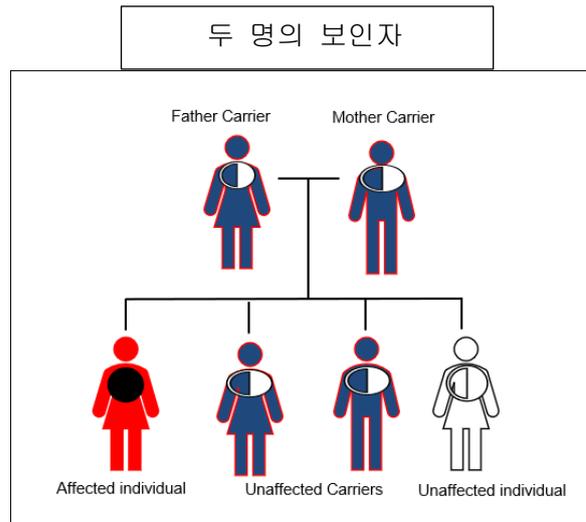


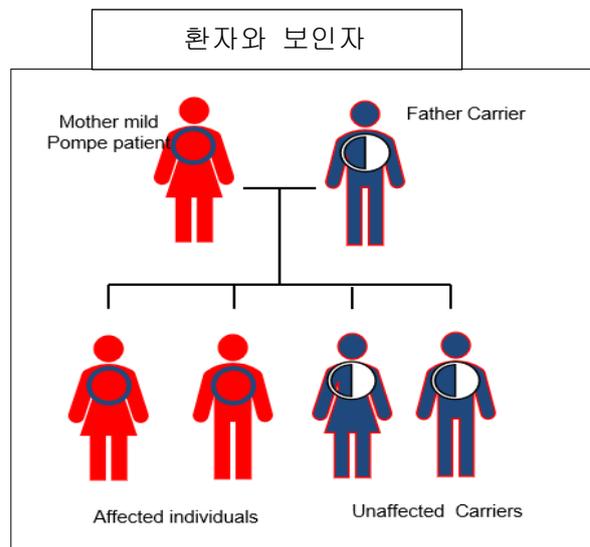
폼페병 환자가 아이를 갖는다는 것

폼페병은 유전질환입니다. 유전질환은 유전자 혹은 염색체의 이상으로 인해 발병합니다. 유전질환은 유전자를 통해 부모로부터 자식에게 전달됩니다. 유전자는 유전 정보를 지닌 기본 단위로 인간 신체의 작용이나 구조에 대한 지시와 그 사람의 개성을 나타내는 특성이 담긴 작은 DNA 조각들로 이루어져 있습니다. 어떤 유전자들은 성별, 키, 눈 색깔과 같은 형질이나 특성을 제어합니다. 다른 유전자들은 몸의 기능을 돕는 효소를 만드는 등의 몸의 작용을 제어합니다.

폼페병은 유전자 돌연변이에 의해 산성-글루코시다아제라 불리는 효소(단백질의 일종)의 생산이 차단되어 발생하는데, 이는 전신 근육 손상을 야기합니다. 폼페병은 위의 그림에서 보듯, 두 부모로부터 결손 유전자를 1 개씩 받았을 경우에만 걸리게 됩니다. 이것을 상염색체 열성 유전이라 부릅니다. 부모가 모두 폼페병 보인자인 경우, 이들의 아이가 폼페병에 걸릴 가능성은 1/4 입니다. 이러한 이유로 폼페병 가족력이 있는 남녀는 아이를 갖는 것을 걱정할 수도 있습니다.



부모 중 한 명이 폼페병 보인자인 경우 이들의 아이가 폼페병에 걸릴 가능성은 증가합니다. 그러므로, 폼페병 환자의 배우자는 본인이 결손 유전자의 보인자인지 알고 싶을 것입니다. 그리고 폼페병 환자와 보인자가 아이를 가지는 경우 아이가 폼페병에 걸릴 가능성은 50%입니다.



폼페병을 가진 여성이라면 임신으로 인해 신체와 건강에 가해질 수 있는 부담이 가중되기 때문에 건강에 끼칠 위험성을 걱정하게 됩니다.

