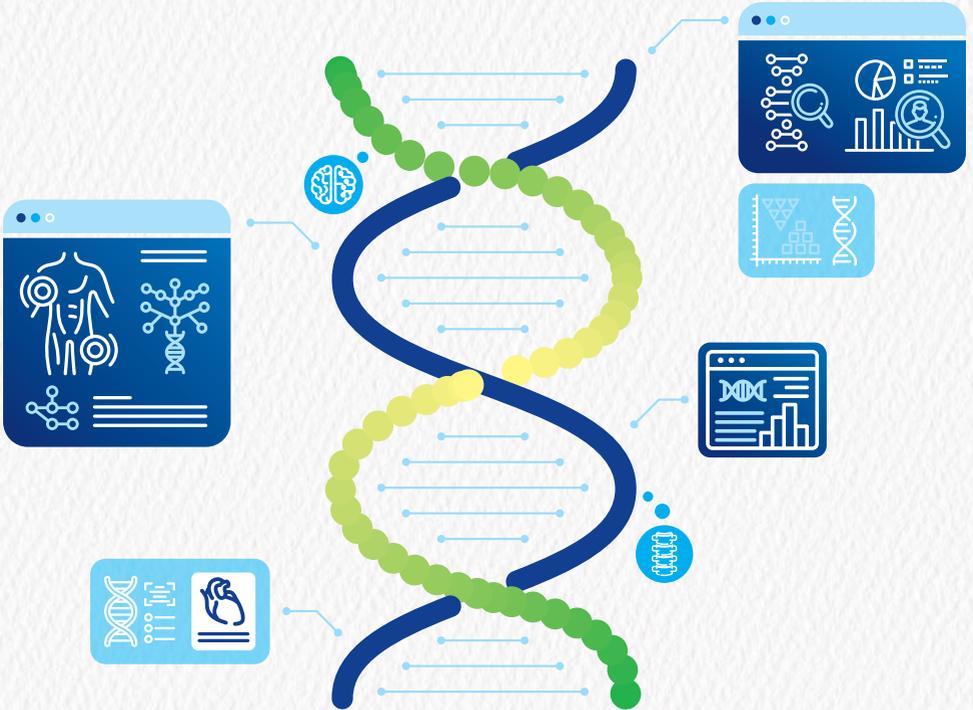


부신백질디스트로피

Adrenoleukodystrophy

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

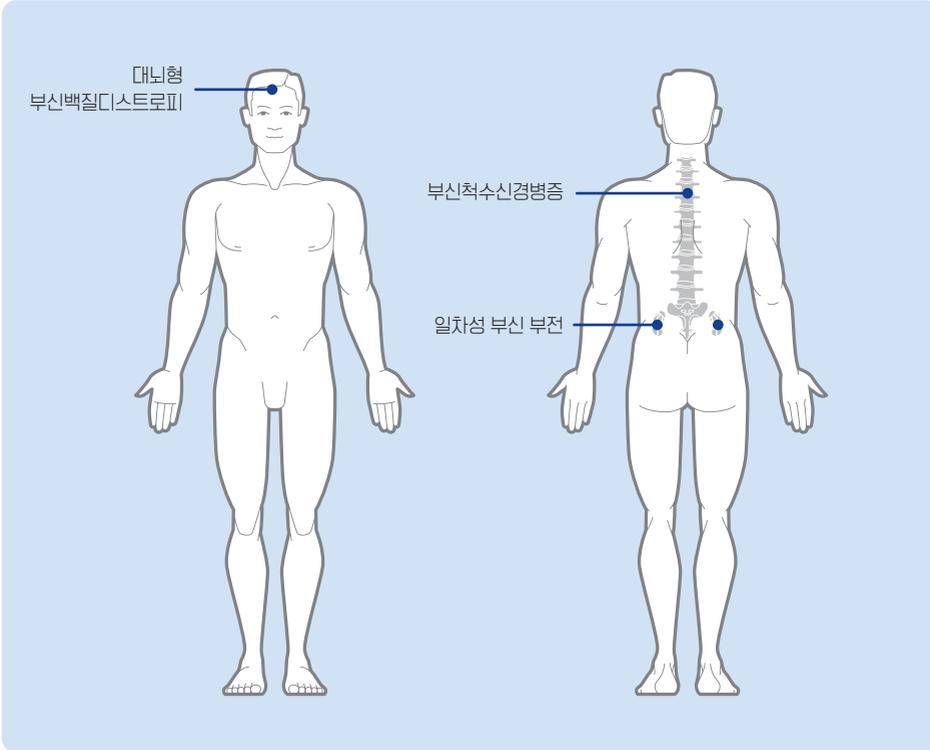




분류 및 증상

진행성 신경 대사 질환의 스펙트럼

- ① 대뇌형 부신백질디스트로피(cALD, cerebral adrenoleukodystrophy):
 뇌의 백질에서 급격히 진행되는 염증
 · 급격한 인지 기능 저하, 성격 변화, 발작을 포함한 신경학적 변화 및 증상
- ② 부신척수신경병증 (AMN, Adrenomyeloneuropathy): 척수 신경에서 서서히 진행되는 병
 · 보행 장애, 감각성 하반신 마비, 배뇨 곤란, 배변 곤란, 신경통증
- ③ 일차성 부신 부전 (AI, Primary adrenal insufficiency): 호르몬을 분비하는 부신의 기능 장애
 · 무기력, 피곤, 구토, 두통과 같은 비특이적 증상 및 심한 경우 부신 위기



남자의 경우 세 종류 모두, 여자의 경우 부신척수신경병증이 나타날 수 있습니다.

진단

ABCD1 유전자의 병적 변이 보유 여부 확인
 공복 시 채혈한 긴사슬지방산 (VLCFA, very long chain fatty acid) 농도 및 비율

원인

ABCD1 유전자의 병적 변이에 의한 긴사슬지방산 (VLCFA) 축적

추적 및 검사

대뇌형 부신백질디스트로피: 신경, 인지, 성격 증상 및 뇌 MRI
