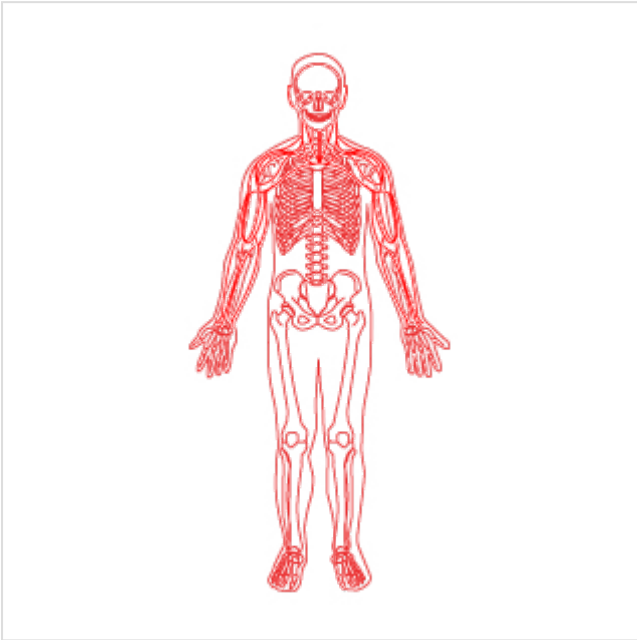
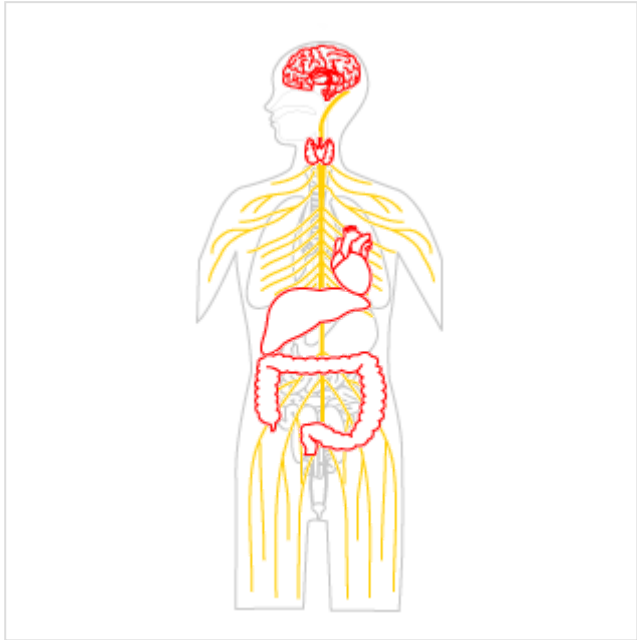


## 코드없음 5번 염색체 장완 35 부분의 결손 (5q35 deletion)

## 질환주요정보

체외		체내	
			
관련질환명	5번 염색체 장완의 35 부분의 결손 (Del (5)(q35)) 5번 염색체 장완의 말단 부분의 결손 (Del (5)(qter)) 5번 염색체 장완의 원위 부분의 결손 (Distal 5q deletion) 5번 염색체 장완의 35 부분의 단일 염색체증 (Monosomy 5q35) 5번 염색체 장완의 말단소립 부분의 결손 (Telomeric deletion 5q)	영향부위	체내 : 간, 갑상선, 뇌, 대장, 신경, 심장 체외 : 골격, 귀, 근육, 눈, 두개골, 입, 척추, 코, 피부
증상	소토스 증후군 (Q87.3 참고), 림프부종, 근긴장저하, 정신지체, 저신장, 심기형, 흉곽기형, 얼굴기형, 소두증.	원인	5번 염색체 장완의 35 부분의 결손
진단	염색체 검사, FISH (Fluorescence in situ hybridization, 형광제자리부합법)	치료	각 증상에 대한 대증적 치료, 기형에 대한 수술적 치료, 특수교육
산정특례코드	V901	의료비지원	지원

## 질환세부정보

## 개요 General Discussion

5번 염색체 장완 35 부분의 결손은, 5번 염색체 장완의 끝부분 중 5q35.1 부터 5q35.3 부분을 포함하는 결손으로, 다양한 선천 기형을 일으키게 됩니다. 매우 드문 염색체 결손 질환으로, 빈도는 1/1,000,000 미만으로 알려져 있습니다.

