil의 잠재적 효과를 확인하기 위해서는 추가 임상 연구가 필요하다.

(2) 항산화제

치매가 동반된 다운증후군에서 항산화 치료(900 IU of alpha-tocopherol, 200 mg of ascorbic acid and 600 mg of alpha-lipoic acid)를 2년 지속한 경우 치매 개선의 효과가 있는지를 보기 위한 연구가 진행되었으나 결론적으로 효과는 없었다.⁴⁸ 다운증후군이 있는 7개월 미만의 156명의 유아를 대상으로 한 연구에서도 항산화 작용의 효과는 명확하지 않았다.⁴⁹

(3) Memantine (N-methyl-D-aspartate [NMDA] receptor antagonist)

Memantine은 최근 미국 식품의약국에서 중증도 이상의 알츠하이머에서 사용 승인된 약물이다. 2012년 보고된 한 연구에 따르면 40세 이전의 젊은 성인 다운증후군 환자들에게 memantine을 투여한 경우 해마 기능에 의존적인 일부 지표가 향상된 소견을 나타냈다.⁵⁰ 하지만 같은 해 발표된 40세 이후의 중년 환자를 대상으로 한 임상시험에서는 효과가 없었다.⁵¹

(4) Epigallocatechin gallate (EGCG): 녹차추출물인 EGCG를 이용한 치료는 인지 훈련과 병행하였을 때 시각 인지능력, 충동 억제능력, 상황 적응력 등의 향상을 나타냈으며^{52,53} 추가적인 임상 연구가 진행 중이다.

(5) GABA_A 수용체 길항제

다운증후군 모델에서 항진되어 있는 GABA_A 수용체에 의한 inhibitory tone을 억제하기 위한 물질로 GABA_A 수용체 길항제인 RG1662를 18-30세의 다운증후군에서 약제의 안전성과 인지능력 개선 효과를 보기 위한 1상 임상 시험(35명 대상) (NCT01436955; <https://www.clinicaltrials.gov>)⁵⁴이 진행되었으나, 아직 연구 효과가 보고되지는 않았다. 추후 이러한 약제들이 실제 임상 현장에서 쓰이기 위해서는 보다 대규모의 장기간의 3상 임상 연구가 필요할 것이다.

4. 다운증후군과 사회

1) 국내문헌 고찰

다운증후군에 관하여 국내에서 발간된 문헌 검색을 수행한 결과(검색 엔진: DBpia, 2020년 8월 기준) 총 128건의 문헌이 검색되었다. 이를 주제별로 분류하면 의학 및 의학일반에 관한 내용이 52건이었고(40.1%), 사회과학 및 예술체육학에 관한 내용이 각각 25건(19.5%), 22건(17.2%)을 차지하였으며 기타 치의학(12건, 9.4%), 인문학(6건, 4.7%), 간호학(2건, 1.6%) 등이 있었다. 이러한 문헌 중심으로 다운증후군을 이해하는 데 도움이 될 만한 내용을 아래에 인용하였다.

- 우리 동생은 우리 가정에 꼭 필요한 사람이었고, 앞으로도 그럴 것이라고 믿는다. 나는 동생이, 우리 모두가 그러하듯, 하나님의 선물인 것을 믿는다. 그리고 이른바 ‘정상’인 형, 누나들보다도 부모님을 살아 생전에 극진히 사랑하고 효도했으며, 하나님을 바라보고 이웃을 사랑하는 천사 같은 동생이 참 자랑스럽다(민병희, “나의 동생 명현이”).⁵⁵
- 저는 우리나라를 대표하는 수영선수입니다. 그때그때 꿈이 자주도 바뀌는 낭랑 18세예요. 남들과 다른 게 있다면, 음, 다운증후군이란 장애가 있단 정도랄까요?
저는 건강해요. 수영도 잘하지요. 처음부터 그랬던 건 아니었어요.
의사 선생님은 제가 한 달도 못 살 거라고 말했대요(이지홍, “다운증후군 수영선수 이지홍 님의 꿈, 최고의 효도를 드릴게요”).⁵⁶
- 염색체라는 건 참 신비하지. 어찌다 하나가 더 많은 것일까? 그것으로 인하여 은재의 눈꼬리가 곱게 올라가고 은재의 코는 귀엽게 가라앉고 은재의 성격은 순하고 맑아졌으니 그것이 어떻게 가능한 일일까(서효인, “잘왔어 우리딸” 에세이).⁵⁷