 부신척수신경병증: 신경학적 진찰 및 증상에 대한 문진
 일차성 부신 부전: 아침 혈중 코티졸, 부신겔질자극호르몬 (cortisol, ACTH) 수치

치료

대뇌형 부신백질디스트로피
 · 초기(가능한 경우): 조혈모세포 이식(HSCT, Hematopoietic stem cell transplant)
 · 이후: 대증치료
 부신척수신경병증: 대증치료
 일차성 부신 부전: 부족한 호르몬 보충

정리 및 요약

	증상	추적 검사	치료
대뇌형 (cALD) 	인지 및 신경 증상: 집중력, 학습, 행동, 발화, 시각, 보행, 운동 협응	뇌 MRI 신경/정신 증상	초기: 동종 조혈모세포 이식 이후: 대증 치료
척수형 (AMN) 	척수 증상: 보행 장애, 감각성 하반신 마비, 배뇨 곤란, 배변 곤란, 신경통	증상 및 신경학적 진찰	대증 치료 비약물, 약물 난치성인 경우 클리닉
부신형 (AI) 	비특이적 증상: 무기력, 피곤, 구토, 두통 등	아침 혈중 코티졸, 부신겔질자극호르몬	호르몬 보충 요법



개요



부신백질디스트로피(Adrenoleukodystrophy, ALD)는 1910년대부터 부검에서 뇌 백질의 경화와 부신의 위축이 함께 관찰되며 보고되기 시작한 질환입니다. 이후 1970년대, 이 질환이 긴사슬지방산의 축적으로 인해 발생한다는 사실이 밝혀졌고, 1993년에는 X 염색체에 위치한 *ABCD1* 유전자의 병적 변이가 원인이 확인되었습니다.

40년간 서로 다른 질환으로 생각되던 부신 부전, 강직성 허반신 마비, 뇌의 염증이 사실은 모두 같은 질환 스펙트럼 안에서 나타나는 증상이라는 점도 이 시기에 밝혀졌습니다.

