

다낭성 신장병(PKD)
정보



*For Research in Polycystic
Kidney Disease*

KOREAN

PKD 형태와 유병률

다낭성 신장 질환은 두 가지 유전적 형태를 가지고 있습니다. 하나는 모든 치명적 유전성 질환 중에서 가장 흔한 상염색체 우성 다낭성 신장질환(ADPKD)이며, 또 하나는 비교적 드문 질환으로서 흔히 출생 후 한 달 안에 사망을 일으키는 상염색체 열성 다낭성 신장질환(ARPKD)입니다.

다낭성 신장질환의 존재 때문에 두 신장에서 낭종이 발생합니다. 낭종은 몇 개만 있을 수도 있고 많이 있을 수도 있으며, 핀 헤드로부터 그레이프 프루트 범위의 크기가 있을 수 있습니다. 정상적인 신장은 주먹만합니다. 많은 낭종이 발달할 때는 신장이 자라서 축구공만 하거나 더 커질 수도 있으며, 각기 무게가 14 킬로그램이나 될 수 있습니다.

낭종은 신장을 붓게 하여 여과 능력을 방해할 수 있는 액체 주머니입니다. 낭종은 또한 혈관을 조여서 혈압을 상승시킬 수 있습니다. 이 때문에 흔히 상염색체 우성 PKD의 첫 증상은 고혈압입니다. 다른 증상으로는 피로, 잦은 소변, 혈뇨, 두통, 신장 결석 및 요도 감염 등이 있습니다.

미국의 국립보건연구소(NIH)는 10,000 명당 1 명에서 어린이 40,000 명당 1 명 꼴로 상염색체 열성 PKD 를 가지고 있다고 추산하고 있습니다. 이에 비해 상염색체 우성 형태의 PKD 는 400 명당 1 명에서 1,000 명당 1 명 꼴로 감염됩니다.

예를 들면 미국에서는 낭종성 섬유증, 근 위축증, 혈우병, 다운스 증후군, sickle 세포 빈혈, 그리고 헌팅턴 질환을 가진 사람을 모두 합친 것보다 다낭성 신장질환을 가진 사람이 더 많습니다. 실제로 60 만명의 미국인과 세계적으로 1,250 만명이 다낭성 신장질환을 가진 것으로 추산되어서, 가장 일반적이고 치명적인 유전 질환입니다. 이것은 복합 경화증보다 2 배나 흔하며 낭종 섬유증보다 20 배나 더 흔합니다.

다낭성 PKD 의 진실

다낭성 신장질환은 유전성 장애이므로 우성 형태는 부모 중 한 명만 감염되어도 다음 세대로 유전됩니다. 부모 중 하나가 다낭성 신장질환을 가지면 각 어린이에게 이 질환이 유전될 확률은 50%입니다.

우성 다낭성 신장질환은 연령, 인종, 지리적 위치나 사회-경제적 상황에 관계 없이 남성과 여성에게 똑같이 감염되며, 세대를 건너 뛰어 발병하지는 않습니다.

개개인은 정상적으로 두 개의 신장을 가지고 태어나며, 이것은 몸 뒤쪽 등뼈 양쪽에 있는 흉곽 아래에 끼여 있습니다. 신장은 혈장을 여과하고 소변을 생산하며 이로 인해 인체로부터 노폐물이 제거됩니다. 신장이 적절한 기능을 하지 않는다면, 노폐물이 혈액에 축적되어 요독증이라 알려진 중독을 일으킬 것입니다.

우성 다낭성 신장질환의 합병증은 신장 기능의 상실, 뇌의 동맥류, 승모판 탈수, 잦은 신장 또는 요도 감염, 만성 옆구리 또는 등의 통증, 췌장 또는 간의 낭종, 심장 확장, 신장 결석, 서혜부 또는 하복부 헤르니아, 그리고 결장의 게실염 등이 있습니다.

다낭성 신장질환을 가진 사람의 60% 이상에게 신장 부전이 발생하며, 이에 대해서는 투석과 신장 이식이 적절한 치료입니다. 아무튼 현재로서는 다낭성 신장질환에 대해 알려진 치료법이 없습니다.

다낭성 신장질환을 가진 사람에게 초음파, 컴퓨터 단층 x-선 촬영 (CT) 및 자기공명 영상법(MRI)의 세 가지 임상 테스트를 사용하여 진단할 수 있습니다.

이 질환에 대한 두려움과 거부 그리고 무지가 다낭성 신장질환의 가장 큰 장애입니다. 현재까지의 연구에 의하면 우성 다낭성 신장질환을 가진 사람은 규칙적인 건강 관리 유지, 양호한 식단 및 규칙적인 운동을 통해 자신의 질환이 진전되는 것을 억제하는 데 주요 역할을 할 수 있음을 보여주었습니다. 다낭성 신장질환 재단은 다낭성 신장질환 모든 분야의 교육과 정보를 발전시키기 위하여 매진하고 있습니다

일반적인 다낭성 신장질환 증후

다음과 같은 일반적인 다낭성 신장질환 증후를 하나 이상 가지고 있다면 당신의 의사와 함께 다낭성 신장질환 재단으로부터 입수된 정보를 검토해야 합니다.

