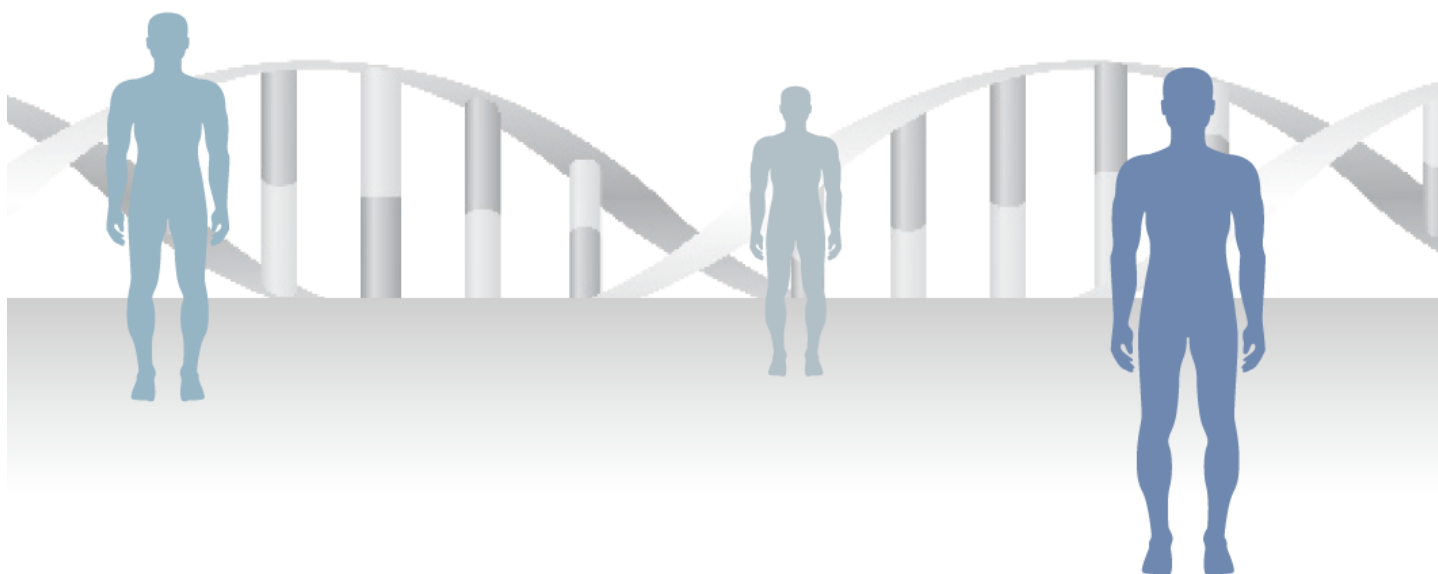


유전자 검사를 이용한

질병 위험도 건강검진 보고서

DISEASE SUSCEPTIBILITY GENETIC SERVICE



성명

Sample

성별/나이

남자 / 50

ID

2019070118

의뢰 기관

Sample Hospital

실제적인 발병 위험도 결과에는 유전적 요소 뿐만 아니라 각 개인의 생활습관 및 환경적 요인에 따라 차이가 있을 수 있으며, 전문의와의 상담을 통해 정기적인 건강 검진과 식습관, 생활습관 등을 포함한 종합적인 예방 수칙을 제안받는 것이 중요합니다. 본 검사에 사용된 질환 관련 유전자표지자들은 국제임상연구 및 세계 유명 저널을 통해 특정 질환의 발생과 관련이 있다고 밝혀진 대상만을 선별했으며, 새롭게 밝혀지고 있는 발병 관련 유전자표지자들은 지속적으로 업데이트되고 있습니다.

* 본 검사는 검사 결과가 갖는 임상적 의미가 확립되지 않았으며, 이에 따르는 건강에 관련된 행위가 유용하다는 객관적 타당성이 아직 부족합니다. 이는 본 검사가 현재의 질병발생 여부를 판단하는 진단결과가 아니기 때문입니다. 본 검사는 유전적 질병발생 위험도를 예측하는 자료이며, 유전자 검사 동의서 부분 및 개인 privacy 보호 관련 법규를 준수합니다.

질병 위험도 검사 기본 정보

검체 등록 정보	2019070118	검체 채취일	2019년08월30일
의뢰 기관	Sample Hospital	검체 의뢰일	2019년08월30일
의뢰 의사명	홍길동	검사 보고일	2019년09월05일
검체명	Whole Blood	검체 적절성	적합

검사방법

- 본 질병위험도 검사는 특정 유전자에 존재하는 유전형 (Genotype)을 검사합니다.
- 이를 위해 Agena Bioscience (San Diego, CA, USA)사에서 개발한 MassArray Dx Analyzer 4 (의료장비 등록 번호; KFDA 17-2029)와 Complete iPLEX[®] Reagent Set를 이용하여 검사를 진행합니다.
- 질량 차이에 의해 해당 유전자의 유전형을 99.99% 정확도로 밝혀내며 밝혀진 유전형이 갖는 상대적 위험도를 이용해 해당질환에 대한 질환취약도(disease susceptibility)를 예측합니다.
- 본검사는 보험비등재 조제시약 검사입니다

정도관리 결과

	종목	기준	결과
DNA분리	Purity & Integrity	260/280 nm ratio	양호
양성대조물질	재현성	99%이상	양호
음성대조물질	검출율	5%미만	양호

질병위험도 분석 결과

- 질병위험도 종합 검사결과 페이지 참조 / 개별질환 검사결과 페이지 참조

MEMO

검사자성지영 MS성지영

보고자정은지 PhD정은지






검사기관(주)엘에이에스 (유전자검사기관 제290호), 경기도 김포시 고촌읍 아라옥로 16

민*홍 님의 질병 위험도 종합 검사결과

주요 암 위험도 검사

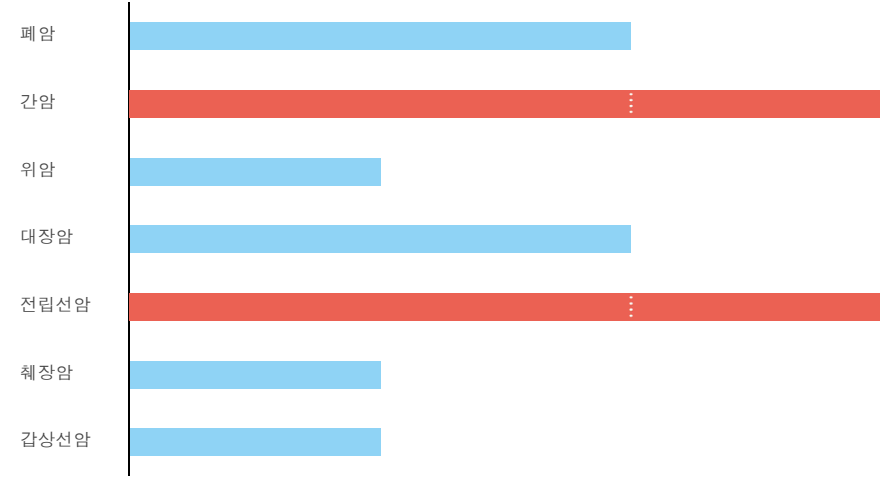
폐암 1.29 	간암 2.17 	위암 1.13 	대장암 1.18 	전립선암 1.44 
유방암	난소암	췌장암 1.13 	갑상선암 1.09 	