부신백질디스트로피의 유병률은 남녀 환자를 합쳐 약 1:15,000-16,000명으로 알려져 있습니다. 최근 진단되는 환자 수는 꾸준히 증가하고 있는데, 이는 신생아 선별검사에 부신백질디스트로피를 확인하는 검사가 포함되고, 유전자 검사가 널리 시행되기 때문입니다. *ABCD1* 유전자의 병적 변이를 가진 환자의 약 95%는 변이를 부모로부터 물려 받은 경우이며, 약 4%는 가족력이 없는 신규 변이(*de novo*)로 발생합니다.

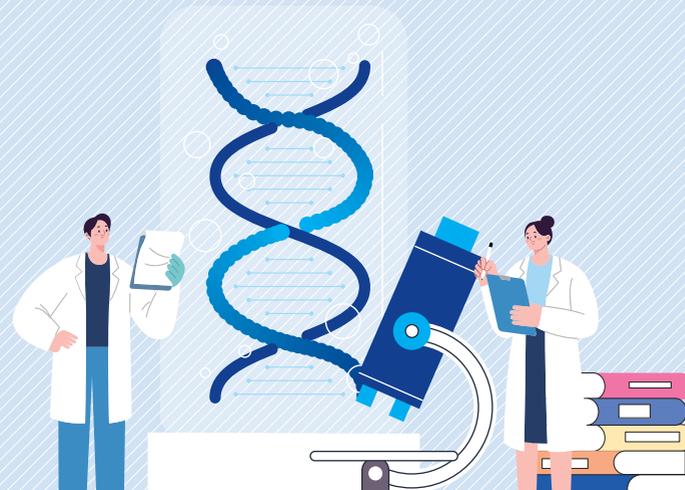
*ABCD1*은 퍼옥시좀이라는 세포 내 소기관에 긴사슬지방산을 운반하는 ABC 운반체 (ABC transporter) 단백질을 만들어 냅니다. 긴사슬지방산을 퍼옥시좀으로 운반하여 처리하지 못해, 혈중 농도가 증가하게 됩니다. 뇌, 부신, 신경을 비롯한 다양한 조직에 긴사슬지방산이 축적되어 증상들이 발생합니다. 특히 뇌의 백질에 염증이 생겨서 변화가 일어나는 경우를 대뇌형 부신백질

디스트로피라고 하며, 척수의 긴 신경들과 말초 신경의 변화가 일어나는 경우는 부신척수신경병증으로 나타납니다. 남자 환자의 대부분과 여자 환자의 약 50-90% 정도가 성인기에 이러한 척수신경병증이 나타납니다. 또한 부신 피질에 긴사슬지방산이 축적되어 변화가 일어나는 경우에는 부신에서 분비되는 호르몬이 나오지 않는 부신 부전으로 나타납니다.

성인 부신백질디스트로피 환자들의 증상이 소아기에 증상이 시작된 환자들에 비해서는 경한 편입니다. 그러나, 성인기에도 부신 부전과 진행성 강직성 허반신 마비가 나타날 수 있고 약 20%에서는 대뇌형 부신백질디스트로피도 보이게 됩니다.

이 질환이 추적하고 치료하기 어려운 이유는 증상이 시작되는 나이가 사람마다 다르고, 병적 유전 변이를 가지고 있어도 증상이 전혀 나타나지 않을 수 있으며, 3가지 질병 분류 중 어떤 분류로 나타날지 미리 예측할 수 없기 때문입니다. 또한 증상의 중증도가 질환의 경과나 다른 가족 증상의 심한 정도와 상관이 없습니다. 현재까지의 정보에 따르면 유전형에 따른 표현형(질환의 중증도, 종류, 시작 나이 등)과 연관이 없습니다. 이는 같은 유전 변이를 가지더라도 각기 다른 심각도 및 증상으로 나타날 수 있다는 의미입니다.

남자의 경우 대뇌형, 척수형, 부신 부전의 종류 모두 나타날 수 있습니다. 반면 여자의 경우 척수형으로 나타나며, 대뇌형 혹은 부신 부전 형태로 나타나는 경우는 1% 미만으로 알려져 있습니다.





