

무엇이 KBG 증후군을 유발하나요?

KBG 증후군은 *ANKRD11* 유전자의 한 사본이 올바르게 기능하지 않는 것으로부터 기인합니다. 이것은 아마도 한 유전자 사본 내부의 변화 (돌연변이)나 손실(삭제) 때문인 것으로 생각되며, 다른 사본은 영향을 받지 않습니다.

왜 이런 일이 일어나나요?

아이가 생길 때, 부모의 유전 물질은 정자와 난자에 복제되어 자녀에게 전달됩니다. 생물학적인 유전자 복제 방법은 완벽하지 않아, 때때로 부모에게 없던 무작위하거나 희귀한 유전 형질이 자녀에게 나타나기도 합니다.



KBG 증후군은 이러한 무작위하거나 희귀한 변화가 16번 염색체의 *ANKRD11* 유전자에 발생할 때 나타납니다. 이러한 변화는 사람, 동물, 식물 등 모든 종에서 자연적으로 발생할 수 있으며, 이는 생활습관이나 부모가 했던 어떠한 행동 과도 상관 없습니다.

이러한 변화는 다른 자녀에게도 또 발생할 수 있나요?

다른 자녀에게 희귀한 유전자 질환이 또 발생할 가능성은 부모의 유전 부호와 관련이 깊습니다. 대부분의 가족에게서, 유전적 변형은 KBG 증후군을 갖고 있는 자녀에게서 처음으로 발생합니다. 이는 'de novo' 변이(새롭게 발견된 유전적 변이)라고 합니다. 이 상황에서 부모가 정상이라면, 같은 상태의 다른 아이를 가질 확률은 매우 낮습니다 (보통 1% 미만). 만약 부모가 KBG 증후군을 앓고 있는 경우, 부모가 유전자의 변경된 사본이나 정상 사본 중 하나를 전달할 수 있기 때문에 자녀에게 해당 질환을 물려줄 확률은 50% 또는 두 번 중 한 번으로 훨씬 높습니다. 이 유전 패턴을 상염색체 우성이라고 합니다 (변화가 상염색체에 있고 유전자의 한 사본만 변이 되면 이러한 결과가 나타나기 때문). 여러 가지 다른 상황이 있을 수 있기 때문에, 임상 유전학자나 유전 상담사와의 상담을 통해 구체적인 조언을 얻을 수 있습니다.

가족들은 말합니다...

"내 어린 아들은 나를 매일 놀라게 하기 때문에 특별합니다. 우리는 완벽을 추구하기보다 우리 가족 안에서 하루하루 발전하도록 애쓰고 있습니다. 그가 하는 작은 것들이 나를 자랑스럽게 만듭니다. 나는 정말로 그의 어머니라는 것에 축복받았다고 생각합니다. 이 특별한 작은 아이를 키우는 것이 가장 완벽한 나 자신이 되도록 하는 동기부여가 됩니다. 내 아들을 가진 것이 내 가족과 나 자신에게 목적을 갖도록 해주었습니다. 우리 모두는 아이가 최고의 삶의 질을 누리게 되도록 노력하고 있으며, 이는 우리 가족이 더 강한 유대감을 갖게 해줍니다. 내 아들이 없는 삶은 상상할 수 없습니다." - 만 2세 반

"제인은 내게 매우 특별합니다. 그녀가 태어날 때부터 그녀에게 무언가 특별한 것이 있다는 것을 알 수 있었습니다. 그녀는 언제나 평화로운 몸가짐과 태도를 지녔습니다. 그녀는 그녀가 만나는 모든 사람에게 즐거움과 빛을 가져다 줍니다. 한 가지 그녀가 특별한 것은, 그녀는 식욕을 느끼지 못한다는 것입니다. 영아 때부터 그녀는 배고픔의 징후를 보인 적이 없었습니다. 그녀는 나에게 우리 각각은 삶에서 자신만이 해나갈 것들을 각자 갖고있으며 우리가 모두 삶에서 특별한 것을 가지고 온다고 가르쳐 주었습니다. 나는 새로운 도전을 받아들이고, 다른 어머니들의 육아와는 다른 속도의 육아를 포용하는 법을 배웠습니다. 제인 덕분에, 나는 제인이 아니었으면 만나지 못했을 사람들을 만났습니다. 그녀는 나에게 인내와 연민을 가르쳐줍니다. 그녀 덕분에 나는 타인의 입장에서 생각하고 진정으로 내가 다른 이들이 어떻게 느끼는지 알 수 있다고 말할 수 있게 되었습니다. 내 삶은 제인 덕분에 축복받았고 그녀가 나의 딸이라는 것에 매일 감사합니다." - 만 2세 반