만성질환 위험도 검사

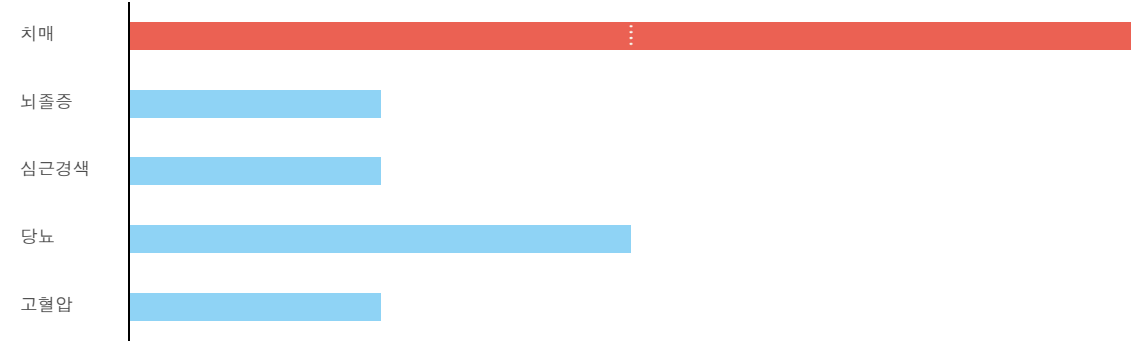
치매 1.25 	뇌졸중 1.04 	심근경색 1.00 	당뇨 1.24 	고혈압 1.11 
---	--	---	---	--

민*홍 님의 질병 위험도 검사지 설명

주요 암 위험도 검사



만성질환 위험도 검사



민*홍 님의 질병 위험도 검사지 설명

본 검사결과는 해당 질환의 위험도를 값으로 표시합니다.

위험도는 해당 질환 관련 대립 유전자에서 안전한 유전형 (상대적 발병 위험도가 낮은 유전형)을 가진 집단의 발병 위험도를 1.0로 보았을 때 위험한 유전형 (상대적으로 발병 위험도 증가를 보이는 유전형)을 갖는 집단의 발병 위험도를 상대적인 수치로 나타낸 값입니다. 예를 들어 “특정 질환의 위험도가 1.35면 이는 정상 집단에 비하여 35% 증가된 해당 질환 발생 위험도를 갖는다”로 해석할 수 있습니다. 질환의 종류에 따라 한 국민에게서 특이적으로 높은 위험도를 보이는 유전자형도 존재하며 이는 인종별 유전적 특징을 나타내는 결과입니다

결과에 따른 소견은 아래 네 가지로 구분됩니다



관리

집중적 건강 관리가 필요한 단계
가족력, 병력 등 종합적인 추가 검진 필요.



주의

상대적 위험도가 증가되어 생활습관 개선
과 정기적인 건강 검진 및 관리가 필요한
단계.



관심

상대적 위험도가 증가되었으나
생활습관 개선으로 향후 질병 발생 위험
을 줄일 수 있는 단계.



양호

상대적 위험도가 정상으로,
발병 위험이 낮은 단계.

결과지 상세 설명은 아래와 같습니다



폐암

폐암은 흡연 및 각종 환경 인자의 영향으로 최근에 급격히 증가며, 남성의 경우 위암 다음으로 많이 발병하며, 여성에서도 발병률 5번째 안에 드는 질환입니다. 폐암 증상은 초기보다는 병이 진행된 다음에 나타나는 경우가 많으므로 조기 발견이 중요합니다.

민*홍 님의 폐암 위험도 결과



관심

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형			검사대상자 결과
MTHFR	AA	AG	GG	AA
CDKN1A	AA	AC	CC	AC
ABCB1	CC	CT	TT	CT
HYKK	CC	CT	TT	TT

* 참고문헌 : Nature Genetics (2008) 40, 616-622 Nature (2008) 452, 633-637

분석 결과 요약

폐암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.29

입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 29 % 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

감기증상, 기침, 호흡곤란, 흉부 통증 등 주로 감기와 비슷한 증상으로 발견 시기를 놓치는 경우가 많으며 피쉬인 객담, 각혈 등의 증상을 보일때는 상당히 많이 진행된 경우가 많습니다.

필요검진

- 흉부 엑스선 촬영
- 객담 세포진 검사

위암 예방을 위한 생활습관

금연하는 것이 폐암의 예방에 있어서 가장 최선의 방법이라고 할 수 있습니다. 흡연은 폐암에 있어 가장 중요한 발병 요인으로, 흡연자는 비흡연자에 비해 폐암에 걸릴 위험이 15~80배까지 증가하는 것으로 알려져 있습니다. 또한 대기오염을 위시하여 환경이나 직업에 따른 여러 물질에의 노출을 원인으로 들 수 있으며, 석면, 크롬 등이 이에 해당합니다. 이러한 물질의 노출에 더하여 흡연 습관이 있으면 폐암 발생에 상승효과가 있는 것으로 알려져 있습니다. 그 밖에 유전적인 소인, 호흡기 질환의 기왕력 등이 폐암과 관계가 있습니다.



간암

간암이란 간의 대부분을 차지하는 간 세포에 생기는 악성 종양을 말합니다. 대부분은 별다른 증상 없이 정기검사 시 우연히 발견됩니다. 가장 효과적인 치료 방법은 수술적인 절제이지만, 대부분 절제가 불가능한 경우가 많은 질환입니다.

