



주간 건강과 질병

PHWR

Public Health Weekly Report

Vol. 18, No. 24, June 19, 2025

Content

조사/감시 보고

875 2023-2024년 대구·경북 수인성 및 식품매개감염병
유행 현황

리뷰와 전망

895 당원병에 대한 종합적 리뷰: 분자 메커니즘, 진단 및 치료 전략

질병 통계

908 음료류 섭취량 추이, 2014-2023년



KDCA

Korea Disease Control and
Prevention Agency

Aims and Scope

주간 건강과 질병(*Public Health Weekly Report*) (약어명: *Public Health Wkly Rep*, PHWR)은 질병관리청의 공식 학술지이다.

주간 건강과 질병은 국가 공중보건 관련 조사·감시·연구 결과에 대한 근거 기반의 실용적이며 권위있는 정보를 보건의료인, 공중보건 종사자, 역학자, 국민 등에게 신속하고 정확하게 제공하는 목적으로 발행된다.

주간 건강과 질병은 신속한 전문가 심사를 거쳐 감염병과 비감염성 질병, 손상과 중독, 건강증진 등과 관련된 조사/감시 보고, 집단발병 보고, 현장 보고, 연구 논문, 리뷰와 전망, 권고 보고와 정책 보고 등의 원고를 게재한다. 주간 건강과 질병은 주로 국내의 공중보건 관련 정보를 제공하지만 전 세계 연구자들의 투고를 환영한다.

About the Journal

주간 건강과 질병(eISSN: 2586-0860)은 질병관리청에서 발간하는 학술지이다.

주간 건강과 질병은 연간 50호의 주간 발간 학술지로 매주 목요일에 발행되며, 신속한 전문가 심사 과정을 통해 정보를 적시에 공유한다. 주간 건강과 질병은 오픈 액세스(Open Access) 학술지로, 저작물 이용 약관(<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)에 따라 원본이 적절히 인용되는 조건하에 제한없이 사용이 가능하다.

Submission and Subscription Information

주간 건강과 질병에 투고하고자 하는 모든 논문의 접수는 주간 건강과 질병의 온라인 투고시스템(<https://www.phwr.org/submission>)을 통해서 가능하며 논문투고 시 필요한 모든 내용은 원고 투고 규정과 보고 지침을 참고한다. 주간 건강과 질병은 학술지 홈페이지(<https://phwr.org> 또는 <https://eng.phwr.org>)를 통해 주간 단위로 게시되고 있으며, 무료로 구독 가능하다. 정기적 구독을 원하시는 분은 이메일(phwrcdc@korea.kr)로 신청할 수 있다.

기타 모든 문의는 전화(+82-43-719-7557, 7552, 7561, 7562), 팩스(+82-43-719-7569) 또는 이메일(phwrcdc@korea.kr)을 통해 가능하다.

발행일: 2025년 6월 19일

발행인: 지영미

발행처: 질병관리청

편집사무국: 질병관리청 질병감시전략담당관
(28159) 충북 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 187 오송보건의료행정타운
전화. +82-43-719-7557, 7552, 7561, 7562, 팩스. +82-43-719-7569
이메일. phwrcdc@korea.kr
홈페이지. (국문) <https://phwr.org> (영문) <https://eng.phwr.org>

편집제작: ㈜메드랑
(04521) 서울시 중구 무교로 32, 효령빌딩 2층
전화. +82-2-325-2093, 팩스. +82-2-325-2095
이메일. info@medrang.co.kr
홈페이지. <http://www.medrang.co.kr>

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency

This is an Open Access journal distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) which permits unrestricted distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

편집위원장

최보울

한양대학교 의과대학

부편집위원장

곽진

전북대학교 의과대학

손현진

동아대학교 의과대학

류소연

조선대학교 의과대학

염준섭

연세대학교 의과대학

박지혁

동국대학교 의과대학

하미나

단국대학교 의과대학

편집위원

고현선

가톨릭대학교 의과대학 서울성모병원

권윤형

질병관리청

김동현

한림대학교 의과대학

김성순

질병관리청

김수영

한림대학교 의과대학

김용우

질병관리청 국립보건연구원

김윤희

인하대학교 의과대학

김은진

질병관리청

김중곤

서울의료원

김호

서울대학교 보건대학원

박영준

질병관리청

백선경

질병관리청

송경준

서울대학교병원운영 서울특별시보라매병원

송진수

서울대학교 의과대학

신다연

인하대학교 자연과학대학

안정훈

이화여자대학교 신산업융합대학

엄중식

가천대학교 의과대학

오경원

질병관리청

오주환

서울대학교 의과대학

유석현

가톨릭대학교 의과대학

유영

고려대학교 의과대학

유효순

질병관리청

이경주

국립재활원

이선희

부산대학교 의과대학

이윤환

아주대학교 의과대학

이재갑

한림대학교 의과대학

이혁민

연세대학교 의과대학

이형민

질병관리청

전경만

삼성서울병원

정은옥

건국대학교 이과대학

정재훈

가천대학교 의과대학

최선화

국가수리과학연구소

최원석

고려대학교 의과대학

최은화

서울대학교어린이병원

허미나

건국대학교 의과대학

사무국

김시우

질병관리청

이은영

질병관리청

박희빈

질병관리청

이희재

질병관리청

윤미라

질병관리청

원고편집인

조소연

(주)메드랑

2023-2024년 대구·경북 수인성 및 식품매개감염병 유행 현황

구술¹ , 김숙현¹ , 황명재¹ , 박소영² , 김유경³ , 조상연^{1*} ¹질병관리청 경북권질병대응센터 감염병대응과, ²대구광역시 보건의료정책과, ³경상북도 공공의료과

초 록

목적: 본 감시 보고 원고에서는 2023-2024년 동안 대구광역시와 경상북도(경북권역)에서 발생한 수인성 및 식품매개감염병 유행의 특성을 파악하였다. 이를 통해 효과적인 감염병 예방 및 대응 전략 수립을 위한 기초자료를 제공하고자 시행하였다.

방법: 2023년부터 2024년까지 방역통합정보시스템(구, 질병보건통합관리시스템)을 통해 경북권역에 신고된 수인성 및 식품매개감염병 유행 사례별 보고서 및 실험실 검사 결과를 수집하고, 발생 건수, 사례자 수, 유행 규모, 발생 장소, 원인병원체, 감염원에 대한 특성을 정량적으로 분석하였다.

결과: 2023-2024년 경북권역에서 보고된 수인성 및 식품매개감염병 유행 사례는 총 123건(대구 40건, 경북 83건)으로, 경북의 발생 건수와 인구 10만 명당 발생률(19.7명)이 대구(17.4명)보다 높았다. 대구에서는 교육시설(37.5%), 경북에서는 음식점(59.0%)에서 가장 많이 발생하였으며, 계절별로 대구는 겨울철(12-2월) 42.5%, 경북은 여름철(6-8월) 발생이 28.9%로 상대적으로 높았으나, 특정 계절에 집중되기보다는 연중 산발적으로 발생하는 경향이 함께 나타났다. 전체 유행 사례에서 원인병원체 규명률은 67.5%이었고, 두 지역 모두 노로바이러스가 가장 많았다.

결론: 본 분석에서는 수인성 및 식품매개감염병 유행이 특정 계절이나 장소에 국한되지 않고 연중 다양한 시기와 환경에서 발생하는 양상을 확인하였다. 원인 병원체를 고려한 계절 중심 대응의 중요성을 제기함과 동시에, 계절과 관계없이 발생할 수 있는 다양한 병원체와 감염원에 대한 상시 감시와 대응 체계의 보완 필요성도 시사하였다.

주요 검색어: 수인성 감염병; 식품매개감염병; 유행

서 론

수인성 및 식품매개감염병은 세균, 바이러스 등 다양한 병원체에 오염된 음식물이나 물의 섭취를 통해 감염되어 주로 설사, 구토와 같은 위장관 증상을 유발하는 감염병이며, 일부

는 비말 또는 오염된 손이나 환경 등을 통한 접촉 감염으로도 발생한다[1]. 최근 기후변화로 인해 평균기온 상승과 강수량 변화가 심화되고 있으며, 이와 더불어 배달 음식 및 외식 이용 증가, 급식시설의 확장 등 식생활 방식 또한 빠르게 변화하고 있다. 이러한 환경 변화는 수인성 및 식품매개감염병의 발생

Received April 29, 2025 Revised May 23, 2025 Accepted May 27, 2025

*Corresponding author: 조상연, Tel: +82-53-550-0620, E-mail: picona@korea.kr

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency



This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) which permits unrestricted distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.



KDCA

Korea Disease Control and Prevention Agency

핵심요약**① 이전에 알려진 내용은?**

수인성 및 식품매개감염병은 병원성 미생물에 오염된 물 또는 식품 섭취로 인하여 설사, 복통, 구토 등의 위장관 증상이 주로 나타나는 감염병으로, 일반적으로 여름과 겨울에 집중되어 발생하는 경향이 있다.

② 새로이 알게 된 내용은?

최근 2년간 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 유행은 연중 다양한 시기에 발생하는 양상을 보였다. 노로바이러스가 가장 흔한 원인이었고, 원인병원체 규명률은 67.5%이었다. 발생 장소는 대구광역시는 교육시설, 경상북도는 음식점에서의 유행이 가장 많았다.

③ 시사점은?

유행이 특정 계절이나 장소에 한정되지 않고 다양하게 나타나는 만큼, 연중 지속적인 감시체계 운영이 중요하다. 또한 감염원 규명률을 높이기 위한 방안이 필요하며, 지역별 주요 발생 장소에 맞춘 예방 중심의 현장 대응 전략 마련이 요구된다.

위험을 더욱 높이고, 기존에는 특정 계절에 집중되었던 감염병 유행 양상을 연중 다양한 시기와 장소에서 발생할 가능성을 높이고 있다[2].

우리나라에서는 2025년 기준 수인성 및 식품매개감염병 28종을 「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률(감염병예방법)」에 따라 법정감염병으로 지정하여 관리하고 있으며, 대표적으로 콜레라, 비브리오패혈증 등 8종은 제2급 및 제3급(전수감시체계), 노로바이러스 감염증, 살모넬라균 감염증 등 장관감염증 20종은 제4급(표본감시체계)으로 지정되어 있다. 「감염병예방법」 및 「수인성 및 식품매개감염병 관리지침(2024년)」에 따르면 의사 등 신고 의무자는 전수감시 감염병을 진단할 경우 관할 보건소에 신고하여야 하고, 2명 이상이 동일한 음식을 섭취하여 장관감염증 증상을 보일 경우 관할 보건소는 유행과 관련된 유증상자 및 감염원에 대하여 실험실 검사 의뢰를 포함한 신속한 원인병원체 확인 및 역학조사를 실시한다[2].

수인성 및 식품매개감염병은 특히 급식이 이루어지는 교육시설이나 대규모 생활시설, 음식점 등에서 다수의 환자가 동시에 발생할 수 있어 공중 보건상 지속적인 유행 상황 감시, 신속한 발생 신고 및 대응이 필수적이다[3]. 또한 식품 공급망 및 급식 체계가 점차 복잡해지고 다양해질수록 정확한 감염원 규명과 역학조사의 신속성 및 효율성 제고를 위한 데이터 기반 접근 방식도 강조되고 있다[4].

경북권역(대구광역시[대구] 및 경상북도[경북])은 도시와 농촌이 공존하는 지역으로, 의료 및 위생 인프라의 지역별 차이에 따라 감염병 발생 양상이 다양하게 나타날 수 있다. 따라서 본 보고서에서는 최근 2023-2024년 동안 경북권역에서 신고된 수인성 및 식품매개감염병의 유행 사례를 분석하고, 유행의 특성과 감염원을 파악하여 지역사회 내 방역체계 개선에 필요한 기초자료를 제공하고자 한다.

방 법

본 연구는 2023년 1월 1일부터 2024년 12월 31일까지 질병관리청 방역통합정보시스템(구, 질병보건통합관리시스템)에 보고된 경북권역의 수인성 및 식품매개감염병 유행 사례를 기반으로 수행되었다. 최근 2개년간의 감염병 신고 자료를 활용하여 월별, 지역별, 규모별, 발생 장소별 유행 현황을 분석하였다.

본 보고서에서 수인성 및 식품매개감염병 유행은 2명 이상이 동일한 음식물(음용수 포함)을 섭취하여 설사, 구토 등 유사한 장관감염 증상이 동시 발생한 경우를 의미한다. 각 유행 사례에 대한 역학조사는 관할 보건소가 주관하여 수행하며, 보고된 역학조사서는 「수인성 및 식품매개감염병 관리지침」에 근거하여 유행 규모에 따라 사례자 수 7명 미만의 소규모 유행은 각 시·도 감염병관리부서에서 역학조사서를 검토 및 환류하고, 7명 이상의 대규모 유행은 관할 권역질병대응센터에서 역학조사관이 검토 및 평가를 수행한다[1]. 이러한 절

차를 거쳐 보완된 역학조사 결과서는 방역통합정보시스템에 최종 등록되며, 본 연구는 이와 같이 평가 및 환류가 완료된 자료를 기반으로 분석을 수행하였다.

수인성 및 식품매개감염병 유행 역학조사는 「수인성 및 식품매개감염병 관리지침」에 명시된 기준에 따라 수행하고 있으며, 수집한 자료에 대한 통계적 분석 및 실험실 검사 결과를 바탕으로 역학조사관이 유행 사례를 정의하고 원인병원체, 감염원, 환자 발생 장소 등을 종합적으로 평가한다[1]. 사례자는 추정 폭로 기간 내에 발생 장소에서 추정 폭로원에 노출된 후 위장관염 증상을 나타낸 사람으로 정의하며, 사례자 정의는 개별 유행의 특성과 역학조사관의 판단에 따라 달라질 수 있다. 유행 규모는 역학조사반 운영 기준에 따라 사례자 7명 미만을 소규모 유행, 7명 이상을 대규모 유행으로 구분하여 분석하였다[1].

유행의 원인병원체는 진단기준과 잠복기, 임상증상에 따라 ‘확정’, ‘추정’, ‘불명’으로 분류한다. 진단기준 및 임상증상 그리고 잠복기를 모두 충족하는 경우 ‘확정’, 일부 요건을 충족하되 특정 병원체가 검출되거나 역학적 연관성이 인정되는 경우 ‘추정’, 그 외는 ‘불명’으로 분류한다. 감염원 판정 또한 시간적 속발성, 통계적 유의성, 기존 지식과의 일관성 등을 역학조사관이 종합적으로 고려하여 ‘확정’, ‘추정’, ‘불명’으로 구분한다[1].

본 분석에서는 역학조사서에 기재된 조사결과 및 역학조사관의 최종 평가 내용을 바탕으로 확정 및 추정을 모두 포함하여 유행 사례에 대한 추정 원인병원체 및 추정 감염원을 분석하였다. 유행 원인병원체 및 감염원은 판단 결과 ‘불명’인 비율이 높았기 때문에, 감염원별 병원체 분포를 보다 명확히 파악하기 위해 경북권역을 통합하여 분석한 결과를 제시하였다. 감염원 분류는 수집된 역학조사 자료를 기준으로 다음의 10개 항목으로 구분하였다.