정보 네트워크 지원

희귀 염색체 장애 지원 그룹,

The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



이 안내서는 개별적인 의료적 조언을 대체할 수 없습니다. 환자 가족은 유전 진단, 치료, 건강에 관한 모든 것에 대해 의학적으로 검증된 의료진에게 자문할 것을 권합니다. 유전학에 대한 정보는 매우 빠르게 변하는 분야이며, 이 안내서에 있는 정보들이 출판일 당시에는 가장 최신의 정보라 하더라도, 같은 사실이 후에 변경 될 가능성이 있습니다. 본문에 있는 정보 또한 훗날에는 다른 것으로 대체될 수 있습니다. Unique는 변화하는 정보를 파악하고 필요에 따라 게시된 안내서를 검토하기 위해 최선을 다합니다. 이 안내서는 Tazeen Ashraf 박사, Karen Low 박사, 영국 임상 유전 학자 Natalie Canham 박사가 작성했습니다. 이 안내서는 대한민국의 인하대병원 희귀질환센터 최선영 간호사와 인하대병원 최준용 신경과 전문의가 한국어로 번역하였습니다. Unique는 영어 문의에만 도움을 드릴 수 있으므로, 정보 또는 도움이 필요하면 한국의 유전학 전문가에게 문의하십시오.

2015 판 1 (PM), 2019 판 2 (AP)

저작권 © Unique 2019

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ANKRD11 과 KBG 증후군



rarechromo.org

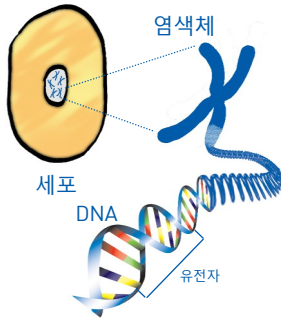
KBG 증후군이란?

KBG 증후군은 1975년에 처음 기술되었고, 그 이름은 처음 발견된 세 명의 환자의 성의 첫 글자를 따서 붙여졌습니다. KBG증후군 환자들은 특징적인 (그리고 간혹 감지하기 힘든 정도의) 얼굴 형태를 가지며, 매우 큰 영구치와 다양한 정도의 발달지연, 그리고 학습의 어려움과 행동 문제들을 겪습니다. 그러나 외모적인 특징은 두드러지는 편이 아니라, 진단은 영구치가 날 때까지 나지 않을 수 있습니다. 다른 몇몇의 환자들에게서 나타나는 다른 특징들은 전도성 난청, 어린 남자아이들의 잠복고환, 뇌전증, 뼈의 이상과 작은 키 등입니다.

KBG 증후군은 16번 염색체 장완 24.3의 ANKRD11 유전자의 결실이나 변이로 인해 나타납니다. 대부분의 환자는 해당 가족에서 첫 번째로 유전자 변이를 갖고 있는 사람이지만, KBG 증후군의 특징을 가지고 있을 가능성이 높은 부모로부터 유전되는 경우도 있습니다. 남녀 모두에게 나타날 수 있으며, 질환의 중증도 또한 성별과는 관련이 없습니다. 그러나 3:2 정도의 비율로 남성 환자가 더 많이 보고되는데, 이에 대한 이유는 불명확합니다.

대부분의 환자가:

- 어느 정도의 발달 지연과 일부 일반적이지 않은 행동적 요소
- 큰 위 앞니 영구치 (상악 중절치의 거대증)
- 특징적인 얼굴 형태:
세모난 얼굴형, 삼각형 얼굴, 넓은 간격의 눈 및 두꺼운 눈썹, 때때로 중앙에서 붉음 (일자눈썹)
- 짧은 손가락(단지증)과
굽어진 다섯 번째 손가락(측만지증)



의학적 고려

KBG 증후군 환자에게 발생할 수 있는 의학적 문제들은 매우 다양하고 예측하기가 어렵습니다. 다음은 KGB 환자들에게서 관찰 될 수 있는 흔한 문제 중 일부입니다:

뇌전증 약 20-40%가량의 환자에서 여러 가지 형태의 뇌전증이 보고되는 것으로 알려져 있습니다. 뇌전증은 대부분 항-뇌전증 약물에 잘 반응합니다.

청력 상당수의 환자들이 재발성 중이염 또는 중이염 (귀에 액체가 축적되는 질환)을 가지고 있는데, 이로 인해 소리가 내이로 전달 될 수 없는 전도성 난청이 발생할 수 있습니다. 다수의 환아들이 귀 내부의 압력을 완화하기 위해 여러 개의 그로밋 (중이염에 걸린 아동의 귀에서 진물을 빼내기 위해 수술로 삽입하는 작은 관) 삽입이 필요했으며 일부는 여전히 보청기를 필요로 합니다. 청력은 처음 몇 년 동안 신중하게 정기적으로 검사 받아야 합니다. 다수의 환아들이 청각 문제와 관련이 있는 언어 지연이 있습니다.

