



저작자표시-비영리-변경금지 2.0 대한민국

이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

- 이 저작물을 복제, 배포, 전송, 전시, 공연 및 방송할 수 있습니다.

다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



변경금지. 귀하는 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공할 수 없습니다.

- 귀하는, 이 저작물의 재이용이나 배포의 경우, 이 저작물에 적용된 이용허락조건을 명확하게 나타내어야 합니다.
- 저작권자로부터 별도의 허가를 받으면 이러한 조건들은 적용되지 않습니다.

저작권법에 따른 이용자의 권리는 위의 내용에 의하여 영향을 받지 않습니다.

이것은 [이용허락규약\(Legal Code\)](#)을 이해하기 쉽게 요약한 것입니다.

[Disclaimer](#)

유전상담학 석사 학위논문

희귀유전질환자 가족 부담감 및  
삶의 질과 관련된 요인

Factors Associated with Family Burden and  
Quality of Life in Families with  
Rare Genetic Diseases

울산대학교 산업대학원  
유전상담전공  
최선영

희귀유전질환자 가족 부담감 및  
삶의 질과 관련된 요인

지도교수 최인희

이 논문을 유전상담학 석사학위 논문으로 제출함

2023년 6월

울산대학교 산업대학원  
유전상담전공  
최선영

최선영의 유전상담학 석사학위  
논문을 인준함

심사위원 이 범 희 (인)

심사위원 김 자 혜 (인)

심사위원 최 인 희 (인)

울 산 대 학 교 산 업 대 학 원  
2023년 6월

## 감사의 글

어느 새 5학기 석사 과정을 마치고 학위 논문을 제출하게 되었습니다. 직장 생활과 학업을 병행하며 지냈던 지난 시간들이 주마등처럼 스쳐 지나갑니다. 그 모든 시간들이 저를 더욱 단단하게 만들어주었습니다. 학위 과정 동안 저에게 도움을 주신 분들께 감사의 마음을 전합니다.

누구보다도 많은 도움을 주시고, 언제나 세심하게 지도편달을 아끼지 않으셨던 최인희 지도교수님께 이 자리를 빌려 깊은 존경과 감사를 드립니다. 최인희 지도교수님 덕분에 부족한 제가 끝까지 논문을 마무리할 수 있었습니다. 또한 바쁘신 와중에도 심사위원을 맡아주시고 좋은 조언을 주신 이범희 교수님과 김자혜 교수님께도 감사드립니다.

일과 논문을 병행하는 데 있어 많은 배려와 도움을 주신 연구소의 강민지, 김소영, 김준영, 도효상, 신혜림, 한세희, 허선희 선생님과 의학유전학센터의 김윤경, 양소진 선생님께도 감사를 포함합니다. 응원해주신 대학원 선배 탁선희 선생님과 동기 고한솔, 문예술, 신호섭, 이미선, 이진희, 정민정 그리고 논문 진행에 있어 많은 조언과 도움을 주셨던 양서연 선생님께도 감사의 말씀을 전합니다. 늘 응원해준 모든 친구들에게도 감사 인사를 보냅니다.

연구 기간 동안 설문지에 기꺼이 참여해주신 희귀유전질환자 가족 분들께도 감사의 마음을 전합니다. 마지막으로 항상 저를 믿어주고 응원을 보내준 사랑하는 부모님과 동생 영준, 그리고 Matthew에게 이 지면을 이용하여 못 다한 감사를 드립니다.

이외에도 여기에 미처 적지 못한 많은 분들께도 감사 인사를 드립니다. 많은 분들의 도움이 있었기에 지금 이 논문을 완성할 수 있었습니다. 감사합니다.

2023년 6월 30일  
최 선 영 올림

## 국문초록

본 연구는 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 가족 삶의 질에 영향을 미치는 요인을 파악하여 희귀유전질환자와 그 가족을 위한 효율적인 유전상담 접근 방법을 모색하고, 향후 포괄적인 희귀유전질환 관리 정책의 재수립 및 관리를 위한 기초 자료로 활용하기 위해 수행되었다. 대상자는 서울시 소재한 A 상급종합병원의 의학유전학센터 외래에 내원 중인 희귀유전질환을 진단받은 환자의 가족(부모, 조부모, 형제자매, 자녀, 배우자) 160명이었다. 2023년 2월 27일부터 2023년 6월 23일까지 설문지 160부가 회수되었으나, 연구자 선정기준에 해당되지 않는 설문지 1부를 제외하고 최종 159부의 자료를 SPSS WIN 26.0 프로그램을 이용하여 분석하였다.

본 연구의 주요 결과는 다음과 같다.

첫째, 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감은 76점 만점에서 평균 39.74점이었고, 가족 부담감의 하위 요인 중 ‘염려와 죄책감’ 이 평균 2.418점, ‘활동의 제한’ 에 대한 부담감이 평균 2.284점, ‘사회적 부담’ 이 평균 1.686점 순이었다.

둘째, 희귀유전질환자 가족의 삶의 질은 110점 만점에 평균 83.25점이었으며, 삶의 질 하위요인 중 ‘심리적 건강’ 평균 4.204점, ‘응집력’ 평균 4.02점, ‘개방성’ 3.965점, ‘지역사회 참여’ 평균 3.726점, ‘희귀유전질환자에 대한 부담’ 3.292점 순이었다.

셋째, 희귀유전질환자의 특성에 따른 가족 부담감과 삶의 질은 환자의 장애등록 여부, 나이에서 유의한 차이를 보였고 경제 상태, 학력, 가족 관계 등의 요인과는 유의미한 차이가 없었다.

넷째, 희귀유전질환 가족의 가족 부담감과 정도가 높을수록 삶의 질은 정도가 낮아지는 부(-)의 상관관계를 보였다( $r=-.638$ ,  $p<.001$ ).

이상의 연구결과에서 희귀유전질환자 가족의 부담감이 높을수록 삶의 질은 낮아지는 것을 확인하였다. 희귀유전질환자 가족의 부담감을 낮추고 삶의 질을 향상시키기 위해서는 영향을 미치는 요인들을 고려한 적절한 유전상담 서비스를 제공하는 것이 중요하다. 이를 위해 국내 의료체계에 유전상담 서비스가 도입될 수 있도록 국가 차원의 지원과 제도화가 필요하다.

주요어(key words): 희귀유전질환자 가족, 유전질환, 희귀질환, 가족 부담감, 삶의 질

# 목 차

감사의 글	i
국문초록	ii
I. 서론	1
1. 연구의 필요성	1
2. 연구목적	4
3. 용어의 정의	5
II. 이론적 배경	6
1. 희귀유전질환	6
가. 희귀유전질환의 정의	6
나. 희귀유전질환의 종류	8
다. 희귀유전질환의 유전방식	9
2. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감	12
3. 희귀유전질환자 가족의 삶의 질	14
III. 연구방법	16
IV. 연구결과	22
1. 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성	22
2. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질	29
3. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질과의 관계	37
V. 논의	39
VI. 결론 및 제언	43
참고문헌	45
부록	50
ABSTRACT	62

## 표 차례

<표 1> 희귀유전질환자 가족의 인구사회학적 특성 .....	23
<표 2-1> 유전상담 관련 특성 .....	24
<표 2-2> 희귀유전질환자 가족이 유전상담을 통해 얻기를 바라는 부분 .....	24
<표 2-4> 유전상담 경험에 따른 부담감과 삶의 질의 차이 .....	25
<표 3-1> 희귀유전질환자의 특성 .....	27
<표 3-2> 희귀유전질환자의 장애 유형과 장애 등급 통계 .....	28
<표 4-1> 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감 .....	30
<표 4-2> 희귀유전질환자 가족의 가족 삶의 질 점수 .....	32
<표 5-1> 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성에 따른 가족 부담감과 가족 삶의 질 .....	34
<표 5-2> 희귀유전질환자의 일반적 특성에 따른 가족 부담감과 가족 삶의 질 .....	36
<표 6> 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 가족 삶의 질과의 관계 .....	38

## 그림 목차

[그림 1] 연구 진행 절차 .....	17
-----------------------	----

## 부록 목차

<부록 1> 도구 사용 동의서 .....	50
<부록 2> 임상연구심의위원회 심의결과 통지서 .....	51
<부록 3> 희귀유전질환자 가족 동의서 .....	52
<부록 4> 희귀유전질환자 가족 설문지.....	57

# I. 서론

## 1. 연구의 필요성

“당신은 어떤 질환에 맞서 싸우고 있는지조차 모릅니다. 희귀유전질환은 위협적이고, 당신과 가족의 삶을 완전히 잠식시켜 버릴 수도 있습니다(Kolata, 2020). 레트 증후군 연구 재단(Rett Syndrome Research Trust, RSRF)의 대표로 자녀가 레트 증후군인 Monica Coenraads의 말이다. 진단, 치료 및 지속적인 관리 측면에서 평생에 걸친 어려움에 직면하여 ‘의료시스템의 고아’ 라고도 일컬어지는 희귀유전질환자와 가족의 어려움을 단적으로 표현한다.

희귀유전질환은 인구 중 발생 빈도가 매우 낮은 질환으로 진단 과정에서부터 많은 시간이 소요되며, 치료제는 전체 희귀유전질환의 5%에 불과해 진단이 되더라도 치료법이 없는 경우가 많다(최은진, 2022; Scherman et al., 2020). 따라서 희귀유전질환은 경제적, 심리적, 가족 내 부담이 큰 사회적 질환이다. “혼자서는 희귀하지만, 모두 모이면 강해진다(Alone we are rare, together we are strong).” 라는 세계 희귀유전질환의 날 슬로건이 말해주듯, 질환 별 환자 수는 적지만 전체 희귀유전질환의 유병률은 결코 적지 않다. 전 세계적으로는 약 5%에 달하는 4억 명의 사람들이 희귀유전질환을 가지고 있다(Graf von der Schulenburg, 2015). 국내에서는 약 50만 명의 희귀유전질환자가 있는 것으로 추정된다(Seo et al., 2012). 질병관리청의 희귀유전질환자 통계에 따르면 2020년 한 해 희귀유전질환으로 새롭게 등록된 환자의 수는 총 52,310명에 달하며, 이는 산정특례 등록 환자를 기준으로 하였기 때문에 그 수가 더 많을 것으로 추정된다(질병관리청, 2022).

미국은 1983년 희귀의약품법(Orphan Drug Act)과 2001년 희귀질환법(Rare Disease Act)을 마련하여 희귀유전질환에 대한 관리를 지원하고 있다(최은진, 2022). 일본의 희귀질환정책은 1970년대부터 시작하여 2014년 희귀유전질환자들을 지원하는 신규 법안이 통과되었다(Hayashi & Umeda, 2008). 국내에서는 2015년 희귀질환관리법이 제정된 이후 정부 차원에서 희귀유전질환 치료제의 원활한 공급을 위한 정책 및 희귀유전질환자를 위한 정책이 강화되고 있으나, 질환별 환자수가 적어 보건의료 수요에 대한 연구를 하는 경우가 드물다(신현민, 2016). 반면, 개별 질환에 대한 임상연구는 활발히 진행되고 있다(최은진, 2022). 따라서 희귀유전질환자와 가족에 관한 사회학적 연구는 상대적으로 미비한 실정이다.

국내 희귀질환법의 정의에 따르면 희귀유전질환은 유병(有病)인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준

에 따라 정한 질환을 말한다(희귀질환관리법, 2020). 희귀유전질환을 가진 환자를 돌보는 것은 환자 가족의 평생의 과제이자, 개인적인 희생을 수반하게 된다(Graf von der Schulenburg, 2015). 희귀유전질환은 신체적 건강뿐만 아니라 그 가족의 사회 심리적 안녕에도 영향을 미친다. 희귀유전질환은 대부분 선천성 질환이기에 어린 나이에 발병하여 평생 치료를 받아야 하며, 진단 과정이 오래 걸리는 특징이 있고, 고가의 치료비로 인해 가계가 깊어져야 할 경제적 부담이 크다(박현영, 2011; 신현민, 2016).

희귀유전질환의 종류는 전 세계적으로 약 7,000에서 8,000 여종에 달한다. 질환의 종류와 환자 수는 많으나 의료 서비스에 대한 접근이 제한적이어서 어려움이 가중된다(Haendel, 2020; Gomez Zuniga, 2019). 소아 만성 난치성 질환자도 희귀유전질환과 같이 치료제가 드물고 평생 치료를 받아야 한다는 점에서 같은 특징이 있다. 소아 만성 난치성 질환자의 보호자들이 환아 부양과 진료, 자녀 질병에 대한 정보 획득 제한 등에서 어려움을 느끼고 있다고 보고된 바 있다(류혜진 외, 2020). 다운 증후군 환자의 돌봄 제공자들도 다른 장애 아동들에 비해 상대적으로 높은 질병 부담감을 느끼는 것으로 보고되었다(McGrath et al., 2011).

희귀유전질환자 가족의 건강과 관련된 삶의 질(health-related quality of life)은 가족이 경험하는 부담감이 클수록 함께 저하된다(Vonneilich, 2015). 가족 부담감을 감소시키고 삶의 질에 도움을 줄 수 있는 방안으로 유전상담이 있다. 유전상담은 유전학적 지식과 의학적 지식을 관련지을 수 있는 능력뿐만 아니라 내담자의 심리적 문제에 대처할 수 있는 상담능력이 요구된다(손명세, 2013). Orem은 자기 관리 인식과 삶의 질을 향상시키고 스트레스 수준을 감소시킨다는 자가간호이론을 정의하였는데, 유전상담도 희귀유전질환자 본인뿐만 아니라 그 가족의 삶의 질을 향상시키는 데 도움을 줄 수 있다(Setiawan et al., 2020).

National Society of Genetic Counselors(NSGC)의 정의에 따르면, 유전상담(genetic counseling)이란 질환의 유전적 요인이 환자나 그 가족에게 미치는 의학적, 심리적 영향에 대한 이해와 적응을 돕는 과정이다(The National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, 2006). 유전상담은 질병의 발생 또는 재발 가능성을 평가하기 위해 가족 병력 및 의무 기록을 해석하고 유전방식, 유전검사, 질환의 관리 및 예방, 연구 등에 대한 교육, 정보에 입각한 선택과 유전적 상태에 대한 적응을 돕는 과정이다(The National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, 2006). 유전상담사는 의학 유전학적 정보 제공 뿐 아니라 희귀유전질환자와 그 가족이 진단된 유전질환에 적응할 수 있도록 환자와 가족에게 필요한 심리적 지원을 제공해야 한다. 미토콘드리아 질환 환아 돌봄 제공자들을 대상으로 한 연구에서 질환에 대한 정확한 정보 제공은 어머니의 불안감을 낮추는 효과가 있었다(Kim et al., 2010). 유전적

질환이나 선천적 장애가 있는 자녀를 가진 부모는 죄책감을 호소하는데, 유전상담사는 부모들과의 유전상담을 통하여 죄책감과 부끄러움, 부담감 등의 부정적인 감정을 감소시킬 수 있어야 한다(Chapple, 1995). 유전상담을 받은 지중해빈혈 환자의 부모 대상의 연구에서 65.91%의 대상자들이 느끼는 우울감이 유의미하게 낮아졌음을 보고하였다 (Setiawan et al., 2017).

희귀유전질환의 경우 가족 내 대물림되는 특징, 돌봄의 부담으로 인한 가족위기 초래 및 평생 관리가 필요하고, 제한된 의료서비스 등으로 다양한 어려움을 경험한다. 따라서 유전상담 서비스에서는 희귀유전질환 가족들의 부담감과 삶의 질에 영향을 미치는 요인별 관계성을 파악하여 충분한 이해를 바탕으로 그들이 스스로 자기결정권을 행사할 수 있도록 유전상담 서비스를 제공하는 것이 중요하다.

따라서 본 연구는 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감에 영향을 주는 요인을 분석하고, 희귀유전질환자 가족들의 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시키는 데 도움이 되는 영향 요인 간의 관계성을 확인하고자 한다. 본 연구로 희귀유전질환자 가족에게 유전상담 서비스를 제공할 수 있도록 지원 정책 마련을 위한 근거자료로 활용될 수 있을 것이다.

