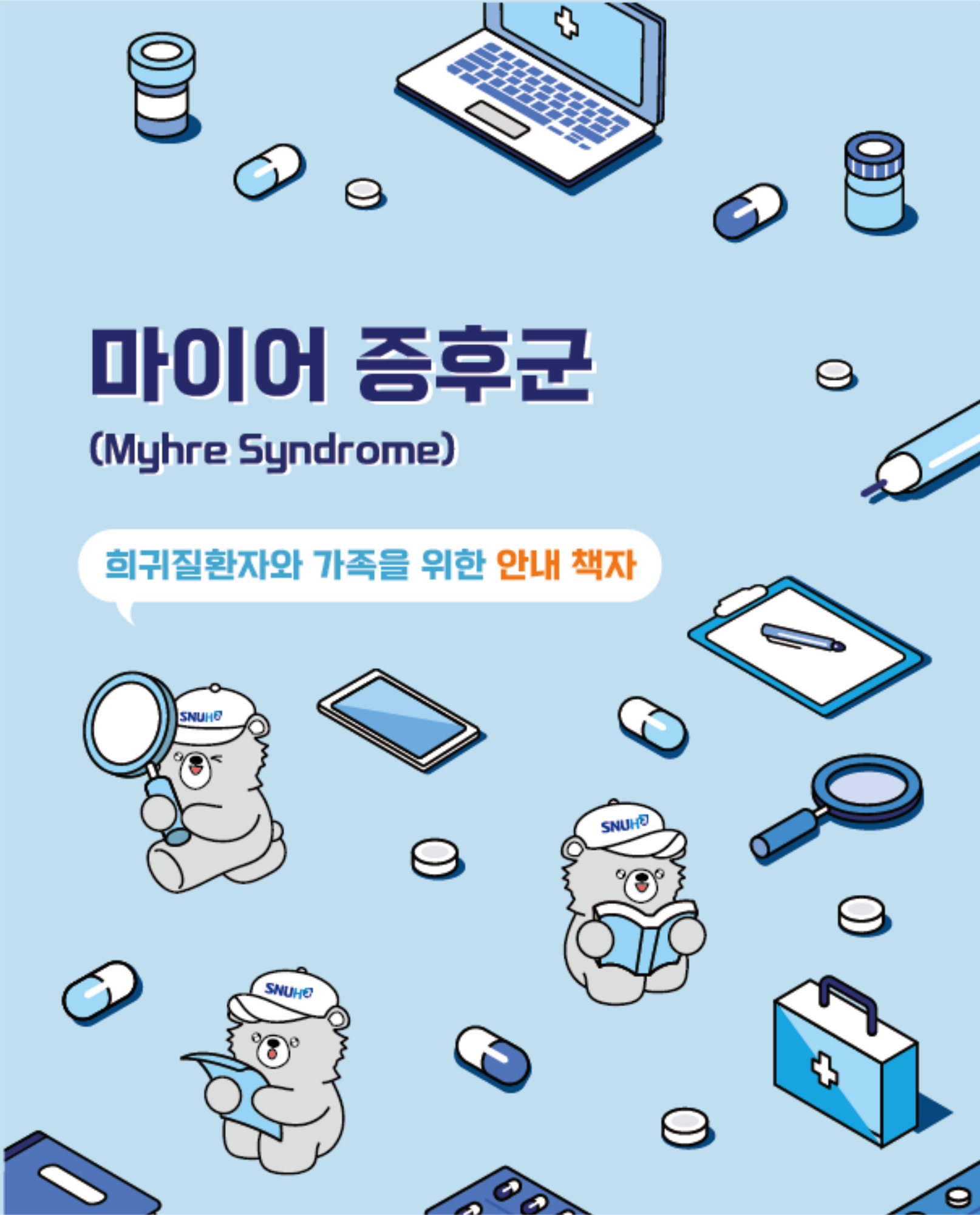


마이어 증후군

(Myhre Syndrome)

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자





마이어 증후군

(Myhre Syndrome)

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

목 차

- | | | |
|---|---------------------|---------|
| 1 | 마이어 증후군이란? | 03 |
| 2 | 마이어 증후군에서 나타나는 증상 | 03 |
| 3 | 마이어 증후군의 진단 방법 | 04 |
| 4 | 마이어 증후군으로 처음 진단받았어요 | 04 ~ 05 |
| 5 | 마이어 증후군의 치료 | 05 |
| 5 | 자주하는 질문과 답 | 06 ~ 07 |

마이어 증후군 이란?

마이어 증후군은 SMAD4 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 매우 드문 유전적 장애입니다. 마이어 증후군은 1981년 Myhre 박사가 최초로 2명의 환자에서 성장 저하, 지능 저하, 골격계 이상, 관절 운동 범위 제한, 청력 장애가 있는 환자를 보고하면서 세상에 알려지게 되었습니다. 이후 2022년까지 약 200명의 환자가 보고되어 있습니다.

SMAD4 유전자의 변이는 상염색체 우성 (autosomal dominant) 유전형을 띄며, 환자의 부모에서 유전되는 것이 아닌 환자에서만 우연히 발생하는 신규 발생 변이로 나타나는 것으로 알려져 있습니다. SMAD4 유전자의 변이가 발생하는 경우 유전자의 기능 상실이 아닌 기능 증가 (gain-of-function) 효과로 인해 정상 보다 유전자 기능이 과발현되어 결합조직에 이상을 초래하고 이로 인한 다양한 임상증상이 나타나는 것으로 알려져 있습니다.

마이어 증후군에서 나타나는 증상

마이어 증후군은 SMAD4 유전자의 과발현으로 인해 발생하는 결합조직 장애로써, 다양한 전신 증상을 유발하게 됩니다. 다음과 같은 증상들이 주로 나타나는 것으로 알려져 있지만, 환자들은 각각 다른 증상과 다른 정도의 증상을 나타낼 수 있습니다.

