

윌슨병(Wilson disease) 주요 돌연변이 검사 안내

Screening test for wilson disease carrier

■ 윌슨병이란?

윌슨병은 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 환자에서 반드시 감별진단에 포함되는 질환입니다.

■ 윌슨병은 조기진단이 중요합니다.

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

■ 윌슨병은 유전성 대사질환으로 무증상인 보인자 부부에서 발견됩니다.

윌슨병은 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. 윌슨병은 상염색체 열성질환이므로 엄마, 아빠가 모두 돌연변이를 하나씩 가지고 있는 보인자일 때 발생합니다. 윌슨병의 보인자는 한국인에서 90명의 1명꼴로 예측되어 매우 흔합니다. 따라서 부부중의 한 사람이 보인자일 경우, 다른 한 사람도 보인자 여부를 확인하여야 하며, 부부가 모두 보인자인 경우 자녀가 윌슨병일 수 있습니다.

■ 윌슨병의 진단

윌슨병의 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.

■ 윌슨병의 보인자 스크리닝이 이루어집니다.

윌슨병은 13번 염색체에 있는 윌슨 유전자(ATP7B)의 돌연변이에 의해 발생되는데 30개 이상의 다양한 돌연변이가 확인되지만, 한국인에서는 3개의 돌연변이 (R778L: 38%, A874V: 12%, N1170S: 10%)가 주로 발견되며 이 3개의 돌연변이가 **한국인 윌슨병 돌연변이의 60%이상**을 차지하고 있습니다. 최근 유전학의 급격한 발전으로 윌슨병의 유전자 검사가 쉽게 가능하며 결과 또한 정확합니다. 부부가 윌슨병의 주요 돌연변이의 보인자여부를 확인하고 적절한 유전상담을 받을 수 있습니다.

윌슨병(Wilson disease)주요 돌연변이 검사 안내

Screening test for wilson disease carrier

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

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

■ **검체 종류 및 양** : EDTA WB 3.0 mL

■ **검사일(소요일)** : 화, 금요일(3일)

■ **결과보고 방법** : 별지결과

■ **검사 수가** : 비급여 70,000원

■ **검사결과 해석**

▶ **산모가 돌연변이의 보인자인 경우**

남편분도 돌연변이 검사를 시행하는 것이 추천.

● **남편 또한 보인자인 경우**

부부가 모두 윌슨 돌연변이의 보인자인 경우로 자녀가 윌슨병일 확률은 25%입니다. 신생아에서 혈액검사와 유전자검사를 통하여 윌슨병을 확진할 수 있으며 만약 윌슨병으로 진단된다면 조기치료를 통하여 질병의 진행을 막을 수 있습니다. 또한 다음 임신시에도 유전상담이 필요합니다.

● **남편은 주요 돌연변이 검사상 정상인 경우**

한쪽 부모에서만 돌연변이의 보인자인 경우, 자녀가 윌슨병일 확률은 1000명중의 1명 꼴입니다. 부부가 원할 경우, 남편분은 윌슨유전자전체돌연변이검사를 시행합니다.

▶ **산모가 정상인 경우**

남편분은 일반적으로 검사를 필요로 하지 않습니다.

본 검사로는 윌슨병 돌연변이의 60%를 확인할 수 있습니다. 그러므로 산모에서 돌연변이가 있음에도 검출하지 못할 확률과 부부의 다른 한 사람도 우연히 보인자여서 자녀가 윌슨병이 될 가능성은 10만명 중의 1명꼴로 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. Carrier screening for cystic fibrosis, Gaucher disease, and Tay-Sachs disease in the Ashkenazi Jewish population: the first 1000 cases at New York University Medical Center, New York, NY. Arch Intern Med. 1998 Apr 13;158(7):777-81. Kronn D, Jansen V, Ostrer H.



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