니다.

## 증상 Symptoms

5번 염색체 중 결손되는 부분에 따라 나타나는 증상이 달라집니다.

5번 염색체 장완의 끝부분 중, 특히 NSD1 유전자를 포함하는 5q35.2 부분이 결손 되었을 경우에는 소아기의 과도한 성장, 대두증, 독특한 안면 이상 및 다양한 학습장애를 주요 특징을 특징으로 하는 소토스 증후군을 일으키게 됩니다.

5q35.3 부분이 결손 되었을 경우 산전에는 림프부종, 두꺼운 목덜미 반투명이 관찰될 수 있고, 영아기에는 근긴장도 저하, 경도의 정신지체, 성장호르몬 결핍증으로 인한 저신장증이 발현될 수 있습니다. 이 외에 종 모양의 흉곽, 선천 성 심기형, 안면기형, 큰 대천문, 등과 같은 다양한 소기형이 발생할 수 있습니다. 한 증례보고에서 언어능력은 정상적인 범위 내에서 발달을 보인 것으로 확인된 바 있으나, 매우 드문 질환으로 보고된 증례가 많지 않아 아직 더 많은 연구가 필요합니다.

5q35.1, 5q35.2 및 5q35.3을 모두 포함하는 더 큰 결손의 경우에는 중증 발달장애, 소두증, 심기형 (방실 전도 장애를 동반하거나 동반하지 않는 심방중격결손증, 엡스테인 기형, 팔로사징후) 과 같은 심각한 증상을 초래합니다. 심기형의 경우에는 NKX2.5 (5q35.1) 유전자의 반수부족 (haploinsufficiency)에 의한 것으로 알려져 있습니다.

## 원인 Causes

5번 염색체 장완의 말단 35부위의 결손증은, 5번 염색체의 장완의 말단 부위가 부분적으로 결손 되어 발생하는 매우 드문 질환입니다. 염색체란 우리 몸을 구성하는 세포들의 핵 내에 있는 유전정보로서, 부모로부터 각각 23개씩 받아 총 46개(22쌍의 상염색체와 1쌍의 성염색체)로 구성되어 있으며, 각 염색체는 장완(q)과 단완(p)을 가지고 있습니다. 5번 염색체 장완의 35부분이 결손 될 경우 상기와 같이 다양한 증상들이 발생할 수 있고, 이를 통틀어서 '증후군'이라 칭합니다.

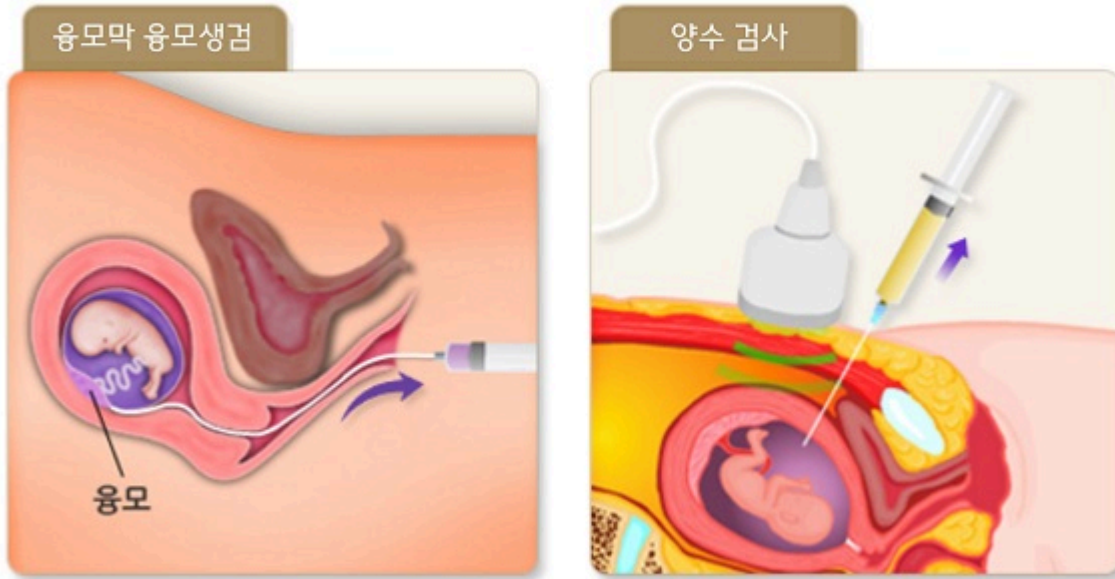
환자의 부모들의 염색체를 검사했을 때 대부분은 정상 염색체로 확인되는데, 이는 환자의 결손이 부모에게서 유래된 것이 아니라, 발생과정에서 새로이 발생한 돌연변이로 환경적인 요인이나, 생활습관 개선으로 예방할 수 있는 부분이 아닙니다.