시력 KBG 증후군이 있는 사람은 난시 (안구 앞면이 완전히 둥글 지 않아 흐릿한 시력을 초래함) 및 근시나 원시 같은 시력 문제가 있을 가능성이 높습니다. 눈이 같은 방향을 보지 않는 사시는 때때로 한 증상이 될 수 있습니다. 치료에는 아이 패치 적용, 운동, 안경 및 사시를 교정하는 수술이 포함될 수 있습니다.

잠복고환 KBG 증후군이 있는 많은 남자 아이들은 배 (복부)에서 자루 (음낭)까지의 완전히 내려오지 않은 고환으로 태어납니다. 일부 남아의 경우 고환이 적절한 때에 내려가지만, 그렇지 않은 경우 간단한 외과 수술로 음낭에 내려 고정시킬 수 있습니다.

골격계 KBG 증후군이 있는 일부 사람들은 척추의 비정상적인 구조를 가지므로 척추의 곡률이 증가 할 수 있습니다 (척추 측만증). 아기는 머리의 부드러운 지점의 폐쇄가 지연될 수도 있습니다 (대천문). KBG 증후군을 가진 많은 사람들은 짧은 손가락과 (단지증) 휘어 있는 다섯 번째 손가락 (측만지증)을 가지고 있습니다.

치아 큰 앞니 뿐만 아니라 다양한 다른 치과 문제가 있을 수 있습니다. 법랑질 결함이 자주 보이며 조심스러운 칫솔질이 아주 중요합니다. KBG 증후군이 있는 어린이는 정기적으로 치과 검진을 받는 것이 중요합니다.

수유 많은 아기들이 수유에 어려움을 겪고 있으며, 일부 아기에게는 경구 수유를 보충하기 위해 단기적인 비위관 수유가 필요합니다. Unique의 경험에 의하면 수유에 대한 관심 부족은 매우 중요할 수 있으며 오래 지속될 수 있습니다. 아주 적은 수의 어린이들이 장기적인 튜브 수유를 필요로 했습니다.

발달

■ **신체적 발달** KBG 증후군 환자들은 혼자 걸을 수 있으나, 혼자 걷는 시기가 지연되어 나타나는 경우가 많습니다.

■ **학습** KBG 증후군이 있는 어린이는 일반적으로 학교에서 추가적인 도움이 필요하지만 대부분 일반 초등학교에 다니고 있습니다. 일반 중등 학교의 추가적인 학습량이 너무 어려울 수 있으며, 환아는 특수 학교로 전학하거나 EHCP (Educational Health Care Plan, 교육 건강 관리 계획)가 있는 일반 학교에 남아있을 수 있습니다. 염색체 결손이 있는 사람은 더 중요한 문제를 가질 수 있으며, 이는 결손된 다른 유전자와도 관련성이 높을 수 있습니다. 학습이나 발달에 어려움이 없는 작은 ANKRD11 결실 또는 돌연변이를 가진 아이들에 대한 보고도 있습니다.

■ **행동** KBG 증후군 환자는 종종 자폐증, ADHD 또는 불안과 같은 행동 문제가 있습니다.

■ **말하기** KBG 증후군을 앓고있는 대다수의 사람들은 정상적으로 말하는 법을 배우지만, 말하기 지연은 매우 일반적입니다. 청각 손실과 미묘한 구개 문제는 언어 지연을 악화시킬 수 있습니다.

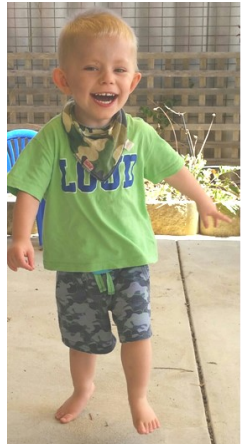
■ **손의 사용** 소근육 운동의 발달이 대부분 지연되나, 일반적으로 정상적인 기능을 갖습니다.

성장

KBG를 가진 아기는 일반적으로 출생 시 정상적인 체중이지만 어린 시절에는 더 천천히 자랍니다. 일반적으로 어린이는 연령에 맞는 성장 차트에서 신장이 9-25 백분위수 정도이지만 평균 이상 및 평균 신장 이상인 KBG 증후군 환자에 대한 보고가 있습니다.

환자 돌봄에 대한 권고사항

- 규칙적인 구강 검진
- 만 5세까지는 규칙적으로 청력을 추적관찰하기 (이전의 검사 결과가 정상이라도)
- 시력(안과적) 검진
- 남아의 경우, 고환의 위치를 확인
- 구개 검진 고려 (특히 수유의 어려움이나 언어 문제가 있을 시)
- 심장 검사 고려
- 골격계 검사 고려



KBG 증후군은 얼마나 흔한가요?

극히 드물며 전 세계 수백 명의 환자들이 있는 것으로 생각됩니다. ANKRD11의 변화 (돌연변이)가 있어 생기는 학습 장애를 포함하여 많은 증상들이 경미 할 수 있기 때문에 많은 사람들이 진단을 받지 못할 수 있습니다.