

# IMS<sup>plus</sup> 검사의 장점은 무엇인가요?

## IMS<sup>plus</sup> 검사는

27개 유전자에서 이미 알려진 병원성 변이 영역을 분석합니다.

✓ 선천성 대사이상 선별검사에 포함되어 있지 않은 한국인에게 가장 흔한 유전질환(윌슨병)을 포함하고 있는 스크리닝 검사입니다.

✓ 매우 소량의 혈액을 이용하여 질환 발현과 연관된 병원성 변이를 조기에 발견합니다.

✓ 병원성 변이 발견 시 적절한 의학적 치료와 특수 식이요법 등을 통하여 질환의 진행을 예방하거나, 증세를 경감시킬 수 있습니다.



# IMS<sup>plus</sup> 검사는 어떤 질환을 확인할 수 있나요?

## 리스조증 축적질환

세포 내에 있는 리소좀이란 기관에는 다양한 효소들이 있어 지질, 탄수화물, 단백질, 핵산 등을 분해합니다. 일부 효소가 정상적으로 기능을 하지 못하게 되면 분해되지 못한 물질이 리소좀 내에 축적되고 조직과 장기에 이러한 물질을 포함한 비정상적 세포가 늘어나면서 증상이 발생하게 됩니다.

## 구리대사 이상질환

소량의 구리는 인체 내에서 비타민만큼 필수적입니다. 건강한 사람의 경우는 많은 양을 섭취하더라도 불필요한 구리를 적절히 배출하지만, 구리대사질환자의 경우 간과 뇌의 기저핵에 과다한 양의 구리가 축적되어 증상이 발생하게 됩니다.

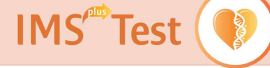
## 당원 축적질환

당원병은 탄수화물 대사장애로서 섭취된 포도당이 글리코겐의 형태로 간, 근육, 신장 등에 축적되며 필요한 때에 포도당으로 전환되어 이용되지 못하는 질환입니다.

## 선천성 난청

출생 때부터 청력이 떨어져 있는 경우를 의미하며, 유전적 요인이나 임신 초기의 풍진 또는 바이러스 감염 등에 의해 발생합니다. 생후 1개월 안에 청각선별검사를 시행하고, 6개월 안에 청각재활을 시작하면 난청으로 인한 장애가 최소화될 수 있습니다.

# IMS<sup>plus</sup> 검사로 선별가능한 주요 질환 상세 안내



## 리스조증 축적질환 13종

질환명	유전자	특징
고셔병	GBA	골수, 비장, 간에 glucocerebroside가 다량 축적 되는 삼염색체 열성 희귀 유전성 대사 질환입니다.
파브리병	GLA	α-galactosidase A의 결핍으로 발생하며 피부가 사마귀처럼 솟아오르는 혈관각화증, 복통 그리고 시력장애가 나타납니다.
폼페병	GAA	α-1,4-glucosidase의 결핍으로 발생하며 세포가 손상되어 근육이 약해지고 호흡부전 및 심근병증이 발생합니다.
헐러 증후군	IDUA	제 1형 점액다당질증 지능 저하, 청력 상실, 각막 혼탁 등이 발생합니다.
헨터 증후군	IDS	제 2형 점액다당질증 털이 많고 키가 작으며 독특한 얼굴생김새가 특징적입니다.
산필리포 증후군 A	SGSH	제 3형 점액다당질증 이상이 있는 유전자에 따라 A, B, C, D형으로 구분됩니다. 모두 정신지체와 신체적 이상을 동반하는 질환이며, A형이 다른 유형보다 빈도가 높으면서 더 이른 나이에 증상이 발현 되고 심한 증상이 나타납니다.
산필리포 증후군 B	NAGLU	
산필리포 증후군 C	HGSNAT	
산필리포 증후군 D	GNS	
모르키오 증후군 A	GALNS	제 4형 점액다당질증 부족한 효소 종류에 따라 A형과 B형으로 구분되며 A형이 B형보다 심한 증상을 나타 냅니다. 흉골이 돌출되고 척추 측만증이 동반 되는 질환입니다.
모르키오 증후군 B	GLB1	
마로토-라미 증후군	ARSB	제 6형 점액다당질증 뼈, 심장판막, 비장, 간, 및 각막 등에 병변을 일으키는 진행성 질환입니다.
슬라이 증후군	GUSB	제 7형 점액다당질증 점액다당류증 중 가장 드물게 나타나며, 증상이 심한 영아형부터 증상이 가벼운 성인형까지 다양한 양상을 보입니다.

## 구리대사 이상질환

질환명	유전자	특징
윌슨병	ATP7B	간과 뇌의 기저핵에 과다한 양의 구리가 축적 되어 간염, 정신과적 또는 신경학적인 증상이 발생합니다.

## 당원 축적질환 7종

질환명	유전자	특징
당원병 Ia형	G6PC	제 1형 당원병은 glucose-6-phosphatase 효소 결핍으로 발생되며 약 80%가 당원병 Ia형의 G6PC 유전자 돌연변이로 인해 발생 되고, 약 20%가 당원병 Ib형의 SLC37A4 유전자 돌연변이로 인해 발생합니다. 많은 양의 글리코겐이 간과 신장에 축적되어 간과 신장이 커지며 성장지연을 보이게 됩니다.
당원병 Ib형	SLC37A4	
당원병 III형 (포르브스병)	AGL	비정상적으로 많은 양의 당원(글리코겐)이 간과 근육, 나아가서는 심장에까지 축적되는 질환입니다.
당원병 IV형 (안데르센병)	GBE1	출생 후 비정상적으로 간과 비장이 비대해지고, 서서히 간경화가 진행됩니다.
당원병 V형	PYGM	운동을 할 때 근육의 통증으로 나타나는 것이 특징이며 운동 후에는 소변이 검은빛을 띠게 되며(미오글로빈뇨증), 심한 경우에는 급성 신부전이 올 수도 있습니다.
당원병 VI형 (허스병)	PYGL	간비대, 중등도의 저혈당증, 중등도의 성장 지연 증상이 나타나는 질환입니다.
당원병 VII형 (타루이병)	PFKM	포도당이 에너지로 전환되지 못하는 특징이 있어 운동 시 근육의 에너지 양을 감소시키게 됩니다. 때문에 심한 운동 후에 근육의 통증과 경련이 나타나는 것이 특징입니다.

## 선천성 난청 6종

질환명	유전자	특징
펜드리드 증후군	SLC26A4	선천적 진행성의 양측성 감각신경 청각 장애, 전정 기능장애, 관자뼈 이상, 늦은 이동기 또는 초기 성인기에 정상의 감상선기능을 보이는 감상선종이 나타나는 것을 특징으로 하는 유전 질환입니다.
여서 증후군 1B형	MYO7A	삼염색체 열성 유전을 하는 질환으로, 선천성 난청과 망막색소변성증으로 인한 시각장애가 특징입니다. 소아난청 원인의 3~6%를 차지하며, 난청이면서 시각장애를 가진 환자의 약 50%가 이에 해당합니다.
여서 증후군 1D형	CDH23	
비증후군 난청 (DFNB1)	GJB2	유전성 난청은 대부분이 다른 기관에 이상 없이 난청만 나타나는 비증후군성 난청으로 나타납니다. 소아의 경우, 언어습득이나 어휘력과 사회성 등 성장발달에 영향을 미칠 수 있습니다.
비증후군 난청 (DFNB21)	TECTA	
비증후군 난청 (DFN3)	POU3F4	