파<mark>브리병</mark>에 대해서 자주 묻는 질문







이 책자는 파브리병과 그 관리 방법에 대한 환자들의 질문에 답변을 드릴 수 있도록 담당의료진이 제공하는 자료입니다.

이 책자는 담당 의료진의 소견을 대체할 수 없으며, 질환에 대한 정보를 제공하는 자료임을 명심해 주십시오. 만약 우려되거나, 추가로 알고 싶은 점이 있으시다면 의료진과 직접 상담하여 주십시오.



파브리병이란 무엇인가요?

파브리병은 특정 유전자의 변이로 인하여 발생하는 질환입니다. 그 변이의 결과로 알파-갈락토시다제 에이(α -galactosidase A, α -Gal A)라 불리는 중요한 효소가 제대로 작동하지 못하게 됩니다.

우리 몸을 구성하는 대부분의 세포가 리소좀을 가지고 있습니다. 리소좀은 세포 내 영양소와 노폐물을 분해할 수 있는 효소들로 채워진 작은 주머니입니다. 정상 α-Gal A는 리소좀 내에서 글로보트리오실세라마이드(Gb3)라 불리는 지방질을 더 작은 단위로 분해하는 역할을 합니다. 파브리병 환자의 경우, α-Gal A가 없거나 완전한 기능을 발휘하지 못하므로, Gb3가 충분히 분해되지 못하고 리소좀 내에 축적되게 됩니다. 이런 특성으로 파브리병을 '리소좀 축적 질환'이라고 부르기도 합니다.

체내에 Gb3가 축적되면 파브리병으로 인한 다양한 증상이 나타나게 됩니다.





파브리병의 징후나 증상은 무엇이 있나요?

파브리병은 전신에 걸쳐 다양한 증상을 동반합니다. 다만, 모든 파브리병 환자가 모든 증상을 겪지는 않으며, 이 증상들은 어릴 때부터 시작하여 시간이 지남에 따라 변할 수 있습니다. 대표적인 파브리병의 증상은 다음과 같습니다.

대표적인 파브리병 증상:

손발의 통증과 타는 듯한 느낌(작열감)

배꼽과 무릎 사이의 피부에서 발견되는 작고 검붉은 점(혈관각화종) 위경련, 설사, 식후 복부 팽만감 등의 소화기계 문제

땀이 적거나 없는 증상

시간이 지나면 파브리병의 증상이 신장과 심장에도 영향을 줄 수 있습니다.

파브리병의 증상이 진행되면 스스로 증상을 느끼지 못하더라도 신장기능이 저하될 수 있습니다. 이에, 담당 의료진은 주기적으로 신장 검사를 하여 그 징후가 없는지 확인해야 합니다(보통 소변 검사나 혈액 검사로 진행함). 또한, 심장이 비대해지고 부정맥이 발생할 수 있으며, 이로 인해 호흡곤란을 느낄 수도 있지만 증상을 느끼지 못할 수도 있습니다.

이 경우에도 담당 의료진이 주기적으로 심장 검사를 하여 그 징후가 없는지 확인하게 됩니다.

파브리병으로 인해 뇌졸중 위험이 증가할 수 있는데, 담당 의료진에게 위험을 관리하기 위한 조언을 구할 수 있습니다.

파브리병은 환자마다 나타나는 증상이 다양해 일부 증상만 지니거나, 증상이 가벼운 경우도 있습니다. 이와 같은 여러 증상을 완화하거나 예방할 수 있는 다양한 치료법이 있습니다. 그러므로 언제든 담당 의료진과 연락할 수 있도록 하시고, 주기적으로 검진을 받아 신체에 변화가 있는지 빠르게 확인하십시오.

파브리병으로 나타날 수 있는 징후와 증상



귀

- 청력 상실
- 이명



폐

• 호흡곤란, 천명(쌕쌕거리는 소리)



신장

• 신장기능 저하(환자가 증상을 느끼지 못할 수 있음)



소화기

- 구역질(메스꺼움), 설사, 구토
- 복부 팽만



혈관

- 손가락, 때로 발가락이 하얗게 되거나 푸르게 되는 경우 (레이노드 현상)
- 남성의 경우 발기가 풀리지 않는 증상



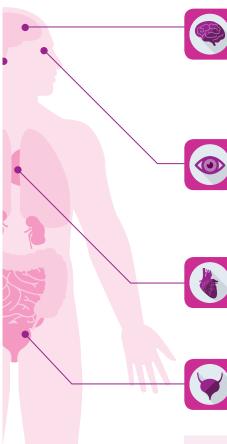
운동능력

- 걷기 어려움
- 몸의 좌우 중 한쪽을 움직이기 어려움



피부

- 붉은색에서 푸른색의 작은 자국(혈관각화종)
- 건조한 피부, 땀이 나지 않는 경우
- 땀이 과하게 나는 경우
- 뜨거운 느낌(작열감)



