

CORE-BIO 심화이론자료 2

**REVOLUTION
600**

질환 및 증후군 총정리

동의M스쿨

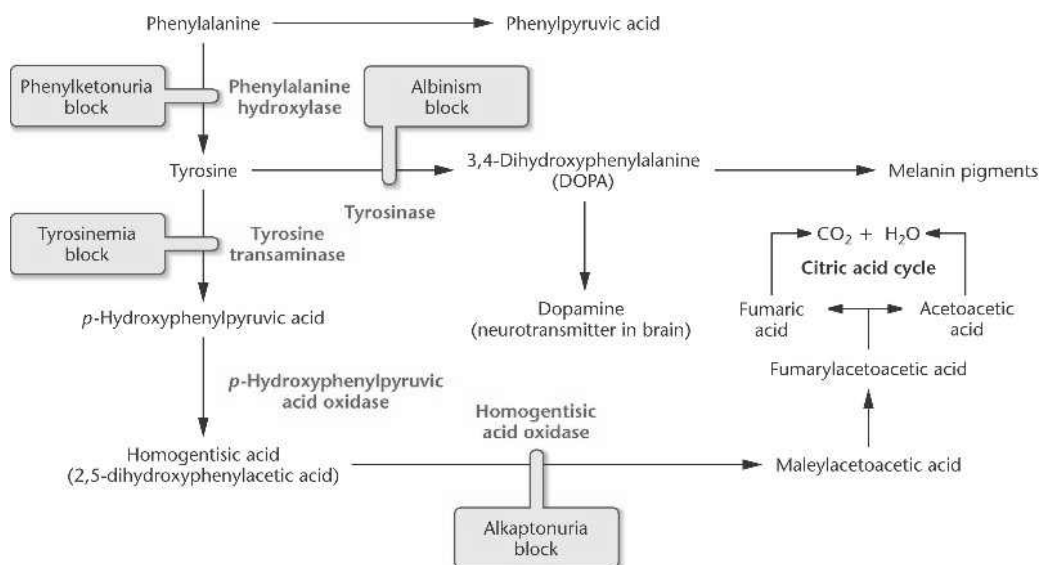
I 유전질환

01. 상염색체 열성 유전질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|-------------------------------|--|
| 낭포성 섬유증 (cystic fibrosis) | CFTR 채널의 이상 으로 인해 폐와 이자, 그리고 기타 기관에서 아주 진한 점액이 분비되어 호흡곤란, 소화장애, 간기능이 손상되고 주기적인 세균감염에 시달리게 되어 치료하지 않으면 5살 이전에 사망하는 질병 임 |
| 테이-삭스병 (Tay-Sachs disease) | Hexosaminidase A의 결핍 으로 뇌의 리소솜에 갱글리오시드의 축적이 일어나게 되며 이로 인해 리소솜이 파괴되어 뇌신경이 죽게 되는 질환 |
| 폼페병 (Pompe's disease) | 간이나 근육 내의 리소솜 내에 글리코겐 분해효소(α-glucosidase) 가 결핍되어 글리코겐이 분해되지 않아 리소솜 내에 글리코겐이 축적되는 질환으로서 이로 인해 세포가 손상되어 근육이 약해지고 특히 호흡부전 및 심근 병증이 생기게 됨 |
| 페닐케톤뇨증 (phenylketonuria) | 페닐알라닌을 티로신으로 전환시키는 페닐알라닌 수산화효소의 활성이 일반인에 비하여 선천적으로 저하되어 있어 결국 지능 장애, 연한 담갈색 피부와 모발 등이 발생하게 됨 |
| 티로신혈증 (tyrosinemia) | 티로신을 분해하는 데 필요한 효소(tyrosine transaminase)를 만드는 유전자의 돌연변이 로 인해, 티로신의 혈중농도가 높아지는 드문 유전질환임. 이러한 상태에서는 특히 간, 신장, 신경계에 있는 조직의 티로신과 다른 물질들이 축적되어 심각한 의학적 문제를 초래할 수 있고, 간암의 위험을 증가시킬 수 있음 |
| 백화현상 (albinism) | 티로시네이스(tyrosinase) 유전자의 돌연변이 로 인해, 티로신으로부터 멜라닌이 형성이 되지 않음. 피부, 모발, 눈 등에 색소가 생기지 않으며, 이상 현상으로 대부분 병리적 원인에 의하지 않고 유전적으로 결정되어 나타남. 흰쥐, 집토끼 눈이 빨간 것은 혈액이 투과되어 보이기 때문임. 사람에게도 이러한 현상이 나타나는데 이를 백화현상이라고 함 |