민*홍 님의 간암 위험도 결과



주의

위험도 결과

1.00

2.59

대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
HFE	AA AG GG	GG
TNFA	AA AG GG	AG
EGF	AA AG GG	GG

* 참고문헌 : The Journal of American Medical Association (2008) 299, 53-60

분석 결과 요약

간암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 2.17

입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 117 % 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

간은 침묵의 장기라고 할만큼 암진행중에도 특별한 증상을 보이지 않습니다. 이상을 보이는 경우는 이미 간암이 상당히 진행된 경우가 많으며 우상복부 통증, 체중감소, 복부종괴 황달 등의 증상을 보입니다.

필요검진

- 간암 표지자 검사
- 혈청 알파태아 단백질(AFP) 검사
- 복부 초음파 검사
- CT / MRI

위암 예방을 위한 생활습관



B형 간염 접종
항체가 없는 경우
반드시 접종 필요



C형 간염 유의
예방백신이 없으므로, 비위생적인 침술,
오염된 주사기 등 피부침습적인 주된 전염경로 주의



과도한 음주 금지
알콜성 간경화에 의한
간암 발생 우려

위암

위의 내면 점막에서 발생하는 위암은 한국과 일본 등지에서 가장 많은 암종이며, 세계에서 2번째로 발병률이 높습니다. 최근에는 조영술 및 위내시경의 개발로 조기발견·치료가 가능하여 많은 환자의 조기치료가 가능해진 질환입니다.

민*홍 님의 위암 위험도 결과



양호

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형			검사대상자 결과
MTHFR	AA	AG	GG	AA
PSCA	CC	CT	TT	CT
MPO	CC	CT	TT	CC

* 참고문헌 : Anticancer Research (2008) 28, 1317-1324

분석 결과 요약

위암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.13입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 13 % 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증 상

상복부 불쾌감, 통증, 소화불량, 복부팽만감, 식욕부진 등 위염, 위궤양 증세와 유사합니다. 진행암의 경우 구토, 토혈, 체중 감소 등의 증상이 수반됩니다.

필요검진

- 위 내시경, 위장조영술
- 40세 이상이신 경우 공단 검진을 통하여 2년에 한번씩 정기 검진이 가능합니다.

위암 예방을 위한 생활습관



해로운 음식 자제
질산염, 고염도 식품과
탄 음식은 섭취 금물



다량의 섬유질 섭취
채소와 과일을 생으로 많이
섭취하면 위암 발생이 낮아짐



정기적인 건강검진
40세 이상의 경우 2년에 한 번
내시경 또는 위장조영술 권유함

대장암

대장암이란 대장에 생긴 암세포로 이루어진 악성종양을 말하며, 음식물 섭취와 가장 높은 연관성을 보이는 질환입니다.

민*홍 님의 대장암 위험도 결과



관심

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
CASC8	AA AG GG	GG
Ch10-rs10795668	AA AG GG	GG
SMAD7	CC CT TT	CT
COLCA1	AA AC CC	AC
CCAT2	GG GT TT	TT

* 참고문헌 : Biomedical Reports (2012) 1, 440-446 Cancer Letter (2009) 273, 55-61 Nature Genetics (2007) 39, 984-988

분석 결과 요약

대장암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.18입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 18 % 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증 상

조기암의 경우 일반적으로 증상을 느끼지 못하는 경우가 많으며, 진행암의 경우, 혈변, 배변 활동의 변화 (대변 양, 굵기 등), 잔변감, 어지럼증 (혈변이 심한 경우), 체중 감소 등의 증상이 나타납니다

필요검진

- 분변 잠혈반응 검사.
- 직장수지검사.
- 에스상 결장경 검사.
- 대장내시경 검사.

위암 예방을 위한 생활습관

- 육류, 계란, 우유제품, 샐러드에 넣는 드레싱, 기름 등의 음식물을 제한하여 지방질의 섭취를 줄입니다.
- 과일, 채소 등과 같이 섬유질이 많은 음식을 많이 섭취합니다.
- 비만이 있는 환자의 경우 체중 조절을 합니다.
- 금연하고 과음을 피합니다.
- 50세 이후에는 정기적으로 건강 검진을 받습니다.



건강한 식습관

지방질 섭취를 줄이고 과일, 채소 등 섬유질 다량 섭취



체중 조절

비만 환자의 경우 체중 조절 필수



금주 및 금연

과한 음주 및 흡연은 대장암 위험이 증가



50+ 정기적인 건강검진

50세 이후에는 정기적인 검진 필요

전립선암

전립선암은 전립선에서 발생하는 악성 종양이며, 최근에는 남성암 중 가장 흔한 암으로 높은 발생 빈도를 보입니다. 전립선암의 원인으로 주요원인은 연령, 인종, 가족력입니다.

민*홍 님의 전립선암 위험도 결과



위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형			검사대상자 결과
MSMB	AA	AG	GG	AG
CASC17	GG	GT	TT	GG
VDR	AA	AG	GG	AA
FGFR4	AA	AG	GG	AG
CCAT2	GG	GT	TT	TT

* 참고문헌 : New England Journal of Medicine (2008) 358, 910-919 Nature Genetics (2007) 39, 645-649

분석 결과 요약

전립선암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.44입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 44% 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

국소암인 경우 무증상이 대부분이며, 50세 이상이면 별다른 증상이 없어도 매년 전립선 특이항원과 직장수지검사를 받는 것을 권유드립니다. 이 외 증상으로 배뇨장애, 빈뇨, 잔뇨감, 야간 다뇨, 요의절박(소변을 참지 못하는 상태) 등이 있으며, 전립선암은 림프절, 뼈로 잘 전이하기 때문에 그에 따른 통증이 나타나기도 합니다.

필요검진

- 혈중 전립선 특이항원(PSA) 검사
- 직장 수지 검사
- 직장경유 초음파 검사 등

위암 예방을 위한 생활습관



건강한 식습관

동물성 지방섭취를 줄이고
저지방 및 고섬유질 섭취



규칙적인 운동

칼로리 소모 및
정상체중을 유지



50세 이후 정기검진

무증상인 경우를 위해
1년에 한 번씩 시행

체장암

체장암이란 췌장에 생긴 종양덩어리를 뜻하며, 5년 생존율이 5%이하로 예후가 매우 나쁩니다.
췌장은 다른 장기들에 둘러싸여있어 발견이 어렵고 초기 증상이 거의 없어 조기 진단이 매우 어려운 질환입니다.

민*홍 님의 체장암 위험도 결과



양호

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
LINC00673	CC CT TT	TT
FAM19A5	AA AG GG	AA
DPP6	CC CT TT	CC

* 참고문헌 : Nature Genetics . 2012; 44: 62-66. International Journal of Biological Sciences . 2016; 12(3): 314-325.