폼페병 환자가 아이를 갖는다는 것

아이를 갖는 것을 생각 중이라면, 병을 유전시킬 가능성과 임신 전과 임신 중, 또 그 이후에 생길 수 있는 문제에 대해 주의할 필요가 있습니다. 이미 아이가 있다면, 아이가 병에 걸릴 혹은 대물림 할 위험성에 대해 알고 싶을 것입니다. 본 책자는 당신이 고려하게 될 몇몇 문제에 대해 이야기하고, 당신의 아이가 폼페병에 영향을 받을 지에 대해 예견할 수 있는 테스트와 관련하여 설명하고 있습니다.

Q: 인간 유전학이란 무엇이며 폼페병과 어떤 관련이 있나요?

A: 인간의 유전 구조는 DNA (디옥시리보핵산의 약칭)라 불리는 복잡한 화학 구조로 기록되어 있습니다. DNA 분자는 염색체라 불리는 기초 구조물을 형성합니다. 모든 사람은 세포의 핵 안에 23 쌍으로 이루어진 46 개의 염색체를 가지고 있습니다. 각 염색체는 유전자라 불리는 수천 개의 작은 조각들로 나누어집니다.

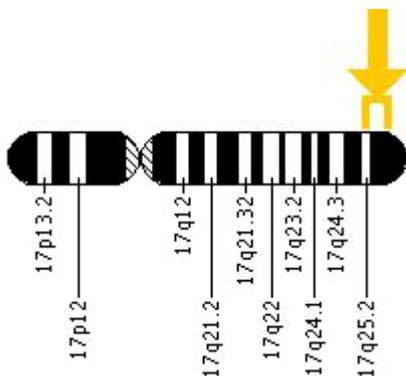
23쌍의 염색체 중 한 쌍은 성염색체라 불리며 사람의 성별을 결정합니다. 다른 22쌍은 상염색체라 불리며, 다른 모든 성별과 무관한 형질을 결정합니다.

유전자는 염색체의 일부분이므로 그 또한 쌍으로 이루어져 있습니다. 생식 단계에서 각 부모는 자신의 유전적 물질의 절반을 자신의 자손에게 전달합니다.

각 유전자 쌍은 함께 작용하여 세포 내에서 특정 기능이나 활동을 제어합니다. 몇몇은 머리 색깔이나 눈 색깔 등을 규정하는 것처럼 상대적으로 중요도가 낮은 반면, 다른 몇몇은 건강 기능에 필수적인 효소를 생산하는 등의 중요한 세포 활동을 조절합니다.

유전자 돌연변이는 유전자의 영구적인 변화를 말합니다. 질환이란 몸이 정상 기능을 하는데 필요한 단백질을 유전자가 생산해내지 못할 때 발생하게 됩니다. 유전자 돌연변이로 인해 생긴 질환은 가벼울 수도 있고, 심한 장애를 동반하거나 치명적일 수도 있습니다.

폼페병을 일으키는 유전자는 GAA 라 불리며 상염색체인 17 번 염색체에 위치해 있습니다(더 많은 정보는 '유전적 이질성' 부분에 있습니다).



GAA 유전자에 영향을 미치는 결함이나 돌연변이에는 다양한 종류들이 있습니다. 대부분의 폼페병 환자들은 부모로부터 각각 하나씩, 두 개의 다른 GAA 유전자 돌연변이를 물려받았습니다. 연구자들은 이미 약 500종류의 다른 돌연변이를 밝혀내었고(물론 이 모든 변이가 항상 폼페병을

폼페병 환자가 아이를 갖는다는 것

일으키는 건 아닙니다), 더 많은 변이가 계속 발견되고 있습니다.

유전적 이질성에 대한 더 자세한 정보는 [Pompe Center, Erasmus MC Rotterdam](#) 웹사이트를 참조하십시오.

Q: 폼페병 보인자란 무슨 의미입니까?

A: “보인자”라는 말은 폼페병과 관련하여 쓰일 때 본인의 아이에게 잠재적으로 폼페병을 감염시킬 수는 있지만 실제로 본인이 폼페병에 걸린 것은 아닌 사람을 일컫습니다. 이는 바로 폼페병 보인자는 한 개의 나쁜 **GAA** 유전자를 가지고 있는 반면 폼페병 환자는 두 개의 나쁜 **GAA** 유전자를 가지고 있기 때문입니다. 보인자가 가지고 있는 다른 한 개의 좋은 **GAA** 유전자는 세포 기능을 적절히 유지해주는 효소를 충분히 만들 수 있게 해줍니다. 보인자의 효소 활동은 보통 정상보다 다소 낮지만, 증상을 겪지는 않습니다.

