

# 선천성 대사이상 검사사업 평가

김 창 업 서울대학교 의과대학 교수

황 나 미 한국보건사회연구원 책임연구원

## 1. 서론

1989년 정부는 경제발전과 더불어 증가된 장애인 욕구에 부응하고 장애인 문제에 대응하기 위한 일련의 정책을 수립, 시행하였다. 『심신장애자복지법』을 『장애인 복지법』으로 개정, 공포하여 장애인 복지 증진시책을 종합적이고 체계적으로 추진할 수 있는 제도적 기틀을 마련하였고 정부차원에서의 사업을 구체화하였다. 이에 보건복지부에서는 발생한 장애인에 대한 보호나 재활 측면보다는 장애발생의 예방이 중요하다는 인식아래, 1991년부터 전국

보건소 단위에서 전액 국가부담으로 선천성 대사이상 검사사업을 실시하게 되었다.

선천성 대사이상 검사사업은 태어날 때부터 체내에 필요한 효소가 없어 뇌와 신체에 치명적인 손상을 주는 선천성 대사 이상질환(증)으로 인한 정신박약을 조기에 발견하여 치료, 정상아로 성장할 수 있도록 함으로써 정신박약의 발생을 예방하고자 하는 사업이다. 정신박약아는 지능발달이 지연되어 정상적인 일상생활과 사회생활을 할 수 없는데 전 인구의 1~3%정도를 차지한다.

사업도입 당시 검사대상 질환은 ‘갑상선

기능저하증(Hypothyroidism), ‘페닐케톤뇨증(Phenylketonuria: PKU), ‘호모시스틴뇨증(Homocystinuria), ‘단풍당뇨증(Maple syrup urine disease), ‘히스티딘혈증(Histidinemia)’ 등의 5개 질환이었다. 그러나 1995년 이후부터는 그 동안 발생률이 상대적으로 높게 나타난 ‘갑상선기능저하증’과 ‘페닐케톤뇨증’에 대하여 검사를 실시하고 있다.

사업대상은 사업 첫 해의 경우 3억 여원의 예산을 확보하여 전국 보건소 등록 신생아 3만명을 대상으로 실시하였고, 1997년에는 전국의 모든 신생아가 동 검사를 받을 수 있도록 예산을 확보하였다. 1998년에는 39억 여원의 예산으로 30만 여명의 신생아에게 동 검사를 실시하였다. 대사이상증으로 발견된 환자의 경우에는 치료 및 사후관리까지도 무료로 제공해 주었다.

지금까지 정부에서 실시한 선천성 대사이상 검사사업 비용과 재원을 살펴 보면 <표 1>과 같다.

표 1. 선천성 대사이상 검사 실적 및 재원

연도	사업비(천원)			재원
	총액	검사비	사후관리비	
1991	297,600	240,000	57,600	사회복지사업기금
1992	320,000	281,400	38,600	국고보조금, 사회복지사업기금
1993	544,160	491,360	52,800	국고보조금, 사회복지사업기금
1994	757,600	702,674	54,926	국고보조금, 지방비, 사회복지사업기금
1995	837,400	766,432	70,968	국고보조금, 지방비, 사회복지사업기금
1996	641,980	562,144	79,836	국고보조금, 지방비
1997	5,367,673	5,273,700	93,973	국고보조금, 지방비
1998	3,910,439	3,768,309	142,070	국고보조금, 지방비

자료: 보건복지부, 내부자료, 각년도.  
 『가족보건사업계획』, 각년도.

선천성 대사이상 검사사업은 선천성 대사이상질환(증)으로 인한 정신박약을 조기에 발견해서 치료하여 정상아로 성장할 수 있도록 함으로써 정신박약의 발생을 예방하고자 하는 사업이다.

이처럼 적지 않은 비용을 사용하는 선천성 대사이상 검사사업에 대하여 본 글에서는 동 사업에 대한 경제성 평가를 시도하였으며, 동 사업 평가의 의의에 대하여 기술하고자 한다.

