

KAT6A 증후군

(아르볼레다-탐 증후군)

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자



질병관리청
KDCA





아르볼레다-탐 증후군[KAT6A증후군]

Arboleda-Tham syndrome[KAT6A syndrome]

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

목 차

1	KAT6A 증후군이란?	04
2	KAT6A 증후군의 임상적 특징	05
3	KAT6A 증후군의 진단 및 유전	06
4	KAT6A 증후군으로 처음 진단 받았어요	07
5	KAT6A 증후군의 치료	08
6	산정특례제도 안내	09
7	자주하는 질문과 답	10-11

KAT6A 증후군(아르볼레다-탐 증후군) 으로 처음 진단 받았어요

본 안내 책자는 처음 진단받는 환자와 가족들이 해당 질환을

잘 이해할 수 있도록 질환의 원인과 특징, 진단, 검사 등 필요한 정보를

제공하기 위한 목적으로 제작되었습니다.

정확한 정보를 바탕으로 좀 더 질환에 대한 이해도를 높이고,

앞으로의 계획을 세우시는 데 있어 도움이 되시길 바랍니다.



KAT6A 증후군이란?

KAT6A 증후군 또는 아르볼레다-탐 증후군은

KAT6A (Lysine acetyltransferase 6A) 유전자에 발생하는 유전 변이로 인해 나타나는 매우 드문 (ultra-rare) 희귀 유전 질환으로, 2015년에 처음 보고되었습니다.

이후에 2022년까지 전 세계적으로 약 300여 개 케이스가 보고되었습니다.

KAT6A 유전자는 다른 유전자들의 발현을 조절하는 후성유전학적 조절인자로서, 해당 유전자에 발생한 변이는 발달 과정에서 중요한 많은 유전자들의 조절 과정에 문제를 일으켜, 질병이 나타나게 됩니다.

환자에서 관찰된 변이는 환자의 부모에서는 존재하지 않고, 환자에서만 발생한 신규 발생 변이 (de novo variant)로 나타나는 경우가 대부분으로 알려져 있습니다.

KAT6A 증후군 의 임상적 특징

KAT6A 증후군에서는 전신의 다양한 증상이 나타날 수 있으며, 대표적으로 다음과 같은 임상적 특징이 빈번하게 동반되는 것으로 알려져 있습니다.

- ✔ 전반적인 발달 지연 (인지 및 행동 장애)
- ✔ 지능 발달 저하, 발화 및 언어 장애
- ✔ 선천성 심장 기형
- ✔ 특징적인 얼굴형, 소두증
- ✔ 섭식 장애, 시력 장애, 수면 장애
- ✔ 위장관의 문제 : 위 식도 역류, 배변 장애
- ✔ 근 긴장도 이상

이 외에도 조금 더 낮은 빈도로 동반되는 증상으로는 갑상선 기능 저하와 같은 내분비계 문제, 호흡기계 문제, 두개골 기형, 자폐 스펙트럼 장애, 비뇨 생식계 기형 또는 이상, 뇌전증, 청각 장애 등이 있을 수 있습니다.



KAT6A 증후군 의 진단 및 유전

KAT6A 증후군은 상염색체 우성 유전 양식을 따르는 질환으로, 양쪽 부모 중에 한쪽 부모만 병적 변이를 가져도 유전될 수 있습니다. 그러나, 부모는 정상이고 태아에서 발생한 신규 돌연변이로 인해 발생하는 경우가 대부분이기 때문에, 가족력이 있는 경우는 거의 없습니다.

진단은 임상 양상을 바탕으로 유전자 검사를 통해서 확진할 수 있습니다. 많은 경우, 유전자 패널 또는 전장 유전체 시퀀싱 검사를 통하여 주요 유전자의 변이를 검사하게 되는데, 이 과정에서 KAT6A 유전자의 병적 변이가 검출되면 진단할 수 있습니다.