Q: 폼페병은 특정 인종 집단에 더 영향을 주기도 하나요?

A: 연구 결과에 의하면 폼페병은 범인종적으로 모든 민족과 인종에서 발생합니다. 다만 특정 집단에서의 발병률이 미세하게 높은 경향이 있습니다:

- 유아의 경우, 아프리카계 미국인과 남중국인, 대만인의 발병 빈도가 더 높았습니다.
- 성인의 경우, 네덜란드에서 발병 빈도가 더 높았습니다.

또한 특정 유전자 돌연변이가 특정 인종이나 국적자에게서 더 흔히 발견되기도 했습니다. 병의 유전적 기반이나 가족 유전 패턴 등이 기여 원인으로 보이지만, 아직까지도 왜 이런 특정 그룹에서 높은 빈도로 발생하는지에 대해서는 확실치 않습니다.

Q: 폼페병은 어떻게 유전되나요?

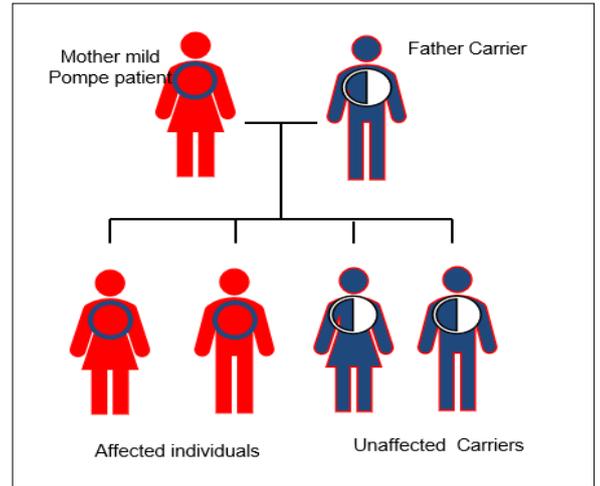
A: 폼페병은 부모에게서 자식으로 상염색체 열성 형태로 전달되는 유전 질환입니다. 폼페병에 걸린다는 것은 한 쪽 부모만이 아닌, 부모 모두에게서 나쁜 유전자를 하나씩 받는다는 것이기 때문에 이러한 상염색체 열성 질환은 상대적으로 희귀합니다. 이는 양쪽 부모가 모두 적어도 한 개의 나쁜 유전자를 가지고 있어야 한다는 것을 의미합니다.

유전 시나리오:

- 한쪽 부모가 폼페병 환자이고, 다른 부모는 폼페병의 영향이 없는 경우:
 - 자식이 보인자가 될 확률은 **100%**입니다. 폼페병에 걸린 부모는 두 개의 나쁜 유전자를 가지고 있으므로 자식은 그 부모로부터 한 개의 나쁜 유전자를 받을 수 밖에 없고, 영향이 없는 부모로부터는 좋은 유전자를 받게 됩니다.
- 한쪽 부모가 폼페병 환자이고, 다른 부모가 보인자일 경우:

폼페병 환자가 아이를 갖는다는 것

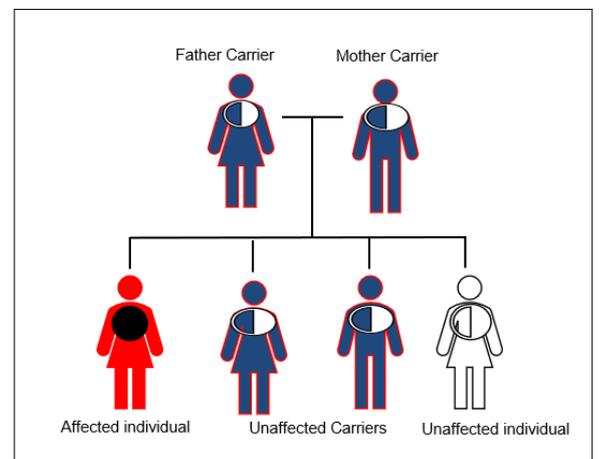
- 자식이 폼페병에 걸릴 확률은 50%입니다. 자식은 폼페병에 걸린 부모로부터 한 개의 나쁜 유전자를 받을 것이고, 보인자인 부모로부터 50%의 확률로 두 번째 나쁜 유전자를 받을 것입니다.
- 자식이 보인자가 될 확률은 50%입니다. 자식은 폼페병에 걸린 부모로부터 한 개의 나쁜 유전자를 받을 것이고, 보인자인 부모로부터 50%의 확률로 좋은 유전자를 받을 것입니다.