## 2. 평가방법

어떤 보건사업의 경제성을 평가하기 위한 연구는 <표 2>에서와 같이 정리할 수 있는데, 여러 형태의 연구가 서로 장단점이 있으나 화폐가치로 쉽게 환산하기 어려운 건강의 가치, 삶의 질 등을 비교할 수 있는 비용-효용분석(Cost-Utility Analysis)이 최근 많이 이용되고 있다. 특히 선천성 대사이상 검사와 같은 경우 환자 개인의 삶의 질을 화폐가치로 환산하기 어렵기 때문에, 삶의 질로 보정된 생존연수(Quality Adjusted Life Year)를 효용으로 보아 비용-효용분석을 하는 것이 이상적이라고 할 수 있다. 그러나 현재 상태에서 우리나라에서 생존연수를 보정할 수 있는 정확한 삶의 질 측정 방법이 개발되지 않았으며, 연구를 수행하기 위해서 대단히 큰 노력을 필요로 하기 때문에 비용-효용분석을 즉각적인 의사결정에 사용하기는 무리다.

또한 비용-효용분석의 중요한 의의는 여러 대안적 사업의 비용-효용분석이 함께 수행된 후 우선 순위를 정하고 자원을 배분하는 데 있다. 이러한 점을 고려하여 본 글에서는 비용-편익분석을 경제성의 평가방법으로 사용하였다.

표 2. 경제성 평가연구의 종류에 따른 비교

연구 형태	비용계산	적용	결과측정
Cost-Minimization Analysis	화폐가치	같은 단위와 내용, 크기의 결과를 낳는 여러 사업의 비용을 비교할 수 있음.	없음
Cost-Effectiveness Analysis	화폐가치	같은 내용 혹은 단위의 결과를 낳는 몇 가지의 사업을 비교할 수 있음.	자연적인 단위(생존연수, 장애연수, 혈압감소치)
Cost-Benefit Analysis	화폐가치	하나 혹은 그 이상의 효과를 평가함. 둘 이상을 비교할 때에도 결과는 화폐가치로 환산되기 때문에 서로 다른 결과를 낳는 사업을 비교할 수 있음.	화폐가치
Cost-Utility Analysis	화폐가치	하나 혹은 그 이상의 효과를 평가함. 둘 이상을 비교할 때에도 효용이라는 단일 지표로 결과가 제시되기 때문에 서로 다른 내용의 결과를 보인 사업을 비교할 수 있음.	Quality adjusted Life-year

### 3. 평가결과

#### 가. 선천성 대사이상 검사사업의 비용-편익분석

##### 1) 대상 프로그램

선천성 대사이상의 조기발견도구 중 현재 우리 나라에서 실시하고 있는 페닐케톤뇨증과 갑상선기능저하증에 대한 스크리닝 도구인 Guthrie test와 TSH를 신생아에 적용하고 이에 의해 발견된 환아를 관리하는 프로그램을 대상으로 하였다.

##### 2) 발견율

1991년부터 1997년까지 실시한 총 618,524명의 검사대상자 중 선천성 대사이상 검사 이상자 발견율을 사용하였다. 발견율은 갑상선기능저하증의 경우 신생아 5,572명당 1명, 페닐케톤뇨증은 신생아 32,554명당 1명이다. 이 프로그램에서 사용한 검사는 각각 Guthrie test와 TSH로서 민감도와 특이도는 각각 100%로 가정하였다.

##### 3) 발견된 환아의 관리

선별검사에서 페닐케톤뇨증으로 확인된 환아에게는 phenylalanine 제한 식이를 실시하면서 정기적인 모니터링을 실시한다. 대개 첫 해에 4주 동안 입원치료를 받게 되며, 생후 1년 동안은 매달 1회, 그후부터 생후 15년까지는 매달 1회, 이후에는 1년에 1회씩 외래를 방문하여 phenylalanine치를 측정한다. 조기에 발견된 페닐케톤뇨증 환아를 적절히 치료하면 정상적인 지능을 획득하게 된다. 그러나 아무런 조치도 실시하지 않고 그대로 두었을 때 대부분은 중등도 이상의 정신지체를 초래하게 되어 5세부터 사망에 이르기까지 시설에 수용하여야 하는 것으로 간주하였다.

갑상선기능저하증 환아의 경우 대개 첫 해에 2주 동안 입원하여 치료를 받게 되며 생후 6개월까지는 매달 갑상선기능검사를 실시하고 생후 1년까지는 매 2개월마다, 생후

1991~97년까지 실시한 총 618,524명의 검사대상자 중 선천성 대사이상 검사 이상자 발견율은 갑상선기능저하증의 경우 신생아 5,572명당 1명, 페닐케톤뇨증은 신생아 32,554명당 1명이다.