| 질환 | 원인과 증상 |
|------------------------------------|---|
| 알카톤뇨증 (alkaptonuria) | 정상적인 티로신 대사경로에서는 호모젠티스산 산화효소(homogentisic acid oxidase) 가 간에서 호모젠티스산에 작용하는데, 알카톤뇨증이 있는 사람은 이 효소가 활성화되지 않음. 초기에는 소변이 검게 되는 것을 제외하고는 아무런 임상 증상이 나타나지 않다가 20대나 30대가 되면 체내 여러 가지 섬유성 결합조직에 황색 색소의 침전이 나타나기 시작함. 이 색소는 관절연골과 척추사이원반(intervertebral disk)의 깊은 층에서 콜라겐 섬유와 결합해 그 조직의 탄성을 정상 이하로 낮추고 부서지기 쉽게 만듦. 연골이 비정상적으로 부식되면 관절의 퇴행성 질환이 진행됨 |
| 갈락토오스 혈증 (galactosemia) | 중요한 효소 대사 결핍으로 인해 체내에 갈락토오스와 그 대사산물이 축적되어 생후 즉시 발육 부진, 구토, 황달, 설사 증상 등이 나타나고, 치료하지 않으면 백내장, 정신지체 등을 보이다가, 결국은 간 기능 부전, 출혈, 패혈증 등으로 사망하게 됨 |
| 겸상적혈구빈혈증 (sickle cell anemia) | 적혈구의 아미노산 한 개가 바뀌면서(Glu → Val) 나타나게 되는 질환으로 산소량이 적을 때나 육체적 스트레스에 놓이게 될 경우, 헤모글로빈 분자가 뭉쳐, 적혈구의 기형인 낫 모양의 적혈구(겸상적혈구)를 형성하게 됨. 겸상적혈구 세포는 응집하여 작은 혈관을 막는 등 여러 가지 증상을 일으킴 |
| 색소성 건피증 (xeroderma pigmentosum) | 자외선에 의해 생성이 유발된 피리미딘 이량체 를 수선하는 효소 결핍에 의해 발생하며 자외선 과민성 피부암 등이 유발됨 |

◎ 효소 결핍에 의해 나타나는 몇 가지 대사 이상 정리



02. 상염색체 우성 유전질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|--------------------------------|---|
| 헌팅턴병 (Huntington's disease) | 보통 30세에서 50세 사이에 발병하는 뇌 세포의 죽음을 초래하는 유전 질환임. 질병이 진행됨에 따라 환자 몸의 부위가 제멋대로 움직이게 되며, 뇌세포도 소실되어 기억력과 판단력도 없어지고 우울증에 빠지게 되고, 운동기능도 점점 없어져 결국에 말하는 것도, 음식을 삼키는 것도 힘들어지는 치사 유전병 임. 이 질환은 HTT 유전자의 변이로 인해 발생하며, 유전자 CAG서열의 반복횟수가 증가함에 따라 발병률이 증가하게 되는 것으로 알려져 있음 |
| 연골발육부전증 (achondroplasia) | 왜소증의 한 형태로 이형접합자인 사람은 난쟁이 표현형을 지니며, 동형접합인 경우 치사하게 되는 유전병 임 |
| 망막아세포종 (retinoblastoma) | 5세 이하의 어린이에 많으며 안저에 울룩불룩하게 황백색 종양이 융기하여 있기 때문에 동공 속이 고양이의 눈 같이 황색으로 빛남. 그대로 두면 차차 커져서 안구를 파괴하고 안검을 제쳐 주먹만하게 외부로 나옴. 그리고 뇌, 척수, 림프절, 뼈, 간 등으로 옮겨가서 마침내 사망하게 됨. 보통은 우성치사로 나타나나 , 일부는 상염색체 열성이나, X염색체 연관 유전으로도 나타나는 것으로 알려져 있음 |

03. 상염색체 중간 유전질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|---|---|
| 가족성 고콜레스테롤혈증 (familial hypercholesterolemia) | LDL에 대한 정상 수용체 발현량이 정상인보다 적어서 혈중 LDL 수치가 정상인보다 높은 경우를 가리킴. LDL에 대한 수용체 유전자형이 이형접합성인 경우는 40~50세가 되었을 때 중증 증상이 나타나지만 비정상 동형접합성인 경우는 어릴 때부터 심각한 혈관 질환이 일어남 |

04. X염색체 유전질환 및 증후군

| 질환 | 원인과 증상 |
|---|---|
| 적록색맹 (red-green blindness) | 색깔을 감각하는 적원추세포와 녹원추세포를 암호화하는 유전자 중 하나에 이상이 생겨 색 구분에 이상이 발생하는 열성 유전질환임 |
| 혈우병 (hemophilia) | 혈액응고 연쇄반응에 관련된 인자들 중 일부에 결함이 있거나 부족한 경우에 발생함. A형 혈우병의 경우, 응고인자Ⅷ의 부족으로 발생하며 가장 흔한 혈우병으로 전체의 약 80%를 차지하며 X 염색체 상의 열성 돌연변이에 의해 일어나기 때문에 보통 남성에게서만 발생함 |
| 뒤센 근육 위축증 (Duchenne muscular dystrophy) | 근육이 서서히 약해지고 근육운동의 협조가 약해짐. 디스트로핀(dystrophin) 이라는 근육단백질 결핍 이 이유이며, 병든 근육이 크레아틴인산을 분비하기 때문에 혈중 크레아틴인산농도가 50~100배 증가하며 이로 인해 지능지수도 떨어지게 되는 열성 유전질환임 |
| 허약성 X 증후군 (fragile X syndrome) | FMR1 유전자의 CGG 반복서열의 확장 으로 인해 X 염색체에 취약한 부위가 생겨 정신 지체, 발달 장애 등을 유발하는 열성 유전질환임 |

