



허친슨-길포드 조로증 증후군에 관한 자주 묻는 질문

조로증이란 무엇인가요?

허친슨-길포드 조로증 증후군 “조로증” 또는 “HGPS”는 어린이가 빠른 속도로 노화하는 모습으로 특징지어지는 희귀하며 치명적인 유전 질환입니다. 그 이름은 “때 이르게 늙은”이란 뜻의 그리스어에서 유래되었습니다. 여러 형태의 조로증*이 있지만 전통적인 유형은 영국에서 처음으로 이를 기술한 의사들 (1886년 Dr. 조나단 허친슨과 1897년 Dr. 헤이스팅스 길포드)의 이름을 따서 명명되었습니다.

조로증은 얼마나 흔한가요?

조로증은 대략 신생아 4 – 8백만명 중 한명 꼴로 발생합니다. 전 세계에서 매순간 대략 200명에서 250명사이의 아이들이 조로증을 앓고 있다고 추정되고 있습니다. 남녀 모두에게 동등하게 발생하며 모든 인종에게서 발생합니다. 1999년에 The Progeria Research Foundation이 설립된 이후, 지금까지 40개가 넘는 국가♦에서 조로증을 앓고 있는 아이들을 발견해왔습니다.

남아프리카공화국

네덜란드

덴마크

도미니크 공화국

독일

루마니아

리비아

멕시코

모로코

미국

베네수엘라

베트남

벨기에

브라질

세르비아

스웨덴

스위스

스페인

아르헨티나

아일랜드

^f For a map of where living children reside, please go to www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

알제리
영국
오스트리아
이스라엘
이집트
이탈리아
인도
일본
중국
캐나다
콜롬비아
쿠바
터키
파키스탄
페루
포르투갈
폴란드
푸에르토 리코
프랑스
필리핀
한국
호주

조로증의 특징은 무엇인가요?

이들은 건강한 모습으로 태어나지만, 조로증을 가진 대부분의 아이들은 생후 일년 이내에 조로증의 여러 특징을 나타냅니다. 조로증의 증상에는 발육 지체, 체지방 감소, 모발 손실, 나이든 것 같은 피부, 굳은 관절 등이 있습니다. 아이들은 나이가 들수록, 골반 탈골, 일반 죽상 경화증, 심혈관 (심장) 질환 및 심장발작 등을 겪기도 합니다. 이 아이들은 다른 인종적 배경에도 불구하고 놀랍도록 유사한 모습을 보입니다. 조로증을 가진 이이들은 죽상 경화증 (심장질환 또는 심장발작)으로 평균 열세살에 사망합니다. (대략 8살에서 21살의 범위에서)

조로증과 노화는 무슨 관계가 있나요?

조로증을 가진 아이들은 때이른, 진행성 심장질환에 유전적으로 걸리기 쉽습니다. 거의 전적으로 널리 퍼진 **심장질환으로 인해 사망에 이르며**, 이는 전세계적으로 가장 흔한 사망 원인입니다.[?] 심장질환으로 고통을 받는 여느 사람과 마찬가지로, 조로증을 가진

? ☐ 다른 조로성 증후군에는 “성인 조로증” 으로도 알려진 위너 증후군이 있으며, 이는 늦은 십대까지 증상을 보이지 않으며 40에서 50대까지 수명을 갖습니다.

☐ 살아있는 아이들이 어디 살고 있는지 지도를 보려면

www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

☐ 세계보건기구 정보지 310번, “10대 사망원인” (2008년 11월 개정)

아이들에게는 고혈압, 심장발작, 안기나 (심장으로의 혈류가 원활치 못하여 생기는 가슴통증), 확대된 심장, 그리고 심부전이 흔히 발생하며, 이는 모두 노화와 연관된 증상들입니다. 그러므로 조로증은 연구해야할 대단한 필요가 분명히 있습니다. 조로증의 치료법을 찾는 것은 이 아이들을 도울 뿐만이 아니라, 자연적 노화 과정과 연관된 심장질환과 심장발작을 가진 수백만 성인들을 치료하는 열쇠를 제공할 수도 있습니다.

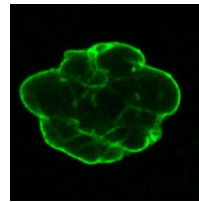
조로증의 원인은 무엇인가요?

HGPS는 LMNA (“라민 A”로 발음함)라는 유전자의 돌연변이에 의해서 발생합니다. LMNA 유전자는 세포의 핵을 지탱하는 구조적 발판인 라민 A 단백질을 생산합니다. 결함을 가진 라민 A 단백질이 핵을 불안정하게 만든다고 연구원들은 현재 믿고 있습니다. 세포의 그 불안정성이 조로증에서의 때 이른 노화과정으로 연결됩니다.

