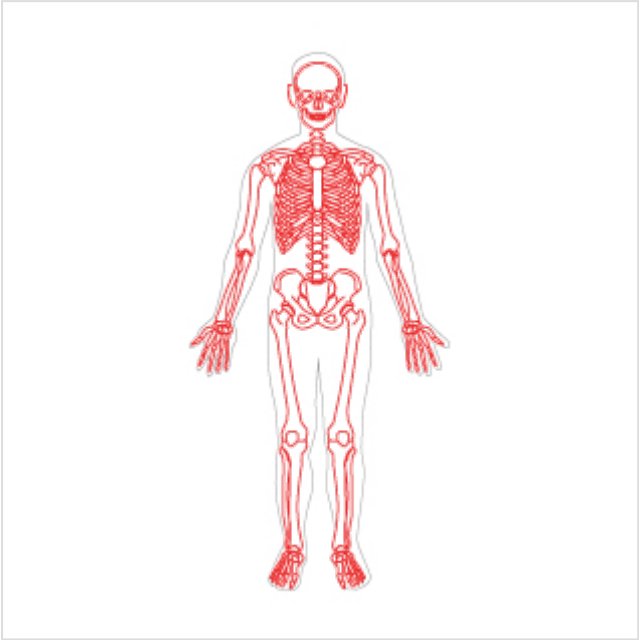
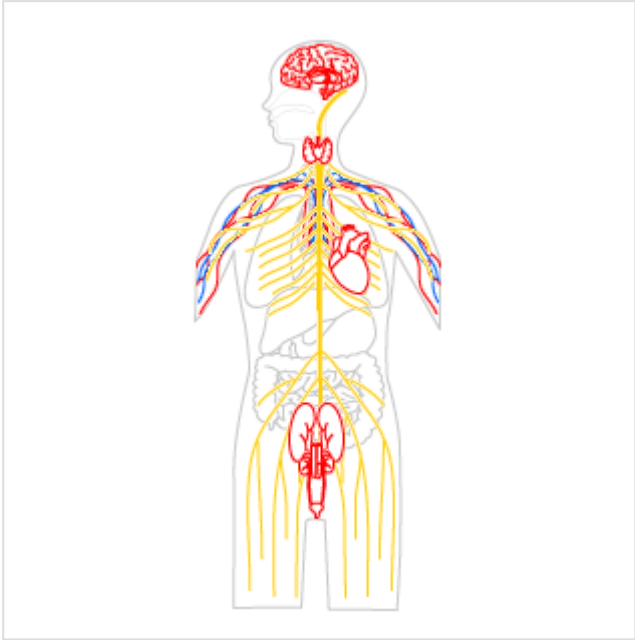


코드없음 1번 염색체 단완의 결손 증후군 (1p deletion syndrome)

질환주요정보

체외		체내	
			
관련질환명	1번 염색체 단완의 일염색체 (Monosomy 1p, 1p monosomy) 1번 염색체 단완의 부분적 일염색체 (Partial monosomy 1p)	영향부위	체내 : 갑상선, 뇌, 생식기, 신경, 신장, 심장, 혈관(혈액) 체외 : 골격, 귀, 눈, 두개골
증상	발달 지연, 지적 장애, 특이한 얼굴 모양 얼굴, 저신장, 척측, 생식기 이상	원인	염색체 1p 결실은 1번 염색체의 단완에 위치한 유전 물질의 누락된 사본이 있을 때 발생하는 염색체 이상임
진단	세포유전학적 검사	치료	재활치료 등 증상에 따른 치료 동반기형이 있는 경우 수술적인 교정
산정특레코드	V901	의료비지원	지원

질환세부정보

개요 General Discussion
1p 염색체 결실은 1번 염색체의 단완에 위치한 유전 물질의 소실이 있어서 발생하는 염색체 질환입니다. 상태의 중증도와 징후 및 증상은 결실의 크기와 위치 및 어떤 유전자가 관련되어 있는지에 따라 다릅니다. 1번 염색체 단완의 결손 증후군이 있는 환자에서 종종 발생하는 특징에는 발달 지연, 지적 장애, 행동 문제 및 독특한 얼굴 특징이 포함됩니다. 대부분의 보고된 예는 부모로부터 유전되어 발생하지는 않았으나, 진단된 환자의 경우는 그들의 아이들에게 소실된 염색체를 물려줍니다. 치료는 각 개인에게 나타나는 징후와 증상을 기반으로 합니다.