2008년 임상간호연구에 발표된 연구에 따르면 다운증후군 자녀를 출생한 후 부모는 충격기, 끌어안기, 혼신 다하기, 기대감 조정하기, 또 다른 삶 인정하기의 5단계 과정을 나타냈다고 한다. 또한 의료진의 포기하라는 말 한마디를 평생 가슴에 묻고 아이를 잘 키우려고 마음먹었다고 표현하기도 하였으며 반면 잘 키우라는 의료진의 격려의 말을 지금까지 감사하게 기억하기도 하여 대부분의 어머니에게 의료진의 희망의 한 마디가 힘이 된다는 것을 강조하였다.⁵⁸

다운증후군 자녀를 둔 부모 147명을 대상으로 한 연구에 의하면 91.2%가 자녀가 태어난 후에 자녀의 진단을 알게 된 경우

였다.⁵⁹ 또한 부모들은 의료진 대부분이 다운증후군에 대한 정확한 최신 지식이 없고, 따라서 진단의 통보 이외의 설명이 없어 결과적으로 부모 스스로가 인터넷이나 카페 등을 통해 건강 관리 및 양육 방법에 대한 정보를 찾아야 했다고 기억하였다. 또한 가족의 적응 측면에서는 다운증후군 아동과 함께 생활하는 과정에서 다른 자녀가 생각이 깊어지고 남을 배려하는 방법을 배운 것 같다고 표현하였다. 한편 2016년 다운증후군 자녀 양육 경험에 대한 연구에 따르면 부모와 다운증후군 자녀와의 올바른 애착 형성과 적응력 향상을 위하여 다운증후군 자녀의 부모를 위한 최우선적인 치료 접근이 다운증후군 자녀의 생후 1개월 전에 이루어져야 한다고 한다.⁶⁰

2) 다운증후군 관련 국내외 웹사이트 소개

(1) 한국: 사회복지법인다운회 <http://www.down.or.kr>

우리나라의 사단복지법인 다운회는 다운증후군으로 인한 지적 장애인 및 발달장애인을 위한 제반 사회복지사업을 운영 및 지원하고 있으며, 정보자료실에 다운증후군 영유아 부모를 위한 첫 가이드 다운 천사 키우기, 다운증후군 아기를 키우는 부모님을 위한 우리 아이 육아수첩, 다운증후군을 가진 사람들을 위한 가이드북 등을 e-book으로 제공하고 있다.

(2) 미국: <https://www.ndss.org/>

미국의 Down Syndrome Society로 Down Syndrome Facts, Q&A for Kids, Myths & Truths 등의 내용으로 구성되어 있으며 최근에는 유튜브를 통한 Education Webinar Series 등 다운증후군에 대한 방대한 자료를 제공하고 있다.

(3) 캐나다: <http://cdss.ca/>

캐나다 Down Syndrome Society로 다운증후군에 관한 유용한 의학정보 및 지역사회의 정보를 제공한다. 캐나다에는 약 4만 5천 명 정도의 다운증후군 국민을 위한 50개 정도의 지역 그룹 및 12개의 기관이 활동하고 있다. 특히 다운증후군에 대한 흔한 질문들을 다운증후군을 가진 캐나다인이 직접 설명하는 동영상 정보는 눈여겨 볼 만하다.