변이의 분류가 모호한 경우, 환자뿐만 아니라 양쪽 부모의 유전형을 검사하여, 신규 발생 변이 (de novo variant) 여부를 판정하면, 진단에 도움이 될 수 있습니다.



KAT6A 증후군 으로 처음 진단 받았어요



아이가 처음으로 KAT6A 증후군으로 진단받았어요. 어떤 검사들을 받아야 하나요?

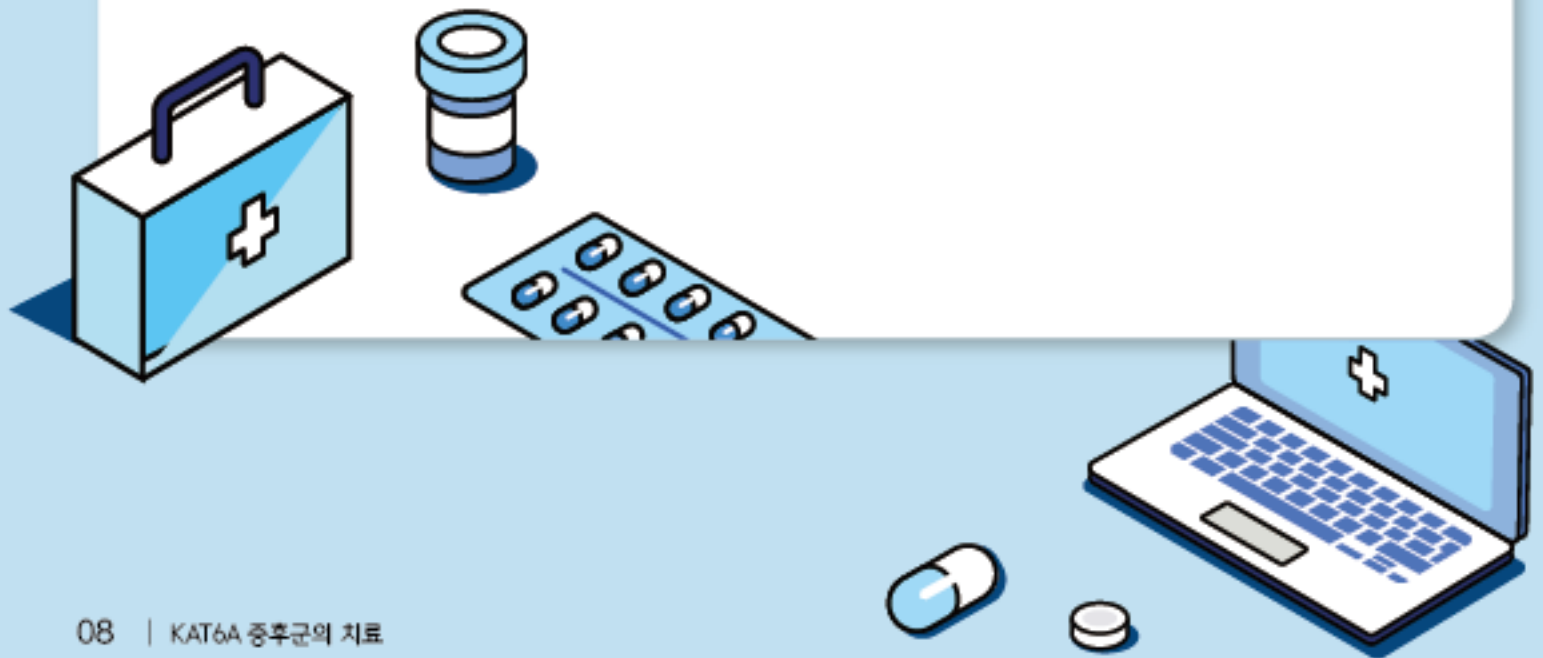
- ✔ KAT6A 증후군의 경우, 심장 기형이 빈번하게 동반되는 것으로 알려져 있습니다. 소아 심장 전문 진료를 통해, 심박동 이상 또는 심기형 동반 여부에 대한 전문 검사를 받기를 권장합니다.
- ✔ 섭식 장애와 위 식도 역류가 흔하게 발생하여, 신생아 시기에 체중을 주의 깊게 살펴야 합니다. 필요한 경우, 소화기 영양 전문 진료를 받으며, 변비 또는 장폐색증을 예방할 필요가 있습니다.
- ✔ 시력 이상이 60% 정도에서 발생하는 것으로 알려져 있어, 정기적인 안과 검진이 필요합니다.
- ✔ 반복적인 감염 의심 증세가 나타나는 경우에는, 면역계 이상에 대한 검사가 필요할 수 있습니다.
- ✔ 이 외에도 전신에 다양한 증상이 나타날 수 있어, 초음파 검진, 청각 검사, 뇌 MRI 등이 도움이 될 수 있습니다.