환자의 부모에게서 5q35 결손이 유래되었을 경우, 다음 임신 시 태아가 이환 될 확률은 50%로 유전상담이 필요합니다.

## 진단 Diagnosis

가족력이 있지 않은 이상, 산전에 해당 증후군을 일차로 의심하기는 쉽지 않고 따라서 산전에 진단되는 경우는 드뭅니다. 가족력이 있다면 산전에 양수나 융모막 용모를 이용해 염색체 검사를 해볼 수 있습니다.

## 산전 진단



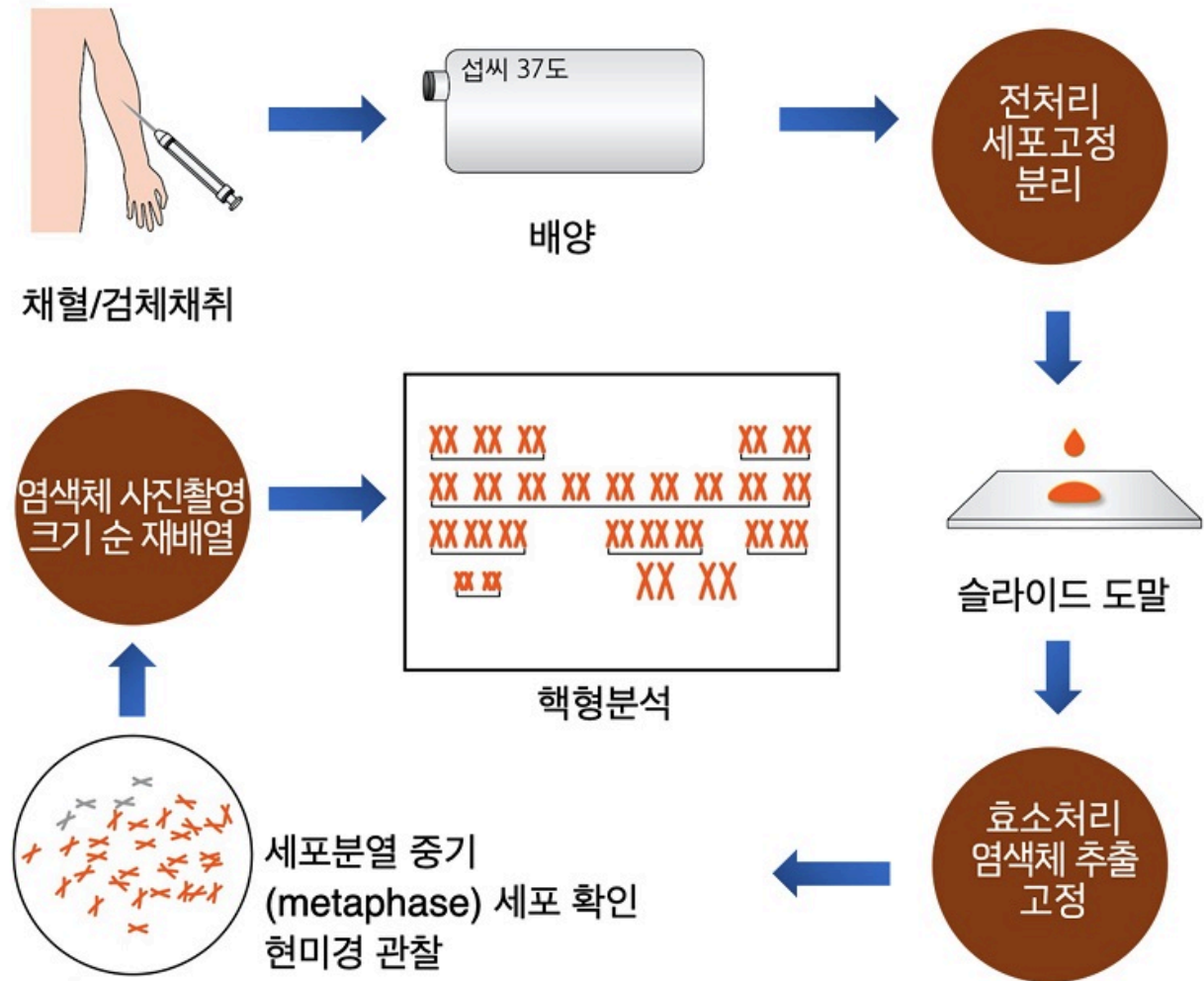