증상 Symptoms

환자 대부분에서 특이한 얼굴 모양, 운동 및 언어 발달 지연 및 지적 장애를 보였습니다. 뇌 기형, 심장기형, 신장 기형, 갈비뼈와 일부 척추 기형, 팔 및 손의 기형, 눈의 이상, 저신장, 청력 손실, 경련 등의 문제가 발생할 수 있습니다. 일부 환자들에서는 오목가슴과 척추측만증, 저신장 등의 Noonan 증후군(Noonan syndrome)을 연상시키는 모습을 보일 수 있습니다.

◆ 증증소견

심장 기형, 청력 손실, 경련

원인 Causes

1번 염색체 단완 결손은 염색체 이상에 의한 질환입니다. 염색체는 우리 몸의 성장, 발달, 기능을 결정하고 조절하는 유전정보를 담고 있는 구조물입니다. 염색체는 우리 몸을 구성하는 각각의 세포에 들어있고, 단완과 장완으로 이루어져 있습니다. 색체의 단완이나 장완으로부터 일부분이 파열되어 소실되는 현상을 결손이라고 합니다.

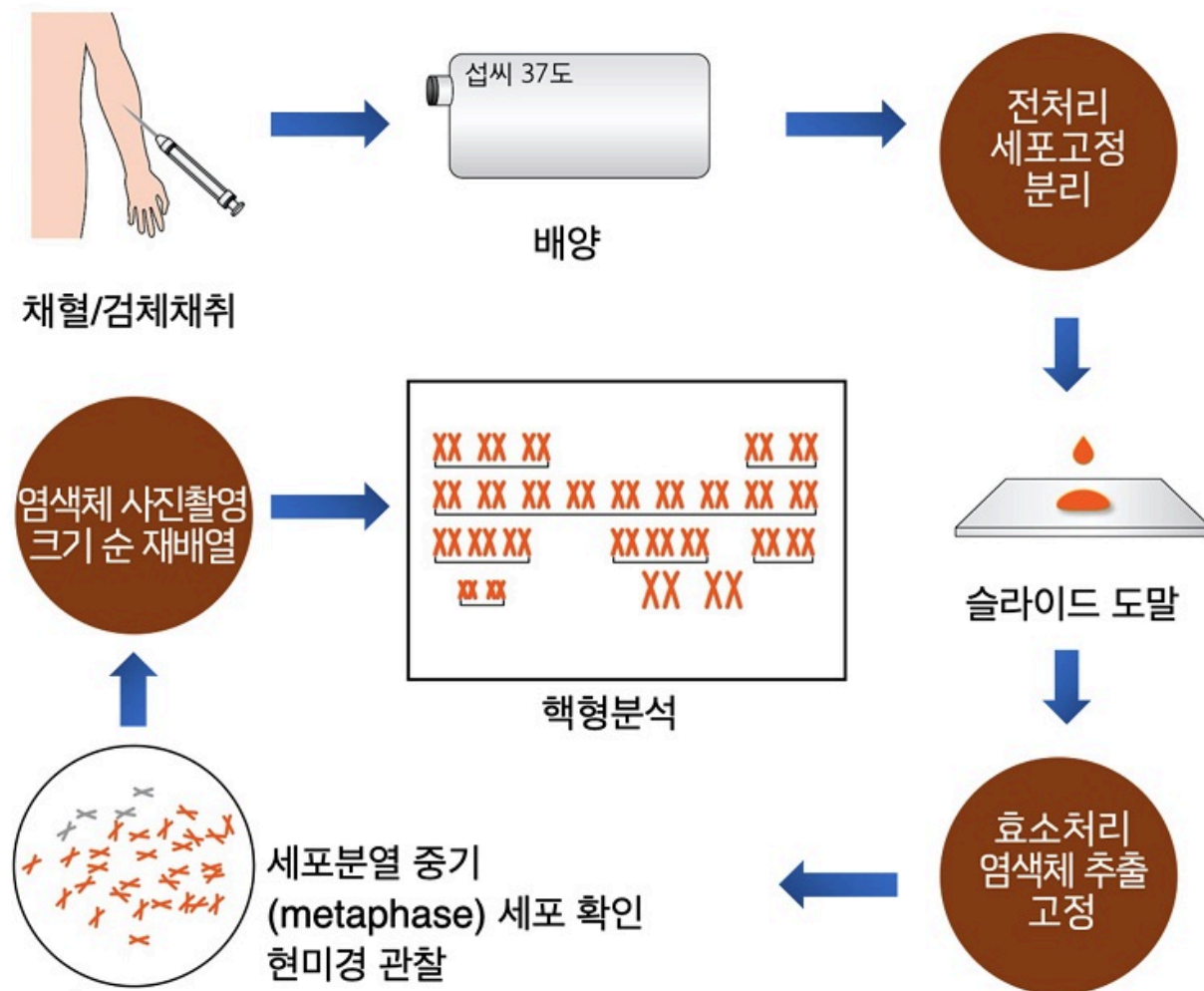
결손이 일어날 경우, 결손이 일어난 부위에 해당하는 유전정보가 소실되어 우리 몸의 성장, 발달, 기능에 결함을 초래하게 됩니다. 결손의 크기와 결손이 발생하는 정확한 부위에 따라 나타나는 증상은 다를 수 있습니다.

