

소아 청소년 1형 당뇨병 환자의 형제·자매, 발병 위험 일반 소아 대비 10배 이상 높아

- 국내 최초·최대 규모 소아청소년 1형 당뇨병 가족력 분석 결과 발표
- 환자의 형제·자매 779명 중 23명(3.0%)이 1형 당뇨병
- 가족력에 따른 소아 1형 당뇨병 조기 진단·관리의 새로운 패러다임 제시

질병관리청(청장 임승관) 국립보건연구원(원장 남재환)은 소아청소년 1형 당뇨병 환자의 가족 내 발생 양상과 임상적 특징을 분석한 연구 결과를 발표하였다.

※ Familial Occurrence of Type 1 Diabetes Mellitus in Korean Children and Adolescents: A Multicenter Study(Diabetes & Metabolism Journal) (붙임1 참고)

이번 연구는 국립보건연구원의 지원으로 분당서울대병원이 주관하여 수행한 국내 최초이자 최대 규모의 다기관 공동 연구로 진행되었으며, 2010년부터 2024년까지 국내 18개 대학병원**에서 진단된 18세 이하 1형 당뇨병 환자 936명을 대상으로 가족력에 따른 환자의 친족 내 발생률을 체계적으로 규명하였다.

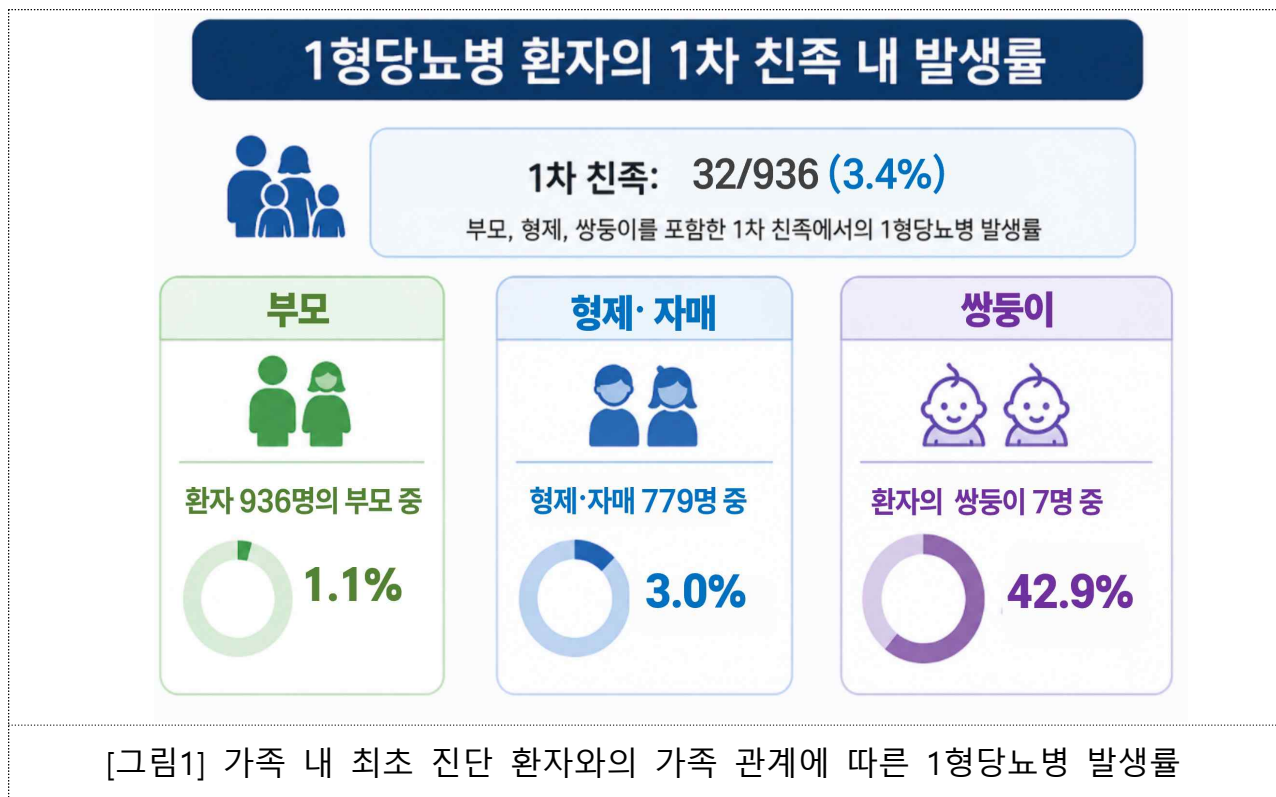
* 분당서울대학교병원, 아주대학교병원, 강남세브란스병원 등

** 소아청소년 당뇨병 특징 분석 및 예방관리연구 기반구축 사업 (분당서울대병원 김재현 교수)

1형 당뇨병은 우리 몸의 면역체계가 인슐린을 만드는 췌장의 베타세포를 공격해 인슐린이 생성되지 않거나 극소량만 생성되는 자가면역 질환이다. 주로 소아청소년기에 발병하며, 진단 이후 지속적인 인슐린 치료가 필요하다. 그동안 1형 당뇨병은 유전력이 매우 드문 질환으로 알려져 있었고, 최근 유럽 등 서구 국가를 중심으로 가족 내 발생 양상에 대한 연구 결과가 발표되었으나 국내 소아청소년을 대상으로 한 자료는 지금까지 전무한 실정이다.