질병관리청



대한의학회  
Korean Academy of Medical Sciences

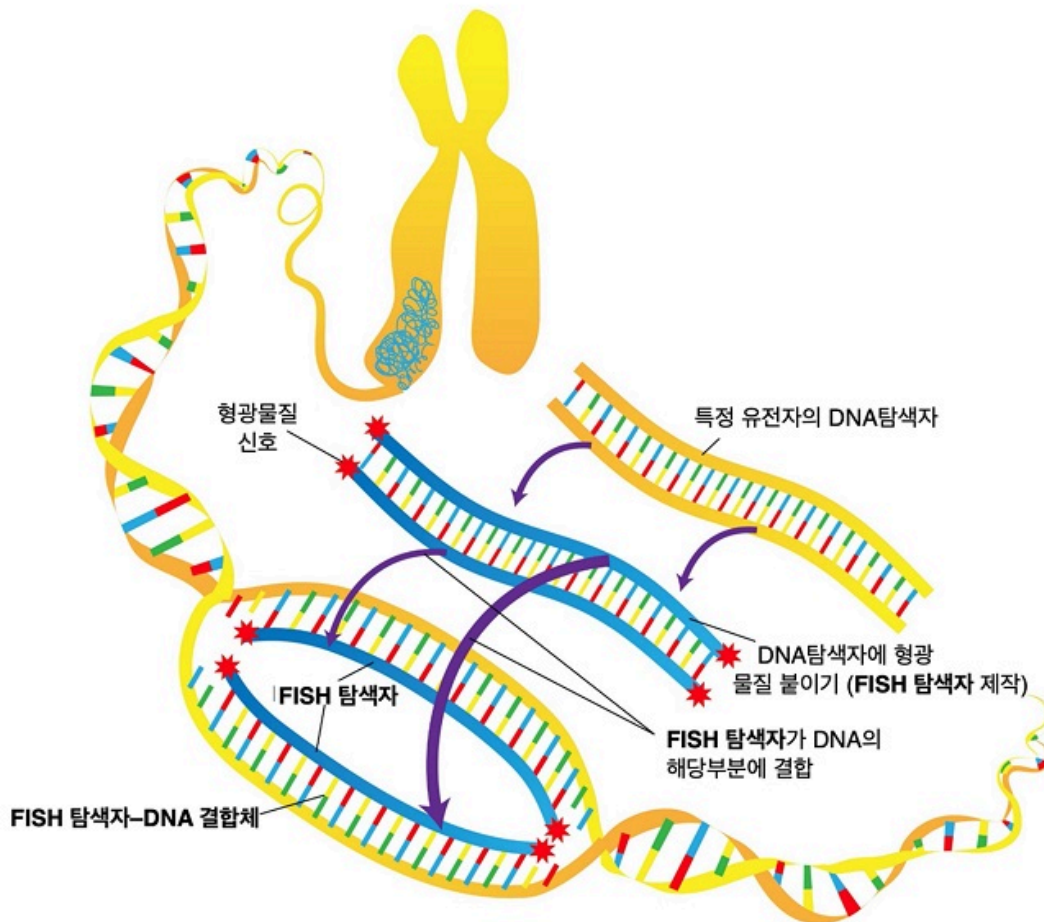
출생 후에는 특징적인 임상양상과 염색체 검사로 진단할 수 있습니다. 혈액을 채취하여 검사를 진행하며, 세포유전학적 검사를 함께 시행합니다. 세포유전학적 검사에는 핵형분석, 형광동소보합법 (FISH), 염색체 마이크로어레이 (Array-CGH) 등의 방법이 있습니다.

