

크로이츠펠트-야콥병 유전형 환자의 가족분들 대상 무료 진단검사 실시

- 크로이츠펠트-야콥병(Creutzfeldt-Jacob Disease, 이하 CJD) 조기인지 및 감시체계 강화
 - 진단검사 기관 일원화((기존) 질병관리청 + 한림대 → (변경) 질병관리청)
 - 유전형 CJD 환자 가족 대상으로 유전자 변이 무료 검사 제공

질병관리청(청장 지영미)은 「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」에 따른 3급 법정감염병인 CJD에 대한 ▲진단검사 체계 일원화 및 ▲유전형 CJD 환자 가족 대상 유전자 변이 무료 검사 제공 등을 포함한 개선방안을 지난 3월 1일(수)부터 시행 중이라고 밝혔다.

※ 크로이츠펠트-야콥병(Creutzfeldt-Jacob Disease, CJD)

- 사람에서 변형 프리온 단백질(abnormal prion protein)이 중추신경계에 축적되어 중추신경계의 변성을 유발함으로써 특정 신경학적 소견을 나타내는 질환
- 감염경로에 따라 산발성(Sporadic CJD), 유전형(Genetic CJD), 의인성(Iatrogenic CJD)으로 분류 (붙임 1 참고)
- (참고) ‘인간광우병’ 이라고도 불리는 ‘변종 CJD(variant CJD, vCJD)’ 는 CJD와 명칭은 유사하나 임상적, 역학적, 병리학적 소견이 달라 별도 질환으로 분류하며, 현재까지 국내에서 vCJD 환자 발생 사례는 보고된 바 없음.

CJD는 인지기능 장애와 신경학적 증상(시각 장애, 보행 장애, 근긴장 이상 등)이 급속하게 진행되는 중증도가 높은 감염병으로, 최근 5년간 국내 발생*은 평균 50명 수준이다.

* 발생 현황: '18년 54명 → '19년 53명 → '20년 64명 → '21년 68명 → '22년 62명

그간 CJD 진단검사는 질병관리청과 한림대학교로 이원화되어 있었으나 의료현장의 불편 최소화 및 검체 관리 강화를 위하여 CJD 의심사례에 대한 진단검사 기관을 3월 1일부터 질병관리청으로 일원화했다.

참고로 CJD 진단검사*는 ▲단백질(14-3-3) 검출검사, ▲실시간 진동유도 변환법(RT-QuIC), ▲PRNP** 유전자 변이 검사 등이 있다.

* 질병관리청 감염병 실험실 검사법 인증심사에 관한 규정(질병관리청예규 제91호)

** 프리온 단백질 유전자(Polymorphisms of the prion protein gene, PRNP)

또한, CJD 감시체계 강화를 위하여 유전형 CJD 환자의 직계가족 중 당사자가 희망할 경우 유전자 변이에 대한 진단검사 서비스를 3월 1일부터 무료로 제공하고 있다.

유전형 CJD로 판정받은 환자의 직계가족*이면 누구나 전국 신경과 의료기관에서 유전자 변이 여부를 무료로 검사받을 수 있다.

* 유전형 CJD 환자의 조부모, 부모, 형제·자매, 자녀, 손자녀

지영미 질병관리청장은 “일선 의료기관의 의견을 반영하고 미비한 기능을 보완하는 등 진단검사 체계를 개편하여 더욱 안정적으로 감염병 감시체계를 운영할 것”이라고 밝히면서, “앞으로도 지속적인 검사체계 개선을 통해 감염병 대응 역량을 높이는데 최선을 다하겠다”고 전했다.

- <붙임> 1. 크로이츠펠트-야콥병(CJD) 개요
 2. 크로이츠펠트-야콥병(CJD) 국내·외 발생 현황
 3. 유전형 크로이츠펠트-야콥병(CJD) 가족 검사 안내서

담당 부서	감염병진단분석국	책임자	과 장	유재일 (043-719-8110)
<총괄>	세균분석과	담당자	연구관	김준영 (043-719-8116)
			연구사	길병철 (043-719-8113)
담당 부서	감염병정책국	책임자	과 장	황경원 (043-719-7160)
	인수공통감염병관리과	담당자	사무관	김영숙 (043-719-7164)
			역학조사관	신인숙 (043-719-7172)

□ 프리온(Prion) 질환

사람을 포함한 포유류의 몸에 정상적으로 존재하는 프리온 단백질(Pr^{Pc})이 비정상적인 형태로 변형(Pr^{Sc})되어 주로 중추신경계 및 림프구 조직에 축적되어 발생하는 신경 퇴행성 질환으로, 이를 전염성 해면양 뇌병증(Transmissible Spongiform Encephalopathy, TSE)이라 함.