부신백질디스트로피 증상

대뇌형 부신백질디스트로피 증상

- 인지 및 신경 증상: 집중력 문제, 학습 장애, 행동 장애, 발화 장애, 시각 장애, 진행성 보행 장애, 운동 협응 문제 및 발작

- ✔ (무증상인 경우) 뇌 MRI의 신호 변화: 위에서 언급한 증상들이 나타나기 전에 MRI에서 이상 소견이 먼저 발견될 수 있습니다.
- ✔ 3세 이전의 남아에서 보고된 사례는 없습니다. 가장 흔한 발병 시기는 초등학교 입학 전후 (약 4세에서 10세)이며, 18세 이전에 발병하는 남자는 전체의 약 30-40%입니다. 성인기에 발병하는 경우는 약 20%로 보고되며, 평생 유병률은 약 60%로 알려져 있습니다.
- ✔ 성인기에 시작되는 경우에는 비특이적인 정신과적 증상이 먼저 시작될 수 있습니다. 40%는 정신과적 증상으로 시작하며, 이 중 반 정도는 정신과적 증상 외 동반 증상이 없는 것으로 알려졌습니다. 조현병, 조울증, 조증, 신경증 혹은 인지 장애로 오인될 수 있습니다.
- ✔ 대뇌형의 경우 빠르게 진행되는 것이 특징이며, 결국 환자는 누워지내는 상태에서 경관 식이를 하게 됩니다. 대뇌형 증상 시작으로부터 2-3년이 지나면 흡인성 폐렴 등의 합병증으로 사망하게 되는 경우가 있습니다.

부신척수신경병증 증상

- 진행성 감각성 하반신 마비 및 사지의 진동 감각 감소
- 감각성 실조증
- 보행 장애, 강직, 마비, 요실금 (배뇨 장애), 변실금

- ✔ 진행성 감각성 하반신 마비를 보이는 경우에는 부신백질디스트로피 뿐 아니라 다른 유전적, 퇴행성, 대사성, 구조적, 감염성, 염증성, 종양성, 부종양성을 비롯한 다양한 원인에 의해 생길 수 있습니다. 이들을 감별하기 위해 뇌 및 척수 MRI 검사가 필요할 수 있습니다.

- ✔ 부신척수신경병증으로 확인된 남자 환자의 경우 뇌 MRI를 시행하여 대뇌형 부신백질 디스트로피가 동반되었는지 확인이 필요할 수 있습니다.
- ✔ 척수신경병증이 있는 남자 환자의 70%는 진단 시에 부신 부전이 있습니다.
- ✔ 척수신경병증이 시작되는 나이는 매우 다르나, 남자 환자의 경우 30대 이전, 여자 환자의 경우 50대 이전에 나타나는 경우는 매우 드뭅니다.
- ✔ 남자 환자의 경우 증상이 수년 사이에 악화되어 약 45세가 되면 대부분의 경우 보행 보조가 필요합니다. 여자 환자는 십수 년에 걸쳐 악화됩니다.
- ✔ 나이가 들어도 상반신은 영향을 받지 않습니다. 시간이 지나면서 팔에도 증상이 있다면 다른 질환일 가능성에 대해서 고려해야 합니다.
- ✔ 척수신경병증을 보이는 남자 환자의 약 50-60%는 증상 시작 10년 뒤에 대뇌 침범을 보입니다.

일차성 부신 부전 증상

- 피로, 위약감, 구토, 두통 등 비특이적인 증상

- ✔ 부신 기능 부전을 보이는 남자 환자의 경우 내분비 분과로 의뢰될 수 있습니다.
- ✔ 가장 많이 발생하는 시기는 아동기이며, 18세 이전에 부신 부전이 발생하는 경우는 약 60%입니다. 약 30%는 11-40세, 5%는 40세 이후에 발생합니다.
- ✔ 부신백질디스트로피 환자의 30-40%는 부신 부전이 첫 번째 증상이며, 약 8-10%에서는 유일한 증상입니다.
- ✔ 부신 부전만 있던 환자의 대부분이 중년이 되면 척수신경병증을 보입니다.
- ✔ 부신 부전을 보이는 환자의 약 8%가 매년 부신 위기(adrenal crisis)를 겪으며, 이 경우 사망률은 6%에 달합니다.

