

《 _____ 의료 부스 보고서 》

하이에듀

다음 내용들을 활용하여 은혜 학생이 보고서를 완성하시면 될 것 같습니다.

주제 유전성 안질환의 치료제 연구 동향에 대한 탐구

자료 1. 유전성 안질환의 개념과 종류

가족력에 기인한 유전성 안질환은 부모나 환자 자신조차 인지하기 어려운 질환입니다. 현재는 증상이 나타나지 않더라도 나중에 발병할 가능성이 있으므로, 가족 전체가 함께 주의를 기울여야 합니다. 여기서는 유전성 안질환 중 주요한 세 가지인 소아 선천성 백내장, 커튼 눈 증후군, 그리고 각막이상증에 대해 알아보겠습니다.

첫 번째로, 소아 선천성 백내장은 수정체의 탁하고 굳어짐으로 시야가 흐려지는 질환으로, 노화에 의한 것뿐만 아니라 선천적인 원인도 있습니다. 이 질환은 산모의 임신 중 감염이나 유전적인 소인에 의해 발생합니다. 증상으로는 불빛을 따라 잘 보지 못하거나 시야가 뿌옇게 보이는 등이 있습니다. 조기 발견을 위해 출생 후 신생아 시기에 안과 검사를 권장하며, 발견되면 적절한 수술과 눈 건강 관리가 필요합니다.

두 번째로, 커튼 눈 증후군은 눈꺼풀이 마치 커튼이 드리워진 것처럼 처지면서 눈이 작아 보이고 약시를 유발하는 질환입니다. 주로 유전적 요인에 기인하며, 증상이 나타나는 시기는 사람마다 다릅니다. 지속되면 눈 크게 뜨려고 하는 버릇으로 인해 주름이 생길 수 있고, 눈꺼풀 처짐이 빨라질 수 있습니다. 조기 치료가 필요하며, 쌍꺼풀 수술 등의 방법을 통해 불편을 완화하고 예방할 수 있습니다.

마지막으로, 각막이상증은 각막 중심부에 단백질이 침착하여 혼탁이 발생하고 시력이 소실되는 질환으로 유전적인 요인에 따라 동형접합자와 이형 접합자로 나뉩니다. 이 질환은 현재 완치법이 없어 예방이 중요하며, 어릴 때부터 생활 습관을 교정해 발현을 늦추거나 막는 것이 필요합니다.

이러한 유전성 안질환은 가족 간에 주의를 기울이고, 조기 발견 및 치료를 통해 눈 건강을 지키는 것이 중요합니다. 유전적인 요인에 대한 인식과 예방책에 대한 교육이 가족의 눈 건강을 보호하는 데 도움이 될 것입니다.

자료 2. 유전성 안질환의 원인

유전성 안질환 중에서도 유전에 의해 발생하는 망막질환은 다양한 치료 방법이 적용되고 있습니다. 항산화제 치료, 인공 망막 이식, 그리고 줄기세포 치료 등이 돌연변이의 차이와 관계없이 활용되고 있지만, 병을 근본적으로 치료할 수 있는 방법은 결국 유전자 치료뿐입니다. 그러나 현재까지 유전자 치료가 가능한 경우는 전체 유전성 망막질환 중 1% 미만에 불과합니다.

특히, 서양인에서 많이 연구되어 알려져 있던 유전성 망막질환에 대한 연구 결과를 한국인을 대상으로 한 최근 연구에서 다루었습니다. 이 연구에 따르면 전체 유전성 망막질환 환자 86명 중 44%에 해당하는 38명에 대해서만 원인 유전자를 찾을 수 있었습니다. 심지어

어 가장 흔한 망막색소변성에서도 원인 유전자 발견 확률이 약 41%로 낮은 편이었습니다. 유전성 망막질환은 그 종류에 따라 다양한 원인 유전자를 가지고 있어, 적극적인 유전자 검사가 필요합니다.

국내 케이스를 서양인과 비교한 결과, 원인 유전자 돌연변이의 종류와 빈도에 차이가 있었지만, 동양인 중에서 발견된 원인 유전자 빈도와는 유사성을 나타냈습니다. 현재로서는 유전성 망막질환을 직접적으로 예방할 수 있는 방법은 없지만, 가족력과 원인 유전자의 발견을 통해 위험성을 예측하고 조기 발견 가능성을 높일 수 있습니다.

조기 발견이 가능하다면, 유전자 치료와 시력 교정을 통해 시력 악화를 예방할 수 있을 뿐만 아니라, 적절한 직업 선택 및 사회 활동 참여도 가능할 것으로 의학계에서 예측하고 있습니다. 이러한 연구 결과는 유전성 망막질환에 대한 이해를 높이고, 조기 예방 및 관리에 대한 전략을 강조하는 중요성을 시사하고 있습니다.

