

2p16.3 (*NRXN1*)

결실



자료와 출처

이 책자의 내용은 출판된 의학문헌에서 부분적으로 가져온 것입니다. 각 논문의 개요 또는 논문은

PubMed(www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/)에서

찾아볼 수 있도록 첫번째 저자의 이름과 출판된 날짜를 게재하였습니다.

필요한 경우, 대부분의 논문은 *Unique*를 통해서 볼 수 있습니다. 의학 문헌에 나와 있는 많은

사람들은 자폐스펙트럼, 뇌전증, 또는 조현병이 있는 사람들에 대한 여러

대규모 연구의 결과로 진단을 받았는데, 이들에 대한 추가적인 정보는 거의 없습니다. 또한, 이

책자는 2013년 Unique 멤버들에게 설문조사 받은 내용들을

포함하는데, 이는 Unique 라고 출처를 달았습니다. 이 가이드가 쓰여진

2014년 3월 기준 Unique에는 2p16.3

미세결실 멤버가 있는 가정이 25 가정 있었고, 나이는 3세에서 성인까지

있었습니다.

2p16.3 (NRXN1) 결실들

2p16.3 결실은 드문 유전질환으로, 우리 몸에 있는 46개의 염색체 중 하나인 2번 염색체에 미세한 부분이 결실되면서 생깁니다.

정상적인 발달을 위해서는 염색체에 정확한 양의 정보가 있어야 합니다 - 너무 많아도 안 되고 너무 적어도 안 됩니다. 항상 그런 것은 아니지만, 아주 작은 부분만 결실되어도 정상적인 발달을 방해할 수 있습니다.

염색체에 대한 기본 정보

염색체는 세포 안의 핵에서 볼 수 있습니다. 모든 염색체들은 수천개의 유전자를 가지고 있는데, 이 유전자들은 우리 몸이 어떻게 발달하고, 자라고, 기능해야 하는지에 대한 정보를 담은 책자(혹은 요리법)라고 할 수 있습니다. 염색체들은 (유전자들도) 보통 쌍으로 이루어져 있는데, 부모님으로부터 각각 하나씩 물려받게 됩니다. 인간은 23쌍의 염색체, 총 46개의 염색체를 가지고 있습니다. 이 46개의 염색체들 중 2개는 성염색체로, 성별을 결정하는 역할을 합니다. 여성은 2개의 X 염색체를 가지고 있고, 남성은 X 염색체 하나, Y 염색체 하나를 가지고 있습니다. 나머지 44개의 염색체들은 22쌍으로 되어 있고, 대략적으로 큰 염색체부터 작은 염색체까지 숫자를 매겨 1번부터 22번까지로 정했습니다. 각 염색체는 짧은 단완(p)과 긴 장완(q)으로 이루어져 있습니다 (3페이지 위쪽 그림 참고).

염색체 결실

아빠의 정자와 엄마의 난자는 각각 염색체를 한 세트씩 가지고 있습니다 (총 23개). 정자와 난자가 수정이 되어서 하나의 세포가 만들어지면 그 세포에는 염색체들이 쌍을 이루어 존재하게 됩니다. 이 세포는 인간의 성장과 발달 과정에서 형성되는 많은 세포를 모두 만들어내기 위해 자체적으로 많은 복사본(및 모든 염색체와 유전 물질)을 만들어야 합니다. 때때로 난자 또는 정자가 형성되는 동안 또는 이 복잡한 복제 및 복제 과정 중에 염색체 일부가 끊어지거나 다르게 배열되는 경우가 있습니다. 2p16.3 결실이 있는 사람들은 하나의 2번 염색체는 손상되지 않았지만, 다른 하나의 단완에 작은 부분이 결실되어 있습니다. 대부분의 임상 증상들은 아마도 결실되어 있는 부분에 있는 하나의 유전자(혹은 여러 유전자들)가

한 개만 (보통은 2개 짝으로 있어야 함) 있어서 발생한다고 생각하고 있습니다. 아이가 가지고 있는 다른 유전자들, 환경, 고유한 성격 또한 미래의 발달, 필요, 성취를 결정하는데 기여한다는 것을 기억해야 합니다.

2p16.3 관찰

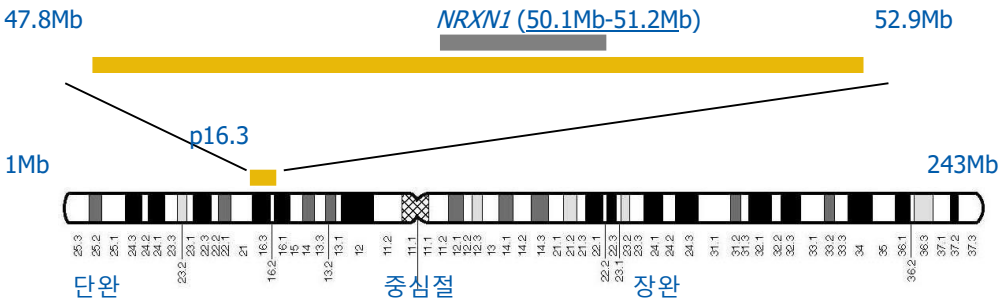
염색체는 육안으로 볼 수 없지만, 염색해서 현미경으로 확대 후 보면 염색체 하나하나마다 밝고 어두운 줄로 된 특징적인 패턴이 있는 것을 볼 수 있습니다. 이 페이지 하단에 있는 염색체 2번 그림에서 그 패턴을 볼 수 있습니다. 2p16.3 부위는 5.1백만개의 염기쌍을 가지고 있습니다. 크기가 크다고 생각할 수도 있지만 사실은 꽤 작은 편이고 세포에 있는 DNA의 0.2%, 염색체 2번에 있는 DNA의 2%정도밖에 되지 않는 사이즈입니다. 염기쌍들은 사다리꼴과 같은 구조의 '가로대' 끝을 형성하는 DNA의 화학 물질입니다.



1 base pair = bp
1,000 base pairs = 1kb
1,000,000 base pairs = 1Mb

염색체를 실물크기의 약 850배로 최대한 확대해도 p16.3에 미세결실이 있는 2번 염색체는 정상으로 보입니다. 염색체에 결실된 부분이 있는 사람들은 결실이 있다고 얘기하지만, 그 크기가 너무 작아서 고배율 현미경으로도 보이지 않는 경우, 이를 미세 결실이라고 합니다. 2p16.3 결실은 오직 분자적 또는 DNA 기술, 특히 마이크로어레이 기술을 사용하는데, 이는 유전체 전반에 걸쳐 DNA의 아주 작은 부분이 중복된 것과 결실된 것을 알아낼 수 있고, 특정 유전자(들)의 존재 유무를 확인할 수 있습니다 (Unique가 마이크로어레이에 대한 가이드를 준비했습니다).

www.rarechromo.org/information/Other/Array%20CGH%20QFN.pdf 여기를 클릭하시면 무료로 다운로드 하실 수 있습니다. 2p16.3에 위치한 뉴렉신 1(*NRXN1*)이라는 하나의 유전자는 2p16.3 결실의 특징들 중 전부는 아니더라도 대부분의 원인이 되는 것으로 여겨집니다 (16 페이지의 2p16.3을 포함한 연구 참고). 이 가이드에는 2p16.3 미세결실이 있는 사람들과 *NRXN1* 유전자 전체 혹은 부분적 결실이 있는 사람들에 대한 설명이 포함되어 있습니다.