부신백질디스트로피 원인 및 진단



부신백질디스트로피 원인 및 진단

증상의 유무 및 성별에 따라서 검사 종류 및 순서가 달라질 수 있습니다.

부신백질디스트로피가 의심되는 경우, *ABCD1* 유전자에 병적 변이를 확인하기 위해 유전자 검사를 시행합니다. 대부분은 혈액 또는 구강(입안) 상피세포의 채취를 통해 검사를 진행합니다. 유전자의 변이 자체로는 결론을 내릴 수 없는 불확실 변이(VUS, variant of unknown significance)가 나오는 경우, 혈액에서 긴사슬지방산 (VLCFA) 레벨 및 비율을 확인하는 것이 진단에 도움을 줄 수 있습니다. 가족 중 이미 부신백질디스트로피로 진단된 환자가 있으며, 그 유전 변이가 확인된 경우에는 해당 변이에 대해서만 유전 검사를 시행하기도 합니다.

신생아 선별 검사에서 이상소견이 확인된 아이의 경우, 부신백질디스트로피 뿐 아니라 다른 퍼옥시좀 질환에 의하여 나타날 수도 있기 때문에, 추가 정밀 검사가 필요할 수 있습니다. 또한, 신생아 선별 검사에서 확인되는 변이들의 경우 불확실 변이와 병적 변이 구분이 어려워 진료 및 추적에 어려움이 있을 수 있습니다.

간혹 질환이 없더라도 공복이 아닌 상태에서 채혈을 할 경우, 긴사슬지방산이 증가한 것으로 나오는 경우가 있을 수 있습니다. 당뇨병성 케톤산증, 케톤식이, 혈액의 용혈, 땅콩 버터 섭취에 의해서도 긴사슬지방산이 증가할 수 있습니다.

여자의 경우 약 15%는 질환이 있더라도 정상 긴사슬지방산 수치를 보일 수 있습니다.

부신백질디스트로피를 의심할 수 있는 경우들

- 뇌 MRI에서 부신백질디스트로피를 의심할 수 있는 패턴의 백질 이상 소견을 보이는 남아 혹은 남자 (유증상 및 무증상 모두 가능)
- MRI가 정상이나 만성 척수신경병증 증상 및 징후를 보이는 성인 남자 혹은 여자
- 일차성 부신 부전을 일으키는 부신헌체가 없는 남아 혹은 남자 부신 부전 환자
- 부신백질디스트로피로 진단된 환자의 친척

부신백질디스트로피 진단 후 추적



무증상 시기에 진단된 대뇌형 부신백질디스트로피의 진단 후 추적

- 뇌 MRI: 새로운 병변이 있을 경우, 병변에 대한 감별을 위하여 조영 증강 MRI가 필요합니다.
- 3세 이전의 남아에서 보고된 적은 없기 때문에, 2세경 비교를 위한 기저 (baseline) MRI 촬영을 합니다.
- 인지 및 신경학적 증상이 나타나기 전에 MRI의 신호 변화가 나타나는 경우가 있습니다. 반대로 MRI 신호 변화가 나타나기 전 인지 장애 및 성격 변화가 나타날 수 있습니다. 따라서 MRI와 신경/정신과적 스크리닝 두 가지 모두 진행해야 합니다.
- 인지 및 신경학적 증상 및 징후가 나타나지 남자 아이와 남자 환자에서 스크리닝이 필요합니다. 조혈모세포이식을 치료로 고려할 수 있는 나이까지 스크리닝을 지속합니다.
- 여자에서는 MRI 스크리닝을 권고하지 않습니다.