KAT6A 증후군 의 치료

아직까지 KAT6A 증후군의 치료제로 개발된 약제는 없습니다. 따라서, 대부분은 환자의 증상에 맞는 대증 치료를 시행하게 됩니다.

빈번하게 나타나는 증상인 변비, 위식도 역류, 뇌전증, 수면 장애 등에 대한 약물 치료가 도움이 될 수 있습니다. 이 외에도 L-카르니틴, 판토퓌산, 코엔자인 Q10, 비타민 C 또는 E와 같은 영양제들이 도움이 될 수 있다고 보고된 바 있습니다.

대근육 및 소근육의 발달을 돕기 위한 재활 치료가 필요할 수 있으며, 언어 및 발화에 대한 특수 치료가 언어 발달에 도움이 될 수 있습니다. 관절의 변형 및 구축이 발생한 경우에는 정형외과적 수술이 도움이 될 수 있습니다. 개인별로 지능 저하의 정도는 매우 다양하나, 일반적으로는 특수 교육을 필요로 하게 됩니다.



산정특례제도 안내

☑️ 극희귀질환 산정특례 등록

KAT6A 증후군은 극희귀질환*으로 지정되어 산정 특례 등록 후 의료비 지원 혜택을 받을 수 있습니다. 극희귀질환 산정특례의 신청은 국민건강보험공단에 등록기관 신청을 하여 승인을 받은 요양기관을 통해서만 등록이 가능합니다.

(등록병원 목록은 질병관리청 헬프라인에서 확인하실 수 있습니다 (<https://helpline.kdca.go.kr/>)). 등록 요양기관의 담당 의료진을 통해 산정특례 진단서 및 관련 서류를 구비하신 후 환자의 주민등록지 관할 보건소에 제출하시면 됩니다.

산정특례 등록 후, 질환과 연관된 외래 또는 입원 진료의 요양급여비용 총액의 10분의 1만을 본인이 부담하게 되며 이러한 혜택은 등록일부터 5년 동안 유효합니다. 5년이 지난 이후에는 의료진의 판단으로 5년마다 갱신이 가능합니다.

(*극희귀질환: 국내 유병인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 상병코드가 없는 질환)

☑️ 상세불명희귀질환, 기타염색체 이상질환이란?

- 상세불명 희귀질환(Unspecified rare disease)
: 일정기간 동안 정밀검사 및 협진 등의 진단 노력에도 불구하고 병명을 확정짓지 못하였거나 진단이 불명확한 희귀질환
- 기타염색체 이상질환 : 과학 및 의료기술의 발달로 발견된, 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)질환으로 별도의 상병코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환

상세불명 희귀질환

- ☑️ 적용대상 : 상세불명 희귀질환자로 사전승인 신청 후 산정특례 대상자로 적합판정을 받은자
- ☑️ 특례기간 : 1년
- ☑️ 본인부담률 : 10%