- (1) 어패류: 회, 굴 등
- (2) 돼지고기류

- (3) 가금류
- (4) 생채소 및 과일
- (5) 절임 채소류(김치)
- (6) 물: 상수도 및 정수기
- (7) 그 외 식품: 쌀밥, 샌드위치, 도시락, 갈비탕 등 혼합식품
- (8) 선행 사례: 사람 간 전파 및 조리종사자에 의한 전파
- (9) 2개 이상의 요인: 조리종사자 및 음식
- (10) 환경(음수대)

또한, 지역 간 계절별 발생 양상의 차이를 보다 세부적으로 파악하기 위해 유행 원인병원체가 노로바이러스인 경우와 그 외 병원체인 경우로 구분하여 월별 발생 건수 및 사례자 수를 분석하였다.

시·도별 유행 특성 비교를 중심으로 분석을 구성함에 따라, 연도별 사례 수가 상대적으로 적은 지역의 분석 신뢰도를 보완하고자 2023년과 2024년 자료를 통합하여 분석한 결과를 제시하였다. 경북권역 시·군·구별 수인성 및 식품매개감염병 유행 현황은 통계청 통계지리정보서비스(Statistical Geographic Information Service, SGIS; <https://sgis.kostat.go.kr>)를 활용하여 시각화하였다. SGIS의 통계지도 작성 기능을 통해, 행정구역 단위를 경북권역의 시·군·구별로 설정하고, 본 연구에서 수집한 각 시·군·구별 유행 사례(소규모 및 대규모 발생 건수)를 입력하여 색상에 차등을 둔 통계지도를 생성하였다. 모든 기술통계 분석은 Microsoft Office Excel 2021 (Microsoft)을 활용하였다.

결 과

최근 2개년(2023~2024년)간 신고된 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 현황은 대구 40건(32.5%), 경북 83건(67.5%)으로 총 123건이었다(표 1). 사례자 수는 대구 822명, 경북 1,004명으로 총 1,826명이었고, 인구 10만 명당 발생률은 2023~2024년 평균 18.6명(대구 17.4명, 경북 19.7

표 1. 2023-2024년 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 유행 현황

구분		발생(건)	비율(%)	사례자 수(명)	인구 10만 명당 발생률(명) ^{a)}
경북권역		123	100.0	1,826	18.6
대구광역시		40	32.5	822	17.4
경상북도		83	67.5	1,004	19.7
유행 규모	대규모(7명 이상)	54	43.9	1,561	-
	50명 미만	47	87.0	1,001	-
	50명 이상	7	13.0	560	-
	소규모(7명 미만)	69	56.1	265	-

경북권역=대구광역시 및 경상북도; -=not applicable. ^{a)}2023-2024년 연간 발생률. 발생률=(사례자 수/지역별 주민등록 연앙인구)×100,000.

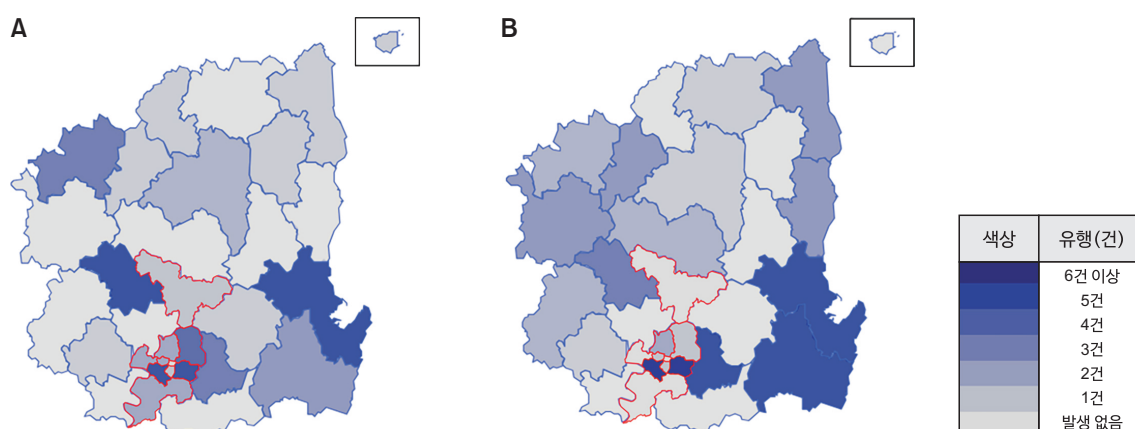


그림 1. 2023-2024년 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 유행 규모별 시·군·구 발생 분포

(A) 대규모(7명 이상). (B) 소규모(7명 미만). 그림에서 대구광역시는 붉은색 테두리, 경상북도는 파란색 테두리로 구분하여 표시함. 경북권역=대구광역시 및 경상북도.

명)이었다. 총 123건의 유행 사례 중 대규모 발생은 54건 (43.9%), 소규모 발생은 69건(56.1%)이었다.

경북권역 시·군·구별 대규모 유행은(그림 1A) 경북 구미시 6건(11.1%), 경북 포항시 북구, 대구 달서구, 대구 수성구 각 5건(각 9.3%), 경북 경산시, 경북 문경시, 대구 동구 각 4건(각 7.4%) 순으로 많았고, 소규모 유행은(그림 1B) 경북 경주시 11건(15.9%), 대구 수성구와 경북 경산시 각 7건(각 10.1%), 대구 달서구 6건(8.7%) 순으로 많았다.

월별 발생 현황을 살펴보았을 때, 대구는 총 40건 중 1월 8건(20.0%), 12월 6건(15.0%), 9월 5건(12.5%) 순으로, 경북은 총 83건 중 12월 10건(12.0%), 7월 9건(10.8%), 3월, 5월, 8월 각 8건(9.6%) 순으로 가장 많이 신고되었다(그림 2A,

B). 계절별로 구분하였을 때 대구는 겨울철에(12-2월) 17건 (42.5%), 경북은 여름철에(6-8월) 24건(28.9%)으로 가장 많이 발생한 경향을 보였으나, 특정 시기에 국한되지 않고 연중 에 걸쳐 산발적으로 발생하는 양상을 보였다. 월별 유행 사례자 수는 대구 9월 198명(24.1%), 12월 190명(23.1%), 1월 145명(17.6%) 순으로 많았고, 경북은 3월 225명(22.4%), 11월 137명(13.6%), 4월 136명(13.5%) 순으로 많았다. 유행 사례에서 가장 높은 원인병원체인 노로바이러스와 그 외 원인으로 인한 유행 사례를 구분하여 월별 발생 현황을 살펴 봤을 때(그림 2C, D), 경북권역 모두 노로바이러스로 인한 유행은 겨울철에(대구 13건, 경북 15건), 그 외 원인으로 인한 유행은 여름철에(대구 8건, 경북 19건) 가장 많이 발생한 경

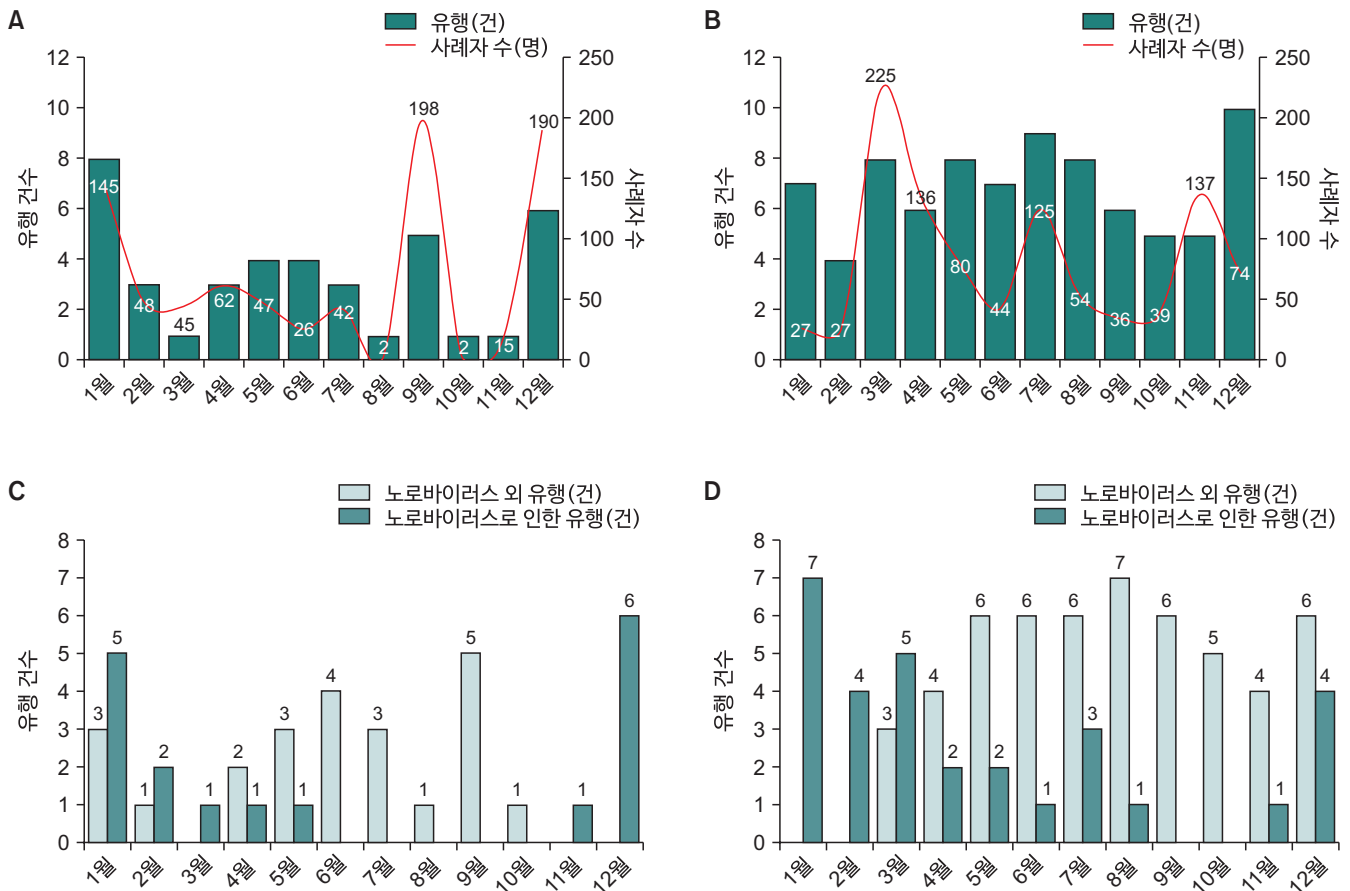


그림 2. 2023-2024년 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 월별 유행 건수 및 사례자 수 현황

(A) 대구광역시 월별 유행 건수 및 사례자 수. (B) 경상북도 월별 유행 건수 및 사례자 수. (C) 대구광역시 월별 및 원인병원체별 유행 건수(노로바이러스 vs. 노로바이러스 외). (D) 경상북도 월별 및 원인병원체별 유행 건수(노로바이러스 vs. 노로바이러스 외). 막대그래프는 유행 건수를, 꺾은선 그래프는 사례자 수를 나타내며, 수치 레이블은 꺾은선 그래프(사례자 수)를 표시함. 경북권역=대구광역시 및 경상북도.

향을 보였다.

유행이 발생한 장소 현황을 분석했을 때(표 2), 총 123건 중 음식점 62건(50.4%), 교육시설 41건(33.3%), 군, 경, 소방 시설 및 집단시설 각 6건(4.9%) 순으로 많이 발생했고, 지역별로 대구는 교육시설에서의 발생이 15건(37.5%), 경북은 음식점에서의 발생이 49건(59.0%)으로 가장 많았다. 유행 규모를 구분하여 세부 발생 장소를 분석한 결과, 경북권역 모두 소규모 유행은 음식점에서 가장 많이 발생하였으며, 대구 12건(66.7%), 경북 37건(72.5%)이 발생하였다. 대규모 유행은 교육시설에서의 발생이 가장 많았고 대구 13건(59.1%), 경북 15건(46.9%)이 발생하였다.

2023-2024년 경북권역 유행 발생 123건에 대한 원인병

원체 및 감염원 현황을 분석한 결과(그림 3), 이 중 원인병원체가 규명된 건이 83건(67.5%)이었고, 노로바이러스에 의한 유행이 47건(38.2%)으로 가장 많았으며, 다음으로 살모넬라균 10건(8.1%), 장출혈성대장균 5건(4.1%) 순으로 확인되었다. 감염원이 밝혀진 유행 사례는 총 37건(30.1%)이었고, 감염원이 규명된 사례 중 '선행 사례'에 의한 감염 발생이 13건(10.6%)으로 가장 많았다. 감염원에 따른 원인병원체를 확인한 결과, 유행 사례의 감염원이 '선행 사례'인 경우 원인병원체는 노로바이러스 12건, 살모넬라균 1건으로 확인되었다. 다음으로 감염원이 '그 외 식품(쌀밥, 샌드위치, 도시락, 갈비탕 등 혼합식품)'에 기인한 유행이 8건(6.5%)이었는데, 원인병원체는 살모넬라균 3건, 노로바이러스 2건, 병원성대장균,

표 2. 2023-2024년 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 유행 규모별 발생 장소 현황

지역	발생 장소	소규모 ^{a)} 유행		대규모 ^{a)} 유행		합계	
		발생 건	(건당) 사례자 수 ^{b)}	발생 건	(건당) 사례자 수 ^{b)}	발생 건	(건당) 사례자 수 ^{b)}
경북권역	교육시설	13 (18.8)	63 (4.8)	28 (51.9)	899 (32.1)	41 (33.3)	962 (23.5)
	어린이집	3 (23.1)	11 (3.7)	2 (7.1)	41 (20.5)	5 (12.2)	52 (10.4)
	유치원	3 (23.1)	13 (4.3)	9 (32.1)	294 (32.7)	12 (29.3)	307 (25.6)
	초·중·고등학교	6 (46.2)	33 (5.5)	16 (57.1)	497 (31.1)	22 (53.7)	530 (24.1)
	대학교 등 기타	1 (7.7)	6 (6.0)	1 (3.6)	67 (67.0)	2 (4.9)	73 (36.5)
	직장	-	-	3 (5.6)	54 (18.0)	3 (2.4)	54 (18.0)
	군·경·소방시설	-	-	6 (11.1)	184 (30.7)	6 (4.9)	184 (30.7)
	집단 시설 ^{c)}	2 (2.9)	5 (2.5)	4 (7.4)	135 (33.8)	6 (4.9)	140 (23.3)
	음식점 ^{d)}	49 (71.0)	185 (3.8)	13 (24.1)	289 (22.2)	62 (50.4)	474 (7.6)
	가정식	2 (2.9)	4 (2.0)	-	-	2 (1.6)	4 (2.0)
	불명	3 (4.3)	8 (2.7)	-	-	3 (2.4)	8 (2.7)
대구광역시	교육시설	2 (11.1)	7 (3.5)	13 (59.1)	517 (39.8)	15 (37.5)	524 (34.9)
	어린이집	-	-	1 (7.7)	33 (33.0)	1 (6.7)	33 (33.0)
	유치원	1 (50.0)	3 (3.0)	6 (46.2)	267 (44.5)	7 (46.7)	270 (38.6)
	초·중·고등학교	1 (50.0)	4 (4.0)	5 (38.5)	150 (30.0)	6 (40.0)	154 (25.7)
	대학교 등 기타	-	-	1 (7.7)	67 (67.0)	1 (6.7)	67 (67.0)
	직장	-	-	2 (9.1)	43 (21.5)	2 (5.0)	43 (21.5)
	군·경·소방시설	-	-	4 (18.2)	84 (21.0)	4 (10.0)	84 (21.0)
	집단 시설 ^{c)}	1 (5.6)	2 (2.0)	2 (9.1)	113 (56.5)	3 (7.5)	115 (38.3)
	음식점 ^{d)}	12 (66.7)	40 (3.3)	1 (4.5)	10 (10.0)	13 (32.5)	50 (3.8)
	가정식	2 (11.1)	4 (2.0)	-	-	2 (5.0)	4 (2.0)
	불명	1 (5.6)	2 (2.0)	-	-	1 (2.5)	2 (2.0)
경상북도	교육시설	11 (21.6)	56 (5.1)	15 (46.9)	382 (25.5)	26 (31.3)	438 (16.8)
	어린이집	3 (27.3)	11 (3.7)	1 (6.7)	8 (8.0)	4 (15.4)	19 (4.8)
	유치원	2 (18.2)	10 (5.0)	3 (20.0)	27 (9.0)	5 (19.2)	37 (7.4)
	초·중·고등학교	5 (45.5)	29 (5.8)	11 (73.3)	347 (31.5)	16 (61.5)	376 (23.5)
	대학교 등 기타	1 (9.1)	6 (6.0)	-	-	1 (3.8)	6 (6.0)
	직장	-	-	1 (3.1)	11 (11.0)	1 (1.2)	11 (11.0)
	군·경·소방시설	-	-	2 (6.3)	100 (50.0)	2 (2.4)	100 (50.0)
	집단 시설 ^{c)}	1 (2.0)	3 (3.0)	2 (6.3)	22 (11.0)	3 (3.6)	25 (8.3)
	음식점 ^{d)}	37 (72.5)	145 (3.9)	12 (37.5)	279 (23.3)	49 (59.0)	424 (8.7)
	가정식	-	-	-	-	-	-
	불명	2 (3.9)	6 (3.0)	-	-	2 (2.4)	6 (3.0)

