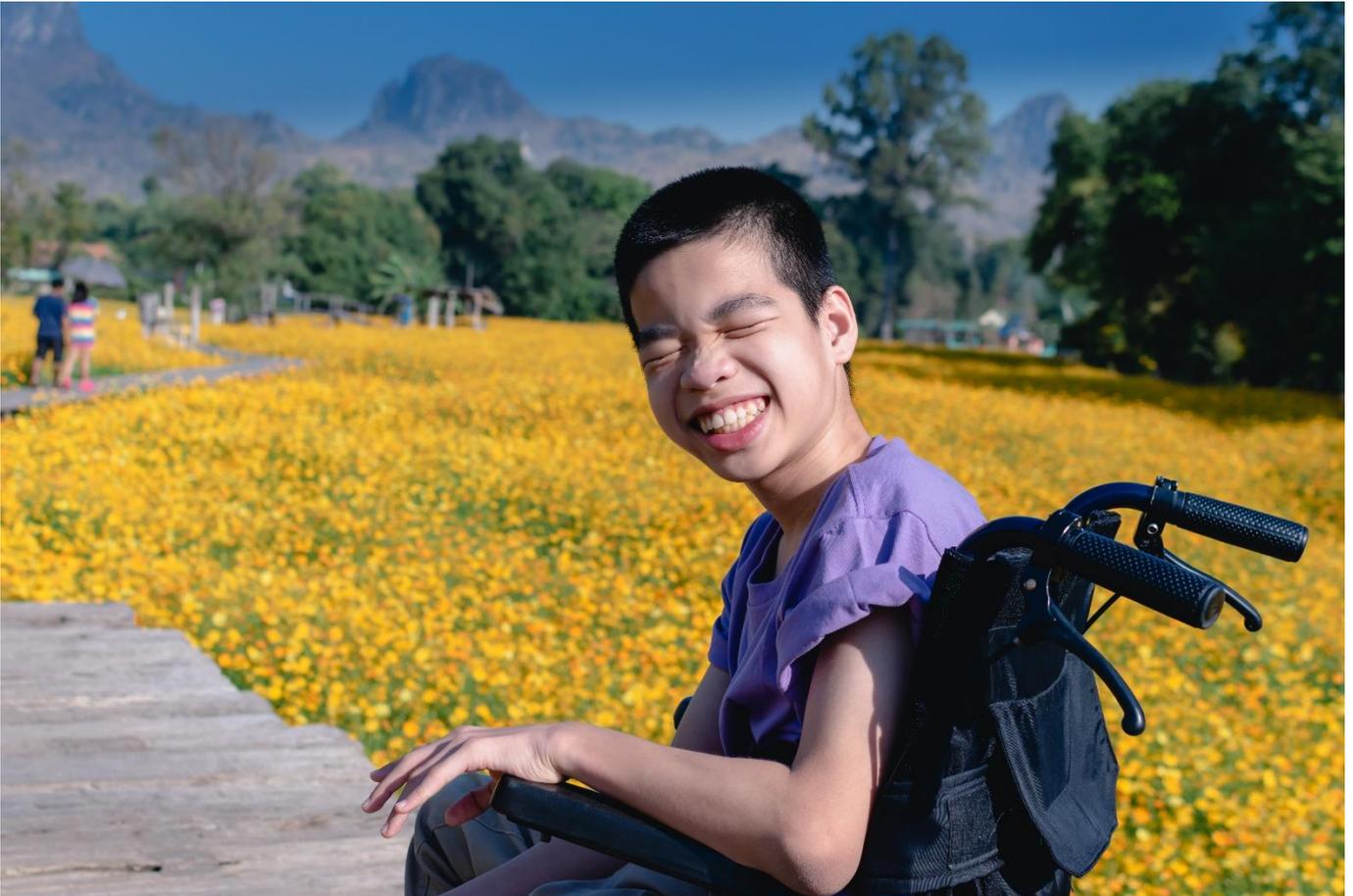




## 프리드라이히 운동실조증

프리드라이히 운동실조증은 신경계에 점진적인 손상을 유발하여 근육 쇠약, 언어 장애, 심장병으로 이어지는 유전병입니다.



**Q: 프리드라이히 운동실조증이란 무엇인가요?**

프리드라이히 운동실조증은 FXN이라는 유전자의 결함으로 프라탁신 단백질이 결핍되는 퇴행성 질환입니다. 이 결핍으로 말초 신경과 척수의 신경 섬유가 손상되는데.

각 부모로부터 결함이 있는 유전자 사본을 물려받은 개인에게 질병이 발현됩니다. (결함이 있는 유전자 사본 하나를 물려받은 개인은 보인자이며 자녀에게 돌연변이를 물려줄 수 있습니다.) 미국에서는 약 5만 명 중 1명이 프리드라이히 운동실조증으로 진단받습니다.