PRF는 조로증의 원인인 유전자를 발견하는 동력원이었습니다. PRF의 유전자 컨소시엄의 과학자들은 조로증 유전자를 분리할 수 있었고, 2003년에 PRF는 저명한 과학 저널인 네이처지에 게재된 발표를 지휘하였습니다.

“조로증 유전자를 분리한 것은 의학계의 중요한 성과입니다”라고 미국 국립 보건원장이자 조로증 유전자의 공동발견자인 DR. 프란시스 콜린스는 말합니다. “이 발견은 조로증으로 고통받는 아이들과 가족들에게 희망을 줄 뿐만이 아니라, 노화 현상과 심혈관 질환에 새로운 정보를 줄 수도 있습니다.”

PROGERIA CELL NUCLEUS : 조로증 세포핵



조로증과 노화과정의 연관성은 어떻게되나요?

조로증을 앓고있는 아이들과 노화를 겪고있는 일반 인구와의 생물학적 겹침이있다는것을 알았습니다. 우리 모두는 조로증에서의 질병유발 단백질인 *progerin*을 조금씩 생성합니다. 우리는 조로증을 가진 아이보다 훨씬 적은 양의 progerin을 만들지만, progerin은 체내에 쌓일 수 있으며, 죽상동맥경화증같은 노화질병에 영향을 주는것으로 보입니다. Progerin은 염색체 끝분절(telomere)의 기능장애와도 연관되어있습니다. 염색체 끝분절은 세포 노화에 중요한 역할을 하는 단백질입니다.

조로증을 앓고 있는 아이들은 이른 시기에 계속해서 진행되는 심장병에 유전적으로 취약합니다. 전세계 사망의 주된 원인이기도한 심장병이 거의 모든 사망의 원인입니다. 그러므로, 조로증 연구의 필요성은 지대합니다. 조로증의 치료법을 발견하는 일은 조로증을 앓고 있는 환자 어린이들뿐만 아니라, 자연적인 노화 현상과 연관된 심장병과 심장발작을 앓고 있는 수백만명의 어른들에게도 도움이 될 수 있습니다.

조로증은 부모에서 아이로 대물림되나요?

HGPS는 보통 가족 내에서 대물림되지 않습니다. 유전자 변이는 거의 항상 확률에 의한 것이며 이는 지극히 드뭅니다. HGPS가 아닌 다른 종류의 “조로성” 증후군을 가진 아이들은 가족 내에서 대물림된 질환을 갖고 있을 수도 있습니다. 그러나 HGPS는 “산발형 보통염색체우성” 변이- 그 가족내에서 새로운 변이이므로 산발형이며, 한쪽의 유전자만 변이가 있어도 증후군을 갖게 되므로 우성입니다. 조로증을 가진 아이를 한번도 가진 적이 없는 부모가 조로증을 가진 아이를 가질 확률은 4-8 백만명당 1명입니다. 그러나 조로증을 가진 아이를 이미 가졌던 부모의 경우에는, 그 부모에게 다시 이 일이 일어날 확률은 약 2-3%로 훨씬 높습니다. 왜 이러한 증가를 보일까요? 이는 부모중 한명이 세포의 작은 부분에서 조로증의 유전자 변이를 갖고 있지만 조로증을 갖고 있지 않는 “모자이크 현상”이라 불리는 조건으로 인한 것입니다[?]. HGPS를 유발하는 LMNA 유전적 변형을 찾는 임신부용 테스트가 가능합니다.

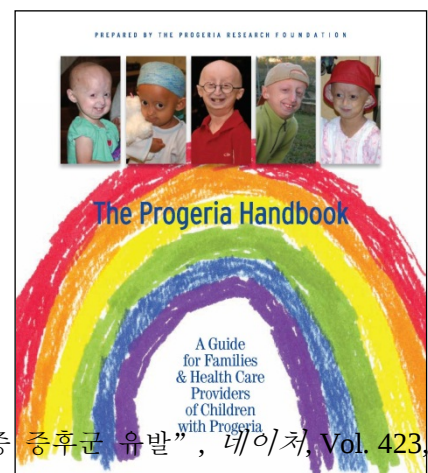
조로증은 어떻게 진단하나요?

유전자 변이가 밝혀진 현재, 조로증연구재단은 **진단 검사 프로그램**을 보유하고 있습니다. 저희는 이제 HGPS로 연결되는 조로증 유전자의 특정한 유전자 변화, 또는 변이를 검사할 수 있습니다. 일차 임상 평가 (아이의 외모와 의료 기록 검토) 이후에, 아이의 혈액 샘플로 조로증 유전자를 검사합니다. 이제 아이를 진단할 수 있는 확실하고 과학적인 방법이 있습니다. 이는 아이가 적절한 치료를 받을 수 있도록 보다 정확하고 이른 진단으로 연결됩니다.