- 고혈압
- 가족의 신장 질환 병력 여부
- 심장 문제나 심장 발작
- 신장 결석
- 잦은 요도 감염
- 등, 옆구리 또는 복부의 지속적 또는 간헐적 통증
- 혈뇨

상염색체 열성 다낭성 신장질환 증후 및 발병은 유아(흔히 신생아 사망을 일으킴)로부터 심지어, 경우에 따라 초기의 성년에 이르기까지도 현저히 다릅니다. 낭종이 있는 신장은 소변을 농축시킬 능력이 없기 때문에, 상염색체 열성 다낭성 신장질환을 가진 사람은 다량의 소변을 방출합니다. 사실상 모든 환자에게 고혈압이 발생하며 일부는 입맛을 잃고 발육이 부진하게 되고, 대략 3분의 1은 10세가 될 때까지 투석이나 이식을 필요로 할 것입니다. 모든 상염색체 열성 다낭성 신장질환을 가진 사람은 또한 선천적 간 섬유증이라 알려진 간의 이상을 가집니다.

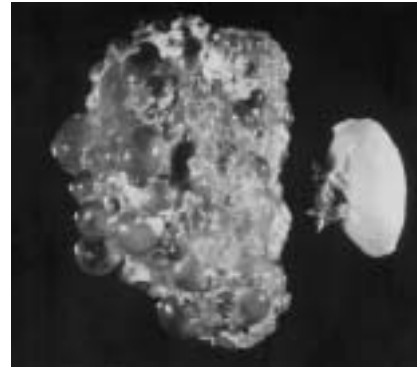
PKD에 대한 현재의 연구

PKD 단백질인 폴리시스틴과 폴리시스틴-2의 기능을 판단하고, 상염색체 열성 PKD의 유전자를 발견하기 위하여 유전자 연구가 실시되고 있습니다.

연구진들은 낭종의 성장 지연에 도움이 되는 새로운 약품을 찾고 있으며, PKD의 진전을 억제하는 식이요법을 고안하고 있습니다. PKD와 그 합병증을 치료할 수 있는 보다 나은 방법을 확인하기 위한 임상 연구가 실시되고 있습니다.

공동적인 가족 특징을 분석하기 위해 PKD 가족의 기록을 모으고 있으며, 이것이 PKD의 원인과 발전을 확인하여 줄지도 모릅니다. 국제 유전자 변형 등록소가 이 변형이 얼마나 PKD의 진전에 영향을 주는가 알아보기 위해 변형 목록을 작성하고 있습니다.

PKD Foundation
4901 Main Street, Suite 200
Kansas City, Missouri 64112-2634
1-800-PKD-CURE (753-2873)
(816) 931-2600
www.pkdcure.org



일반 신장병과
다낭성 신장병의 비교

PKD의 취급 방법

취해야 할 가장 중요한 조치는 가능한 한 PKD에 대하여 많이 배워야 한다는 것입니다. 훌륭한 신장 전문가를 찾아야 합니다. 당신의 의사로부터 참조 자료를 얻거나 집에서 가장 가까운 의료센터의 신장학과에 연락하여 찾을 수 있습니다. 과장에게 PKD에 대하여 익숙한 신장 전문가나 비뇨기과 전문의에게 추천을 요청하십시오.

혈압을 조절해야 합니다. 적절한 약품과 필요한 경우 체중 감량을 위해 의사와 검토하십시오.

식단을 주의해야 합니다. 신장 영양학자와의 상담에 대해 의사에게 말하십시오. 적합한 음식을 취하는 것이 질병의 치료에 도움이 될 것입니다.

과다한 양의 카페인- 커피, 차, 콜라, 초콜릿 및 일부 아스피린 형태(아나신, 엑세드린)를 피해야 합니다. 라벨을 읽기 바랍니다.

모든 요도염이나 방광염은 즉시 치료해야 합니다. 의사에게 연락하십시오..

의사와 검토하지 않는 한, 모든 비처방 약품은 사용하지 말아야 합니다. 이부프로펜이나 나프록센(advil, Medipren, Motrin, Nuprin, 또는 Aleve)이 포함된 약은 피해야 합니다.

신체 운동을 하십시오. 걷기, 수영, 또는 가벼운 에어로빅 운동이 건강과 날씬함을 유지해 주며, 질병의 정도를 가속화할 수 있는 문제를 감소시킵니다.

우리의 임무

한 때 희망이 없는 불치의 질병으로 간주되었던 다낭성 신장질환은 연구와 치료를 위한 우선적 표적으로 등장했습니다. PKD 재단은 이런 성장의 촉매자입니다.

우리는 PKD의 원인을 판단하고, 임상치료를 개선하며, 치료법을 발견하기 위한 연구 프로그램에 전념하는 세계적으로 유일한 기관입니다. 우리는 환자에 대한 교육, 대중의 인식 및 모든 PKD 가족에 대한 지원을 촉진합니다.

우리는 상원이 승인한 생의학 연구 프로젝트를 위한 자금을 조성하기 위해 일합니다. 또한, 국가건강연구소(NIH)가 수행하는 PKD 연구의 중요성을 증진시키기 위해 미국 의회 안에 위원회와 의원을 두고 있습니다.

우리의 목적은 연구 프로그램을 촉진하고 의료 전문가, 기업, 재단 및 일반 대중 사이에 인식을 증진시킴으로써, PKD에 대한 무지와 이해의 간격을 연결하고자 하는 것입니다. 또한 PKD에 대한 유일한 정규 정보 제공 소스를 제공하며, 세계 어느 곳에서든 PKD에 대한 연례 회의를 통해 환자 교육에 완벽한 유일한 포럼을 개최합니다.