2년까지는 매 3개월, 생후 3년까지는 매 4개월, 그 이후는 매 6개월마다 갑상선 기능검사를 실시하게 된다. 갑상선기능저하증을 조기에 치료하지 않는 경우 50%가 중등도 이상의 정신지체를 초래하고 이들도 역시 5세부터 65세에 이르기까지 장애인 시설에 수용하는 것으로 간주하였다.

#### 4) 비용

##### 가) 직접비용

##### ① 검사비용

이 프로그램에서 환아에 투입된 검사비용은 현재 검사비용 8,640원으로 하였다. 정도관리에 필요한 비용은 이 비용에 포함된 것으로 간주하였다.

##### ② 페닐케톤뇨증 조기 발견에 따른 의료비용

- ▶ **4주간 입원비:** 페닐케톤뇨증 환아가 발견되었을 때 대개 4주간 입원치료를 받게 되는데 이는 의료보험통계연보에서 내분비, 영양 및 대사질환으로 입원한 환자들의 평균 일일 입원료를 산출해서 28일치로 환산하였다.
- ▶ **추구조사비용:** 퇴원후 추구조사를 위한 비용으로 외래 초진비 6,600원과 의료보험수가집에 의한 Phenylalanine 측정비 1,890원, 지능검사비 6,200원, 뇌파검사비 15,400원을 적용하였다.
- ▶ **치료식비:** 선천성 대사이상 질환자의 연령에 따라 치료에 필요한 특수분유량을 분유가격(단가 17,600원)으로 환산하였다.

##### ③ 갑상선기능저하증 조기 발견에 따른 의료비용

- ▶ **2주간 입원비:** 선천성 갑상선기능저하증이 발견되었을 때 대개 2주간 입원치료를 받게 되는데 앞서와 같이 의료보험통계연보에서 내분비, 영양 및 대사질환으로 입원한 환자들의 평균 일일 입원료를 산출해서 14일치로 환산하였다.
- ▶ **추구조사 비용:** 퇴원후 추구조사를 위한 비용으로 외래 초진비 6,600원과 의료보험요양급여기준에 의한 T3/T4/TSH 측정비 28,090원, 지능검사비 6,200원, 뇌파검사비 15,400원, Bone Age 측정비 3,890원을 적용하였다.

##### 나) 간접비용

치료에 필요한 비용으로 입원 기간 동안 보호자 1인이 간병하기 위해서

상실된 노동력을 추계하였다. 1995년 근로자 월평균 임금 1,684,550원을 사용하여 페닐케톤뇨증에는 1달, 갑상선기능저하증에는 2주의 노동력 상실이 있는 것으로 계산하였다.

향후 추구관리에는 외래 1회 방문시 반나절이 걸리는 것으로 가정하여 월평균 임금의 1/50에 해당하는 노동력 상실이 있는 것으로 간주하였다. 보호자가 필요 없을 연령이 되었을 때에는 본인의 노동력 상실로 간주하고 같은 간접 비용이 소요되는 것으로 하였다.

## 5) 편익

### 가) 직접편익

환아를 조기에 발견하지 못했을 경우 정신지체자가 되어 5세부터 65세까지 장애인 복지시설에 수용하는 데 비용이 든다. 이 비용을 절약한 것을 직접편익으로 간주하였다.

페닐케톤뇨증을 조기발견하지 못한 경우 100%, 갑상선기능저하증을 조기발견하지 못한 경우 50%에서 중등도 이상의 정신지체가 되는 것으로 가정하였다.

필요한 비용은 1997년 『장애인 복지시설 관련 예산편성 지침서(보건복지부)』를 참고하여 장애인 시설 신축비용과 장비보강비, 작업장비비, 관리운영비로 나누어 추계하였다. 현재 우리나라 1개 복지시설에는 평균 136명의 장애자가 수용되어 있다. 이러한 상황이 지속될 것으로 가정하였다.

### 나) 간접편익

정신지체자가 되었을 경우 이 환자가 상실한 노동력을 근로자 평균 임금으로 환산한 것을 간접편익으로 하여 1인 평균 30년 동안 노동하는 것으로 가정하였다.

