



유전성 실조증에 대한 핵심 사항들

유전성 실조증이란 무엇인가요?

유전성 실조증은 유전성 소뇌위축증이라고도 하며, 주 증상이 실조증인 유전성 질환을 포함하는 개념입니다. 실조증은 운동이 부조화스럽고, 어둔해지며 중심을 못 잡고 휘청거리는 증상입니다. 흔히 술 취한 듯한 증상으로 알려져 있습니다. 유전적 원인으로 발생하기 때문에, 가족력이 있는 경우가 많지만, 가족력이 전혀 없이 발생하기도 합니다.

유전성 실조증에서는 실조증 뿐 아니라 다음과 같은 다양한 신경 증상들이 동반될 수 있습니다.

- 서동과 떨림
- 꼬임, 신체 일부가 돌아가거나 조절이 안됨 (근긴장이상증)
- 무디거나, 저림, 타는 것 같은 이상 감각이 생길 수 있고 근육의 위약감이 동반되기도 합니다. (말초신경장애)

그 외에도 심장이나 망막 같은 중추신경계 다른 기관이 침범되기도 합니다.

어떤 방식으로 유전되나요?

크게 4가지의 유전 방식이 있습니다.

- **상염색체 우성 유전:** 부모 중 한 명이라도 이상 유전자를 물려주면 질병이 발생합니다. 부모가 이상 유전자를 가진 경우, 자녀는 50% 확률로 병이 발생할 수 있습니다.
- **상염색체 열성 유전:** 부모 양 쪽에서 모두 이상 유전자를 받아야 질병이 발생하는 경우입니다. 부모가 각각 하나의 이상 유전자를 가지고 있다면, 자녀가 부모 모두에게서 이상 유전자를 받아 병이 발생하므로 자녀가 병이 발생할 25%입니다. 부모는 보통 하나의 이상 유전자만 가지고 있기 때문에 병이 나타나지 않고 건강하며, 가족력이 없는 경우가 많습니다.
- **X 성염색체 연관 실조증:** 비정상 유전자가 X 성염색체에 있어서 주로 건강한 어머니에게서 전달되어 자녀에게 발병하는 경우가 많습니다.
- **사립체(mitochondria) 실조증:** 세포에서 에너지를 생성하는 세포 부속물인 사립체의 DNA에 비정상 유전자가 있는 경우 발생합니다. 주로 어머니에게서 유전됩니다.

흔한 유전성 실조증의 종류는 어떤 것이 있나요?

상염색체 우성 유전 실조증

- 조절되지 않는 이상 움직임
- 집중력 저하, 사고 또는 기억력 문제
- 시력 변화 및 안구 운동 장애
- 팔다리의 감각저하, 저림, 타는 듯한 느낌 (말초신경병증)

삼화성 실조증: 주로 유년기에 발생하고 짧은 실조증이 반복해서 나타나는 것이 특징으로 운동에 의해 유발되기도 합니다.

상염색체 열성 유전 실조증

주로 20세 이전에 발생하며, 증상이 복잡하고 심각한 장애를 초래하는 경우가 많습니다. 프레드리히 실조증(Friedreich's Ataxia)이 유럽과 북미에서 가장 흔하지만 한국에는 아직까지 보고가 없습니다. 유전자 검사를 통해 확진할 수 있지만, 가능한 검사 종류에 제한이 있습니다. 다음과 같은 증상들이 동반될 수 있습니다.

- 감각 장애
- 척추의 휘어짐 (척주측후만증)
- 심장 이상 (심근병증)
- 당뇨

X 성염색체 연관 실조증: 여린X 관련 떨림실조증후군(Fragile X-associated Tremor-Ataxia syndrome)이 대표적입니다.

사립체 실조증: 드물지만 다양한 질환들이 포함됩니다.

- Myoclonic epilepsy ragged red fiber (MERRF) syndrome
- Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre syndrome
- POLG-related disorders (실조증-말초신경장애 관련 질환들)

어떻게 진단하나요?

실조증의 원인을 진단하기 위해 일반적으로 다음 사항들을 확인합니다.

- 조부모까지 3대 가족력
- 신체 검진 및 신경학적 검사
- CT나 MRI 같은 뇌 영상과 혈액 검사

유전성 실조증의 확진은 혈액이나 타액에서 유전자 검사를 통해서만 가능합니다. 하지만 원인 유전자 중 일부만 알려져 있고 검사가 가능하기 때문에, 유전자 검사가 음성이라고 유전적 원인을 완전히 배제할 수는 없습니다. 이러한 진단을 통해, 환자와 가족들이 유전성 실조증의 예후 및 유전 양상을 확인하고, 추후 가족 계획에 도움을 줄 수 있습니다.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

유전성 실조증에 대한 핵심 사항들

유전성 실조증은 치료 가능한가요?

현재로는 일부 몇몇 질환을 제외하고 대부분의 실조증은 치료가 가능하지 않습니다. 하지만 다음과 같은 방법을 통해 도움을 받을 수 있습니다.

- 물리 치료
- 언어 치료
- 작업 치료
- 의료 기구