단위: 건(%). 경북권역=대구광역시 및 경상북도; -=not applicable. ^{a)}소규모: 7명 미만, 대규모: 7명 이상. ^{b)}사례수는 각 유행 사건에서 정해진 사례 정의에 따라 분류. ^{c)}집단 시설: 병원, 장례식장, 노인 요양시설(경로당, 요양원), 아동센터 등. ^{d)}음식점: 식당 내 식사뿐만 아니라 배달, 포장 등으로 제공된 식품을 가정 또는 기타 장소에서 섭취한 경우를 포함.

캠필로박터균, 바실루스세레우스균 각 1건이었다. 유행 감염원이 ‘어패류’인 경우 원인병원체가 기타(쿠도아충) 2건, 노로바이러스와 A형간염 각 1건으로 확인되었다.

논 의

2023년부터 2024년까지 경북권역에서 발생한 수인성 및 식품매개감염병 유행 사례를 분석한 결과, 발생 시기는 여름

유행 발생 건수 0건 1건 2-3건 4-5건 6건 이상

감염원 ^{a)} 원인병원체 ^{b)}	어패류	돼지 고기류	가금류	생채소 및 과일	절임 채소류 (김치)	물	그 외 식품	선행 사례	2개 이상의 요인	환경 (음수대)	불명	합계
노로바이러스	1	-	-	1	1	-	2	12	1	1	28	47 (38.2)
살모넬라균	-	1	-	-	-	-	3	1	2	-	3	10 (8.1)
장출혈성대장균	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	5 (4.1)
병원성대장균	-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	3	4 (3.3)
클로스트리듐 퍼프린젠스	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	3	4 (3.3)
캠필로박터균	-	-	1	-	-	-	1	-	-	-	1	4 (3.3)
바실루스 세레우스균	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	2	3 (2.4)
A형 간염	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1 (0.8)
중복감염	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1 (0.8)
기타	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	4 (0.8)
불명	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	39	40 (32.5)
합계	5 (4.1)	1 (0.8)	1 (0.8)	1 (0.8)	1 (0.8)	1 (0.8)	8 (6.5)	13 (10.6)	5 (4.1)	1 (0.8)	86 (69.9)	123 (100.0)

그림 3. 2023-2024년 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 유행 사례의 역학조사 결과에 따른 추정 감염원 및 원인병원체 현황

단위: 건 혹은 건(%). 경북권역=대구광역시 및 경상북도. ^{a)}어패류: 회, 굴 등; 물: 상수도 및 정수기; 그 외 식품: 쌀밥, 샌드위치, 도시락, 갈비탕 등 혼합식품; 선행 사례: 사람 간 전파 및 조리종사자에 의한 전파; 2개 이상의 요인: 조리종사자 및 음식. ^{b)}중복감염: 장독소생성 대장균(*enterotoxigenic Escherichia coli*), 장병원성 대장균(*enteropathogenic E. coli*); 기타: 사포바이러스, 아스트로바이러스, 쿠도아충(쿠도아충은 2024년 「수인성 및 식품매개감염병관리지침」 관리 대상 감염병에서 제외됨).

철과 겨울철에 빈도가 높았으나 연중 산발적으로 발생하는 경향이 보였다. 발생 장소로는 음식점과 교육시설이 높은 비율을 차지하였다. 유행 사건의 주요 원인병원체로는 노로바이러스가 가장 많이 검출되었고, 감염원은 다수가 불명으로 분류되었으나, 확인된 사례 중에서는 ‘선행 사례’와 ‘그 외 식품(쌀밥, 샌드위치, 도시락, 갈비탕 등 혼합식품)’이 주요 감염원으로 나타났다.

이러한 계절적 발생 특성은 국내 다른 연구에서도 확인된 바 있다. 특히 노로바이러스 유행은 겨울철에, 세균성 병원체 유행은 여름철에 집중되는 경향이 지속적으로 보고되고 있다[5,6]. 본 연구에서도 노로바이러스로 인한 유행과 그 외 병원체에 의한 유행을 구분하여 월별 발생 현황을 분석한 결과, 이와 유사한 계절적 경향이 확인되었다. 다만, 유행이 겨울과 여름에 상대적으로 집중되는 경향이 관찰되었음에도 불구하고,

다양한 병원체와 감염원에 의한 유행이 계절과 관계없이 다양한 시기에 발생하는 양상도 확인되었다. 이는 특정 시기에 국한되지 않는 노출 환경의 확대와 복잡성이 증가하고 있음을 보여주며, 기존의 계절적 대응 전략만으로는 충분하지 않을 수 있고, 변화하는 환경에 대응하기 위한 보다 포괄적이고 연중 지속적인 감시 및 관리체계의 강화가 필요함을 시사한다.

한편, 2023년 수도권역(서울특별시, 인천광역시, 경기도, 강원특별자치도) 수인성 및 식품매개감염병 유행 감시보고서에서도 유사한 결과를 보였는데, 전체 유행 건수 중 노로바이러스가 41.4%로 가장 흔한 원인병원체로 확인되었고, 학교 및 어린이집(51.5%)과 음식점(29.1%)에서의 발생 비율이 가장 높았으며, 겨울철에 유행이 집중되었으나 연중 다양한 시기에 분포하여 발생하였다[7]. 다만, 경북권역은 여름철 발생 비율이 26.0%로 수도권역(20.9%)보다 상대적으로 높았던 반

면, 수도권역에서는 봄철 발생 비율이 더 높게 나타났다. 이러한 차이는 지역 간 기후, 식생활 및 급식 구조, 식품 취급 환경 등의 차이에 기인할 수 있으며, 특히 경북권역은 여름철 평균 기온이 상대적으로 높아(2023년 6-8월 평균 기온: 서울 기준 25.8℃, 대구 기준 26.1℃) 고온 다습한 환경에서 세균성 병원체의 증식과 식품 부패 가능성이 상대적으로 높아져 여름철 수인성 및 식품매개감염병 발생이 더 높아질 가능성이 있다.

경북은 대구에 비해 유행 건수와 인구 10만 명당 발생률이 높았으며, 이는 지역별 위생환경, 급식 및 외식 구조, 감시 체계 수준 등에 따른 차이로 해석될 수 있다. 특히, 경북에서는 음식점에서 유래한 유행 사건이 가장 많았는데, 포장과 배달 과정을 거치며 감염 노출 지점이 조리 장소뿐만 아니라 섭취 장소, 보관 상태, 유통 과정 등 외부 요인과 복합적으로 작용했을 가능성도 함께 고려할 필요가 있다. 또한, 경북권역 전체 유행 사건 중 소규모 유행이 전체의 과반을 차지하였다는 점은 비록 유행 건당 사례자 수는 적더라도 반복적이고 잠재적인 전파 위험이 상존함을 의미한다.

이러한 결과를 바탕으로 수인성 및 식품매개감염병의 발생 및 확산을 감소시키기 위한 다음과 같은 개선 방향을 제안한다. 첫째, 감염병 전파 가능성이 높은 보육 및 교육시설의 종사자(교사 및 조리종사자)를 대상으로, 집단 설사 등 감염병 징후 발생 시 신속한 신고와 역학조사 협조의 중요성을 강조하는 교육을 지속해야 하며, 이를 통해 현장 초기 대응 역량 강화를 도모할 수 있다. 둘째, 음식점 영업자 및 종사자를 대상으로 위생교육을 정례화하고, 현장 맞춤형 위생점검과 컨설팅을 병행하여 실질적인 위생관리 수준을 높일 필요가 있다. 또한, 영업자 및 조리 종사자에서 장관감염 증상 발생 시 업무에서의 즉각 배제가 이뤄질 수 있도록 관련 지침 교육과 홍보가 필요하다. 셋째, 지자체 간 정보격차 및 대응 역량의 편차를 최소화하기 위해, 성공적인 대응 사례를 공유하고 정기적인 협력 워크숍을 운영하는 등 지역 간 공조체계를 지속적으로 강화해야 한다. 넷째, 유행 사례 중 원인병원체나 감염원이

규명되지 않은 경우가 적지 않다는 점을 고려할 때, 초기 대응 단계에서 충분한 검체 확보와 대상자에 대한 명확한 설명이 이뤄질 수 있도록 현장 대응 역량을 보완할 필요가 있다. 병원체가 불분명할 경우, 감염병의 잠복기, 전파경로, 전염력 등 주요 특성 파악이 어렵고, 감염원 불확실성은 경로 차단과 유사 유행의 재발 방지에도 한계를 초래한다. 특히 채취를 기피하는 검체의 경우, 채취 편의성을 높이거나 대상자가 협조할 수 있는 환경을 조성하는 방안도 함께 검토해야 한다. 이러한 노력이 병원체 불명 사례를 줄이고, 지역사회 내 감염병 대응 체계의 정밀성과 신뢰도를 높이는 데 기여할 수 있을 것이다.

본 감시 보고 원고에는 다음과 같은 몇 가지 제한점이 존재한다. 첫째, 분석에 이용된 자료는 방역통합정보시스템에 신고된 유행 사례를 기반으로 하였기 때문에 무증상 감염자나 신고 누락 등으로 인해 실제 발생 규모가 과소 추정되었을 가능성이 있다. 둘째, 일부 사례에서는 원인병원체나 감염원이 명확히 규명되지 않아 해석에 주의가 필요하며, 특히 감염원 분류는 역학조사관의 정성적 판단에 기반한 사례가 많아 감염원 결정 과정에서 주관적 요소가 개입될 수 있다. 셋째, 시·군·구 간 인구 규모나 노출 집단의 차이를 보정하지 않고 발생 건수를 기준으로 분석하였다는 점에서, 상대적인 위험 수준을 직접 비교하는 데에는 한계가 있다. 그럼에도 불구하고 발생 건수 기반의 분석은 지역별 상대적 발생 분포를 파악하는 데에는 유의미한 정보를 제공하며, 유행의 시기, 장소, 규모를 종합하여 분석한 본 결과는 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 예방 및 대응 전략 수립에 있어 기초자료로 활용될 수 있을 것이다.

2023-2024년 경북권역 수인성 및 식품매개감염병 유행 사례 분석 결과, 발생은 음식점과 교육시설에서 주로 보고되었으며, 여름철과 겨울철에 집중되는 경향이 있었으나 특정 시기에 국한되지는 않았다. 노로바이러스와 살모넬라균이 주요 원인병원체였으며, 감염원의 상당수는 불명으로 확인되었다. 본 감시 분석 결과는 계절에 상관없이 다양한 병원체로 인

한 유행이 발생할 수 있음을 보여주며, 감염원 추정의 정확도를 높이기 위한 현장 기반 대응과 자료 분석 강화가 필요함을 시사한다. 향후에는 지역별 특성과 환경 변화를 반영하여, 계절과 무관하게 발생할 수 있는 다양한 유행 양상에 유연하게 대응하기 위한 체계의 지속적 점검과 현장 중심의 보완 노력이 필요하다. 아울러, 감염병 대응의 정밀도와 신속성을 높이기 위해 지역 기반 감시자료의 축적과 분석도 꾸준히 이어져야 할 것으로 생각된다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

Conflict of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Author Contributions: Conceptualization: SK, SHK, SYC. Data curation: SHK, MJH. Investigation: SHK, SYP, YKK. Methodology: SK, SHK, MJH. Project administration: SK. Supervision: SYC. Writing – original draft: SK. Writing

– review & editing: SHK, MJH, SYP, YKK, SYC.

References

1. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). Guidelines for water- and foodborne disease. KDCA; 2024.
2. Chae S, Kim D, Oh S, Kim D, Woo K. Development of evidence-based health policy response to climate change. Sejong: Korea Institute for Health and Social Affairs; 2017 Dec. Report No.: 2017-05.
3. Ha M, Kim H, Kim YH, Na MS, Yu MJ. Epidemiological investigation on the outbreak of foodborne and waterborne disease due to norovirus with delayed notification. J Agric Med Community Health 2018;43:258-69.
4. Tao D, Zhang D, Hu R, Rundensteiner E, Feng H. Epidemiological data mining for assisting with foodborne outbreak investigation. Foods 2023;12:3825.
5. Lee SG, Cho HG, Paik SY. Molecular epidemiology of norovirus in South Korea. BMB Rep 2015;48:61-7.
6. Lee SH, Yun JW, Lee JH, Jung YH, Lee DH. Trends in recent waterborne and foodborne disease outbreaks in South Korea, 2015-2019. Osong Public Health Res Perspect 2021;12:73-9.
7. Park E, Ko M, Jang EJ, et al. Waterborne and foodborne disease outbreaks in metropolitan areas of the Republic of Korea, 2023. Public Health Wkly Rep 2024;17:1215-26.

Surveillance Report

Surveillance of Waterborne and Foodborne Disease Outbreaks in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do, Republic of Korea, 2023–2024

Seul Koo¹ , Sookhyun Kim¹ , Myung-Jae Hwang¹ , So-Young Park² , Youkyoung Kim³ , Sang Yun Cho^{1*} 

¹Division of Infectious Disease Response, Gyeongbuk Regional Center for Disease Control and Prevention, Korea Disease Control and Prevention Agency, Daegu, Korea, ²Medical & Health Policy Division, Daegu, Korea, ³Public Medical Division, Andong, Korea

ABSTRACT

Objectives: This surveillance report aimed to analyze the characteristics of water- and food-borne outbreaks reported in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do from 2023 to 2024, and to provide data to support infectious disease prevention and response strategies.