(4) 글로벌: <https://www.globaldownsyndrome.org/>

다운증후군의 삶을 향상시키기 위한 연구, 의료, 교육 및 지원을 위하여 2009년도에 만들어진 글로벌 설립기관이다. 기관 창설자인 Michelle Sie Whitten은 다운증후군을 과거 및 현재의 두 개의 증후군으로 소개하고 있다. 즉, 1980년대 평균수명이 28세에 불과했던 ‘과거’의 증후군에 비하여 ‘현재’의 다운증후군은 평균 수명이 60세에 이르고, 과거에 비하여 IQ가 20 포인트가 높아졌으며 대부분 특수학교가 아닌 일반학교에 다니고 있다는 것을 이야기하면서 다운증후군에 대한 과거의 편견 및 부정확한 정보가 교정되어야 함을 강조하고 있다.

3) 다운증후군과 인물⁶¹

다운증후군이 있으면서 배우, 모델 등의 분야에서 유명한 활동을 보인 인물들에 대해서 아래에 소개한다.

(1) 강민휘(1981년생)

우리나라 최초 다운증후군 영화배우로 <사랑해, 말순씨> (2005)에 조연 '재명' 역으로 데뷔하여 이후 영화 <독짓는 늑대> (2010), <마씨몽> (2012)에 출연하였고, <꿈빛도서관>, <배우수업> (2016), <수퍼스타> 등의 뮤지컬에도 출연하였다.

(2) 이지홍(1994년생)

우리나라 국가대표 수영선수로 2011년 6월 그리스 스페셜 올림픽(지적발달장애인 대회) 수영 50 m 부문에 출전해 은메달을 차지하였다.⁵⁶

(3) 파스칼 뒤켄(Pascal Duquenne, 1970년생)

벨기에 출신으로 영화 <제8요일> (1996)에 출연한 세계적 유명 배우로 1996년 칸영화제 공동남우주연상을 수상하였다.

(4) 크리스 버크(Chris Burke, 1965년생)

미국에서 첫 번째 다운증후군 배우로 <Life Goes On> (1989-1993)이라는 미국 유명 드라마에 주연으로 출연하였다.

(5) 폴라 세이지(Paula Sage, 1980년생)

스코틀랜드 출신의 배우로 2004년 영국 아카데미상을 받았다.

(6) 아이작 레이바(Isaac Leyva, 1990년생)

미국 출신의 다운증후군 배우로 <초콜릿 도넛> (2014)에서 다운증후군을 앓고 있는 소년 '마르코' 주인공 역을 맡았다.

(7) 파블로 피네다(Pablo Pineda, 1974년생)

학사 출신 스페인 배우로 2009년 <나 역시(me, too)>라는 영화에 출연하여 다운증후군을 앓고 있는 대학 졸업생의 역할을 하였으며, 2009년 제57회 산세바스티안 국제 영화제에서 남우주연상으로 수상하였다.

(8) 매들린 스튜어트(Madeline Stuart, 1996년생)

호주 출신의 다운증후군을 가진 프로 모델로 2015년 모델계에 입문하여 뉴욕 패션위크 무대에 올랐으며, 이후 여러 광고 캠페인, 웨딩 잡지 촬영 등 다양한 활동을 하였다.

(9) 릴리 베달(Lily Beddall, 2014년생)

영국 출신으로 2세에 패션브랜드 '마탈란(Matalan)'의 모델이 되었다.

(10) 카렌 가프니(Karen Gaffney, 1977년생)

미국 출신으로 TED강연에서 다음과 같이 말한 바 있다. “의사는 저의 다운증후군은 맞게 진단했지만 영국해협을 헤엄치는 저의 능력은 보지 못했죠.” “모든 생명은 가치 있습니다. 염색체를 몇 개 가지고 있는냐와 상관없이 말이죠”.⁶²

4) 다운증후군과 소셜미디어

최근 우리나라에서 다운증후군의 일상을 보여주고 육아에 관한 도움을 주는 유튜브 영상들이 다운증후군 가족과 아기를 키우는 엄마들에 의해 적극적으로 공유되고 있어 고무적이며 아래 몇 개의 사이트를 소개한다.