## 2. 연구목적

본 연구는 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질에 영향을 주는 요인을 분석하고, 희귀유전질환자 가족들의 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시키는 데 도움이 되는 영향 요인 간의 관계성을 확인하고자 하는 것에 그 목적이 있다. 구체적인 연구 목적은 다음과 같다.

1) 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감에 영향을 주는 요인을 분석하고, 희귀유전질환자 가족 부담감과 삶의 질에 미치는 영향요인을 검증하기 위해 희귀유전질환자 가족에게 설문 조사를 시행하여, 수집된 자료를 SPSS로 분석하여 결과를 해석한다.

2) 희귀유전질환자 가족들의 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시키는 데 도움이 되는 영향 요인 간의 관계성을 확인한다.

본 연구 결과를 통해 희귀유전질환자 가족의 부담감 감소와 삶의 질 향상과 부담감 감소에 필요한 유전상담 방법을 모색하고, 향후 환자와 가족 대상의 유전상담 및 가족 지원정책 마련을 위한 기초 자료로 활용한다.

### 3. 용어의 정의

#### 가. 가족 부담감

1) 이론적 정의 : 가족 부담감은 가족이 환자를 돌보는 과정에서 겪는 다양한 심리적, 사회적, 경제적 부담을 의미한다(Hoenig & Hamilton, 1966).

2) 조작적 정의 : 본 연구에서는 가족 부담감을 희귀유전질환자 가족이 경험하게 되는 ‘활동의 제한(activity limitation)’, ‘사회적 부담(social strain)’, ‘염려와 죄책감(feeling of worry and guilt)’로 정의한다. 본 연구에서는 부담감의 측정을 위해 Reinhard 등이 개발하고 곽현정 등이 수정·보완한 한글판 가족 부담감 측정도구를 사용한다. 이 측정 도구는 19개의 문항을 4점 척도로 측정하여 종합한 점수이며 점수가 높을수록 부담의 정도가 높은 것을 의미한다.

#### 나. 가족 삶의 질

1) 이론적 정의 : 삶의 질은 자신이 살고 있는 문화 및 가치 시스템의 맥락에서 자신의 목표, 기대, 규범, 관심과 관련하여 인생에서 자신이 차지하는 상태에 대한 개인적인 지각이다(World Health Organization, 1993).

2) 조작적 정의 : 본 연구에서는 한민정 등이 개발한 발달장애인 가족 삶의 질 척도 22문항을 수정·보완한 희귀유전질환자 가족 삶의 질 척도를 사용하여 측정한 점수를 말한다. 점수가 높을수록 삶의 질 정도가 높음을 의미한다. 각 하위요인으로는 ‘심리적 건강’, ‘희귀유전질환자에 대한 부담’, ‘지역사회 참여’, ‘개방성’, ‘응집력’으로 나뉘어져 있다.

## II. 이론적 배경

### 1. 희귀유전질환

#### 가. 희귀유전질환 정의

희귀유전질환이란 유병률이 낮아 연구나 지원을 위한 자원이 부족한 상황에서 치료제가 없거나, 그 낮은 유병률로 인해 전문가 집단이 조사하거나 관리하는 것이 어려운 질환 그룹을 말한다(Orphanet, 2020; Waxman, 1983). 희귀유전질환의 정의는 질환의 임상증상이나 병리학적인 측면보다는 유병률에 중점을 둔다(Lee et al., 2020). 미국에서는 1984년 건강증진 및 질병 예방법 개정안에서 희귀유전질환을 20만 명 미만이 영향을 받는 모든 질환으로 정의하였다(Herder, 2017). 현재 미국에서는 약 2,000만에서 3,000만 명의 인구가 희귀유전질환을 진단받았다(Schieppati et al., 2008). 유럽에서는 유럽 의약품청에서 희귀유전질환의 정의를 2,000명 중 1명 미만에게 영향을 미치는 질환으로 명시하고 있으며, 유럽 연합 내 희귀유전질환자의 수는 3,000만 명이다(박현영, 2011; Schieppati et al., 2008). 일본에서는 후생노동성이 희귀질환을 50,000명 미만의 인구에게 영향을 미치는 모든 질환으로 정의하고 있다(Richter et al., 2015). 국내 희귀질환관리법에 따르면, ‘희귀질환’이란 유병(有病)인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환을 말한다(희귀질환관리법, 2020). 국내에서는 희귀유전질환을 희귀질환, 극희귀질환, 그리고 기타염색체이상질환의 3가지 분류로 정의한다. 극희귀질환이란 진단법이 있는 독립된 질환으로 국내 유병(有病)인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 질병분류코드가 없는 질환을 말하며, 기타염색체이상질환은 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등) 질환으로 별도의 질병분류코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환을 말한다(2020 희귀질환자 통계연보, 2022). 국내에서는 약 50만명의 희귀유전질환자가 있는 것으로 추산되고 있다(Seo et al., 2012). 희귀유전질환자 통계연보에 따르면 2020년 기준 한 해 희귀유전질환자 발생자 수는 52,310명으로, 이는 남자 25,353명과 여자 26,957명을 합산한 수이다(2020 희귀질환자 통계연보, 2022).

이처럼 희귀유전질환은 나라별로 유병률에 대한 정의가 다르다. Richter 등(2015)이 실시한 문헌고찰에서 전 세계의 희귀유전질환의 정의를 확인한 결과, 평균 유병률 2,500명 중 1명 당 발생하는 질환이라고 희귀유전질환이라고 주장하였다(Richter et al.,

2015). 또한 특정 질환의 경우, 일부 지역과 인종 그룹에서 호발하는 특징을 갖고 있어 희귀유전질환의 국제적 정의에 대한 합의는 없는 실정이다(Ferreira, 2019).

희귀유전질환의 종류와 관련된 합의된 표준화도 결여되어 있다(Ferreira, 2019), 유전질환 데이터베이스 웹사이트인 OMIM(Online Mendelian Inheritance in Man)에는 총 12,179개의 표현형 중 분자 기반이 알려져 있는 7,375개의 표현형 목록과 분자 기반이 알려지지 않거나 의심되는 4,804개의 표현형 목록이 포함되어 있다(OMIM, 2023년 6월 1일 접근). 총 희귀유전질환의 종류로 자주 인용되는 숫자는 약 5,000개에서 8,000여개까지 다양하다(The Lancet, 2011). 관련 규제 기관과 과학자, 임상 및 환우 모임에서는 7,000개의 희귀유전질환 종류를 인용하기도 한다(Haendel et al., 2020). 이처럼 희귀유전질환의 정의와 종류가 다양한 이유는 국가 또는 인구 통계에서의 발생률 차이 때문이다(Haendel et al., 2020). 예를 들어, 희귀유전질환에 대한 일부 정의에서는 염색체이상질환을 포함하지 않으며, 염색체 전위와 같은 구조적 이상 역시 포함하지 않는다(Haendel et al., 2020). 다른 정의에서는 독성 물질 노출과 같은 환경적인 원인을 가진 질환들을 희귀유전질환으로 포함하지 않는다(Haendel et al., 2020). Haendel 등(2020)은 전 세계에 약 10,000개 이상의 희귀유전질환이 있는 것으로 보고하였다. 이는 Orphanet, OMIM, GARD, DOID와 NCI Thesaurus 등의 희귀유전질환 관련 데이터베이스에서 3개 이상의 웹사이트에서 언급되는 6,370개의 주된 희귀유전질환과 그 외 4,023개의 희귀유전질환의 개수가 알고리즘으로 결합된 수치이다(Haendel et al., 2020). 희귀유전질환자는 전 세계 인구의 약 10%를 차지하는 것으로 추정되며, 이에 따른 희귀유전질환 인식 개선과 진단 및 치료법을 개발해야하는 사회적 압력 및 그 중요도가 증가하고 있는 추세이다(Haendel, 2020).

#### 나. 희귀유전질환의 종류

희귀유전질환의 종류에는 염색체이상질환(chromosome abnormalities), 단일유전자질환(single gene disorders), 사립체질환(mitochondrial disorder), 다인자성유전질환(multifactorial genetic disorder)이 있다.

인간의 모든 세포는 총 46개의 염색체에 23쌍의 염색체를 가지고 있으며, 염색체의 절반은 어머니로부터, 나머지 절반은 아버지로부터 오게 된다. 염색체는 신체의 발달, 성장, 그리고 화학 반응을 지시하는 단백질을 만드는 수천 개의 유전자를 포함하고 있는데, 많은 수의 염색체이상질환은 난자나 정자가 형성될 때나 태아의 초기 발달 단계에서 우연히 발생하게 된다. 염색체이상질환에는 수적 이상과 구조적 이상, 균형재배열 등이 있다(Genetic Alliance, 2009). 대표적인 염색체이상질환으로는 21 삼염색체 증후군(trisomy 21 syndrome), 18 삼염색체 증후군(trisomy 18 syndrome), 클라인펠터 증후군(klinefelter syndrome), 터너증후군(turner syndrome) 등이 있다.

유전자의 병원성 변이는 일반적으로 유전자 생성물의 양적인 변화나 손상을 초래하고, 기능적 손실의 정도가 클수록 장애 정도가 더 심각해진다. 단일유전자질환에는 신경섬유종증(neurofibromatosis), 결절성 경화증(tuberous sclerosis), 시트룰린혈증(citrullinemia) 등이 있다.

사립체유전질환은 남자와 여자 모두에게서 질환이 나타날 수 있으며, 자녀의 사립체는 어머니로부터 물려받게 되므로 모계로부터 유전되는 특징이 있다(Genetic Alliance, 2009). 대표적인 사립체유전질환으로는 멜라스 증후군(MELAS syndrome), 레버씨 시신경 위축증(Leber hereditary optic neuropathy) 등이 있다.

다인자성유전질환은 유전적 요인, 행동적 요인, 환경적 요인의 복합적인 조합에 의해 발생하게 된다(Genetic Alliance, 2009). 다인자유전질환은 가족 내에서 유전될 수도 있지만 암과 같은 일부 질환은 유전자가 발암원에 노출되었을 시, 취약한 유전자의 돌연변이로 인해 후천적으로 발생하기도 한다. 식사, 운동, 독성 물질 또는 약물에 대한 노출과 같은 환경 또는 행동의 변화가 모두 유전적 특성에 영향을 미칠 수 있다(Genetic Alliance, 2009). 다인자유전질환의 예로 조현병(schizophrenia), 당뇨병(diabetes), 암(cancers) 등이 있다.

#### 나. 희귀유전질환의 유전방식

희귀유전질환의 유전방식은 상염색체 우성 유전, 상염색체 열성 유전, 성염색체 우성 유전, 성염색체 열성 유전의 4가지로 대분류할 수 있다. 희귀유전질환에는 성염색체에서 발견되는 유전자와 관련된 질환과 상염색체 유전자와 관련된 질환이 있다. 인간은 어머니와 아버지로부터 각각 하나씩의 대립 유전자를 물려받는다. 성염색체와 관련된 유전질환을 X 연관질환(X-linked disorders)이라 하고, 상염색체와 관련된 유전질환을 상염색체질환(autosomal disorders)이라 하는데, 이 두 가지 질환은 다음과 같은 각기 다른 유전방식으로 다음 세대에 유전된다,

상염색체 우성질환은 영향을 받은 어머니 또는 아버지로부터 질병 관련 유전자의 돌연변이 하나의 사본을 물려받은 자손에게서 나타나게 된다(Chial, 2008). 상염색체 우성질환의 경우, 유전자의 비 돌연변이나 “야생형(wild-type)” 복제 사본은 질병을 예방하기에 충분하지 않아 단 하나의 돌연변이 사본만으로도 질환이 발생하게 된다. 영향을 받은 부모들이 자녀들에게 해당 유전자의 돌연변이 복제를 물려줄 확률은 50%이다. 대표적인 상염색체우성질환의 예로는 신경섬유종증, 근위축성 디스트로피(myotonic dystrophy), 가족성 고콜레스테롤혈증(familial hypercholesterolemia) 및 다낭성 신장질환(polycystic kidney disease) 등이 있다. 상염색체우성질환의 특징으로는 표현형이 일반적으로 모든 세대에 나타나며, 표현형이 정상인 가족구성원은 자녀 세대에게 질환을 전달하지 않고, 산발적인 증례의 대부분은 새로 발생한 돌연변이(de novo mutation)에 기인한다는 것이다(Medical Genetics, 2020).

다음으로 상염색체열성질환은 질환 관련 유전자의 두 개의 돌연변이 대립 유전자를 모두 가진 사람에게서만 발생하게 된다(Chial, 2008). 상염색체열성질환 환자는 각각의 부모로부터 질환 관련 유전자의 돌연변이 대립 유전자를 하나씩 물려받아, 총 두 개의 돌연변이 대립 유전자를 가지고 있다. 상염색체열성질환의 특징은 남자와 여자에게서 똑같이 이환된다는 점과, 이환된 자녀를 가진 부모는 돌연변이 대립인자를 가진 증상이 없는 보인자라는 점이다. 각 형제와 자매에서의 재발 위험도는 25%이다(의학유전학, 2008). 다른 특징적인 요인으로는 상염색체열성질환 환자 가족의 가계도에서는 질환이 한 세대 이상을 건너뛰는 현상(generation skipping)이 생기기도 한다. 상염색체열성질환에는 대표적으로 페닐케톤뇨증(phenylketonuria), 윌슨병(Wilson's disease), 시트룰린혈증이 있다.

여자는 두 개의 X 염색체 복사본을 가지고 있어 각각의 부모로부터 한 개의 복사본을 받는다. 따라서 X 연관열성질환(X-linked recessive disorder)이 있는 여자는 영향을 받은 아버지와 어머니로부터 각각 돌연변이 사본을 물려받을 때 질환이 생기게 된다. X

연관질환을 가진 남자의 경우, X 염색체 복사본은 항상 어머니로부터 물려받게 된다. 남자는 X 염색체가 하나만 있어 여자보다 X 연관열성질환(X-linked recessive disorder)에 영향을 받을 가능성이 높다(Chial, 2008). 반면 상염색체유전형질은 여자와 남자에게 똑같이 영향을 주므로 X연관질환과 다른 특징을 보인다. 남자는 하나의 X 염색체만 있기 때문에 X 연관 유전자에 대해 반접합체(hemizygote)이다(Medical Genetics, 2020). 따라서 X 연관열성질환은 동형접합체(homozygote)인 여자에게서만 발현되며 모든 반접합체 남자에게서 표현되는 특징을 보인다(Medical Genetics, 2020). X 연관열성질환의 다른 특징으로는 남자에서의 높은 발병률, X 염색체 비활성화 여부에 따른 이형접합체(heterozygote) 여자의 다양한 증상 표현형, 원인 유전자 돌연변이가 환자인 아버지로부터 모든 딸들에게 유전되는 점 등이 있다(Medical Genetics, 2020). X 연관열성유전에는 대표적으로 혈액응고장애인 혈우병 A(hemophilia A) 및 뒤센형 근디스트로피(Duchenne muscular dystrophy)가 있다. 혈우병 A의 경우, 응고인자 8 단백질의 만드는데 관여하는 *F8* 유전자의 돌연변이가 사본을 가진 남자는 항상 혈우병에 걸리게 된다. 뒤센형 근디스트로피에서는 골격근과 심근에 주로 위치한 단백질인 디스트로핀(dystrophin)을 만드는데 관여하는 *DMD* 유전자의 돌연변이가 남자에게서 질환을 발생시키게 된다(Chial, 2008).

