

IMSplusTest™

유전성 대사질환 및 선천성 난청 관련 유전자 이상 선별검사 안내

내 아이의 건강한 미래, 미리 알면 지켜줄 수 있습니다.

리소좀축적질환 13종

질환명	유전자	특징
고서병	GBA	골수, 비장, 간에 glucocerebroside가 다량 축적되는 상염색체 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 소실, 각막 혼탁 등이 발생합니다.
헌터 증후군	IDS	제 2형 점액다당질증 털이 많고 키가 작으며 독특한 얼굴생김새가 특징적입니다.
산필립포 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 발현되고 심한 증상이 나타납니다.
산필립포 증후군 B	NAGLU	
산필립포 증후군 C	HGSNAT	
산필립포 증후군 D	GNS	
모르키오 증후군 A	GALNS	제 4형 점액다당질증 부족한 효소 종류에 따라 A형과 B형으로 구분되며 A형이 B형보다 심한 증상을 나타냅니다. 흉골이 돌출되고 척추 측만증이 동반되는 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.

구리대사이상질환

질환명	유전자	특징
월슨병	ATP7B	간과 뇌의 기저핵에 과다한 양의 구리가 축적되어 간염, 정신과적 또는 신경학적인 증상이 발생합니다.

당원축적질환 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 발생되고, 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 띠게되며 (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 아동기 또는 초기 성인기에 정상의 갑상선기능을 보이는 갑상선종이 나타나는 것을 특징으로 하는 유전 질환입니다.
어서 증후군 1B형	MYO7A	상염색체 열성 유전을 하는 질환으로, 선천성난청과 망막색소변성증으로 인한 시각장애가 특징입니다. 소아난청 원인의 3~6%를 차지하며, 난청이면서 시각장애를 가진 환자의 약 50%가 이에 해당합니다.
어서 증후군 1D형	CDH23	
비증후군 난청 (DFNB1)	GJB2	유전성 난청은 대부분이 다른 기관에 이상없이 난청만 나타나는 비증후군성 난청으로 나타납니다. 소아의 경우, 언어습득이나 어휘력과 사회성 등 성장발달에 영향을 미칠 수 있습니다.
비증후군 난청 (DFNB21)	TECTA	
비증후군 난청 (DFN3)	POU3F4	