신경계

- 손바닥이나 발바닥의 뜨거운 느낌(작열감)
- 전신으로 퍼지는 통증 주의-파브리병이 진행되면서 통증이 감소될 가능성이 있음
- 관절통
- 두통

- 각막 혼탁, 금갈색의 나선형 무늬
- 안구진탕증
- 복시
- 파브리성 백내장

심장

- 심장 비대(호흡곤란을 느끼거나, 증상이 없을 수 있음)
- 부정맥
- 심장의 두근거림



방광

- 소변이 자주 마려운 경우

기타

- 피로, 기면증
- 부기, 체액저류
- 체중증가의 어려움
- 열

- 불분명한 발음
- 성격 변화
- 착란
- 현기증

모든 파브리병 환자에서 이러한 증상들이 나타나지는 않습니다.

이러한 증상들이 나타났더라도 파브리병이 아닐 수 있습니다.



파브리병의 원인은 무엇인가요?

유전 질환인 파브리병은 부모 중 한 명이라도 파브리병이 있으면 자녀에게 유전될 수 있습니다. 파브리병을 유발하는 유전적 변이가 X-염색체에 위치하므로 X-연관 질환이라고도 부릅니다.



남성은 X-염색체와 Y-염색체를 하나씩 가지고 있지만, 여성은 X-염색체 한 쌍(두 개)을 가지고 태어납니다.

여성이 X-염색체 양쪽에 파브리병을 일으키는 유전적 변이를 가지고 있는 경우는 매우드뭅니다. 여성 파브리병 환자 대부분은 X-염색체 한 쌍 중 한쪽에만 파브리병 발현 유전자가 있고, 다른 한쪽은 정상입니다. 대체로 여성의 파브리병 진행이 남성에 비해 늦지만 여성모두가 그런 것은 아닙니다.

파브리 유전자 변이는 여성보다 남성에서 더 큰 영향을 미치는데, 남성의 X-염색체가 하나뿐이기 때문입니다.



파브리병이 흔하게 나타나는 질환인가요?

파브리병은 리소좀 축적 질환을 가진 환자에서 흔하게 나타나지만, 남성의 경우, 40,000명 중 1명 비율로 발생하는 희귀 질환에 속합니다. X-연관 질환 ('파브리병의 원인은 무엇인가요' 질문 참조)인 특성 때문에 남성보다 여성에서 파브리병이 나타날 확률이 두 배 정도 더 높습니다.



유전자 변이는 무엇인가요?

유전자는 DNA로 되어 있으며, DNA는 우리 몸 세포에게 단백질을 만드는 과정을 알려주는 암호(혹은 설명서)입니다.

변이란 단백질 합성을 담당하는 유전자의 변형을 의미하는 것으로, 변이가 발생하면 해당 유전자가 담당하는 단백질 합성 과정이 불완전해집니다. 파브리병을 유발할 수 있는 유전자의 변이 형태는 약 800개로, 이 변이들은 대부분 불활성화된 α -Gal A 효소를 생성하는 결과로 이어집니다. 즉, 신체내에서 α -Gal A 효소가 전혀 기능하지 못합니다.

물론 일부 변이는 어느 정도 기능을 수행하는 α -Gal A 효소를 생성하지만, 형태가 정확하지 않기 때문에 몸 안의 단백질 검출 시스템(quality control system)에 의해 제거됩니다.





어떻게 진단할 수 있나요?

환자가 초기에 느끼는 증상과 가족력, 혈액 검사 및 소변 검사 결과를 바탕으로 담당 의사나 전문 의료진이 파브리병을 진단합니다.

혈액 검체 내 α-Gal A 효소 수치가 낮을 경우[건조혈반 검사(dried blood spot test)], 남아/남성에서는 파브리병을 확진할 수 있지만, 여아/여성의 경우에는 파브리병이라도 효소 수치가 정상으로 나타날 수 있습니다. 이에, 파브리 유전자 변이를 검사하는 유전자 분석을 통해 파브리병의 발병 여부를 정확하게 판단할 수 있습니다. 이때, 정확한 검사를 위해 전문기관에 보낼 미량의 혈액을 채혈해야 합니다.

