



희귀유전질환의 치료를 위한 희귀약품의 개발

Han-Wook Yoo, MD, PhD, FABMG

Department of Pediatrics, Bundang CHA Medical Center, CHA University School of Medicine, Seongnam, Korea

최근 유전체진단기술의 발달로 희귀유전질환들의 진단은 매우 용이하게 되었다. 그러나 대부분의 희귀질환들이 근본적인 치료법이 없는 상황이다. 질환의 발병기전이 규명되었다 해도 치료를 위한 적절한 치료전략을 구사하지 않으면 안된다. 본 논문에서는 희귀약품개발의 여러 전략들과 실제 희귀약품으로 승인 받아서 임상에서 사용되는 치료제나 임상시험중인 약제의 전망 등을 논의한다. 대표적인 희귀약품개발 전략으로는 단백질치료요법(예: 효소대체요법), 저분자화합물 치료요법(예: 기질감소요법, 화학적 도우미요법, 조효소요법, 유전자발현수정요법, 정지코돈무시요법), 단일항체요법, 안티센스 올리고뉴클레오타이드요법, 짧은 간섭 리보핵산요법, 메센저 리보핵산요법, 유전체편집 및 유전자치료법, 세포치료, 약물재포지셔닝 전략 등을 들 수 있다. 각 전략들의 장점과 한계 등을 논의한다. 희귀질환의 임상시험에는 여러 장애들이 있는데 환자의 수가 적어서 환자의 등록이 어렵고, 아직 질환의 발병기전이나 자연경과들이 불분명한 경우가 많아서 약물타겟이나 일차유효성평가변수를 선정하기가 힘들다. 또한 대부분의 환자가 소아인 경우가 많아서 여러 윤리적 문제들을 고려해야만 한다. 이러한 장애들을 극복하기 위해서는 임상의학연구자(임상 의사), 기초의학연구자, 제약산업계, 환우회단체, 정부단체(건강보험심사평가원, 식품의약품안전처)가 긴밀히 소통해야만 한다.

Key words: 희귀질환, 희귀약품개발전략, 임상시험



내분비 교란 화학물질에 대한 출생 전후 노출과 출생 및 신경발달 결과의 연관성: 광범위 리뷰

Ozge Yesildemir, PhD¹, Measure Nur Celik, PhD²

¹Department of Nutrition and Dietetics, Faculty of Health Sciences, Bursa Uludag University, Bursa, Turkey; ²Department of Nutrition and Dietetics, Faculty of Health Sciences, Ondokuz Mayıs University, Samsun, Turkey

가상 현실(VR)은 어린이와 관련된 다양한 시나리오에서 활용할 수 있는 혁신적인 방법이다. VR이 저렴해지고 접근성이 높아지며 품질이 향상됨에 따라 점점 더 많은 연구가 이루어지고 있다. 이번 리뷰에서는 의료 환경에서 아동의 VR 사용에 대한 최근 메타 분석을 통해 치료 시나리오뿐만 아니라 통증과 불안을 완화하는 데 사용되는 5가지 광범위한 환경에서의 VR의 역할을 조사했다. 연구 범위는 다양한 사례를 포괄하기 위해 의도적으로 광범위하게 설정되었다. 우리는 의료 환경에서 소아 환자군을 대상으로 VR을 사용한 메타분석을 위해 ScienceDirect, SpringerLink, Cochrane Library, PubMed 및 PMC 데이터베이스에서 메타 분석을 진행했다. 연구 품질을 검증하기 위해 국립 보건원 품질 평가 도구 및 메타 분석 보고 품질 체크리스트를 사용했다. 포함 및 제외 기준을 적용한 후 6백53편의 논문이 검색되었고, 11개의 메타 분석이 선택되었다. 이 메타 분석들은 폐쇄성 뇌성마비 (4개의 메타 분석), 주의력 결핍/과잉 행동 장애 (2개의 메타 분석), 화상 치료 (1개의 메타 분석), 수술 전 불안 (2개의 메타 분석) 및 주사를 이용한 시술(2개의 메타 분석)와 같은 다양한 분야에서 VR의 사용을 다루고 있었다. 메타 분석 결과, VR이 적용된 영역에서 대체로 긍정적인 결과가 도출되었으며, VR이 적용된 분야에서 유용하게 활용되고 있는 것으로 나타났다. 그러나 본 연구에는 몇 가지 한계점이 있다. 메타 분석은 일관되게 높은 수준의 이질성을 강조하여 명확한 결론을 도출하기 어려웠다. 대부분의 메타 분석에서는 고무적인 결과를 도출했지만, 이러한 결과를 확인하기 위해서는 추가 연구가 필요하다. 향후 연구에서는 실험 방법의 이질성을 줄이기 위해 표준적이고 균일한 절차를 제공하는 지침을 마련되어야 할 것이다.