05. 염색체 구조 및 수적 이상에 따른 유전질환 및 증후군

| 질환 | 원인과 증상 |
|--|---|
| 묘성 증후군 (Cri du chat syndrome) | 5번 염색체 일부가 결실되어 발생하며 정신지체를 나타내고, 특이한 얼굴모양에 머리가 작으며, 울 때 고양이 울음소리를 내는데 대개는 유아기 또는 유년기 초기에 사망함 |
| 만성 골수성 백혈병 (Chronic myelogenous Leukemia) | 백혈구로 분화되는 세포가 유사분열을 하는 와중에 상호전좌가 발생함으로써 일어나는 유전병으로서, 이들 세포에서는 22번 염색체의 큰 부분과 9번 염색체의 작은 끝 부분 사이에 교환이 일어나 22번 염색체가 눈이 띄게 아주 작은데 이러한 염색체를 필라델피아 염색체라고 함 |
| 다운 증후군 (Down syndrome) | 21번 삼염색체성(trisomy)은 유전병의 일종으로, 21번 염색체가 정상보다 많이 발현 될 경우에 나타나는 질병임. 정상인에 비해 심장 질환과 호흡기 질환에 걸릴 가능성이 높으며, 안면 기형과 지적 장애를 동반하게 됨 |
| 에드워드 증후군(Edward syndrome) | 18번 삼염색체성(trisomy)으로서, 여러 가지 신체 기형과 심한 정신지체, 발달 지연 등이 나타나며 대부분 생후 6개월 이내에 사망함 |
| X-삼염색체성 증후군(X-trisomy syndrome) | XXX 핵형으로 1000명당 1명 꼴로 나타나는데 생식은 정상이지만 가벼운 정신 박약 상태에 놓이게 되고 느린 성장 뿐 아니라 선천적 기형도 때로 존재함 |
| 터너 증후군 (Turner syndrome) | 생식기는 여성의 형질이 나타나지만, 난소의 발육이 완전하지 않아 2차 성장이 나타나지 않음. 키가 작으며, 지능은 일반적으로 정상 범주에 속하며, 다른 성염색체 이상 증후군에 비해 언어 능력이 좋은 편이어서 학습 문제는 다소 적은 편임 |
| 클라인펠터 증후군 (Klinefelter's syndrome) | 성염색체 비분리에 의해 남자가 X 염색체를 두 개 이상 가지게 되는 유전병으로서, 성염색체 핵형은 XXY, XXXY, XXXXY 등의 비정상적인 형태를 가지고 있어, 남성이지만 생식 능력이 불완전함. 키가 큰 편이며, 대부분 정상범위의 지능을 보임 |
| 초웅성 (supermale) | XXY 핵형으로 비교적 키가 크고, 여드름이 심하게 나타나며 과격한 성격을 지니는 것이 특징임 |

06. 미토콘드리아 DNA 유전(=세포질 유전) 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|---|--|
| 미토콘드리아 근병증 (mitochondrial myopathy) | 미토콘드리아 이상으로 인해 근육약화, 근육통 및 피로, 호흡 이상, 시력 및 청력 상실 증상 등이 나타남 |
| 레버씨 선천성 시신경 병증 (Leber's hereditary optic disease) | 20대나 30대의 젊은 사람에게 갑작스럽게 시력상실을 초래하게 되는 질환임. 질환 이 발생하면 급성이나 아급성으로 양쪽 눈의 시력이 동시적, 또는 연속적으로 상 실됨. 여성의 경우 남성보다 더 늦게 발현되고 더 심하게 영향을 받음 |

II 전염성 질환

01. 프리온 단백질에 의한 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|--|---|
| 크로이츠펔트-야코프병 (Creutzfeldt-Jakob disease) | 매우 희귀한 퇴행성 신경성 질환으로, 치료법은 없으며 일단 발병하면 반드시 사망하는 치명적인 질환임. 정상 프리온 단백질(PrP ^C)은 물에 녹으며 건강한 세포 안에 있음. 생체 내에서 이들의 역할은 막을 통과하는 운송이나 신호를 주고받는 역할로 알려져 있음. 변형 프리온 단백질(PrP ^{Sc})은 물에 잘 녹지 않으며 전염력이 있어 전염 가능한 해면상뇌증을 일으킴 |

02. 세균에 의한 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|--------------------|---|
| 콜레라(cholera) | 콜레라균(<i>Vibrio cholerae</i> - 그람음성균)이 일으키며, 감염되면 설사와 탈수 증세를 나타냄 |
| 결핵(tuberculosis) | 결핵균(<i>Mycobacterium tuberculosis</i> - 항산성 세균)에 감염되어 발병하는 흔하면서도 치명적일 수 있는 전염병임. 약 85% 정도가 폐에 발생하며, 혈류나 림프관을 따라 몸의 어느 기관에나 전파되어 영향을 줄 수 있음. 전형적인 증상은 피가 섞인 가래를 동반한 기침, 오한, 식은땀, 체중 감소임 |
| 위궤양(gastric ulcer) | 헬리코박터 파일로리균(<i>Helicobacter pylori</i> - 그람음성균)은 위 점막 방어를 뚫고 위에 기생하면서, 약 20%의 확률로 위산 역류에 의한 위궤양을 일으킬 수 있다고 알려져 있음 |
| 파상풍(tetanus) | 파상풍균(<i>Clostridium tetani</i> - 그람양성균)이 생산하는 독소가 신경계를 침범하여 근육의 긴장성 연축(테타니병)을 일으키는 질환임 |
| 폐렴(pneumonia) | 폐렴쌍구균(<i>Streptococcus pneumoniae</i> - 그람양성균) 등의 미생물 감염에 의해 폐에 염증이 생긴 상태로 중증의 호흡기 감염병으로 알려져 있음 |
| 탄저병(anthrax) | 탄저균(<i>Bacillus anthracis</i> - 그람양성균)에 감염되어 발생하는 급성 열성 전염성 감염 질환임 |