X 연관우성질환(X-linked dominant disorder)은 아버지와 아들 간의 전달(male-to-male transmission)이 없는 특징이 있다. 이는 상염색체우성유전과 X 연관우성질환을 구별할 수 있는 단서가 된다(Medical Genetics, 2008). 아버지는 그 아들에게 X가 아닌 Y 염색체를 전달하기 때문이다. X 연관우성질환을 가진 여자는 영향을 받은 어머니 또는 영향을 받은 아버지 등 양쪽 부모로부터 돌연변이 유전자를 물려받을 수 있는 반면, 남자는 항상 영향을 받은 어머니로부터 돌연변이 유전자를 물려받는 특징을 가지고 있다(Chial, 2008). 이러한 X 연관우성질환의 예는 X 연관 저인산혈증성 구루병(X-linked dominant hypophosphatemic rickets), 레트 증후군(Rett syndrome) 등이 있다. 레트 증후군의 경우 산발적(sporadic) 유전방식으로도 발생하는 질환이기도 하다. X 연관 저인산혈증성 구루병의 경우, X 염색체에 있는 인산 조절 펩티다이드 내부분해 효소 유전자(*PHEX*)의 돌연변이가 질환을 일으킨다고 알려져 있다. 신경 발달 질환인 레트 증후군은 메틸-CpG-결합단백2(Methyl-CpG-binding protein 2, *MECP2*) 유전자의 돌연변이와 관련이 있다. 레트 증후군은 *MECP2* 유전자에서 돌연변이를 가진 남자 배아가 대부분의 경우 살아남지 못하는 특징이 있어 거의 전적으로 여성에게만 나타나는 것처럼 보이는 질환 중 하나이다(Chial, 2008). 그 밖의 X 연관우성질환의 특징으로는 보인자인 어머니를 가진 아들과 딸 모두에게서 50%의 표현형을 물려받을 위험과, 영향을 받은 여자가 영향을 받은 남자에 비해 약 2배 많으며 여자의 표현형은

비교적 가벼운 증상만을 나타낸다는 점 등이 있다(Medical Genetics, 2008).

이러한 희귀유전질환의 유전방식은 희귀유전질환자와 그 가족에게 심리사회적 부담을 주는 요인 중 하나이다(James et al., 2006). 희귀유전질환자의 가족은 죄책감과 질환에 대한 낙인효과, 자녀의 건강 상태에 대한 염려, 원인이 되는 X 연관유전질환의 보인자인 어머니에 대한 비난 등을 느낀다(James et al., 2008) 특히 X 연관유전질환의 경우 상염색체열성질환보다 어머니를 닮하는 특징을 보였다(Kessler, 1984). X 연관유전질환의 자녀를 돌보는 어머니를 대상으로 시행한 질적 연구에서 보인자 여성들은 임신에 대한 죄책감과 책임감을 나타냈으며, 영향을 받은 남자 형제가 있는 경우 특히 임신에 대한 염려가 더욱 크게 나타났다(Kay & Kingston, 2002). 본 연구에서는 희귀유전질환자의 유전방식이 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감에 유의한 영향을 주는 요인인지 알아보하고자 한다.

## 2. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감

희귀유전질환은 평생에 걸쳐 지속적인 치료와 관리가 필요한 질환으로 만성적으로 삶의 질이 떨어지며, 발달이 퇴행하기도 하며 짧은 기대 수명 등의 특징을 가지고 있어 희귀유전질환자와 그 가족 부담감이 높다(김혜진 외, 2022; Boettcher, 2021). 희귀유전질환은 희귀유전질환자와 가족의 삶뿐만 아니라 의료 시스템에까지 상당한 영향을 미치는 만성 장애를 유발하며, 이러한 만성 장애와 그에 따른 돌봄 요구는 희귀유전질환자 가족 부담감을 상승시키는 요소로 작용한다(Kvarnung & Nordgren, 2017). 희귀유전질환자에게 나타나는 장애의 임상증상은 광범위하며, 종종 신경계를 포함한 지적 장애, 신경 정신 장애, 뇌전증 및 운동 장애와 같은 증상을 초래한다(Kvarnung & Nordgren, 2017). 임상에서 유전자검사방법은 최근 전장엑솜검사, 전장유전체검사 등의 도입으로 환자의 진단률이 비약적으로 향상되어 진단을 위한 방랑(diagnostic odyssey)이 줄어들고 진단율이 높아졌지만, 희귀유전질환자들은 건강취약계층으로 분류되어 체계적 관리를 받는 것이 쉽지 않은 실정이다(Lam, 2021; 이희주, 2022).

희귀유전질환으로 인한 장애를 가진 희귀유전질환자들은 장애 유관 시설이나 학교에서 교육이나 지원을 받는 경우도 있지만, 대부분 경우 집에서 희귀유전질환자의 가족이 직접 돌봄을 제공하게 된다(Moretti et al., 2021). 장애를 동반한 희귀유전질환자의 장기적인 돌봄은 대다수의 경우 많은 신체적, 재정적, 사회적, 정서적 자원을 필요로 한다. 장애를 가진 아동에 대해 평생 지속되는 돌봄은 돌봄 제공자들의 심리적 및 신체적 건강 악화 간의 관련성이 깊다(Kelly & Hewson, 2000). 대부분 장애를 가진 희귀유전질환자의 가족의 경우, 돌봄의 부담은 그 부모와 같은 주 양육자에게 있다. 가족 전체가 우울증과 같은 높은 스트레스가 있을 경우, 희귀유전질환이 아닌 다른 자녀의 관계에도 부정적인 영향을 미칠 수 있는 것으로 나타났다(Silibello et al., 2016). 희귀유전질환자 가족에 있어 스트레스의 증가는 아동 학대나 방임과 같은 폭력적인 상황의 같은 위험에 노출될 가능성을 높일 수 있으며, 이런 상황을 방지하기 위해 돌봄 제공자의 스트레스와 부담감을 줄여주는 것이 의료 제공자의 역할 중 하나로 꼽히기도 한다(Moretti et al., 2021). 희귀유전질환자 가족의 질환 관련 스트레스, 돌봄 부담, 사회적 고립과 같은 사회 정서적 요구도를 조사한 이전 연구들에서는 주 돌봄 제공자인 가족들의 충족되지 않은 요구도가 심리적, 신체적 건강에 영향을 미쳐 돌봄을 받는 희귀유전질환자에게 영향을 미칠 수 있다는 결과를 보여주기도 했다(Inkelas et al., 2007; Silibello et al., 2016; Witt et al., 2003). 또한 희귀유전질환자 자녀를 양육하는 것은 희귀유전질환자 가족에 있어 정서적, 신체적 그리고 금전적인 부담을 안겨주며 그로 인해 가족이 높은 스트레스 수치를 보이는 것으로 나타났다(Manalel et al., 2022).

희귀유전질환자의 가족들은 충분한 지원을 받지 못하고 있는 것으로 느낀다고 조사되었다(Moretti et al., 2021). 특수한 건강관리가 필요한 아이의 양육에 있어, 주 양육자가 다수의 역할을 수행하고 추가적인 의무를 맡아야 한다는 것은 그 가족에 있어 스트레스와 번아웃의 위험이 높아지는 결과를 낳게 된다(Moretti et al., 2021).

희귀유전질환자 가족의 요구도를 분석하고 돌봄 부담을 완화하는 것은 사회 정책 시행 기관에서 먼저 시작되어야 한다고 지적된 바 있으며, 임시 돌봄 제공, 재정적 지원 및 가정 방문 의료 서비스 제공 등의 맞춤형 서비스 등의 필요성이 대두되었다(Earle & Heymann, 2011; Nicholas & Keilty, 2007; Okumura et al., 2009). 희귀유전질환자의 가족에 대한 사회적 돌봄 부담 완화는 희귀유전질환자 가족의 삶의 질을 향상시킬 수 있으며, 어려움에 대처할 수 있는 능력을 기를 수 있게 한다.

### 3. 희귀유전질환자 가족의 삶의 질

희귀유전질환자의 가족은 일생 동안 주 양육자의 높은 책임감이 요구되며, 의료 서비스에 대한 접근이 제한되거나 적절한 치료를 제공할 수 있는 유전학 전문가의 부족 등으로 인한 다양한 어려움에 직면하게 된다(Boettcher, 2021). 돌봄을 제공하는 희귀유전질환자의 가족에게 지워진 부담은 경제적, 심리적, 신체적 건강과 관련된 어려움을 가중시키며, 이는 가족 및 주 양육자의 삶의 장애로서 인식되어 삶의 질을 저하시키는 결과를 가져올 수 있다(Zurynski et al., 2008). 세계보건기구(World Health Organization, WHO)에서는 삶의 질을 “자신이 살고 있는 문화 및 가치 시스템의 맥락에서 자신의 목표, 기대, 규범, 관심과 관련하여 인생에서 자신이 차지하는 상태에 대한 개인적인 지각”으로 정의하고 있다(World Health Organization, 1995). 이러한 삶의 질의 다차원적인 개념은 각 개인의 삶의 모든 실질적인 측면을 포함시키는 것이다.

희귀유전질환자의 가족의 삶의 질에 영향을 미치는 요소에는 희귀유전질환자를 신체적으로 돌보는 행위, 유전방식에 따른 죄책감, 평생 지속되는 만성질환이라는 사실에 대한 부담감, 질환의 치료제 유무에 따른 부담감 등이 있다. 질병과 관련된 요인은 질환의 중증도, 희귀유전질환자의 신체적 기능 및 통증 유무, 입원, 감염 등이 있었으며 이러한 요인들은 가족의 삶의 질과 부정적인 영향이 있는 것으로 조사되었다(Boettcher, 2021). 희귀유전질환자가 진단받은 질환의 심각도가 높을수록 주 양육자의 삶의 질이 낮은 것으로 조사되었으나, 다른 연구에서는 질병의 만성도가 주 양육자의 삶의 질과 더욱 연관이 있었던 것으로 보고되었다(O' Mahony et al., 2019). 또한 희귀유전질환자의 입원 일수와 효소 대체 요법(Enzyme replacement therapy)에 소요되는 시간이 증가함에 따라 주 양육자의 삶의 질 역시 향상했다는 결과를 나타내기도 했다(Needham et al., 2014).

희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 관련된 심리사회적 요인으로는 스트레스 증가, 우울증 및 불안 증상 증가, 사회적지지 감소, 어머니로서의 기대되는 역할, 부모의 높은 교육 수준, 실업률 및 낮은 사회경제적 지위, 부모와 자녀의 연령 증가 등이 지적되었다(Needham et al., 2014).

희귀유전질환자 아동과 청소년의 부모에게서는 희귀유전질환자 자녀들의 보살핌에 대한 필요성 증가와 그로 인한 부모의 부담, 제한된 사회와의 상호작용과 가족 간의 상호작용은 희귀유전질환자 가족의 삶의 질 감소와 유의한 관련이 있었으며, 특히 어머니가 심리사회적 측면에서 아버지보다 삶의 질 지수가 낮았다(Fidika et al., 2013; Wiedebusch et al., 2008; Witt et al., 2018; Hoedt et al., 2011).

희귀유전질환자 아동의 부모와 다른 만성 질환 아동의 부모의 경우, 주로 심리사회적으로 취약한 것으로 조사되었다(Boettcher, 2021). 희귀유전질환자의 재원 일수나 심각도 등과 관련된 변수보다 심리사회적 측면의 변수가 환자 가족의 삶의 질과 관련이 높았다(Boettcher, 2021). 희귀유전질환자와 돌봄 제공자의 부담감과 삶의 질 간에 서로 유의한 상관관계가 있었으며, 이를 바탕으로 희귀유전질환자 가족 부담감을 낮출 수 있는 희귀유전질환 관리 정책의 재수립을 통해 돌봄 제공자의 부담감을 감소시켜 삶의 질을 향상시킬 수 있는 중재가 필요하다(최경자, 2006).

### Ⅲ. 연구방법

#### 1. 연구설계

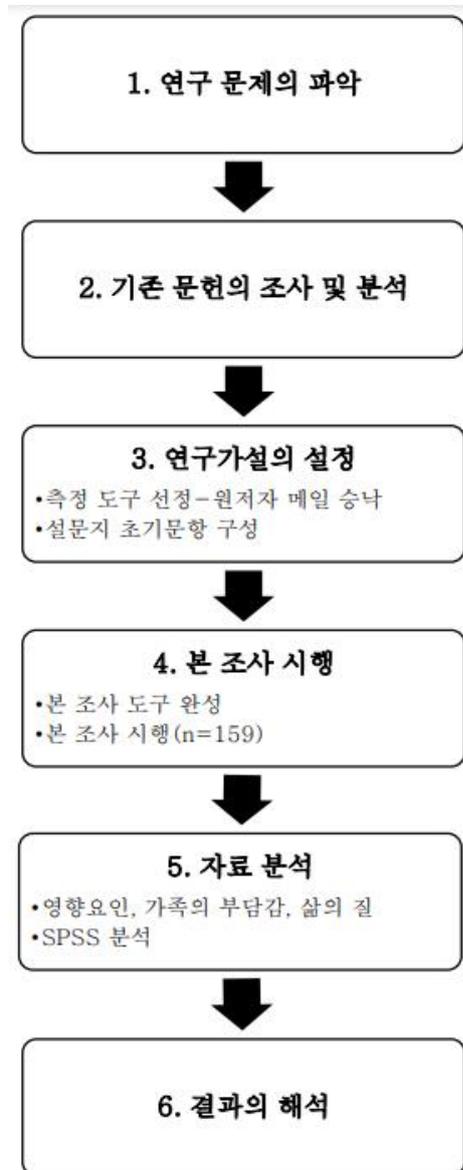
본 연구는 한민정 등이 개발한 가족 삶의 질 측정도구와 곽현정 등이 개발한 한글판 가족 부담감 측정도구를 수정 보완하여 조사한 희귀유전질환자의 가족 부담감과 삶의 질에 관한 연구이다.

#### 2. 연구대상

본 연구는 서울 소재 A 상급종합병원 의학유전학센터 외래에 내원 중인 희귀유전질환을 진단받은 환자의 가족(부모, 조부모, 형제자매, 자녀, 배우자 등)을 모집단으로 하였다. 일평균 서울아산병원 의학유전학센터에 재원 중인 환자와 본 연구기간을 고려하여 대상자 수를 160명으로 산출하였다. 2023년 2월 27일부터 2023년 6월 23일까지 총 160명 대상자에게 설문 조사를 시행하였고 회수율은 100%로 160부가 직접 회수되었다. 그 중 응답이 불완전하고 선정기준 제외에 해당하는 1부를 제외하였으며, 159부가 최종 분석 자료로 사용되었다.

#### 3. 연구절차

본 연구의 측정 도구는 희귀유전질환자를 대상으로 가족의 삶의 질과 부담감의 정도를 파악하기 위해 한민정 등이 개발한 가족 삶의 질 척도 22문항과 곽현정 등이 개발한 한글판 가족 부담감 측정도구 19문항으로 도구를 사용할 수 있도록 사전에 이메일로 승인을 받아 사용 허가를 받았다. 본 연구의 절차는 [그림 1]에 나타나 있으며, 단계별 세부 내용은 다음과 같다.



[그림 1] 연구 진행 절차

### 3. 연구도구

조사 도구는 자기보고식 설문지를 이용하여, 대상자의 일반적 특성 9문항, 유전상담 관련 2문항, 환자 특성 관련 8문항, 희귀유전질환자 가족의 삶의 질을 측정하기 위한 22문항, 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감을 측정하기 위한 19문항을 포함하여 총 60문항으로 구성하였다<부록 1>.

#### 가. 가족 부담감 측정도구(Burden Assessment Scale, K-BAS)

본 연구에서 사용된 측정도구는 Reinhard 등(1994)이 개발하고 곽현정 등(2013)이 한국판 척도로 변안한 가족 부담감 측정도구를 한글판 도구 개발자에게 이메일로 도구 사용에 대한 허락을 받은 후 사용하였다. 이 도구는 활동의 제한에 관한 8개 문항과 사회적 부담에 관한 7개 문항과 환자에 대한 염려와 죄책감에 대한 4개 문항으로 총 19개의 항목으로 구성되어 있다. 1점 ‘전혀 없음’에서 ‘매우 자주’로 4점 Likert 척도로 측정하였다. 최저 19점에서 최고 76점까지이며, 점수가 높을수록 가족 부담감이 높음을 의미한다.

