

우리 집안에는 폼피병에 걸린 가족이 없습니다. 그래도 내 아기가 폼피병에 걸릴 가능성이 있나요?

예, 그렇습니다. 폼피병은 열성 유전병이기 때문에 가족력이 없는 경우도 종종 있습니다.

내 아기에게서 가성결핍 대립 유전자가 발견되었습니다. 그것은 무엇을 의미하나요?

가성결핍 대립 유전자는 GAA 유전자 서열이 변경되어 GAA 효소 활동량이 적지만 폼피병을 유발할 정도로 낮은 수준은 아닙니다. 가성결핍 대립 유전자를 보유한 신생아는 폼피병이 있는 것이 아닙니다. 가성결핍 대립 유전자 및 GAA 유전자 변이가 모두 있는 신생아도 폼피병이 없을 가능성이 크지만 확실하게 하기 위해 신진대사 유전학 전문의를 통해 추가 검사를 받는 것이 좋습니다.

신생아 폼피병 검사와 관련하여 추가 질문이 있으면 어디에 연락해야 하나요?

아기의 주치의를 비롯하여 NYS 신생아 검사 프로그램 (NYS Newborn Screening Program)을 통해 신생아 폼피병 검사와 관련한 자세한 정보를 확인하실 수 있습니다. 월요일부터 금요일까지 8:00am ~ 4:45pm에 518-473-7552번으로 전화하거나 nbsinfo@health.ny.gov 으로 이메일을 보내시면 신생아 검사 프로그램 직원과 연락하실 수 있습니다.

신생아 선별 검사 아기 의 들어 건강



에 부모를위한 정보

폼 페병 질병



4527

Department
of Health

8/14



Department
of Health

Wadsworth
Center

신생아 검진이란 무엇인가요?

모든 주에서 신생아가 출생 시 진단이 어려운 희귀성 질환을 앓고 있는지 확인하기 위해 신생아 검진 프로그램을 운영하고 있습니다. 이러한 질병은 종종 조기 진단 및 치료를 통해 심각한 건강 문제로 확대되는 것을 피할 수 있습니다.

폼피병이란 무엇인가요?

폼피병은 뉴욕주 신생아 검진에 포함되어 있는 40여 종의 질병 중 하나입니다. 이 병은 인체의 세포 내에 글리코겐이라는 복합성 당분이 형성되어 유발되는 희귀 유전성 질병입니다. 일반적으로 글리코겐은 알파 글루코시다아제(GAA)라는 효소에 의해 분해되고 GAA는 글리코겐이 형성되는 것을 막는 데 도움을 줍니다. 폼피병에 걸린 환자의 경우 이 GAA 효소가 전혀 없거나 제 기능을 하지 못합니다. 그 결과 글리코겐이 축적되고 과도한 글리코겐으로 인해 근육과 같은 특정 조직 및 장기가 비정상적으로 기능하게 됩니다.

폼피병의 증상은 무엇입니까?

폼피병의 증상은 개인마다 다르고 증상이 처음으로 발현한 나이에 따라 다르기도 합니다. 증상이 처음 발현하는 나이는 얼마나 많은 활성 GAA 효소가 존재하느냐와 밀접한 관계가 있습니다(예: 효소의 활성 상태가 낮을수록 증상이 보다 이른 나이에 발현되고 보다 심한 증세가 나타남). 결과적으로, 폼피병은 다음의 두 가지 주요 형태로 나타납니다.

- 조기 발병- GAA 효소가 전혀 없거나 매우 적습니다. 이러한 신생아의 경우 출생 직후 증상이 나타나고 근긴장도 부족, 비대형의 약한 심장, 잘 먹지 않아 느린 성장, 호흡 곤란 등의 증상을 보입니다.
- 후기 발병- GAA 효소가 부분적으로 부족합니다. 이러한 환자의 경우 증상 발현 시기가 상이하여 이르게는 출생 후 몇 달 내에서 느리게는 노년기에 증상이 나타나기도 합니다. 주된 증상으로는 시간이

지날수록 악화되는 근력 저하가 있고, 어린 아동과 유아인 경우 성장 장애를 경험할 수 있습니다. 이러한 형태의 폼피병에서는 심장 관련 질환이 나타나지 않을 가능성이 큼니다.