(1) 다운증후군 선뽀

성인 다운증후군 선뽀(Fig. 1)의 행복한 일상들을 공유합니다(<https://www.youtube.com/channel/UCFJFzKFUxuxAnYJUYXn6qaw>).

(2) Himustard

다운 천사가 아들로 왔어요. 대기업 휴직 후 장애아기와 비장애아이를 키우는 엄마의 육아 브이로그(<https://youtu.be/5OjWuzuZT5c>), 비장애인과 다운증후군 아이가 친구가 되는 5가지 놀이(https://youtu.be/gYnkqk_qVWc).

(3) 다운증후군 도연이의 성장동영상

다운증후군으로 태어나 1년간 가족의 사랑 안에서 잘 자라준 둘째 도연이와 큰 아이, 두 딸을 위한 영상(https://youtu.be/z_wBgG5-mJo)

(4) 부엉이네 오솔길 TV

늦둥이로 낳은 다운증후군 아기를 키우며 엄마가 알고 싶던 정보, 애태우던 밤들의 이야기, 그리고 발달지연이 있는 다운증후군 아기의 월령별 발달에 대한 영상(<https://www.youtube.com/channel/UCtWQtzeSYBlvBIosBdGzS5A/>)

(5) 베이비봉지babyBONGJI: 21번 염색체 3개를 가진 조금 다른 지민천사 이야기(https://www.youtube.com/channel/UC85bxFg_RzIwRF_X_NqTH3w)

5. 다운증후군에 대한 경제적 지원

마지막으로 국내에서 다운증후군 환자가 이용할 수 있는 경



Fig. 1. Ms. Sun Hyung who has Down Syndrome.

제적 지원 제도 정보에 대해서 소개하고자 한다. 다운증후군에는 일반 희귀 질환 환자에게 적용되는 제도들이 적용될 수 있으며 다운증후군 아이들은 실제로 거의 지적 장애를 등록하는 경우가 많기 때문에 관련된 장애지원제도에 대해서 포함하였다.

1) 산정특례제도(신청처, 병원 또는 건강보험공단)

요양급여 본인부담률을 10%로 경감해 주는 제도(예: 일반환자의 본인부담률: 입원 20%, 외래 30-60%, 약국 30%)

2) 희귀질환자 의료비 지원사업(신청처, 보건소)

환자 및 부양의무자 가구의 소득 및 재산이 아래의 기준을 만족하는 경우, 요양급여 본인부담금 전액 지원

(1) 소득기준

환자가구 기준중위소득 120% 이내, 부양의무자가구 기준중위소득 200% 이내

(2) 재산기준

환자가구 지역 및 가구규모별 최고재산액 300% 이내, 부양의무자가구 지역 및 가구규모별 최고재산액 500% 이내

3) 장애등록에 의한 지원(신청처, 동주민센터)

(1) 만 2세 이상에서 지능지수 및 사회성숙지수 70 이하인 경우, 지적 장애 등록 가능(중증 판정)

(2) 중증장애인에 대한 세금감면 등의 혜택 수혜

(3) 장애인 활동지원사업 통해 활동보조인 서비스 이용(만 6세-65세 미만, 월 47-391시간 동안 신체활동 및 사회활동에 보조인 지원)

(4) 만 18세 미만이며 수급자 또는 차상위 대상자일 경우 장애수당(월 15-20만 원) 지원

(5) 만 18세 이상이며 소득인정액이 기준액 이하일 경우, 장애인 연금(최대 33만원) 지원

4) 발달재활서비스(신청처, 동주민센터)

기준중위소득 180% 이내 기준을 충족하는 만 18세 미만의 발달지연을 겪는 아동에게 언어/미술/음악/놀이/심리/감각재활 등의 치료 서비스 지원(월 14-22만 원)