Key words: 가상 현실, 의학, 주의 산만, 리뷰, 소아과



소아청소년의 비만으로 인한 대사 합병증 평가

Hyunjin Park, MS^{1,2}, Jung Eun Choi, MD³, Seunghee Jun, BS^{1,2}, Hyelim Lee, BS^{1,2}, Hae Soon Kim, MD, PhD³, Hye Ah Lee, PhD⁴, Hyesook Park, MD, PhD^{1,2}

¹Department of Preventive Medicine, College of Medicine, Ewha Womans University, Seoul, Korea; ²Graduate Program in System Health Science and Engineering, Ewha Womans University, Seoul, Korea; ³Department of Pediatrics, College of Medicine, Ewha Womans University, Seoul, Korea; ⁴Clinical Trial Center, Ewha Womans University Mokdong Hospital, Seoul, Korea

COVID-19 팬데믹으로 인해 전 세계 아동 및 청소년 비만의 유병률은 증가하였으며, 이는 학령기 아동뿐만 아니라 미취학 아동에게도 영향을 미치고 있다. 대사 합병증의 위험이 높은 비만의 발생 연령이 낮아짐에 따라 심혈관 질환의 발생 연령도 낮아질 수 있다. 성인에서 주로 관찰되는 당뇨병, 이상지질혈증 및 비알코올성 지방간 질환(non-alcoholic fatty liver disease)과 같은 대사 질환이 소아에서도 관찰됨에 따라, 이러한 질병을 조기에 발견하기 위한 질병 감수성 평가가 성인기에서 소아기로 확대되고 있다. 그러나 소아의 대사질환 정의에 대한 합의는 부족한 실정이다. 이에 따라 여러 연구에서 소아단순대사 증후군점수(pediatric simple metabolic syndrome score), 연속대사증후군점수(continuous metabolic syndrome score), 단일점인슐린감수성추정치(single point insulin sensitivity estimator), 지방간지수(fatty liver index)와 같은 다양한 지표를 제안하였다. 이러한 지표들은 소아 비만과 관련된 대사 합병증을 설명하고 조기에 발견하는 데 도움이 될 수 있으나, 임상적 활용을 위해 보다 많은 타당성 연구가 필요하다. 한편, 비만에 대한 평가도 단순히 시각적 비만에서 벗어나 대사 건강 및 신체 구성요소를 중시하는 방향으로 전환되고 있으며, 근육 대 지방 비율(muscle-to-fat ratio)로 정의되는 근감소증 비만은 소아 및 청소년의 대사 건강과 연관이 있는 것으로 밝혀졌다. 이러한 검사는 대사 합병증의 고위험군을 식별하여 시기적절한 개입을 촉진할 수 있다. 그러나 우리나라의 소아 건강검진 사업에서는 이러한 방법들이 활용되지 못하고 여전히 혈청학적 검사에 머물러 있는 한계가 있다. 아동 비만의 장기적인 합병증을 완화하려면 보다 더 포괄적인 건강검진을 통한 조기 발견과 개입이 중요하다.

Key words: 건강 서비스(Health Services), 인슐린 저항성(Insulin resistance), 대사증후군(Metabolic syndrome), 비알코올성 지방간질환(Non-alcoholic Fatty Liver Disease), 소아 비만(Pediatric obesity)



