

NST (Neonatal Screening Test) & LSD (Lysosomal Storage Disease)

신생아 선천성 대사이상 선별검사 & 리소좀 축적병 선별검사

선천성 대사 이상 질환(NST)이란? 우리 몸의 생화학적 대사 경로를 담당하는 효소나 조효소의 결핍으로 발생하는 질환입니다. 정상적으로 최종 물질이 생성되지 못하는 경우 결핍 증상이 나타나고, 불필요한 전구물질은 다양한 중요 장기에 축적되어 기능 장애와 같은 과잉 증상을 일으키게 됩니다. 조기에 발견하지 못하여 치료시기를 놓칠 경우 돌이킬 수 없는 손상을 초래하거나 심각한 건강문제가 생길 수 있습니다.

선천성 대사 이상 질환(NST) 검사

신생아에게 시행하는 검사로 조기에 질환을 발견하여 치료하기 위해 시행하며, 모든 신생아를 대상으로 주요 대사이상 질환을 선별하는 검사입니다.

검사항목에는 페닐케톤뇨증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 갈락토스혈증, 갑상선기능저하증, 부신 기능 항진증이 포함됩니다.

검사 시기는 보통 생후 3~7일에 시행하는 것을 권장하고 있으며, 미숙아나 저체중 출생아의 경우 5~7일 사이에 한번 채혈한 후 수유상태가 좋아진 생후 2주경에 다시 채혈하는 것을 권장합니다.

페닐케톤뇨증

단백질 속에 함유되어 있는 페닐알라닌을 분해하는 효소의 결핍으로 페닐알라닌이 축적되어 경련 및 발달장애를 일으키는 상염색체성 유전 대사 질환

단풍당뇨증

아미노산을 분해하는 특정 효소의 유전자 이상으로 발생하는 질환으로 소변에서 태운 설탕이나 메이플 시럽과 같은 단 냄새가 나는 것이 특징

호모시스틴뇨증

체내에 호모시스틴이 축적되면서 발생하는 선천성 대사이상으로 요 중에 호모시스틴이 다량 배출되는 것이 특징

갈락토스혈증

체내에 갈락토오스(유당)와 그 대사물이 축적되어 발육부전, 구토, 황달, 설사증상 등이 나타나고 치료하지 않으면 백내장, 정신지체 등을 보이다가 결국 간경변으로 사망에 이르는 것이 특징

갑상선기능저하증

갑상선에서 갑상선 호르몬이 잘 생성되지 않아 체내에 갑상선 호르몬 농도가 저하되거나 결핍된 상태로 성장장애, 발달장애, 식욕부진, 변비 등의 증상이 나타나는 것이 특징

부신 기능 항진증

특정 효소가 결핍되어 호르몬이 불균형해지면 성기 발달의 장애와 색소 침착, 염분 소실 등의 증상을 유발하는 유전질환



리소좀 축적병 (LSD)이란?

체내 손상된 세포나 잔해, 불필요한 성분을 소화 및 처리하는 세포기관인 리소좀의 특정 효소 기능이 결핍되어 나타나는 유전성 질환입니다. 리소좀 안에 존재하는 분해 효소가 부족할 경우 기능을 제대로 수행하지 못해 몸에 독성 물질이 오래 축적되어 각종 대사질환 장애를 유발하고 체내 주요 장기에 손상을 입힐 수 있습니다.

이 질환은 신생아부터 성인까지 언제든 발병할 수 있으며, 다양한 의심 증상이 나타나기 때문에 타 질환과의 혼동 가능성이 있고, 국내 환자 수가 매우 적은 관계로 질환에 대한 인지도가 낮아 진단을 받기까지 오랜 시간이 소요될 가능성이 있습니다.

리소좀 축적병 (LSD)선별 검사

결핍된 효소의 종류에 따라 여러 종류의 대사질환으로 구분되는데 리소좀 축적병(LSD) 선별 검사에는 대표적으로 고셔병(Gaucher disease), 파브리병(Fabry disease), 폼페병(Pompe disease), 뮤코다당증(Mucopolysaccharidoses), 크라베병(Krabbe disease), 니만-피크병(Niemann-pick disease) 등이 포함됩니다.

고셔병(Gaucher disease)

Glucocerebrosidase라는 효소에 유전적 이상이 생겨 발생하는 질환으로 이 효소의 결핍으로 인해 Glucocerebroside가 비장, 간, 림프에 축적되며 간-비장 비대, 뼈 통증 등의 증상이 나타나는 특징

파브리병(Fabry disease)

리소좀이라는 세포 내 소기관에서 특정 당지질 대사에 필요한 효소가 결핍되어 발생하는 리소좀 저장 질환 중 하나이며 X염색체 관련 열성 유전되는 희귀한 유전성 대사 질환

폼페병(Pompe disease)

특정 효소의 결핍으로 인해 리소좀 내부에 글리코겐이 축적되는 질환으로 근력이 감소하고 근육이 위축되며 호흡 부전과 심근병증이 나타나는 특징

뮤코다당증(Mucopolysaccharidoses)

Glycosaminoglycans 분해에 필요한 lysosomal 효소가 부족하여 발생하는 유전 질환으로 Glycosaminoglycans이 축적되어 소변으로 과도한 배출, 각막혼탁, 손목터널증후군, 심장판막 기형 등의 증상

크라베병(Krabbe disease)

Galactocerebroside-β-galactosidase라는 효소의 결핍으로 지질이 신경계 및 간조직에 침착하게 되는 질환으로 정신지체, 마비, 실명, 난청 등의 진행성 신경계 장애 등의 증상

니만-피크병(Niemann-pick disease)

상염색체 열성 유전에 의한 질환으로 sphingomyelin 지질을 분해하는 효소가 결핍되어 온전한 지질 대사가 이루어지지 않거나 다른 지질의 대사이상으로 인해 간, 비장, 뇌에 많은 양이 축적되어 발생. 근 긴장도 저하, 지적 능력 저하 등의 증상