분석 결과 요약

체장암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.13입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 13 % 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증 상

체장암이 진행되면 복통, 체중 감소와 황달 등의 증상이 보이며, 이런 증상의 환자 40~70%에서 체장암이 발견됩니다. 증상은 종양의 위치와 크기, 전이 정도에 따라 달라며, 대부분은 복통과 체중 감소를 보이고, 췌두부암(췌장 머리에 생긴 암) 환자들은 거의 황달 증상을 보입니다. 체장암의 60~70%는 머리 부분에 발생하며, 췌장 몸통이나 꼬리 부분의 암은 초기 증상이 거의 없어 시간이 경과 후 발견되는 경우가 많습니다.

필요검진

혈액검사와 혈청 종양표지자검사, 초음파검사, 전산화단층촬영(CT), 자기공명영상(MRI), 내시경적 역행성 담췌관 조영술(ERCP), 내시경 초음파검사(EUS), 양전자방출단층촬영(PET), 그리고 복강경검사와 조직검사 등이 있습니다.

위암 예방을 위한 생활습관

체장암은 상당히 진행되기 전까지는 특별한 증상이 나타나지 않아 조기 진단이 매우 어렵고, 진단이 되는 경우는 이미 암이 상당히 진행되어 예후가 좋지않은 경우가 많으며, 이런 경우에는 생존율 또한 낮습니다. 따라서 예방이 무엇보다 중요하다 할 수 있습니다.

아직은 확립된 체장암 예방 수칙이 없으므로 일상생활에서 위험요인들을 피하는 것이 최선입니다.



식이섬유 위주로의 저칼로리 식단



규칙적인 운동으로 적정체중 유지



절대 금연과 담배연기 및 화학물질 노출 자제

갑상선암

갑상선은 갑상선결절의 아래쪽, 기도 앞쪽에 위치한 나비모양의 기관으로, 진행이 매우 느립니다. 적절한 치료를 받았을 경우 예후가 양호한 편이나, 장기간 경과 후 재발 및 전이의 가능성이 있어 지속적인 추적관찰이 필요한 질환입니다.

민*홍 님의 갑상선암 위험도 결과



양호

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
LOC105375451	CC CT TT	CT
NRG1	CC CG GG	CG
DIRC3	CC CT TT	CT
Ch14-rs944289	CC CT TT	CT

* 참고문헌 : Nature Genetics . 2009; 41: 460-464. Proc Natl Acad Sci U S A. 2012; 109: 8646-8651.

분석 결과 요약

갑상선암 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.09

입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 9 % 증가한 암 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증 상

갑상선암 주요 증상은, 갑상선결절이 있는 부위에서 약간 아래쪽과 양쪽 부위에서 단단하지만 아프지 않은 혹이 만져지거나 몇 주 이상 천 목소리가 지속되는 경우 의심할 수 있습니다. 또한, 갑상선 암이 갑상선 호르몬의 순환을 잘못되게 하는 경우는 매우 드물지만, 갑상선 혹이 식도를 눌러 음식물을 삼키는데 어려움을 느끼거나 갑상선 혹이 기도를 눌러 숨쉬는데 불편함을 느낄 수도 있습니다.

필요검진

갑상선암 가족력이 있거나 영아기 또는 소아기에 두경부에 방사선 조사를 받은 적이 있는 고위험군이거나, 환자가 갑상선암 발병에 대해 불안해 할 경우엔 경우에는 전문의와 상담하여 결정할 수 있습니다. 갑상선 초음파, 미세침흡인세포검사, 중심부바늘생검, 갑상선기능검사, 갑상선 스캔, 경부 전산화단층촬영(CT), 양전자방출단층촬영/전산화단층촬영복합영상(PET/CT)이 있습니다.

위암 예방을 위한 생활습관

현재까지 대부분의 갑상선암의 원인은 밝혀지지 않아 특별한 예방법은 없습니다. 일반적으로 방사선 과다 노출을 피하는 것이 좋고 특히, 소아기에 머리와 목 부위가 방사선에 노출되지 않도록 하는 것이 권고됩니다. 갑상선 수질암의 가족력이 있는 경우에는 가계 구성원을 대상으로 RET 원종양유전자 돌연변이 검사를 하여야 합니다.



방사선 과다노출 주의



해조류 및 채소 섭취



적절한 운동



가족력의 경우
별도 검사 필요

치매

퇴행성 뇌질환 또는 뇌혈관계 질환 등으로 인하여 기억력, 언어능력, 판단력 및 수행능력 등의 기능이 저하됨으로써 일상생활에서 지장을 초래하는 후천적인 질환입니다

민*홍 님의 치매 위험도 결과



관리

위험도 결과

1.00

1.30

대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
SORL1	CC CT TT	CT
FERMT2	CC CT TT	TT
MIR6843	CC CT TT	TT

* 참고문헌 : Nature Genetics . 2013; 45(12): 1452-1458. Molecular Psychiatry. 2016; 21(1): 108-117.

분석 결과 요약

치매 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.25입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 25 % 증가한 만성질환 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

치매의 60~70%정도를 차지하는 알츠하이머병의 첫 번째 증상은 아주 가벼운 건망증입니다. 그 이후에 병이 진행하면서 언어 구사력 장애, 이해력 장애, 읽고 쓰기 능력 장애를 가지고 오게 됩니다. 결국 알츠하이머병에 걸린 환자들은 불안해 하기도 하고, 매우 공격적이 될 수도 있으며, 집을 나와서 길을 잃어버리고 거리를 방황할 수도 있습니다.

필요검진

치매의 진단을 위해서는 무엇보다 치매전문의와의 자세한 면담과 신체진찰이 중요합니다. 일상생활의 장애가 있다고 의심이 되는 경우 기억력을 포함한 다른 인지영역에 문제가 있는지를 객관적으로 평가하는 신경심리검사를 실시하게 됩니다. 신경심리검사에서 문제가 발견되면 알츠하이머병 같은 퇴행성질환으로 인한 치매나 다른 치료가 가능한 치매인지를 확인하기 위해 혈액검사, 뇌영상검사 (CT 및 MRI), 핵의학검사 (SPECT 및 PET), 뇌척수액 검사 등을 실시합니다.