연구 결과, 전체 936명의 환자 중 3.4%인 32명에게서 부모 또는 형제·자매 등 1형 당뇨병의 가족력을 확인하였고, 이 중 부모가 환자인 경우는 1.1%로 나타났다.

특히, 환자들의 형제·자매 779명을 분석한 결과, 23명(3.0%)에게서 1형 당뇨병이 발생했다. 이는 국내 일반 소아 인구의 1형 당뇨병 발생률인 0.26%와 비교해 10배 이상 높은 수준이다. 쌍둥이 환자의 경우, 42.9%의 높은 동반 발생률을 나타내 유전적 요인의 영향력이 매우 강함을 보여주었다.



또한, 가족 내에서 두 번째로 진단받은 환자는 처음 진단받은 환자(최초 환자)와 비교하였을 때 진단 시점의 혈당과 당화혈색소 수치가 낮았으며, 생명을 위협할 수 있는 대표적인 중증 급성 합병증인 당뇨병케토산증(붙임 2 참고) 발생률이 유의하게 낮음을 밝힘으로써, 소아청소년 1형 당뇨병에 대한 적정관리의 중요성을 다시 한번 환기하였다.

연구진은 가족 중 먼저 진단받은 환자가 있어 질환에 대한 인식이 높아진 것이 이후 환자의 조기 발견에 영향을 미쳤을 가능성이 있다고 설명했다.

분당서울대학교병원 소아청소년과 김재현 교수는 “이번 연구는 국내 최초이자 대규모 분석을 통해 국내 소아청소년 1형 당뇨병 환자의 가족력에 따른 발생 실태와 형제·자매의 구체적인 발병 위험도를 밝혀냈다는 점에서 보건학적 가치가 매우 높다” 면서, “1형 당뇨병도 관리에서 웨장장애 발생 이전 예방이 가능한 새로운 패러다임의 전환이 가능함을 시사한다”고 밝혔다.

국립보건연구원 만성질환융복합연구부 김원호 부장은 “본 연구는 1형 당뇨병 환자의 가족, 특히 형제자매가 고위험군임을 밝힌 국내 첫 사례로서, 웨장장애 발생 이전 1형 당뇨병도 조기 진단 및 예방이 가능함을 보여주는 데 의의가 있다” 면서, “앞으로 국가차원의 소아청소년 당뇨병 레지스트리를 구축하여 우리나라 실정에 맞는 과학적 근거 생산을 위한 연구를 지속적으로 추진해 나가겠다”고 밝혔다.