Methods: Outbreak data reported through the national disease surveillance system were analyzed, focusing on outbreak scale, locations, identified pathogens, and sources of infection.

Results: A total of 123 outbreaks were reported over the 2-year period, with 40 in Daegu Metropolitan City and 83 in Gyeongsangbuk-do. The incidence per 100,000 persons was higher in Gyeongsangbuk-do (19.7 cases per 100,000) than in Daegu (17.4 cases per 100,000). In Daegu Metropolitan City, most outbreaks occurred in educational facilities (37.5%), whereas in Gyeongsangbuk-do, restaurants were the most common setting (59.0%). Seasonally, 42.5% and 28.9% of outbreaks in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do occurred in winter (December–February) and summer (June–August), respectively, indicating a relatively higher seasonal occurrence; however, sporadic cases were observed throughout the year without strong seasonal concentrations. Of the pathogens identified in 67.5% of outbreaks, norovirus was the most common agent in both regions.

Conclusions: The findings indicated that water- and food-borne disease outbreaks in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do were not limited to specific seasons or settings, highlighting the need to maintain seasonal response strategies while strengthening year-round surveillance and response systems.

Key words: Waterborne diseases; Foodborne diseases; Outbreaks

*Corresponding author: Sang Yun Cho, Tel: +82-53-550-0620, E-mail: picona@korea.kr

Introduction

Water- and food-borne diseases are infectious conditions caused by the consumption of food or water contaminated

with various pathogens, such as bacteria and viruses, primarily leading to gastrointestinal symptoms like diarrhea and vomiting; some cases can also arise from contact transmission via droplets, contaminated hands, or environments [1]. Recently,

Key messages

① What is known previously?

Water- and food-borne diseases cause gastrointestinal symptoms such as diarrhea, abdominal pain, and vomiting after consuming contaminated water or food. They occur more often in the summer and winter.

② What new information is presented?

In 2023–2024, outbreaks in the Gyeongbuk region occurred throughout the year. Norovirus was the leading cause (67.5% identification rate). Educational facilities in Daegu Metropolitan City and restaurants in Gyeongsangbuk-do were the most common settings.

③ What are implications?

Given the wide seasonal distribution and setting of water- and food-borne diseases, continuous surveillance is essential. Improving pathogen identification and developing prevention-focused response strategies tailored to the primary settings in each region are also necessary.

climate change has intensified the rise in average temperatures and changes in precipitation patterns; alongside these shifts, dietary habits are rapidly changing, marked by an increased use of food delivery and dining out, and the expansion of foodservice facilities. These environmental changes further elevate the risk of water- and food-borne disease outbreaks and increase the likelihood of infectious disease patterns, previously concentrated in specific seasons, emerging sporadically across different times and locations year-round [2].

As of 2025, 28 water- and food-borne diseases are classified as notifiable infectious diseases under the Infectious Disease Control and Prevention Act in the Republic of Korea; notably, 8 types, including cholera and *Vibrio vulnificus* sepsis, are classified as Class 2 and Class 3 (comprehensive surveillance system), while 20 types of enteric infections, such

as norovirus infection and *Salmonella* infection, are designated as Class 4 (sentinel surveillance system). According to the Infectious Disease Control and Prevention Act and the Guidelines for the Management of Waterborne and Foodborne Diseases (2024), physicians and other mandatory reporters must report any diagnosis of a comprehensively surveilled infectious disease to the relevant public health center. If two or more individuals develop symptoms of enteric infection after consuming the same food, the relevant public health center must promptly identify the causative pathogen, including requesting laboratory tests, and conduct an epidemiological investigation of the symptomatic individuals and the source of infection related to the outbreak [2].

Water- and food-borne diseases often cause simultaneous outbreaks involving a large number of individuals, particularly in educational facilities, residential institutions, and restaurants that provide food services. Therefore, continuous monitoring, immediate reporting, and swift response are essential for public health [3]. Furthermore, as food supply chains and foodservice systems become increasingly complex and diverse, a data-driven approach is being emphasized to ensure the accurate identification of sources of infection and to enhance the speed and efficiency of epidemiological investigations [4].

The Gyeongbuk region (Daegu Metropolitan City [hereafter Daegu] and Gyeongsangbuk-do [hereafter Gyeongbuk]) is an area where urban and rural settings coexist; variations in medical and sanitation infrastructure across different localities can lead to the occurrence of diverse patterns of infectious disease. Therefore, this report aims to analyze the water- and food-borne disease outbreaks reported in the Gyeongbuk region during 2023–2024 and to identify the characteristics of these outbreaks and their infection sources, thereby providing

the foundational data necessary for improving the public health response system within the local community.

Methods

This study was conducted based on cases of water- and food-borne disease outbreaks in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do, reported to the Epidemic Prevention Integrated Information System (formerly the Disease Control Integrated Management System) of the Korea Disease Control and Prevention Agency from January 1, 2023, to December 31, 2024. Using the infectious disease reporting data from the recent 2-year period, we analyzed the outbreak status by month, region, scale, and location of occurrence.

In this report, a water- and food-borne disease outbreak is defined as an incident where two or more individuals simultaneously develop similar enteric infection symptoms, such as diarrhea or vomiting, after consuming the same food or drinking water. The epidemiological investigations for each outbreak are led by the relevant public health center. Based on the Guidelines for the Management of Waterborne and Foodborne Diseases, the reported investigation forms are reviewed, and feedback is provided by the infectious disease management departments of each city or province for small-scale outbreaks (<7 cases). Large-scale outbreaks (≥ 7 cases) are reviewed and evaluated by epidemiologists at the relevant regional disease control and prevention center [1]. The epidemiological investigation reports, refined through this process, are finally registered in the Epidemic Prevention Integrated Information System; this study conducted its analysis based on these evaluated and finalized data.

Epidemiological investigations of water- and food-borne

disease outbreaks are performed according to the criteria specified in the Guidelines for the Management of Waterborne and Foodborne Diseases; based on the statistical analysis of collected data and laboratory test results, epidemiologists define outbreak cases and comprehensively assess the causative pathogen, source of infection, and location of case occurrence [1]. A case-patient is defined as an individual who exhibited symptoms of gastroenteritis after being exposed to a suspected source at the place of occurrence within the estimated exposure period; the case definition can vary depending on the specific characteristics of each outbreak and the judgment of the epidemiologist. The scale of the outbreak was categorized for analysis based on the operational criteria for epidemiological investigation teams: small-scale outbreaks involved fewer than 7 case-patients, while large-scale outbreaks involved 7 or more case-patients [1].

The causative pathogen of an outbreak is classified as “confirmed,” “suspected,” or “unknown” based on the diagnostic criteria, incubation period, and clinical symptoms. Cases meeting all diagnostic criteria, clinical symptoms, and incubation period requirements are classified as “confirmed.” Cases meeting some requirements but with a specific pathogen detected or an established epidemiological link are classified as “suspected.” All other cases are classified as “unknown.” Determination of the source of infection is also categorized as “confirmed,” “suspected,” or “unknown” after an epidemiologist’s comprehensive consideration of factors, such as temporal sequence, statistical significance, and consistency with existing knowledge [1].

In this analysis, we examined the suspected causative pathogens and infection sources for outbreak cases, including both confirmed and suspected instances, based on the results of the investigation and final evaluations by epidemiologists in

the reports. Because a high proportion of causative pathogens and infection sources were classified as “unknown,” we present combined results for the entire Gyeongbuk region to clearly identify the distribution of pathogens by infection source. The sources of infection were classified into the following 10 categories based on the collected epidemiological investigation data:

- (1) Fish and shellfish: Raw fish, oysters, etc.
- (2) Pork
- (3) Poultry
- (4) Raw vegetables and fruits
- (5) Pickled vegetables (Kimchi)
- (6) Water: Tap water and water purifiers
- (7) Other foods: Mixed foods, such as cooked rice, sandwiches, packed meals (Dosirak), and beef rib soup (Galbitang)
- (8) Preceding cases: Person-to-person transmission and transmission by food handlers
- (9) Two or more factors: Food handlers and food
- (10) Environment (drinking fountains)

Additionally, to understand the regional differences in seasonal patterns in greater detail, we analyzed the monthly

number of outbreaks and cases by distinguishing between those caused by norovirus and those caused by other pathogens.

As the analysis focused on comparing the outbreak characteristics by city and province, we present results based on the combined data from 2023 and 2024 to enhance the analytical reliability for regions with relatively few cases per year. The status of water- and food-borne disease outbreaks by Si, Gun, and Gu (municipal districts) in Daegu and Gyeongbuk were visualized using the Statistical Geographic Information Service (SGIS, <https://sgis.kostat.go.kr>) from Statistics Korea. Using the statistical map creation feature of SGIS, we set the administrative units to Daegu and Gyeongbuk Si, Gun, and Gu and input the outbreak data (number of small-scale and large-scale occurrences) collected in this study for each municipality to generate a choropleth map. All descriptive statistical analyses were performed using Microsoft Office Excel 2021 (Microsoft).

Results

The status of water- and food-borne diseases reported in the Gyeongbuk region over the recent 2 years (2023–2024) showed a total of 123 outbreaks, with 40 (32.5%) in Daegu

Table 1. Outbreaks of Waterborne and foodborne infectious diseases in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do, 2023–2024

Category		No. of outbreaks	Proportion (%)	No. of cases	Incidence rate per 100,000 population ^{a)}
Gyeongbuk region		123	100.0	1,826	18.6
Daegu Metropolitan City		40	32.5	822	17.4
Gyeongsangbuk-do		83	67.5	1,004	19.7
Outbreak scale	Large (≥ 7 cases)	54	43.9	1,561	–
	<50 cases	47	87.0	1,001	–
	≥ 50 cases	7	13.0	560	–
	Small (<7 cases)	69	56.1	265	–

Gyeongbuk region=Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do; –=not applicable. ^{a)}Mean annual incidence refers to the average for 2023 and 2024. Incidence rate=(number of cases/mid-year resident registration population by region)×100,000.

and 83 (67.5%) in Gyeongbuk (Table 1). The number of case-patients was 822 in Daegu and 1,004 in Gyeongbuk, totaling 1,826 cases. The average incidence rate per 100,000 population for 2023–2024 was 18.6 (17.4 in Daegu and 19.7 in Gyeongbuk). Of the 123 outbreaks, 54 (43.9%) were large-scale, and 69 (56.1%) were small-scale.

Regarding Si, Gun, and Gu in the Gyeongbuk region (Figure 1A), large-scale outbreaks were most frequent in Gumi-si, Gyeongbuk (6 outbreaks, 11.1%); followed by Buk-gu in Pohang-si, Gyeongbuk, Dalseo-gu, Daegu, and Suseong-gu, Daegu (5 outbreaks each, 9.3%); and Gyeongsan-si, Gyeongbuk, Mungyeong-si, Gyeongbuk, and Dong-gu, Daegu (4 outbreaks each, 7.4%). Small-scale outbreaks (Figure 1B) were most frequent in Gyeongju-si, Gyeongbuk (11 outbreaks, 15.9%); followed by Suseong-gu, Daegu, and Gyeongsan-si, Gyeongbuk (7 outbreaks each, 10.1%); and Dalseo-gu, Daegu (6 outbreaks, 8.7%).

Examining the monthly occurrence, Daegu reported the highest number of its 40 outbreaks in January (8 outbreaks, 20.0%), followed by December (6 outbreaks, 15.0%), and September (5 outbreaks, 12.5%). Gyeongbuk reported the

highest numbers of its 83 outbreaks in December (10 outbreaks, 12.0%), followed by July (9 outbreaks, 10.8%), and March, May, and August (8 outbreaks each, 9.6%; Figure 2A, B). When categorized by season, Daegu showed the highest occurrence in winter (December–February) with 17 outbreaks (42.5%), while Gyeongbuk had the highest in summer (June–August) with 24 outbreaks (28.9%). However, outbreaks occurred sporadically throughout the year rather than being confined to specific periods. The monthly number of outbreak case-patients was highest in Daegu during September (198, 24.1%), December (190, 23.1%), and January (145, 17.6%). In Gyeongbuk, the numbers were highest in March (225, 22.4%), November (137, 13.6%), and April (136, 13.5%). When analyzing the monthly occurrences by separating the outbreaks caused by norovirus (the most common causative pathogen) from those caused by other pathogens (Figure 2C, D), both Daegu and Gyeongbuk showed a trend where norovirus outbreaks were most frequent in winter (13 in Daegu, 15 in Gyeongbuk), and outbreaks due to other causes were most frequent in summer (8 in Daegu, 19 in Gyeongbuk).

Analyzing the locations of the outbreaks (Table 2), out of a

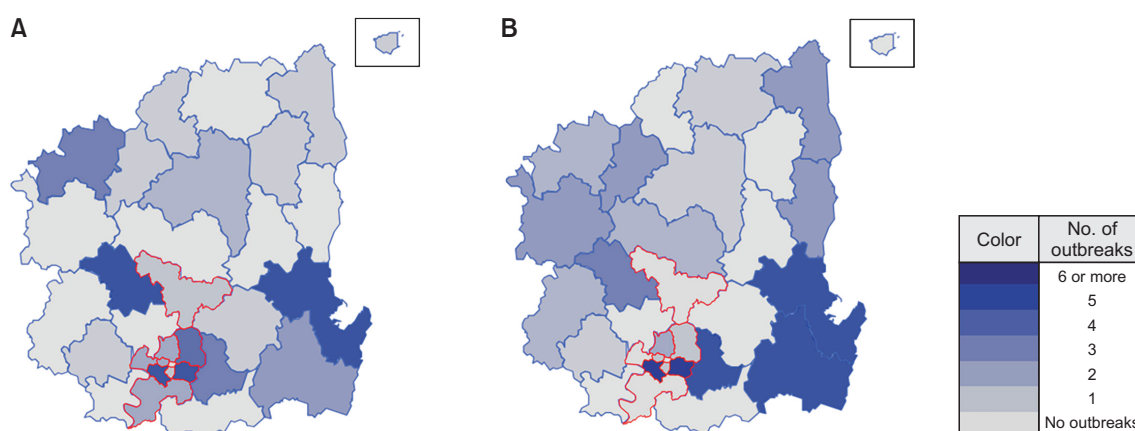


Figure 1. Distribution of waterborne and foodborne infectious disease outbreaks by scale at the city/county level in the Gyeongbuk region, 2023–2024

(A) Large-scale outbreaks (≥ 7 cases). (B) Small-scale outbreaks (< 7 cases). Daegu Metropolitan City is outlined in red, and Gyeongsangbuk-do is outlined in blue on the map. Gyeongbuk region=Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do.