2번 염색체

이 그림에 나와 있는 숫자는 인간 게놈 빌드 19(hg19; 자세한 내용은 4페이지 참고)를 나타냅니다. 자녀의 검사 결과는 다른 인간 게놈 빌드를 사용할 수 있습니다. 검사 결과를 더 잘 이해하고자 하시는 분들은 Unique나 유전학 전문의에게 문의하시기 바랍니다.

유전자 검사 결과

유전학 전문의나 유전상담사는 자녀의 염색체 어느 부분이 손상되었는지 알려줄 수 있습니다. 2p16.3 미세결실의 결과는 다음의 예와 같이 나타날 수 있습니다:

arr[hg19] 2p16.3 (50,713,464-51,043,557)x1 dn

arr 분석은 미세배열 비교유전자교잡법인 array CGH 방법을 사용.

hg19 "Human Genome build 19"라는 의미. 이는 뒤에 있는 염기쌍을 의미하는 숫자(50,713,464-51,043,557)가 참고하는 DNA 참고서열. 인간 유전체에 대한 더 많은 정보가 밝혀지면, 새로운 버전이 나올 수 있고, 이 염기쌍 숫자도 조정될 수 있음.

2p16.3 연관되어 있는 염색체는 2번이고, 결실이 있는 위치는 밴드 p16.3에 있음.
50,713,464-51,043,557

50,713,464과 51,043,557 사이에 있는 염기쌍들이 결실되어 있음. 두 번째 숫자에서 첫 번째 숫자를 빼면 330,093(0.330Mb 또는 330kb)가 나오는데, 이 숫자가 결실된 염기쌍의 수.

x1 위의 염기쌍 부분이 2개가 아니라 1개만 있다는 의미 (일반적으로는 2번 염색체 각각에 하나씩 있어야 함).

dn 이 결실은 *de novo*, 즉 새롭게 발생되었다는 의미. 부모님의 염색체도 검사해봤지만, 2p16.3에 결실이나 다른 변화가 없었음. 이 결실은 거의 확실하게 가족 내 유전된 경우는 아니고 가족 중 자녀에게서 처음으로 발생한 경우임을 의미. **mat**는 결실이 엄마에게서 유전되었다는 뜻이고; **pat**는 아빠에게서 유전되었다는 뜻.

2p16.3 결실은 얼마나 흔한가요?

의외로 흔해서 프라더윌리 증후군처럼 조금 더 잘 알려져 있는 질환만큼이나 자주 발견됩니다. 여러 대규모로 진행된 연구에서 2p16.3 결실은 조현병이나 발달지연이 있는 사람에서는 약 1/2500에서 1/4000 정도로 나타났고; 조현병이나 발달지연이 없는 사람에서는 약 1/5000 정도로 나타났습니다 (Kirov 2008; Ching 2010; Schaaf 2012).



질환에 대해 얼마나 알려져 있나요?

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 아이들과 성인들을 비교했을 때 일부 증상들이 매우 광범위하게 비슷한 것을 볼 수 있습니다. 이 질환 가이드는 알려져 있는 것에 대한 이야기들을 정리한 것입니다. 의학문헌과 Unique 내의 자료들을 이용해 자녀의 마이크로어레이 결과를 다른 사람들과 비교하면 예상되는 일반적인 그림을 그리는데 도움이 될 수 있습니다. 하지만 자녀와 비슷한 마이크로어레이 결과를 가진 다른 사람들 사이에도 여전히 차이가 있을 것이며, 때로는 꽤 차이가 클 수 있습니다. 자녀를 한 개인으로 보고, 동일한 유전자 검사 결과를 가지고 있는 다른 사람들과 직접적으로 비교하지 않는 것이 매우 중요합니다. 결국 우리 각자는 다 고유하니까요.

가장 흔한 증상들

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 모든 사람들은 각자 다 고유하기 때문에, 각자 다른 의료적, 발달학적 고민들이 있을 것입니다. 또한, 그 누구도 이 책자에 나와 있는 모든 증상을 다 가지고 있지는 않을 것입니다. 하지만 몇 가지 공통된 특징이 있습니다:

- 아이들은 학습과 관련해서 도움을 필요로 할 것입니다. 얼마나 많은 도움이 필요한지는 아이들마다 다릅니다.
- 발작 (뇌전증)
- 언어지연
- 자폐 스펙트럼과 같은 행동장애
- 이 외에는 대체로 건강

예후는 어떤가요?

아직 확신할 수는 없지만, 건강한 사람들이 일반적인 수명을 누리지 못할 이유는 없는 것 같습니다. 하지만, 한 의학문헌에서 100명 중 3명에게서 퇴행이 보고되었습니다 (Schaaf 2012).

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 사람들 중 건강하고, 중대한 선천적 결함이 없으며 정상적으로 발달한 사람들도 있습니까?

결실이나 *NRXN1* 유전자의 변이가 있는 사람들 중 정상 발달을 하고, 주요한 선천적 결함 없이 태어난 사람들도 많이 있습니다. 이들은 그들의 자녀가 진단되거나 대규모 연구에서 대조군(질환이 없는 사람)으로 참석했다가 발견되는 경우가 대부분이었습니다. 아빠와 엄마 모두 자녀에게 이 결실을 물려줄 수 있습니다 (Dabell 2012; Béna 2013; Unique).

만약 2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 가족 구성원 중 한 명이 경미한 증상만 보인다면, 다른 가족들도 경미하게 질환이 나타날 것이라 생각할 수 있을까요?

반드시 그렇지는 않습니다. 같은 결실이 있는 가족 구성원들 간에도 많은 차이가 있을 수 있습니다. 한 사람이 경미한 증상을 보일 때, 다른 사람은 중증의 증상을 보이는 경우들도 보고되어 있습니다 (Kirov 2008; Ching 2010; Dabell 2012; Schaaf 2012; Béna 2013; Unique).