무증상인 부모님 중 한분의 염색체에 균형 전위 전도를 가지고 있는 경우에 자녀에서 1번 염색체 단완 결손이 나타나는 경우가 있습니다. 그러나 부모님의 염색체가 모두 정상이지만, 정자, 난자의 형성 과정이나 초기 태아 발달과정에서 발생한 염색체 결손이 원인이 되는 경우도 존재합니다.

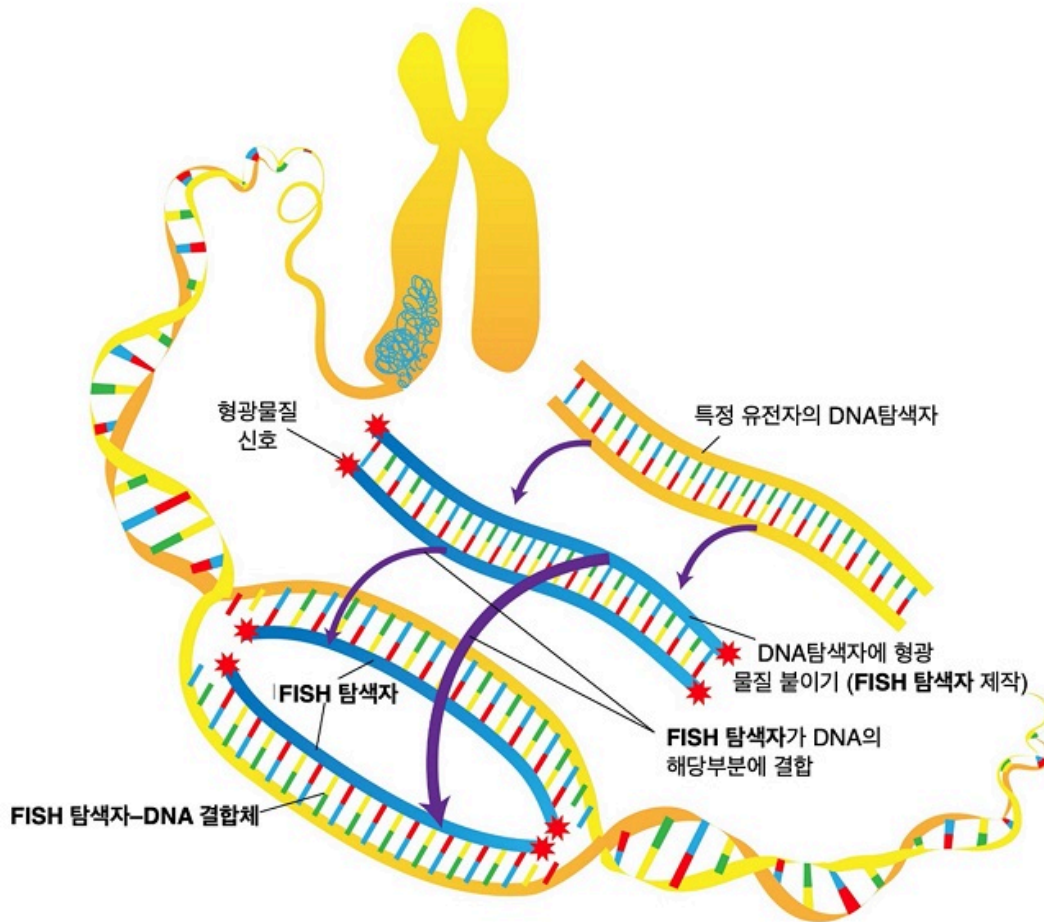
진단 Diagnosis

1번 염색체 단완 결손은 혈액을 채취하여 세포유전학적 검사를 하여 진단합니다. 세포유전학적 검사에는 핵형분석, 형광 제자리 부합법 (FISH), 염색체 마이크로어레이 (Array-CGH) 등의 방법이 있습니다. 