필요검진



지속적인 사회생활과 꾸준한 두뇌 사용



규칙적인 유산소 운동



금주 및 금연



치매가 의심될 때는 포기하지 않고, 정확한 진찰이 중요

뇌졸중

뇌졸중은 뇌혈관이 막히는 뇌경색과 뇌혈관이 터지는 뇌출혈을 모두 일컫는데, 곧바로 사망까지 이어질 수 있는 위험 질환입니다

민*홍 님의 뇌졸중 위험도 결과



양호

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
Ch10-rs11196288	AA AG GG	AA
TWIST1	AA AG GG	GG
LOC729065	AA AG GG	AG

* 참고문헌 : Lancet Neurology. 2012; 11(11): 951-962. Stroke 2016, 48(2):253-258.

분석 결과 요약

뇌졸중 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.04

입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 4 % 증가한 만성질환 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

- 한쪽 얼굴, 팔, 다리 등에 힘이 없거나 감각이 없어짐
- 말할 때 발음이 어눌해짐
- 심하게 어지러운 증상 및 구토
- 술 취한 사람처럼 휘청거림
- 시력이 흐리게 보이거나, 보이지 않거나, 이중으로 보임

필요검진

- 뇌전산화 단층 촬영 (CT)
- 자기공명영상 (MRI)
- 뇌혈관 조영술 (TFCA)
- 경동맥 초음파 (Doppler, duplex scan)
- 경두개 초음파 (TCD : Trans-Cranial Doppler)
- 단일광자방출단층촬영술 (SPECT) 등의 추가 검진이 필요합니다.

위암 예방을 위한 생활습관

뇌졸중은 수년에 걸쳐 서서히 뇌혈관에 문제가 쌓여 증상이 발생하게 되므로 뇌혈관에 손상을 줄 수 있는 원인들을 빨리 발견하고 조절하여 뇌졸중을 예방하는 것이 최선입니다.



건강한 식습관
소금섭취를 줄이고
콜레스테롤 섭취 제한



규칙적인 유산소 운동
한 번에 30분이상,
1주일에 3회 이상



금주 및 금연
과한 음주 및 흡연은
뇌출혈이나 뇌경색 위험이 증가



정기적인 건강검진
당뇨병이나 심장질환에
대한 검진 필요

심근경색

심근경색은 심장에 혈액과 산소를 공급하는 관상동맥이 막혀 심장조직이 마비되는 질환이며, 급성심근경색은 초기 사망률이 30%에 이를 정도로 심각한 질환입니다.

민*홍 님의 심근경색 위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
Ch9-rs10757278	AA AG GG	AA
PCAT12	AA AG GG	AA
CDKN2B-AS1	AA AG GG	AA

* 참고문헌 : Nature Genetics 2009; 41: 334 – 341. PLoS One. 2014; 9(1): e86332

분석 결과 요약

심근경색 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.00입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 0 % 증가한 만성질환 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

심근경색증은 평소 증상이 없다가 갑작스러운 발생이 환자의 50%이며, 건강검진을 하더라도 발견을 못하는 경우가 많습니다. 매우 심한 가슴 통증 (30분 이상 지속)이 나타나며, 좌측 팔이나 목, 턱 등으로 전파되는 방사통이 나타날 수도 있습니다. 머리가 어지러울 때, 실신, 오심, 창백, 호흡곤란, 구토, 불안, 발한이 동반될 때 이러한 징후가 나타나면 즉시 129 또는 119 구급대나 응급구조대에 도움을 청하여야 합니다.

필요검진

임상증상을 바탕으로 심전도, 심근 효소(혈액 검사에서 심근 효소 수치 측정), 심장초음파도, 관상동맥조영술 등이 있습니다.

위암 예방을 위한 생활습관

급성 심근경색의 예방법은 위험인자를 줄이는 것입니다. 따라서, 심근경색의 주 원인인 동맥경화증을 예방하는 것이 중요합니다. 동맥경화의 위험인자는 흡연, 당뇨병, 고혈압, 고콜레스테롤 혈증으로 이를 잘 관리한다면 발병을 줄일 수 있습니다.


건강한 식습관
소금섭취를 줄이고
콜레스테롤 섭취 제한


규칙적인 유산소 운동
한 번에 30분이상,
1주일에 3회 이상


금주 및 금연
과한 음주 및 흡연은
뇌출혈이나 뇌경색 위험이 증가

당뇨

CDKN2A/B 및 G6PC2 유전자는 인슐린을 분비하는 베타세포의 기능을 자극하여 혈당변화에 영향을 끼치며, CGK 유전자는 인슐린 농도 및 인슐린에 대한 저항성과 관련된 기능으로 혈당변화에 영향을 줍니다. 위험도가 높은 유전형이 많을 수록 혈당농도가 증가할 가능성이 높습니다.

민*홍 님의 당뇨 위험도 결과



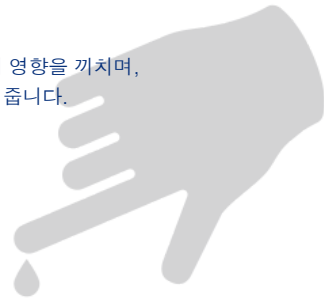
관심

위험도 결과



1.00

1.68



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
CDKN2A/B	CC CT TT	TT
MTNR1B	CC CG GG	CG
DGKB	CC CT TT	TT
GCK	AA AG GG	GG

* 참고문헌 : PLoS Genet. 2008 Dec;4(12):e1000312.

분석 결과 요약

당뇨 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.24

입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 24 % 증가한 만성질환 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증 상

당뇨병은 초기 증상이 모호하게 나타나 질환을 인지하지 못하는 경우가 많습니다. 하지만 다음과 같은 증상을 호소하기도 합니다.
목이 자주 마르고 물을 많이 마심, 잦은 공복감으로 인한 음식 섭취 증가, 잦은 소변, 특이한 이유 없이 체중 감소, 무력감 및 피로도 증가, 손발이 저리는 통증, 상처 회복이 더디고 잘 낫지 않음, 시력저하, 손톱이나 손/발바닥이 노랗게 변하는 등 피부변화.

필요검진

- 당화혈색소 측정
- 혈당측정, 혈압측정
- 지질(콜레스테롤)측정
- 안과검사

위암 예방을 위한 생활습관

생활습관을 바꾸면 당뇨병 예방과 개선에 도움이 됩니다. 우선, 식사를 규칙적으로 하고 튀긴 음식과 짠 음식의 섭취를 줄이는 식생활 개선이 필요합니다.
신체활동량을 늘리는 것도 중요하므로 가까운 거리는 걸어 다니고 스트레칭을 자주 해주는 것이 좋습니다. 흡연자라면 담배를 끊거나 줄이기를 권합니다.