5) 교육청 재활지원 서비스(신청처, 교육청 특수교육지원센터)

특수교육대상으로 등록 시, 물리/작업/언어/놀이/음악/심리 등의 치료 비용 지원(월 15만 원)

결론

2012년도 유엔에서는 3월 21일을 세계의 다운증후군의 날로 지정하였다. 산전에 다운증후군으로 진단된 경우, 부모는 충격과 죄책감으로 임신 유지에 대한 고민이 많을 수 있다. 경우에 따라서는 부적절한 산전상담과 인터넷을 통한 잘못된 의학 정보로 인하여 비가역적인 선택으로 이어질 수도 있다. 따라서, 산전검사를 시행하는 의료진은 책임감을 가지고 다운증후군에 관한 적절한 상담 지침을 마련하고, 최신의 의학적 정보를 기반으로 한 구체적인 상담을 할 필요가 있다. 특히 외국 자료뿐만 아니라 국내자료를 충분히 이용하고 소셜 미디어 등을 활용한 실제 사례를 소개하는 것도 좋은 방법이 될 수 있으며 향후 경제적, 사회적 지원에 대한 정보 제공을 하는 것이 중요하다.

이미 많은 연구를 통하여 다운증후군에서 교육 등 사회 환경 변화를 통하여 인지기능 향상의 가능성을 엿볼 수 있었다. 의학의 발전에 따라 수년 또는 수십년 후에는 다운증후군에서 지능 저하 치료에 임상적으로 적용될 수 있는 치료법이 탄생할 수도 있다. 특히 의학 발전이라는 관점에서 현재의 지식으로 미래의 건강을 예측하는 것은 필연적으로 불확실성이 있을 수 있다는 점을 부모와 의료진 모두 유념할 필요가 있다. 이러한 배경하에 다운증후군의 산전 치료에 대한 최신 연구 결과는 지금까지 비가역적인 현상으로 생각되던 지능 저하에 대한 치료에 희망적인 비전을 제시하고 있다.

현재 우리나라는 2019년 4월 헌법재판소의 낙태법 헌법 불합치 판결이 되면서 앞으로 관련법의 개정을 앞두고 있는 중요한 시기에 있다. 이러한 사회적 환경 속에 다운증후군은 과연 어떠한 질환인지에 대한 정확한 이해가 중요하며 특히 향후에는 다운증후군의 산전 치료가 부모와 가족의 임신 유지 결정 및 출생 후의 삶에 더욱 더 중요한 역할을 할 것으로 예측된다.

Conflict of interest

No potential conflict of interest relevant to this article was reported.

Acknowledgements

The part of this manuscript which was about the recent advances in the treatment of cognitive impairment in Down syndrome was reconstructed from our graduate school course

of 'Genetics' in 2020. We are grateful to all the students who participated in the class. We would like to thank Oh, Myung Hee and Park, Jae Roh, the librarians from our hospital for technical support including searching journals written in Korean. We also would like to thank Yoo, Ji-Yeon, a medical social worker, for providing us information on financial support for Down syndrome in Korea. Finally, we thank Ms. Sun Hyung's family for sharing photo.