일단 파브리병으로 확진되면 담당 의사나 전문 의료진이 환자를 포함해 가족력을 확인 (또는 '가계도 분석')하고, 가족 구성원 중 파브리병 보인자를 조사합니다. 파브리병은 유전 질환이므로, 가족 내에서 지속적으로 유전될 가능성이 있습니다('자녀에게도 파브리병이 유전되나요?' 질문 참조). 따라서 가족 구성원의 파브리병 보인자 유무를 확인하는 것은 중요하며, 가계도 분석을 통해 발견하지 못한 파브리병 환자를 검출할 수 있습니다. 이러한 가계도 분석은 다음과 같은 이점이 있습니다.

- 조기에 질환을 진단받고 관리하는 것이 가능합니다.
- 파브리병에 대한 체계적인 치료 및 관리를 받을 수 있습니다.
- 임신 계획이나 임신 검사 등에 대해 유전학적 상담을 받을 수 있습니다.
- 환자와 자녀의 증상을 예방하는 데 도움이 됩니다.

담당 의료진은 환자의 동의 없이 가족들에게 연락하지 않습니다.



파브리병이 여성과 남성 간에 서로 다르게 나타나나요?

파브리병은 X-연관 질환('파브리병의 원인은 무엇인가요?' 질문 참조)이므로, 보통 여성보다 남성 환자에서 증상이 심각하게 나타납니다.

파브리병으로 인한 심장 질환이나 신장 질환은 여성보다 남성 환자에서 빠르게 나타납니다. 여성 파브리병 환자의 경우, 남성 환자에 비해 증상 발현이 늦고 질환의 양상이 다양하게 나타나 진단까지 오래 걸리지만, 남성 환자만큼 증상이 심한 경우도 있습니다.



파브리병의 종류에는 어떤 것이 있나요?

파브리병은 크게 두 가지 종류로 나눌 수 있습니다. 하나는 '전형성(classic)' 파브리병으로 구분되고, 다른 하나는 '비전형성(non-classic)' 혹은 '이형 (variant)' 파브리병으로 구분됩니다.

전형성 파브리병에서는 불활성화된 α-Gal A 효소로 인해 전신적으로 증상이 나타납니다.

비전형성 파브리병의 경우, 가벼운 수준의 α-Gal A 활성으로 인해 증상이 약하게 나타나고, 진행 속도도 늦습니다. 일부 경우에는 심장이나 신장에서만 질환이 발생하기도 합니다.



파브리병이 수명에 영향은 주나요?

사람마다 병의 진행 속도와 양상이 다르기 때문에 파브리병이 수명에 미치는 영향에 대해서 명확히 알 수 없습니다.

따라서 파브리병 환자들은 주기적으로 검진을 받는 것이 중요합니다. 검진과 함께 체계적인 관리를 받으면 정상 범위의 기대 수명을 기대할 수 있습니다.

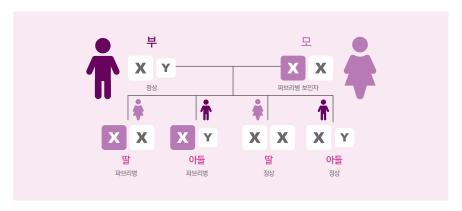




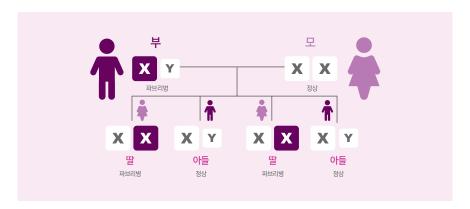
자녀에게도 파브리병이 유전되나요?

파브리병의 변이 유전자가 X-염색체에 위치하기 때문에 'X-연관 유전'을 통해 파브리병이 자녀에게 유전될 수 있습니다.

아들은 어머니에게서 받은 X-염색체와 아버지에게서 받은 Y-염색체를 지닙니다. 딸은 아버지와 어머니에게서 X-염색체 각각 하나씩을 받게 됩니다.



어머니가 파브리병 변이 유전자를 지닌 경우, 아들과 딸 모두 X-염색체 변이를 물려받을 수 있습니다. 이 경우, 자녀의 성별과 관계없이 파브리병에 걸릴 확률은 아들, 딸 모두 50%입니다.



아버지가 파브리병 변이 유전자를 지닌 경우, 딸에게 100% 유전되며, 파브리병 보인자가 됩니다. 그러나 아들은 아버지에게서 Y-염색체만 받기 때문에 파브리병이 유전되지 않습니다.



가족들에게 파브리병에 걸린 사실을 알리는 것이 중요한 이유는 무엇인가요?

파브리병으로 확진을 받은 환자는 가족에게 이를 알리는 것이 중요한데, 유전병특성상 가족 내에 파브리병 환자가 더 존재할 가능성이 매우 높기 때문입니다. 체계적인 검사를 통해 가족들 또한 자신의 건강 정보를 파악할 수 있습니다.

