

통풍 치료전의 유전자 검사

HLA-B5801 유전자형 검사

통풍(Gout)

통풍은 바늘모양의 요산 결정이 침착되어 생기는 질환입니다. 이러한 결정은 관절액이나 조직에 침착되어 염증, 부종과 같은 심각한 통증을 유발합니다. 대부분의 통풍은 급성으로 수일간만 지속되지만, 일부 환자에서는 통풍 발생의 빈도와 정도가 심하여 만성 통풍으로 진행될 수 있습니다.



Fig 1. 연도별 성별 통풍 진료 현황(2015 - 2019년)

통풍 경과별 치료방법

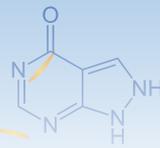
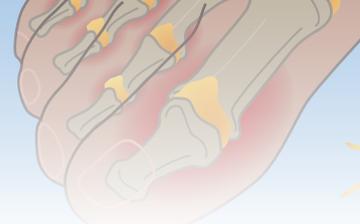
통풍 경과	약물치료 여부	치료
1. 무증상 고요산혈증	X	<ul style="list-style-type: none"> 별도의 치료 필요 없음
2. 급성 통풍성 관절염	O	<ul style="list-style-type: none"> 급격한 요산 수치변동주의 요산 저하제 복용중인 경우 계속 복용 복용하지 않는 경우 통증이 사라진 후 복용
3. 간헐기 통풍	O	<ul style="list-style-type: none"> Allopurinol(품명: 자이로릭정): 1차 치료 Febuxostat 경구제(품명: 페브릭정): Allopurinol로 효과 불충분하거나 과민 반응 등 Allopurinol 사용할 수 없는 경우
4. 만성 결절성 통풍	O	

HLA-B5801 유전자형 검사(Real-time PCR)

알로퓨리놀(Allopurinol)은 통풍치료제로 요산의 농도를 저하시키는데 처방되는 치료제입니다. HLA-B5801 유전형은 한국인의 약 12%에서 관찰되며, HLA-B5801 유전형이 양성인 경우 알로퓨리놀 복용 후 약물과민반응인 중증피부약물유해반응(Severe cutaneous adverse drug reactions, SCAR)발생 위험도가 증가한다고 보고되고 있습니다. 특히, 알로퓨리놀 대사 산물의 배출능력이 감소한 만성 신부전 환자에서 SCAR 발생 가능성이 높아진다고 알려져 있습니다. 식품 의약품안전처는 알로퓨리놀 치료를 받기 전에 유전자형 검사를 권장하는 논문을 발표했으며, 'HLA 유전형이 SCAR 발생의 중요 위험 인자이므로 HLA 유전형 사전 검사를 한 후 약물 투여 여부를 결정하면 SCAR 발생을 줄일 수 있을 것'이라고 보고하였습니다.



알로퓨리놀
: 요산의 농도를 낮추기 위해 처방되는 치료제



1. 중증피부약물유해반응(Severe cutaneous adverse drug reactions, SCAR)

약물 투여 후 나타나는 해롭고 예상하지 못한 유해반응의 일종으로 발생률은 낮지만 피부 박리와 내부 장기 손상을 통해 치명률이 높은 질환입니다.



임상 양상에 따른 SCAR 분류

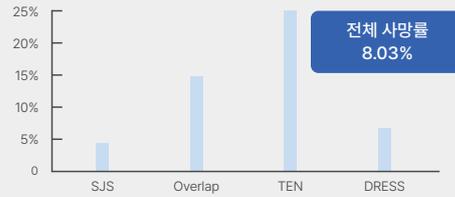


Fig 2. 약물 이상반응으로 인한 사망률

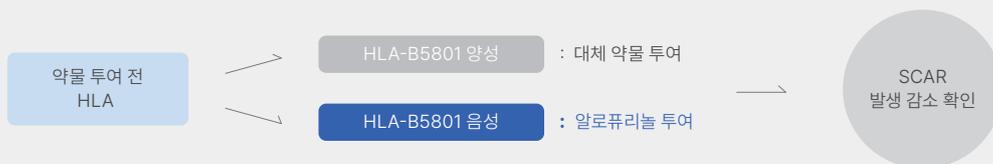
SJS: 스티븐존슨증후군 Overlap: SJS-TEN 중첩반응
TEN: 독성표피괴사용해 DRESS: 약물과민반응 증후군

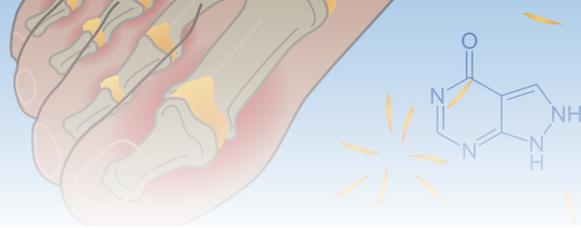
2. HLA-B5801 실시간 중합효소연쇄반응 검사의 유용성

- HLA-B5801 실시간 중합효소연쇄반응 검사는 염기서열 분석 방법보다 빠르고 비용적으로 효율적입니다.
- 보다 낮은 의료비로 많은 환자들이 검사를 할 수 있습니다.



- 약물 투여 전 HLA 유전형 사전 검사를 통한 SCAR 예방 전략





HLA-B5801의 유전자형 검사 급여기준 안내 (보건복지부 고시 제2021-206호, 21년 8월 1일 시행)

제목	HLA-B5801 유전자형 검사의 급여기준
세부 인정사항	<p>누841다 조직형검사 단일형-핵산증폭-(03) HLA-B5801, 누841라 조직형검사-단일형-염기서열분석-(03) HLA-B5801은 알로푸리놀 약제 투여가 필요한 환자에게 다음과 같이 요양급여 함.</p> <p style="text-align: center;">- 다 음 -</p> <p>1. 인정대상</p> <p>가. 만성 신질환 환자로 통풍 진단 후, 고뇨산혈증의 치료가 필요한 경우 (uric acid 검사상 9mg/dL 이상): 누841다 조직형검사-단일형-핵산증폭-(03)HLA-B5801 또는 누841라 조직형검사-단일형-염기서열분석-(03)HLA-B5801 인정</p> <p>나. 상기 가.에 해당되지 아니한 경우: 누841다 조직형검사-단일형-핵산증폭-(03)HLA-B5801 인정</p> <p>2. 인정횟수 알로푸리놀 최초 투여 전 1회</p>

검사안내

검사항목	검체정보	검사일정	검사법	참고치	보험정보
HLA-B5801 genotyping (SML code : 25512)	EDTA Blood 3mL	월, 목 4일	Real-time PCR	Negative	누841다 D841303C

* 필수서류 : 유전자검사 동의서

참고문헌

- 중증피부약물이상반응 예방을 위한 알로푸리놀 투여 전 HLA-B5801 검사의 유용성_식품의약품안전처.
- 통풍 발생 통계자료 - 국민건강보험공단.
- SCAR 자료 - 다우바이오메디카.