임신과 출산

많은 임신이 문제없이 진행되었고, 아기들도 출산예정일이나 그 전후로 태어났습니다. 2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 아기를 임신한 많은 산모들은 임신 중 아무런 문제도 경험하지 않았고, 정상 분만을 했으며, 아기가 태어난 후에야 아기에게 이 질환이 있음을 알게 되었습니다. 하지만, 2p16.3 (NRXN1) 결실을 가진 아기를 임신한 산모에게 임신 중 문제가 나타난 경우도 보고되어 있습니다. 세 명의 아기는 미숙아로 태어났습니다 (36주 이전 출생) (Ching 2010; Unique). 그 중 한 명은 산모의 전자간증(갑작스러운 혈압의 증가와 소변에 과도한 단백질이 존재합니다. 만약 치료받지 않으면, 산모와 아기에게 모두 심각한 문제를 일으킬 수 있습니다)으로 인해 30주에 태어났습니다. 세 명의 산모는 임신 1분기 때 출혈이 있었습니다 (Unique). 세 명의 아기들은 산전 초음파 검사에서 이상을 발견한 후 산전에 진단을 받았습니다 (Dabell 2012).

첫 징후와 진단되는 나이

많은 아이들에게 2p16.3 (NRXN1) 결실의 첫 징후는 앓기, 움직이기, 또는 말하기와 같은 발달에 지연이 있는 것입니다. 다른 아이들은 학습장애나 행동장애로 인해 진단되기도 합니다. 진단을 받을 가장 어린 아기는 아직 태어나지 않았고, 가장 나이가 많은 사람은 자녀가 진단을 받은 후 알게 되는 성인들입니다 (Schaaf 2012; Unique).

“처음 걱정하기 시작한 때는 아이가 걷거나 말하는데 관심을 보이지 않았던 15개월쯤 되었을 때였어요.” *현재 3세11개월*

“그는 정상적인 발달 이정표를 기준으로 느린 발달을 보였는데, 걷는 것과 말하는 것, 대근육 운동이 늦었고, 근긴장저하, 먹이기 어려움, 구강의 감각 이상을 보였어요.” *현재 9세*

먹는 것과 성장

먹는 것과 성장은 2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 아이들의 경우 문제가 없는 경우가 많습니다.

2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 대부분의 아이들은 정상 성장을 하지만, 성장에 문제가 생기거나 몸무게가 잘 늘지 않는 몇몇의 경우도 보고되어 있습니다 (Ching 2010; Waterman 2012; Béna 2013). Unique에 보고되어 있는 대부분의 출생 시 몸무게는 정상범위 내에 있었으며,

평균은 3.278 kg (7lb 4oz) 였습니다. 단지 한 아기만 만삭에 저체중(2.6kg 또는 5lb 12oz)이었습니다. 세 명의 다른 아기들은 조금 일찍 태어났습니다 (37주 이전) (Béna 2013; Unique).

출생 시 몸무게 (만삭 전후)

2.438 kg (5lb 6oz) 에서 3.713 kg (8lb 3oz)

한 아기는 “성장장애 (failure to thrive)”의 증상이 있었습니다. 이 용어는 일정 기간 아기의 몸무게가 잘 늘지 않고, 키가 잘 자라지 않는 경우 사용됩니다 (Unique). 수유곤란이나 잘 먹지 않는 증상이 몇몇 아이들에게서 보고된 적이 있습니다. 2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 아기들에게 흔하게 나타나는 근긴장저하는 빨고, 삼키고, 수유를 위해 엄마의 젖꼭지를 무는데 어려움을 야기합니다. 근육에 힘이 없는 것은 식도에 영향을 미치고 소아 위식도 역류(먹은 음식이 바로 식도로 다시 넘어오는 것)도 야기합니다. 이는 일반적으로 음식을 천천히 먹고, 먹은 후 아기를 반정도 앉혀 놓는 자세를 하고, 필요한 경우 잘 때 침대의 머리부분을 높여주는 것으로 잘 조절할 수 있습니다. 만약 이러한 노력에도 좋아지지 않는 경우, 음식을 걸쭉하게 만들고 위산을 조절함으로써 역류를 방지할 수 있는 처방약을 함께 먹이는 것도 방법입니다. 하지만, 일부 아기들은 위와 식도 사이의 판막 작용을 개선하기 위한 외과적 수술인 위저부주름술이 도움이 되기도 합니다 (Unique). Unique의 한 아기는 비위관(NG-tube를 코로 넣어서 식도로 내려가게 하는 관)의 도움을 받았고, 나중에는 위관(G-tube; 위로 바로 음식을 넣어주는 관)을 사용했는데 4살 때 제거했습니다 (Unique). 또 다른 아이는 수유곤란/먹이기 어려운 증상이 있었고, 구강의 감각이 예민해 음식 색깔에 혐오감을 느끼고 혀구역질을 하는 증상이 있었습니다. 이 아이는 2년간 영양사를 만나 치료를 받았습니다. 한 5살인 아이는 씹는데 문제가 있었고 덩어리진 음식을 먹지 못했습니다. 이 아이는 식이치료를 받고 있습니다 (Unique). 한 아기는 셀리악병(글루텐에 대한 부작용이 있는 사람에게 나타나는 소화 질환)이 있고, Unique의 두 어린이는 변비가 있습니다 (Béna 2013; Unique).

“Murray는 생후 4개월 동안 모유를 먹었어요. 수유는 잘 되었고, 일부 음식을 먹을 때는 감촉이 싫어서인지 조금 징징댔어요. 오직 병으로만 마실 수 있고, 컵으로는 많이 흘려요.” *현재 4세*

“그는 생후 4개월 동안 모유를 먹었고, 먹는데 전혀 문제가 없어요.” *현재 7세*

운동 능력 (앉기, 움직이기, 걷기)

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 어린이들은 앉고 걷는 것에 경미한 지연이 있습니다.

전부는 아니지만, 많은 아이들이 정상적인 운동 능력 발달에 도달하는데 지연이 있었습니다. 뒤집고, 앉고, 움직이고, 걷는데 조금 더 시간이 걸렸습니다. 알려져 있는 정보에 의하면, 도움 없이 앉는 것은 6개월에서 18개월 사이 (평균 9개월), 걷는 것은 10개월에서 3년 (평균 19개월) 사이였습니다 (Ching 2010; Schaaf 2012; Unique).

2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 아이들이 발달지연을 보이는 여러 이유 중 하나는 근긴장저하 때문으로 1/3의 아이들에게 보고되어 있는 증상입니다. 이 증상은 아기가 어린이가 힘이 없어 보이게 만드는데, 일반적으로 물리치료와 운동으로 없어지기도 합니다 (Ching 2010; Schaaf 2012; Béna 2013; Unique).