기타염색체 이상질환

- ☑️ 적용대상 : 기타염색체 이상질환자로 사전승인 신청 후 산정특례 대상자로 적합판정을 받은자
- ☑️ 특례기간 : 5년
- ☑️ 본인부담률 : 10%

자주하는 질문과 답

Q1. 첫째 아이가 KAT6A 증후군으로 진단받았어요. 둘째를 계획 중인데, 임신을 해도 괜찮을지 걱정돼요

KAT6A 증후군은 대부분 생식 세포에서 발생하는 돌연변이에 의해 발생하고, 이 경우 재발의 위험도는 1~2% 정도로 알려져 있습니다. 다만, 부모의 생식 세포에 모자이크 형태로 돌연변이가 존재할 경우, 재발의 위험도가 더 높아질 수 있습니다.

임신 전 전문유전 상담 클리닉에서 충분한 상담을 권하며, 필요시 산전 검사를 받아야 합니다.

Q2. 아이가 KAT6A 증후군으로 진단받았어요. 기대 수명은 얼마 정도나 될까요?

KAT6A 증후군은 2015년에 처음 명확한 원인 유전자를 알게 된 유전 질환입니다. 더불어, 전 세계적으로 보고된 케이스가 많지 않습니다. 이러한 이유로 환자의 정확한 예후 및 기대 수명 등에 대한 정보는 많이 알려져 있지 않습니다. 현재까지 알려져 있는 가장 나이가 많은 환자는 50대인 것으로 보고되고 있습니다.

자주하는 질문과 답

Q3. KAT6A 증후군에서 인지 및 언어 발달 문제가 어느 정도나 심각할지 예측할 수 있을까요?

대부분의 KAT6A 증후군 환자에서 발달 지연 및 언어 및 인지 장애 등이 동반되는 것으로 알려져 있습니다. 그러나 장애의 정도는 환자마다 매우 다양하게 나타나서, 일부 환자에서는 언어 지연의 문제는 간단한 의사소통이 가능한 정도부터 전혀 발화를 못하거나, 몸짓 언어로 간단한 의사소통이 가능한 정도까지 매우 다양합니다. 변이가 발생한 위치를 바탕으로 증상의 심각도를 예측하는 것은 불가능합니다.

Q4. KAT6A 아이에게 특별히 주의해야 할 사항은 무엇이 있나요?

KAT6A 증후군에서는 위장관의 발달 및 기능이 일반인들보다 떨어져서, 장폐색이 쉽게 발생할 수 있습니다. 의사소통이 잘되지 않는 KAT6A 증후군 환아에서는 장폐색이 발생하여도 이에 대해서 쉽게 알기 어려워, 증상이 심해지면 수술을 요하는 상황에 이르거나 심각한 경우에는 사망에 이를 수도 있습니다. 따라서 음식물에 대한 적절한 소화와 배변 활동이 규칙적인지에 대해서 더욱 주의를 갖고, 세심한 관찰이 필요합니다.

참고문헌

KAT6A Foundation: <https://kat6a.org/>
KAT6A Fact Sheet by Centre for Genetics Education: <https://www.genetics.edu.au/>
Kennedy, Joana, et al. "KAT6A Syndrome: genotype - phenotype correlation in 76 patients with pathogenic KAT6A variants." *Genetics in medicine* 21.4 (2019): 850-860.



서울대학교병원 희귀질환센터(희귀질환 중앙지원센터) 및 전국 11개 권역별 거점센터 지도



희귀질환 중앙지원센터 및 권역거점센터에서는 보다 빠르고
정확한 진단과 치료를 위해 최선을 다하고 있습니다.

서울대학교병원 희귀질환센터 (중앙지원센터)

03080 서울특별시 종로구 대학로 101, 본관 1층 희귀질환센터
Homepage, <https://raredisease.snuh.org>

개발/감수자 명단

개발 윤지훈

감수 김수연

발행일 2023년 10월

Support / Design & Development / Print



※ 본 책자는 국민건강증진기금의 지원으로 제작되었습니다.