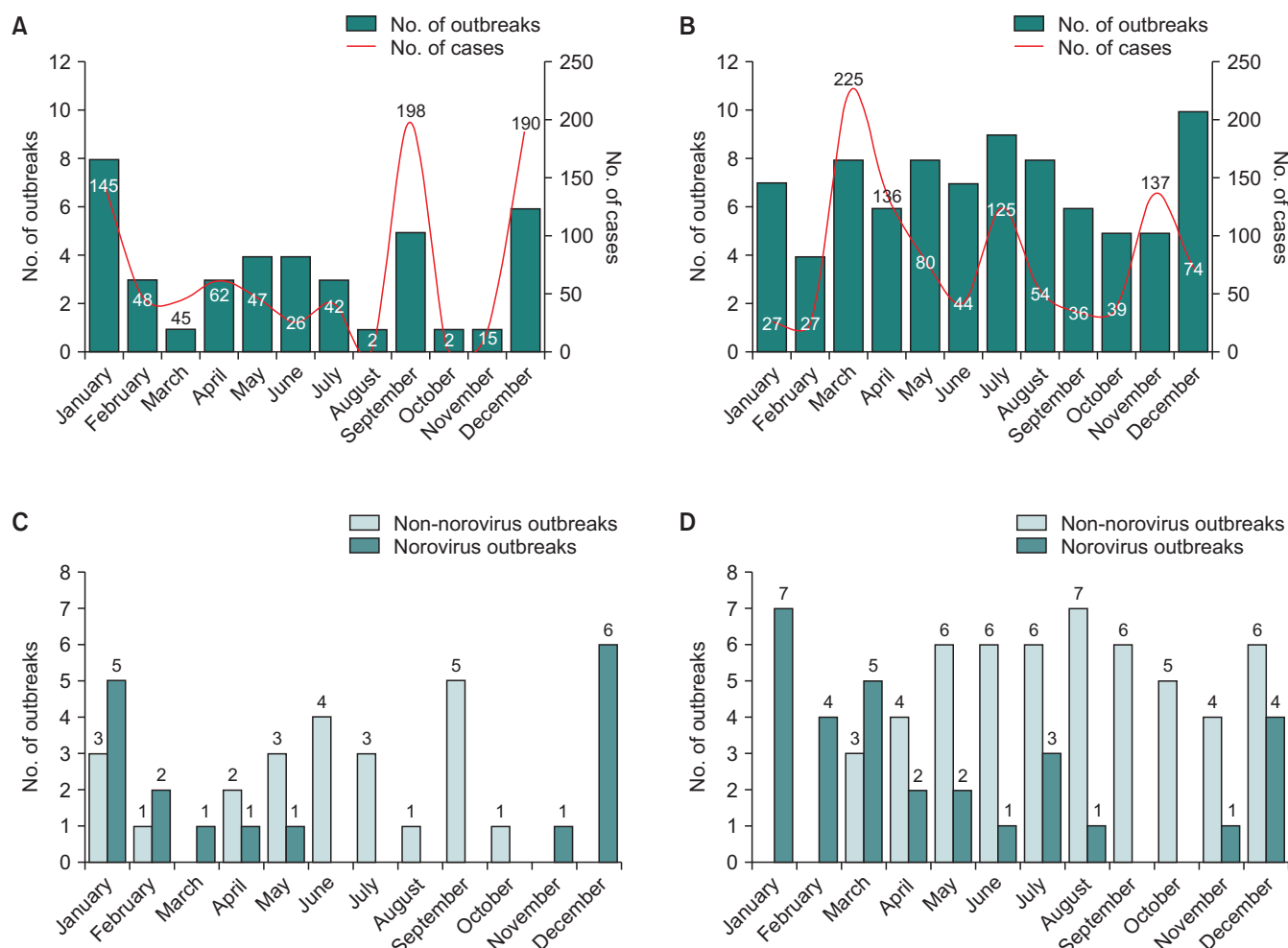


Figure 2. Monthly number of outbreaks and cases of waterborne and foodborne infectious diseases in the Gyeongbuk region, 2023–2024

(A) Monthly number of outbreaks and cases in Daegu Metropolitan City. (B) Monthly number of outbreaks and cases in Gyeongsangbuk-do. (C) Monthly number of outbreaks by pathogen in Daegu Metropolitan City (norovirus vs. non-norovirus). (D) Monthly number of outbreaks by pathogen in Gyeongsangbuk-do (norovirus vs. non-norovirus). Bars represent the number of outbreaks, and the line graph indicates the number of cases. Numeric labels are displayed only on the line graph (number of cases). Gyeongbuk region=Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do.

total of 123 outbreaks, restaurants accounted for 62 (50.4%) outbreaks; educational facilities for 41 (33.3%) outbreaks; and military, police, fire department facilities, and collective facilities each accounted for 6 (4.9%) outbreaks. By region, Daegu had the most outbreaks in educational facilities (15, 37.5%), while Gyeongbuk had the most in restaurants (49, 59.0%). Analyzing the outbreak locations by scale revealed that small-scale outbreaks in both Daegu and Gyeongbuk occurred most

frequently in restaurants, with 12 (66.7%) in Daegu and 37 (72.5%) in Gyeongbuk. Large-scale outbreaks occurred most frequently in educational facilities, with 13 (59.1%) in Daegu and 15 (46.9%) in Gyeongbuk.

An analysis of the causative pathogens and infection sources for the 123 outbreaks in the Gyeongbuk region during 2023–2024 (Figure 3) showed that the causative pathogen was identified in 83 cases (67.5%). Norovirus was the

Table 2. Waterborne and foodborne infectious disease outbreak settings by scale in Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do, 2023–2024

Region	Outbreak setting	Small-scale outbreaks ^{a)}		Large-scale outbreaks ^{a)}		Total	
		No. of outbreaks	No. of cases ^{b)} (per outbreak)	No. of outbreaks	No. of cases ^{b)} (per outbreak)	No. of outbreaks	No. of cases ^{b)} (per outbreak)
Gyeongbuk region	Educational facilities	13 (18.8)	63 (4.8)	28 (51.9)	899 (32.1)	41 (33.3)	962 (23.5)
	Child care center	3 (23.1)	11 (3.7)	2 (7.1)	41 (20.5)	5 (12.2)	52 (10.4)
	Kindergarten	3 (23.1)	13 (4.3)	9 (32.1)	294 (32.7)	12 (29.3)	307 (25.6)
	Elementary·middle·high school	6 (46.2)	33 (5.5)	16 (57.1)	497 (31.1)	22 (53.7)	530 (24.1)
	Universities and other institutions	1 (7.7)	6 (6.0)	1 (3.6)	67 (67.0)	2 (4.9)	73 (36.5)
	Workplace	-	-	3 (5.6)	54 (18.0)	3 (2.4)	54 (18.0)
	Military, police, and fire facilities	-	-	6 (11.1)	184 (30.7)	6 (4.9)	184 (30.7)
	Group facilities ^{c)}	2 (2.9)	5 (2.5)	4 (7.4)	135 (33.8)	6 (4.9)	140 (23.3)
	Restaurant ^{d)}	49 (71.0)	185 (3.8)	13 (24.1)	289 (22.2)	62 (50.4)	474 (7.6)
	Home	2 (2.9)	4 (2.0)	-	-	2 (1.6)	4 (2.0)
	Unknown	3 (4.3)	8 (2.7)	-	-	3 (2.4)	8 (2.7)
Daegu	Educational facilities	2 (11.1)	7 (3.5)	13 (59.1)	517 (39.8)	15 (37.5)	524 (34.9)
	Child care center	-	-	1 (7.7)	33 (33.0)	1 (6.7)	33 (33.0)
	Kindergarten	1 (50.0)	3 (3.0)	6 (46.2)	267 (44.5)	7 (46.7)	270 (38.6)
	Elementary·middle·high school	1 (50.0)	4 (4.0)	5 (38.5)	150 (30.0)	6 (40.0)	154 (25.7)
	Universities and other institutions	-	-	1 (7.7)	67 (67.0)	1 (6.7)	67 (67.0)
	Workplace	-	-	2 (9.1)	43 (21.5)	2 (5.0)	43 (21.5)
	Military, police, and fire facilities	-	-	4 (18.2)	84 (21.0)	4 (10.0)	84 (21.0)
	Group facilities ^{c)}	1 (5.6)	2 (2.0)	2 (9.1)	113 (56.5)	3 (7.5)	115 (38.3)
	Restaurant ^{d)}	12 (66.7)	40 (3.3)	1 (4.5)	10 (10.0)	13 (32.5)	50 (3.8)
	Home	2 (11.1)	4 (2.0)	-	-	2 (5.0)	4 (2.0)
	Unknown	1 (5.6)	2 (2.0)	-	-	1 (2.5)	2 (2.0)
Gyeong-sangbuk-do	Educational facilities	11 (21.6)	56 (5.1)	15 (46.9)	382 (25.5)	26 (31.3)	438 (16.8)
	Child care center	3 (27.3)	11 (3.7)	1 (6.7)	8 (8.0)	4 (15.4)	19 (4.8)
	Kindergarten	2 (18.2)	10 (5.0)	3 (20.0)	27 (9.0)	5 (19.2)	37 (7.4)
	Elementary·middle·high school	5 (45.5)	29 (5.8)	11 (73.3)	347 (31.5)	16 (61.5)	376 (23.5)
	Universities and other institutions	1 (9.1)	6 (6.0)	-	-	1 (3.8)	6 (6.0)
	Workplace	-	-	1 (3.1)	11 (11.0)	1 (1.2)	11 (11.0)
	Military, police, and fire facilities	-	-	2 (6.3)	100 (50.0)	2 (2.4)	100 (50.0)
	Group facilities ^{c)}	1 (2.0)	3 (3.0)	2 (6.3)	22 (11.0)	3 (3.6)	25 (8.3)
	Restaurant ^{d)}	37 (72.5)	145 (3.9)	12 (37.5)	279 (23.3)	49 (59.0)	424 (8.7)
	Home	-	-	-	-	-	-
	Unknown	2 (3.9)	6 (3.0)	-	-	2 (2.4)	6 (3.0)

Unit: n (%). Gyeongbuk region=Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do; -=not applicable. ^{a)}Small-scale outbreaks refer to events involving <7 cases; large-scale outbreaks involve ≥7 cases. ^{b)}Cases were classified in accordance with the outbreak-specific case definitions. ^{c)}Group facilities include hospital, funeral halls, long-term care centers, and child welfare facilities. ^{d)}Restaurants include food consumed on-site as well as food delivered or taken out and eaten elsewhere.

most common, causing 47 outbreaks (38.2%), followed by *Salmonella* (10 outbreaks, 8.1%), and enterohemorrhagic *Escherichia coli* (5 outbreaks, 4.1%). The source of infection

was identified in 37 outbreaks (30.1%). Among these, preceding cases' were the most common source, accounting for 13 outbreaks (10.6%). When examining the causative pathogens

		No. of outbreaks											
		<div>0</div> <div>1</div> <div>2-3</div> <div>4-5</div> <div>6 or more</div>											
Causative pathogen ^{b)}	Source of infection ^{a)}	Seafood	Pork	Poultry	Fresh vegetables or fruits	Fermented vegetable (e.g., Kimchi)	Water (tap or filtered)	Other foods	Person-to-person transmission source	Multiple exposure sources	Environmental source (e.g., drinking fountain)	Unknown	Total
Norovirus		1	-	-	1	1	-	2	12	1	1	28	47 (38.2)
Salmonella		-	1	-	-	-	-	3	1	2	-	3	10 (8.1)
EHEC		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5	5 (4.1)
Pathogenic <i>E. coli</i>		-	-	-	-	-	-	1	-	1	-	3	4 (3.3)
<i>Clostridium perfringens</i>		-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	3	4 (3.3)
<i>Campylobacter jejuni</i>		-	-	1	-	-	-	1	-	-	-	1	4 (3.3)
<i>Bacillus cereus</i>		-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	2	3 (2.4)
Hepatovirus A		1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1 (0.8)
Multiple infection		-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1 (0.8)
Others		2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	4 (0.8)
Unknown		1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	39	40 (32.5)
Total		5 (4.1)	1 (0.8)	1 (0.8)	1 (0.8)	1 (0.8)	1 (0.8)	8 (6.5)	13 (10.6)	5 (4.1)	1 (0.8)	86 (69.9)	123 (100.0)

Figure 3. Suspected sources of infection and causative pathogens based on epidemiological investigations in the Gyeongbuk region, 2023–2024

Unit: n or n (%). EHEC=enterohemorrhagic *Escherichia coli*; Gyeongbuk region=Daegu Metropolitan City and Gyeongsangbuk-do; ETEC=enterotoxigenic *E. coli*; EPEC=enteropathogenic *E. coli*. ^{a)}Seafood refers to items such as sashimi, oysters, and other similar seafood; Other foods refer to composite meals such as rice, sandwiches, lunch boxes, and Galbitang (Korean short rib soup), and similar dishes; Person-to-person transmission sources refer to suspected human-to-human transmission and infectious food handlers; Multiple exposure sources refer to suspected involvement of both an infectious food handler and contaminated food. ^{b)}Multiple infections include cases involving both ETEC and EPEC; Other pathogens include sapovirus, astrovirus, and *Kudoa* spp. (*Kudoa* spp. has been excluded from the surveillance list in the Korea's Guidelines for the Water- and Foodborne Diseases since 2024).

by infection source, if the source was “preceding cases,” the pathogens were identified as norovirus in 12 cases and *Salmonella* in 1 case. The next most common source was “other foods (mixed foods, such as cooked rice, sandwiches, packed meals, and Galbitang),” responsible for 8 outbreaks (6.5%); the causative pathogens were *Salmonella* (3 cases), norovirus (2 cases), and one case each of pathogenic *E. coli*, *Campylobacter*, and *Bacillus cereus*. When “fish and shellfish” were the infection source, the causative pathogens were identified as others (*Kudoa* spp.) in 2 cases, and norovirus and Hepatitis A in 1 case each.

Discussion

The analysis of water- and food-borne disease outbreaks in the Gyeongbuk region from 2023 to 2024 revealed a higher frequency during the summer and winter seasons, but exhibited a tendency for sporadic occurrences throughout the year. Restaurants and educational facilities accounted for a large proportion of outbreak locations. Norovirus was the most frequently detected causative pathogen. While the source of infection remained unknown in many cases, “preceding cases” and “other foods (mixed foods, such as cooked rice, sandwiches,

packed meals, and Galbitang)” emerged as the primary sources among the identified instances.

These seasonal occurrence characteristics have also been confirmed in other domestic studies. In particular, a tendency for norovirus outbreaks to concentrate in winter, and bacterial pathogen outbreaks in summer has been consistently reported [5,6]. This study also observed a similar seasonal trend when analyzing the monthly occurrences by separating outbreaks caused by norovirus from those caused by other pathogens. However, despite the observed tendency for outbreaks to concentrate relatively in winter and summer, it was also confirmed that outbreaks caused by various pathogens and infection sources occurred at different times, regardless of the season. This indicates an expansion and increasing complexity of exposure environments not limited to specific times, suggesting that traditional seasonal response strategies may be insufficient. It highlights the need to strengthen comprehensive and year-round surveillance and management systems to address the changing environment.

Meanwhile, a 2023 surveillance report on water- and food-borne disease outbreaks in the Seoul Metropolitan Area (Seoul, Incheon, Gyeonggi, and Gangwon) showed similar results: norovirus was the most common causative pathogen (41.4%); schools and childcare centers (51.5%) and restaurants (29.1%) had the highest occurrence rates; and while outbreaks peaked in winter, they were distributed throughout the year [7]. However, the Gyeongbuk region had a relatively higher occurrence rate (26.0%) in summer compared to the Seoul Metropolitan Area (20.9%), whereas the Seoul Metropolitan Area showed a higher occurrence rate in spring. These differences may be attributable to variations in climate, dietary habits, foodservice structures, and food handling environments

between the regions. Notably, the Gyeongbuk region experiences relatively higher average summer temperatures (June–August 2023: 25.8°C in Seoul vs. 26.1°C in Daegu), which can increase the potential for bacterial pathogen growth and food spoilage in hot, humid conditions, potentially leading to a higher incidence of summer water- and food-borne diseases.