03. 원생생물에 의한 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|---------------|---|
| 말라리아(malaria) | 말라리아 병원충(<i>Plasmodium</i>)에 의해 유발되며, 몸서리와 열 그리고 발한이 반복되는 순환성 발작이 나타남. 학질모기가 사람을 물면 모기의 침샘에 있던 말라리아 원충이 혈액 내로 들어감. 이렇게 들어간 원충은 사람의 간으로 들어가서 성장하며 잠복기가 끝나면 사람의 적혈구로 침입하여 발열하게 됨. 원충이 적혈구에서 다시 성장하면서 암수 생식모세포가 형성되는데 이 때 학질모기가 사람의 피를 흡혈하면 생식모세포가 다시 모기로 침투하면서 모기와 인간 사이에서 순환하게 됨 |

04. 균류에 의한 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|------------------------|--|
| 칸디다증 (candidiasis) | 칸디다균(<i>Candida albicans</i>)에 의해 유발되며, 구강이나 질 점막의 칸디다증은 아구창이라고 하며 흔한 진균감염임. 대개 국소부위에 나타나고 경미하나 피부에 광범위한 부스럼을 유발하기도 한다 |
| 무좀 (athlete's foot) | 백선균(<i>Trichophyton</i>) 등에 의해 유발되며 영향을 받은 부위가 벗겨지고 가려움증이 유발됨. 발에 곰팡이가 생기는 것으로서, 주로 환기가 안되는 양말, 신발 또는 스타킹을 신었을 때 혹은 샤워나 목욕을 한 후 발을 제대로 닦지 않았을 때 생김 |

05. 바이러스에 의한 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|--------------------------------------|---|
| 자궁경부암 (Cervical cancer) | 인간유두종바이러스(human papillomavirus - I 형) 감염에 의해 유발되는 경우가 많음. 자궁경부에서 발생하는 암으로서, 체내의 다른 부위로 침범하거나 전이될 수 있는 비정상 세포에 의해 발생함. 일반적으로 초기에는 증상이 발현하지 않지만, 후기 증상으로는 비정상적인 질 출혈, 골반통 등이 나타남 |
| 포진(herpes) | 단순 헤르페스바이러스(simple herpesvirus - I 형) 감염을 통해 나타나며 피부 또는 점막면 등에 크고 작은 수포가 생기는 증상이 나타남 |
| 버킷림프종 (Burkitt's lymphoma) | 헤르페스바이러스에 속하는 엡스타인-바 바이러스(Epstein-Barr virus - I 형) 감염에 의해 유발되는 면역계, 특히 B림프구에서 발생하는 암을 의미하며, 엡스타인-바 바이러스는 전염성단핵구증(infectious mononucleosis)의 원인 바이러스이기도 함 |
| 간염(hepatitis) | 간조직에 염증이 생기는 질환임. A, C형 간염바이러스(hepatitis A, C virus)는 IV형 바이러스에 속하며, D형 간염바이러스(hepatitis D virus)는 식물에서 발견되는 비로이드 계통이며, E형 간염바이러스(hepatitis E virus)는 V형에 속하고, B형 간염바이러스(hepatitis B virus)는 이중가닥 DNA를 지니는 역전사바이러스(VII형)임. 모든 간염 바이러스는 급성 간염을 유발하며, 그 중 B형과 C형 간염 바이러스는 만성간염 뿐 아니라 간암을 유발하는 종양바이러스임 |
| 신종 코로나 바이러스 감염증 (COVID-19) | SARS-CoV-2(IV형)가 일으키는 중증 호흡기 증후군임, 발열, 기침 등의 증상이 나타남. SARS(중증급성호흡기질환)나 MERS(중증호흡기질환)도 코로나 바이러스에 의해 유발됨 |
| 에볼라 출혈열 (Ebola hemorrhagic fever) | 에볼라바이러스(Ebola virus - V형)에 의해 유발되는 질환임. 증상의 잠복기는 바이러스 감염 이후 이틀부터 삼주까지 지속되며 발열, 목과 근육의 통증, 두통을 동반함. 이후 통상적으로 구역질, 구토, 설사와 함께 간과 콩팥 기능의 악화 증상이 나타나며, 이 시점에서 몇몇 사람들은 출혈 증상이 나타나기도 함 |
| 독감(influenza) | 독감 바이러스(influenza virus - V형)에 의해 유발되는 질환으로서, 오한, 발열, 인후염, 근육통, 두통, 기침 등의 증상이 나타남 |
| 홍역 (measles) | 홍역 바이러스(measles virus - V형)에 유발되는 전염성이 높은 질환임. 기침, 발진, 고열 등의 증상이 나타나며, 면역력이 높아 한번 감염되거나 백신을 맞으면 다시 감염될 확률이 희박하기 때문에 주로 면역되지 않은 학령기 이전 소아에 나타남. 비말 등을 통해 호흡기로 감염되는데, 동물 전파 매개체가 없고, 오직 사람끼리만 감염되는 것으로 알려져 있음 |
| 유행성이하선염 (mumps = 볼거리) | 볼거리 바이러스(mumps virus - V형)가 귀밑 침샘에 침투하여 염증이 생기고 단단하게 부어오름 |
| 후천성 면역결핍증후군 (AIDS) | 인간면역결핍 바이러스(HIV-VI형)의 감염으로 유발됨. 레트로바이러스인 HIV는 우선적으로 CD4 T 세포를 파괴함. 특히 역전사 과정을 일으키는 역전사 효소는 일반적인 DNA 중합효소와는 달리 교정(proofreading) 기능이 없기 때문에 많은 돌연변이를 일으키게 되어 HIV는 매우 쉽게 변이됨 |
| T세포 백혈병 (T cell leukemia) | VI형 바이러스에 속하는 인간 T세포 림프성 바이러스 1형(human T-lymphotropic virus-1 = HTLV-1)에 의해 발생하는 면역 체계의 T세포 희귀 암임. T세포 백혈병 세포에는 HTLV-1 프로바이러스가 통합되어 있어 바이러스의 인과 역할을 뒷받침함 |