## 6) 기타 고려사항

### 가) 할인율(discounting)

할인율은 5%로 하였다. 매년 소요되는 비용의 합과 발

페닐케톤뇨증을  
조기발견하지 못한  
경우는 100%,  
갑상선기능저하증을  
조기발견하지 못한  
경우는 50%가 중등도  
이상의 정신지체를  
초래하여 5~65세에  
이르기까지 장애인  
복지시설에 수용된다.

생하는 편익의 합을 각각 구하여 당해년도 할인계수를 곱하여 현재가치로 환산하였다. 현재가치로 환산한 각 연도의 편익과 비용의 총합을 구하여 그 차를 순편익으로 하였고 비를 비용편익비로 하였다. 할인율을 0.05로 하였을 때 N년도의 할인계수는 다음과 같이 구하였다.

$$\frac{1}{(1+0.05)^N}$$

편익과 비용의 합차를 순편익으로 하고 순편익에 당해년도의 할인계수를 곱하여 현재가치로 순편익을 현재가치로 환산하였다. 매년 순편익의 총합을 구하였다.

#### 나) 불확실성에 대한 고려: 민감도 분석(Sensitivity Analysis)

불확실성을 고려하기 위하여 할인율을 0.03과 0.07로 각각 달리하여 추계하였고 1인당 노동기간을 20년과 40년으로 각각 달리하여 반복 추계하였다. 또한 현재 우리나라의 복지투자가 극히 미흡한 점을 고려하면 앞으로 사회발전에 따라 사회복지에 투입되는 비용이 훨씬 증가할 상황을 가정할 수 있다. 따라서 이 연구에서는 사회복지비용이 현재의 두 배로 늘어날 것으로 가정하고 할인율과 노동기간의 변화에 따른 비용-편익분석을 다시 실시하였다.

#### 나. 선천성 대사이상 검사사업의 비용-편익 비교

할인율을 0.05로 하고 총 노동기간을 30년으로 하였을 때 현재가치로 환산한 총비용과 총편익은 각각 30,682,460,325원과 17,961,002,080원으로, 순편익은 -12,721,458,245원, 비용 대비 편익비는 0.585로 추계되었다.

할인율을 0.03에서 0.07, 노동기간을 20년에서 40년으로 변화시켰을 때 비용과 편익은 노동시간을 매우 길게(30~40년) 가정한 일부를 제외한 대부분의 경우에서 비용이 편익을 초과한 것으로 나타나 선천성 대사이상 검사사업의 경제성은 전반적으로 부정적인 것으로 나타났다.

### 4. 결론 및 정책제언

#### 가. 결론 및 논의

이상과 같이 선천성 대사이상 검사사업의 경제성을 분석한 결과, 현재로서는 경제성이 떨어지는 사업이라고 할 수 있다. 그러나 다음과 같은 점에

서 이상의 비용-편익 분석이 보완되어야 할 여지가 있다.

첫째, 분석에 사용한 질병모형이 외국자료를 바탕으로 한 것으로, 이는 아직 우리나라에서의 치료모형 및 장기 건강효과 등에 대한 자료가 없기 때문이다. 우리나라의 모형이 적용될 경우 다른 결과를 보일 수 있을 것이다.

둘째, 편익의 추계에 사용된 자료는 현재의 사회복지 비용을 미래에 적용한 것이다. 여기에서 문제가 되는 점은 현재 비용으로 할인한 사회복지 비용 자체가 경제성장 등의 변수에 따라 크게 증가할 가능성이 있다는 점이다. 예를 들어, 재활, 특수교육 등의 추가서비스와 수용시설의 수준 향상 등이 현재에 비하여 더 많은 비용이 투입될 가능성이 적지 않다. 좀 더 높은 수준의 복지서비스를 제공함으로써 복지비용이 증가한다면 이에 따른 비용 대 편익 비는 당연히 커질 것이다.

미국, 일본 및 프랑스에서 실시된 동 사업의 경제성에 대한 평가결과에서는 동 결과와는 달리 페닐케톤뇨증의 경우 편익이 비용보다 2.5~20배, 갑상선기능저하증의 경우 9~20배로 나타났음에 주목할 만하다. 이들 선진국의 경우는 우리나라보다 상대적으로 노동임금이 높고 복지비용의 규모가 크기 때문에 다른 결과를 얻을 수 있었던 것이다.

