

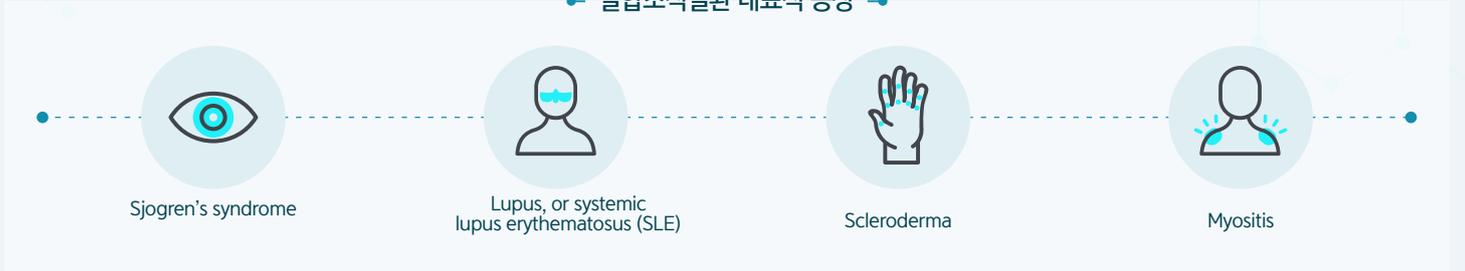
항 ENA 및 항 DNA 항체 선별검사

결합조직질환(Connective Tissue Disease)의 선별 진단에 유용한 자동화 검사

결합조직질환(Connective Tissue Disease, CTD)

자가면역질환(Autoimmune disease)은 인체의 면역체계(면역세포)가 이상을 일으켜 자신의 세포나 조직을 적으로 인식하여 공격하는 자가항체를 만들어 나타나는 질환으로 신체의 모든 장기에 발생 가능합니다. 결합조직질환(Connective Tissue Disease, 이하 CTD)은 결합조직에 대한 자가항체로 인해 발생하는 자가면역질환을 말하며, 종류가 다양하고 증상 또한 비특이적이기 때문에 임상 증상만으로는 진단이 어렵습니다. 장기 손상을 최소화하고 심각한 임상적 결과를 막기 위해 즉각적인 진단과 치료가 필수적입니다.

결합조직질환 대표적 증상



항핵항체검사(Anti Nuclear Antibody, ANA)

항핵항체(ANA)는 세포의 핵, 세포질, 표면 등에 존재하는 다양한 항원군에 대한 항체들의 총칭으로 정의하며, 류마티스질환을 비롯한 다양한 자가면역질환 선별검사로 이용되고 있습니다. 형광 양상에 따라 대표적인 항체와 이와 연관되어 호발하는 자가면역질환들을 추정할 수 있고 다음 단계로 각 질환의 표지자 항체 검사를 선택하게 됩니다. 그러나 항핵항체 검사 결과가 양성이라도 저역가인 경우 임상적으로 의미 있는 경우가 적고, 정상 성인에서도 양성 나올 수 있으며 연령이 증가함에 따라 위양성률이 높아질 수 있습니다.¹ 또한 CTD가 아닌 질환에서도 양성을 보이는 경우가 많아 해석에 주의가 필요합니다.

Most common -----> least common CTD

	Sjogren's	SLE	Scleroderma	PM/DM	MCTD
SS-A/Ro	70-100%	40-50%	15-20%	-	-
SS-B/La	40-90%	6-15%	-	-	-
U1RNP(A, C, 70)	-	30-40%	2-14%	>95%	-
SmD	-	20-30%	-	-	-
Centromere B	-	-	70-90% limited	-	-
Scl-70	-	-	up to 70% diffuse	-	-
Jo-1	-	-	-	-	~25%
Fibrillarin	-	-	~15%	-	-
RNA Pol III	-	-	35-45 diffuse	-	-
Rib-P	-	23%	-	-	-
PM-Scl	-	-	2%	-	24%
PCNA	-	2-10%	-	-	-
Mi-2 proteins	-	-	-	-	up to 31%
ds DNA	-	>90%	-	-	-

Table 1. 결합조직질환별 자가항체 발현율. Sjogren's syndrome, systemic lupus erythematosus (SLE), polymyositis/dermatomyositis (PM/DM), mixed connective tissue disease (MCTD)

항 ENA 및 항 DNA 항체 선별검사

결합조직질환(Connective Tissue Disease)의 선별 진단에 유용한 자동화 검사

1. 결합조직질환(Connective Tissue Disease, 이하 CTD)을 선별하는데 유용합니다.