<붙임> 1. 연구성과 주요내용
2. 참고자료

담당 부서 <총괄>	국립보건연구원 내분비·신장질환연구과	책 임 자	과 장	임주현 (043-719-8690)
		담 당 자	보건연구사	김은란 (043-719-8699)
협력기관	분당서울대학교병원	연구책임자	교 수	김재현 (031-249-7021)
		담 당 자	교 수	김화영 (031-249-7021)



□ 논문 정보

논문명	Familial Occurrence of Type 1 Diabetes Mellitus in Korean Children and Adolescents: A Multicenter Study
저널명	Diabetes & Metabolism Journal 2026
저자	이해상(1저자), 김화영(1저자), 양미, 김윤정, 채현욱, 송경철, 양아람, 남효경, 이영준, 강은구, 정모경, 이윤하, 조성윤, 김인성, 김민지, 안문배, 박수진, 심수연, 김유미, 신영림, 홍용희, 서정환, 김수진, 김서정, 조민형, 김용혁, 이지은, 김수진, 박지선, 주은영, 유명지, 김민선, 김한솔, 임한혁, 문정은, 장경미, 김찬중(교신), 김재현(교신)

□ 연구의 배경 및 필요성

- 1형당뇨병은 췌장의 인슐린을 분비하는 베타세포가 자가면역 반응에 의해 파괴되어 발생하는 질환으로, 주로 소아청소년기에 발병하며 평생 인슐린 치료가 필요한 만성질환임.
- 부모나 형제 등 1차 친족에 환자가 있는 경우 발병 위험이 증가하는 것으로 알려져 있으나, 이러한 가족 내 발생 양상에 대한 연구는 대부분 서구 국가에서 수행되었으며 국내 소아청소년을 대상으로 한 대규모 연구는 전무함.
- 본 연구는 국내 소아청소년 1형당뇨병 환자에서 가족력에 따른 발생 양상과 임상적 특징을 분석하여 가족 내 발생 위험과 조기 진단의 중요성을 확인하고자 하였음.

□ 연구방법

- (연구대상) 2010년 1월부터 2024년 8월까지 국내 18개 대학병원에서 진단된 18세 이하 1형 당뇨병 환자 936명
- (연구설계) 다기관 후향적 코호트 연구
- (분석내용)
 - － 환자의 부모 및 형제 등 가족력 유무에 따른 임상적 특징 비교
 - － 형제, 부모, 쌍둥이 등 친족 관계에 따른 1형당뇨병 발생률 분석

- 진단 시 혈당, 당화혈색소(HbA1c), 당뇨병케토산증(DKA) 등 대사 상태 비교

□ 연구결과

- 전체 936명의 환자 중 32명(3.4%)에서 부모 또는 형제 등 1형당뇨병 가족력이 확인되었으며, 96.6%는 가족력이 없는 산발적 발생으로 나타났다.
- 가족력이 있는 환자 중 부모가 환자인 경우는 1.1%로 나타났다.
- 환자 605명의 가족을 분석한 결과, 총 779명의 형제 중 23명에서 1형당뇨병이 발생하여 형제 발생률은 3.0%로 확인되었으며 이는 일반 소아 인구에 비해 약 10배 이상 높은 수준임.
- 쌍둥이 환자의 경우 7쌍 중 3쌍에서 두 명 모두 1형당뇨병이 발생하여 42.9%의 높은 동반 발생률을 보였음.
- 또한 가족 내에서 두 번째로 진단된 환자는 처음 진단된 환자보다 혈당, 당화혈색소 수치, 당뇨병케토산증(DKA) 발생률이 낮았으며 진단 시 대사 상태가 상대적으로 경미한 것으로 나타났다. 이는 가족 내 질환 인지로 인해 조기 진단이 이루어졌을 가능성을 시사함.

