

한국인 확장성 심근병증, 유전정보 활용한 맞춤형 환자관리 근거 마련

- 국립보건연구원-서울아산병원-충북의대, 한국인 특발성 확장성 심근병증의 유전적 특성 규명
- 특정 유전자 변이에 따라 심장이식·부정맥 위험과 심장기능 회복에 미치는 영향 확인

질병관리청(청장 임승관) 국립보건연구원(원장 남재환)은 ‘한국인 특발성 확장성 심근병증 환자 202명의 유전정보와 임상 경과를 분석한 결과, 특정 유전자 변이가 심장이식·사망, 부정맥 및 심기능 회복과 각각 연관이 있음을 확인했다.

※ 해당 연구 결과는 국제 학술지 「The Journal of Heart and Lung Transplantation」에 발표되었다.(논문명: Comparative whole-exome sequencing of ambulatory patients and transplant recipients with idiopathic dilated cardiomyopathy)

확장성 심근병증은 심장이 커지고 심장 근육의 힘이 약해져 몸 전체에 혈액을 원활하게 보내지 못하는 질환이다. 환자에 따라 오랫동안 안정적인 상태를 유지하기도 하지만, 일부는 **심**한 심부전으로 진행해 심장이식이 필요할 수 있다.

유전적 요인은 확장성 심근병증의 발생과 진행에 영향을 미치는 것으로 알려져 있다. 그러나 기존 연구는 주로 서양인을 대상으로 이루어져 한국인을 포함한 동아시아 인구집단에 관한 근거는 부족하였다.

국립보건연구원과 서울아산병원, 충북의대 연구진은 국내 심부전 및 심장이식 등록자료*를 활용해, 특발성 확장성 심근병증 환자 202명**의 유전정보를 분석했다.

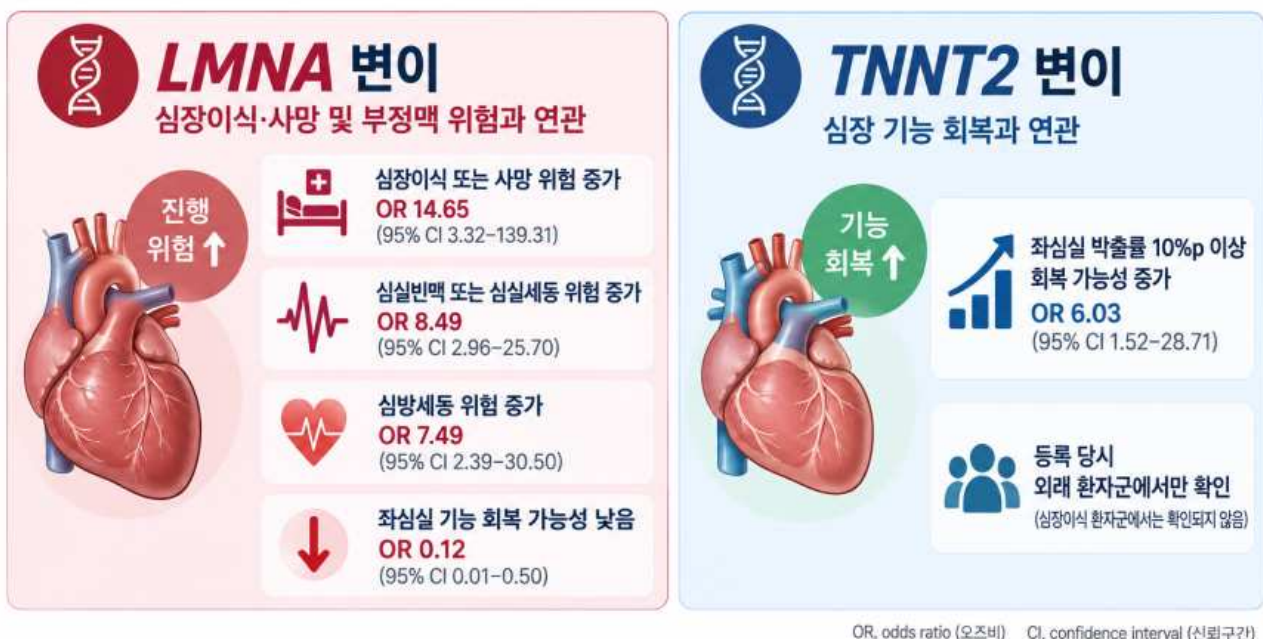
* 등록자료 3종: KorAHF(급성심부전), KDCM(확장성심근병증), KOTRY(장기이식)

** 심장이식을 받은 환자 56명, 외래 진료 환자 146명

분석 결과, 전체 환자 202명 중 64명(31.7%)에서 질환 발생에 영향을 줄 수 있는 유전자 변이가 확인됐다.

