

월슨병(Wilson disease) 주요 돌연변이 검사 안내 (Newborn blood spot screening test for wilson disease)

■ Wilson병이란?

월슨병은 구리 대사 장애로 간, 뇌, 각막, 신장 및 적혈구에 구리가 침착되어 생기는 유전성 질환으로 간에 구리가 축적되면 어린 소아 연령에서는 주로 간질환으로 나타나고 20세가 지나서는 신경 증상이 나타납니다. 각막에 구리가 침착되면 특징적인 Kayser-Fleischer ring이 발견됩니다. 이 병은 조기에 진단하여 치료하면 구리 침착으로 인한 장기 손상을 줄여 질병을 막을 수 있으므로 원인불명의 간염, 신경장애, 급성용혈성빈혈이 있는 환아에서 반드시 감별진단에 포함되는 질환입니다.

■ Wilson병은 조기진단이 중요합니다.

월슨병은 구리의 섭취를 적게 하고 (간, 코코아, 초콜릿, 버섯, 조개, 밤종류, 건조시킨 과일이나 채소 등에 많습니다) 구리를 배출시키는 약물치료를 시행하면 질병의 진행을 막을 수 있으므로 조기 진단이 매우 중요한 질환입니다.

■ Wilson병은 유전성 대사질환으로 특히 한국인에서 흔하게 발견됩니다.

월슨병은 흔한 유전성 대사질환으로 서양에서는 3만명중의 1명꼴로 보고되며, 가까운 중국이나 일본인에서는 만명중의 1명꼴로 보고됩니다. 한국인에서도 가장 흔한 유전질환의 하나로 추정됩니다. 이는 현재 모든 신생아에서 스크리닝이 이루어지는 페닐케톤뇨증보다 흔한 질환입니다. 월슨병은 상염색체 열성질환이므로 엄마, 아빠가 모두 돌연변이를 하나씩 가지고 있는 보인자일 때 발생합니다. 월슨병의 보인자는 한국인에서 90명의 1명꼴로 예측되어 매우 흔합니다. 월슨병은 13번 염색체에 있는 월슨 유전자(ATP7B)의 돌연변이에 의해 발생되는데 30개 이상의 다양한 돌연변이가 확인되지만, 한국인에서는 3개의 돌연변이(R778L:38%, A874V:12%, N1270S:10%)가 주로 발견되며 이 3개의 돌연변이가 60%를 차지하고 있습니다.

■ Wilson병의 진단

월슨병의 진단은 구리 운송 단백질(ceruloplasmin)의 측정과 혈중 또는 요중의 구리농도의 측정으로 가능하나 확진을 하기 위해서는 유전자검사가 꼭 필요합니다. 또한 혈액검사(ceruloplasmin의 감소로 진단)는 검사당시의 환자의 상태에 의해 다른 결과를 보일 수도 있는데, 신경학적 증상을 보이는 환자의 5%, 간증상을 보이는 환자의 40%에서 감소된 소견을 보이지 않습니다.

■ Wilson병의 주요 돌연변이 검출을 위한 신생아 스크리닝 검사가 이루어집니다.

최근 유전학의 급격한 발전으로 월슨병의 유전자 검사가 쉽게 가능하며 결과 또한 신속하고 정확합니다. 월슨병의 주요 돌연변이를 확인한 후에는 환자에게 검사의 한계와 해석에 관한 적절한 유전상담이 필요합니다.

월슨병(Wilson disease)주요 돌연변이 검사 안내 (Newborn blood spot screening test for wilson disease)

■ **검사 항목** : Wilson disease screening(신생아)

■ **검사 방법** : PCR-RFLP & Real Time PCR

■ **검체 종류 및 양** : Blood paper spot

■ **검사일(소요일)** : 화, 금요일(3일)

■ **결과보고 방법** : 별지결과

■ **검사 수가** : 비급여 70,000원

■ **검사결과의 해석**

▶ **돌연변이가 2개 밝혀진 경우**

월슨병입니다. 조기 치료가 필요합니다.

형제가 있다면 형제 또한 아직 발현하지 않은 월슨병일 가능성이 25%이므로 적절한 검사와 유전상담이 이루어져야 합니다.

▶ **돌연변이가 1개 밝혀진 경우**

월슨병의 보인자이며 월슨병일 가능성이 있습니다. 따라서 월슨 유전자 전체 돌연변이 검사가 필요합니다.

▶ **돌연변이가 없는 경우**

본 검사는 월슨병의 가장 흔한 돌연변이 3가지만 검사하므로 월슨병을 완전히 배제 할 수는 없지만 wilson병일 가능성이 십만명의 1명꼴 이하로 매우 낮습니다.

■ **참고문헌**

1. Identification of novel mutations and the three most common mutations in the human ATP7B gene of Korean patients with Wilson disease. Genet Med. 2002 Nov-Dec;4(6 Suppl):43S-48S. Yoo HW.
2. Identification of three novel mutations and a high frequency of the Arg778Leu mutation in Korean patients with Wilson disease. Hum Mutat. 1998;11(4):275-8. Kim EK, Yoo OJ, Song KY, Yoo HW, Choi SY, Cho SW, Hahm SH.
3. Newborn screening for cystic fibrosis in Wisconsin: nine-year experience with routine trypsinogen/DNA testing. J Pediatr. 2005 Sep;147(3 Suppl):S73-7. Rock MJ, Hoffman G, Laessig RH, Kopish GJ, Litsheim TJ, Farrell PM.



Green Cross Reference Lab.
의료법인 녹십자 SINCE1982

주사무소 : 서울특별시 서초구 양재동 275-7 한국빌딩 한미은행 4층
분사무소 : 경기도 용인시 기흥구 보정동 314
고객지원부 : TEL : (031) 260-9250, 9261 FAX : (02) 578-0141
http : //www.gcrl.co.kr