뉴욕주는 폼피병을 어떻게 검사하나요?

뉴욕주는 신생아의 혈액 샘플에서 GAA 효소 활동량을 측정하여 폼피병을 검사합니다. 효소 활동량이 적으면 유전자 검사를 통해 GAA 유전자 변이를 확인합니다. 이 유전자가 변형되면 GAA 효소 활동이 저하됩니다. 모든 사람에게는 이 유전자의 사본이 두 개 있습니다. 폼피병은 상염색체성 열성 유전 질환이어서 양쪽 GAA 유전자 사본이 모두 변이된 경우에만 발현됩니다.

폼피병 보균자란 무엇을 의미하나요?

폼피병 보균자란 두 개의 GAA 유전자 중 한쪽에 변이가 있는 사람입니다. 폼피병 보균자의 경우에는 GAA 유전자 한쪽에는 변이가 없습니다. 폼피병 보균자는 이 질환의 증상 또는 증세가 나타나지 않지만 배우자(파트너)도 폼피병 보균자인 경우 1/4(25%)의 확률로 자녀가 폼피병에 걸릴 확률이 있습니다. 자녀가 폼피병이 있는 경우 거의 모든 경우에서 부모 모두가 폼피병 보균자입니다.

신생아 폼피병 검사에서 내 아기가 양성 반응을 보였습니다. 그러면 확실히 폼피병이 있는 것인가요?

아기의 GAA 유전자에 두 개의 변이가 있는 경우 폼피병일 가능성이 큼니다. 이 아기는 유전자 전문의를 통해 정밀 의료 검사를 받고 GAA 효소 활동량과 폼피병 증상이 있는지에 대한 추가 검사를 받아야 합니다.

아기의 GAA 유전자 중 하나가 변이된 것으로 나타난 경우 폼피병이 있거나 폼피병 보균자일 가능성이 있습니다. 폼피병에 걸린 것인지 여부를 확인하기 위해 전문의를 통해 추가적인 검진과 검사가 진행되어야 합니다. GAA 유전자 내에서 최소 1개의 염기 서열이 변경되어

GAA 효소 활동이 저하되는 것으로 알려지고 있지만 그것은 폼피병 증상을 유발하기에 충분할 정도로 낮은 수준이 아닙니다. 이러한 염기 서열 변경은 “가성결핍 대립 유전자”라고 하며 NYS 신생아 검사 과정에서 진단됩니다.

내 아기에게 폼피병이 있는지 어떻게 발견할 수 있나요?

아기의 주치의가 아기를 신진대사 유전학 전문의라는 특수 의사에게 데리고 가라고 요청할 것입니다. 신진대사 유전학 전문의는 폼피병 진단 및 치료 전문가입니다. 이 경우 추가 혈액 검사가 처방되어 아기의 폼피병 여부가 판단될 것입니다. 또한, 심장 관련 특수 검사도 필요할 수 있습니다. 이 경우 소아 심장 전문의에게 의뢰될 수 있습니다. 이러한 검사와 검진은 매우 중요합니다. 폼피병 진단과 치료가 지연되는 경우 자녀에게 심각한 합병증이 발생할 수 있습니다. 일부 사례에서 그러한 합병증으로 인해 사망에 이른 경우도 있습니다.

폼피병의 치료 방법은 무엇입니까?

폼피병 환자는 효소 대체 요법(enzyme replacement therapy, ERT) 치료를 받습니다. 이 요법은 정상적으로 기능하지 않는 GAA 효소를 알글루코시다제 알파라는 인공 효소로 대체합니다. 그러기 위해서 한 달에 2회 효소를 정맥 투여하게 됩니다. 신생아 또는 아동에게서 폼피병의 증상이 나타나면 가급적 빨리 ERT를 시작하는 것이 중요합니다. ERT는 폼피병의 진행을 둔화시키며 여러 사례에서 증상이 개선되거나 완치되는 것으로 나타났습니다. 폼피병이 있지만 증상이 아직 발현되지 않은 신생아는 즉시 치료를 시작할 필요가 없습니다. 신진대사 유전학 전문의가 ERT를 시작할 적기를 결정하여 알려줄 것입니다.