#### 나. 가족 삶의 질 측정도구(Family Quality of Life Scale)

발달장애인 가족의 삶의 질을 측정하기 위해 한민정(2021)이 개발한 측정도구 사용에 대한 승인을 이메일로 받은 이후 사용하였다. 이 도구는 심리적 건강에 관한 5개 문항과 희귀유전질환자에 대한 5개 문항, 지역사회 참여에 관한 8문항, 개방성에 대한 2문항, 응집력에 대한 2문항으로 총 22개의 항목으로 구성되어 있다. 문항에 따라 1~5점이 부여되는 5점 Likert 척도이다. 5개 문항(14번, 16번, 17번, 19번, 20번 문항)은 역 문항으로 역으로 점수를 합산하였다. 최저 22점에서 최고 110점까지이며, 점수가 높을수록 가족 삶의 질이 높음을 의미한다.

#### 다. 일반적 특성

일반적 특성은 연구자가 문헌 고찰을 기반으로 작성하였다. 희귀유전질환자 가족과 희귀유전질환자를 구별하여 질문지를 구성하였다. 희귀유전질환자 가족 관련 9문항은 희귀유전질환자 가족의 생년월, 성별, 환자와의 관계, 결혼상태, 지역, 직업, 종교, 월 평균 수입, 교육수준으로 작성하도록 하였고, 환자 관련 일반적 특성은 환자의 성별과 생년월, 진단명, 가족력 여부, 진단 후 경과일, 장애 등록 상태, 산정특례 등록 여부, 치료제 여부의 8문항을 작성하도록 하였다.

라. 유전상담 관련 문항

연구자가 문헌 고찰을 기반으로 유전상담 관련 문항 2문항을 구성하였다.

#### 4. 자료분석

수집된 자료의 분석은 SPSS WIN 26.0 통계 프로그램을 이용하여 분석하였으며, 구체적인 방법은 다음과 같다.

- 가. 희귀유전질환자 가족과 희귀유전질환자의 일반적 특성은 기술 통계를 이용하여 빈도와 백분율로 산출하였다.
- 나. 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감의 정도는 평균과 총점, 표준편차로 분석하였다.
- 다. 희귀유전질환자 가족과 희귀유전질환자의 일반적 특성에 따른 삶의 질과 부담감의 차이는 t-test와 One-Way ANOVA, Mann-Whitney, Kruskal-Wallis H 검정을 통해 분석하였다.
- 라. 유전상담 여부에 따른 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감의 차이를 알아보기 위해 일원변량분석을 실시하였다.
- 마. 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감과의 상관관계는 Pearson's Correlation Coefficient로 분석하였다.

## 5. 윤리적 고려

본 연구자는 대상자의 윤리적 측면을 고려하기 위해 자료 수집에 앞서 서울시 소재한 A 상급종합병원의 임상연구심의위원회의 승인(S2023-0147-0002)을 받았다<부록 2>. 연구자가 설문 조사 전에 희귀유전질환자 가족에게 연구 목적과 절차 및 방법, 연구의 기대효과와 예상되는 위험, 보상과 개인정보 보호 및 제공에 관한 사항, 자율적인 의사 결정에 따라 연구에 참여와 중단이 가능함을 설명한 후에, 연구 목적에 이해하고 자발적으로 참여하겠다고 동의한 대상자에게 서면으로 동의서를 받고 설문을 시행하였다.

## IV. 연구결과

### 1. 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성

#### 가. 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성

희귀유전질환자 가족의 인구통계학적 특성은 <표 1>에 제시하였다. 인구통계학적 특성을 살펴보면 총 159명 중 여자 108명(67.9%), 남자 51명(32.1%)으로 나타났다. 연령대는 20~29세 2명(1.3%), 30~39세 55명(34.6%), 40~49세 72명(45.3%), 50세~59세 이상 26명(16.4%), 60세 이상 4명(2.5%)으로 나타났다. 희귀유전질환자와의 관계는 부모가 142명(89.3%), 부모 외 가족이 17명(10.7%)이었으며, 부모 외 가족은 배우자 9명(%), 자녀 7명, 형제자매 1명 순으로 나타났다. 지역은 광역시 이상 79명(49.6%), 중소도시 이하 80명(50.3%)으로 나타났다. 교육수준은 대학교 졸업 73명(45.9%)으로 가장 높게 나타났다. 현 직장에 종사하고 있는 대상자 105명(66.1%), 무직이 54명(33.9%)이었다. 종교가 있는 대상자 수는 87명(53.4%)이었다. 결혼 상태는 기혼이 145명(91.2%)으로 많았고, 가족 월 평균 수입은 500만원 이상이 60명(37.7%)으로 가장 많았다.

<표 1> 희귀유전질환자 가족의 인구사회학적 특성 (N=159)

	구분	빈도(명)	백분율(%)
성별	여자	108	67.9
	남자	51	32.1
연령	20~29세	2	1.3
	30~39세	55	34.6
	40~49세	72	45.3
	50~59세	26	16.4
	60세 이상	4	2.5
관계	부모	145	89.3
	부모 외 <sup>†</sup>	14	10.7
지역	광역시 이상	79	49.6
	중소도시 이하	80	50.3
교육수준	중학교 졸업	7	4.4
	고등학교 졸업	34	21.4
	전문대학 졸업	34	21.4
	대학교 졸업	73	45.9
	대학원 이상 졸업	11	6.9
현 직장	유	105	66.1
	무	54	33.9
종교	기독교	22.6	22.6
	천주교	14.5	14.5
	불교	16.4	16.4
	없음	45.3	45.3
	기타	1.3	1.3
결혼 상태	미혼	1	0.6
	기혼	145	91.2
	이혼/별거	8	5.0
	사별	3	1.9
	동거/사실혼	2	1.3
가족 월 평균 수입	100만원 미만	2	1.3
	100~200만원 미만	6	3.8
	200~300만원 미만	16	10.1
	300~400만원 미만	18	11.3
	400~500만원 미만	57	35.8
	기타	60	37.7
전체		159	100

<sup>†</sup>: 배우자, 자녀, 형제자매, 조부모

나. 유전상담 관련 특성

유전상담과 관련한 특성은 <표 2-1>, <표 2-2>에 제시하였다. 희귀유전질환자 가족의 유전상담과 관련된 경험은 총 159명 중 없음이 108명(67.9%)으로 나타났으며, 1회가 37명(23.3%), 2회가 8명(5.0%), 3회가 3명(1.9%), 기타 횟수가 3명(1.9%) 순이었다.

	구분	빈도(명)	백분율(%)
유전상담 경험	없음	108	67.9
	1회	37	23.3
	2회	8	5.0
	3회	3	1.9
	기타	3	1.9
전체		159	100

희귀유전질환자 가족이 유전상담을 통해 얻기를 바라는 정보는 복수응답 문항으로, 설문지에 제시된 5가지 항목 중 치료, 관리 방법이라고 응답한 대상자가 41.6%로 가장 높게 나타났다. 그 밖에 유전질환과 관련된 지식(32.7%), 심리, 정서적지지(12.8%), 경제적 지원에 대한 정보(12.1%) 및 기타(.7%)의 순으로 나타났다.

	구분	빈도(명)	백분율(%)	케이스(%)
유전상담을 통해 얻기를 바라는 부분	유전질환과 관련된 지식	92	32.7	59.7
	심리, 정서적 지지	36	12.8	23.4
	치료, 관리 방법	117	41.6	76.0
	경제적 지원에 대한 정보	34	12.1	22.1
	기타	2	0.7	1.3
전체		281	100	182.5

유전상담을 받았던 경험에 따른 희귀유전질환자 가족 부담감과 삶의 질은 유의한 차이를 보이지 않았다<표 2-4>.

<표 2-4> 유전상담 경험에 따른 가족 부담감과 삶의 질의 차이 (N=159)

구분		평균±표준편차	t/F값	p값
가족 부담감	유전상담 경험 없음	39.83±11.975	-1.142	.301
	유전상담 경험 1회 이상	39.55±11.455		
삶의 질	유전상담 경험 없음	82.53±12.931	1.037	.301
	유전상담 경험 1회 이상	84.78±12.548		

#### 다. 희귀유전질환자의 특성

희귀유전질환자의 일반적 특성 및 질환명은 <표 3-1>에 제시하였다. 희귀유전질환자의 일반적 특성을 살펴보면 총 159명 중 여자 81명(50.9%), 남자 78명(49.1%)으로 이었다. 연령대는 만 19세 미만 122명(76.7%), 만 19세 이상 37명(23.3%)이었다. 희귀유전질환을 KCD 코드로 분류한 결과, 기타 선천기형(Q80-Q89) 88명(55.3%), 내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90) 39명(24.5%), 코드 없음 13명(8.2%), 신경계통의 질환(G00-G99) 8명(5.0%), 신생물(C00-D48) 4명(2.5%), 눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59) 3명(1.9%), 순환계통의 질환(I00-I99) 3명(1.9%), 혈액 및 조혈기관의 질환과 면역메커니즘을 침범한 특정 장애(D50-D89) 1명(.6%) 순으로 나타났다. 유전 방식은 상염색체 우성 유전이 76명(47.8%)로 가장 많았고, 상염색체 열성 유전 33명(20.8%), 성염색체 연관 유전 14명(8.8%), 미토콘드리아 유전 3명(1.9%) 순으로 나타났다. 가족력이 있다고 응답한 경우가 19명(11.9%), 없다고 응답한 경우가 140명(88.1%)으로 나타났다. 유병기간은 5년 미만 102명(64.2%)으로 나타났다. 산정특례를 받고 있다고 응답한 경우가 116명(73.0%)으로 나타났다. 산정특례를 받고 있지 않은 이유는 ‘아직 성인이 되지 않아서’, ‘희귀질환 산정특례의 효과 미비’, ‘증상이 심하지 않음’, ‘희귀질환 산정특례에 대해 잘 모르기 때문’ 등으로 나타났다. 장애 등록 여부는 미등록이 123명(77.4%)로 등록 36명(22.6%)보다 많았다. 진단받은 질환에 치료제가 없다고 응답한 경우가 치료제가 있다고 응답한 경우보다 123명(77.4%)으로 높았다.

<표 3-1> 희귀유전질환자의 특성

(N=159)

	구분	빈도(명)	백분율(%)
성별	남	78	49.1
	여	81	50.9
연령	만 19세 미만	122	76.7
	만 19세 이상	37	23.3
질병분류†	신생물(C00-D48)	4	2.5
	혈액 및 조혈기관의 질환과 면역메커니즘을 침범한 특정 장애(D50-D89)	1	.6
	내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90)	39	24.5
	신경계통의 질환(G00-G99)	8	5.0
	눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59)	3	1.9
	순환계통의 질환(I00-I99)	3	1.9
	기타 선천기형(Q80-Q89)	88	55.3
	코드 없음	13	8.2
유전방식	상염색체 우성 유전	76	47.8
	상염색체 열성 유전	33	20.8
	성염색체 연관 유전	14	8.8
	미토콘드리아 유전	3	1.9
	기타	33	20.8
가족력	유	19	11.9
	무	140	88.1
진단 후 경과 기간	5년 미만	102	64.2
	5년 이상~10년 미만	30	18.9
	10년 이상~15년 미만	13	8.2
	15년 이상~20년 미만	8	5.0
	25년 이상~30년 미만	6	3.8
산정특례 등록	받고 있다	116	73.0
	받고 있지 않다	43	27.0
장애 등록 상태	등록	36	22.6
	미등록	123	77.4
치료제 유무	있음	36	22.6
	없음	123	77.4
전체		159	100

†: 한국표준질병사인분류(Korean Standard Classification of Diseases, KCD)

장애 유형으로는 전체 36명 중 지적장애가 20명(55.6%)로 가장 많았다. 장애등급은 심한 장애 32명(88.9%), 심하지 않은 장애 4명(11.1%)으로 나타났다<표 3-2>.

<표 3-2> 희귀유전질환자의 장애 유형과 장애 등급 (N=36)

	구분	빈도(명)	백분율(%)
장애 유형	지적장애	20	55.6
	자폐성장애	2	5.6
	뇌병변장애	9	25.0
	시각장애	1	2.8
	지체장애	4	11.1
장애 등급	심한 장애	32	88.9
	심하지 않은 장애	4	11.1
전체		36	100

## 2. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질

### 가. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 가족 삶의 질 점수

희귀유전질환자 가족의 가족 부담감 점수는 76점 만점에 평균 39.74점이었다. 하위요인별로 ‘염려와 죄책감’ 이 평균 2.418점, ‘활동의 제한’ 에 대한 부담감이 평균 2.284점, ‘사회적 부담’ 이 평균 1.686점 순이었다.

문항별로 가장 점수가 높은 문항은 ‘환자의 미래에 대해 걱정된다’ 가 3.13점 이었고, 가장 점수가 낮은 문항은 ‘환자의 행동으로 인해 창피함을 느낀다’ 가 1.28점 이었다 <표 4-1>.

<표 4-1> 희귀유전질환자의 가족 부담감

(N=159)

항 목	평균±표준편차
<b>총 부담감</b>	<b>39.74±11.775</b>
<b>활동의 제한</b>	<b>18.27±6.560</b>
1 경제적으로 부담이 된다.	2.38±.972
2 직장이나 학교를 빠지게 된다.	2.63±.911
3 어떤 활동에 집중하기가 어렵다.	2.17±.909
4 개인적인 계획을 변경해야 한다(구직, 휴가 등).	2.39±.967
5 여가시간이 줄어든다.	2.19±1.056
6 집안일을 돌보기가 어렵다.	1.85±.943
7 친구들에게 할애하는 시간이 줄어든다.	2.31±1.327
8 다른 가족들에게 신경을 덜 쓴다.	2.35±1.972
<b>사회적 부담</b>	<b>11.80±3.979</b>
9 가족 간에 마찰이 생긴다.	1.77±.851
10 다른 사람들과 불화가 생긴다.	1.40±.685
11 환자의 행동으로 인해 창피함을 느낀다.	1.28±.586
14 환자의 과도한 요구에 화가 난다.	1.40±.685
15 환자를 돌보느라 뒷에 간혀버린 느낌이 든다.	1.56±.854
16 질병이 생긴 후 환자의 변화에 속상하다.	2.13±1.078
19 질환에 대한 편견으로 속상하다.	2.27±1.060
<b>염려와 죄책감</b>	<b>9.67±3.045</b>
12 환자에게 충분한 도움이 되지 못해 죄책감을 느낀다.	2.21±.983
13 나 때문에 병이 난 것 같아 죄책감이 든다.	2.34±1.048
17 내 행동이 환자의 질병을 악화시킬까 걱정된다.	1.99±.987
18 환자의 미래에 대해 걱정된다.	3.13±.988

희귀유전질환자 가족의 가족 삶의 질 점수는 110점 만점에 평균 83.25점이었다. 희귀 ‘유전질환자에 대한 부담’에 해당되는 14번, 16번, 17번, 19번, 20번 문항은 역채점하였다. 하위요인별로는 지역사회참여에 대한 삶의 질이 평균 29.81점으로 측정되었으며, 다음으로 심리적 건강 점수가 평균 21.02점, 희귀유전질환자에 대한 부담 점수가 평균 16.46점, 응집력 점수가 8.04점, 개방성 점수가 7.93점 순으로 나타났다<표 4-2>.

문항별로 가장 점수가 높은 문항은 ‘나는 가족과 함께 보내는 시간이 편안하다.’가 4.48점 이었고, 가장 낮은 문항은 ‘우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원에게 들어가는 비용에 부담을 느낀다.’로 2.97점 이었다.

