

파브리병: 우리 가족에게 파브리병이 의미하는 것



진짜 환자가 아닙니다. 환자의 증상은 다양하며 이 이미지들은 일반 환자들을 반영하지 않을 수도 있습니다.

Let's inspire a better future in Fabry

이 리플렛은 파브리병으로 진단을 받은 가족 구성원이 있는 사람들을 대상으로 작성되었습니다. 이는 파브리병에 관한 일반적인 질문에 답하고 질병, 진단 및 치료에 대한 자신의 위험 수준을 파악할 수 있게 하기 위한 것입니다.

파브리병이란 무엇인가?

파브리병은(앤더슨-파브리병이라고도 함) 희귀 유전 질환으로 남성 40,000명 중 1명에게서 나타나고 여성에게 또한 나타날 수 있습니다.¹⁻³

그러나 보고된 숫자는 지역에 따라 다릅니다.^{1,4-10}

파브리병 환자들에게서 유전적 변화는 α -galactosidase A (α -Gal A)이라 불리는 효소가 없거나 제기능을 하지

못한다는 것을 의미합니다.¹⁻³

이 때문에, 효소는 glycosphingolipids라 불리는 지방질을 분해할 수 없습니다.¹⁻³

이 지방질이 세포에 쌓이게 되면 시간이 지남에 따라 신체에 손상을 입히고 광범위한 증상을 유발할 수 있습니다.¹⁻³

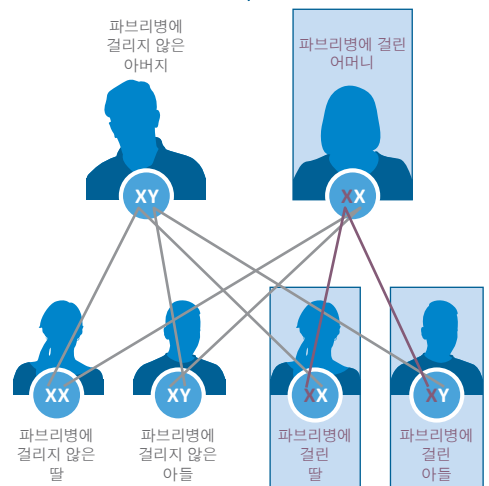
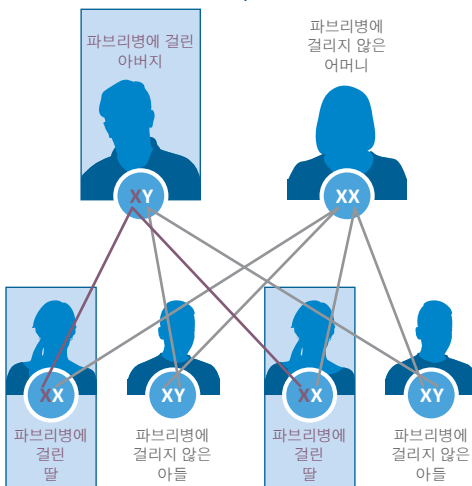
파브리병은 어떻게 유전이 됩니까?

파브리병은 전염성은 없지만 유전물질 (여성의 경우, 2개의 X염색체[XX]와 남성의 경우, X와 Y염색체 [XY])를 통해 가족 내에서 전달됩니다.^{2,11}

아래 그림에서 볼 수 있듯이 파브리병을 일으키는 유전자는 X염색체에 있으며 부모로부터 자녀에게 전해집니다.^{2,3,12}

파브리병에 걸린 아버지(XY)는 딸 모두에게 그 유전자를 물려주지만 아들에게는 물려주지 않습니다.

파브리병에 걸린 어머니(XX)는 자녀들에게 (아들 또는 딸) 결합 유전자를 물려줄 확률이 50%입니다.



x 파브리병 유전자를 가진

각 임신에 대한 가능한 결과

파브리병의 증상은 무엇입니까?

파브리병은 복잡한 질병이며 사람마다 다른 방식으로 영향을 받을 수 있습니다. 모든 사람이 다양한 중증도로 다른 증상을 나타낼 수 있습니다.¹³

아들일 경우 첫 증상은 10세 이전에 나타날 수 있지만, 딸일 경우 증상의 발병 연령이 다양하고 동일 가족 내에서도 사람마다 다를 수 있습니다.^{13,14} 몇몇 사람들은 성인이 될 때까지 아무런 증상이 나타나지 않기도 합니다.¹³