부신척수신경병증의 진단 후 추적

- 병력 청취 및 신경학적 진찰을 시행합니다.
- 신경병증이 있을 때 시행한 척수 MRI는 정상일 수도 있고, 위축을 보일 수도 있습니다.
- 초기 시행한 척수 MRI에서 병변이 없었다라도, 추적하여 검사를 하는 것이 치료에 변화를 주지 않기 때문에 새로운 의학적 필요가 생기는 경우가 아니라면, 정기적인 추적은 필요로 하지 않습니다.

일차성 부신 부전의 진단 후 추적

- 아침 혈액 검사로 코티졸, 부신겔질자극호르몬 (cortisol, ACTH) 레벨을 확인하여 코티졸 레벨이 정상 혹은 감소이면서 부신겔질자극호르몬 레벨이 증가되어 있으면 진단됩니다.
- 아침 혈액 채취가 어려운 경우 임의 시간대 채혈한 코티졸, 부신겔질자극호르몬 레벨을 확인합니다. 결과가 애매한 경우에는 부신겔질자극호르몬 자극 검사 (ACTH stimulation test)를 할 수 있습니다.
- 부신 위기 상태인 경우 당질 코르티코이드 (glucocorticoid) 보충 전에 채취했다면, 코티졸, 부신겔질자극호르몬 레벨은 유효합니다.
- 부신 부전으로 진단되거나 부신 부전에 대한 검사를 하는 경우 무기질 코르티코이드 (mineralocorticoid) 부족에 대한 검사로 혈중 레닌 (renin), 전해질 레벨을 확인합니다. 일부의 경우 무기질 코르티코이드 부족 (저알도스테론증, hypoadosteronism)이 동반되기도 합니다.
- 여자에서는 발생 확률이 1% 미만으로 증상을 보이지 않는 한 부신 부전을 확인하기 위한 호르몬 검사를 시행하지 않습니다.



부신백질디스트로피 치료

대뇌형 부신백질디스트로피 치료

- 동종 조혈모세포 이식을 할 수 있다고 판단되는 환자는 해당 치료가 가능한 병원으로 빠르게 연결하는 것이 중요합니다. 조혈모세포 이식을 할 수 있는 환자는 MRI 변화를 보이는 병변이 있지만, 신경학적 증상이 아직 일어나지 않은 경우입니다.
- 질병이 진행된 경우 동종 조혈모세포 이식을 하더라도 결과가 좋지 않습니다. 양측 뇌의 내포(internal capsule)의 신호 변화가 보일 경우에도 이식 후 예후는 좋지 않은 것으로 알려져 있습니다.
- 성공적인 이식을 하더라도 안정화되기 전 12-24개월 동안 병변은 진행합니다. 따라서, 병변이 크기가 작고 매우 조기에 시행하지 않으면 예후가 좋지 않다는 것을 의미합니다. 안타깝게도, 증상이 발생하여 부신백질디스트로피로 진단이 된 환자의 경우 이식을 하기에 적합한 대상이 아닙니다.
- 조혈모세포 이식에 따른 부작용으로 면역 억제, 감염, 이식편대숙주반응 (graft-versus-host disease) 등이 있으며, 성인에서 이식 후 부작용으로 사망하는 비율은 높게는 30%로 알려져 있습니다. 평생 유병률이 60%이기 때문에 무증상 환자에게 이식을 하는 것은 권장되지 않습니다.
- 조혈모세포 이식을 하더라도 척수형 및 부신 증상의 경과에는 영향을 줄 수 없습니다. 이식 후에도 척수신경병증 및 부신 기능에 대한 추적이 필요합니다.
- 미국 FDA 승인을 받은 유전자 치료제로 elivadogene autotemcel (Skysona)가 이식편대숙주반응을 감소시켰으나, 악성 혈액 질환의 발생을 높인다는 논란이 있으며, 2025년 10월 현재 국내에는 도입되지 않았습니다. 이외에도 다른 치료제 개발이 진행 중입니다.

○ 증상 치료

- ✔ 정신과적 증상을 보이는 경우 그에 따른 치료를 위해 정신과 전문의에게 의뢰하여 약물/비약물적 치료를 할 수 있습니다.