<표 4-2> 희귀유전질환자 가족의 가족 삶의 질 점수

(N=159)

항 목	평균±표준편차
<b>총 삶의 질</b>	<b>83.25±12.813</b>
<b>심리적 건강</b>	<b>21.02±3.078</b>
1 나는 가족과 함께 보내는 시간이 편안하다.	4.48±.664
2 우리 가족은 힘들거나 어려운 일이 있을 때 서로 격려한다.	4.38±.691
4 우리 가족은 일 또는 학업과 휴식의 적절한 균형을 맞추며 살아 가고 있다.	3.87±.982
5 우리 가족은 집과 직장, 학교나 지역사회 등의 환경에서 안전하다고 느낀다.	4.08±.900
7 우리 가족은 어려운 상황이 생길 때 긍정적인 마음으로 해결하려고 노력한다.	4.21±.741
<b>희귀유전질환자에 대한 부담 (*역채점 문항)</b>	<b>16.46±3.557</b>
14 우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원에게 들어가는 비용에 부담을 느낀다.	2.97±1.297
16 희귀질환을 가진 가족 구성원의 일상생활을 돕는 것이 체력적으로나 정신적으로 힘들다.	3.35±1.197
17 우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원과 관련된 일을 결정할 때 의견 충돌로 갈등을 겪은 적이 있다.	3.60±1.131
19 희귀질환을 가진 가족 구성원을 돌보는 일이 우선이라 내가 좋아하거나 하고 싶은 일을 하는 것이 어렵다.	3.09±1.198
20 우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원의 교육이나 편의 등을 고려해야 하기에 거주지 선택에 어려움이 있다.	3.45±1.205
<b>지역사회참여</b>	<b>29.81±6.218</b>
6 우리 가족은 지역사회에서 원하는 프로그램이나 시설을 쉽게 이용할 수 있다.	3.57±1.167
9 우리 가족은 생활에 필요한 서비스나 혜택 등의 정보를 쉽게 얻을 수 있다.	3.43±1.116
10 우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원과 함께 원하는 여가활동에 참여할 수 있다.	3.86±1.155
11 우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원과 함께 친인척 모임에 자유롭게 참석한다. (예: 친인척의 생일이나 결혼식, 장례식 등 가족 모임)	4.07±1.086
12 우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원을 위한 학교나 복지관 등의 기관을 이용할 때 원하는 곳을 자유롭게 선택할 수 있다.	3.63±1.240
15 희귀질환을 가진 가족 구성원이 의료 서비스를 받아야 할 때 어렵지 않게 의료기관을 방문할 수 있다. (예: 치과 진료나 정형외과 물리 치료 등)	3.69±1.137
18 희귀질환을 가진 가족 구성원의 주 양육자가 여가생활을 하는 동안 다른 가족 구성원의 협조가 가능하다.	3.77±1.031
21 희귀질환을 가진 가족 구성원의 주 양육자는 그 밖의 가족 구성원과도 함께하는 시간을 충분히 갖는다.	3.79±1.091
<b>개방성</b>	<b>7.93±1.603</b>
3 우리 가족은 각자의 일상에 관해 자유롭게 이야기를 나눈다.	4.42±.706
8 직장이나 학교에서 희귀질환을 가진 가족 구성원에 관한 이야기를 거리낌 없이 할 수 있다.	3.51±1.267
<b>응집력</b>	<b>8.04±1.634</b>
13 희귀질환을 가진 가족 구성원이 있기에 우리 가족은 더 단합할 수 있다.	3.96±1.084
22 우리 가족은 한 가족으로서 비슷한 *신념이나 *가치관을 공유하고 있다. (*신념: 어떤 일이나 상황을 받아들이는 태도, *가치관: 바람직한 것이나 해야 할 것 또는 하지 말아야 할 것에 관한 생각)	4.08±.897

나. 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성에 따른 가족 부담감과 가족 삶의 질

희귀유전질환자 가족의 일반적 특성에 따른 가족 부담감과 삶의 질은 <표 5-1>에 제시되었다.

<표 5-1> 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성에 따른 가족 부담감과 삶의 질

(N=159)

	구분	가족 부담감			가족 삶의 질		
		평균±표준편차, 평균순위	t/F값, χ <sup>2</sup>	p값	평균±표준편차, 평균순위	t/F값, χ <sup>2</sup>	p값
성별	남자	38.59±10.861	-.848	.398	84.86±12.254	1.090	.277
	여자	40.29±12.194			82.49±13.055		
연령	20~29세	37.50±2.121	1.029	.394	78.50±10.607	1.358	.251
	30~39세	39.09±12.152			85.96±13.104		
	40~49세	38.78±10.805			82.79±11.641		
	50~59세	42.81±13.819			80.15±15.486		
	60세 이상	47.25±9.946			76.25±4.272		
관계	부모	39.76±11.623	.000	.982	83.92±12.688	3.702	.054
	부모 외	39.59±13.370			77.65±12.855		
지역	광역시 이상	38.92±11.561	-.870	.386	82.97±11.822	-.270	.788
	중소도시 이하	40.55±12.001			83.53±13.791		
교육 수준	중학교 졸업	38.71±13.351	.498	.974	89.57±12.608	2.055	.726
	고등학교 졸업	40.29±12.202			81.46±15.355		
	전문대학 졸업	38.94±12.284			85.52±13.697		
	대학교 졸업	39.81±11.652			83.71±11.780		
	대학원 이상	40.73±10.584			86.10±9.061		
직업	유	39.40±11.530	.510	.611	84.00±12.709	-1.027	.306
	무	40.41±12.322			81.80±13.009		
종교	기독교	86.18	4.772	.311	73.44	2.460	.652
	천주교	85.80			85.37		
	불교	85.63			76.33		
	기타	115.75			114.50		
	없음	72.03			81.93		
결혼 상태	미혼	104.50	4.311	.366	60.00	3.076	.545
	기혼	77.87			81.36		
	이혼/별거	106.81			53.63		
	사별	106.33			89.33		
	동거/사실혼	75.50			83.25		
가족 월 평균 수입	100만원 미만	75.50	3.135	.679	83.25	5.082	.406
	100~200만원 미만	88.75			78.08		
	200~300만원 미만	88.19			82.84		
	300~400만원 미만	93.75			57.81		
	400~500만원 미만	77.53			80.70		
	기타	75.32			85.31		

\*p<.05

#### 다. 희귀유전질환자의 특성에 따른 가족 부담감과 삶의 질

희귀유전질환자의 특성에 따른 가족 부담감과 삶의 질은 <표 5-2>에 제시되었다. 희귀유전질환자의 특성에 따른 삶의 질은 희귀유전질환자의 나이( $Z=-2.526, p<.05$ )와 장애 등록 상태( $t=1.986, p<.05$ )에 따라 유의한 차이를 보였다. 희귀유전질환자가 성인일 경우 가족 삶의 질이 미성년자 희귀유전질환자보다 더 낮았으며, 장애 등록 상태일 때가 미등록 상태일 때보다 가족 삶의 질이 더 낮은 것으로 나타났다.

가족 부담감 점수는 장애등록여부( $Z=-3.043, p<.005$ )에 따라 유의한 차이를 보였다. 장애등록 상태인 희귀유전질환자의 가족 부담감이 더 높은 것으로 나타났다.

<표 5-2> 희귀유전질환자의 특성에 따른 가족 부담감과 가족 삶의 질

(N=159)

	구분	가족 부담감			가족 삶의 질		
		평균±표준편차, 평균순위	t/F값, $\chi^2(2), Z$	p값	평균±표준편차, 평균순위	t/F값, $\chi^2(2), Z$	p값
성별	남자	40.29±11.522	.580	.563	83.26±13.737	.005	.996
	여자	39.21±12.062			83.25±11.942		
연령	만 19세 미만	38.89±11.232	-1.659	.099	85.08	-2.526	.012*
	만 19세 이상	42.54±13.192			63.26		
질병분류†	신생물(C00-D48)	35.88			87.63		
	혈액 및 조혈기관의 질환과 면역매커니즘을 침범한 특정 장애(D50-D89)	104.50			60.00		
	내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90)	76.45			84.74		
	신경계통의 질환(G00-G99)	116.50	12.058	.099	37.69	8.843	.264
	눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59)	38.83			58.00		
	순환계통의 질환(I00-I99)	90.67			66.00		
	기타 선천기형(Q80-Q89)	80.04			83.07		
	코드 없음	86.65			78.54		
유전방식	상염색체 우성 유전	75.03	7.070	.132	77.89	3.028	.553
	상염색체 열성 유전	73.32			83.38		
	성염색체 연관 유전	89.36			78.25		
	미토콘드리아 유전	129.33			41.00		
	기타	89.68			85.76		
가족력	유	77.24	-.279	.780	81.29	-.130	.896
	무	80.38			79.83		
진단 후 경과 기간	5년 미만	39.61±11.051	1.235	.299	82.81±11.982	1.745	.160
	5년~10년	37.97±12.106			87.48±13.336		
	10년~15년	39.21±15.227			80.43±14.601		
	15년 이상	45.14±12.076			79.86±14.602		
산정특례	받고 있다	83.97	-1.785	.074	83.07±13.074	-.294	.769
	받고 있지 않다	69.30			83.74±12.216		
장애 등록 상태	등록	100.53	-3.043	.002**	79.56±15.616	-1.986	.049*
	미등록	73.99			84.33±11.724		
치료제 유무	있음	38.31±12.674	-.831	.407	85.89±11.885	1.408	.161
	없음	40.16±11.520			82.48±13.017		

†: 한국질병분류(KCD)

\*p<.05 \*\*p<.005

### 3. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질과의 관계

희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 가족 부담감의 상대적 영향력을 파악하기 위해 두 변수간의 상관관계를 알아보았다.

그 결과, 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질 간의 상관관계는  $r=-.638$ ,  $p=.000$ 으로 부(-)적 상관관계를 가졌다<표 6>.

<표 6> 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질과의 관계

(N=159)

	심리적 건강	희귀유전질환자에 대한 부담	지역사회 참여	개방성	응집력	삶의 질	활동의 제한	사회적 부담	염려와 죄책감	가족 부담감
심리적 건강										
희귀유전질환자에 대한 부담	.419**									
지역사회 참여	.613**	.523**								
개방성	.561**	.368**	.519**							
응집력	.540**	.270**	.567**	.419**						
삶의 질	.793**	.713**	.915**	.667**	.660**					
활동의 제한	-.437**	-.608**	-.591**	-.232**	-.333**	-.632**				
사회적 부담	-.444**	-.473**	-.439**	-.289**	-.333**	-.530**	.686**			
염려와 죄책감	-.360**	-.333**	-.357**	-.282**	-.204**	-.414**	.453**	.685**		
가족 부담감	-.486**	-.585**	-.570**	-.300**	-.351**	-.638**	.906**	.897**	.742**	

\*p<.05

\*\*p<.01

## V. 논의

### 1. 논의

본 연구는 희귀유전질환자 가족들의 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시키는 데 도움을 줄 수 있는 효과적인 유전상담 방안을 모색하기 위하여 관련 영향 요인 분석 및 관계성을 조사하였다. 이에 희귀유전질환자 가족에게 가족 부담감과 삶의 질에 영향을 주는 관련 요인 설문 조사를 시행하였고, 대상자는 서울 소재 A병원의 의학유전학센터 외래에 내원 중인 희귀유전질환을 진단받은 환자의 가족(부모, 조부모, 형제자매, 자녀, 배우자)이었다. 2023년 2월 27일부터 2023년 6월 23일까지 수집한 총 160부의 설문지 중 응답이 불완전한 1부를 제외한 159부를 분석하였다.

본 연구 결과, 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감은 평균 39.74점(총 76점)으로 조현병 환자 가족을 대상으로 같은 척도를 사용한 가족 부담감 점수의 평균값인 41.77점과 유사한 결과를 보였다(곽현정 외, 2013).

희귀유전질환자 가족 부담감 3개 하위요인 중 ‘염려와 죄책감’이 평균 2.418점, ‘활동의 제한’에 대한 부담감이 평균 2.284점, ‘사회적 부담’이 평균 1.686점 순이었다. 본 연구의 결과에서 희귀유전질환자 가족 부담감에 있어 ‘염려와 죄책감’에 대한 부담이 가장 높은 것으로 나타났는데, 이는 희귀유전대사질환 아동을 둔 어머니들의 양육 스트레스 및 죄책감을 조사한 연구에서 죄책감이 매우 높은 수준인 것을 확인한 결과와 일치한다(권은경 외, 2008).

희귀유전질환자 가족과 희귀유전질환자의 특성 중 희귀유전질환자의 장애등록여부와 나이에 따라 유의하게 가족 부담감에 차이를 나타냈다. 이는 희귀유전질환자와 보호자의 미충족 의료수요와 관련된 연구에서 비장애인 희귀유전질환자와 보호자의 삶의 질 점수가 높았던 것과 부분 일치하는 결과이다(최은진 외, 2022). 본 연구에서 희귀유전질환자 가족의 가족 삶의 질과 가족 부담감 사이에 부적 상관관계를 나타냈기에, 장애 미등록자의 가족 부담감이 덜하여 삶의 질 점수가 높다는 것을 입증한다. 희귀유전질환자가 성인일 경우 미성년자일 때보다 삶의 질이 더 낮은 것으로 조사되었는데, 이는 성인 발달장애인 자녀를 돌보는 가족의 어려움이 더 심각했다는 선행연구와 일치되는 결과이다(이경림&박주홍, 2013; 이복실, 2015). 성인 발달장애인은 특수학교 등의 교육시설을 졸업한 후 오후 시간을 적절히 보낼 수 있는 기관의 부재와 자기결정능력이나 의사소통이 어려워 지역사회에서 생활하는 과정에서 스스로 생활하기 어려우므로, 이런 성인 발달장애인을 돌보는 가족은 모든 일상 및 사회활동 수행에 필요한 지원을 부담해야하는 어려움을 갖

고 있기 때문이다(손예은&김기룡, 2022). 따라서 본 연구의 결과는 특히 성인 희귀유전질환자의 가족을 위하여 유전상담 및 심리사회적 서비스 확대와 접근성을 용이하게 해야 할 필요성 및 관심과 지원이 요구된다.

희귀유전질환자 가족의 삶의 질은 총 110점 중 평균 83.25점(총 110점)이었으며, 가족 삶의 질 5개 하위요인 중 심리적 건강 점수 평균 4.204점, 응집력 점수가 평균 4.02점, 개방성 점수가 3.965점, 지역사회 참여에 대한 삶의 질이 평균 3.726점, 희귀유전질환자에 대한 부담 점수가 평균 3.292점 순이었다. 본 연구의 결과에서 희귀유전질환자 가족의 삶의 질에 있어 심리적 건강 면의 삶의 질은 상대적으로 높은 반면(평균 4.204점), 직장이나 학교 등 지역사회 활동에 참여하여 희귀유전질환자 가족 구성원에 관한 이야기를 거리낌 없이 할 수 있는 지역사회 참여(3.726점), 개방성(평균 3.965점)과 희귀유전질환자에 대한 부담(3.292점)과 관련된 삶의 질은 비교적 낮았다. 희귀유전질환자의 가족은 사회적 편견으로 인해 심리적으로 위축되어 있고, 희귀·난치성질환에 사회인식 정도를 부정적으로 인식하고 있는 것으로 나타났다(최인희, 2014), 따라서 희귀유전질환자에 대한 시각을 긍정적으로 전환하고 배려가 이루어질 수 있는 사회적 지지의 확대가 중요하다(최인희, 2014). 장애아동 어머니의 자기존중감에 관한 선행연구에서 가족의 개방성이 장애아동 부모에게 일어나는 우울, 슬픔, 분노의 감정을 정화시킬 수 있고 자녀에 대한 자신감을 증진시켜 위기 상황을 대처하는 원동력이 된다는 결과가 있었다(이영호, 2002). 이에 희귀유전질환자 가족의 삶의 질을 증진시키기 위한 방안으로 희귀유전질환자에 대한과 지역 참여 및 개방성을 증진시켜 줄 수 있는 사회적 분위기와 환경의 개선 등이 요구된다.