셋째, 편익의 계산에 개인과 집단의 심리적 안녕, 가족의 부담 경감 등 무형의 편익이 계산되지 않았다는 것이 고려되어야 한다. 원칙적으로는 무형의 편익도 포함되어야 하나, 우리나라에서 신뢰성 있는 기존의 연구결과가 없을 뿐더러 매우 추상적이고 자칫 자의적인 결론을 이끌어 낼 가능성이 다분하여 이 분석에서는 제외하였다. 무형의 편익을 포함하는 경우 이 사업의 비용-편익비는 훨씬 증가 될 것이 틀림없다.

#### 나. 향후 평가방향

정부는 가용자원의 제약때문에 어떤 보건의료사업을 도입·수행하는데 있어서 그 사업의 기대편익(expected benefit)

선천성 대사이상  
검사사업의 경제성을  
분석한 결과, 현재로서는  
경제성이 떨어지는  
사업이나 좀 더 높은  
수준의 복지서비스를  
제공함으로써  
복지비용이 증가한다면  
이에 따른 비용 대  
편익비는 높게 나타날  
것이다.

과 사업수행에 소요되는 비용(expected cost)을 고려하여 자원의 배분을 가장 효율적으로 하여야 할 필요성이 크다.

비용-편익분석은 정책 결정자들이 보건의료사업에 대한 투자지출 정책 및 자원배분을 결정하는데 있어서 가장 유효적절한 분석기법으로서 정책결정자가 예산규모가 큰 사업의 경우, 제한된 자원을 좀 더 합리적으로 이용하기 위하여 특히 유용한 방법으로 그 필요성이 계속 증대되고 있다. 비용-편익의 결과는 상당히 유용하지만 앞서 기술한 바와 같이 비용과 편익에는 비화폐적(non-monetary), 비가시적(intangible), 간접적(indirect) 그리고 장기적(long-term)인 것들이 특히 많기 때문에 비용과 편익을 정확히 산출해 내기 어렵다는 난점을 내포하고 있다. 따라서 이 평가는 예비적인 성격을 가진다. 이 평가만을 기준으로 하여 사업의 존재를 결정하는 것은 합리적이지 못하다. 본격적인 경제성 평가는 충분한 역학적 자료가 축적되고 우리 고유의 질병모형이 구축된 다음에 가능할 것이다.

최근 우리 사회는 소자녀 가치관의 확립으로 신체적으로나 정신적으로 건강한 어린이를 출생하고자 하는 기대가 예전보다 더욱 높아지고 있다. 장애가 발생한 가정은 물론 사회적으로 정신적·경제적 부담이 커 ‘장애발생의 예방’이라는 목표달성이 극히 중요하여 비용이 크더라도 목표달성의 극대화를 도모하여야 하는 경우에는 사업에 대한 사회적 효과가 가장 중요한 평가 기준이 될 수 있는데, ‘정신박약아가 없는 행복한 가정과 사회를 만들기’ 위하여 실시되는 선천성 대사이상 검사야말로 이 경우에 속한다고 할 수 있다. 싱가포르, 중국, 포르투갈 등 우리 나라와 경제개발수준이 유사하거나 낮은 국가에서도 선천성 대사이상 검사사업을 국가적인 차원에서 실시하고 있는 현실은 바로 이러한 중요성을 감안한 것으로 생각된다. 사회 안녕과 차세대 국민의 자질향상에 직결되는 선천성 대사이상 검사사업은 무한한 무형의 편익을 제공한다는 점에서 국가 복지사업의 기반사업으로 간주되어야 할 것이다. 그러므로 선천성 대사이상 검사사업 수행여부를 결정하는 데 있어서는 현재의 사회복지수준에서의 경제성 평가 이 외의 사회적 효과, 즉 복지차원이라는 사회적 유의성 등도 고려하여야 할 것이다.

한편, 동 사업은 전국 보건소단위에서 검사 일체를 민간기관에 의뢰하여 이루어지고 있는 사업이다. 따라서 사업의 시행여부를 판단하는 경제성 평가와는 다른 차원에서 사업의 질 관리에 초점을 둔 사업의 구조, 과정 및 결과에 대한 평가 및 평가지표를 개발하여야 할 필요성이 대두된다. 