희귀 질환 치료를 위한 희귀의약품 개발의 진전

Jung Min Ko, MD, PhD

Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea

희귀 질환은 전 세계적으로 수백만 명의 개인에게 영향을 미치는 주요 건강문제이다. 따라서, 이를 치료하기 위한 희귀의약품(orphan drug) 개발은 중요한 의료 과제가 된다. 희귀의약품은 각각의 질환에 있어서는 제한된 환자 수와 높은 개발 비용 때문에 전통적인 신약 개발의 표적에서 벗어나는 경우가 많다. 이를 해결하기 위해 우리나라를 포함한 여러 나라의 규제 기관들은 희귀의약품 지정 제도를 도입하여 시장 독점권 연장, 세금 공제, 수수료 면제 등의 혜택을 제공하고 있다. 각 질환의 환자 자조 단체들은 희귀 질병에 대한 인식 캠페인과 기금 모금 활동을 통해 각 질환에 대한 신약 개발을 후원하고 있으며, 전 세계적인 질환 협력 네트워크는 새로운 질병 관련 지식 공유와 치료제 개발에 있어서의 연구자들의 접근을 돕고 있다. 최근의 유전체학과 유전체 분석 기술, 개인 맞춤 의학의 눈부신 발전은 질환에 대한 이해를 넓히고, 질환 치료에 있어서의 정밀성을 높이며, 국제간의 협력을 통해 환자들의 치료 접근성을 강화시키고 있다. 이러한 의학과 과학의 발전에 힘입어 희귀의약품 개발의 미래는 밝다고 할 수 있다. 적극적인 의학적 및 비의학적 국제 협력과 정보 공유를 통해 희귀 질환 환자의 고통을 줄일 수 있는 더 나은 치료법 개발을 기대한다.

Key words: 희귀의약품, 희귀 질환, 신약 개발



인도네시아 서부 자바에서의 3개월 간 부모 지원 및 배타적 모유 수유 : 혼합 방법 접근

Ratu Ayu Dewi Sartika¹, Fadila Wirawan¹, Wawan Gunawan¹, Primasti Nuryandari Putri¹, Nurul Husna Mohd Shukri²

¹Department of Public Health Nutrition, Faculty of Public Health, Universitas Indonesia, Depok, Indonesia; ²Department of Nutrition, Faculty of Medicine and Health Sciences, Universiti Putra Malaysia, Serdang, Malaysia

배경: 인도네시아에서 배타적 모유 수유(EBF) 비율은 예상보다 낮다. 모유 수유 실천에 영향을 미치는 주요 요인 중 하나로 부계 지원이 제시되었다.

목적: 생후 3개월 영아의 EBF 실패에 대한 부계 지원의 역할을 조사한다.

연구 방법: 2022년 초 서부 자바에서 진행된 코호트 연구의 일환으로, 225명의 유아를 대상으로 한 순차적 혼합 방법 연구를 수행했다. 생후 3개월 유아의 부모를 인터뷰했다. 부계 지원은 15문항의 검증된 설문지를 사용하여 총점 15-60점으로 평가했다. 다변량 이항 회귀 분석을 통해 조정된 승산비(aOR)를 결정했다. 질적 조사는 양적 설문조사 후 심층 인터뷰(IDI)와 포커스 그룹 토론(FGD)을 통해 이루어졌다.

결과: 225명의 유아 중 52.2%가 더 이상 EBF로 분류되지 않았다. 높은 부계 지원(평균 점수 이상)은 52.9%의 사례에서 EBF와 관련이 있었다(평균 ± 표준 편차: 전체 모집단 38.7±6.7, 생후 3개월에 EBF를 유지한 유아 37.5±6.3, EBF를 중단한 유아 40.2±6.8). 낮은 부계 지원은 EBF 실패율 증가(aOR 2.84; 95% 신뢰 구간 [CI], 1.46-5.54)와 관련이 있었다. 최종 모델에서 예측 변수로 남아 있는 다른 변수는 저출산(aOR 7.35; 95% CI, 1.73-31.20), 부정적인 모계 태도(aOR 3.31; 95% CI, 1.63-6.75), 낮은 자기 효능감(aOR 4.82; 95% CI, 2.43-9.57), 낮은 모계 교육 수준(aOR 2.87; 95% CI, 1.03-8.03) 등이었다. IDI와 FGD 결과는 모친과 EBF에 대한 부계 지원의 중요성을 강조했다. 질적 조사 결과, 부모의 지원 장벽으로서 EBF에 대한 지식 부족이 나타났다.

결론: 부계 지원은 EBF에 중요한 역할을 한다. EBF 계획에 대한 부친의 참여는 모친이 모유 수유를 지속하도록 격려하는 데 도움이 된다. 모유 수유 교육에 부친을 포함하는 계획은 부계 지원을 높이는 데 기여할 수 있다.

핵심 단어: 모유 수유, 부친, 사회적 지원