Ⅲ 생리학적 질환

01. 순환계 관련 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|-----------------------------|--|
| 고혈압 (hypertension) | 수축기압이 140mmHg 이상, 이완기압이 90mmHg 이상으로서, 심박출량의 증가나 말초저항의 상승이 고혈압의 주된 원인으로 알려져 있음. 고혈압 환자들은 경동맥, 대동맥 압력 수용기가 고혈압 상황에 대해 적응하여서 압력수용기로부터의 정보가 존재하지 않아 연수의 심혈관중추가 고혈압을 정상으로 인식하여 압강하 반사작용을 수행하지 않는 것이 특징임 |
| 죽상동맥경화 (atherosclerosis) | 콜레스테롤의 양이 많아지면 저밀도 지질 단백질(low density lipoprotein = LDL) 상태로 혈관벽에 침적되어 동맥 내벽 표면이 거칠어지고 동맥경화판(플라크)이 형성되며 혈관이 좁아짐 . 혈전 형성으로 인한 심장마비나 뇌졸중 유발 가능성이 높아짐. LDL은 “나쁜 콜레스테롤”이라 불리기도 하며, 고밀도 지질 단백질(high density lipoprotein = HDL)은 “좋은 콜레스테롤”이라 불리는데 운동을 할 경우 LDL/HDL의 비율이 감소하지만, 흡연이나 트랜스지방의 섭취는 반대의 결과를 일으키는 것으로 알려져 있음 |
| 협심증(angina) | 심근에 혈액을 공급하는 관상동맥이 좁아져 갑작스럽게 흉부 통증 또는 압박감 (chest pain or pressure)을 느끼는 상태가 나타남 |
| 심장마비 (heart attack) | 심장에 혈액을 공급하는 관상동맥 중 하나 이상이 막혀 심장근육으로의 산소공급이 막히고 심장근 세포들이 죽어감 |
| 뇌졸중(stroke) | 뇌혈관의 파손(뇌출혈)이나 막힘(뇌경색) 으로 인해 뇌신경조직이 O ₂ 부족으로 인해 죽는 것을 말함 |

02. 호흡계 관련 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|---------------------------------|--|
| 기흉 (pneumothorax) | 외상(외상성 기흉)이나 선천성 수포가 터져(자발성 기흉) 흉강과 대기 사이에 구멍이 뚫리면 공기가 압력 차에 의해 흉강 내로 흐르게 되는데 흉막강 내의 공기는 폐가 흉벽에 부착하고 있는 액체결합을 파괴하고 흉벽은 외곽으로 팽창하는 한편 탄성적인 폐는 바람 빠진 풍선처럼 신장되지 않은 상태로 붕괴됨. 폐포 내의 산소분압과 폐 혈관은 낮은 산소분압으로 유도됨 |
| 폐기종 (emphysema) | 폐포 내에서의 흡연의 자극 효과는 단백질분해효소를 분비하는 폐포 대식세포를 활성화시킴. 이러한 효소들은 폐의 탄성섬유(엘라스틴)를 파괴하고 세포자살을 유도하여 폐포벽을 붕괴시킴. 그 결과 보다 수가 적고 크기가 큰 폐포와 작은 기체교환 면적을 가지게 됨. 이에 따라 폐포 내의 산소분압은 정상 또는 낮은 수준으로 유도되며 폐 혈관은 낮은 산소분압으로 유도됨 |
| 섬유성 폐질환 (pulmonary fibrosis) | 비탄력성 콜라겐 생성에 의한 흉터조직의 축적은 폐포막을 두껍게 하는데 이러한 흉터조직을 통한 기체의 확산은 정상보다 훨씬 느림. 이에 따라 폐포 내의 산소분압은 정상 또는 낮은 수준으로 유도되며 폐 혈관도 낮은 산소분압으로 유도됨 |
| 폐부종 (pulmonary edema) | 정상적인 경우 낮은 폐 혈압과 효율적인 림프 배출의 결과로 폐에 나타나는 간질액의 양은 적으나 좌심실부전 등의 이유로 인해 폐혈압이 상승하면 폐 모세혈관에서의 정상적인 여과와 재흡수의 균형이 깨지게 됨. 폐 모세혈관 유체정압이 증가하면 더 많은 용액이 모세혈관으로부터 여과되어 나오는데 여과가 지나치게 증가되면 림프관이 모든 용액을 제거할 수 없게 되고 과다용액이 폐 간질공간에 축적되어 폐부종을 일으키게 됨. 심한 경우에는 용액이 폐포막을 통해 새어나와 폐포 내부에 축적됨. 이에 따라 폐포 내의 산소분압은 정상을 유지하나, 폐 혈관은 낮은 산소분압으로 유도됨 |
| 천식(asthma) | 히스타민이나 부교감신경에서 분비된 아세틸콜린 자극에 의해 증가된 기도저항은 기도환기를 감소시키게 되는데 이로 인해 폐포 내부의 산소분압은 낮은 수준으로 유도되며 폐 혈관도 낮은 산소분압이 유도됨 |