특히 LMNA 유전자 변이가 있는 환자는 심장이식을 받거나 사망할 위험과 부정맥 발생 위험이 높았다. 반면 TNNT2 유전자 변이가 있는 환자는 심장기능이 회복되는 경우가 상대적으로 많았다. 이러한 결과는 환자의 성별과 진단 연령 등을 고려한 뒤에도 차이가 있었다.

이번 연구는 한국인 확장성 심근병증 환자의 유전자 변이에 따라 질환의 진행과 치료 결과가 달라질 수 있다는 점을 확인했다는 데 의미가 있다.



연구 결과는 향후 유전자 검사를 활용해 질환이 빠르게 진행할 가능성이 있는 환자를 일찍 찾아내고, 환자별로 검사와 치료 계획을 세우는 데 참고자료로 활용될 수 있다. 특히 부정맥 위험이 높은 환자는 심장 박동을 지속해서 관찰하고, 필요한 경우 삽입형 제세동기(ICD)* 사용 등을 검토하는 데 도움이 될 것으로 기대된다.

* 삽입형 제세동기(ICD) : 심장 박동을 지속해서 관찰하다가 위험한 부정맥이 발생하면 전기 충격을 보내 정상 박동으로 회복시키는 의료기기

이상언 서울아산병원 교수는 “확장성 심근병증은 같은 진단이라도 환자마다 진행 양상이 크게 다른데, 이번 연구는 유전정보를 바탕으로 심장이식·부정맥 고위험군을 조기에 평가하고, 환자별 추적관찰과 치료 전략을 수립하는 데 필요한 임상적 근거를 제시했다.”라고 설명했고,

전재필 미래의료연구부장은 “한국인 특발성 확장성 심근병증 환자의 유전적 특성과 임상 경과를 연계하여 유전자별 위험도 평가를 위한 근거를 마련한 성과”라며, “앞으로 한국인 유전체와 임상정보를 활용한 정밀의료 연구를 확대하여 심혈관질환의 맞춤형 예방·치료를 위한 과학적 근거를 강화하겠다.”라고 밝혔다.

<붙임> 연구논문 주요내용

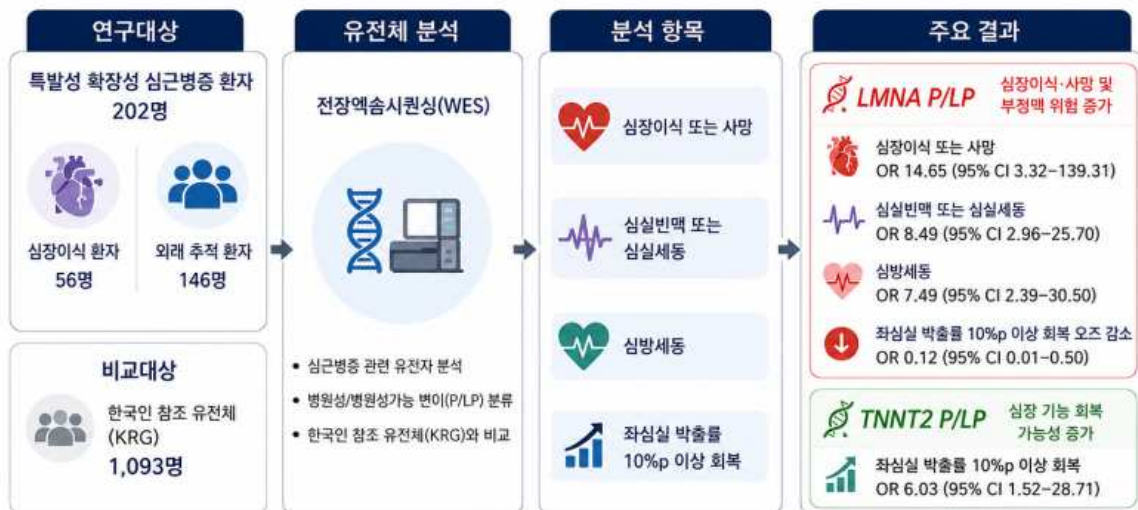
담당 부서	국립보건연구원 헬스케어인공지능연구과	책임자	과 장 김상철 (043-719-8850)
		담당자	보건연구사 공진화 (043-719-8853)
			선임연구원 김슬기 (043-719-8966)