Gyeongbuk had a higher number of outbreaks and a higher incidence rate per 100,000 population compared to Daegu, which can be interpreted as differences stemming from regional sanitation environments, foodservice and dining-out structures, and surveillance system levels. Particularly in Gyeongbuk, outbreaks originating from restaurants were most common; it is necessary to consider the possibility that during packaging and delivery, exposure points could involve not only the cooking site, but also consumption locations, storage conditions, and distribution processes, acting in concert with external factors. Furthermore, the fact that small-scale outbreaks constituted the majority of all outbreaks in the Gyeongbuk region (Daegu and Gyeongbuk) implies that even if the number of cases per outbreak is small, a recurrent and potential risk of transmission persists.

Based on these results, we propose the following recommendations to reduce the occurrence and spread of water- and food-borne diseases. First, continuous education emphasizing the importance of prompt reporting and cooperation with epidemiological investigations upon signs of infectious diseases, such as cluster diarrhea, should be provided to staff (teachers and food handlers) in childcare and educational facilities, where the risk of transmission is high; this can help strengthen initial on-site response capabilities. Second, it is necessary to regularize hygiene education for restaurant owners and employees and to improve practical hygiene management levels

by concurrently conducting on-site, customized hygiene inspections and consultations. Additionally, education and promotion of relevant guidelines are needed to ensure that owners and food handlers are immediately excluded from work if they develop symptoms of enteric infection. Third, to minimize the information gaps and response capacity disparities among local governments, inter-regional cooperation systems should be continuously strengthened through measures, such as sharing successful response cases and operating regular collaborative workshops. Fourth, considering that a significant number of outbreak cases have unidentified causative pathogens or infection sources, it is necessary to supplement on-site response capabilities to ensure sufficient specimen collection and clear explanations to the affected individuals during the initial response phase. When the pathogen is unclear, it is difficult to determine the key characteristics of the infectious disease, such as its incubation period, transmission route, and infectivity. Uncertainty about the infection source also limits the efforts to interrupt transmission and prevent the recurrence of similar outbreaks. Particularly for specimens that individuals are reluctant to provide, measures to enhance collection convenience or create an environment conducive to cooperation should also be considered. Such efforts can contribute to reducing the number of cases with unknown pathogens and enhancing the precision and reliability of the community's infectious disease response system.

This surveillance analysis report has several limitations. First, because the data used for the analysis were based on the outbreaks reported to the Epidemic Prevention Integrated Information System, the actual scale of occurrence may be underestimated due to asymptomatic infections or underreporting. Second, in some cases, the causative pathogen or infection

source was not clearly identified, requiring caution in interpretation; in particular, the classification of infection sources often relied on the qualitative judgment of epidemiologists, allowing for subjective elements in the determination process. Third, the analysis was based on the number of occurrences without adjusting for differences in population size or exposed groups among Si, Gun, and Gu, which limits the direct comparison of relative risk levels. Nevertheless, an analysis based on the number of occurrences provides meaningful information for understanding the relative distribution of outbreaks by region. These findings, which comprehensively analyze the timing, location, and scale of outbreaks, can serve as the foundational data for establishing prevention and response strategies for water- and food-borne diseases within the Gyeongbuk region.

The analysis of water- and food-borne disease outbreaks in the Gyeongbuk region for 2023–2024 showed that occurrences were primarily reported in restaurants and educational facilities, with a tendency to concentrate in summer and winter, though not limited to these specific periods. Norovirus and *Salmonella* were the main causative pathogens, and a significant portion of infection sources remained unknown. These surveillance findings demonstrate that outbreaks caused by various pathogens can occur regardless of the season and suggest a need for enhanced field-based responses and data analysis to improve the accuracy of infection source estimation. In the future, continuous system monitoring and field-centered supplementary efforts are needed to flexibly respond to various outbreak patterns that can occur irrespective of the season, reflecting regional characteristics and environmental changes. Furthermore, it is considered necessary to consistently continue the accumulation and analysis of region-based surveillance data to enhance the precision and speed of infectious disease response.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

Conflict of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Author Contributions: Conceptualization: SK, SHK, SYC. Data curation: SHK, MJH. Investigation: SHK, SYP, YKK. Methodology: SK, SHK, MJH. Project administration: SK. Supervision: SYC. Writing – original draft: SK. Writing – review & editing: SHK, MJH, SYP, YKK, SYC.

References

1. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). Guidelines for water- and foodborne disease. KDCA; 2024.
2. Chae S, Kim D, Oh S, Kim D, Woo K. Development of evidence-based health policy response to climate change. Sejong: Korea Institute for Health and Social Affairs; 2017 Dec. Report No.: 2017-05.
3. Ha M, Kim H, Kim YH, Na MS, Yu MJ. Epidemiological investigation on the outbreak of foodborne and waterborne disease due to norovirus with delayed notification. *J Agric Med Community Health* 2018;43:258-69.
4. Tao D, Zhang D, Hu R, Rundensteiner E, Feng H. Epidemiological data mining for assisting with foodborne outbreak investigation. *Foods* 2023;12:3825.
5. Lee SG, Cho HG, Paik SY. Molecular epidemiology of norovirus in South Korea. *BMB Rep* 2015;48:61-7.
6. Lee SH, Yun JW, Lee JH, Jung YH, Lee DH. Trends in recent waterborne and foodborne disease outbreaks in South Korea, 2015-2019. *Osong Public Health Res Perspect* 2021;12:73-9.
7. Park E, Ko M, Jang EJ, et al. Waterborne and foodborne disease outbreaks in metropolitan areas of the Republic of Korea, 2023. *Public Health Wkly Rep* 2024;17:1215-26.

당원병에 대한 종합적 리뷰: 분자 메커니즘, 진단 및 치료 전략

고홍* 

연세대학교 의과대학 소아과학교실

초 록

당원병(glycogen storage disease, GSD)은 당질 대사에 관여하는 효소의 결함으로 발생하는 유전성 대사 질환이다. GSD는 간, 근육, 심장 등의 조직에 비정상적인 당질 축적을 초래하며, 저혈당, 간질환, 간비대, 근육 약화, 심장 기능 장애 등 다양한 임상 증상을 나타낸다. GSD는 여러 유형이 있고 각각 특정 효소의 결핍으로 인해 발생하며, 임상 증상은 영향을 받는 효소와 관련된 기관 시스템에 따라 크게 달라질 수 있다. 분자 유전학의 발전은 GSD의 유전적 기초를 밝혀내어 보다 정확한 진단과 병리 생리학에 대한 이해를 향상시켰다. 본 리뷰에서는 모든 유형의 GSD에 대한 분자 메커니즘, 임상 증상, 진단 접근법 및 현재의 치료 전략을 소개하고, 식이 관리, 효소 대체 요법 및 새로운 유전자 치료법, 또한 치료의 순응도, 장기적인 결과 및 GSD 연구의 미래 방향에 대한 도전 과제를 논의할 것이다. 조기 진단과 개인화된 맞춤 치료 계획은 GSD 환자의 예후를 개선하는 데 필수적이며, 보다 효과적인 치료법을 발견하고 궁극적으로 이러한 질환을 치료하기 위한 지속적인 연구가 중요하다.

주요 검색어: 당원병; 간염; 식이 관리; 효소 대체 요법

서 론

당원병(glycogen storage disease, GSD)은 당질 합성, 분해 또는 조절을 담당하는 효소의 돌연변이로 발생하는 유전적 질환이다[1]. 당질은 주로 간과 근육에 저장되는 다당류로 중요한 에너지 저장소 역할을 하는데, 이 효소들이 결함이 있을 경우 당질은 제대로 대사되지 않으며, 그 결과 다양한 장기에서 당질이 축적되거나 제대로 분해되지 않게 된다. 이는 유아에서는 심각한 저혈당과 간비대에서부터 성인에서는 근육 약화 또는 심부전까지 다양한 증상을 초래할 수 있다[2].

GSD는 20세기 초 처음으로 보고되었으며, 그 이후 유전자 연구의 발전으로 각 유형의 GSD에 책임이 있는 특정 효소들이 확인되었다. 질병 분류 시스템은 시간이 지남에 따라 진화했으며, GSD는 일반적으로 12개의 고유한 유형으로 분류되며, 각 유형은 고유한 유전자 돌연변이와 임상 증상을 나타낸다. GSD의 임상 증상은 보통 금식 저혈당, 간비대, 성장 지연, 근육 약화 등의 증상을 포함하며, 이러한 증상의 중증도는 GSD 유형과 영향을 받는 장기에 따라 크게 달라질 수 있다[2].

GSD의 분자 메커니즘에 대한 이해가 최근 크게 향상되면서 진단 전략도 개선되었다. 또한 식이 관리와 효소 대체 요법

Received December 20, 2024 Revised May 11, 2025 Accepted May 20, 2025

*Corresponding author: 고홍, Tel: +82-2-2228-2050, E-mail: khong@yuhs.ac

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency



This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) which permits unrestricted distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.



KDCA
Korea Disease Control and
Prevention Agency

핵심요약

① 이전에 알려진 내용은?

당원병은 간 내에 당원이 축적되고 이를 분해하여 포도당으로 활용하지 못하는 병으로서 당원 분해를 통한 포도당 공급이 불가능하게 됨에 따라 저혈당이 주 임상 증상인 질환으로 이해되었다.

② 새로이 알게 된 내용은?

당원병은 종류에 따라 다양한 원인과 이에 따른 특이적인 임상 증상이 발생하며 탄수화물의 일괄적 공급이 아닌 각 원인에 따른 치료가 반드시 필요함을 알게 되었다.

③ 시사점은?

유전자 분석법의 발전으로 인해 당원병 질환에 대한 이해도가 높아졌으며 환자 치료에 반영되었다.

(enzyme replacement therapy, ERT)을 포함한 새로운 치료 접근법의 개발은 치료 전략을 발전시켰다. 그러나 이러한 발전에도 불구하고 GSD의 관리는 여전히 그 이질성과 치료의 복잡성 때문에 어려운 과제로 남아 있다. 본 리뷰는 GSD의 다양한 유형, 병태 생리학, 진단 기술 및 현재의 치료 전략을 설명하고, 연구 및 치료의 미래 방향에 초점을 맞추고자 한다[2].

방 법

1. GSD의 분류

GSD는 당질 대사를 방해하는 특정 효소 결핍에 따라 분류되며, 최근까지 총 20가지 유형이 있을 것으로 보고되었으나 주요 유형은 다음과 같다[2].

1) 유형 I: 폰 기르케병(von Gierke disease, glucose-6-phosphatase deficiency)

1형 GSD 또는 폰 기르케병은 포도당-6-인산 분해를 담당하는 효소인 포도당-6-인산분해효소의 결핍으로 인해 발생된

다. 이로 인해 간과 신장에 당질이 축적되고, 혈류로의 포도당 방출이 방해되어 심각한 저혈당이 발생한다. 임상 증상으로는 간비대, 성장 지연, 젖산산증 위험 증가가 포함된다[3].

2) 유형 II: 폼페병(Pompe disease, acid alpha-glucosidase deficiency)

폼페병은 리소좀 내에서 당질을 분해하는 효소인 산성 알파-글루코시다제의 결핍으로 발생한다. 근육 조직, 특히 심장과 골격 근육에 당질이 축적되어 진행성 근육 약화와 심부전이 나타나며, 치료하지 않으면 유아기 초기에 치명적일 수 있지만, 최근 ERT로 치료 효과가 개선되고 있다[1,2].

3) 유형 III: 코리병(Cori disease, debranching enzyme deficiency)

코리병은 포도당 분해 과정에서 가지를 제거하는 역할을 하는 가지치기 효소(아밀로-1,6-글루코시다제)의 결핍으로 발생한다. 이로 인해 비정상적인 당질이 축적되고, 간비대, 저혈당, 근육 약화가 나타난다. 1형 GSD와 달리 코리병 환자는 예후가 더 좋은 경우가 많지만, 금식 시 저혈당 발생이 있을 수 있다[2].

4) 유형 IV: 안데르센병(Andersen disease, branching enzyme deficiency)

안데르센병은 당질의 가지를 형성하는 분기효소의 결핍으로 발생한다. 이로 인해 가지가 없는 당질 분자가 비정상적으로 구조화되어 간, 비장, 근육에 축적된다. 이는 진행성 간부전, 간경변 및 유아기 사망을 초래하며, 보통 5세 이전에 사망에 이를 수 있다[2].

5) 유형 V: 맥아들병(McArdle disease, muscle phosphorylase deficiency)

맥아들병은 운동 중 근육에서 당질을 분해하는 역할을 하

는 근육 인산화효소의 결핍으로 발생한다. 이 질환의 환자는 운동 중 당질을 동원할 수 없어 근육 경련, 피로, 운동 불내성이 발생된다[4].

6) 유형 VI: 헤르스병(Hers disease, hepatic phosphorylase deficiency)

헤르스병은 간에서 당질 분해를 방해하는 간 인산화효소 결핍으로 발생한다. 이로 인해 간비대, 저혈당, 성장 지연이 나타나지만, 적절히 관리하면 환자는 상대적으로 양호한 임상 경과를 보이며 정상적인 기대수명을 가질 수 있다[2].

7) 유형 VII: 타루이병(Tarui disease, phosphofructokinase deficiency)

타루이병은 해당 과정의 첫 번째 단계에서 중요한 역할을 하는 효소인 포스포프럭토키나제 결핍으로 발생한다. 이로 인해 근육에서 에너지 생성이 방해되어 맥아들병과 유사한 증상, 즉 운동 불내성과 근육 통증이 나타난다[2].

8) 유형 IX: 인산화효소 키나제 결핍(phosphorylase kinase deficiency)

이 드문 질환은 당질 분해를 조절하는 포스포프럭토키나제 효소의 돌연변이로 인해 발생한다. 주로 간과 근육에 영향을 미치며, 간비대와 저혈당 등의 6형 GSD와 유사한 증상을 나타낸다[2].

9) 유형 0: 당질 합성효소 결핍(glycogen synthase deficiency)

0형 GSD는 당질 합성에 중요한 역할을 하는 당질 합성효소 결핍으로 발생한다. 이로 인해 당질 저장이 방해되어, 특히 유아에서 금식 시 저혈당이 발생된다[2].

2. 분자 메커니즘 및 병태생리학

GSD의 분자 메커니즘은 주로 당질 대사에 필요한 특정 효소의 결핍으로 인해 발생한다. 영향을 받는 효소들은 당질 합성에 관여하는 효소(예: 0형 GSD 당질 합성효소)와 당질 분해에 관여하는 효소(예: 1형 GSD 포도당-6-인산분해효소)로 나눌 수 있다. 이러한 효소 결핍은 정상적인 당질 순환을 방해하여, 간, 근육, 심장 등의 조직에 당질이 비정상적으로 축적되거나 제대로 분해되지 않는 병리학적 상태를 초래한다.

각각의 GSD 유형은 고유한 병리 생리학적 특성을 가진다. 예를 들어, 1형 GSD (폰 기르케병)에서는 당질에서 포도당을 방출할 수 없기 때문에 심각한 금식 저혈당이 발생하는 반면, 2형 GSD (폼페병)에서는 리소좀에 당질이 축적되어 근육과 심장 기능이 점진적으로 저하된다. 3형 GSD (코리병)에서는 분지 효소 결핍으로 인해 비정상적인 당질이 축적되어 간비대와 근육 약화가 발생한다(표 1).