파브리병의 일반 증상 및 징후 (모두가 이 모든 증상 및 징후를 가지는 것은 아닙니다.)^{13,15}

이명 (귀울음)이나 청력 손실과 같은 청각문제

잦은 고열이나, 더위 및 운동에 대하여 참기 어려운 발한능력 손상

통증, 매스꺼움, 구토 및 설사 등 위장 문제

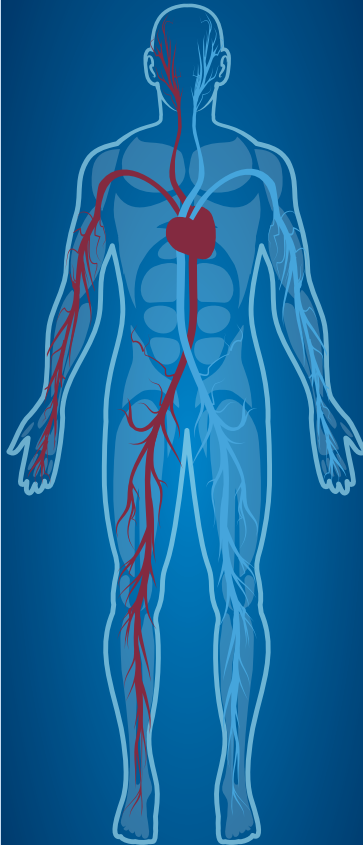
우울증 및 피로

시력에 영향을 주지 않는 눈의 변화는 의사가 감지할 수 있습니다.

심장, 신장 및 뇌 (뇌졸중이나 일과성허혈발작, 또는 미니뇌졸중)에 영향을 주는 심각한 문제들은 일반적으로 질병이 진행되면서 성인에게 나타날 수 있습니다.

피부의 혈관확화증 (작고, 도드라진, 어두운 붉은 반점)

손과 발의 통증 및 화끈거리는 느낌



가계도 분석은 무엇이고 이는 어떤 도움이 되는가?

파브리병으로 진단을 받은 사람이 있는 경우, 그들의 가족들도 해당 질병에 걸릴 위험이 있습니다.¹³

당사자의 가족 구성원과 가족병력을 보고 의사와 유전상담으로 가계도를 그려낼 수 있습니다.^{13,16}

(뒷면에 '사람들은 어디에서 정보와 조언을 구할 수 있나요?'참조)

이는 해당 질병에 걸릴 위험이 있는 가족 구성원을 추려내는 데에 유용합니다.^{14,17} 아래 그림에 가계도 예시가 있습니다.

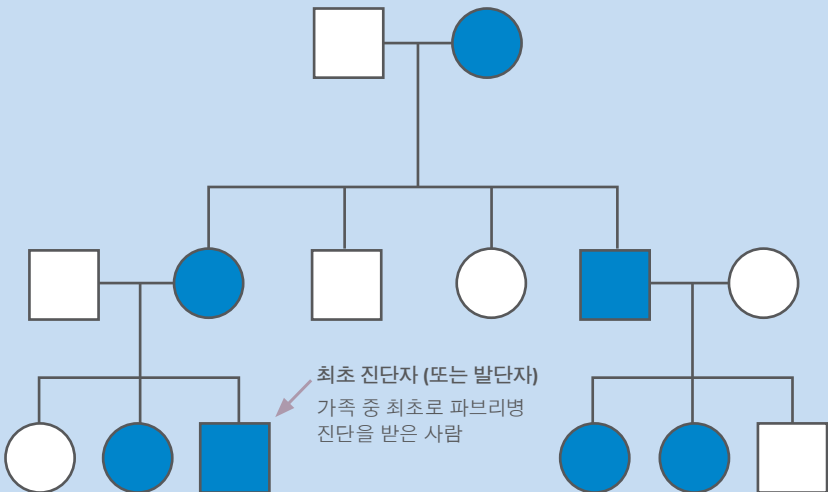
가족 구성원이 위험군에 속해 있는 경우, 증상이 없더라도 나중에 증상이 나타날 수 있으므로 질병에 대한 검사를 받아보는 것이 중요합니다.^{14,17}

유전상담은 검사에 관한 정보를 제공함으로써 위험군에 속한 가족 구성원들은 의사결정을 할 수 있습니다.^{16,18}

일단 검사를 받기로 결정하면, 간단한 건조혈반검사(DBS)로 효소의 활동을 측정하고 DNA 검사를 통해 유전자 변이를 확인하여 파브리병의 유무를 검사할 수 있습니다.^{19,20,21}



파브리병 가족병력 분석의 예



가계도 분석에서 사각형은 남성, 원은 여성, 음영처리 된 모양은 파브리병의 영향을 받을 수 있는 개인을 나타냅니다.²²

조기 검사 및 진단의 장점은 무엇입니까?