가족회의는 가족들과 이와 같은 상황에 대해 이야기하기에 좋은 기회이며, 가족들 또한 환자의 진단 결과와 그 상황에 대해서 알아야 할 필요가 있습니다. 환자가 직접, 가족들에게 파브리병에 대해서 정확하게 알려 가족들이 체계적인 건강관리를 할 수 있도록 도와야 합니다. 환자의 현재 상태를 알리고, 가족들의 건강 상태를 확인하세요.

가족들과 대화를 나누어야 하는 사항:

- 파브리병이 건강에 미치는 영향('파브리병의 징후나 증상은 무엇이 있나요?' 질문 참조)
- 파브리병이 유전되는 과정('자녀에게도 파브리병이 유전되나요?' 질문 참조)
- 가족력, 가족 내 다른 구성원이 파브리병을 가지고 있거나, 가지고 있었을 가능성 또는 가족 대대로 유전되는 특이적인 건강상의 문제

의료진으로부터 받은 자료나 소책자, 문서 등을 공유하는 것도 좋습니다.



파브리병 진단을 받고도 일을 계속할 수 있을까요?

파브리병과 관련된 증상이 나타나도('파브리병의 징후나 증상은 무엇이 있나요?' 질문 참조), 충분히 관리할 수 있습니다.

파브리병 환자 중 일부는 격렬한 신체 활동이 필요하거나, 극단적 온도에 노출되는 일을 하기 어려울 수 있습니다. 하지만 근무환경 조절이 가능하다면 파브리병 환자도 일반인과 다름없이 통상적인 일을 할 수 있습니다.



검진은 얼마나 자주 받아야 할까요?

일반적으로 1년에 최소 1회는 검진을 받는 것이 좋습니다. 환자의 담당 의료진은 다음과 같은 분야에서 다양한 검사를 수행하게 됩니다.

• 일반건강

• 통증수준

• 신장기능

• 소화기 이상

• 심장기능

• 눈 및 귀

위와 같은 기관에 파브리병과 관련된 문제 혹은 새로운 증상이 발생했거나, 기존 증상이 악화될 경우, 검진을 더 자주 받아야 합니다. 몸의 상태가 정상이고 증상을 느끼지 못하는 상황이더라도, 파브리병 관리가 제대로 이루어지고 있음을 확인할 수 있도록 주기적으로 검진을 받는 것이 매우 중요합니다.



한 가족 내에서도 증상이 다르게 나타나는 이유는 무엇인가요?

파브리병은 다양한 형태의 증상을 동반하지만 대부분 그 강도나 발생 연령이 사람마다 다르게 나타납니다. 심지어 한 가족 내에서도 증상 발현은 다양하게 나타납니다. 이런 현상이 나타나는 이유에는 여러 요인이 있습니다. 파브리병을 유발하는 다양한 유전 인자가 파브리병 증상 발현에 영향을 미칠 수 있습니다. 즉, 환경적 요인과 기타 유전적 요인이 결합된 결과라고 생각하면 됩니다.



파브리병이 뇌에도 영향을 주나요?

파브리병 환자에서 뇌 스캔을 시행해 보면 작은 부위의 변화 혹은 반점[백질 장애(white matter lesion)]이 나타날 수 있지만, 이것이 정확히 어떤 의미를 나타내는지 아직 보고된 것은 없습니다.

파브리병이 사람의 사고능력이나 인지능력에 영향을 미친다는 사실에 대해 아직 밝혀진 바가 없지만 파브리병 환자들의 기분이 가라앉거나 우울증을 겪을 수 있습니다. 파브리병으로 인해 기분이 가라 앉거나 스트레스를 느낀다면, 의료진과 상담하는 것이 좋습니다.





파브리병이 임신에도 영향을 주나요?

파브리병이 임신 후에 특별히 영향을 준다는 것에 대해 보고된 것은 없습니다. 하지만 임신 중 파브리병 환자의 증상이 악화될 수 있고, 그렇지 않더라도 태아의 안전을 위해서 일부 약물 복용을 중단해야 할 수도 있습니다. 임신했거나 임신 계획이 있다면 의사와 상담하는 것이 좋습니다.



파브리병과 관련된 추가적인 정보를 확인할 수 있는 곳이 있나요?

국내 파브리병 환우회에서 파브리병 질환과 최신 정보를 제공합니다. 국내 파브리병 환우회 홈페이지는 아래와 같습니다.

