

희귀질환 환자의 내일을 열다



서울주 의학유전학센터장(가운데), 이범희 교수(왼쪽 세 번째)와 의학유전학센터 의료진들.

희귀질환 환자는 의료적으로, 사회적으로 가장 외로운 상황에 처해 있다. 여러 병원을 찾아다녀도 질환의 이름조차 알 수가 없는 경우가 많아 희귀질환 환자와 가족들이 진단에 이르기까지 겪는 길고 막막한 여정을 의료계에서는 ‘진단 방랑’이라고 부른다. 어렵게 병명을 알아도 치료제가 없거나 비용 부담이 적지 않다. 서울아산병원 의학유전학센터는 바로 이 긴 여정의 출발점이자 종착점이 되는 곳이다. 서울주 의학유전학센터장은 “희귀질환 환자는 가장 많은 관심과 지원이 필요한 환자들”이라고 강조한다.

“의학유전학은 희귀질환, 그중에서도 유전적 원인이 의심되는 질환을 정확히 진단하고 관리하는 의학입니다. 전 세계적으로 몇 명만 앓는 질환부터 국내에 수만 명의 환자가 있는

질환까지 7,000여 개가 넘어요. 그중 80%가 유전적 원인을 갖고 있습니다. 이 질환들을 올바르게 진단하고 관리하기 위해서는 유전자 검사가 중요한 첫걸음이 됩니다. 정확한 진단이 이뤄져야 환자의 예후 예측, 가족과 다음 세대 위험도 평가를 비롯해 향후 치료제 개발도 가능합니다.”

진단, 치료, 상담을 잇는 다학제 협진의 중심

서울아산병원은 1999년 국내 최초로 의학유전학 클리닉 및 검사실을 개설했다. 당시만 해도 유전자 검사는 대부분 연구 영역에 머물렀고 임상 현장에서 유전질환을 전문적으로 진료하는 체계도 드물었다. 의학유전학 클리닉은 환자를 진

료하는 임상 영역과 유전자·염색체 검사를 수행하는 검사 영역을 함께 갖춘 형태로 출발했다.

유전자 검사 기술이 빠르게 발전하면서 과거에는 몇 년 동안 여러 검사를 거쳐도 진단받지 못하던 환자가 이제는 한번의 유전자 검사로 원인을 찾기도 한다. 임상 현장에서는 초기 소아청소년과 중심에서 산부인과, 신경과, 중양내과, 외과 등 여러 진료과와 협진하는 사례가 늘었다. 이에 따라 2011년 의학유전학센터로 확대 개편됐다.

이범희 교수는 “각 분야의 최고 수준의 전문가들이 모여 있기에 환자 전주기 관리가 가능하다”라고 말한다. “유전질환 중에는 평생에 걸쳐 관리가 필요하고 관련 진료과가 20개가 넘는 질환도 있어요. 협진의 폭이 넓어서 우리 센터가 환자와 각 진료과를 연결하는 컨트롤타워 역할을 하고 있습니다.”

진단부터 평생 관리, 가족과 다음세대 상담까지 필요

의학유전학센터의 가장 큰 특징은 ‘진단’에 머무르지 않는다는 점이다. 유전질환은 평생 관리가 필요한 경우가 많고, 환자뿐 아니라 가족의 건강과 다음 세대의 임신·출산 계획에도 영향을 줄 수 있다. 그래서 환자의 가족력, 향후 치료 가능성, 가족 상담까지 폭넓게 다루고 있다. “유전질환 환자는 환자 한 사람만 보는 것이 아니에요. 환자의 가족, 앞으로의 삶, 다음 세대까지 함께 보게 됩니다. 검사 결과만 설명하는 것이 아니라 환자와 가족이 질환을 이해하고 앞으로의 치료와 삶을 준비하도록 돕습니다.” 서울주 센터장은 “환자에게 정확한 정보를 전하고 정서적 지지를 제공하는 것 역시 치료의 중요한 부분”이라고 덧붙인다.


의학유전학센터는 희귀질환 정보를 온라인으로 제공하고, 환자와 가족을 위한 자조모임과 공개강좌, 세미나 등을 꾸준히 진행하고 있다. 최근에는 울산대학교 산업대학원 유전상담학 과정과 연계해 유전상담 전문 인력 양성에도 힘쓰고 있다.



의학유전학센터 검사실에서 유전체 이미지를 분석하고 있다.

희귀질환 치료와 유전학의 새로운 길을 모색하다

의학유전학센터는 희귀질환 치료제 임상 연구나 치료목적 프로그램을 통해 치료 기회를 확대하고 있다. 다학제 치료 가이드라인을 만드는 등 치료와 관리, 연구, 환자 지지가 함께 이루어지는 모델을 만들어가고 있다. 또 신생아 유전체 선별검사가 신뢰할 수 있는 시스템 안에서 이뤄지도록 가이드라인 마련을 위한 국가 주도의 사업을 추진하고 있다. 이범희 교수는 “유전체 분석의 건강검진 포함, 패스트트랙 도입으로 치료 기회 확대 등 앞으로 과제가 많다”고 말한다. “유전학은 공중보건의 영역으로 전환되는 단계에 와 있다고 생각해요. 건강검진에서 유전적 위험인자를 확인하거나, 가족력이 있는 사람이 조기에 상담과 관리를 받는 모델도 도입할 수 있습니다. 희귀질환 치료를 위해서는 치료제 임상시험 단계에서 희귀질환 환자에게 우선적으로 기회를 제공하는 시스템이 만들어져야 한다고 생각합니다.”

유전자 속 작은 단서를 찾는 일은 한 환자의 병명을 밝히는 데서 끝나지 않는다. 그 단서는 치료의 가능성이 되고, 가족의 계획이 되며, 같은 질환을 앓는 또 다른 환자에게 길이 된다. 서울아산병원 의학유전학센터는 오늘도 복잡한 유전자의 언어를 환자와 가족이 이해할 수 있는 희망의 언어로 바꾸고 있다.  글 편집부