

간질과 유전학 (Epilepsy and Genetics)

유전학이란?

유전학은 부모에게서 자녀에게로 옮겨지는 유전적 특질이나 다른 특질(유전 특성이라고도 함)에 대한 연구이다. 개인은 머리카락 색깔이나 혈액형 같은 부모에게서 물려 받은 유전 특성을 유전자를 통해 자녀에게 물려준다. 인간은 DNA 로 이루어진 무수한 유전자를 가지고 있다. 각 유전자는 정상적인 몸의 기능에 필요한 단백질을 만들게 한다. 유전자들이 몸 속의 거의 모든 세포(뇌 세포, 근육 세포, 피부 세포) 속에 존재하는 염색체라는 더 큰 구조로 뭉쳐진다. 각 세포에는 23 쌍의 염색체(모두 46 개)가 있다. 이 염색체의 유전자 반은 어머니에게서 다른 반은 아버지에게서 물려 받는다. 따라서, 유전자는 양친에게서 자녀에게 옮겨진다.

간질에 대한 유전학의 역할은 무엇인가?

간질은 많은 다른 질병에 의해 야기될 수 있고, 유전적 요인들이 이런 많은 질병에 간여하는 것으로 보여진다. 오직 소수의 간질 증후군이 단일 유전자의 변화(돌연변이)에 의해 일어난다. 이들 질병은 인지할 수 있는 유전 양식으로 미래 세대로 옮겨지거나 새로운 돌연변이를 통해 저절로 일어난다. 유전과 관련 있는 대부분의 간질은 몇몇 유전자와 환경 요인 사이의 상호작용으로 생긴다. 이들 간질은 자녀에게로 유전되는 경향이 있지만 대개 유전 양식을 찾아내기가 어렵다.

다른 사람들에 비해 간질이 더 흔히 나타나는 다른 유전 질환은 일부 유전된 대사질환, 일부 유전 증후군과 일부 염색체 질병이 포함된다.

부모나 남매가 간질이 있으면 다른 가까운 가족이 발작을 할 가능성은

일부 유형의 간질은 자녀에게 유전된다. 일부 연구에 따르면 간질 환자의 남매와 자녀가 간질을 가질 위험은 약 5% 즉, 약 20 명 중 1 명 꼴이지만, 이는 또한 아래에 기술한 많은 요인에 달려 있다. 일반인이 간질을 가질 위험은 약 1 % 즉, 약 100 명 중 1 명 꼴이다. 일반인에 비해 위험이 높지만, 대부분의 간질환자의 자녀나 다른 가족은 발작 장애가 없다.

유전되는 간질의 위험에 영향을 미치는 것으로 보이는 다른 요인들은 무엇인가?

- **간질 유형.** 전범화된 발작(전범화란 발작 초기에 뇌 양쪽이 영향을 받는 것으로 뇌파검사에서 나타난다는 뜻이다)이 있는 사람의 가족은 국소 간질이 (뇌파검사에서 뇌의 한 영역에서만 발작이 시작되는 걸로 나타나는) 있는 사람의 가족보다 약간 간질을 앓을 가능성이 크다.
- **발작의 원인.** 뇌졸중, 뇌종양, 뇌 감염이나 심한 뇌 외상 같은 뇌 부상에 따른 발작 장애가 있는 사람의 친척은 간질을 앓을 위험이 현저히 증가되지 않는다.
- **간질 시작 연령.** 어릴 때 간질이 시작된 사람의 친척은 나이 들어 발작이 시작된 사람의 친척보다 간질을 앓을 위험이 높다.
- **엄마나 아빠가 간질을 앓는 경우.** 여성 간질환자의 아이는 남성 간질환자의 아이보다 간질의 위험이 두 배 높다. 이유는 아직 밝혀지지 않다.

간질의 유전에 관한 어떤 종류의 연구가 수행되고 있나?

일부 간질 증후군을 일으키는 간질 유전자의 발견을 포함 간질의 유전에 대한 주요한 연구가 있었다. 이 발견이 이들 질병 일부의 진단에 도움이 되었다. 이 유전자들이 어떻게 간질을 일으키는지에 대한 추가적인 연구가 새로운 항경련제 같은 새로운 치료법의 개발을 가능하게 할 수 있다. 비씨 주의 최근 연구는 영아의 심한 간대성 근경련 간질의 유전적 연구를 포함한다. 다른 간질 증후군을 앓는 영아가 있는 가족에 대한 추가 연구가 현재 수행되고 있다. 염색체 이상을 훨씬 더 자세히 볼 수 있게 하는 새로운 기술이 비씨 주에서 개발되고 있다.

간질과 유전학에 대한 추가정보를 어디서 얻나?

간질재단 웹사이트, www.epilepsyfoundation.org (유전학과 간질 부분)와 토론토 아동병원의 간질 웹사이트, www.aboutkidshealth.ca/Epilepsy (유전학과 간질의 유전학에 대한 개관 부분)에서 정보를 얻을 수 있다. 또한 당신 가족이 간질을 앓을 특별한 위험을 포함한 추가 의문은 의사와 상의할 수 있다.

2007년 7월 3일 회람 승인

비씨 간질협회에 가입하셔서 회원으로서 모든 프로그램과 서비스의 혜택을 받으실 수 있습니다.

주소 #2500 – 900 West 8th Avenue, Vancouver, BC V5Z 1E5

전화: (604) 875-6704 Fax: (604) 875-0617 info@bcepilepsy.com www.bcepilepsy.com