본 연구에서 희귀유전질환자의 유전방식에 따른 희귀유전질환자 가족 부담감 및 삶의 질에는 유의한 차이가 없었다. 이는 X 염색체 유전질환과 상염색체열성질환자의 가족을 대상으로 한 선행연구에서 X 염색체 유전질환자의 어머니가 자식 세대에 대한 걱정이나 죄책감이 더 높았던 결과와 상반되는 결과이다(James et al., 2008). 이는 선행연구에서 X 염색체 연관 유전과 상염색체열성 유전을 하는 질환인 만성육아종병(Chronic granulomatous disease)만을 대상으로 한 선행연구와는 달리, 본 연구에서 조사된 각 유전방식에는 다양한 질환이 포함되어 각 질환의 특성과 이에 따른 가족에게 미치는 영향 등의 차이가 존재하여 발생한 결과로 추정해 볼 수 있다. 이에 추후 연구에서는 다양한 유전방식을 가진 한 가지 질환에서의 가족 부담감 및 삶의 질의 차이를 조사하는 것이 필요함을 시사해 준다.

본 연구에서 유전상담 경험 여부와 희귀유전질환자 가족이 인지하는 부담 및 삶의 질 정도에는 유의한 차이가 없는 것으로 나타났는데, 이는 유전상담을 받은 지중해빈혈 환자의 부모를 대상으로 한 연구에서 65.91%의 대상자들이 낮은 우울감을 보인 결과와는

상반되는 결과를 나타내었다(Setiawan et al., 2017). 이는 희귀유전질환자의 가족이 유전상담이라 인지하는 기준이 개개인마다 다름에 의한 차이에서 나타난 결과로 사료된다. 양소진(2023)의 연구에 따르면, 실제 유전학클리닉에 방문하는 환자와 그 가족임에도 불구하고, 유전상담을 받은 적이 없다고 응답한 대상자의 수가 26.8%에 이르렀다고 조사된 바 있다(양소진, 2023). 미국에서는 1969년부터 유전상담 석사학위 과정이 시작되어 2019년 기준 약 4,000명의 유전상담사가 등록되어 있다(Ormond et al., 2019). 국내에서도 유전학 지식과 심리사회적 상담 기술, 의료 윤리 등의 필수적인 교육을 받은 전문 유전상담사들이 양성되어 2014년부터 대한의학유전학회의 자격인증을 받고 있다(탁선희, 2022). 그러나 국내에서는 환자들의 유전상담에 대한 인식이 상대적으로 낮아 유전상담 서비스를 받더라도 인지하지 못하는 경우가 많다(Harrison et al., 2010). 국내에서는 약 20년 전부터 유전상담의 중요성과 필요성이 주장되어 왔으나 환자들이 유전상담을 받을 수 있는 의료기관의 숫자가 적어 유전상담사를 대면할 기회는 제한적이다(최인희&구영모, 2020). 따라서 본 연구의 결과는 유전상담 서비스에 대한 인식 제고와 활성화의 필요성을 시사한다.

본 연구에서는 희귀유전질환자 가족이 지각하는 가족 부담감이 높을수록 가족 삶의 질의 정도가 낮다는 것을 보여주었다. 희귀유전질환자 가족 및 희귀유전질환자의 일반적 특성에 따라 희귀유전질환자 가족이 지각하는 가족 부담감과 삶의 질에 유의한 차이가 있었다. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질 관계는 화학요법을 받는 암환자 주보호자를 대상으로 한 연구에서 주보호자의 부담과 삶의 질이 역의 상관관계를 나타낸 결과와 일치하였다(나덕미 외, 2003). 이러한 연구결과에서 희귀유전질환자를 돌보는 가족들의 가족 부담감이 클수록 삶의 질이 낮아짐을 알 수 있었다.

따라서 희귀유전질환자 가족의 가족 부담과 삶의 질에 영향을 미치는 요인들을 고려한 효과적인 유전상담 방법을 개발하여 적용함으로써, 가족 부담을 낮추고 삶의 질을 향상시키는 전략이 필요할 것이다. 또한 유전상담 서비스를 희귀유전질환자 가족에게 제공할 수 있는 서비스의 제도화가 필요하다. 이를 위해 국내 의료체계에 유전상담 서비스가 도입될 수 있도록 국가 차원에서의 지원 필요성이 증대된다.

## 2. 제한점

본 연구의 제한점은 다음과 같다.

첫째, 본 연구는 연구대상자는 모든 희귀유전질환자의 모집단을 대상으로 추출하기 어려워 임의 표본으로 추출하였다. 때문에 국내 모든 희귀유전질환자와 가족을 대표한다고 볼 수 없으므로 연구의 결과를 일반화하는 데는 한계가 있다. 대상군과 의료환경을 확대한 반복연구가 진행된다면 희귀유전질환자 가족의 부담과 삶의 질을 이해하는데 보다 의미 있는 자료로 활용될 수 있을 것이다.

둘째, 연구에서 사용한 측정 도구는 자기 보고식으로 이루어졌으므로 응답자의 지각 오류 및 응답 편향이 이루어졌을 가능성이 있다. 또한 지각 편향은 연구결과에 대한 신뢰를 떨어뜨릴 우려가 있다. 다음 후속연구에서는 문항을 더욱 명확하게 서술하여 참여자가 질문을 이해하지 못해 응답을 왜곡시키는 것을 미연에 방지하고, 다양한 방식의 연구와 측정방법을 통해 데이터의 신뢰도를 높이는 방법을 도입해야 할 것이다.

셋째, 본 연구에서 사용된 가족 부담감과 가족 삶의 질 측정 도구는 각각 발달장애인 가족과 조현병 환자의 주보호자를 대상으로 개발된 도구들이다. 조사 전 전문가들의 수정을 거쳤으나 인지하지 못한 오류가 존재할 가능성이 있으므로, 희귀유전질환자 가족을 대상으로 신뢰도와 타당도가 검증된 측정도구의 개발과 이를 활용한 추후 연구가 필요하다.

## VI. 결론 및 제언

본 연구는 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 가족 삶의 질에 영향을 미치는 요인을 파악하여 희귀유전질환자와 그 가족들에게 효율적인 유전상담 접근 방법을 모색하고, 향후 포괄적인 희귀유전질환 관리 정책의 재수립 및 관리를 위한 기초 자료로 활용하기 위해 수행되었다.

본 연구의 주요 결과는 다음과 같다. 희귀유전질환자의 가족 부담감은 총 76점 만점에서 평균 39.74점이었고, 가족 삶의 질은 총 110점 만점에 평균 83.25점이었다. 희귀유전질환자의 연령과 장애등록 상태 변수가 가족 부담감과 가족 삶의 질에 유의한 영향을 주는 것으로 분석되었다. 희귀유전질환자의 가족 부담감 하위요인별로 ‘염려와 죄책감’ 정도가 평균 2.418점, ‘활동의 제한’에 대한 부담감이 평균 2.283점, ‘사회적 부담’이 평균 1.686점 순이었다. 본 연구의 결과에서 희귀유전질환자 가족 부담감에 있어 활동의 제한에 대한 부담이 가장 높은 것으로 나타났는데

본 연구의 결과에서 희귀유전질환자 가족의 삶의 질에 있어 심리적 건강 면의 삶의 질은 상대적으로 높은 반면(평균 4.204점), 직장이나 학교에 희귀유전질환자 가족 구성원에 관한 이야기를 거리낌 없이 할 수 있는 등의 개방성(평균 3.965점)과 희귀유전질환자에 대한 부담(3.292점)과 관련된 삶의 질은 비교적 낮았다.

희귀유전질환자 가족의 교육 수준, 경제상태, 종교 등과 희귀유전질환자의 산정특례 등록 여부, 치료제 유무 등의 요인은 유의한 관련성이 없었다, 유전상담 경험 여부는 가족 부담감이나 가족 삶의 질에 영향을 미치지 않는 것으로 나타났다. 희귀유전질환자 가족이 지각하는 가족 부담감이 높을수록 가족 삶의 질의 정도가 낮게 나타는 것으로 분석되었다( $r = -.638, p < .001$ ).

이상의 연구결과에서 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질 간에는 서로 유의한 상관관계가 있음을 알 수 있었으며, 희귀유전질환자 가족과 희귀유전질환자의 장애 등록여부와 나이 변수가 영향을 미치는 것으로 나타났다. 이로 미루어볼 때 희귀유전질환자 가족을 대상으로 가족 부담감을 감소시키고 삶의 질을 높이기 위해서는 영향을 미치는 요인들을 고려한 적합한 유전상담 기법 연구개발 및 유전상담의 활성화 등 유전상담을 위한 여건이 마련되어야 할 것으로 생각된다.

본 연구결과와 논의를 근거로 다음과 같이 제언한다.

첫째, 본 연구는 대상자 모집 시 서울에 소재한 일개 상급종합병원에서의 편의추출로 이루어졌으므로, 국내 희귀유전질환자의 가족을 대상으로 일반화가 가능한지 확인하기 위하여, 충분한 표본수를 확보한 다른 환경의 희귀유전질환자 가족을 통한 반복적인 연구를 제언한다.

둘째, 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감과 삶의 질에 있어 그들의 어려움을 보다 깊이 있게 파악하여 설명할 수 있는 신뢰도와 타당도가 검증된 특성화된 도구 개발을 제언한다.

셋째, 본 연구의 제한점을 보완할 수 있도록 희귀유전질환의 각 유전방식 별 연구대상자를 확대하여 충분한 표본수를 확보하고, 각 유전방식의 질환을 일치시켜 희귀유전질환자의 가족 부담감과 삶의 질에 미치는 영향에 대한 후속 연구를 제언한다.

넷째, 본 연구에서는 유전상담 경험 여부와 그에 따른 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질의 영향 등을 분석하였다. 유전상담이 미치는 영향요인을 규명하기 위해 유전상담 전·후 대상자들의 불안감과 우울감 등의 차이를 조사하는 후속 연구를 제언한다.

다섯째, 유전상담사는 유전자검사 결과의 의미를 해석하고 적절한 후속조치와 지원시스템에 대한 정보를 제공하며 심리사회적 유전상담도 제공하는 등 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감을 감소시키는 데 필요한 인력이다. 희귀유전질환자 가족의 가족 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시키기 위하여 유전상담 서비스의 제도화 및 활성화가 이루어질 필요가 있다.

## 참고문헌

- 곽현정, 이병호, 정종현, 홍승철, 한진희, 박이진, 서호준. (2013). 한글판 가족부담 척도 (K-BAS) 의 표준화 연구: 신뢰도와 타당도. J Korean Neuropsychiatr Assoc, 52, 197-204.
- 권은경, 최미혜, & 김수강. (2008). 희귀유전대사질환 아동 어머니의 양육 스트레스와 죄책감. [Parenting Stress and Guilty Feeling for Mothers Having Children with Rare Genetic Metabolic Diseases]. 임상간호연구, 14(3), 153-163. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=A75073514>
- 김혜진, 이진혁, & 김성훈. (2022). 희귀난치성질환 장애인의 주관적 건강상태 영향요인에 대한 탐색적 연구. [An exploratory study on factors affecting subjective health status of the disabled with rare and intractable diseases]. 한국장애인복지학, 56(56), 91-117. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=A108176853>
- 나덕미, 정영, & 양경미. (2003). 화학요법을 받는 암환자 주보호자의 부담감과 삶의 질. 지역사회간호학회지, 14(4), 686-698.
- 류혜진, 엄소용, 이영목, & 신의진. (2020). 소아기 만성 난치성 질환 환자 보호자의 치료과정에서의 어려움과 정신건강 서비스에 대한 인식.
- 박현영. (2011). 희귀난치성질환자 지원 정책의 바람직한 정책방향. 대한임상보험의학회지, 6(1), 19-27.
- 손명세. (2013). 국내 유전상담사 제도 운영모델 개발. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=E1662669>
- 손예은, & 김기룡. (2022). 국내 성인 발달장애인 가족지원 관련 연구 동향 분석. 특수교육, 21(2), 59-88.
- 신현민. (2016). 환자 입장에서 바라본 희귀질환 제도(정책)의 발전 방향.
- 양소진. (2023). 한국형 유전상담 결과 측정도구의 신뢰도와 타당도 검증. 울산대학교 대학원, 울산. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=T16661224> (국내석사학위논문)
- 이경림, & 박주홍. (2013). 발달장애인의 일상생활 능력과 부모의 성취 기대감 및 지원 서비스 요구 분석 - 부산광역시를 중심으로. [Analysis of Activities of Daily Living, Parents' Expectation of Outcomes, and Support Service Needs of Individuals with Developmental Disability]. 특수교육재활과학연구, 52(1), 131-151. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=A104155558>
- 이복실. (2015). 중증 성인발달장애인 가족의 돌봄 부담과 서비스 욕구에 관한 연구 - 어머니와 실무자를 중심으로. [The Study on care burden and service needs of family of adults with developmental disabilities - focused on mother and practitioner -]. 한국장애인복지학, -(28), 5-27. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=A104923575>
- 이영호. (2002). 장애아동 어머니의 자기존중감과 대처방식 증진을 위한 집단 프로그램 개발에 관한 연구. 한국가족복지학, 10, 67-97.
- 질병관리청. (2022). 2020 희귀질환자 통계 연보. Retrieved June 1, 2023 from

- <https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/ph/ptlcontents/selectPtlConSent.do?schno=145&menu=C0400>
- 최경자. (2006). 재가 희귀·난치성질환 돌봄 제공자의 부담감이 삶의 질에 미치는 영향. 인제대학교 보건대학원, 김해. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=T11077958> (국내석사학위논문)
- 최은진. (2022). 미국의 희귀질환에 대한 의료 지원 정책. 국제사회보장리뷰, 2022(여름), 55-66.
- 최은진, 채수미, 강혜리, & 문석준. (2022). 희귀질환자와 보호자의 미충족 의료수요에 대한 탐색적 분석. 보건사회연구, 42(2), 141-157.
- 최인희. (2015). 희귀·난치성질환 가족의 가족적응에 영향을 주는 요인 분석. 단국대학교 대학원, 용인. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=T13715699> (국내박사학위논문)
- 최인희, & 구영모. (2020). 유전상담사 자격인증 제도와 국내 석사학위 과정의 의료윤리 교육. 생명윤리, 21(1), 41-56.
- 탁선희. (2022). 한국형 유전상담사 자기효능감 측정도구의 타당화 및 주요 변인 분석. 울산대학교 대학원, 울산. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=T16661122> (국내석사학위논문)
- 한민정. (2022). 발달장애인 가족 삶의 질 척도 개발 및 타당화. 부산대학교, 부산. Retrieved from <http://www.riss.kr/link?id=T16166327> (국내박사학위논문)
- Bryson, B., Bogart, K., Atwood, M., Fraser, K., Locke, T., Pugh, K., & Zerrouk, M. (2021). Navigating the unknown: A content analysis of the unique challenges faced by adults with rare diseases. *J Health Psychol*, 26(5), 623-635. doi:10.1177/1359105319828150
- Chapple, A., May, C., & Champion, P. (1995). Parental guilt: The part played by the clinical geneticist. *Journal of Genetic Counseling*, 4(3), 179-191. doi:<https://doi.org/10.1007/BF01408408>
- Chial, H. (2008). Mendelian genetics: patterns of inheritance and single-gene disorders. *Nature Education*, 1(1), 63.
- Fidika, A., Salewski, C., & Goldbeck, L. (2013). Quality of life among parents of children with phenylketonuria (PKU). *Health and Quality of life outcomes*, 11, 1-9.
- Force, T. N. S. o. G. C. D. T., Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Estabrooks Hahn, S., . . . Williams, J. L. (2006). A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *Journal of Genetic Counseling*, 15(2), 77-83. doi:<https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>
- Genetic, A., The New York-Mid-Atlantic Consortium for, G., & Newborn Screening, S. (2009). Genetic Alliance Monographs and Guides. In *Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals*. Washington (DC): Genetic Alliance
- Gomez-Zuniga, B., Pulido Moyano, R., Pousada Fernandez, M., Garcia Oliva, A.,