“우리는 Toby를 아기띠에 넣어 안으면 쉽게 진정한다는 것을 알게 되었어요. Toby는 아주 어린 나이부터 유모차 대신 천으로 된 아기띠에 안겨 다녔어요. 이렇게 하면 Toby를 진정시키는게 쉬웠고, Toby에게 즐거운 일이기 때문에 그를 억지로 묶어 두는 것처럼 보이지 않고 제지하는데 유용했어요. Toby는 현재 매우 활동적이며 에너지를 발산하기 위해 매일 잘 뛰어다녀야 해요. 밖에서 노는 것을 좋아해요. 앉고 걷는 것이 늦었지만, 이제는 둘 다 쉽게 할 수 있고 또래에 비해 훨씬 좋은 체력을 가지고 있어요. Toby는 계단을 잘 올라요. 계단을 오를 때 난간을 잡거나 하는 것을 좋아하지 않는데, 이는 조심하는 것이 싫어서 인 것 같아요! Toby는 물리적 경계에 대한 것을 어려워해요. 어떤 것이 위험한지 잘 모르고 제지하지 않으면 도로로 그냥 뛰어들어요. Toby는 야외 산책, 오리 먹이주기 등을 좋아하지만 밖에서는 항상 손을 잡아야 한다고 교육시켰어요. 그러지 않으면 매우 위험하게 도망치는 버릇이 있기 때문이에요.” 3세 11개월

“Murray는 걷거나, 일어서거나, 기는 것을 못해요. 스스로 앉지 못하고, 앉혀 놓으면 아주 짧은 순간 앉았다가 누워요. Murray는 빙글빙글 돌려주는 것과 그네 타는 것을 좋아해요. 집 안에서는 안겨 다니고 야외에서는 유모차를 타고 다녀요.” 4세

“그는 매우 활동적으로 움직이는 것을 좋아해요!” 7세

“그는 유도, 승마, 하키를 하고, 스쿠터와 자전거를 타며, 트램펄린을 타고, 뛰는 것과 수영하는 것을 좋아해요.” 9세

“Daniel은 움직일 수 있고, 올라갈 수 있어요. 언제든지 내려와 앉을 수 있어요. 그네를 타는 것과 트램펄린에서 뛰는 것, 그리고 짐볼을 좋아해요.” 9세

미세운동기술과 스스로 돌보기

2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 아이들은 미세운동기술의 발달이 느릴 수도 있습니다. 근긴장저하 또한 2p16.3 (NRXN1) 결실이 있는 아이들의 미세운동기술에 영향을 미칠 수 있는데, 손을 뻗어 장난감을 잡고, 우유병이나 컵을 잡는데 더 오랜 시간이 걸릴 수 있습니다. 이는 아이가 스스로 먹고, 옷을 입고 (특히 지퍼와 단추의 사용이 힘들), 펜을 잡고 글씨를 쓰거나 그림을 그리는 것에 지연이 나타날 수 있습니다. 특별히 두툼한

커파러리 (식기들), 손잡이가 있는 컵, 음식을 잘게 썰어주는 것이 아이들에게 도움이 됩니다. 필기구를 잡고 사용하는 것에 어려움이 있는 아이들은 키보드나 컴퓨터 터치 스크린을 사용하는 것이 종종 더 쉬울 수 있습니다 (Waterman 2012; Unique). 배변훈련도 영향을 받을 수 있습니다 (Unique).

“Toby는 커파러리 사용을 어려워했어요 - 4살이 다 된 이제서야 수저와 포크를 자신감 있게 사용해요. 칼은 사용할 줄은 몰라요. 그의 미세운동기술은 좋아지고 있지만 Toby가 참을성을 가지고 앉아서 연필을 들거나 작은 구슬 세는 것을 못해요. 지난 6개월 동안 Toby는 더 스스로 할 수 있는 일이 많아졌고 음식이 들어있는 작은 접시를 들고 컵으로 물을 마시는 것이 가능해졌어요. Toby는 테블릿이나 터치스크린 게임처럼 버튼을 많이 누르는 것이 포함된 ICT(정보통신기술) 장난감 사용을 좋아해요. 다시 말하지만, 그는 또래에 비해서 느리게 발달하고 있어요. Toby는 밤에 기저귀를 하고 자고, 낮에는 천천히 배변훈련에 대한 이해를 해 나가고 있어요. 이는 느리게 진행되고 있고 현재 2달째 하고 있어요. Toby는 목욕하는 것을 좋아하지만 스스로 씻지는 못해요. 양치는 옆에서 알려주면 닦을 수 있어요. Toby는 예를 들어 바지를 끌어올려 입기를 시도하지만 스스로 입을 수는 없어요.” 3세 11개월

“그는 단추, 끈, 버클을 사용하고 연필을 잡는 것을 어려워해요. 그는 손잡이 보조도구가 달린 펜을 가지고 있어요.” 7세

“그는 단추 사용하는 것을 어려워해요. 작업치료로 도움을 많이 받았죠. 신발의 버클이나 끈을 사용하지는 못해요.” 9세

학습

2p16.3(NRXN1) 결실이 있는 아이들은 종종 학습장애 혹은 지적장애가 있습니다.

전부는 아니지만, 지금까지 보고된 많은 사람들은 학습에 도움이 필요했습니다.

학습장애가 있다고 알려진 21명의 사람들 중 9명은 경미한 학습장애, 2명은 경도와 중등도 사이의 학습장애, 7명은 중등도의 학습장애, 3명은 중증의 학습장애가 있다고 보고되었습니다. 추가로 18명은 특정 수준을 알 수 없는 학습장애를 가지고 있습니다. 학습장애가 있는 아이들은 학습과 관련된 도움을 받는 것이 필요할 수 있으며, 많은 아이들이 특수학교에 다니며 도움을 받고 있습니다 (Zahir 2008; Rujescu 2009; Wisniewiecka-Kowalnik 2010; Soysal 2011; Duong 2012; Schaaf 2012; Waterman 2012; Béna 2013; Unique). 한 16세 여자 아이는 난독증이 있지만 정상적인 지적발달을 보였고, 좋은 성적(A와 B)을 받는 학생이며, 다른 2명의 사람들은 학교 성적이 우수하거나 매우 우수하다고 보고되었고, 그 외 많은 사람들은 아무 문제가 없다고 보고되어 있습니다 (Kirov 2008; Ching 2010; Dabell 2012).