03. 영양소 결핍 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|---|---|
| 각기병 (thiamine deficiency) | 베리베리병(beriberi) 또는 베르니케 뇌병증(Wernicke's encephalopathy) 이라고도 하며, 장기간의 알코올 중독 , 심한 영양실조 , 기아 등으로 인해 티아민(비타민 B1) 이 결핍되면서 유발됨. 과다한 알코올의 섭취는 티아민의 체내 분해를 촉진하고, 티아민 섭취가 이루어지더라도 알코올로 인해 체내로 티아민의 흡수가 효율적으로 이루어지지 않음. 기억장애, 말초 신경장애, 보행이상, 불안, 안구진탕 등의 증상이 나타남 |
| 홍반병 (pellagra) | 나이아신(비타민 B3)의 만성적인 부족 으로 인하여 나타나는 비타민 결핍증임. 피부염, 설사, 치매 등이 나타나며 그 중 피부병변이 일반적으로 가장 일찍 나타나는 증상인데, 팔, 다리, 목 등 노출된 부위 피부가 태양광선에 비정상적으로 민감해져 병변이 나타남 |
| 거대적혈모구 빈혈증 (megaloblastic anemia) | 코발라민(비타민 B12) 혹은 엽산(비타민 B9)의 결핍 으로 인해 유발되며, 정상 적혈구의 도넛 모양이 아닌 구형으로의 형태적 변화 가 나타나고, 평균적혈구용적(MCV)이 증가 함. 빈혈과 함께, 식욕부진, 체중감소, 설사 혹은 변비가 나타나기도 함 |
| 악성빈혈 (pernicious anemia) | 위의 벽세포 손실에 의한 내인성 인자의 결핍 등으로 인해 코발라민(비타민 B12)의 흡수가 저해되어 나타남 |
| 야맹증 (night blindness) | 비타민 A 결핍 으로 인해 발생하며 간상세포의 레티날의 합성이 어려워져 어두울 때 시력상실이 발생함 |
| 괴혈병(scurvy) | 비타민 C의 부족 에 의해 발생함. 비타민 C는 체내의 단백질을 구성하는 아미노산의 하나인 수산화프롤린 의 합성에 필요하므로 이것이 부족하면 조직 사이를 연결하는 콜라겐 등의 생성과 유지에 장애가 발생함. 이로 인해 혈관 등에 손상을 초래하여 출혈이 유발됨 |
| 구루병(rickets) | 주로 햇빛이나 음식으로 비타민 D를 충분히 흡수하지 못하여 발생하며, 다리가 굽는 현상이 나타남 |
| 갑상선종(goiter) | 갑상선종 발생의 가장 흔한 원인은 아이오딘(I) 결핍 임. 아이오딘이 결핍된 식사를 함으로써 T3, T4 합성, 분비량이 떨어져 TRH, TSH에 대한 정상적 음성 피드백 조절이 이루어지지 않아 갑상선이 계속 자극되어 갑상선이 비대해지는 것임. 그레이브스병의 경우에도 갑상선종이 나타나는데, 이 경우에는 자가항체의 지속적인 갑상선 자극이 원인이 됨 |

04. 내분비계 관련 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|--------------------------------|---|
| 그레이브스병 (Grave's disease) | 눈 뒤 액체가 축적되어 안구가 돌출됨. 이것은 TSH 수용체에 대한 IgG형의 자가 항체에 의해 갑상선이 지속적인 활성화 상태를 유지하는, 이른바 일종의 갑상선 기능 항진으로 나타나며, 2형 과민반응으로도 나타남 |
| 크레틴병 (Cretinism) | 소아 시기부터 골격성장 지연, 정신박약 증세를 보이는 갑상선 기능 저하증임 |
| 파상풍 (tetany disease) | 혈중 Ca^{2+} 농도가 낮아져 근육 강직성 경련이 나타나는 일종의 부갑상선 기능 저하 증임. 파상풍균(<i>Clostridium tetani</i> - 그람양성균) 이 생산하는 독소가 신경계를 침범하여 근육의 긴장성 연속으로 나타남 |
| 쿠싱 증후군 (Cushing's syndrome) | 뇌하수체 종양에 의해 ACTH가 과다분비되어 코르티솔이 과다분비되거나 부신피질 종양으로 인해 코르티솔이 과다분비됨. 당뇨병과 유사한 고혈당증이 초래되며 근육단백질과 지방 분해로 인해 근육 및 지방조직 손실이 초래됨. 역설적으로 과도한 코르티솔은 아마도 부분적으로는 식욕증가와 그로 인한 과식으로 인해 몸통과 얼굴에 여분의 지방을 축적함. 코르티솔 과다증을 가진 환자의 전형적인 모습은 가느다란 사지와 뚱뚱한 몸통, 살찐 볼의 달덩이 같은 얼굴임 |
| 애디슨병 (Addison's disease) | 부신이 충분한 양의 스테로이드 호르몬(코르티솔, 알도스테론)을 생산해내지 못할 때 발생함. 부신 스테로이드 생산에 관련된 효소의 유전적 결함도 이와 관련된 것으로 보임. 이러한 유전적 장애는 코르티솔이나 알도스테론으로 만들어질 수 없는 기질이 안드로겐(남성호르몬)으로 전환되기 때문에 가끔 안드로겐 과다 분비(선천성 부신 과다형성 congenital adrenal hyperplasia)로 나타남. 이는 신생 여아에서 외부 생식기의 남성화를 초래함 |
| 당뇨병 (diabetes mellitus) | T세포가 이자의 β세포를 공격하여 인슐린 생성량이 감소하는 인슐린 의존성(I형) 당뇨병과 인슐린 수용체 이상이나 신호전달 이상과 같은 유전적 문제이거나 과체중 또는 운동부족과 같은 후천적 문제로 인해 인슐린에 대한 저항성이 높아지는 인슐린 비의존성(II형) 당뇨병으로 구분됨 |
| 요붕증 (diabetes insipidus) | 상당히 희석된 많은 양의 오줌이 배설되는 질환으로서, 시상하부나 뇌하수체 후엽에 이상이 있어서 항이뇨호르몬 분비량이 현저히 적은 상태인 중추성 요붕증과 신장에 이상이 있어서 항이뇨호르몬에 대한 반응성이 매우 낮은 신장성 요붕증으로 구분됨 |

