



월슨병에 대한 핵심 사항들

월슨병은 어떤 병인가요?

월슨병은 유전자 이상으로 인해 체내에 과다한 구리가 축적되어, 뇌, 간 등 여러 장기에 쌓이는 질환입니다.

월슨병은 언제, 어떤 증상들로 나타나나요?

월슨병의 증상은 주로 소아나 젊은 성인 시기부터 나타나기 시작합니다. 월슨병 증상 가운데 다양한 신경 관련 증상들이 나타날 수 있는데, 대표적인 증상들은 다음과 같습니다.

- 떨림이나 자세 이상(근긴장이상증)과 같은 불수의 이상운동
- 균형 감각 저하 혹은 손 동작 장애
- 삼킴 장애 혹은 발음 장애
- 인지 기능 저하 혹은 이상행동

이러한 신경 관련 증상들 뿐만 아니라 간, 신장, 심장 문제, 빈혈과 같은 다양한 증상들이 흔하게 나타날 수 있습니다.

월슨병은 왜 생기나요?

월슨병은 체내 구리 배출과 관련된 유전자 이상으로 인해 발생합니다. 이로 인해 우리 몸에 필요량보다 많은 구리가 쌓이게 되는데, 특히 뇌, 간, 눈에 침착되어 다양한 증상들을 일으키게 됩니다.

월슨병은 어떻게 진단하나요?

월슨병에 대한 감별 진단은 어려운 경우가 많습니다. 때문에 정확한 진단을 위해서는 증상에 대한 세밀한 진찰이 선행되어야 하며, 이후 혈액 검사 혹은 소변 검사를 이용해 월슨병을 진단할 수 있습니다. 가장 흔히 이용되는 검사는 혈액에서 ceruloplasmin 수치를 측정하는 것으로, ceruloplasmin은 간에서 만들어지는, 구리 이송/저장을 담당하는 단백질입니다. 하지만 ceruloplasmin 검사를 통해 월슨병을 진단하기 어려운 경우도 있으며, 이러한 경우 소변에서 구리 배출량 측정이 진단에 도움이 될 수 있습니다. 구리 배출량 측정을 위해서는 24시간 소변을 모아 측정해야 하기 때문에, 24시간 동안 제대로 소변을 모으는 것이 중요합니다.

이외에도 다음과 같은 다양한 검사들이 월슨병 진단에 이용될 수 있습니다.

- 안과 진찰: 각막의 구리 침착을 확인합니다.
- 간 생검(조직검사): 간의 구리 침착을 측정하여, 월슨병 진단을 확인할 수 있습니다.
- 뇌 자기공명영상(MRI): 월슨병 관련 뇌 이상을 확인하기 위해 시행합니다.
- 유전자 검사: 월슨병 유전자 이상을 확인하여, 확진할 수 있습니다.

월슨병은 치료 가능한 질환인가요?

월슨병은 완치되는 질환은 아니지만, 치료 가능한 병입니다. 특히 초기에 치료를 시작할수록 구리 침착으로 인한 비가역적 손상을 최소화할 수 있기 때문에 빠른 진단과 치료가 중요합니다.

구리 섭취 제한이 필요한가요?

일상적으로 섭취하는 다양한 식품들에 구리가 포함되어 있습니다. 대부분 필요량 이상의 구리를 섭취하고 있기 때문에, 월슨병으로 진단을 받았다면, 구리가 많은 식품을 피하거나 줄이는 것이 좋습니다. 구리가 많은 식품은 아래와 같습니다.

- 초콜릿
- 견과류
- 조개류
- 간

월슨병 치료 방법에는 어떠한 것들이 있나요?

월슨병 치료에는 아래와 같은 다양한 방법들이 이용될 수 있습니다. 약물 치료가 주로 이용되며, 이를 통해 월슨병의 증상을 호전시킬 수 있습니다. 각 치료 방법의 특성을 고려하여, 담당 선생님과 가장 적절한 치료 방법을 선택하는 것이 중요합니다.

- 구리 흡수를 줄여주는 약물: 아연(zinc) 성분으로, 장에서 구리의 흡수를 줄여줍니다. 효과를 보기까지 어느 정도 이상의 시간이 소요됩니다.
- 구리를 배출시키는 약물: d-penicillamine, trientine, ammonium tetrathio-molybdate 성분(2020년 10월 기준으로 한국에서는 d-penicillamine(알타민), trientine(트리엔탐, 사이프린)이 처방 가능)으로, 체내의 구리와 결합하여 배출시키는 역할을 합니다. 심각한 부작용을 일으킬 수도 있어 충분한 상담 후 복용해야 합니다.
- 간 이식: 일부 심한 환자에서 이용될 수 있습니다.



윌슨병에 대한 핵심 사항들

가족 검사를 해야 하나요?

윌슨병은 유전질환이기 때문에, 가족들에게 유전될 수 있습니다. 윌슨병은 상염색체 열성 질환으로, 부모로부터 받은 두개의 유전자에 모두 이상이 있어야 발생하게 됩니다. 부모는 각각 하나의 유전자에만 이상만 있어 윌슨병이 발생하지 않지만, 이상 유전자를 두개를 부모로부터 각각 받을 수 있는 환자의 형제 자매에서는 윌슨병이 발생할 수 있습니다. 그러므로, 형제나 자매가 윌슨병 진단을 받았다면, 조기 진단을 위해 검사를 권합니다. 드물지만 형제 자매가 아닌 다른 가족들에게 검사를 권하는 경우도 있습니다. 가족 검사가 필요한지 확인하기 위해, 담당 선생님과 상의하십시오.