“Toby는 EYFS(early years foundation stage; 영국의 0-5세 아이들의 학습과 발달 관련 평가)에서 18개월-2.5세 정도로 나왔어요. 프리스쿨을 시작한 이래로 좋아지고 있어요. 신체발달은 나이에 맞게 잘 가고 있어요. 이게 Toby가 가장 잘 발달한 부분

이고 상상놀이도 잘해요. Toby는 종이에 무언가를 표시할 수는 있지만, 명백한 의미를 가지고 그리는 것은 아니에요.” 3세 11개월

“Murray는 중증의 학습장애가 있어요. 그는 1:1 도움을 받을 수 있는 특수 교육 유아원에 다니고 있어요.” 4세

“그는 경미한 학습장애가 있어요. 읽기와 쓰기를 힘들어해요. 그래도 구두시험은 잘 보고 꽤 좋은 기억력을 가지고 있어요. 신체활동과 관련된 학습분야를 더 잘하는 편이에요.” 7세

“그는 모든 과목에서 최고 수준이고, 철자법은 1년 앞서 있어요. 유창성 관련해서는 더 노력해야 돼요. 그는 놀라운 기억력을 가지고 있어요.” 9세

“Daniel은 중증에서 심각한 학습장애가 있어요. 그는 갔던 장소는 기억하는 것 같아요. 한동안 듣지 못했던 곡을 기억하기도 해요. 지금은 1대1의 훌륭한 특수보조원이 있어요. 반복하는 것이 그의 학습에 도움이 돼요.” 9세

많은 아이들이 과잉행동을 하거나 쉽게 주의가 산만해지고, 집중력이 짧아 학습에 어려움을 겪을 수 있는 것으로 묘사됩니다 (12쪽 행동 참고).

“Toby는 자신의 의지에 따라 움직여요. 만약 관심이 가지 않으면, 어떤 상황에서도 절대 집중하려고 하지 않아요. 집중력이 좋아지고 있어요 – 만약 집중하게만 할 수 있으면 한 활동 당 20분 정도는 집중하고 있어요.” 3세 11개월

“그는 집중해서 2-3단계 지시를 따르는 것을 힘들어해요.” 7세

Unique의 한 부모님께 “자녀의 학습에 도움이 되는 것은 무엇입니까?”라고 질문했습니다.

“차분한 환경, 익숙한 얼굴, 소그룹 – 큰 그룹은 힘들어하고 행동도 약화되요. 감각활동 – 특히 야외 활동이 도움이 돼요. 차분한 반복과 잘한 행동에 대한 많은 칭찬이 도움이 돼요.”

언어와 커뮤니케이션

언어지연은 2p16.3 (NRXNT) 결실이 있는 아이들에게 흔합니다.

대부분의 아이들이 언어발달에 지연이 있지만 이 지연이 아이의 인지능력과 연관성이 있는지 여부는 알려져 있지 않습니다 (Ching 2010; Wisniowiecka-Kowalnik 2010; Schaaf 2012; Waterman 2012; Béna 2013). 한 연구에 의하면 80%(17/21)가 넘는 사람들이 언어지연이 있었습니다 (Béna 2013). 첫 단어는 6개월에서 6세 (평균 2세3개월) 사이에 나타났습니다 (Schaaf 2012; Unique). 한 아이는 말을 더듬고, 한 어른은 어렸을 때 말을 더듬었지만 크면서 없어졌고 언어를 자신감 있게 하게 되었습니다. 한 남자 아이는 3세 때 말을 못했지만, 5세가 되었을 때 엄마, 아빠와 같은 단어를 하게 되었습니다. 또 다른 남자 아이는 6세 때까지도 말을 못했지만, 8세 때쯤 몇 개의 단어를 알게 되었고, 그림 교환 의사소통 체계(Picture Exchange Communication System; PECS)를 사용했습니다 (Unique).

한 6세 남아는 중증의 언어지연이 있었지만 다른 발달은 정상이었고 학습장애도 없었습니다 (Béna 2013). 어떤 아이들은 수화, PECs, 그리고/또는 컴퓨터를 활용하여 필요하고 원하는 것을 소통합니다. 모든 가족들은 언어치료를 추천했습니다. 한 가족은 Hanen 프로그램(언어, 사회성, 문해력 향상을 목표로 하는 프로그램)을 추천합니다 (www.hanen.org).

언어 지연의 원인에는 학습 능력과 말하는 능력 사이의 관련성을 포함한 많은 이유들이 있습니다. 많은 아이들이 경험하는 근간장저하는 구강근육을 약하게 하는데, 이는 빠는 힘 부족 뿐만 아니라 언어의 발달에도 영향을 미칠 수 있습니다. Unique에서 커뮤니케이션 가이드를 만들었는데, 이는 무료로 다운받으실 수 있습니다:

www.rarechromo.org/familyguides/English/Communication%20guide%20FTNW.pdf).



“그는 단어, 제스처, 손을 끌어당기는 것, PECs를 혼합해서 사용해요. 소리를 많이 지르고 랜덤하게 소리를 내요. 첫 단어는 2살하고 3개월때였어요. 그는 두 단어를 사용하고 세 단어를 사용할 때도 있어요. 주로 ‘주스,’ ‘비스킷’ 같이 자기가 원하는 것을 부를 수 있는 명사를 사용해요. 말하는 것보다 알아듣는 것을 더 잘해요. Toby는 유아원에서 PECs를 사용해요.” 3세/11개월

“Murray는 말을 못해요; 소리를 내는 것만 할 수 있어요.” 4세

“그는 말을 할 수 있는데, 단어를 사용하기 시작한 것은 2세때부터였어요. 완전한 문장을 사용할 수 있지만 명료하게 얘기할 수 있는 연습을 하고 있어요.” 7세

“그는 말을 할 수 있어요. PECs와 기본적인 수화를 사용하고 지금은 안 하지만 매주 언어치료를 받았어요.” 9세

“Daniel은 PECs를 사용해요. 아직 손가락으로 가리키는 것은 못해요. 자기가 원하는 것이 있는 쪽으로 끌어당겨요. 가끔 단어 하나를 사용해요. 어조를 흉내 낼 수 있고 현재는 더 많은 단일 단어를 말할 수 있어요.” 9세

행동

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 일부 아이들은 자폐 스펙트럼 장애나 주의력 결핍 과잉 행동장애와 같은 행동장애가 있습니다.