파브리병의 조기 진단은 환자에게 긍정적인 효과를 가지고 올 수 있습니다.²³ 이는 질병의 진행 속도를 늦추고 삶의 질을 향상시킬 수 있는 치료법이 존재하기 때문입니다.²³

효소대체요법(ERT)

파브리 환자들에게는 α -Gal A 효소가 없거나 제기능을 하지 못합니다. ERT는 파브리 환자들에게 제기능을 해내는 효소를 제공합니다.²⁴

증상을 치료하는 보조 치료 또한 가능합니다.

이 치료들은 역시 파브리병의 증상을 관리하는 데 도움이 될 수 있습니다.¹³

진단의 또다른 이점은 유전상담을 받을 수 있게 된다는 것입니다. 유전상담은 다음과 같은 혜택을 제공할 수 있습니다.¹⁴

- 해당 질병과 유전에 대한 정보 제공
- 산전 검사 및 의사 결정에 대한 논의
- 지원 리소스에 대한 도움



사람들은 어디에서 정보 및 조언을 얻을 수 있나요?

파브리병에 관심이 있는 사람들을 위한 다양한 정보와 상담을 할 수 있는 사람들이 있습니다.

의료전문가들은 파브리병, 진단 방법 및 치료법에 관한 정보를 제공할 수 있습니다.

유전상담사는 유전적 질환이나 가족병력의 영향을 받은 사람들을 위해 특별히 훈련된 전문가입니다.¹⁸

그들의 목표는 파브리병 환자들에게 균형있는 정보를 제공하고, 그 정보를 기반으로 자신의 건강에 대한 의사결정 및 인생 계획을 세울 수 있도록 지원하는 것입니다.^{18,26}

또한 파브리 국제 네트워크 같은 환자 집단이 정보와 지원을 제공할 수 있습니다. 자세한 사항은 <http://www.fabrynetwork.org/>를 참조하십시오.

더 자세한 사항은 www.Fabrydisease.kr에서 확인하십시오.

참고 자료

1. Spada M, et al. *Am J Hum Genet.* 2006;79:31–40. 2. Mehta A, et al. *J Med Genet.* 2009;46:548–552. 3. Desnick RJ, et al. α -Galactosidase A deficiency: Fabry disease. In: Scriver CR, et al. (eds). *Molecular Bases of Inherited Disease.* New York: McGraw-Hill; 2001. 4. MacDermot KD, et al. *J Med Genet.* 2001;38:750–760. 5. MacDermot KD, et al. *J Med Genet.* 2001;38:769–775. 6. Poorthuis BJ, et al. *Hum Genet.* 1999;105:151–156. 7. Burlina AB, et al. *J Inherit Metab.* 2018;41:209–219. 8. Meikle PJ, et al. *JAMA.* 1999;281:249–254. 9. Hwu WL, et al. *Hum Mutat.* 2009;30:1397–1405. 10. Atherton AM, et al. Presented at the WORLDSymposium 2015; February 9–13, 2015; Orlando, FL, USA. Abstract 12. 11. OpenStax College, Rice University. *Biology* (2016). ISBN-10 1938168097; ISBN-13 978-1-938168-09-3; Revision BM-2013-002(03/16)-BW. Available at: <https://openstax.org/>; Accessed March 2019. 12. Germain DP. Chapter 7: General aspects of X-linked diseases. In: Mehta A, et al. (eds). *Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS.* Oxford: Oxford PharmaGenesis Ltd; 2006.

13. Germain DP. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30. 14. Laney DA, et al. *J Genet Counsel.* 2013;22:555–564. 15. Mehta A, et al. *Eur J Clin Invest.* 2004;34:236–242. 16. Schiffmann R, et al. *Kidney Int.* 2017;91:284–293. 17. Laney DA, Fernhoff PM. *J Genet Counsel.* 2008;17:79–83. 18. Britannica Online Encyclopedia. Genetic counseling. Available at: <https://www.britannica.com/print/article/228863>; Accessed March 2019. 19. Gal A, et al. *J Inherit Metab Dis.* 2011;34:509–514. 20. Freeman JD, et al. *Clin Chem.* 2018;64:656–679. 21. Mehta A, Hughes DA. Fabry disease. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. (eds) *GeneReviews*® [Internet]. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 2017. 22. Bennett RL, et al. *Am J Hum Genet.* 1995;56:745–752. 23. Mehta A, et al. *QJM.* 2010;103:641–659. 24. El Dib R, et al. *Cochrane Database Syst Rev.* 2007;3:CD006663. 25. Mendes A, et al. *Eur J Hum Genet.* 2016;24:315–325.

이 문서에 사용된 이미지는 전형적인 이미지일 뿐이며 표시된 모델은 파브리병과 아무런 관련이 없습니다.