고혈압

NPR3 유전자는 세포외액의 양과 혈압조절에 영향을 줍니다. ATP2B1 유전자는 칼슘항상성 및 혈압변화에 영향을 미치며, NT5C2 유전자는 혈압, 내장지방 그리고 피하지방 축적과 연관되어 있습니다. 위험도가 높은 유전형이 많을 수록 혈압이 증가할 가능성이 높아집니다.

민*홍 님의 고혈압 위험도 결과



양호

위험도 결과



대표 유전자 정보

유전자	대립유전자형	검사대상자 결과
HECTD4	AA AT TT	TT
CSK	AA AC CC	CC
FGF5	AA AT TT	AT
NPR3	AA AG GG	AA
ATP2B1	AA AG GG	AG

* 참고문헌 : Blood Press. 2012 Apr;21(2):134-8.

분석 결과 요약

고혈압 과(와) 연관된 유전자형 확인 결과, 검사대상자의 유전적 발병 위험도는 1.11입니다. 검사대상자는 건강인에 비해 11 % 증가한 만성질환 발생 위험도를 보이고 있습니다.

* 질병의 발생은 유전자형에 따른 위험도뿐만 아니라 환경적 요인과의 상호작용에 의하여 발생합니다. 따라서 본 검사결과는 진단검사가 아닌 질병발생에 대한 예측자료로 활용하시기 바랍니다.

증상

대표적인 증상은 다음과 같습니다.
머리가 무겁고 아프다/ 얼굴이 빨개지고 눈에 충혈이 있다/ 코피가 잘 난다/ 귀가 울린다/ 숨이 차고 두근 거린다/ 어깨가 쑸다/ 손발이 저리거나 부어오른다/ 빨리 피곤해 진다.

필요검진

고혈압이 의심스러울 경우 두 번 이상 병원을 방문하여 혈압 측정을 권장하며, 혈액검사, 심전도 검사, 흉부X선 검사, 안저검사, 뇨검사등을 하게 됩니다

위암 예방을 위한 생활습관

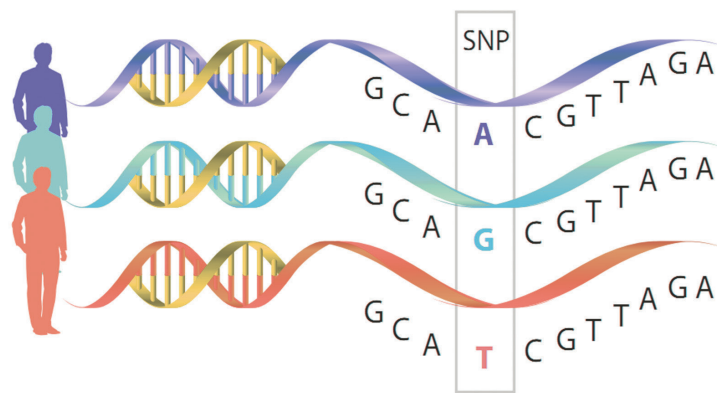
고혈압 예방을 위해 다음과 같은 생활습관을 추천드립니다
하루에 적어도 30분 이상 운동한다/ 정상 체중을 유지한다/ 지나친 염분 섭취 (짠 음식 등)를 피한다/ 갈륨 (땅콩, 강낭콩, 고구마, 붉은 상추 등) 섭취를 늘린다
흡연 및 음주를 삼간다/지방질 섭취를 줄이고 야채를 많이 섭취한다/스트레스를 피한다/정기적으로 혈압측정을 받고 의사의 진찰을 받는다

단일염기 다형성

Single Nucleotide Polymorphism; SNP

SNP란 무엇인가요?

생물의 유전자는 A, T, G, C 네 개의 염기로 구성되어 있고 우리는 아버지와 어머니로부터 각각 한 세트의 염색체를 계승하고 있습니다. 이러한 염색체의 염기서열이 일반적인 염기서열과 1% 이상의 빈도로 차이를 보이는 유전적 변이 혹은 변화를 단일염기다형성(SNP)라고 부릅니다.



SNP의 차이는 우리 몸에서 특정 질병의 발달에 영향을 줄 수 있으며, 우리 신체가 병원균, 화학물질, 약물, 백신 등에 반응하는 차이를 가져오기도 합니다.

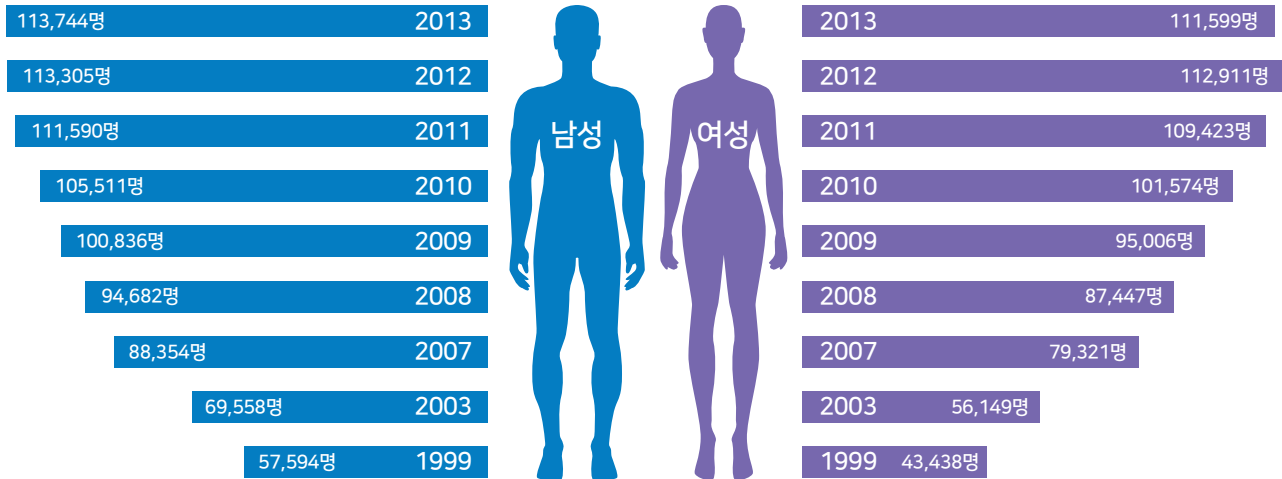
또한, 이러한 SNP의 차이는 개인 맞춤 의학 (personalized medicine)의 중요한 요소이며, 현재까지 인간의 DNA에는 약 140만개 이상의 SNP가 존재하는 것으로 알려져 있습니다.

SNP와 질병의 상관 관계

일반적으로 SNP들은 직접적으로 유전자의 기능이나 단백질 발현 등에 영향을 주진 않지만 특정 질환을 포함하는 질병에 대한 위험도를 증가시킬 수 있으며 또한 외부로부터의 병적 요소들에 취약성을 보이는 특징을 만들어 낼 수도 있습니다.

지금까지 전세계의 생물학, 의학, 통계학, 생물정보학, 컴퓨터공학 분야의 전문가들이 참여한 유전자 대규모 연관분석 연구(Genome-wide association study (GWA study, or GWAS)를 통해 유전적인 차이점, 특히 SNP들이 특정 질환과 어떻게 관련되어 있는지에 대한 집중적이고 체계적인 연구가 이루어졌습니다. 이러한 연구는 특히 주요 질환에 걸린 사람들과 정상인 사이의 SNP들을 비교 분석하여 특정 질환 환자와 정상인 사이에서 통계적으로 차이가 나는 유전적 변이, 즉 SNP의 유전형을 밝혀냈습니다. 본 검사는 SNP 유전형을 검사하여 특정 질환에 대한 발병 위험도를 선별하는 검사입니다.

성별 암발생자 수 연도별 추이

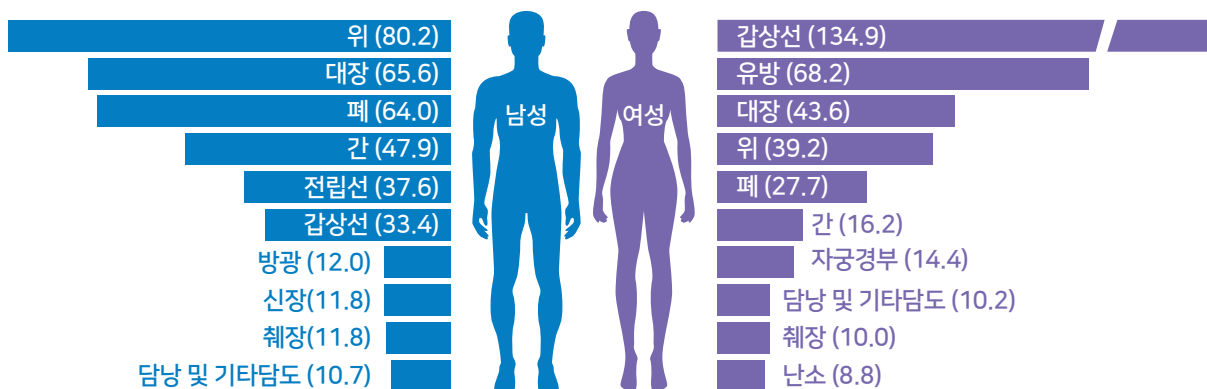


2013년 모든 암의 조발생률은 인구 10만 명당 445.7명(남자 449.9명, 여자 441.5명)이었으며, 2000년 주민 등록연앙인구로 보정한 연령표준화발생률은 인구 10만 명당 311.6명(남자 328.1명, 여자 313.4명)이었다.

[참고 : 국가 암정보 센터, www.cancer.go.kr]

성별 10대암 조발생률 (2013년)

(단위 : 명/10만명)



우리나라 국민들이 기대수명(81세)까지 생존할 경우 암에 걸릴 확률은 36.6%였으며, 남자(78세)는 5명 중 2명(38.3%), 여자(85세)는 3명 중 1명(35.0%)에서 암이 발생할 것으로 추정되었다.

※ 미국 - 남자: 5명중 2명(43%), 여자: 3명중 1명(38%)

(자료원: Cancer Statistics, 2015, CA: A Cancer Journal For Clinicians 2015)

[참고 : 국가 암정보 센터, www.cancer.go.kr]

암을 예방하려면 어떻게 해야하나?

암 사망의 30%는 흡연, 30%는 식이요법, 18%는 만성감염에 기인한다는 연구결과가 있습니다. 모든 병의 근원은 스트레스라고 할 정도로 복잡한 현대를 살아가는 우리는 스트레스에서 자유로울 수 없습니다. 암 발생의 주요 요인 중에도 스트레스는 큰 작용을 하고 있습니다. 이런 스트레스는 바로 풀어주려는 노력이 필요한데 취미나 여행, 친구 등 각자 나름의 스트레스 해소법을 가지고 있는 것이 좋습니다. 그 밖에 음주, 유전 및 호르몬, 방사선, 환경오염 등의 요인도 암 발생에 각각 5% 정도 기여하고 있습니다.

채소와 과일에 존재하는 항산화 영양소 및 식이섬유는 변비를 예방하고, 발암 물질의 배설을 촉진시켜 줍니다. 흡연, 음주 등 일상생활에서의 좋지않은 습관만 고치더라도 암 발병률을 충분히 줄일 수 있다.



국민 암예방수칙

암은 개인의 건강 생활 실천과 국가의 지원을 통해 예방 가능한 질환입니다.

암예방의 첫걸음, 국민 암예방 수칙으로 시작합니다.

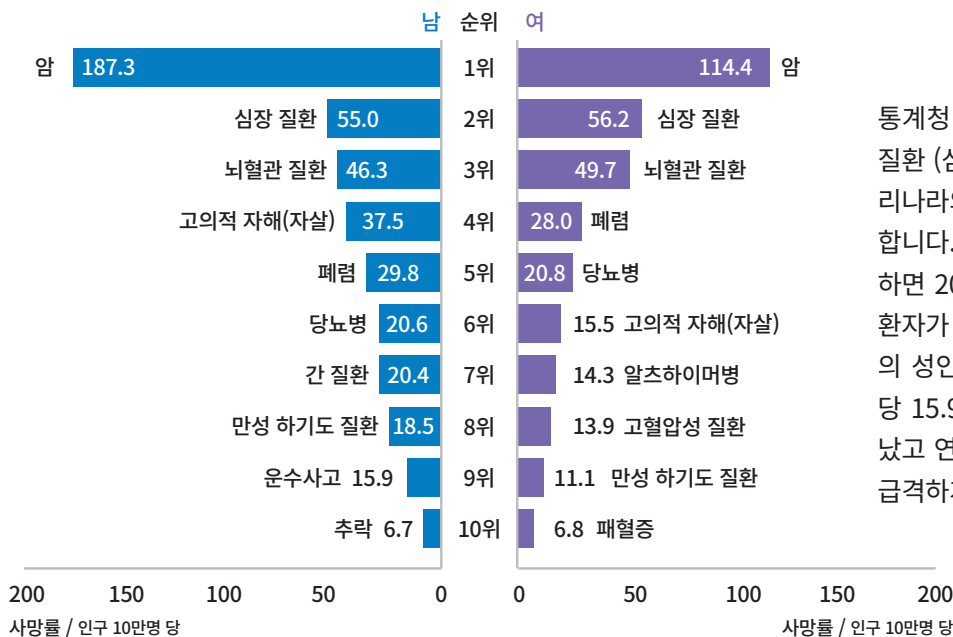
- 담배를 피우지 말고, 남이 피우는 담배 연기도 피하기
- 채소와 과일을 충분하게 먹고, 다채로운 식단으로 균형 잡힌 식사하기
- 음식을 짜지 않게 먹고, 탄 음식을 먹지 않기
- 암 예방을 위하여 하루 한 두잔의 소량 음주도 피하기
- 주 5회 이상, 하루 30분 이상, 땀이 날 정도로 걷거나 운동하기
- 자신의 체격에 맞는 건강 체중 유지하기
- 예방접종 지침에 따라 B형 간염과 자궁경부암 예방접종 받기
- 성 매개 감염병에 걸리지 않도록 안전한 성생활 하기
- 발암성 물질에 노출되지 않도록 작업장에서 안전 보건 수칙 지키기
- 암 조기 검진 지침에 따라 검진을 빠짐없이 받기



[참고문헌]

1. International Agency for Research on Cancer. World Cancer Report. WHO. 2003
2. Doll R, Peto R. The Cause of Cancer: Quantitative estimates of avoidable risk of cancer in the United States today. Journal of the National Cancer Institute, 1981, 66:1191-1308

만성질환의 성별 사망원인 순위 (통계청 2015년)



통계청 사망원인 통계보고서에 따르면 심장 질환(심근경색) 및 뇌혈관질환(뇌졸중)은 우리나라의 전체 사망원인 중 2위와 3위를 차지합니다. 우리나라의 인구 고령화 추세를 감안 하면 2030년에는 지금보다 약 3배의 뇌졸중 환자가 발생할 것으로 예상됩니다. 19세 이상의 성인에서 뇌졸중 유병률은 인구 1,000명 당 15.9명(남: 16.4명, 여: 15.3명)으로 나타났고 연령별로 살펴보면 50대 이후 유병률이 급격하게 증가하는 것을 알 수 있습니다.

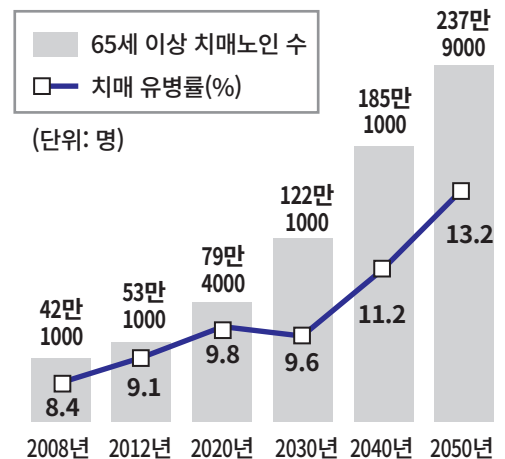
치매노인의 증가 추이 및 전망

우리나라 65세 이상 노인 10명 중 1명은 치매를 앓고 있으며 노인 4명 중 1명은 치매로 이행되는 중간 단계인 '경도인지장애'를 겪고 있는 것으로 나타났습니다.

보건복지부에서 실시한 '2012년 치매 유병률(노인인구 중 치매환자가 차지하는 비율) 조사' 결과 65세 이상 노인의 치매 유병률은 9.18%였으며, 환자수는 남성 15만6000명, 여성 38만5000명 등 총 54만1000명으로 추정됩니다.

치매위험도는 나이가 많고 여성이며 학력이 낮은 사람이 높은 경향을 보입니다. 치매 위험 증가요인으로서는 배우자 부재 2.9배, 두부외상 과거력 3.8배, 우울증 2.7배 등으로 조사되었습니다.

[자료] 보건복지가족부



뇌혈관 질환 예방 9가지 수칙

- ☑ 금연한다.
- ☑ 술은 하루 한두잔 이하로 줄인다.
- ☑ 음식은 싱겁게 골고루 먹고, 채소와 생선을 충분히 섭취한다.
- ☑ 가능한 한 매일 30분 이상 적절한 운동을 한다.
- ☑ 적정체중과 허리둘레를 유지한다.
- ☑ 스트레스를 줄이고 즐거운 마음으로 생활한다.
- ☑ 정기적으로 혈압, 혈당, 콜레스테롤을 잰다.
- ☑ 고혈압, 당뇨병, 고지혈증을 꾸준히 치료한다.
- ☑ 뇌졸중, 심근경색의 응급증상을 숙지한다.

[자료] 보건복지가족부 / 질병관리본부 / 대한뇌졸중학회

치매예방수칙 3·3·3



운동

일주일에 3번 이상 걸으세요.

일상에서 걷기 운동을 꾸준히 하세요.
5층 이하는 계단을 이용하고,
버스 한 정거장 정도는 걸어가도 좋아요.



식사

생선과 채소를 골고루 챙겨드세요.

식사를 거르지 말고,
생선과 채소를 골고루 챙겨드세요.
기름진 음식은 피하고 싱겁게 드세요.



독서

부지런히 읽고 쓰세요.

틈날 때마다 책이나 신문을 읽고, 글쓰기를 하세요.



절주

술은 한 번에 3잔보다 적게 마시세요.

술은 한 번 마실 때 3잔 보다 적게 마시고,
다른 사람에게 권하지도 마세요.



금연

담배는 피우지 마세요.

흡연은 시작하지 말고,
지금 담배를 피우고 있다면 당장 끊는 것이 좋아요.



뇌손상 예방

머리를 다치지 않도록 조심하세요.

운동할 땐 보호장구를 반드시 착용하고,
머리를 부딪쳤을 때에는 바로 검사를 받으세요.



건강검진

혈압, 혈당, 콜레스테롤 3가지를 정기적으로 체크하세요.

고혈압, 비만, 당뇨병을 예방하기 위해
혈압, 혈당, 콜레스테롤을 체크하세요.



소통

가족과 친구를 자주 연락하고 만나세요.

가족, 친구와 자주 연락해서 만나고,
단체 활동과 여가생활을 하세요.



치매조기발견

매년 보건소에서 치매조기검진을 받으세요.

보건소에 가서 치매조기검진을 받고,
치매 초기증상을 알아두세요.