- 한쪽 부모가 폼페병 보인자이고, 다른 부모는 폼페병의 영향이 없는 경우:
 - 자식은 폼페병에 걸릴 확률이 없습니다. 자식은 영향이 없는 부모로부터 항상 한 개의 좋은 유전자를 받을 것이고, 보인자인 부모로부터 50%의 확률로 두 번째 좋은 유전자를 받을 것입니다.
 - 50%의 확률로 자식은 보인자가 됩니다. 자식은 영향이 없는 부모로부터 항상 한 개의 좋은 유전자를 받을 것이고, 보인자인 부모로부터 50%의 확률로 나쁜 유전자를 받을 것입니다.

- 두 부모 모두 보인자일 경우, 그들로부터 태어날 자식들은 각각:

- 25%의 확률로 병에 걸립니다
- 50%의 확률로 보인자가 됩니다
- 25%의 확률로 병에 걸리지 않고 보인자도 되지 않습니다.



Q: 저는 폼페병 가족력이 있습니다. 내 배우자나 혹은 나 자신이 폼페병 보인자인지 알 수 있는 테스트가 있나요?

A: 부모가 폼페병 유전자 보인자인지 확인하기 위한 산전 테스트는 많은 국가에서 받을 수 있습니다. 산전 테스트는 유전 상담사의 안내 하에 시행해야 합니다. 이는 타액 또는 혈액 샘플을 채취하여, 세포로부터 DNA를 분리한 후, 폼페병을 일으키는 것으로 알려진 특정 돌연변이를 찾아 내는 방법입니다. 폼페병 환자로부터 500가지 이상의 GAA 돌연변이가 확인되었기 때문에 DNA 돌연변이의 분자학적 테스트도 가능합니다. 이중 몇몇 돌연변이는 특정 인종 집단에 한정되어

품페병 환자가 아이를 갖는다는 것

있습니다.

돌연변이 분석은 병에 걸리진 않았으나 자식에게 전달될 가능성이 있고 유전적 결함을 ‘보유’하고 있는 보인자를 밝혀낼 유일한 방법입니다. 병력을 가진 가족 중 보인자를 판명하는 것은 아주 중요한 일입니다. 하지만, 모든 품페병 돌연변이가 확인된 것은 아니므로 산전 테스트는 확정적이지 않을 수도 있다는 점을 이해하셔야 합니다.

Q: 현재 임신한 상태입니다. 아직 태어나지 않은 내 아이가 품페병에 걸렸는지 확인할 방법이 있나요?

A: 네, 임신 초기에 당신의 태아가 품페병에 걸렸는지를 확인할 수 있는 여러 종류의 산전 진단 테스트가 있습니다.

용모막(태반 내의 작은 손가락 모양의 돌기) **경사(CVS)**는 임신 10주에서 12주차 사이에 할 수 있습니다. 이 테스트는 태반(태아와 자궁벽을 연결하여 모체의 혈액 공급을 통해 영양분 흡수, 배설물 제거, 기체 교환을 할 수 있게 하는 기관)으로부터 작은 조직 샘플을 채취하여 효소 활동을 측정하는 것입니다.

양수로부터 채취한 양수 세포(양수 안에 떠다니는 태아의 세포)의 효소 분석을 통한 산전 진단도 가능합니다(양수 천자). 양수 천자는 임신 12주차부터 실시할 수 있으며 수일 내에 결과를 알 수 있습니다. 이 테스트는 효소 활동을 검사하고 자궁 내 체액으로부터 채취한 검사 세포를 통해 DNA 분석을 할 수 있게 해줍니다.

태아의 DNA와 부모 혹은 병에 걸린 형제자매의 DNA와 비교하기 위한 DNA 검사도 가능합니다. 이러한 산전 진단의 결과는 임신과 출산에 관한 선택을 하는 데에 도움을 줍니다.