다음 카페: http://cafe.daum.net/fabry

네이버 밴드: http://band.us/n/aba6rcBfb8NcK

또한, 아래 홈페이지에서도 파브리병과 관련된 정보를 확인하실 수 있습니다.

http://www.fabrydisease.kr



파브리병의 치료



파브리병 치료법에는 무엇이 있나요?

파브리병 관련 치료법은 크게 파브리병 증상을 관리하는 데 도움을 주는 방법과 파브리병 자체를 치료하는 방법으로 나눌 수 있습니다.

파브리병 증상을 관리하는 데 도움을 주는 치료법:

- 예를 들면, 통증 및 작열감, 위장관계 문제, 고혈압, 고콜레스테롤 및 신장문제를 관리하기 위한 약물 요법, 또는 뇌졸중의 위험을 줄이기 위한 약물 요법이 있습니다.
- 청력에 이상이 있는 경우, 보청기의 도움을 받을 수 있습니다. 또한, 특정 심장 질환이 있는 환자들의 경우에는 심박조율기가 필요할 수 있습니다.

파브리병의 치료법:

• 효소대체요법(enzyme replacement therapy, ERT): 파브리병 환자에서 불활성화된 α -Gal A 효소로 인해 전신적으로 증상이 나타납니다. 따라서 ERT를 통해 정상 기능을 하는 활성 α -Gal A 효소를 주기적으로(2주에 1회, 격주) 투여받을 수 있습니다.



증상이 없어도 치료를 받아야 할까요?

파브리병은 진행성 질환입니다. 따라서 아무런 증상이 없을 때도 치료가 필요한 질환의 증상이 나타날 수 있습니다.

담당 의료진이 환자에게 적절한 치료 시기에 대해서 안내할 것입니다. 주기적으로 건강검진을 받아 질환의 진행 정도와 그 징후를 파악해 체계적인 치료와 관리를 받는 것이 중요합니다. 만약 정기검진을 받지 않았다면 즉시 의사와 상담하세요.

파브리병의 치료



주사 요법(infusion)을 시작해도 여행을 할 수 있을까요?

여행에 지장을 줄 만한 특별한 건강상의 문제(임신이나 파브리병 외의 병)가 없다면 ERT 치료 도중에도 여행이나 휴가를 떠날 수 있습니다. 다만, 다른 사람들보다는 조금 더 신경을 써서 계획을 세우는 것이 좋습니다. 여행이나 휴가를 장기간(1주일 이상)으로 떠날 예정이라면 치료 일정을 조정해야 할 수도 있기 때문에 의료진과 상의하는 것이 좋습니다. 아니면 여행 목적지 주변의 병원에서 대신 치료받을 수도 있습니다.



여성이나 아동 파브리병 환자도 치료를 받아야 하나요?

파브리병 여성 또는 아동 환자의 치료는 증상의 여부와 질환이 각 신체 기관에 미치는 영향에 따라서 결정해야 하는 문제입니다. 적절한 치료 시작 시기에 관해서는 의사의 안내를 받는 것이 좋습니다.



파브리병의 치료



치료로 인해서 생기는 부작용에는 무엇이 있나요?

다른 질환의 치료법과 마찬가지로 파브리병 또한 치료에 따른 부작용이 있습니다. 하지만 모든 환자에서 부작용이 발생하지는 않습니다. 특정 치료법의 잠재적 부작용이나, 자신에게 맞는 적절한 치료법을 안내받고 싶다면 담당 의료진 과 상담하시기 바랍니다.



치료법이 효과가 있다는 사실을 어떻게 확인할 수 있나요?

파브리병은 천천히 진행하는 질환이므로, 치료를 시작하더라도 그 변화를 즉시 느끼지 못할 수도 있습니다. 따라서 치료를 시작하기 전에 받던 정기검진을 치료 시작 후에도 지속적으로 받는 것이 좋습니다. 이를 통해 담당 의료진이 환자의 치료 경과를 확인할 수 있습니다.









Takeda Pharmaceuticals Korea Co., Ltd I 서울특별시 강남구 테헤란로 98길 8 12층 Shire Pharma Korea Co., Ltd. I 서울시 강남구 테헤란로 521 18층 Tel 02) 2283-350 Fax 02) 2283-3599 www.shire.cokr Medical Information Call Center. 080) 908-0971 Medical Information E-mail: medinfoAPAC@shire.com 이상반응 보고: drugsafety@shire.com

추가 지원이 필요하시면 담당 의료진에게 문의하시기 바랍니다. 이 문서에서 사용된 이미지는 단순 표시 용도 및 모형 용도로 사용된 것으로, 실제 파브리벙과는 일체 무관합니다.