- 작은 키
- 특장적 얼굴형 (작은 눈, 입, 턱 등)
- 지능 저하
- 관절 운동 범위 제한
- 기관지, 폐의 이상
- 심장, 혈관의 이상
- 두꺼운 피부
- 수술 부위 피부 조직 증식



마이어 증후군의 진단 방법

마이어 증후군은 임상적인 증상을 기반으로 진행되는 유전자 검사를 통해 확진되게 됩니다. 전장 엑솜 염기서열 분석 또는 특정 질환군에 대한 유전자 패널을 통해 SMAD4 유전자 변이를 확인하게 됩니다. 소량의 피에서 환자의 DNA를 추출하여 시행하는 검사이기 때문에 진단을 위해서 채혈이 반드시 필요합니다. 변이 해석에 따라 부모의 채혈이 필요할 수 있으나, 부모에게서 해당 변이가 없는 것을 확인하려는 목적이며 부모에게서 유전되었는지를 확인하고자 함이 아닙니다.



마이어 증후군으로 처음 진단받았어요

마이어 증후군은 다양한 증상을 나타내기 때문에, 다양한 각도에서의 접근이 필요하며, 여러 팀이 함께 움직이는 것이 매우 중요합니다.

- ✔ **유전 상담**
: 이 질환을 이해하고 있는 전문가를 통해 앞으로의 예후나 주기적으로 관리, 검사해야 할 항목을 종합적으로 관리하는 것이 중요합니다.
- ✔ **심혈관**
: 심장 및 혈관 결체조직의 과증식으로 고혈압, 제한심장근육병증을 포함한 다양한 형태의 심장, 혈관 질환이 발생할 수 있어 심장 초음파를 포함한 지속적인 추적관찰 및 관리가 필요합니다.
- ✔ **호흡기계**
: 호흡관이 좁아지는 증상이 나타나며 기관 폐쇄가 발생할 수 있고, 제한성 폐질환이 발생할 수 있어 이에 대한 지속적인 추적관찰 및 관리가 필요합니다.

마이어 증후군으로 처음 진단받았어요

✓ 소화기계

: 십이지장, 위의 유문 협착, 단백질 소실 장질환과 같은 증상이 발생할 수 있어 이에 대한 지속적인 추적관찰 및 관리가 필요합니다.

✓ 피부

: 결체조직 과증식으로 인해 피부가 두꺼워질 수 있으며 특히 수술 시 수술 부위의 피부 과증식이 발생할 수 있습니다.

✓ 눈

: 사시, 시력 저하가 나타날 수 있어 이에 대한 지속적인 추적관찰 및 관리가 필요합니다.

✓ 지능 저하

: 이는 다양한 정도로 나타날 수 있어 언어, 놀이치료 등에 대해 전문가와 상담이 필요합니다. 이 외에도 전신에 다양한 증상이 나타날 수 있어 새로운 증상 발생 시 의료진과의 상담이 필요합니다.

마이어 증후군의 치료

마이어 증후군은 유전자 변형으로 인해 발생하는 질환이기 때문에, 이를 근본적으로 치료할 수 있는 약제는 없습니다. 현재까지 아직 임상실험 중인 약은 없으나 다양한 기초연구들이 진행되고 있습니다.

그렇기 때문에 빈번하면서도 생명에 위협을 줄 수 있는 심혈관계, 호흡기계 질환에 대한 지속적인 검사, 추적관찰 및 관리가 필요합니다. 일상적인 증상 중 변비가 빈번히 발생할 수 있고 식이 섭취가 저하되는 경우가 많아 소화기계 추적관찰 역시 꾸준히 받는 것이 권장됩니다. 저신장에 대한 성장호르몬 치료는 아직 마이어 증후군에서 추천되지 않습니다.

극희귀질환 산정특례

✓ 극희귀질환 산정특례 등록

마이어 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)

자주하는 질문과 답



Q1. 마이어 증후군 환자의 기대 수명은 얼마 정도나 될까요?

아직까지 마이어 증후군 환자의 기대 수명은 잘 알려져 있지 않습니다. 하지만 주요 증상에 대해 관리를 잘 받는 경우 성인기까지 생존하여 있는 환자의 비율이 더 높은 것으로 보고되어 있습니다.

Q2. 마이어 증후군 환자의 지적 저하의 정도는 어느 정도일까요?

약 75%의 환자에서 지적 저하가 관찰된다고 보고되어 있으며, 정도는 경증에서 중증까지 다양하게 분포되어 있는 것으로 알려져 있습니다.

자주하는 질문과 답

Q3. 첫째 아이가 마이어 증후군으로 진단받았어요. 둘째를 계획 중인데, 임신을 해도 괜찮을지 걱정돼요.

마이어 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.

Q4. 마이어증후군 환자 모임과 가장 최신 정보를 얻을 수 있는 곳이 있을까요?

국내 마이어증후군 환자 모임은 아직 구성되지 않았습니다. 하지만 미국의 경우 마이어 증후군 재단 (<https://www.myhresyndrome.org/>)이 있어 이곳에서 환자 및 보호자가 소통할 수 있게 구성이 되어 있습니다. 치료제, 임상 실험에 대한 정보도 비교적 빠르게 업데이트가 됩니다.

참고문헌

Myhre Syndrome Foundation: <https://www.myhresyndrome.org/>
Yang, David Dawei, et al. "Natural History of Myhre syndrome." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 17.1 (2022): 1-12.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>



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 조재소

감수 김수연

발행일 2023년 10월

Support / Design & Development / Print