자료 3. 유전성 안질환의 치료: 유전자 치료를 중심으로

유전성 망막 질환(IRDs)은 유전자 결함에 따른 진행성 망막변성을 포함하는 희귀한 질환군으로 알려져 있습니다. 이 질환은 중증과 회복 불가능한 실명 환자까지 다양한 증상을 보이며, 200개 이상의 유전자 결함과 관련이 있습니다. 최근에는 스파크 테라퓨틱스에서 개발한 렉스타나가 FDA에서 승인된 첫 번째 안과질환 유전자 치료제로 주목받고 있습니다. 이 치료제는 이대립인자성 RPE65 유전자 돌연변이로 인한 IRD 환자를 대상으로 하며, 2018년 11월에는 EMA에서도 승인을 받아 안과질환 유전자 치료제의 본격적인 개발이 시작되었습니다.

IRD는 유전자 치료제 적용에 매우 이상적인 질환으로 간주됩니다. 원인 유전자를 명확히 알고 있을 뿐 아니라, 안구가 면역 반응에서 자유로울 수 있는 Immune Privilege 영역이기 때문입니다. 현재까지의 임상시험 결과를 통해 사용된 아데노 부속 바이러스와 렌티바이러스 벡터 투여 후 부작용이나 면역 반응이 일어난 사례는 보고되지 않았습니다.

가장 흔한 IRD 질환으로는 망막색소변성증, 맥락막결손, 레베르시신경병증, 레버선천성흑암시, 스타르가르트 질환, 색맹, 그리고 X-연관 망막층간분리증이 포함됩니다. 현재 개발 중인 대부분의 유전자 치료제는 이러한 질환을 대상으로 하고 있습니다. 또한 망막혈관질환과 노인 황반변성도 대상으로 개발 중이지만, 이러한 질환은 단일 유전자 결함이 아니라 세포의 유전적 변이를 통해 복잡한 기전을 거쳐 발생하기 때문에 독자적인 연구와 접근이 필요합니다.

렉스타나는 망막세포가 존재하는 환자를 대상으로 하며, 투여 경로는 망막하 주사입니다. 그러므로 중증환자에게는 적용이 어려운 점을 감안해야 합니다. 그럼에도 불구하고, IRD를 대상으로 한 유전자 치료제는 안과 질환 치료제 시장에서 큰 발전을 이룰 것으로 기대됩니다.

자료 4. 유전성 안질환의 치료제 시장분석과 한계

2017년 안과질환 치료제 시장은 전체 치료제 시장의 2.8%에 해당하는 279억 USD의 매출액을 기록했습니다. 지난 5년 동안 안과질환의 치료제 시장은 연평균 6.17%의 성장률을

보였으며, 주로 신생혈관을 차단하는 치료제가 시장을 주도해왔습니다. 그 중에서도 2017년에는 98억 USD의 매출액을 기록한 신생혈관을 타겟으로 하는 치료제가 안과질환 치료 시장의 35%를 차지했습니다. 특히, 루센티스와 아일리아는 이 부문에서 가장 주목받는 치료제로 각각 35억 USD와 62억 USD의 판매액을 기록했습니다.

그러나 루센티스의 경우 2015년 이후 지속적인 매출 감소 추세를 보이고 있는데, 이는 아바스틴의 오프라벨 사용과 혈관내피성장인자를 차단하는 제형, 아바스틴의 런칭이 영향을 미친 결과로 분석됩니다. 반면 아일리아는 다양한 적응증을 대상으로 승인을 받아 루센티스 대비 투여 횟수나 가격 경쟁력에서 우월성을 보이고 있어 고공 성장세가 당분간 지속될 것으로 예상됩니다. 그러나 루센티스의 특허가 2020년에 만료되면 바이오 시밀러의 시장 진입으로 혼란이 예상되는 상황입니다.

유전자 전달 방식은 IRD의 세포 위치에 따라 다양한데, 망막 표피세포, 망막색소상피, 맥락막모세혈관층에 영향을 미치는 대부분의 IRD의 경우 바이러스 전달체가 망막 하 공간에 전달되어야 합니다. 레버씨 시신경 위축증의 경우에는 전달체가 유리 체강으로 전달되어야 하며, XLR5는 망막이 약하기 때문에 유리체 내로 전달하는 접근법이 선호됩니다.

2019년 기준으로 안과 질환을 대상으로 한 유전자 치료제의 개발 임상 파이프라인은 총 25개로 확인되었습니다. 이 파이프라인은 막색소변성증 및 LCD와 같은 IRD 뿐만 아니라 AMD와 포도막 흑색종과 같은 안과 질환 전체를 다양하게 커버하고 있습니다.

그러나 현재까지 승인된 유전자치료제들이 임상시험 성공을 거뒀다고 해도, 여전히 생산과 임상 디자인, 장기 안전성 및 상업화 전략 등의 문제가 남아있습니다. 이러한 문제들을 해결하고 추가적인 임상 연구를 수행하기 위해서는 신중하고 체계적인 임상 연구개발 전략이 필요합니다.