2p16.3 (*NRXN1*) 결핍이 있는 아이들은 종종 행복하고, 매력적이고, 사교적인 성격을 가지고 있다고 묘사됩니다. 하지만, 전부는 아니지만 많은 아이들이 비슷한 패턴의 행동장애를 보입니다. 자폐 스펙트럼 장애의 유전학적인 근거를 찾기 위해 자폐 스펙트럼 장애가 있는 사람들을 대상으로 한 여러 대규모 연구들이 있었습니다. 이 연구들에서 자폐 스펙트럼 장애가 있는 29명(6,557명의 연구 대상자들 중)의 사람들이 *NRXN1* 결실로 진단되었습니다 (Szatmari 2007; Marshall 2008; Bucan 2009; Glessner 2009; Wisniewicka-Kowalnik 2010; Sanders 2011; Hedges 2012; Prasad 2012; Walker and Scherer 2013). 2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 17명 중 10명에게서 자폐 스펙트럼 장애가 보고되었습니다 (Schaaf 2012). 자폐 스펙트럼 장애는 사회적 상호작용, 의사소통, 관심사 및 행동에 영향을 미치는 질환입니다. *NRXN1* 결실이 있는 사람들의 3분의 2가 자폐 스펙트럼 장애가 있거나 자폐 성향을 보이는 것으로 생각되고 있습니다. 자폐의 진단은 자폐 관련 서비스를 받고 자폐가 있는 아이들의 특정 요구를 충족하기 위한 맞춤 교육과 행동치료를 계획하는데 매우 도움이 될 수 있습니다. 세 명의 아이들은 감각 통합(처리) 장애(환경과 자신의 신체 내에서 오는 감각 정보를 받아들이고, 처리하고, 반응하는데 다양한 수준의 어려움을 겪는 것)가 있는 것으로 보고되었고, 몇몇의 아이들은 위험을 인지하는 감각이 없는 것으로 묘사되었습니다 (Schaaf 2012; Unique).

주의력 결핍 과잉 행동장애 (ADHD), 과잉 행동, 주의력 문제도 보고되었습니다 (Ching 2010; Dabell 2012; Schaaf 2012; Unique). 집중력 저하와 안전부절 못하는 행동은 꽤 많은 어린이들에게 문제가 되는 것 같습니다 (Ching 2010; Unique). 여러 아이들은 불안을 느끼는 것으로 묘사되었습니다 (Wisniewicka-Kowalnik 2010). 두 명의 아이들은 사해 행동을 보였고 한 아이는 공격적인 행동을 보였습니다 (Béna 2013; Unique).

“그는 동물, 특히 강아지를 좋아해요. ICT 장난감과 인과관계가 있는 장난감 (두더지게임 같은 것)을 잘 가지고 놀아요. 가족과 함께 있는 것을 좋아하고 스킨십을 좋아해요 – 안고 뽀뽀하는 것을 좋아해요. 그는 아기띠에 안겨 있으면 매우 안정감을 느껴요. 무거운 이불을 덮는 것과 같은 효과가 있는 것 같아요. ‘Tree Fu Tom’과 ‘In The Night Garden’이라는 TV 프로그램 2개를 즐겨 봐요. 또한, 그는 2개의 특별한 곰인형이 있어요. Toby는 자폐 스펙트럼 장애를 의심할 만한 많은 행동들을 보이고 있어서 유심히 지켜보고 있어요. 저희는 부드럽게 훈육하는 편이에요. Toby가 화를 낼 때면 ‘친절한 손’에 대해 말해주거나 단호하게 ‘안되’라고 말해줘요. 그는 자신이 편하다고 생각하는 경계를 넘어서야 할 때 강하게 반발하고 어떤 활동이 끝나거나 바뀔 때는 많이 경고를 해주어야 해요. 익숙한 사람이 있는 한 강박적인 일상은 없어요. 그는 또한 매우 감각적이에요.

온몸으로 만지고 느끼는 것을 좋아하기 때문에 언제나 물놀이를 하거나 진흙탕에서 뒹굴고 있어요. 입으로 한 번은 맛을 봐야 해서 자신의 대변을 포함해서 아무거나 입에 넣어요. 그는 진흙 투성이가 되거나 물에 젖는 것을 두려워하지 않아요! 또한, 그는 지시를 따르지 않고 다른 사람들을 공감하지 못해요. 그는 자신만의 세계에 빠져 있어요. 가족들과 있을 때는 괜찮은데 다른 아이들과 놀 때 어려움을 느껴요 – 다른 아이들의 관심을 받기 위해 밀거나 당기고 때리기도 하는데, 그러면 아이들이 왜 싫어하는지 이해하지 못해요. 사람들의 표정과 보디랭귀지를 읽는 것을 어려워하고 그래서 매우 좌절하고 화를 내요” 3세/ 11개월

“Murray는 음악이 나오는 장난감과 사람들이 노래하는 것을 좋아해요. 그는 매우 행복한 아이이고 킬킬거리는 웃음은 세계 최고예요.” 4세

“그는 개, 트램펄린, 수영, 유도, 축구, 승마, 형과 놀기, 공원, 스쿠터, 자전거를 좋아해요. 그는 매우 사랑스러운 아이이고, 형을 사랑하며, 매우 활동적이고, 매우 다정해요. 소규모의 그룹을 좋아하고 친절해요.” 7세

“그는 승마, 하키, 유도, 수영, 달리기, 학교, 개와 산책하기, 공원, 그네를 좋아해요. 그는 더욱 다정해지고 있고, 매우 온화하며, 세심하고, 잘 보살피요. 보통 예의 바르게 잘 행동하지만 ADHD가 있고, 그것 때문에 종종 안전부절 못하고, 불안해하고, 좌절감에 화를 내기도 해요. 사회성이 조금 뒤쳐져 있지만 몇몇의 매우 친한 친구들을 포함해 친구들이 많이 있어요.” 9세

“Daniel은 인과관계가 있는 장난감, 누나의 강아지, 공 (빙빙 돌리기 위해), 트램펄린, 그네, 음악을 좋아해요. 그는 어떤 일에 몰두할 때 방해받는 것을 좋아하지 않아요. 그는 어떤 일이 일어나기 전에 어떤 일이 일어날 것인지에 대한 경고가 많이 필요해요.” 9세

늦게 나타나는 증상들

조현병이 있는 사람들에 대한 여러 대규모 연구들이 있었는데, 조현병이 있는 사람들 중 여러 명(31/18,704)이 *NRXN1* 결실로 진단되었습니다 (International Schizophrenia Consortium IS 2008; Kirov 2008; Vrijenhoek 2008; Need 2009; Rujescu 2009; Duong 2010; Magri 2010; Vassos 2010; Levinson 2011; Stewart 2011; Levinson 2012). 조현병은 환각(존재하지 않는 것을 듣거나 보는 것)과 망상(사실이 아닌 것을 믿는 것)을 포함하여 다양한 심리적 증상을 일으키는 정신건강 질환입니다. *NRXN1* 결실이 있는 사람들의 조현병 발병 연령은 14세에서 37세 사이(평균 24세)로 보고되었습니다. 조현병은 항정신병 약물과 같은 의학적 치료와 인지행동치료와 같은 심리학적 요법을 병행하여 치료할 수 있습니다.

알츠하이머병이 있는 501명의 사람들에 대한 연구에서 5명이 *NRXN1* 결실로 진단

되었습니다 (Swaminathan 2011). 알츠하이머병은 치매의 가장 흔한 원인입니다. 치매는 뇌 기능 저하와 관련된 증상을 보이는 질환으로, 기억력과 행동방식에 영향을 미칩니다.