References

- 1) Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol* 2010;686:349-64.
- 2) Practice Bulletin No. 226: Fetal Chromosomal Abnormalities. *Obstet Gynecol* 2020;136:e48-69.
- 3) Shin M, Besser LM, Kucik JE, Lu C, Siffel C, Correa A, et al. Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. *Pediatrics* 2009;124:1565-71.
- 4) Parker SE, Mai CT, Canfield MA, Rickard R, Wang Y, Meyer RE, et al. Updated National Birth Prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2010;88:1008-16.
- 5) National Down Syndrome Society. What is Down syndrome? New York: National Down Syndrome Society; 2020. Available from: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>.
- 6) Kim MA, Yee NH, Choi JS, Choi JY, Seo K. Prevalence of birth defects in Korean livebirths, 2005-2006. *J Korean Med Sci* 2012;27:1233-40.
- 7) Park GW, Kim NE, Choi EK, Yang HJ, Won S, Lee YJ. Estimating nationwide prevalence of live births with Down syndrome and their medical expenditures in Korea. *J Korean Med Sci* 2019;34:e207.
- 8) Iselius L, Lindsten J. Changes in the incidence of Down syndrome in Sweden during 1968-1982. *Hum Genet* 1986;72:133-9.
- 9) Bittles AH, Glasson EJ. Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2004;46:282-6.
- 10) Bunt CW, Bunt SK. Role of the family physician in the care of children with Down syndrome. *Am Fam Physician* 2014;90:851-8.
- 11) Cuckle P. Getting in and staying there: children with Down syndrome in mainstream schools. *Downs Syndr Res Pract* 1999;6:95-9.
- 12) Buckley S, Bird G, Sacks B, Archer T. A comparison of mainstream and special education for teenagers with Down syndrome: implications for parents and teachers. *Downs Syndr Res Pract* 2006;9:54-67.
- 13) Burgoyne K, Duff FJ, Clarke PJ, Buckley S, Snowling MJ, Hulme C. Efficacy of a reading and language intervention for children with Down syndrome: a randomized controlled trial. *J Child Psychol Psychiatry* 2012;53:1044-53.
- 14) Costa AC, Scott-McKean JJ. Prospects for improving brain function in individuals with Down syndrome. *CNS Drugs* 2013;27:679-702.
- 15) Moorthie S, Blencowe H, Darlison MW, Gibbons S, Lawn JE, Mastroiacovo P, et al. Chromosomal disorders: estimating baseline birth prevalence and pregnancy outcomes worldwide. *J Community Genet* 2018;9:377-86.
- 16) de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Am J Med Genet A* 2015;167A:756-67.
- 17) Lee SY, Byun SJ, Kim JH, Kim HS, Park JS, Im JM, et al. Investigation on the actual condition of artificial abortion. Sejong: Korea Institute for Health and Social Affairs; 2018. Available from: <https://www.korea.kr/archive/expDocView.do?docId=38663>.
- 18) Kim HS, Kim JS, Ho YH, Park KY, Youn SA, Jeon JY, et al. Comparison of clinical manifestation and prognosis of preterm and full-term infants with Down syndrome. *Neonatal Med* 2015;22:105-11.
- 19) Kim BJ, Hwang KR, Lee TS, Jeon HW, Bai KB. Decrease in acceptance of genetic amniocentesis after alteration of social conditions toward pregnancy termination. *Korean J Obstet Gynecol* 2010;53:1085-91.
- 20) Sheets KB, Best RG, Brasington CK, Will MC. Balanced information about Down syndrome: what is essential? *Am J Med Genet A* 2011;155A:1246-57.
- 21) Sheinis M, Bensimon K, Selk A. Patients' knowledge of prenatal screening for trisomy 21. *J Genet Couns* 2018;27:95-103.
- 22) Korean Medical Guideline Information Center. Korean clinical practice guidelines. Seoul: Korean Medical Guideline Information Center; 2020. Available from: <https://www.guideline.or.kr/guide/view.php?number=1085&cate=A>.
- 23) Skjøth MM, Draborg E, Pedersen CD, Hansen HP, Lamont RF, Jørgensen JS. Providing information about prenatal screening for Down syndrome: a systematic review. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2015;94:125-32.
- 24) Bull MJ, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2011;128:393-406.
- 25) Evans DW, Uljarević M. Parental education accounts for variability in the IQs of probands with Down syndrome: a longitudinal study. *Am J Med Genet A* 2018;176:29-33.
- 26) Wan YT, Chiang CS, Chen SC, Wuang YP. The effectiveness of the computerized visual perceptual training program on individuals with Down syndrome: an fMRI study. *Res Dev Disabil* 2017;66:1-15.
- 27) Sadock BJ, Sadock VA, Ruiz P. Kaplan and Sadock's synopsis of psychiatry: behavioral sciences/clinical psychiatry. 11th ed. Philadelphia (PA): Lippincott Williams & Wilkins; 2015.
- 28) Lott IT. Neurological phenotypes for Down syndrome across the life span. *Prog Brain Res* 2012;197:101-21.
- 29) Lukowski AF, Milojevich HM, Eales L. Cognitive functioning in children with Down syndrome: current knowledge and future directions. *Adv Child Dev Behav* 2019;56:257-89.
- 30) Korean Down Syndrome Society. What is Down Syndrome?. Seoul: Korean Down Syndrome Society; 2020. Available from: <http://down2003.cafe24.com/ebook/story/01/index.html#page=1>.
- 31) Naver Knowledge Encyclopedia. Down syndrome. [cited 2020 Oct 1]. Available from: <https://terms.naver.com/entry.nhn?docId=2119797&cid=51004&categoryId=51004>.
- 32) Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, Watanabe H, Yada T, Park HS, et al. The