자가면역질환에서 다양한 자가항체가 혈액 내에 고빈도로 검출되는 원리를 이용하여 세포 내 구성 성분에 대한 자가항체를 선별하는 검사입니다. 특히, CTD 진단에 임상적으로 의미가 있는 14가지 항원으로 구성되어 환자의 병력과 함께 진행하면 조기 진단에 유용합니다.²⁻⁴

- U1RNP (A, C, 70)
- Centromere B
- PCNA
- SS-A/Ro (60kDa, 52kDa)
- Jo-1
- Fibrillarin
- Mi-2 proteins
- SS-B/La
- RNA pol III
- PM-Scl
- Sm proteins
- Scl-70
- Rib-P
- Native purified DNA

2. 민감도와 신뢰도가 높은 마커로 위양성을 줄일 수 있습니다.

- Anti-SS-A/Ro와 Jo-1 같은 검출이 어려운 항체 검사에서도 뛰어난 민감도를 보여줍니다.⁵
- Scleroderma를 폭넓게 진단하기 위해 Fibrillarin과 RNA polymerase III 및 PM-Scl 항원을 포함합니다.
- ANA 패턴 대신 질환 특이적 항체를 검출하는 방식으로 위양성률을 낮추는데 도움을 줍니다.

cut-off	ANA		항 ENA 및 항 DNA 항체 선별검사
	1:80	1:160	Ratio 1.0
Sensitivity	85.0%	72.5%	70.0%
Specificity	54.9%	69.2%	90.1%
PPV	45.3%	50.9%	75.7%
NPV	89.3%	85.1%	87.2%

Table 2. Routine study with consecutive samples: 40 CTD patients and 91 disease controls

3. 조기발견 및 체계적인 관리가 중요한 자가면역질환 선별검사로 2021년 2월부터 급여로 전환되었습니다.⁶

1. 누784-1 항 ENA 및 항 DNA 항체 선별검사는 전신성 류마티스 자가면역질환 의심환자의 진단을 위해 시행하는 검사로, 동일목적의 누784가 항핵항체-일반면역검사, 누784나(1) 항핵항체-면역형광법-정성과 동시에 실시한 경우에는 1종만 산정함.
2. 다만, 상기 '1'에도 불구하고 검사결과가 음성임에도 전신성 류마티스 자가면역질환이 강력하게 의심(임상증상 등)되어 날짜를 달리하여 누784 항핵항체 검사를 실시한 경우 추가 인정함.

검사안내

검사명	검체정보	검사일정	검사법	참고치	보험정보
ANA 정성 (SML Code : 51032)	SST Serum 1.0mL	월-금 1일	IFA	Negative	누784나(1) D784200C
ANA 정량 (SML Code: 51042)	SST Serum 1.0mL	월-금 1일	IFA	Negative < 1:80	누784나(2) D784300C
항 ENA 및 항 DNA 항체 선별검사 (SML Code : 52114)	SST Serum 0.5mL	월-금 1일	FEIA	(단위 : ratio) Negative < 0.7 Equivocal 0.7-1.0 Positive > 1.0	누784-1 D7840003

References

1. Korean J Fam Pract. 2012;2:221-232
2. Ahmad Y, et al. Collected reports on the rheumatic diseases 2005;4:85-88
3. EliA SymphonyS Directions for Use
4. EliA Jo-1 Directions for Use
5. Check W. CAP Today 2009; September 2009:1-8
6. 보건복지부 고시 제2021-21호
7. ThermoFisher EliA CTD Screen Brochure