- & Armayones Ruiz, M. (2019). The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 159. doi:10.1186/s13023-019-1134-1
- Graf von der Schulenburg, J. M., & Frank, M. (2015). Rare is frequent and frequent is costly: rare diseases as a challenge for health care systems. *The European Journal of Health Economics*, 16(2), 113-118. doi:10.1007/s10198-014-0639-8
- Haendel, M., Vasilevsky, N., Unni, D., Bologna, C., Harris, N., Rehm, H., . . . Oprea, T. I. (2020). How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov*, 19(2), 77-78. doi:10.1038/d41573-019-00180-y
- Harrison, T. A., Doyle, D. L., McGowan, C., Cohen, L., Repass, E., Pfau, R. B., & Brown, T. (2010). Billing for medical genetics and genetic counseling services: a national survey. *J Genet Couns*, 19(1), 38-43. doi:10.1007/s10897-009-9249-5
- Hayashi, S., & Umeda, T. (2008). 35 years of Japanese policy on rare diseases. *The Lancet*, 372(9642), 889-890. doi:10.1016/S0140-6736(08)61393-8
- Hoenig, J., & Hamilton, M. W. (1966). The schizophrenic patient in the community and his effect on the household. *Int J Soc Psychiatry*, 12(3), 165-176. doi:10.1177/0020764066601200301
- James, C. A., Hadley, D. W., Holtzman, N. A., & Winkelstein, J. A. (2006). How does the mode of inheritance of a genetic condition influence families? A study of guilt, blame, stigma, and understanding of inheritance and reproductive risks in families with X-linked and autosomal recessive diseases. *Genet Med*, 8(4), 234-242. doi:10.1097/01.gim.0000215177.28010.6e
- Jorde, L. B., Carey, J. C., & Bamshad, M. J. (2019). *Medical Genetics: Medical Genetics E-Book: Elsevier Health Sciences*.
- Kay, E., & Kingston, H. (2002). Feelings associated with being a carrier and characteristics of reproductive decision making in women known to be carriers of X-linked conditions. *Journal of Health Psychology*, 7(2), 169-181.
- Kelly, A., & Hewson, P. (2000). Factors associated with recurrent hospitalization in chronically ill children and adolescents. *Journal of paediatrics and child health*, 36(1), 13-18.
- Kessler, S., Kessler, H., Ward, P., & Opitz, J. M. (1984). Psychological aspects of genetic counseling. III. Management of guilt and shame. *American Journal of Medical Genetics*, 17(3), 673-697. doi:https://doi.org/10.1002/ajmg.1320170320
- Kim, K. R., Lee, E., Namkoong, K., Lee, Y. M., Lee, J. S., & Kim, H. D.

- (2010). Caregiver's Burden and Quality of Life in Mitochondrial Disease. *Pediatric Neurology*, 42(4), 271–276. doi:<https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2009.11.012>
- Kvarnung, M., & Nordgren, A. (2017). Intellectual Disability & Rare Disorders: A Diagnostic Challenge. *Adv Exp Med Biol*, 1031, 39–54. doi:[10.1007/978-3-319-67144-4\\_3](https://doi.org/10.1007/978-3-319-67144-4_3)
- Lam, C.-W. (2021). Ending diagnostic odyssey using clinical whole-exome sequencing (CWES). *Journal of Laboratory Medicine*, 45(6), 259–266. doi:[doi:10.1515/labmed-2021-0127](https://doi.org/10.1515/labmed-2021-0127)
- Manalel, J. A., Sumrall, S., Davidson, H., Grewal, M., Granovetter, M. A., & Koehly, L. M. (2022). Stress, coping, and positive aspects of caregiving among caregivers of children with rare disease. *Psychology & Health*, 1–17.
- Moretti, A., Cianci, P., De Paoli, A., Meroni, F., Taj?, S., Mariani, M., & Selicorni, A. (2021). Burden of care in families of patients with rare genetic diseases: analysis of a large Italian cohort. *Eur J Med Genet*, 64(7), 104230. doi:[10.1016/j.ejmg.2021.104230](https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2021.104230)
- Needham, M., Packman, W., Rappoport, M., Quinn, N., Cordova, M., Macias, S., . . . Packman, S. (2014). MPS II: adaptive behavior of patients and impact on the family system. *Journal of Genetic Counseling*, 23(3), 330–338.
- O'Mahony, J., Marrie, R. A., Laporte, A., Bar-Or, A., Yeh, E. A., Brown, A., . . . Banwell, B. (2019). Pediatric-onset multiple sclerosis is associated with reduced parental health-related quality of life and family functioning. *Mult Scler*, 25(12), 1661–1672. doi:[10.1177/1352458518796676](https://doi.org/10.1177/1352458518796676)
- Online Mendelian Inheritance in Man. (2023). OMIM Entry Statistics. Retrieved June 1, 2023 from <https://www.omim.org/statistics/entry>
- Ormond, K. E., Laurino, M. Y., Barlow-Stewart, K., Wessels, T.-M., Macaulay, S., Austin, J., & Middleton, A. (2018). Genetic counseling globally: Where are we now? *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 178(1), 98–107. doi:<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31607>
- Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., Molsen, E., & Hughes, D. A. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health*, 18(6), 906–914. doi:[10.1016/j.jval.2015.05.008](https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008)
- Scherman, D., & Fetro, C. (2020). Drug repositioning for rare diseases: Knowledge-based success stories. *Therapies*, 75(2), 161–167. doi:<https://doi.org/10.1016/j.jtherap.2020.02.007>
- Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*, 371(9629),

- 2039–2041. doi:10.1016/s0140-6736(08)60872-7
- Seo, H., Kim, D., Chae, J.-H., Kang, H. G., Lim, B. C., Cheong, H. I., & Kim, J. H. (2012). Development of Korean Rare Disease Knowledge Base. *hir*, 18(4), 272–278. doi:10.4258/hir.2012.18.4.272
- Setiawan, H., Ediati, A., & Winarni, T. I. (2017). Genetic Counseling to Reduce the Level of Depression in Parents of Children with Thalassemia Major. Paper presented at the 2nd International Conference on Sport Science, Health and Physiscal Education.
- Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P., . . . Lalatta, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian Journal of Pediatrics*, 42(1), 1–10.
- Ten Hoedt, A. E., de Sonnevile, L. M., Francois, B., ter Horst, N. M., Janssen, M. C., Rubio-Gozalbo, M. E., . . . Bosch, A. M. (2011). High phenylalanine levels directly affect mood and sustained attention in adults with phenylketonuria: a randomised, double-blind, placebo-controlled, crossover trial. *Journal of inherited metabolic disease*, 34, 165–171.
- The Lancet, N. (2011). Rare neurological diseases: a united approach is needed. *The Lancet Neurology*, 10(2), 109. doi:10.1016/S1474-4422(11)70001-1
- Wiedebusch, S., Pollmann, H., Siegmund, B., & Muthny, F. (2008). Quality of life, psychosocial strains and coping in parents of children with haemophilia. *Haemophilia*, 14(5), 1014–1022.
- Witt, S., Kolb, B., Bloemeke, J., Mohnike, K., Bullinger, M., & Quitmann, J. (2019). Quality of life of children with achondroplasia and their parents—a German cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 1–9.
- World Health Organization. (1993). Study protocol for the World Health Organization project to develop a Quality of Life assessment instrument (WHOQOL). *Quality of life Research*, 2, 153–159.
- Zurynski, Y., Frith, K., Leonard, H., & Elliott, E. (2008). Rare childhood diseases: how should we respond? *Archives of disease in childhood*, 93(12), 1071–1074.

## 부록

### <부록 1> 도구 사용 동의서

RE: [FW]도구 사용 승인을 부탁드립니다.

22-12-28 (수) 16:17

---

최선영 선생님,

안녕하세요?

강영심교수님께 이메일 전달받고 답장드립니다.

저는 발달장애인 가족 삶의 질 척도를 개발한 연구자 한민정이라고 합니다.

먼저, 척도에 관심을 가져 주셔서 감사합니다.

척도는 당연히 사용이 가능하시고요, 사용하실 때 출처만 적어주시면 됩니다.

제가 희귀유전질환에 대해 잘 모르겠지만,

어느 정도는 희귀유전질환 환자 가족과 발달장애인 가족이 비슷한 부분이 있겠다는 생각도 들고,

또 차이가 나는 부분도 있을 것이라 생각합니다.

그러니 척도 사용하실 때 연구자분께서 필요에 의해 일부 문항을 수정하셔서 사용하셔도 될 것 같습니다.

혹시 척도 관련 문의 사항이 있으시면 연락주세요.

한민정드림.

Re: 도구 사용 승인을 부탁드립니다.

22-12-29 (목) 13:08

---

최선영 선생님 안녕하세요?

척도 사용하셔도 됩니다.

연구에서 좋은 결과 있으시길 기원합니다.

서호준 드림

<부록 2> 임상연구심의위원회 심의결과 통지서

주소 :

심의결과 통지서					
심의결과 통지일	2023년 03월 14일		심의방법	<input type="radio"/> 정규 <input checked="" type="radio"/> 신속	
접수번호	S2023-0147-0002		과제번호		
과제명	희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질에 관한 연구				
연구책임자	소속	의과대학	직위	성명	최인희
의뢰자	소속	IIT			
심의종류	연구계획변경				
심의결과	승인		연구개시, 지속, 변경사항 적용이 가능한 결과		
지속심의 주기	1년	승인유효 기간	2024년 02월 15일		
서류접수일	2023년 03월 13일		심의일	2023년 03월 14일	
심의 의견	본 위원회에서는 연구자가 제출하신 연구계획변경을 심의한 결과 승인하기로 결정하였습니다.  변경내용: 1. 연구계획서 2. 연구대상자에게 사용되는 설문지				
연구상세 분류	생명윤리법	인간대상연구			
	연구대상	기타(희귀유전질환자 가족)			
	연구구분	설문조사연구			
	연구단계				
<b>제출자료 목록 및 버전번호</b>					
- 연구대상자에게 사용되는 설문지(1.1)					



## <부록 3> 설명문 및 동의서

설명문 및 동의서 Version 1.0

### 연구대상자 설명문 및 동의서

#### **연구제목 : 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질에 관한 연구**

##### 연구 대상자에게

여러분은 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질에 관한 연구에 참여할 것을 요청 받았습니다. 본 연구에 대한 참여 여부의 결정은 전적으로 귀하의 자발적인 판단에 의한 것이며, 절대로 참여를 강요하는 것은 아닙니다.

본 연구에 참여를 결정하기 전에 설명문 및 동의서를 신중하게 읽어보셔야 합니다. 아래의 글들은 귀하가 연구에 대해 갖게 될지 모르는 의문사항에 대한 답변들이니 꼭 읽어보시기 바라며, 잘 모르는 부분에 대해서는 연구를 진행하는 연구자에게 문의하시기 바랍니다.

귀하가 궁금해하는 모든 질문에 대한 답을 듣고 이해한 이후에 이 연구에 참여하고 싶다고 결정을 내렸을 때, 본 연구 참여를 시작하기 위하여 연구대상자가 동의서에 서명해야 합니다. 귀하의 서명은 귀하가 본 연구와 연구에 따른 절차 및 위험성에 관해 설명을 들었고 이해했음을 의미합니다. 또한, 이 문서에 대한 서명은 시험대상자가 본 연구 참여를 원한다는 것을 의미합니다.

##### 연구의 배경과 목적

국내 희귀질환법의 정의에 따르면 희귀질환이란 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환을 말합니다. 희귀질환의 80%는 유전질환으로 신생아기, 소아기에 발병하는 특징이 있습니다. 또한 장애를 동반하는 만성질환이고, 치료제가 거의 없고 치료제가 있더라도 고가이기 때문에 환자뿐 아니라 가족도 신체적, 심리적, 경제적, 사회적 부담감을 경험하게 됩니다. 희귀유전질환 환자와 가족이 경험하는 다양한 부담감은 삶의 질에 영향을 미칠 수 있습니다. 본 연구에서는 희귀유전질

## 설명문 및 동의서 Version 1.0

환자 가족의 삶의 질과 부담감에 대해 분석하여 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시킬 수 있는 방안을 모색하고자 합니다. 더 나아가 본 연구가 유전상담 제도화의 활성화와 유전상담 질 향상 기초자료, 희귀질환 관리 정책의 근거자료로서 활용될 수 있을 것입니다.

### 연구에는 어떤 사람들이 참여하게 되나요?

의학유전학센터 외래에 내원 중인 희귀유전질환을 진단받은 환자의 가족(부모, 조부모, 형제자매, 자녀 등)을 대상으로 총 150명이 참여하게 됩니다. 연구에 대하여 연구 대상자에게 충분한 설명 후 동의를 얻게 되면 설문조사를 실시합니다. 이는 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질 정도를 분석하여 이들의 삶의 질 향상과 부담감 감소에 필요한 유전상담 방법을 모색하고 향후 희귀질환자와 그 가족의 유전상담 및 가족 지원정책 마련을 위한 기초 자료로 활용하고자 하는 목적으로 수행됩니다.

### 연구에 참여하게 되면 어떤 방식으로 진행이 되나요?

귀하가 연구에 참여하기로 하고 동의하시게 되면 연구가 시작됩니다. 귀하는 1회에 걸쳐 희귀유전질환자 가족의 일반적 특성 20문항(연구참여자 특성 9문항, 유전상담 관련 2문항, 환자 특성 9문항)과 가족부담 19문항, 가족 삶의 질 22문항으로 구성된 설문지를 작성하게 됩니다. 설문지 작성에 소요되는 시간은 15분 내외가 될 것입니다.

### 연구에 참여함으로써 내가 얻을 수 있는 이점이 무엇인가요?

본 연구를 통해 희귀유전질환자 가족의 삶의 질과 부담감을 조사하여 부담감을 감소시키고 삶의 질을 향상시킬 수 있는 방안을 모색하고, 향후 희귀질환자와 그 가족의 유전상담 및 가족 지원정책을 마련하는 근거자료로서 활용될 수 있을 것입니다.

### 연구에 참여함으로써 내가 내야 할 비용이 있나요?

본 연구 진행과 관련된 추가적으로 발생하는 비용은 없습니다.

### 연구에 참여함으로써 따로 받게 되는 금전적인 보상이 있나요? 있다면 어떻게 주어나요?

## 설명문 및 동의서 Version 1.0

귀하가 연구에 참여하게 되면 1회에 한하여 소정의 기념품(1,000원 상당의 칫솔세트)을 지급할 것입니다.

### 연구 참여에 따르는 부작용이나 위험성이 있나요?

본 연구는 설문조사연구로, 연구에 참여하면서 추가로 병원에 방문하거나 복용해야 하는 약은 없으므로 별다른 부작용은 발생하지 않으며 환자에게 신체적인 위험성은 발생하지 않습니다.

### 연구에 대한 참여는 제 의지로 결정해도 되나요? 또한, 원하는 경우 언제든지 그만둘 수 있나요?

본 연구에 참여하거나 참여하지 않는 것은 전적으로 시험대상자가 자발적으로 결정하여야 합니다.

연구 참여 여부와 관련하여 향후 치료에서의 어떤 불이익이나 차별도 없습니다.

귀하가 원하는 경우 연구에 대한 참여를 철회할 수 있으며, 참여하지 않더라도 의료진은 최선의 진료를 시행할 것이며, 치료를 받는데 어떠한 불이익도 없을 것입니다.

### 연구에 참여한 나의 정보들은 어떻게 되고, 비밀은 지켜지나요?

귀하 또는 귀하의 자녀가 본 연구 참여에 동의한다면 귀하의 성별, 생년월, 환자와의 관계, 거주지, 교육수준, 직업, 종교, 결혼 상태, 월수입, 환자 성별, 환자의 생년월 등 개인정보와 진단명, 가계 내 환자수, 진단 경과기간, 장애 유형 및 등급, 산정특례 여부, 치료제 유무 등이 수집됩니다. 연구와 관련된 정보는 연구에 참여하는 연구진이 공유하게 되며 허락된 연구진 외에는 다른 사람은 볼 수 없도록 잠금장치 사용 또는 암호사용 등을 통해 관리합니다. 단, 우리 기관의 임상연구심의위원회, 정부기관의 대리인이 연구의 올바른 진행을 확인하기 위해 검토할 수 있습니다. 시험결과가 출판되더라도 귀하의 신원은 비밀로 유지됩니다. 연구결과가 출판되더라도 귀하의 신원은 비밀로 유지될 것입니다.