## 염색체검사 혹은 핵형분석의 단계



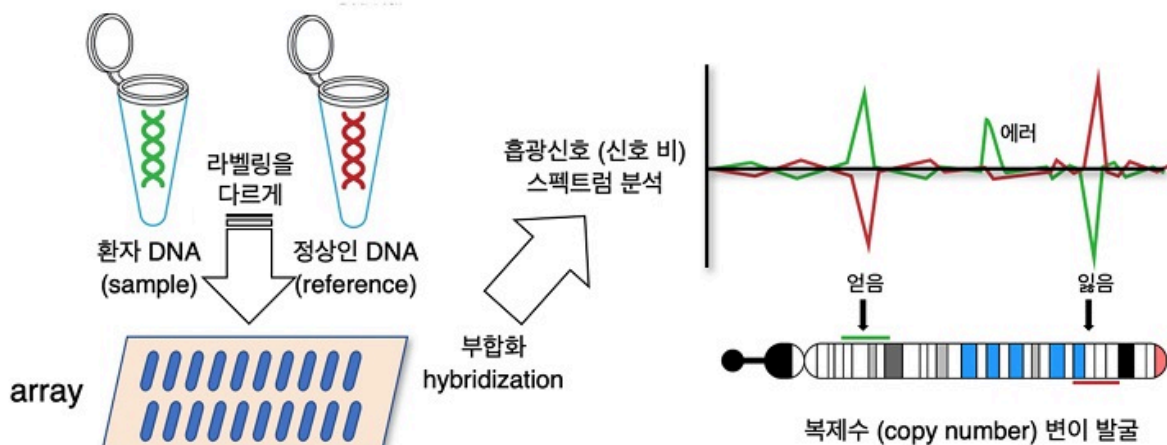
형광동소보합법은 특정 sequence를 확인하는 방법이고, 마이크로어레이 검사는 여러 개의 열에 각각 특정 sequence를 인식하는 탐식자(probe)를 심어, 해당 부위를 검출하기 위한 목적으로 만든 검사 방법을 말합니다. 염색체 검사를 통한 수적 이상 뿐만 아니라, 염색체의 아주 미세한 부분의 중복이나 결실까지도 확인할 수 있기 때문에 5번 염색체의 장완의 전체 뿐 아니라, 부분 결손까지도 확인이 가능합니다.

## 형광동소보합법 (Fluorescence in situ hybridization)



## 고해상도 유전체검사 (Chromosomal Microarray, CMA)

(대표적인 것으로, array Comparative Genomic Hybridization [array CGH]가 있음)



그러나 이러한 미세결실이나 중복 등의 결과가 나온다면 하더라도 정확한 진단과 원인 파악을 위해서는 부모님도 함께 검사를 받는 것이 필요합니다. 부모님과 아이의 세포유전학적 검사를 함께 시행하는 것은 이후의 산전 유전상담에도 도움이 됩니다.

동반된 기형을 확인하기 위해 심장초음파, 뇌 자기공명영상 (MRI), 복부 초음파, 골격계 X-ray 등을 시행할 수 있습니다.

## 치료 Treatment

5번 염색체 장완의 35 부분의 결손을 되돌리는 치료는 아직 개발되지 않았습니다. 따라서 증후군에 대한 특이적인 치료는 없으며 각각의 환자의 증상에 맞는 대증요법이 중요합니다. 동생을 계획하고 있다면 유전 상담이 필요합니다.

## 참고문헌 및 사이트 Bibliography&Site

Stratton RF, Tedrowe NA, Tolworthy JA, et al. Deletion 5q35.3. Am J Med Genet. 1994 Jun 1;51(2):150-2.

Rauch A, Beese M, Mayatepek E, et al. A novel 5q35.3 subtelomeric deletion syndrome. Am J Med Genet et A. 2003 Aug 15;121A(1):1-8.

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=1121&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=5q35-deletion&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Deletion-5q35&title=Deletion%205q35&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=1121&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=5q35-deletion&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Deletion-5q35&title=Deletion%205q35&search=Disease_Search_Simple)