- DNA sequence of human chromosome 21. *Nature* 2000;405:311-9.
- 33) Contestabile A, Magara S, Cancedda L. The GABAergic hypothesis for cognitive disabilities in Down syndrome. *Front Cell Neurosci* 2017;11:54.
 - 34) Davisson MT, Schmidt C, Akeson EC. Segmental trisomy of murine chromosome 16: a new model system for studying Down syndrome. *Prog Clin Biol Res* 1990;360:263-80.
 - 35) Gardiner KJ. Pharmacological approaches to improving cognitive function in Down syndrome: current status and considerations. *Drug Des Devel Ther* 2015;9:103-25.
 - 36) Incerti M, Horowitz K, Roberson R, Abebe D, Toso L, Caballero M, et al. Prenatal treatment prevents learning deficit in Down syndrome model. *PLoS One* 2012;7:e50724.
 - 37) Moon J, Chen M, Gandhi SU, Strawderman M, Levitsky DA, Maclean KN, et al. Perinatal choline supplementation improves cognitive functioning and emotion regulation in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Behav Neurosci* 2010;124:346-61.
 - 38) Velazquez R, Ash JA, Powers BE, Kelley CM, Strawderman M, Luscher ZI, et al. Maternal choline supplementation improves spatial learning and adult hippocampal neurogenesis in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Neurobiol Dis* 2013;58:92-101.
 - 39) Kelley CM, Ginsberg SD, Alldred MJ, Strupp BJ, Mufson EJ. Maternal choline supplementation alters basal forebrain cholinergic neuron gene expression in the Ts65Dn Mouse model of Down syndrome. *Dev Neurobiol* 2019;79:664-83.
 - 40) Strupp BJ, Powers BE, Velazquez R, Ash JA, Kelley CM, Alldred MJ, et al. Maternal choline supplementation: a potential prenatal treatment for Down syndrome and Alzheimer's Disease. *Curr Alzheimer Res* 2016;13:97-106.
 - 41) Shichiri M, Yoshida Y, Ishida N, Hagihara Y, Iwahashi H, Tamai H, et al. Alpha-Tocopherol suppresses lipid peroxidation and behavioral and cognitive impairments in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Free Radic Biol Med* 2011;50:1801-11.
 - 42) Guidi S, Stagni F, Bianchi P, Ciani E, Giacomini A, De Franceschi M, et al. Prenatal pharmacotherapy rescues brain development in a Down's syndrome mouse model. *Brain* 2014;137(Pt 2):380-401.
 - 43) Nakano-Kobayashi A, Awaya T, Kii I, Sumida Y, Okuno Y, Yoshida S, et al. Prenatal neurogenesis induction therapy normalizes brain structure and function in Down syndrome mice. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2017;114:10268-73.
 - 44) Birks J. Cholinesterase inhibitors for Alzheimer's disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2006;(1):CD005593.
 - 45) Kishnani PS, Sommer BR, Handen BL, Seltzer B, Capone GT, Spiridigliozzi GA, et al. The efficacy, safety, and tolerability of donepezil for the treatment of young adults with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2009;149A:1641-54.