세포유전검사는 염색체의 수적, 구조적 이상을 분석하여 염색체 질환을 진단하는 검사입니다. 염색체는 세포핵에 존재하는 실 모양의 구조물이고, 각각의 염색체는 수천 개의 유전자를 포함하고 있어서 염색체의 이상은 유전질환을 일으킬 수 있습니다.

염색체검사 혹은 핵형분석의 단계



형광동소보합법 (Fluorescence in situ hybridization)

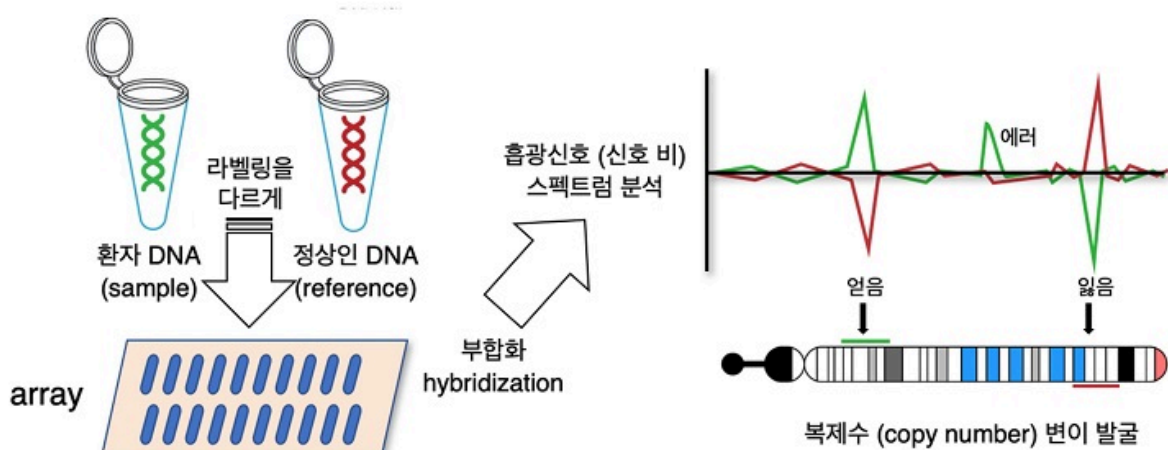


* 마이크로어레이 검사 (Chromosomal microarray, CMA)