PRF는 미래의 치료를 위한 연구를 어떻게 진행하고 있으며, 현재 조로증을 앓고 있는 아이들을 어떻게 돕고 있나요?

조로증연구재단은 조로증 치료와 치유의 개발을 목적으로 한 **의학 연구를 재정적으로 지원**합니다. PRF는 또한, 연구원들이 실험을 수행하는 데에 필요한 생물학적 재료들을 제공하는 독자적인 **세포 및 조직 은행**을 보유하고 있습니다. 또한, PRF는 아이들이 보다 나은 삶의 질을 영위할 수 있도록 의사와 가족들에게 심장 치료, 영양 및 다른 의학적 문제들에 관한 의학적 권고를 제공하기 위한 **의료 및 연구 데이터베이스**를 설립하였습니다. 어떻게 하면 조로증을 가진 아이들을 의학적으로 가장 잘 도울 수 있는지에 관한 정보를 제공하고, 잠재적인 새로운 치료법을 향한 단서를 제공하기 위해서 저희는 조로증을 가진 아이들의 의료 기록을 계속 분석하고 있습니다. 2010년 4월에 PRF는 가족과 의사들을 위한 **조로증 안내서**를 출판하였습니다. 기본적 건강 정보 및 일일 간호 권고사항에서 광범위한 치료 지침까지, 이 안내서는 전세계의 조로증을 가진 아이들을 위해 많은 질문들을 답하는 데에 도움을 주고 있습니다. 상기 안내서는 영어, 스페인어 및 포르투갈어로 제공됩니다.

PRF는 또한, 잠재적 치료법을 시험하는 **조로증 임상 약 시험**에도 관여하고 있습니다. 현재까지 PRF는 세번의 임상시험을 재정적으로 지원하고 공동조정하였습니다: 더 자세한 사항은 www.progeriaresearch.org/clinical_trial



[?] “라민 A에서의 재발성 드 노보 포인트 변이의 허친슨-길포드 조로증 증후군 유발”, *레이처*, Vol. 423, 5월 15일, 2003.

을 방문해주십시오. 첫번째 임상실험에 사용된 약물인 farnesyltransferase inhibitor 또는 FTI가 조로증의 최초 치료물질이라는 사실이 2012년 9월에 밝혀졌습니다. PRF는 조로증을 치료할 수 있는 희망적인 약물들을 계속해서 연구해나갑니다.

조로증을 가진 아이들을 돕기 위해서 저희는 무엇을 할 수 있나요?

재정적으로 기여하여 주십시오. PRF의 중요한 과제를 계속하기 위해서는 기부가 필요합니다. 어떤 기부도 너무 적거나 너무 많지 않습니다- 치료를 향한 저희의 탐구에는 한푼 한푼이 모두 중요합니다! 온라인 기부는

www.progeriaresearch.org/ways_to_donate.html를 방문하여주십시오.

여러분의 시간을 기부하여 주십시오. 자원봉사자들 역시 PRF의 성공을 위해 중요합니다. 베이크 세일이나 도로 경주 같은 특별한 이벤트를 개최해 주십시오; 가족들을 위해 문서를 번역해 주십시오; 우편물 발송을 도와주십시오 - 여러분의 스케줄, 장소, 그리고 재능에 맞는 일을 찾아드리겠습니다. 더 자세한 방법은

www.progeriaresearch.org/get_involved.html을 방문하여 주십시오.

현물이나 서비스를 기부하여 주십시오. 인쇄업이나 사무용품 상점을 소유하고 계십니까? 트위터, 페이스북, 웹사이트, 또는 다른 온라인 출석을 도와주실 수 있는 컴퓨터 도사이십니까? 비영리단체 개발에 관한 비즈니스 경험이 있으십니까? 이들은 PRF가 필요로 하는 많은 종류의 재능과 인맥 중 일부일 뿐입니다. 자선으로 더 많은 일을 완수할 수록 연구에 더 많은 자금을 쏟을 수 있습니다!

입소문을 퍼뜨리고 인맥을 활용해 주십시오. 저희를 도와주실 수 있는 분을 알고 계십니까? 친구, 가족, 그리고 동료들에게 PRF와 저희가 하고 있는 놀라운 일들에 대해서 얘기해 주십시오. 많은 경우, 사람들은 알고 있는 누군가로부터 추천을 받은 단체에 기부하는 경향이 더 큽니다. 그러므로 저희에 대해서 좋은 말씀을 해주시고, 모두에게 www.progeriaresearch.org를 방문하고, 트위터내 @progeria를 팔로우하고, 페이스북내 www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch 페이지를 лай크하고, info@progeriaresearch.org로 연락하도록 말씀해주십시오.