Q. 저희 가족에게 품페병 가족력이 있고 저를 담당하는 의료 종사자가 임신 하기 전에 유전 상담을 받을 것을 조언해주었습니다. 유전 상담이란 무엇인가요?

A: 유전 상담사란 유전학과 상담 분야, 돌 다에서 특별한 학위와 경험을 가진 의료 전문가를 말합니다. 유전 상담사는 의료팀의 멤버로서 위험성 평가, 품페병과 같은 다양한 종류의 유전 질환을 가지고 있거나 위험성이 있는 개인과 가족에 대해 교육과 지원을 제공합니다. 유전 상담사는 유전 검사를 해석하고, 상담해주고, 환자의 지지자 역할을 해줍니다.

만약 당신이나 당신의 가족이 품페병이거나 품페병 보인자라면, 병에 걸린 아이를 가질 확률을 이해하는데 유전 관련 상담이 도움이 될 수 있습니다. **임신 전에** 유전 상담사를 만난다면 아이를 갖는 것에 대한 결정에 영향을 미치는 모든 문제를 정리하는데 도움이 될 것입니다.:

유전 상담사는 다음과 같은 일을 할 수 있습니다:

- 가족의 유전 패턴을 설명하고, 잠재적인 위험에 처한 개인을 판별합니다.
- 누가 테스트를 받을 지에 대한 결정을 돕기 위해 유전 검사에 어떤 것들이 있는지 합리적인 정보를 제공합니다.

폼페병 환자가 아이를 갖는다는 것

- 양성으로 결과가 나왔을 때 가족들이 어떻게 대처할 것인지에 대해 도와줍니다.
- 가족 계획이나 산전 진단 등의 유전적 문제에 대해 지도합니다.

만약 당신이 이미 임신을 했다면, 유전 상담사는 아직 태어나지 않은 아이의 산전 진단에 대해 얘기해줄 수 있습니다. 유전 검사를하기로 선택했다면 유전 상담사는 검사를 예약하는 것을 돕고, 검사 결과에 따라 필요한 지원을 제공할 것입니다. 예를 들어, 만일 당신의 아이가 폼페병으로 진단될 경우, 유전 상담사는 당신에게 주어진 선택을 검토하고, 당신 앞에 놓여진 어려운 선택에 대처하는 것을 도와줄 것입니다. 테스트를 받고 결과를 기다리는 과정은 시간이 걸리므로, 유전 상담사를 최대한 빨리 만나는 것이 좋습니다.

Q: 만약 임신을 한 상태라면, 효소 대체 요법으로 치료를 받아야 될까요?

A: 아래의 링크에서 효소 대체 요법 및 임신에 대한 임상 관련 문헌을 읽어보십시오. 참조 문헌 1 및 2

Q: 폼페병을 앓고 있는데 임신할 수 있을까요?

A: 폼페병은 수정 능력 (아이를 임신할 능력)에 영향을 끼치지 않는 것으로 보입니다. 폼페병을 진단받은 여성 또한 유산의 확률은 높지 않은 것으로 보입니다.

Q: 저는 폼페병 환자인데 가족을 가지고 싶습니다. 임신은 제 건강에 어떤 영향을 미칠까요?

A: 폼페병은 임신 능력과 유산 가능성에는 영향을 끼치지 않는 것으로 보이지만, 몇몇 주의해야 할 건강 문제가 있으며, 만약 폼페병이 심하다면 특히 더 주의해야 합니다. 진료 전문의와 함께 체중 증가, 호흡 변화, 출산 및 산후 조리 등과 같은 사항에 대해 상의해야 합니다.

더 많은 정보를 알고 싶다면: 자세한 내용 섹션을 참조하십시오.

참조 문헌 1 Genetic counseling in Pompe disease

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3298105/?report=classic>

[Antonella Taglia](#), [Esther Picillo](#), [Paola D'Ambrosio](#), [Maria Rosaria Cecio](#), [Emanuela Viggiano](#), and [Luisa Politano](#)

참조 문헌 2 Pompe disease treated with enzyme replacement therapy in pregnancy

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33035415/>

[Zoltán Grosz](#)¹, [Katalin Visy Várdi](#)², [Judit Mária Molnár](#)¹

본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제폼페병협회의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제폼페병협회는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 데에 관련되어 있지 않습니다. 의학은 계속적으로 변화하는 과학입니다. 인위적 오류와 실제 업무에서의 변동으로 인해 이러한 복합적인 내용에 대한 정확성을 보장하기는 어렵습니다. 다른 자료를 통한, 특히 의사를 통한, 본 정보에 대한 확인이 필요합니다.