05. 신경계 관련 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|--------------------------------|--|
| 알츠하이머 (Alzheimer's disease) | 혼동, 기억 상실 등의 다양한 증상을 일으키는 노인성 치매를 가리킴. 해마와 대뇌 피질을 포함하는 뇌의 대부분의 부위에서 신경세포가 사멸(자가포식 = autophagy) 하는데, 그 원인으로는 뇌조직에서 β -아밀로이드 응집체(aggregate of β -amyloid = 노인반)와 타우 단백질로 이루어진 신경섬유 응집체가 제시되고 있음 |
| 파킨슨병 (Parkinson's disease) | 중뇌 흑질의 도파민 분비세포의 사멸(자가포식 = autophagy) 로 인해 움직임의 개시가 힘들어지고, 움직임이 느려지며, 근육이 강직되고, 불안정한 자세가 나타나는 신경계 퇴행성 질환임 |
| 우울증(major depression) | 유쾌한 활동에도 아무런 즐거움이나 관심을 보이지 않는 바닥으로 떨어진 기분상태가 몇 개월씩이나 지속되는 증상으로서, 세로토닌, 노르에피네프린, 도파민 수치가 떨어지면서 나타나는 것으로 알려짐 |

06. 감각기관 관련 질환

| 질환 | 원인과 증상 |
|------------------------|---|
| 청각장애 (hearing loss) | 고막이나 청소골이 손상되어 발생하는 전도성 난청(conductive hearing loss) 과 내이, 청각 시신경에 이상이 생겨서 발생하는 신경성 난청(sensorineural hearing loss) 으로 구분됨 |
| 백내장 (cataract) | 안구 내의 수정체(lens)가 어떤 원인에 의해 뿌옇게 혼탁해져서 시력장애가 발생하는 질환임. 나이가 들면서 자연스럽게 나타나는 노인성 백내장, 산모가 임신 초기에 앓은 풍진에 의해 아이에게서 나타나거나 또는 유전적인 요인에 의해서 발생하는 선천성 백내장이 있음. 이외에 백내장의 원인으로는 외상, 당뇨병, 자외선 과다노출, 부신피질호르몬과 같은 약물의 과용, 비타민 E 결핍증, 과음이나 지나친 흡연 등이 있음 |
| 녹내장 (glaucoma) | 안구방수가 빠져나가는 관이 막혀 안압이 높아져 시신경에 생기는 질환을 가리킴. 치료되지 않은 녹내장은 영구적으로 시력에 영향을 줄 수 있음 |

07. 면역계 관련 질환

(1) 과민반응(Hypersensitivity reaction)

| 질환 | 원인과 증상 |
|------------|---|
| I 형 과민반응 | <p>즉시형 과민반응(immediate hypersensitivity reaction)으로서, 알러지(allergy)라고도 함. IgE 계열의 항체가 대부분의 알러지(allergy) 반응을 매개함. B세포가 알러지 유발원(allergen)에 반응하여 IgE를 분비하는데, IgE는 중사슬 불변부위(Fc)를 통해 비만세포의 수용체와 결합함. 후에 알러지 유발원이 다시 체내에 진입하면 비만세포에 이미 결합한 IgE의 항원 결합부위에 결합하게 됨. 비만세포는 히스타민 및 기타 염증반응 유발물질을 분비하여 혈관 확장, 모세혈관 투과성 증가와 재채기, 콧물, 눈물, 기관지 평활근 수축 등을 유발함. 국소적 알러지(atopy)에는 알러지성 비염(allergic rhinitis = 건초열), 천식(asthma), 아토피성 피부염(atopic dermatitis) 등이 있음. 항히스타민제(antihistamine)는 히스타민으로부터 히스타민이 형성되는 것을 억제하거나 히스타민이 각 조직의 수용체에 결합하는 것을 저해함으로써 알러지 반응을 완화시킴</p> |
| II 형 과민반응 | <p>항체 매개 과민반응이라고도 불림. 인간세포의 표면성분에 결합한 작은 분자들로 인하여 야기되며 이로써 면역계가 외래물질로 인지하는 변형된 세포구조물을 만들 어냄. B세포는 이러한 새로운 에피토프에 대응하는 IgM이나 IgG를 생성하고 이러한 IgM이나 IgG는 변형된 세포에 결합하는데 이는 보체 활성화에 따른 막공격복 합체 형성을 통해 세포의 파괴를 초래함. 수혈시 거부반응, 적아세포증, 폐니실린 등의 약물에 의한 용혈성 빈혈 등이 이에 속함</p> |
| III 형 과민반응 | <p>면역복합체 매개 과민반응이라고도 불림. 용해성 단백질 항원과 이에 대한 IgG의 결합으로 형성된 작은 용해성 면역복합체로 인하여 일어남. 이 면역복합체의 일부 는 작은 혈관벽 또는 폐포벽에 부착되어 보체를 활성화시키고 또한 조직을 손상시 키는 염증반응을 일으켜 조직의 생리학적 기능을 저해하게 됨. 제3형 과민반응에 서 관찰되는 대부분의 조직손상은 호중구가 면역복합체를 포식하는 동안 방출되는 분해효소에 의해 발생한 것임. 용해성 면역복합체의 형성은 혈청병이지만 전신홍반 루푸스, 류마티스성 관절염 등의 원인이 되기도 함</p> |
| IV 형 과민반응 | <p>지연형 과민반응이라고도 불림. 항원 특이적인 T_H의 생성물에 의해 일어나며, 이 중 대부분의 반응들은 T_H1세포에 의해 야기됨. 예를 들면 곤충에게 물리거나 쏘였 을 경우 유입된 곤충의 독과 다른 단백질이 항원제시세포에 의해 포식된 이후 T_H1 세포에 제시됨. 활성화된 T_H1으로부터 기억 T_H1이 유래됨. 이후 동일한 항원이 체 내에 다시 유입된 경우 기억 T_H1은 활성화되어 대식세포를 활성화시키고 염증을 유발하는데, 이는 궁극적으로 조직손상을 유발함. 투베르쿨린 반응이 이에 속함</p> |