연구가 종료되면 수집된 개인 정보는 3년간 보관 후 폐기할 예정입니다.

연구하는 동안 궁금한 점이 있거나 연구와 관련하여 손상이나 문제가 생겼을 때 누구와 연락해야 하나요?

**설명문 및 동의서 Version 1.0**

만일 귀하 또는 귀하의 자녀께서 이 연구의 참여자로서 문의하실 것이 있거나 연구와 관련하여  
손상을 입었을 경우 연구책임자에게 연락하여 주십시오.

연구책임자 : 최 인 회

연 락 처 : \_\_\_\_\_

또한 연구에 참여하는 동안 임상연구 참여자로서의 복지 및 권리에 대한 질문이 있는 경우 또는  
연구와 직접 관련되지 않은 누군가와 상담을 원하는 경우에 아래의 번호로 연락하시기 바랍니다.

임상연구 보호센터 :

\_\_\_\_\_

**연구대상자 동의서**

**연구제목:** 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질에 관한 연구

본인은 희귀유전질환자 가족의 부담감과 삶의 질에 관한 연구와 관련된 모든 설명을 듣고 이해하였으며, 모든 궁금한 사항에 대하여 충분한 답변을 들었습니다.

본인의 연구 참여 여부 결정은 자발적인 것이며, 연구 기간 중 언제라도 개인적인 사유 등으로 연구에 지속적인 참여를 중도에 거부하거나 자유로이 참가를 중단할 수 있으며, 이로 인해 본인이 원래 받을 수 있는 이익에 대해 어떠한 손실도 받지 않음을 알고 있습니다.

본인은 연구에서 얻어진 정보를 현행 법률과 생명윤리심의위원회 규정이 허용하는 범위 내에서 연구자가 수집하고 처리하는 데 동의하며, 담당연구자나 위임 받은 대리인이 연구를 진행하거나 결과 관리를 하는 경우와 보건당국, 서울아산병원 임상연구심의위원회가 실태조사를 하는 경우에는 비밀로 유지되는 개인정보를 직접 열람하는 것을 동의합니다.

본인은 연구에 동의한 경우라도 언제든지 철회할 수 있음을 확인하였습니다. 또한, 본인의 건강 정보를 사용하고 공유하는 것을 허락하며, 본인의 서명은 이 동의서의 사본을 받았다는 것을 뜻하며 연구 참여가 끝날 때까지 사본을 보관하겠습니다.

본인은 본 임상연구와 관련된 모든 설명을 듣고 이해하였으며, 모든 궁금한 사항에 대하여 충분한 답변을 들었습니다. 충분한 시간을 갖고 생각한 이후에 본인은 상기 연구에 참여하기를 자발적인 의사에 의하여 동의합니다.

연구대상자 성명 \_\_\_\_\_ 서명 \_\_\_\_\_  
날 짜 \_\_\_\_\_년 \_\_\_\_\_월 \_\_\_\_\_일

본인은 연구대상자에게 연구에 관하여 충분히 설명하였음을 확인합니다.

연구자 성명 \_\_\_\_\_ 서명 \_\_\_\_\_  
날 짜 \_\_\_\_\_년 \_\_\_\_\_월 \_\_\_\_\_일

<부록 4> 희귀유전질환자 가족 설문지

※ 다음은 **일반적 특성**에 관한 문항입니다.  
 일반적 특성은 연구에 참여하시는 귀하에 대한 질문과 희귀유전질환으로 진단받은 환자에 대한 질문입니다. 해당 칸에 (O) 표기 해주시거나, 직접 기입하여 주십시오.  
**각 문항에 빠짐없이 답해주시기를 부탁드립니다.**

■ 다음은 **설문을 작성하는 귀하(희귀유전질환자의 가족)에 대한 질문**입니다.

1. 귀하의 성별은 어떻게 되십니까?  
 ① 남      ② 여
  
2. 귀하의 생년월을 기재해 주십시오.  
 \_\_\_\_\_년 \_\_\_\_\_월
  
3. 귀하는 희귀유전질환 환자와 어떤 관계입니까?  
 ① 모      ② 부      ③ 자녀      ④ 조부모      ⑤ 형제자매      ⑥ 기타\_\_\_\_\_
  
4. 귀하가 사는 지역은 어디인가요?  
 ① 특별시    ② 광역시    ③ 중소도시    ④ 읍·면·리    ⑤ 해외    ⑥ 기타\_\_\_\_\_
  
5. 귀하의 교육수준은 어떻게 되십니까?  
 ① 무학                      ② 초등학교 졸업      ③ 중학교 졸업  
 ④ 고등학교 졸업      ⑤ 전문대학 졸업      ⑥ 대학교 졸업      ⑦ 대학원 이상 졸업
  
6. 귀하의 직업은 무엇입니까?  
 ① 일용직    ② 서비스직 또는 생산직    ③ 사무직    ④ 자영업    ⑤ 전문직  
 ⑥ 주부      ⑦ 무직              ⑧ 병 또는 간병으로 인한 사직    ⑨ 기타\_\_\_\_\_
  
7. 귀하의 종교는 무엇입니까?  
 ① 기독교    ② 천주교    ③ 불교    ④ 없음    ⑤ 기타\_\_\_\_\_
  
8. 귀하의 결혼 상태는 어떠하십니까?  
 ① 미혼    ② 기혼    ③ 이혼/별거    ④ 사별    ⑤ 동거/사실혼    ⑥ 기타\_\_\_\_\_
  
9. 귀하를 포함한 가족의 월 평균 수입은 대략 얼마입니까?  
 ① 100만원 미만              ② 100~200만원 미만      ③ 200~300만원 미만  
 ④ 300~400만원 미만      ⑤ 400~500만원 미만      ⑥ 기타\_\_\_\_\_

■ **유전상담 관련 문항(실문지를 작성하는 귀하의 기준으로 작성해주세요.)**

1. 귀하께서는 유전상담을 받은 적이 있으십니까?  
① 없음    ② 1회    ③ 2회    ④ 3회    ⑤ 기타\_\_\_\_\_
2. 귀하께서는 유전상담을 통해 다음 중 어떤 부분을 가장 얻고 싶습니까? **(중복선택 가능)**  
① 유전질환과 관련된 지식    ② 심리, 정서적 지지    ③ 치료, 관리 방법  
④ 경제적 지원에 대한 정보    ⑤ 기타\_\_\_\_\_

■ **희귀유전질환으로 진단받은 환자의 특성에 대한 질문입니다.**

1. 환자의 성별은 어떻게 되십니까?  
① 남    ② 여
2. 환자의 생년월을 기재해 주십시오.  
\_\_\_\_\_년 \_\_\_\_\_월
3. 진단명은 무엇입니까?  
진단명: \_\_\_\_\_
4. 가족 중 희귀유전질환으로 진단받은 환자는 몇 명입니까?  
① 1명    ② 2명    ③ 3명    ④ 4명 이상    ⑤ 기타
5. 환자가 진단받은 지 얼마나 경과하였습니까?  
\_\_\_\_\_개월
6. 환자의 장애 등록 상태는 어떻게 되십니까?**(장애 등록 상태일 경우, 6-1번으로)**  
① 등록    ② 미등록    ③ 기타\_\_\_\_\_
- 6-1. 환자의 장애 유형 및 등급은 어떻게 되십니까? 장애 유형: \_\_\_\_\_ 장애 등급: \_\_\_\_\_
7. 희귀질환 산정특례를 받고 있습니까?**(산정특례를 받고 있지 않을 시 이유를 기재해주세요.)**  
① 받고 있다    ② 받고 있지 않다(이유:\_\_\_\_\_)
8. 환자가 진단받은 질환은 치료제가 있습니까?  
① 있다    ② 없다

※ 희귀유전질환자 가족의 삶의 질 측정도구

다음 내용은 연구에 참여하시는 귀하의 가족의 삶의 질에 대한 질문입니다. 자신의 가족에게 해당이 된다고 생각하는 판에 (O) 표기를 해주십시오.

각 문항에 빠짐없이 답해주시기를 부탁드립니다.

번호	문항 내용	매우 그렇다	그렇다	보통이다	아니다	전혀 아니다
1	나는 가족과 함께 보내는 시간이 편안하다.	5	4	3	2	1
2	우리 가족은 힘들거나 어려운 일이 있을 때 서로 격려한다.	5	4	3	2	1
3	우리 가족은 각자의 일상에 관해 자유롭게 이야기를 나눈다.	5	4	3	2	1
4	우리 가족은 일 또는 학업과 휴식의 적절한 균형을 맞추며 살아 가고 있다.	5	4	3	2	1
5	우리 가족은 집과 직장, 학교나 지역사회 등의 환경에서 안전하다고 느낀다.	5	4	3	2	1
6	우리 가족은 지역사회에서 원하는 프로그램이나 시설을 쉽게 이용할 수 있다.	5	4	3	2	1
7	우리 가족은 어려운 상황이 생길 때 긍정적인 마음으로 해결하려고 노력한다.	5	4	3	2	1
8	직장이나 학교에서 희귀질환을 가진 가족 구성원에 관한 이야기를 거리낌 없이 할 수 있다.	5	4	3	2	1
9	우리 가족은 생활에 필요한 서비스나 혜택 등의 정보를 쉽게 얻을 수 있다.	5	4	3	2	1
10	우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원과 함께 원하는 여가활동에 참여할 수 있다.	5	4	3	2	1
11	우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원과 함께 친인척 모임에 자유롭게 참석한다. (예: 친인척의 생일이나 결혼식, 장례식 등 가족 모임)	5	4	3	2	1
12	우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원을 위한 학교나 복지관 등의 기관을 이용할 때 원하는 곳을 자유롭게 선택할 수 있다.	5	4	3	2	1
13	희귀질환을 가진 가족 구성원이 있기에 우리 가족은 더 단합할 수 있다.	5	4	3	2	1

번호	문항 내용	매우 그렇다	그렇다	보통 이다	아니다	전혀 아니다
14	우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원에게 들어가는 비용에 부담을 느낀다.	5	4	3	2	1
15	희귀질환을 가진 가족 구성원이 의료 서비스를 받아야 할 때 어렵지 않게 의료기관을 방문할 수 있다. (예: 치과 진료나 정형외과 물리 치료 등)	5	4	3	2	1
16	희귀질환을 가진 가족 구성원의 일상생활을 돕는 것이 체력적으로나 정신적으로 힘들다.	5	4	3	2	1
17	우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원과 관련된 일을 결정할 때 의견 충돌로 갈등을 겪은 적이 있다.	5	4	3	2	1
18	희귀질환을 가진 가족 구성원의 주 양육자가 여가생활을 하는 동안 다른 가족 구성원의 협조가 가능하다.	5	4	3	2	1
19	희귀질환을 가진 가족 구성원을 돌보는 일이 우선이라 내가 좋아하거나 하고 싶은 일을 하는 것이 어렵다.	5	4	3	2	1
20	우리 가족은 희귀질환을 가진 가족 구성원의 교육이나 편의 등을 고려해야 하기에 거주지 선택에 어려움이 있다.	5	4	3	2	1
21	희귀질환을 가진 가족 구성원의 주 양육자는 그 밖의 가족 구성원 과도 함께하는 시간을 충분히 갖는다.	5	4	3	2	1
22	우리 가족은 한 가족으로서 비슷한 *신념이나 *가치관을 공유하고 있다. (*신념: 어떤 일이나 상황을 받아들이는 태도, *가치관: 바람직한 것 이나 해야 할 것 또는 하지 말아야 할 것에 관한 생각)	5	4	3	2	1

※ **희귀유전질환자 가족의 가족부담 측정도구**

다음 내용은 일반적으로 희귀질환자의 가족들이 경험하는 부담에 대한 내용입니다. 자신의 가족에게 해당 이 된다고 생각하는 칸에 (O) 표기를 해주십시오.

**각 문항에 빠짐없이 답해주시기를 부탁드립니다.**

번호	문항 내용	전혀 없음	드물게	가끔씩	대우 자주
1	경제적으로 부담이 된다.	1	2	3	4
2	직장이나 학교를 빠지게 된다.	1	2	3	4
3	어떤 활동에 집중하기가 어렵다.	1	2	3	4
4	개인적인 계획을 변경해야 한다(구직, 휴가 등).	1	2	3	4
5	여가시간이 줄어든다.	1	2	3	4
6	집안일을 돌보기가 어렵다.	1	2	3	4
7	친구들에게 할애하는 시간이 줄어든다.	1	2	3	4
8	다른 가족들에게 신경을 덜 쓴다.	1	2	3	4
9	가족 간에 마찰이 생긴다.	1	2	3	4
10	다른 사람들과 불화가 생긴다.	1	2	3	4
11	환자의 행동으로 인해 창피함을 느낀다.	1	2	3	4
12	환자에게 충분한 도움이 되지 못해 죄책감을 느낀다.	1	2	3	4
13	나 때문에 병이 난 것 같아 죄책감이 든다.	1	2	3	4
14	환자의 과도한 요구에 화가 난다.	1	2	3	4
15	환자를 돌보느라 밋에 갇혀버린 느낌이 든다.	1	2	3	4
16	질병이 생긴 후 환자의 변화에 속상하다.	1	2	3	4
17	내 행동이 환자의 질병을 악화시킬까 걱정된다.	1	2	3	4
18	환자의 미래에 대해 걱정된다.	1	2	3	4
19	질환에 대한 편견으로 속상하다.	1	2	3	4

■ 설문을 마쳤습니다. 설문에 협조해 주셔서 감사합니다. ■

## ABSTRACT

# Factors Associated with Family Burden and Quality of Life in Families with Rare Genetic Diseases

Sunyoung Choi

Department of Genetic Counseling  
The Graduate School of Industrial Technology  
University of Ulsan  
Ulsan, Korea

This study sought an efficient approach to genetic counseling for rare genetic diseases and their families by identifying the family burden and family quality of life and attempted to use it as basic data for the re-establishment and management of comprehensive rare genetic disease management policies in the future. The subjects were 160 families (parents, grandparents, siblings, children, and spouses) of patients diagnosed with rare genetic diseases visiting the Medical Genetics Center of Tertiary hospital "A" in Seoul. 160 questionnaires were collected from February 27<sup>th</sup>, 2023 to June 23<sup>rd</sup>, 2023. The final 159 questionnaires were analyzed using the SPSS WIN 26.0 program, except for one questionnaire that did not meet the criteria.

The main results of this study are as follows.

First, the average family burden of families with rare genetic diseases was 39.74 out of 76 points, and the average "feeling of worry and guilt" was 2.418 points, 2.284 points for "activity limitation" and 1.686 points for "social strain".

Second, the average quality of life of families with rare genetic diseases was 83.25 out of 110, with an average of 4.204 points for "family psychological health", 4.02 points for "family fellowship," 3.965 points for "family acceptance," 3.726 points for "community participation and support" and 3.292 points for "family burden".

Third, the family burden and quality of life according to the characteristics of rare genetic diseases showed significant differences in the patient's disability registration and age, and there was no significant difference in economic status, educational background, and family relations.

Fourth, there was a negative (-) correlation in which the higher the family burden and degree of rare genetic disease families, the lower the degree of life ( $r = -.638$ ,  $p < .001$ ).

In the results of the above study, it was confirmed that the higher the burden on the families of rare genetic diseases, the lower the quality of life. In order to reduce the burden on families of rare genetic diseases and improve the quality of life, it will be important to provide genetic counseling services that take into account the factors that affect them. As a result, national support and institutionalization are needed so that genetic counseling services can be introduced into the Korean medical system.

Key words: Family members of rare genetic diseases, Genetic diseases, Rare diseases, Family burden, Quality of life