부신척수신경병증 치료

- 아직까지 척수신경병증을 서서히 진행시키거나 진행을 예방하는 약제는 없어, 증상에 대한 치료를 하게 됩니다.

○ 통증 경감

- ✔ 비약물적 치료: 양말, 신발, 보조기 착용 등
- ✔ 약물 치료: 가바펜틴계, 삼환계 우울증약 등
- ✔ 통증 클리닉 고려

○ 강직 경감 (불편감 감소, 기능 유지, 일상 생활 기능을 목표로 함)

- ✔ 비약물적 치료: 스트레칭, 운동, 재활 치료, 작업 치료
- ✔ 약물 치료: 항강직약 (바클로펜, 티자니딘) 등
- ✔ 치료 불응성: 보톡스 주사, 척수강내 바클로펜 펌프 치료 등 고려

○ 감각성 실조

- ✔ 보행 보조 기구

○ 기능 및 삶의 질 보전

- ✔ 신경성 방광: 척수손상 환자들 치료 접근과 동일한 방식
 - 비약물적 치료: 화장실 휴식기 및 시간 맞춘 배뇨
 - 약물 치료
- ✔ 신경성 장 증후군
 - 비약물적 치료: 식이 변화 (수분 섭취 증가, 섬유소 섭취)
 - 약물 치료
 - 골반저 강화 치료

일차성 부신 부전 치료

- 아직까지 부신 부전을 되돌릴 수 있는 약제는 없어 부족한 호르몬을 투약하여 보충하게 됩니다.
- 부신 부전으로 확인된 경우, 내분비 전문의에게 의뢰하여 당질 코르티코이드 보충을 할 수 있도록 합니다. 스트레스 상황에서 투약할 약제도 가지고 있다가 복용이 필요한 상황에서 정확한 용법으로 복용할 수 있도록 교육받는 것이 중요합니다.
- 무기질 코르티코이드 부족의 경우, 혈액 레닌 (renin) 및 전해질 수치를 고려하여 약제 보충이 필요하며, 이에 대해서 내분비 전문의와 상의할 수 있도록 협진이 필요할 수 있습니다.



부신백질디스트로피 주의사항

- 부신백질디스트로피 환자로 진단된 사람이 집중력 저하, 성격 변화, 인지 저하 등 대뇌형 증상을 보이기 시작하였다면, 검사 및 치료 여부 결정을 위하여 빠르게 진료를 받는 것이 필요합니다.
- 당질 코르티코이드를 복용 중인 부신 부전 환자가 발열, 감염, 부상, 수술, 스트레스 등의 상황에 놓이게 된다면 사전에 교육받은 스트레스 용법으로 변경하여 당질 코르티코이드를 복용하는 것이 필요합니다. 갑자기 발생한 심각한 질병 혹은 부상의 경우 부신 위기에 놓일 수 있으므로 응급 진료가 필요할 수 있습니다.

❖ 로렌조 오일(Lorenzo's oil, oleic acid와 erucic acid)과 저지방 식이는 혈중 긴사슬지방산 수치를 낮추는 것으로 확인되었으나, 임상 증상의 호전이나 발병 지연으로 이어지는 않습니다. 현재까지 로렌조 오일의 치료 효과를 뒷받침하는 근거는 충분하지 않습니다.

❖ 안내 책자가 작성된 2025년 10월 기준으로, 부신백질디스트로피는 대한민국 생명윤리법 제50조 및 생명윤리법 시행령 제21조에 따라 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환으로 지정된 질환입니다.

❖ 본인이 여자 환자인 경우, 성별과 관계없이 50%의 확률로 딸과 아들에게, 본인이 남자 환자인 경우 딸에게 100%의 확률로 부신백질디스트로피를 일으키는 ABCD1 병적 변이를 물려줄 수 있습니다. 환자이거나 환자를 둔 부모인 경우, 자녀 계획 시 유전 전문의와 상담을 권장합니다.