수면

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 아이들에게 수면장애는 흔하지 않은 것으로 보입니다. 의학논문에 나와있는 한 아이와, Unique 멤버 중 한 아이에게 수면 장애가 있다고 보고되어 있습니다 (Béna 2013; Unique).

생김새

얼굴 생김새

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 아이들은 미묘한 얼굴 특징이 있을 수 있습니다. 머리카기가 작거나 클 수 있습니다. 일반적이지 않은 특징을 구분할 수 있도록 훈련된 임상유전학 의사들은 특이한 특징을 발견할 수는 있지만 결실과 관련된 일관적인 특징은 없는 것으로 보입니다 (Béna 2013; Unique).

손과 발

경미한 손발 기형은 2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 일부 사람들에게 나타납니다. 손가락이 안으로 휘 것 (측만지증), 비정상적인 엄지손가락, 고르지 않은 손가락과 발가락 길이, 흰 작은 손가락 (새끼손가락의 가락굽음증), 손가락 밑에는 굽고 위로 갈수록 얇아지는 것 (tapering fingers), 단지증 (손가락, 발가락이 짧은 것), 내반족, 구부러진 두번째 발가락, 높은 발 아치를 포함합니다. 전반적으로 패턴은 가변적이고 경미합니다 (Ching 2010; Soysal 2011; Waterman 2012; Béna 2013; Unique).

건강문제

■ 발작 (뇌전증)

2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 아이들은 발작의 위험도가 증가되어 있습니다. 발작의 유전적 원인을 밝히기 위한 시도로 뇌전증이 있는 사람들을 연구한 두 개의 대규모 연구가 있었습니다. 이 연구들은 *NRXN1* 결실을 가지고 있는 여러 명의 사람들(6/1816)을 밝혀냈습니다 (Møller 2013; Nicoll 2013). 다른 연구들에서는 2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 사람들의 50% 정도가 발작이 있다고 밝혔습니다 (Schaaf 2012; Béna 2013). 발작의 유형은 다양하게 나타났고, 약물로 조절이 잘 안되는 발작이라는 여러 보고가 있었습니다. 발작은 Unique 멤버들 중 절반 이하에서 나타났고 오직 한 아이의 발작만 약물로 완전히 조절이 되지 않았습니다 (Rujescu 2009; Ching 2010; Duong 2012; Schaaf 2012; Dabell 2013; Unique).

“그는 결신발작(소발작)이 있어요. 약물에 잘 반응해요. 발작을 조절하기 위해 최대한 피곤하지 않게 하고 반짝거리는 불빛을 피해요.” 7세

■ 관절의 유연함 (Joint laxity)

관절의 유연함(관절의 과운동성 또는 이중관절이라고도 불리는 것으로, 관절이 느슨하거나 불안정한 것을 말함)은 몇몇의 사람들에게 보고된 적이 있습니다 (Soysal 2011; Waterman 2012; Béna 2013; Unique).

■ 생식기 기형

경미한 생식기 기형(잠복고환, 요도하열 등)은 염색체 질환이 있는 아기들에게 흔하게 나타나며, 대부분 남아에게 나타납니다 (Béna 2013).

■ 시력

시력문제는 2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 사람들에게 매우 드물게 보고되는 증상입니다. 하지만, 페이지 11과 이 책자의 표지에 있는 아이는 안경을 씁니다.

■ 청력

일반적으로 아이들은 정상적인 청력을 가지고 있습니다. 두 명은 청력장애가 있는 것으로 보고되어 있습니다 (Dabell 2012; Schaaf 2012). 한 아이는 청각과민증(소리의 특정 주파수 및 음량에 대한 과민성)이 있습니다 (Béna 2013). 때때로 어린 아이들은 고막 뒤에 체액이 축적되어 일시적인 청력장애를 보이기도 하지만, 자라면서 자연스럽게 사라집니다. 만약 정도가 심하거나 사라지지 않고 계속되면 관(그로맷)을 고막에 삽입해서 그 뒤의 공간(중이)에 공기를 공급하고 청력을 향상시킬 수 있습니다 (Unique).

■ 심장

심장문제는 거의 보고되지 않았습니다. 네 명의 아이들이 심장에 구멍이 있는 것으로 보고되었는데, 자발적으로 닫히거나 수술로 교정되었습니다 (Ching 2010; Schaaf 2012; Unique).

■ 그 외

2p16.3 미세결실과 연관성이 있거나 있지 않은 다른 건강상의 문제들로는 다음과 같은 것들이 있습니다 (매우 드물게 보고되어서 연관성이 있는지 여부가 확실하지 않습니다): 골형성부전증 (부러지기 쉬운 약한 뼈를 가지고 있는 사람들에게 나타나는 뼈 질환); 척추측만증 (척추가 휘어져 있는 것) 2명 (Soysal 2011; Schaaf 2012); 경추(목) 기형 (Ching 2010; Unique); 고관절 이형성 (고관절이 덜 발달된 것) (Ching 2010); 뇌 이상 (Béna 2013); 선천복벽탈장 (복벽결손의 한 종류로, 장, 간 및 다른 복부의 장기들이 복부 밖으로 돌출되어 태줄의 기저부로 돌출됨) (Schaaf 2012); 폐의 형성부전 (폐가 덜 발달된 것) (Schaaf 2012);



뉴렉신(Neurexins)은 신경세포에 관여하는 단백질들입니다 (신경계의 빌딩 블록). 신경계는 숨쉬고, 걷고, 생각하고, 느끼는 것을 포함하여 사람이 하는 모든 것을 제어합니다. 신경계는 뇌, 척수 및 신체의 모든 신경으로 구성되어 있습니다. 뉴렉신 유전자는 3개가 있습니다 (*NRXN1*, *NRXN2*, *NRXN3*). 2p16.3에 위치한 *NRXN1* 유전자는 지금까지 알려져 있는 사람의 가장 큰 유전자 중 하나이며 크기는 1.1Mb입니다.

2p16.3 (*NRXN1*) 결실의 특정 증상의 원인이 되는 유전자(들)를 알아내는 것이 가치가 있고 향후 연구를 해 나가는데 도움이 될 수 있지만, 그것이 즉각적인 치료로 바로 연결되는 것은 아니라는 것을 기억하는 것이 중요합니다. 또한, 원인이 된다고 추정되는 유전자가 결실되어 있다고 해도, 그와 관련된 증상(들)이 항상 나타나는 것은 아닙니다. 다른 유전적 및 환경적인 요인들이 특정 증상의 유무를 결정하는 역할을 하기도 합니다.