□ 크로이츠펠트-야콥병(CJD)

- 사람에서 발생하는 TSE의 일종
- 감염경로에 따라 산발성(Sporadic CJD), 유전형(Genetic CJD), 의인성(Iatrogenic CJD)으로 분류됨.
- ※ 인간광우병이라고도 부르는 변종 CJD(vCJD)는 CJD와 명칭은 유사하나 **임상적, 역학적, 병리학적 소견이 달라 별도의 질환으로 분류되며, 현재까지 국내 광우병 및 vCJD 환자 발생 사례는 없음**

<크로이츠펠트-야콥병(CJD) 종류>

질환명		전파경로	특성	보고 연도
CJD	산발성 (85~90%)	자연 발생	변형된 단백질인 프리온이 중추신경에 축적으로 인한 퇴행성 뇌질환(인구 100만명당 0.5~2명 발생)	1921
	유전형 (5~10%)	유전	유전적 소인에 따라 발생	1924
	의인성 (<5%)	의료감염	감염된 조직/각막 이식 혹은 감염자 뇌에서 추출된 호르몬의 주입 등에 의하여 발생함 * 인체조직부위 중 뇌, 척수, 안구가 감염력이 높음	1974
변종 CJD (<1~2%)		광우병 ¹⁾ 에 걸린 소 ²⁾ 섭취	광우병에 걸린 쇠고기의 특정위험물질(SRM)에 포함된 프리온 섭취시 발병 가능 * SRM(Specified Risk Material): 소의 뇌, 눈, 척수 등 광우병을 일으키는 변형 프리온 단백질이 많이 들어있는 부위	1996

1) 세계동물보건기구 WOAH(www.woah.org)

2) 특정위험물질(Specified Risk Material, SRM): 뇌, 눈, 척수, 회장위부 등으로 프리온 질병을 전염시킬 위험성이 높은 부위

□ **국내**

○ 전수 감시체계로 전환된 '11.~'22.까지 총 588명 발생, 이중 변종 CJD는 없음

(단위: 건)

연도	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022*
발생	29	45	34	65	33	43	38	54	53	64	68	62

* 2022년도 자료는 변동 가능한 잠정통계임

□ **국외**

○ CJD(산발성, 유전형, 의인성)는 전 세계적으로 인구 100만명 당 1~2명 정도 발생, 산발성이 85~90%, 유전형이 5~10%, 의인성이 5% 차지, 최근 10년 전세계(29개국)에서 7,689건 발생

<전세계 크로이츠펠트-야콥병 발생 현황>

(단위: 건)

연도	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
발생	933	941	870	857	850	896	964	931	763	617

* 출처: The National CJD Research&surveillance Unite. 2022. 3.

1. 질병관리청에서는 법정3급 감염병인 크로이츠펠트-야콥병(CJD) 중 유전형 CJD 가족에 대한 유전자 검사를 무료로 실시하고 있습니다.
2. 유전형 CJD로 진단받은 환자의 가족(조부모, 부모, 형제·자매, 자녀, 손자녀) 중 검사 희망자는 가까운 신경과 의료기관에 방문하여 주시기 바랍니다.

< 유전형 크로이츠펠트-야콥병(CJD) 가족 검사 안내 >

- ▶ 기간: 2023.3.1.~2023.12.31.
- ▶ 대상: 유전형 CJD 환자의 직계 가족(조부모, 부모, 자녀, 손자녀) 또는 형제, 자매
- ▶ 내용: 혈액을 채취하여 PRNP(병독성 유전형 검출) 검사 무료 실시
- ▶ 장소: 전국 신경과 의료기관*
* 주소지 관할 보건소에 문의
- ▶ 방법: 대상자* 중 검사를 희망하는 경우, 전국 신경과 의료기관에 방문하여 동의서 작성 후 검사
* 유전형 CJD 환자의 직계 가족(조부모, 부모, 형제·자매, 자녀, 손자녀)
- ▶ 결과 안내: 혈액(검체) 채취한 의료기관에서 확인(검체의뢰일로부터 2~3주 이후)