□ 논문 정보

논문명	Comparative whole-exome sequencing of ambulatory patients and transplant recipients with idiopathic dilated cardiomyopathy
저널명	<i>The Journal of Heart and Lung Transplantation</i>
저자	Ju-Hee Lee*, Jinhwa Kong*, Seulgi Kim*, Bong-Jo Kim, Hae Young Lee, Junho Hyun, Jae-Joong Kim, Hyun-Young Park, Myeong-Chan Cho, Sang Cheol Kim [†] , Sang Eun Lee [†] , Ali Torkamani [†]
게재일	2026년 7월 (온라인 게재)

□ 연구 개요도



□ 연구 배경

- 확장성 심근병증은 심실이 확장되고 심장 수축 기능이 저하되는 질환으로, 심부전과 심장이식의 주요 원인 중 하나임.
- 환자에 따라 장기간 안정적인 상태를 유지하기도 하지만 말기 심부전으로 빠르게 진행하기도 하는 등 임상 경과의 차이가 큼.
- 유전적 요인이 확장성 심근병증의 발생과 임상 경과에 중요한 영향을 미치는 것으로 알려져 있으나, 기존 연구는 주로 서구권 인구 집단을 대상으로 이루어져 한국인을 포함한 동아시아 인구 집단의 연구자료는 부족하였음.
- 특히 외래진료 환자와 심장이식 환자의 유전자 변이 분포와 임상경과를 하나의 연구에서 비교한 자료는 제한적이었음.
- 이에 연구진은 국내 환자등록자료를 활용하여 한국인 특발성 확장성 심근병증의 유전적 특성과 주요 임상 경과의 연관성을 분석하였음.

□ 연구 방법

- 연구대상: 60세 이하이며 허혈성·판막성·선천성 질환 등 다른 원인이 확인되지 않은 특발성 확장성 심근병증 환자 202명(심장이식 코호트 56명, 외래진료 코호트 146명)
- 유전체 분석: 환자의 혈액에서 추출한 DNA로 전장엑솜시퀀싱(WES)을 수행하여 심근병증 관련 유전자의 변이를 분석
- 변이 판정: 국제기준에 따라 병원성 또는 병원성 가능성(P/LP) 변이를 확인
- 임상경과 분석: LMNA, TTN, TNNT2를 중심으로 심장이식 또는 사망, 부정맥 및 심장기능 회복과의 연관성을 분석하되, 연령·성별 등 환자 특성을 보정함.

□ 연구 결과

- 전체 환자 202명 중 64명(31.7%)에서 하나 이상의 병원성 또는 병원성 가능성(P/LP) 변이가 확인되었음.
- 등록 당시 외래진료 코호트에서는 TTN 변이가 13.0%로 가장 흔했으며, TNNT2 변이 6.2%, LMNA 변이 4.1%로 확인되었음.
- 심장이식 코호트에서는 LMNA 변이가 19.6%로 가장 흔했으며, TTN 변이는 8.9%에서 확인되었고 TNNT2 변이는 발견되지 않았음.
- LMNA 변이는 심장이식 또는 사망, 심실빈맥·심실세동 및 심방세동과 유의하게 연관됐으며, 심장기능 회복 가능성은 유의하게 낮았음.
- TNNT2 변이는 심장기능 회복과 유의하게 연관됐음.
- TTN 변이는 전체 환자에서 가장 흔하게 확인되었으나, 심장이식 또는 사망 등 불량한 임상경과와의 뚜렷한 연관성은 확인되지 않았음.

□ 기대효과

- 한국인 특발성 확장성 심근병증 환자에서 유전자별로 연관되는 임상경과가 서로 다름을 확인하였음.
- 한국인 환자의 유전자 기반 위험도 평가와 맞춤형 관리전략 수립을 위한 과학적 근거를 제공하였음.
- LMNA 변이 보유자의 부정맥 감시, 삽입형 제세동기 평가 및 중증 심부전 전문치료기관 의뢰 등 임상 관리방향을 검토하는 데 참고자료로 활용될 수 있음.
- 향후 다기관 전향적 연구를 통해 유전자 기반 위험도 평가의 재현성과 임상적 유용성을 검증해 나갈 예정임