(2) 자가면역질환과 면역결핍

| 질환 | 원인과 증상 |
|--------------------------------|--|
| 자가면역질환 (autoimmune disease) | <p>항체 매개 자가면역질환</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 전신홍반성낭창(systemic lupus erythematosus =전신홍반루푸스) : 피부 홍반, 열, 관절염, 심장장애 증상이 수반됨. 3형 과민반응으로서도 나타남 2. 류마티스성 관절염(rheumatoid arthritis) : 연골 조직이나 뼈의 접합 조직에 심한 염증이 수반됨. 3형 과민반응으로서도 나타남 3. 중증근무력증(myasthenia gravis) : 신경근접합부의 니코틴성 아세틸콜린 수용체에 IgG형의 자가항체가 결합하여 수용체량이 감소하게 되어 골격근의 수축이 정상적으로 일어나지 않음. 2형 과민반응으로서도 나타남 4. 그레이브스병(Grave's disease) : 눈 뒤 액체가 축적되어 안구가 돌출됨. 이것은 TSH 수용체에 대한 IgG형의 자가항체에 의해 갑상선이 지속적인 활성 상태를 유지하기 때문임. 2형 과민반응으로서도 나타남 |
| | <p>T세포 매개 자가면역질환</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 1형 인슐린 의존성 당뇨병(type I diabetes mellitus) : T세포의 이자 β세포 공격으로 인한 인슐린 분비량의 급격한 감소가 특징임 2. 다발성 경화증(multiple sclerosis) : T세포의 중추신경계 신경수초 파괴로 인한 만성 신경 질환임 3. 길랭-바레 증후군(Guillain-Barré syndrome) : 말초신경계통의 손상으로 급격하게 근무력이 시작되는 질환임. 다발성 경화증과는 다르게 만성 신경 질환은 아니며, 수초 탈락에는 T림프구가 관여하나, 축삭 자체의 변이는 IgG, 보체 등이 관여하는 것으로 알려져 있음 |
| 면역결핍 (immunodeficiency) | <ol style="list-style-type: none"> 1. 중증복합면역결핍(severe combined immunodeficiency = SCID) : 기능성 림프구가 존재하지 않아 폐렴, 뇌수막염 등의 재발성 감염에 취약하며 골수 이식을 통해 정상적 림프구를 공급해야 하는 선천성 면역결핍증임 2. 후천성면역결핍증후군(acquired immune deficiency syndrome = AIDS) : 인간면역결핍 바이러스(HIV-VI형)의 감염으로 유발됨. 레트로바이러스인 HIV는 우선적으로 CD4 T 세포를 파괴함. 특히 HIV의 역전사효소는 일반적인 DNA 중합효소와는 달리 교정(proofreading) 기능이 없기 때문에 많은 돌연변이를 일으키게 되어 HIV는 매우 쉽게 변이됨 |

08. 생식기관 관련 장애

| 질환 | 원인과 증상 |
|---|---|
| 남성호르몬 불감증 (androgen insensitivity syndrome) | 정상적인 XY 염색체와 SRY 유전자를 가졌으며 정소 또한 AMH와 테스토스테론을 분비함. 하지만 테스토스테론 수용체가 없기 때문에 테스토스테론에 아무런 반응을 나타내지 못하고 오히려 부신에서 분비되는 에스트로겐의 작용 으로 여성의 성징을 나타냄. 외관상 분명히 여성임에도 불구하고 이 사람들은 정소를 가지고 있으며 테스토스테론은 기능을 못하지만 AMH는 정상적으로 작용하여 뿔러관은 퇴화함 . 따라서 이들은 외관상 정상적인 불임여성으로 발달하지만, 자궁과 수란관이 없고 복강에 정소를 가지게 됨 |
| 가성반음양 (pseudoherma- -phroditism) | 가성반음양인이란 한 종류의 생식소만을 가지며, 2차 성징은 생식소의 성과 다르게 나타나는 것을 가리킴. 정상 남성에서 발현되어 테스토스테론을 DHT로 전환시키는 것을 촉매하는 5α-환원효소가 결핍 되어 있는 남성은 가성반음양인이 됨. 즉, 남성의 외부생식기와 전립선이 태아발생 동안 충분히 발생하지 못하기 때문에 출생 당시 그 신생아는 여성으로 보이나 사춘기가 되면 정소는 다시 테스토스테론을 분비하기 시작하여 외부 생식기의 남성화, 음모의 성장, 굵어지는 성대 등을 경험하게 됨. 반면 여성 가성반음양인의 경우, 코티솔 합성효소의 유전적 결핍 으로 인해 테스토스테론 등의 남성호르몬이 부신으로부터 과다 분비되는데, 이를 선천성 부신과형성(congenital adrenal hyperplasia)이라고 하며, 태아 외부생식기의 남성화가 일어남 |