이러한 결함으로 인한 임상적 결과는 영향을 받는 조직에 따라 달라진다. 간에 영향을 미칠 경우 간비대와 성장 지연이 발생하고, 근육에 영향을 미칠 경우 운동 불내성과 근육 약화가 나타나며 심장에 영향을 미치는 경우, 특히 폼페병에서 심장 기능 장애는 생명을 위협할 수 있으며, 조기 치료가 필수적이다[1-4].

3. 임상 증상 및 진단

GSD는 특정 효소 결함, 결핍의 정도, 그리고 영향을 받는 장기들에 따라 다양한 임상 증상으로 나타나며, 일반적인 증상은 다음과 같다.

- 저혈당: 저장된 당질에서 포도당을 방출하는 능력이 손상되어 발생한다.
- 간비대: 간에 당질이 축적되어 간이 비대해진다.
- 근육 약화: 근육 조직에 당질이 축적되어 나타난다.
- 심장 문제: 특히 폼페병에서 당질이 심장 근육에 축적되어 심부전이 발생할 수 있다.

표 1. 당원병의 종류별 효소 결핍, 임상 양상 및 유전 형태

유형	병명	결핍 효소	임상 양상	유전 양식
I	폰 기르케병	포도당-6-인산분해효소	심한 저혈당, 간비대, 젖산혈증, 고지혈증, 고요산혈증	상염색체 열성
II	폼페병	산성 알파-글루코시다제	심장비대, 저긴장증, 근육 약화, 호흡 곤란, 유아에게 심각함	상염색체 열성
III	코리병	가지치기 효소 (아밀로-1,6-글루코시다제)	저혈당, 간비대, 근육 약화, 제1형보다 경미함	상염색체 열성
IV	안테르센병	분지 효소	간비대, 간경변, 성장 부진, 진행성 간 및 근육 질환	상염색체 열성
V	맥아들병	근육 인산화효소	운동 불내성, 근육 경련, 미오글로빈뇨, '두 번째 바람' 현상	상염색체 열성
VI	헤르스병	간 인산화효소	경미한 저혈당, 간비대, 성장 지연	상염색체 열성
VII	타루이병	포스포프럭토키나제	운동 불내성, 근육 경련, 용혈	상염색체 열성
IX	인산화효소 키나제 결핍	포스포프럭토키나제	간비대, 경미한 저혈당, 성장 지연, 가변적인 중증도	X-염색체 연관
0	당질 합성효소 결핍	당원 합성효소	식후 고혈당, 공복 저혈당, 낮은 당원 저장량	상염색체 열성

GSD의 진단은 일반적으로 임상적 의심, 생화학적 검사, 유전자 분석을 조합하여 이루어지며, 혈액 검사에서는 저혈당, 간 효소 상승, 비정상적인 젖산 수치가 발견될 수 있다. 특정 효소를 코딩하는 유전자에서 돌연변이를 확인하기 위한 유전자 검사는 점점 더 일반화되고 있고, 일부 경우에는 진단을 확정하기 위해 근육 생검이나 간 생검을 시행할 수 있다 [1-4].

결 과

1. 치료 및 관리

GSD의 관리에는 다학제적 접근이 필요하며, 질환 유형에 따라 치료 전략이 달라진다. 치료의 주요 목표는 증상을 관리하고 합병증을 예방하며 삶의 질을 향상시키는 것이며 일반적인 관리 전략은 다음과 같다[1-10].

- 식이 관리: 혈당 수치를 유지하기 위해 조리하지 않은 옥수수전분과 빈번한 식사를 권장. 특히 1형 GSD와 같은 경우 옥수수 전분 보충을 통해 서서히 방출되는 포도당을 제공받도록 하여 저혈당으로 인한 사망을 줄여야 한다.

- ERT: 특히 2형 GSD (폼페병)에서는 결핍된 효소를 공급함으로써 환자의 예후를 크게 개선할 수 있는 ERT가 효과적이다.
- 간 이식: 1형과 4형 등 심각한 경우에는 간 이식을 고려할 수 있다.
- 유전자 치료: GSD에 대한 유전자 치료 연구는 현재 진행 중이며, 동물 모델에서 효과적인 결과를 보이고 있고 일부 임상시험이 진행 중이나 아직 실용화 단계로의 진입은 미흡하다.

근육과 관련된 GSD의 경우, 물리 치료를 통해 근육 강도와 이동성을 유지할 수 있다.

2. 예후

GSD 환자의 예후는 질환의 유형과 중증도에 따라 다르다. 조기 진단과 치료는 결과를 개선하는 데 매우 중요하며, 특히 1형 GSD는 적절한 식이 조정으로 관리하면 상대적으로 정상적인 삶을 살 수 있지만, 2형 GSD (폼페병) 환자는 조기 ERT가 없으면 예후가 훨씬 더 불량하다.

일부 GSD 환자는 적절한 관리로 성인까지 살 수 있지만,

다른 환자들은 간부전, 심장 문제 또는 근육 약화와 같은 진행성 장기 기능 장애를 겪을 수 있어서 장기적인 예후는 개입 시기와 장기 영향을 받는 정도에 따라 달라지게 된다.

3. 연구 및 미래 방향

GSD에 대한 연구는 진단 방법 개선, 질환의 분자적 기초 이해, 그리고 새로운 치료법 개발에 중점을 두고 진행되고 있다. 유전자 치료, ERT, 그리고 당질 대사를 개선하는 약리학적 제제는 모두 활발히 연구되고 있는 분야이다. 특히 유전자 치료는 GSD의 근본적인 원인인 효소 결핍을 해결하려는 시도로, 이를 통해 장기적으로는 치료가 가능할 수 있는 가능성을 열고 있다. 동물 모델에서 유전자 치료는 유망한 결과를 보였으며, 현재 임상 시험을 통해 그 효과와 안전성이 검증되고 있다. 그러나 유전자 치료는 아직 초기 단계에 있으며, 인간에서의 성공적인 적용을 위한 추가 연구가 필요하다.

ERT는 2형 GSD (포페병)과 같은 일부 GSD에서 이미 치료법으로 사용되고 있으며, 이는 결핍된 효소를 직접 공급함으로써 질환의 진행을 늦추고 증상을 완화하는 데 효과적이다. 하지만 모든 GSD 유형에 적용할 수 있는 ERT는 아직 개발되지 않았고, 다양한 효소 결핍을 대상으로 하는 치료법의 개발이 계속 필요하다.

또한, 당질 대사를 개선할 수 있는 약리학적 제제에 대한 연구도 활발히 진행 중이며, 이러한 약물은 ERT와 병행하거나 대체할 수 있는 가능성을 가지고 있고, GSD 환자들이 겪는 증상을 보다 효과적으로 관리할 수 있는 방법을 제공할 수 있다.

GSD 연구의 미래 방향은 이러한 치료 방법들을 개선하고, 보다 다양한 GSD 유형에 적용할 수 있는 치료법을 개발하는 데 집중될 것이고, 조기 진단과 맞춤형 치료 계획의 중요성이 더욱 강조될 것이다.

논 의

GSD는 복잡하고 이질적인 질환으로, 진단과 관리에 맞춤형 접근이 필요하다. 유전자 및 분자 생물학 분야의 발전은 이러한 질환에 대한 이해를 높였고, 더 나은 진단 도구와 새로운 치료법의 개발로 이어졌다. 조기 진단과 개인화된 치료 계획은 여전히 환자 결과를 개선하는 데 핵심적인 요소이고, 특히 유전자 치료 분야에서의 미래 연구는 GSD에 대한 보다 효과적인 치료법과 궁극적으로 치료법을 제공할 가능성을 열어주고 있다. GSD 연구는 앞으로 환자들에게 더 나은 삶의 질을 제공할 수 있는 치료법을 찾는 데 중요한 역할을 할 것이다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

Conflict of Interest: The author has no conflicts of interest to declare.

References

1. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006;8:267-88.
2. Stone WL, John TA, Anastasopoulou C, Basit H, Adil A. Glycogen storage disease [Internet]. StatPearls Publishing; 2025 [cited 2025 May 4]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459277/>
3. Ezgu F, Divanoglu Y, Polat M, Bahceci S, Hasanoglu A, Desnick RJ. Rapid molecular diagnosis of genetic diseases by high resolution melting analysis: fabry and glycogen storage 1A diseases. *Genet Test Mol Biomarkers* 2014;18:3-7.
4. Nascimento J, Pinho R, Pimenta de Castro A, Bernardino Vieira N. McArdle's disease: a differential diagnosis of metabolic myopathies. *Cureus* 2024;16:e70000.

5. Raben N, Danon M, Gilbert AL, et al. Enzyme replacement therapy in the mouse model of Pompe disease. *Mol Genet Metab* 2003;80:159-69.
6. Baruteau J, Brunetti-Pierri N, Gissen P. Liver-directed gene therapy for inherited metabolic diseases. *J Inherit Metab Dis* 2024;47:9-21.
7. Hannah WB, Derks TGJ, Drumm ML, Grünert SC, Kishnani PS, Vissing J. Glycogen storage diseases. *Nat Rev Dis Primers* 2023;9:46.
8. Koch RL, Soler-Alfonso C, Kiely BT, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type IV, including adult polyglucosan body disease: a clinical practice resource. *Mol Genet Metab* 2023;138:107525.
9. George KA, Anding AL, van der Flier A, et al. Pompe disease: unmet needs and emerging therapies. *Mol Genet Metab* 2024;143:108590.
10. Kishnani PS, Beckemeyer AA, Mendelsohn NJ. The new era of Pompe disease: advances in the detection, understanding of the phenotypic spectrum, pathophysiology, and management. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2012;160C:1-7.

Review & Perspective

A Comprehensive Review on Glycogen Storage Disease: Molecular Mechanisms, Diagnosis, and Treatment Strategies

Hong Koh* 

Department of Pediatrics, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

ABSTRACT

Glycogen storage disease (GSD) is a hereditary metabolic disorder caused by defective enzymes involved in carbohydrate metabolism. GSD leads to abnormal glycogen accumulation in tissues, such as the liver, muscles, and heart, resulting in various clinical symptoms, including hypoglycemia, hepatomegaly, muscle weakness, and heart dysfunction. There are several types of GSD. Each type of GSD is caused by a deficiency of a specific enzyme, and its clinical symptoms can vary significantly depending on the affected enzyme and organ systems. Advances in molecular genetics have elucidated the genetic basis of GSD, improving its diagnostic accuracy, and enhancing our understanding of its pathophysiology. This review focused on the molecular mechanisms, clinical symptoms, diagnostic approaches, and current treatment strategies for all types of GSD, including dietary management, enzyme replacement therapy, and emerging genetic therapies. It also addressed challenges relating to treatment adherence, long-term outcomes, and future research directions. Early diagnosis and personalized treatment plans are essential for improving the prognosis of patients with GSD. Continued research to discover more effective treatment options, and ultimately, cure the disease is crucial.

Key words: Glycogen storage disease; Hepatitis; Diet therapy; Enzyme replacement therapy

*Corresponding author: Hong Koh, Tel: +82-2-2228-2050, E-mail: khong@yuhs.ac

Introduction

Glycogen, a polysaccharide primarily stored in the liver and muscles, functions as an essential energy reserve. Glycogen storage diseases (GSDs) are a group of genetic disorders caused by mutations in enzymes involved in the synthesis, breakdown, or regulation of glycogen [1]. Deficiencies or dysfunctions in these enzymes impair glycogen metabolism, resulting in its accumulation or inefficient breakdown in various organs. This can lead to symptoms ranging from severe hypoglycemia and hepatomegaly in infants to muscle weakness or heart failure in

adults [2].

Since the first reports of GSDs in the early 20th century, advances in genetic research have identified the specific enzymatic deficiencies underlying each type of GSD. The classification of GSDs has evolved considerably over time and currently includes 12 distinct types, each exhibiting unique genetic mutations and clinical manifestations. These clinical features commonly include fasting hypoglycemia, hepatomegaly, growth retardation, and muscle weakness, with the severity varying according to the specific GSD type and the organs affected [2].

Recent advancements in the understanding of the molecular

Key messages

① What is known previously?

Glycogen storage disease is a condition in which glycogen accumulates in the liver, and the ability to break it down into glucose is impaired, making glucose supply through glycogen breakdown impossible. Hypoglycemia is the primary clinical symptom of this disease.

② What new information is presented?

Glycogen storage disease has various underlying causes and specific clinical symptoms depending on the type. Treatment must be tailored to the specific cause, rather than targeting a uniform carbohydrate supply.

③ What are implications?

Advancements in genetic analysis have improved our understanding of glycogen storage diseases.

mechanisms underlying GSD have led to enhanced diagnostic strategies. Furthermore, the emergence of novel therapeutic approaches, which include dietary management and enzyme replacement therapy (ERT), has expanded treatment strategies. Nevertheless, despite these advances, the management of GSDs remains challenging owing to their clinical heterogeneity and the complexity of treatment. This review aims to provide an overview of the different types of GSDs, their pathophysiology, diagnostic techniques, and current treatment strategies, with a focus on future directions in research and treatment [2].

Methods

1. Classification of GSDs

GSDs are classified based on specific enzyme deficiencies that interfere with glycogen metabolism. Although up to 20 types have been reported, the main types are as follows [2].

1) Type I: von Gierke disease (glucose-6-phosphatase deficiency)

Type I GSD, or von Gierke disease, is caused by a deficiency of glucose-6-phosphatase, an enzyme responsible for the breakdown of glucose-6-phosphate into free glucose. This deficiency results in glycogen accumulation in the liver and kidneys, which impedes the release of glucose into the bloodstream, consequently inducing severe hypoglycemia. Clinical manifestations include hepatomegaly, growth retardation, and an increased risk of lactic acidosis [3].

2) Type II: Pompe disease (acid alpha-glucosidase deficiency)

Pompe disease is caused by a deficiency of acid alpha-glucosidase, an enzyme responsible for breaking down glycogen within lysosomes. The resulting accumulation of glycogen in muscle tissue, particularly in the heart and skeletal muscles, leads to progressive muscle weakness and heart failure. If left untreated, the disease can be fatal in early infancy. However, recent advancements in treatment have emerged, with ERT demonstrating improved clinical outcomes [1,2].

3) Type III: Cori disease (debranching enzyme deficiency)

Cori disease is caused by a deficiency of the glycogen debranching enzyme, which removes branches during the process of glycogen breakdown. This deficiency leads to the accumulation of abnormally structured glycogen, hepatomegaly, hypoglycemia, and muscle weakness. Unlike patients with type I GSD, those with Cori disease generally have a more favorable prognosis but may experience fasting hypoglycemia [2].

4) Type IV: Andersen disease (branching enzyme deficiency)

Andersen disease is caused by a deficiency in the branching enzyme that forms glycogen branches. This deficiency results in the abnormal structuring of unbranched glycogen molecules, which accumulate in the liver, spleen, and muscles. This results in progressive liver failure, cirrhosis, and early childhood death, often before the age of five [2].

5) Type V: McArdle disease (muscle phosphorylase deficiency)

McArdle disease is caused by a deficiency of muscle phosphorylase, an enzyme responsible for breaking down glycogen in the muscles during exercise. Affected individuals are unable to mobilize glycogen during physical activity, leading to a series of physiological complications, including muscle cramps, fatigue, and exercise intolerance [4].