여러 개의 열에 각각 특정 염기서열(sequence)을 인식하는 탐식자(probe)를 심어, 해당 부위를 검출하기 위한 목적으로 만든 검사 방법을 말합니다. 염색체 검사를 통한 수적 이상뿐만 아니라, 염색체의 아주 미세한 부분의 중복이나 결실까지도 확인할 수 있기 때문에 1번 염색체의 단완 전체뿐 아니라, 부분 결손까지도 확인할 수 있습니다.

고해상도 유전체검사 (Chromosomal Microarray, CMA)

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



그러나 이러한 미세결실의 결과가 나온다고 하더라도 정확한 진단과 원인 파악을 위해서는 부모님도 검사받는 것이 필요합니다. 부모님과 아이의 세포유전학적 검사를 함께 시행하는 것은 이후의 산전 유전상담에도 도움이 됩니다.

임상증상에 대한 검사로는 발달 지연에 관련된 발달 검사, 지능 저하에 대해서는 지능 및 정서-심리검사, 경련에 대해서는 뇌파검사를, 선천성 심기형에 대해서 심장초음파, 심전도 검사를 시행합니다. 뇌 병변을 확인하기 위해 뇌 자기 공명영상촬영(MRI)을 시행하며, 시각, 청각장애 확인을 위해 안과, 이비인후과 검진 및 검사를 합니다. 그 외에도 복부 초음파, 골격계 X선(X-ray) 검사 등을 시행할 수 있습니다.

치료 Treatment

아직 1번 염색체 단완 결손에 대한 특이적인 치료법은 나와 있지 않으며, 나타난 증상에 따라 보존적 도움을 주는 것이 치료의 근간입니다. 심장기형, 비뇨기계 기형 등 교정을 필요로 하는 기형이 있는 경우에는 수술적 교정을 시행합니다. 재활치료 및 특수교육을 통해 도움을 줄 수 있고 경련이 있는 경우는 항경련제를 통해 경련을 조절해주는 것이 중요합니다. 섭식장애와 성장에 대한 주기적인 관찰이 필요하며 안과적 문제, 청력 이상, 골격 장애, 외부생식기 장애, 신장의 문제, 갑상선 기능 저하가 동반되었으면 증상에 따른 치료들이 필요할 수 있습니다.

부모님이 향후 임신을 계획하고 있는 경우에는 세포유전학적 검사와 산전 유전상담이 필요합니다.

◆ 예후

아직 본 질환에 관한 연구가 많지 않고 전 세계적으로 보고된 환자 사례도 많지 않아 현재로서 질환의 예후를 예측하는 것은 쉽지 않습니다. 다만 동반되는 안과적 기형, 심혈관계 기형 및 지적 장애의 정도에 따라 예후는 환자마다 차이가 있을 수 있습니다.

참고문헌 및 사이트 Bibliography&Site

1. National Organization for Rare Disorders (NORD) [internet]. Available from: <https://rarediseases.org/gard-rare-disease/chromosome-1p-deletion/>
2. Chaisrisawadisuk S, Vatanavicharn N, Praphanphoj V, et al. Bilateral squamosal synostosis: unusual presentation of chromosome 1p12–1p13.3 deletion. Illustrative case. J Neurosurg Case Lessons. 2021;1:CASE20102.
3. Linhares ND, Freire MC, Cardenas RG, et al. 1p13.2 deletion displays clinical features overlapping Noonan syndrome, likely related to NRAS gene haploinsufficiency. Genet Mol Biol. 2016;39:349–57.
4. Unique [internet]. Available from: <https://rarechromo.org/>