### Q: 프리드라이히 운동실조증에는 어떤 증상이 있나요?

증상의 중증도와 진행 속도는 다양하며, 척주측만증(휘어진 척추), 경직, 감각 상실, 반사 소실(특히 무릎과 발목), 걷기 어려움, 피로, 협응 및 균형 장애, 청력 및 시력 상실, 말하기 및 삼키기 어려움 등으로 나타납니다. 프리드라이히 운동실조증은 당뇨병과 심장병을 유발할 수도 있습니다.

대체로 증상은 5~15세 사이에 시작되지만 나중에 발현될 수도 있습니다. 만 26세 이후에 증상이 나타나는 경우 일반적으로 질병의 진행 속도는 더 느립니다.

### Q: 프리드라이히 운동실조증은 어떻게 진단하나요?

의사는 관절 감각 상실, 반사 결여, 균형 문제, 신경학적 문제를 평가하기 위해 신체 검사를 실시하게 됩니다. 혈액 검사, MRI(자기공명영상), 심장 검사도 필요할 수 있습니다. 유전자 검사를 통해 진단이 확정됩니다.

### Q: 프리드라이히 운동실조증의 치료 방법은 무엇인가요?

프리드라이히 운동실조증에는 완전한 치료법은 없지만, 최근 FDA는 이 질환의 첫 번째 치료법을 승인했습니다. 하루에 한 번 복용하는 경구용 약물인 스카이클래리스(Skyclarys)는 신경학적 증상을 개선하고 질병의 진행 속도를 늦출 수 있도록 개발되었습니다.

일반적으로 증상은 개별적으로 관리할 수 있습니다. 당뇨병 및 일부 관련 심장 문제는 약물로 치료할 수 있습니다. 척주측만증과 발 변형에는 수술이나 보조기가 권장되기도 합니다. 물리 치료는 근육 기능과 독립성을 유지하는 데 도움이 될 수 있습니다. 언어 치료를 통해 삼키기 및 언어 문제를 모니터링하고 치료합니다. 보청기는 청각 장애가 있는 경우 사용합니다.

## Q: 프리드라이히 운동실조증에 대한 임상 시험이 있나요?

예. 프리드라이히 운동실조증에 대한 최신 임상 시험은

ClinicalTrials.gov(<https://clinicaltrials.gov>)를 방문하세요. 이 웹사이트에서는 공개 및 비공개 지원을 받는 임상 연구(미국 국립보건원(<https://www.nih.gov>)의 국립 의학 도서관에서 관리)를 검색할 수 있습니다.

출처: 국립 신경 질환 뇌졸중 연구소(National Institute of Neurological Disorders and Stroke), 존스 홉킨스 메디슨(Johns Hopkins Medicine), 메드라인플러스(MedlinePlus)

### 상담이 필요하신가요?

본 재단의 정보 전문가가 질문에 답변해 드립니다.

평일(월요일~금요일) 오전 7시~오후 8시(동부 표준시)에 수신자 부담 전화 1-800-539-7309로 문의하세요.

또는

<https://connect.paralysis.org/ko/send-us-your-question> 에서 전화 통화를 예약하거나 온라인으로 질문을 남기실 수도 있습니다.

이 메시지에 포함된 정보는 마비와 그 영향에 관해 교육하고 알리기 위한 목적으로 제공됩니다. 이 메시지의 어떤 내용도 의학적 진단이나 치료에 사용되어서는 안 되며, 의사 또는 자격을 갖춘 다른 의료 전문가의 조언을 대신할 수 없습니다. 의료 관련 질문이 있는 경우, 담당 의사 또는 자격을 갖춘 기타 의료 서비스 제공자에게 즉시 연락하거나 진료를 받으시기 바랍니다. 새로운 치료나 식단, 운동 프로그램을 시작하기 전에 항상 담당 의사 또는 자격을 갖춘 기타 의료 서비스 제공자와 상담하십시오. 이 메시지에서 읽은 내용을 근거로 의학적 조언을 무시하거나 진료를 미루어서는 절대 안 됩니다.

이 간행물은 미국 보건복지부(HHS) 산하 지역사회거주관리청(ACL)으로부터 받은 총 \$10,000,000 규모의 재정 지원금의 일환으로 제작되었으며, 100% ACL/HHS의 자금으로 충당되었습니다. 해당 내용은 저작자의 견해나 설명에 기반한 것으로, ACL, HHS 또는 미국 정부의 공식 견해를 반드시 대변하거나 승인하는 것은 아닙니다.