6) Type VI: Hers disease (hepatic phosphorylase deficiency)

Hers disease is caused by a liver phosphatase deficiency, which interferes with the breakdown of glycogen in the liver. This condition results in hepatomegaly, hypoglycemia, and growth retardation. However, with proper management, affected individuals can have a relatively good clinical course and a normal life expectancy [2].

7) Type VII: Tarui disease (phosphofructokinase deficiency)

Tarui disease is a condition that results from insufficient phosphofructokinase, an enzyme that plays a pivotal role in the initial stage of glycolysis. This deficiency disrupts energy

production in the muscles, leading to symptoms similar to those of McArdle disease, including exercise intolerance and muscle pain [2].

8) Type IX: phosphorylase kinase deficiency

The etiology of this rare disorder is attributed to mutations in the enzyme phosphorylase kinase, which regulates the breakdown of glycogen. It primarily affects the liver and muscles and presents symptoms similar to those of type VI GSD, including hepatomegaly and hypoglycemia [2].

9) Type 0: glycogen synthase deficiency

Type 0 is caused by a deficiency in glycogen synthase, an enzyme that plays a crucial role in glycogen synthesis. This deficiency disrupts glycogen storage, resulting in fasting hypoglycemia, particularly in infants [2].

2. Molecular Mechanisms and Pathophysiology

The molecular mechanism of GSD is primarily attributed to a deficiency of specific enzymes required for glycogen metabolism. The affected enzymes can be categorized into those involved in the synthesis of glycogen (e.g., type 0 glucose synthase) and those involved in the breakdown of glycogen (e.g., type I glucose-6-phosphatase). These enzyme deficiencies disrupt the normal circulation of glycogen, resulting in pathological conditions characterized by excessive glycogen accumulation in vital organs such as the liver, muscles, and heart, or impaired glycogen breakdown.

Each type of GSD has its unique pathophysiologic characteristics. For example, in type I GSD (von Gierke disease), the inability to release glucose from glycogen leads to severe fasting hypoglycemia. In type II GSD (Pompe disease), the

accumulation of glycogen in lysosomes causes a progressive decline in muscle and heart function. In type III GSD (Cori disease), a deficiency of glycogen debranching enzyme causes the accumulation of abnormally structured glycogen, resulting in hepatomegaly and muscle weakness (Table 1).

The clinical outcomes of such deficiencies vary depending on the affected organ system. Hepatomegaly and growth retardation are hallmark signs of hepatic involvement, while exercise intolerance and muscle weakness indicate muscular compromise. Cardiac dysfunction, particularly in the context of Pompe disease, can be life-threatening and necessitates prompt

therapeutic intervention [1-4].

3. Clinical Symptoms and Diagnosis

GSD manifests with various clinical presentations, depending on the specific enzyme deficiency, the severity of the deficiency, and the affected organs. However, the following symptoms are frequently observed:

- Hypoglycemia: Results from an impaired ability to release glucose from stored glycogen.
- Hepatomegaly: Caused by excessive accumulation of glycogen in the liver, leading to its enlargement.

Table 1. Enzyme deficiencies, clinical manifestations, and inheritance patterns of glycogen storage diseases

Type	Name	Enzyme deficiency	Clinical features	Inheritance
I	von Gierke disease	Glucose-6-phosphatase	Severe hypoglycemia, hepatomegaly, lactic acidosis, hyperlipidemia, hyperuricemia	Autosomal recessive
II	Pompe disease	GAA	Cardiomegaly, hypotonia, muscle weakness, respiratory distress, severe in infants	Autosomal recessive
III	Cori disease	Debranching enzyme (amylo-1,6-glucosidase)	Hypoglycemia, hepatomegaly, muscle weakness, milder than type I	Autosomal recessive
IV	Andersen disease	Branching enzyme	Hepatomegaly, cirrhosis, failure to thrive, progressive liver and muscle disease	Autosomal recessive
V	McArdle disease	Myophosphorylase	Exercise intolerance, muscle cramps, myoglobinuria, "second wind" phenomenon	Autosomal recessive
VI	Hers disease	Liver phosphorylase	Mild hypoglycemia, hepatomegaly, growth retardation	Autosomal recessive
VII	Tarui disease	Phosphofructokinase	Exercise intolerance, muscle cramps, hemolysis	Autosomal recessive
IX	Phosphorylase kinase deficiency	Phosphorylase kinase	Hepatomegaly, mild hypoglycemia, growth retardation, variable severity	X-linked (most forms)
0	Glycogen synthase deficiency	Glycogen synthase	Postprandial hyperglycemia, fasting hypoglycemia, low glycogen stores	Autosomal recessive

GAA=acid alpha-glucosidase.

- **Muscle weakness:** Occurs due to the accumulation of glycogen in muscle tissue.
- **Cardiac issues:** Particularly noted in Pompe disease, which is associated with glycogen accumulation in the heart muscle, potentially leading to heart failure.

The diagnosis of GSD is typically determined through a combination of clinical evaluation, biochemical testing, and genetic analysis. Blood tests can indicate hypoglycemia, elevated liver enzymes, and abnormal lactate levels. Genetic testing, which involves the analysis of genetic material to identify variations in genes that code for specific enzymes, is increasingly used. In select cases, a muscle or liver biopsy may be conducted to confirm the diagnosis [1-4].

Results

1. Treatment and Management

The management of GSD necessitates a multidisciplinary approach, with treatment strategies tailored to the specific type of disease. The primary objectives of treatment are to manage symptoms, prevent complications, and improve quality of life. Common management strategies include the following [1-10]:

- **Dietary management:** Uncooked cornstarch and frequent meals are recommended to maintain blood sugar levels. For type I GSD, cornstarch supplementation is particularly crucial, as it provides slow-release glucose, thereby reducing the incidence of hypoglycemia-induced death.
- **ERT:** In type II GSD (Pompe disease), ERT has proven particularly effective. By supplying the deficient enzyme, ERT can significantly improve patient prognosis.
- **Liver transplantation:** In severe cases, such as types I and IV, liver transplantation may be considered.

- **Gene therapy:** Ongoing research in the field of gene therapy for GSD has shown promising preliminary results in animal models. Additionally, several clinical trials are currently underway, although the technology is not yet considered ready for widespread clinical application.

For GSD associated with muscles, physical therapy can help maintain muscle strength and mobility.

2. Prognosis

The prognosis for individuals with GSD depends on the specific type and severity of the disease. Early diagnosis and treatment are imperative for optimizing outcomes. While type I GSD can often be managed with appropriate dietary adjustments, allowing patients to lead a relatively normal life, individuals with type II GSD (Pompe disease) face a significantly poorer prognosis without early ERT.

Similarly, while some individuals with GSD can reach adulthood with adequate management, others can develop progressive organ dysfunction, including liver failure, cardiac complications, or muscle weakness. The long-term prognosis hinges on the timing of intervention and the extent of organ involvement.

3. Research and Future Directions

Research on GSD focuses on improving diagnostic methods, understanding the molecular basis of the disease, and developing new treatments. Gene therapy, ERT, and pharmacologic agents that enhance glycogen metabolism are key areas of investigation. Gene therapy, in particular, targets the underlying enzyme deficiency, thereby paving the way for a potential long-term cure. Gene therapy has demonstrated promising results in animal models and is currently being tested in clinical

trials to validate its effectiveness and safety. However, it is still in its infancy and requires further research to ensure successful application in humans.

ERT has been used in the treatment of certain types of GSD, including type II GSD (Pompe disease). Its efficacy in slowing disease progression and alleviating symptoms is attributable to its capacity to supply the deficient enzyme directly. However, ERT is not yet available for all GSD types, and there remains a need to develop therapies that target different enzyme deficiencies associated with these disorders.

Additionally, ongoing research is focused on pharmacologic agents that can enhance glycemic metabolism. These compounds have the potential to be used in conjunction with, or as an alternative to, ERT, offering a more efficacious approach toward managing the symptoms associated with GSD.

Future directions in GSD research will focus on improving existing treatments, developing treatments that can be applied to a broader range of GSD types, and further emphasizing the importance of early diagnosis and personalized treatment plans.

Discussion

GSD is a multifaceted and heterogeneous condition that necessitates a personalized approach to diagnosis and management. Advances in the fields of genetics and molecular biology have contributed to a deeper understanding of these diseases, resulting in the development of enhanced diagnostic tools and novel therapeutic interventions. Early diagnosis and personalized treatment plans remain pivotal in improving patient outcomes. Future research, particularly in the area of gene therapy, holds promise for the development of more effective

treatments and the potential for long-term cure. Continued research will be instrumental in identifying treatments that can significantly enhance the quality of life for individuals affected by GSD.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

Conflict of Interest: The author has no conflicts of interest to declare.

References

1. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006;8:267–88.
2. Stone WL, John TA, Anastasopoulou C, Basit H, Adil A. Glycogen storage disease [Internet]. StatPearls Publishing; 2025 [cited 2025 May 4]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459277/>
3. Ezgu F, Divanoglu Y, Polat M, Bahceci S, Hasanoglu A, Desnick RJ. Rapid molecular diagnosis of genetic diseases by high resolution melting analysis: fabry and glycogen storage 1A diseases. *Genet Test Mol Biomarkers* 2014;18:3–7.
4. Nascimento J, Pinho R, Pimenta de Castro A, Bernardino Vieira N. McArdle's disease: a differential diagnosis of metabolic myopathies. *Cureus* 2024;16:e70000.
5. Raben N, Danon M, Gilbert AL, et al. Enzyme replacement therapy in the mouse model of Pompe disease. *Mol Genet Metab* 2003;80:159–69.
6. Baruteau J, Brunetti-Pierrri N, Gissen P. Liver-directed gene therapy for inherited metabolic diseases. *J Inherit Metab Dis* 2024;47:9–21.
7. Hannah WB, Derks TGJ, Drumm ML, Grünert SC, Kishnani PS, Vissing J. Glycogen storage diseases. *Nat Rev Dis Primers* 2023;9:46.

8. Koch RL, Soler-Alfonso C, Kiely BT, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type IV, including adult polyglucosan body disease: a clinical practice resource. *Mol Genet Metab* 2023;138:107525.
9. George KA, Anding AL, van der Flier A, et al. Pompe disease: unmet needs and emerging therapies. *Mol Genet Metab* 2024;143:108590.
10. Kishnani PS, Beckemeyer AA, Mendelsohn NJ. The new era of Pompe disease: advances in the detection, understanding of the phenotypic spectrum, pathophysiology, and management. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2012;160C:1-7.

음료류 섭취량 추이, 2014-2023년

음료류 섭취량(만1세 이상)은 2023년 274.6 g으로 최근 10년간 증가 경향이 지속되었다(그림 1). 남자는 여자보다 섭취량이 높았으며, 연령별로는 30대가 가장 높았고, 그 다음으로 20대와 40대가 높았다(그림 1, 2).

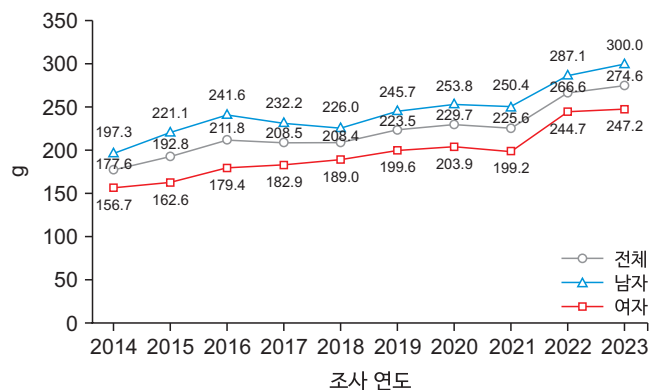


그림 1. 음료류 섭취량 추이, 2014-2023년

*그림 1의 연도별 섭취량은 2005년 추계인구로 연령표준화

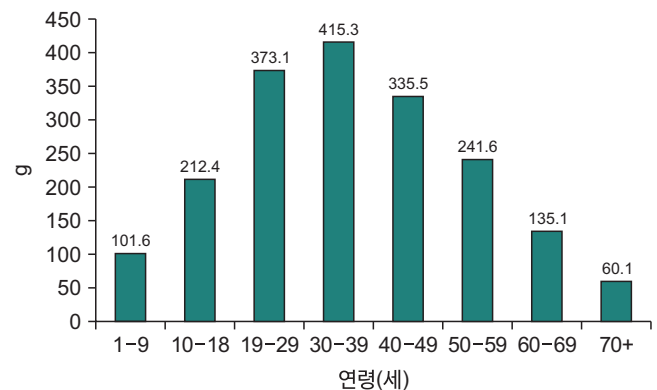


그림 2. 연령별 음료류 섭취량, 2023년

출처: 2023년 국민건강통계, <https://knhanes.kdca.go.kr/>

작성자: 질병관리청 만성질환관리국 건강영양조사분석과 윤성하

QuickStats

Trends in the Intake of Beverages, 2014–2023

The intake of beverages among Korea population aged 1 year and over in 2023 was 274.6 g, continuing an increasing trend over the past 10 years (Figure 1). The consumption of beverage was higher in men than in women. By age group, those in their 30s had the highest consumption, followed by those in their 20s and 40s (Figures 1, 2).

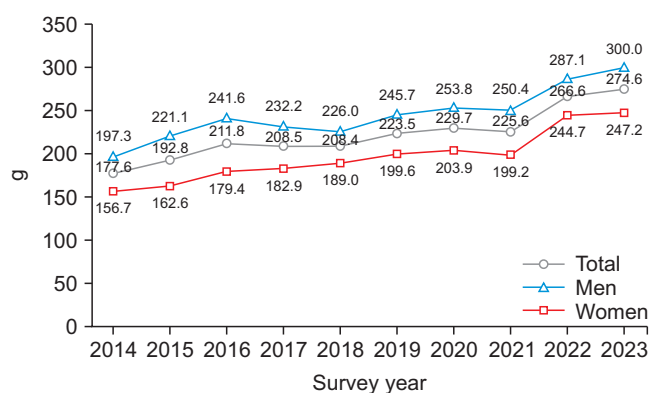


Figure 1. Trends in the intake of beverages, 2014–2023

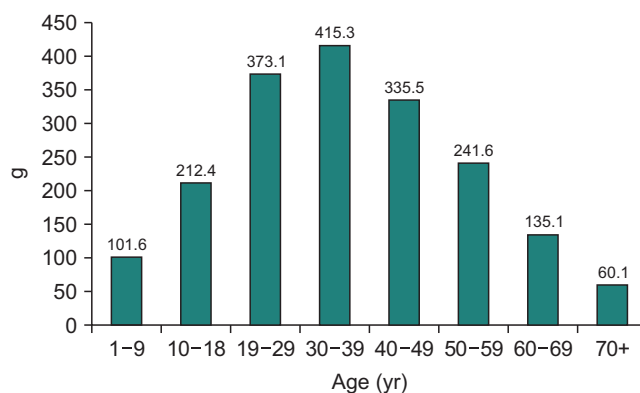



Figure 2. Beverages intake by age groups, 2023

*Beverages intake in Figure 1 was calculated using age- and sex-specific structures of the estimated population in the 2005 Korea Census.

Source: Korea Health Statistics 2023, Korea National Health and Nutrition Examination Survey, <https://knhanes.kcdc.go.kr/>

Reported by: Sungha Yun , Division of Health and Nutrition Survey and Analysis, Department of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency