

Experience with cascade screening: A comprehensive family pedigree analysis of two index patients with Fabry disease

연쇄 선별검사 경험: 2명의 지표(index) 파브리병 환자들을 중심으로 한 포괄적 가족 가계도 분석

Kisa PT, *et al. Am J Med Genet A.* 2024;194(7):e63552.

다운로드 이메일로 전송

Key messages

- **가계도 분석**에서 **1명의 지표(index) 파브리병 환자를 통해 15명의 환자가 진단**되었으며, 특히 진단이 오래 걸리는 **여성과 소아 환자에서 조기 치료가 가능해지는 이점**이 확인되었습니다.

Introduction

- 가계도 분석은 파브리병 관련 유전적 변이를 가진 것으로 추측되는 **고위험군을 식별**하여 검사를 진행함으로써, **조기 진단을** 할 수 있는 **비용-효율적인** 방법입니다.
- **파브리병 환자에서 연쇄 선별검사**를 시행한 결과를 분석했습니다.

Methods

- **연구설계:** 후향적, 횡단(cross-sectional), 기술적 연구를 통한 가계도 분석

- **대상자:** 말기 신장질환을 동반한 지표(index) 환자의 가족 구성원

- **가계도 분석**
  - 지표(index) 환자의 가족 중 파브리병 환자가 확인될 때마다, 해당 가족 구성원을 기준으로 최소 3세대 이상을 분석
  - 남성 환자의 경우 어머니, 딸, 남매를 분석에 포함
  - 여성 환자의 경우 부모님, 자녀, 자매를 분석에 포함

- **가계도 분석 항목**
  - 연령, 성별, α-Gal A 효소 수치, 혈장 lyso-Gb3 수치, GLA 유전자 분석을 포함
  - 파브리병이 확인된 가족 구성원에 대해 진단 시 연령, 증상 발현 연령, 성별, 관련 증상, 진단 이전 치료 기록을 조사

- **GLA 유전자 분석**
  - 지표(index) 환자에서 병원성 유전 변이가 확인된 이후, 각 가족에서 연쇄 선별검사 진행
  - 변이가 발견된 엑손(exon 6 또는 exon 7)만을 분석하는 방식으로 유전자 염기서열 분석 진행

Results

1) 지표(index) 대상자 A
- 환자 1 (53세 남성): 기원을 알 수 없는 신부전 진단을 받은 환자
- 환자 2 (42세 여성): 복막투석을 받는 만성 신부전 환자(환자 1과 가족 관계)