부신백질디스트로피 참고정보

기존에는 여자들이 겪는 척수형 질병에 대해 잘 알려지지 않아 환자가 아닌 본인자로서만 여겨왔습니다. 그러나 여자도 많은 경우 척수신경병증이 발생한다는 것이 알려지면서, 증상이 없는 시점에는 본인자가 아닌 무증상 환자라고 부르게 되었습니다.

신생아 선별 검사를 통하여 확인이 된 환자 중, 변이가 기존에 밝혀지지 않았거나 불확실 변이인 경우, 변이의 병원성을 판단하기 어려울 수 있습니다. 혈액 내 긴사슬지방산을 포함한 생화학 검사를 하여 환자 수준으로 판단이 될 경우에는 병을 진단할 수 있습니다. 하지만, 생화학 검사에서 명확하게 결론을 지을 수 없는 경우, 병원 차원에서 시행할 수 없는 연구 단계의 검사들이 필요할 수 있으며, 진단에 도움이 될 수도 있습니다.

변이들에 대한 정보가 축적되고, 특히 한국인에게 빈번히 보이는 변이들에 대한 정보가 모이면, 다른 환자 혹은 질환 의심자에게 큰 도움이 될 수 있습니다.

부신백질디스트로피 관련 단체

ALD Connect	aldconnect.org
The Stop ALD Foundation	stopald.org
ALD Info	adrenoleukodystrophy.info
ALD Alliance	aldalliance.org
Navigating ALD	navigatingald.com
Remember The Girls	rememberthegirls.org

· 부신백질이영양증 모임 : <https://ald.or.kr/>





부신백질디스트로피

Adrenoleukodystrophy

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

출처

1. Engelen M, van Ballegoij WJC, Mallack EJ, Van Haren KP, Köhler W, Salsano E, et al. International Recommendations for the Diagnosis and Management of Patients With Adrenoleukodystrophy: A Consensus-Based Approach. *Neurology*. 2022;99(21):940-51.
2. Kornbluh AB, Baldwin A, Fatemi A, Vanderver A, Adang LA, Van Haren K, et al. Practical Approach to Longitudinal Neurologic Care of Adults With X-Linked Adrenoleukodystrophy and Adrenomyeloneuropathy. *Neurol Genet*. 2024;10(5):e200192.
3. Engelen M, Kemp S, Eichler F. Endocrine dysfunction in adrenoleukodystrophy. *Handb Clin Neurol*. 2021;182:257-67.
4. Mallack EJ, Gao K, Engelen M, Kemp S. Structure and Function of the ABCD1 Variant Database: 20 Years, 940 Pathogenic Variants, and 3400 Cases of Adrenoleukodystrophy. *Cells*. 2022;11(2).
5. Raymond GV, Moser AB, Fatemi A. X-Linked Adrenoleukodystrophy. 1999 Mar 26 [Updated 2023 Apr 6]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1315/>
6. The ABCD1 Variant Registry <https://adrenoleukodystrophy.info/mutations-and-variants-in-abcd1>
7. FDA <https://www.fda.gov/vaccines-blood-biologics/fda-approves-required-labeling-changes-increased-risk-hematologic-malignancy-following-treatment>
8. 보건복지부 알림 https://www.mohw.go.kr/board.es?mid=a10503000000&bid=0027&list_no=1487272&act=view&

부신백질디스트로피

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

서울대학교병원 희귀질환센터(서울권역 희귀질환 전문기관)
및 전국 17개 권역별 희귀질환 전문기관

서울대학교병원

신촌세브란스병원

인하대학교병원

분당서울대학교병원

아주대학교병원

전북대학교병원

화순전남대학교병원

제주대학교병원

삼성서울병원

서울아산병원

원주세브란스기독병원

충북대학교병원

세종충남대학교병원

충남대학교병원

칠곡경북대학교병원

양산부산대학교병원

인제대학교 부산백병원

서울대학교병원 희귀질환센터

주소: 03080 서울특별시 종로구 대학로 101

홈페이지: <https://raredisease.snuh.org/>



홈페이지
바로가기

개발·감수자 명단

개발

김지민 (서울대학교병원)

감수

임병찬, 고정민, 김만진 (서울대학교병원)

발행일

2025.10.