 - 46) Kishnani PS, Heller JH, Spiridigliozzi GA, Lott I, Escobar L, Richardson S, et al. Donepezil for treatment of cognitive dysfunction in children with Down syndrome aged 10-17. *Am J Med Genet A* 2010;152A:3028-35.
 - 47) Kondoh T, Kanno A, Itoh H, Nakashima M, Honda R, Kojima M, et al. Donepezil significantly improves abilities in daily lives of female Down syndrome patients with severe cognitive impairment: a 24-week randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Int J Psychiatry Med* 2011;41:71-89.
 - 48) Lott IT, Doran E, Nguyen VQ, Tournay A, Head E, Gillen DL. Down syndrome and dementia: a randomized, controlled trial of antioxidant supplementation. *Am J Med Genet A* 2011;155A:1939-48.
 - 49) Ellis JM, Tan HK, Gilbert RE, Muller DP, Henley W, Moy R, et al. Supplementation with antioxidants and folinic acid for children with Down's syndrome: randomised controlled trial. *BMJ* 2008;336:594-7.
 - 50) Boada R, Hutaff-Lee C, Schrader A, Weitzenkamp D, Benke TA, Goldson EJ, et al. Antagonism of NMDA receptors as a potential treatment for Down syndrome: a pilot randomized controlled trial. *Transl Psychiatry* 2012;2:e141.
 - 51) Hanney M, Prasher V, Williams N, Jones EL, Aarsland D, Corbett A, et al. Memantine for dementia in adults older than 40 years with Down's syndrome (MEADOWS): a randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet* 2012;379:528-36.
 - 52) de la Torre R, de Sola S, Hernandez G, Farré M, Pujol J, Rodriguez J, et al. Safety and efficacy of cognitive training plus epigallocatechin-3-gallate in young adults with Down's syndrome (TESDAD): a double-blind, randomised, placebo-controlled, phase 2 trial. *Lancet Neurol* 2016;15:801-10.
 - 53) Feki A, Hibaoui Y. DYRK1A protein, a promising therapeutic target to improve cognitive deficits in Down syndrome. *Brain Sci* 2018;8:187.
 - 54) ClinicalTrials.gov. A study of RG1662 in individuals With Down syndrome (NCT01436955). Bethesda (MA): National Institutes of Health; 2020. Available from: <https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01436955>.
 - 55) Bin MH. 장애인과 더불어 가정을 화목하게-나의 동생 명현이. 새가정 2008;55:56-9.
 - 56) Lee JH. 다운증후군 수영선수 이지홍 님의 꿈. 최고의 효도를 드릴게요. 월간 샘터 2011;10:12-3.
 - 57) Seo HI. 잘 왔어 우리 딸. 난다 2014.
 - 58) Kim MY. Mothers' adjustments in raising children with Down syndrome. *Korean Clin Nurs Res* 2008;14:19-29.
 - 59) Choi H. Adaptation in families of children with Down syndrome: a mixed-methods design. *J Korean Acad Nurs* 2015;45:501-12.
 - 60) Kang ES, Kim KS. Life history research on the developmental process of mothers rearing children with Down syndrome. *J Korean Home Manag Assoc* 2016;34:89-109.
 - 61) Wikipedia. List of people with Down syndrome. San Francisco (CA): Wikimedia Foundation Inc; 2020. Available from: https://en.wikipedia.org/wiki/List_of_people_with_Down_syndrome.
 - 62) Gaffney K. (TEDxPortland). I have one more chromosome than you. So what? [videocast]. Mountain View (CA): Google LLC; 2020. 1 videocast: 14 min., sound, color.