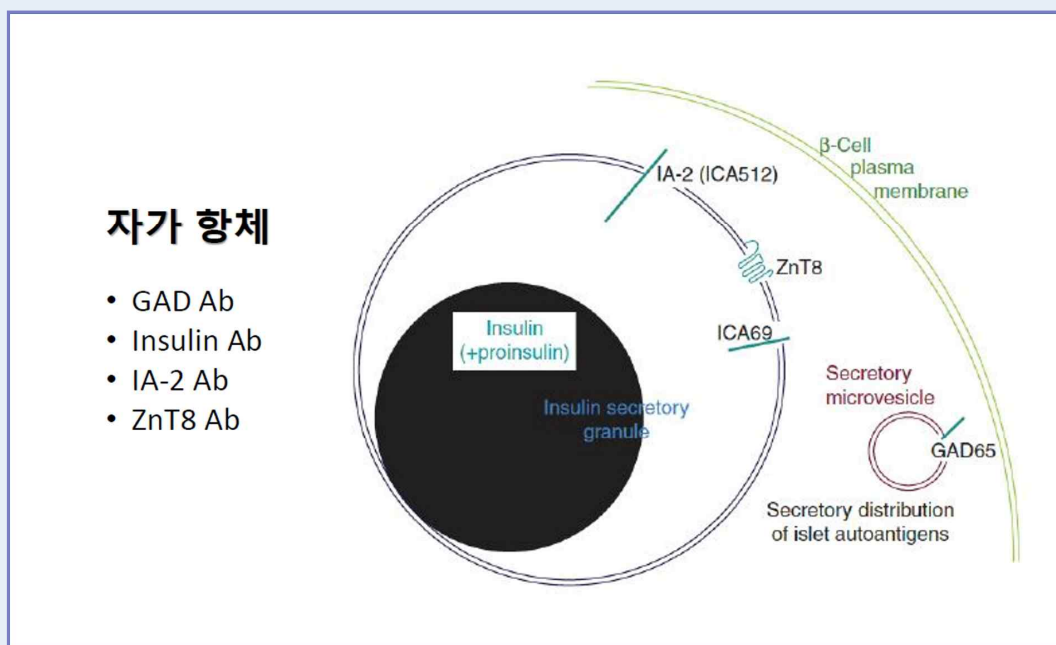
□ 기대효과

- 국내 소아청소년 1형당뇨병 환자에서 가족 내 발생 양상과 친족별 발병 위험을 체계적으로 제시한 국내 최대, 최초의 다기관 연구로서 학술적 의의가 있음.
- 특히 형제 등 고위험군에서 발병 위험이 상대적으로 높다는 근거를 제시함으로써, 환자 가족을 대상으로 한 질환 인식 제고와 조기 진단 전략 수립에 활용될 수 있음.
- 향후 소아청소년 당뇨병의 조기 발견 및 합병증 예방을 위한 정책과 연구의 기초 자료로 활용될 것으로 기대됨.

□ 1형당뇨병과 당뇨병케토산증

[1형당뇨병이란?]

- ◆ 1형당뇨병은 췌장에서 인슐린을 분비하는 베타세포가 자가면역 반응에 의해 파괴되어 인슐린이 거의 생성되지 않는 질환으로, 주로 소아청소년기에 발병하는 만성질환이다. 인슐린이 부족하면 혈당이 정상적으로 조절되지 않아 고혈당 상태가 지속되며, 치료하지 않을 경우 급성 합병증이나 장기적인 합병증이 발생할 수 있다.
- ◆ 1형당뇨병 환자는 진단 초기부터 인슐린 치료가 반드시 필요하며, 췌도자가 항체(췌도세포항체, 인슐린자가항체, GAD 항체, 췌도항원-2 항체, 아연 수송체 8 항체)가 검출되고, 체내인슐린분비량을 반영하는 C펩타이드 농도가 낮은 것이 특징이다.



Cold Spring Harb Perspect Med 2012;2:a007658

- ◆ 1형당뇨병은 조기에 발견할 경우 당뇨병케토산증과 같은 급성 합병증을 예방할 수 있으며, 적절한 혈당 관리와 교육을 통해 건강한 일상생활을 유지할 수 있다. 특히 부모나 형제 등 가족 중 1형당뇨병 환자가 있는 경우에는 발병 위험이 상대적으로 높을 수 있으므로, 고혈당 증상에 대한 인지와 정기적인 건강관리가 중요하다.

[당뇨병케토산증이란?]

- ◆ 당뇨병케토산증은 인슐린 부족으로 인해 체내에서 지방이 분해되면서 케톤체가 과도하게 생성되어 혈액이 산성화되는 당뇨병의 대표적인 급성 합병증이다. 특히 1형당뇨병 환자에서 흔히 발생하며, 치료가 지연될 경우 의식 저하, 탈수, 전해질 이상, 뇌부종 등 심각한 합병증으로 이어질 수 있다.
- ◆ 당뇨병케토산증은 조기에 발견하여 적절한 치료를 받으면 대부분 회복이 가능하지만, 진단이 늦어질 경우 생명을 위협할 수 있으므로 조기 진단과 신속한 치료가 매우 중요하다.

당뇨병성 케톤산증 (DKA)

초기 증상: 심한 갈증, 잦은 소변, 오심 및 구토, 혈액 산성화, 케톤수치 상승, 탈수