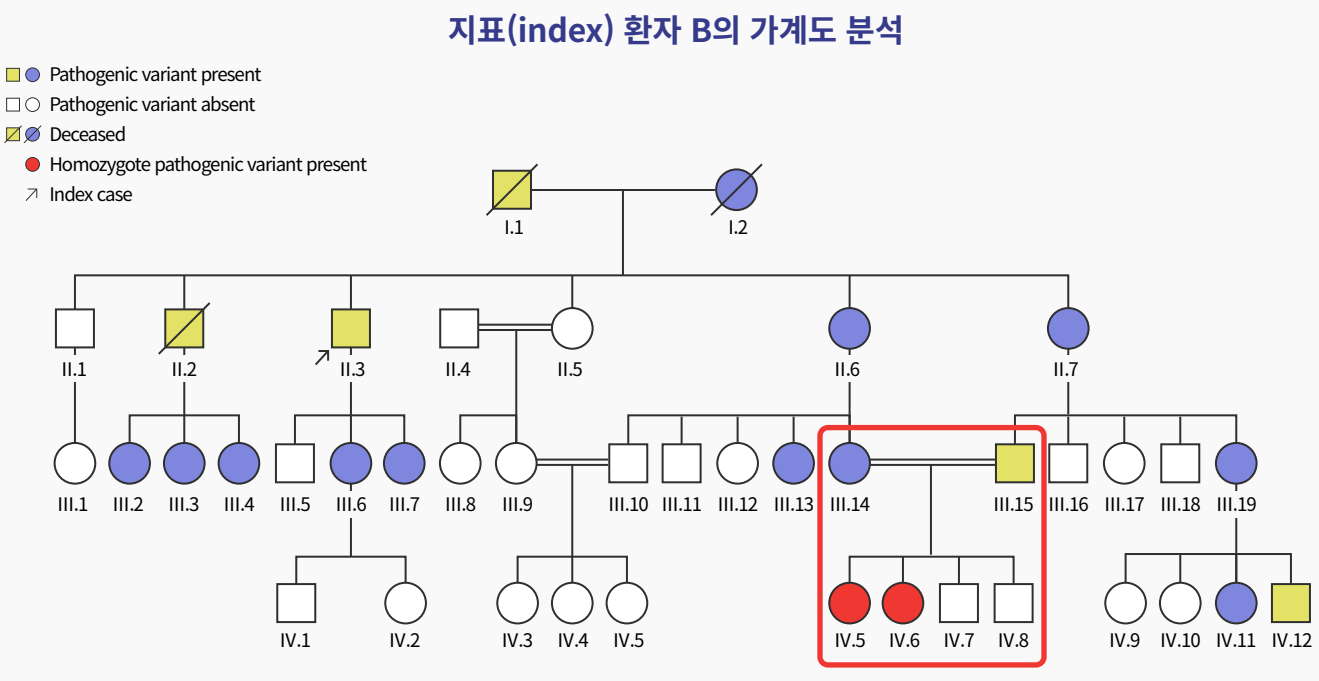
2) 가족 A
- **6세대에 걸쳐 총 214명이 가계도 분석에 포함되었습니다.**
- 선별 검사를 받은 103명 중 **총 32명 (31%)이 파브리병으로 진단되었으며** [지표 (index) 환자 2명 포함], **그중 7명(22%)이 18세 미만의 소아 환자**였습니다(남성 2명/여성 5명).
- **성인 환자 25명 중 19명(76%)이 여성**이었습니다.

3) 지표(index) 대상자 B
- 환자 3 (44세 남성): 만성 신부전과 좌심실 비대로 병원에 의뢰된 환자

4) 가족 B
- 66명이 가계도 분석에 포함되었으며, 그중 35명이 파브리병 위험 환자였습니다.
- 선별 검사를 받은 28명 중 **15명(54%)이 파브리병을 스크리닝을 통해 진단**받았습니다.
- 그중 **여성 환자는 13명(81%), 18세 미만의 소아 환자는 4명(25%)**이었습니다.

5) 지표(index) 대상자(A, B)의 가계도 분석
- 지표(index) 대상자 A와 B의 가계도 분석에 총 280명이 포함되었고, 그중 131명에서 선별 검사가 진행되었습니다.
- **선별 검사 후 총 45명이 새롭게 파브리병을 진단**받았습니다. (진단율: 34%)
- 지표(index) 대상자를 포함하여, **48명의 파브리병 환자 중 37명(77%)이 여성**이었으며, **12명(25%)이 18세 미만의 소아**였고, **50%는 무증상**이었습니다.
- 지표(index) 대상자를 제외하고, 45명의 환자가 처음 **파브리병을 진단받았을 때의 평균 나이는 30.9세(±17.7세)**로, 지표(index) 환자보다 **20년 빨리 진단**될 수 있었습니다.

지표(index) 환자 B의 가계도 분석



Conclusions

- **연쇄 선별검사**를 통해 **파브리병 위험군을 스크리닝**할 수 있으며, 특히 **여성과 소아 환자에 있어 파브리병 조기 진단의 이점**을 제공할 수 있습니다.

Abbreviation

FD, fabry disease

References

Kisa PT, *et al.* Experience with cascade screening: A comprehensive family pedigree analysis of two index patients with Fabry disease. *Am J Med Genet A.* 2024 Jul;194(7):e63552.

제품을 처방하기 전에 반드시 국내 허가사항을 확인하시기 바랍니다.

파브라자임주35밀리그램(아갈시다제베타) (문안개정년월일 2020.06.02)

MAT-KR-2500652-1.0-04/2025