NRXN1 유전자 두 개가 모두 결실되어 있거나 망가져 있을 때

2p16.3 또는 *NRXN1* 유전자 하나가 결실되어 있는 경우 (혹은 부분적 결실이나 다른 변이로 인해 기능하지 못할 때) 학습장애, 발달 지연, 그리고 이 책자에 나와 있는 다른 증상들이 나타날 가능성이 높아집니다. 하지만, 의학 논문에 *NRXN1* 유전자 두 개가 모두 결실되어 있는 5명(2명은 형제이고 3명은 서로 무관한 사람들)이 보고되어 있는데, 모두 중증의 학습장애가 있고, 언어발달이 이루어져 있지 않았습니다. 이는 두 유전자가 모두 없으면 더 심각한 증상을 보인다는 것을 시사합니다 (Zweier 2009; Harrison 2011; Duong 2012; Béna 2013).

NRXN1 유전자 두 개가 모두 병적변이를 가지고 있거나 결실되어 있는 경우 Pitt-Hopkins 유사 증후군(학습장애, 발달지연, 호흡문제, 재발성 발작을 특징으로 하는 증후군)이 발생합니다.

어떻게 이런 일이 일어났나요?

어떤 경우에는 2p16.3 또는 *NRXN1* 결실이 부모님 중 한 분으로부터 유전됩니다. 하지만, 또 다른 경우에는 이 결실이 어떠한 이유도 없이 우연에 의해서 나타납니다. 이러한 경우를 유전학 용어로는 *de novo* (*dn*) 라고 하고, 부모님의 혈액 검사를 해보면 정상 염색체 결과가 나옵니다. *De novo* 2p16.3 (*NRXN1*) 결실은 부모님의 정자 세포 혹은 난자 세포가 만들어지거나 수정이 된 후 아주 초기에 실수에 의해서 발생한 것이라 여겨지고 있습니다. 한 가지 확실한 것은, 부모로서 이 결실이 생기는 것을 막기 위해 당신이 할 수 있었던 일은 아무것도 없다는 것입니다. 환경적인 요인, 음식, 또는 라이프 스타일 그 어떤 것도 2p16.3 (*NRXN1*) 결실의 원인이 되지 못합니다. 이 결실은 부모님이 임신 전 혹은 임신 중에 무언가를 해서 혹은 하지 않아서 생긴 것도 아닙니다.

이런 일이 또 일어날 수 있나요?

부모님 모두 정상 염색체를 가지고 있는 경우, 2p16.3 (*NRXN1*) 결실 혹은 다른 염색체 질환을 가진 아이가 또 태어날 확률은 매우 적습니다. 아주 드물게, 부모님 모두 혈액 검사에서는 정상 염색체가 나왔지만, 소량의 난자나 정자가 2p16.3 (*NRXN1*) 결실을 가지고 있는 경우가 있습니다. 유전학 전문의들은 이를 생식계열 모자이크 현상(germline mosaicism)이라고 부르는데, 이는 혈액검사로 염색체가 정상으로 나타나는 부모가 결실을 가진 자녀를 한 명 이상 가질 수 있음을 의미합니다.

부모님 중 한 명이 결실을 가지고 있어서 유전된 경우, 같은 결실을 가지고 있는 아이가 또 태어날 확률이 매 임신마다 약 50% 정도로 나타납니다.

만약 원하는 경우, 부모님들은 유전상담사와 만나 특정 재발률에 대해 설명을 듣고 산전진단이나 착상 전 진단(PGD) 옵션들에 대해 이야기해볼 수 있는 기회가 있어 합니다. PGD는 인공수정과 배아생검을 필요로 하는데, 이를 통해 건강한 배아만 엄마의 자궁으로 이식하게 됩니다. 만약 부모님이 자연임신을 원하는 경우, 산전진단 옵션에는 융모막생검과 양수검사를 통한 태아의 염색체 검사(마이크로어레이 포함)가 있습니다. 이 검사들은 대개 매우 정확하지만, 전세계 어디에서나 받을 수 있는 검사는 아닙니다.

우리 아이가 자신과 비슷한 증상을 보이는 아이들을 낳을까요?

이 결실이 생식능력에 어떤 영향을 미치는지 알기에는 아직 너무 이릅니다. 하지만, 2p16.3 (*NRXN1*) 결실이 있는 사람들이 자녀를 낳는다는 보고가 꽤 있기 때문에 생식능력은 정상일 가능성이 높습니다. 결실이 있는 사람은 매 임신마다 50%의 확률로 이 결실을 물려주고, 50%의 확률로 이 결실이 없는 아이를 낳게 됩니다. 아직까지 이 미세결실에 대해 알게 된 지 충분한 시간이 지나지 않아서 나타날 수 있는 증상의 범위 혹은 얼마나 분명하게 나타날지에 대해 알지 못합니다.

가족들이 말하기를.....

“그는 ‘아이’로 오랫동안 지냈는데 너무 좋았어요. 그는 인생에서 매우 심플한 것들을 즐기고, 때로는 멈추고 가끔은 안아주는 것만으로도 충분하다는 것을 가족에게 보여줬어요. 자신의 문제에도 불구하고 매우 애정이 넘치고 사랑스럽고, 모든 사람들이 자기가 원하는 것을 들어주게 만드는 재주가 있어요!”

메모

네트워크 지원 정보



희귀 염색체 질환 지원 그룹,

The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Unique 가족들, 질환에 대한 정보와 지원을 위해 Unique에 가입하세요.

Unique는 정보의 도움 없이 전적으로 기부와 보조금으로 운영되는 자선 단체입니다.

만약 가능하시다면, 저희 웹사이트 www.rarechromo.org/donate 를 통해 기부해주시요.

저희가 당신을 도울 수 있도록 도와주세요!

번역: 김아랑 미국 유전상담사 (GeneticsMode)

감수: 유한옥 교수 (분당차여성병원 임상유전체의학센터)



이 책자는 개개인의 의료적 조연을 대체할 수 없습니다. 환자의 가족들은 유전학적 진단, 관리, 건강에 대한 모든 것들을 검증된 의료진에게 자문할 것을 권합니다. 여기에 있는 정보는 출판일 기준 가장 정확한 정보입니다. 유전적 변화에 대한 정보는 매우 빠르게 변하고, 이 책자가 출판일 기준 가장 정확한 정보이지만, 어떤 사실들은 추후에 바뀔 수 있습니다. Unique는 변화하는 정보를 파악하고 필요에 따라 게시된 가이드들을 검토하기 위해 최선을 다합니다. Unique에서 편집하고, 미국 휴스턴의 Baylor College of Medicine의 Christian Schaaf 박사가 검토했습니다. Version 1.0 (SW)

Copyright © Unique 2014/2023