

CORE-BIO의 편입생물 만점 전략

편입생물
심화과정

질환 및 증후군 총정리

동의M스쿨

I 유전질환

01. 상염색체 열성 유전질환

질환	원인과 증상
낭포성 섬유증 (cystic fibrosis)	CFTR 채널의 이상으로 인해 폐와 이자, 그리고 기타 기관에서 아주 진한 점액이 분비되어 호흡곤란, 소화장애, 간기능이 손상되고 주기적인 세균감염에 시달리게 되어 치료하지 않으면 5살 이전에 사망하는 질병임
테이-삭스병 (Tay-Sachs disease)	Hexosaminidase A의 결핍으로 뇌의 리소솜에 갱글리오시드의 축적이 일어나게 되며 이로 인해 리소솜이 파괴되어 뇌신경이 죽게 되는 질환
폼페병 (Pompe's disease)	간이나 근육 내의 리소솜 내에 글리코젠 분해효소(α -glucosidase)가 결핍되어 글리코젠이 분해되지 않아 리소솜 내에 글리코젠이 축적되는 질환으로서 이로 인해 세포가 손상되어 근육이 약해지고 특히 호흡부전 및 심근 병증이 생기게 됨
백화현상 (albinism)	피부, 모발, 눈 등에 색소가 생기지 않는 이상 현상으로 대부분 병리적 원인에 의하지 않고 유전적으로 결정되어 나타남. 흰쥐, 집토끼 등은 보통이며 이 동물들의 눈이 빨간 것은 혈액이 투과되어 보이기 때문임. 사람에게도 있으며 일반적으로 백화현상이라고 함. 일반적으로는 티로시네이스의 결손을 일으키는 변이유전자에 의한 것으로 티로신에서 멜라닌이 형성이 되지 않음
페닐케톤뇨증 (phenylketonuria)	단백질 속에 약 2~5% 함유되어 있는 페닐알라닌을 분해하는 효소의 결핍으로 페닐알라닌이 체내에 축적되어 경련 및 발달장애를 일으키는 상염색체성 유전 대사 질환으로서 페닐알라닌을 티로신으로 전환시키는 페닐알라닌 수산화효소의 활성이 일반인에 비하여 선천적으로 저하되어 있어 결국 지능 장애, 연한 담갈색 피부와 모발 등이 발생하게 됨
색소성 건피증 (xeroderma pigmentosum)	자외선에 의해 생성이 유발된 피리미딘 이량체를 수선하는 효소 결여에 의해 발생하며 자외선 과민성, 피부암 등이 유발됨
겸상적혈구빈혈증 (sickle cell anemia)	적혈구의 아미노산 한 개가 바뀌면서 나타나게 되는 질환으로 산소량이 적을 때나 육체적 스트레스에 놓이게 될 경우, 헤모글로빈 분자가 뭉쳐, 적혈구의 기형인 낫모양의 겸상적혈구를 형성하게 됨. 겸상 적혈구 세포는 응집하여 작은 혈관을 막는 등 여러 가지 증상을 일으킴

02. 상염색체 우성 유전질환

질환	원인과 증상
헌팅턴병 (Huntington's disease)	환자 몸의 부위가 제멋대로 움직이게 되며, 뇌세포도 소실되어 기억력과 판단력도 없어지고 우울증에 빠지게 되고, 운동기능도 점점 없어져 결국에 말하는 것도, 음식을 삼키는 것도 힘들어지는 질병임
연골발육부전증 (achondroplasia)	왜소증의 한 형태로 이형접합자인 사람은 난쟁이 표현형을 가지는 우성 유전질환임
망막아세포종 (retinoblastoma)	5세 이하의 어린이에 많으며 안저에 울룩불룩하게 황백색 종양이 용기하여 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

03. X염색체 유전(=반성유전) 질환 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)	혈액응고에 필요한 1개 이상의 단백질이 결핍되어 출혈이 지속되는 열성 유전질환임
뒤센 근육 위축증 (Duchenne muscular dystrophy)	근육이 서서히 약해지고 근육운동의 협조가 약해짐. 디스트로핀(dystrophin)이라는 근육단백질 결핍이 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 확장으로 인해 X 염색체에 취약한 부위가 있어 정신 지체, 발달 장애 등을 유발하는 열성 유전질환임

04. 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. 신체적 발달의 지연을 일으키며 안면 기형과 지적 장애를 동반함
클라인펠터 증후군 (Klinefelter's syndrome)	성염색체 비분리에 의해 남자가 X 염색체를 두 개 이상 가지게 되는 유전병의 일종으로, 성염색체 핵형은 XXY, XXXY, XXXXY등의 비정상적인 형태를 가지고 있어, 남성이지만 생식 능력이 불완전함
터너 증후군 (Turner syndrome)	염색체 이상의 하나로, 정상 여성의 성염색체가 XX 두 개인 데 반해, 성염색체가 X염색체 하나밖에 없기 때문에 발생함

05. 미토콘드리아 DNA 유전(=세포질 유전) 질환

질환	원인과 증상
미토콘드리아 근병증 (mitochondrial myopathy)	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 질환

II 감염성 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 있다. 생체 내에서 이들의 역할은 막을 통과하는 운송이나 신호를 주고받는 역할로 알려져 있음. 변형 프리온 단백질(PrP^{SC})은 물에 잘 녹지 않으며 감염력이 있어 전염 가능한 해면상뇌증을 일으킴

02. 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 질출혈, 골반통 등이 나타남
포진(herpes)	허피스바이러스(herpesvirus - I 형) 등에 의해 감염되어 피부 또는 점막면에 크고 작은 수포가 생기는 증상이 나타남
간염(hepatitis)	간조직에 염증이 생기는 질환임. A형 간염바이러스(hepatitis A virus)와 C형 간염바이러스(hepatitis C virus)는 IV형 바이러스에 속하나, B형 간염바이러스(hepatitis B virus)는 이중가닥 DNA를 지니는 역전사바이러스임
신종 코로나 바이러스 감염증 (COVID-19)	SARS-CoV-2(IV형)가 일으키는 중증 호흡기 증후군임, 발열, 기침 등의 증상이 나타남
독감(influenza)	독감 바이러스(influenza virus - V형)에 의해 유발되는 질환으로서, 오한, 발열, 인후염, 근육통, 두통, 기침 등의 증상이 나타남
후천성면역결핍 증후군 (acquired immune deficiency syndrome =AIDS)	인간면역결핍 바이러스(HIV-VI형)의 감염으로 유발됨. 레트로바이러스인 HIV는 우선적으로 CD4 T 세포를 파괴함. 특히 역전사 과정을 일으키는 역전사 효소는 일반적인 DNA 복제 효소와는 달리 오류정정 기능이 없기 때문에 많은 돌연변이를 일으키게 되어 HIV는 매우 쉽게 변이됨

03. 세균에 의한 질환

질환	원인과 증상
콜레라(cholera)	콜레라균(<i>Vibrio cholerae</i> - 그람음성균)이 일으키며, 감염되면 설사와 탈수 증세를 나타냄
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 연축을 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

04. 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 생식모세포는 것이 만들어지는데 이 때 학질모기가 사람의 피를 흡혈하면 이들이 다시 모기를 감염시킴으로써 점차 전파됨

Ⅲ 생리학적 질환

01. 순환계 관련 질환

질환	원인과 증상
고혈압 (hypertension)	수축기압이 140mmHg 이상, 이완기압이 90mmHg 이상. 심박출량의 증가나 말초 저항이 상승하는 것이 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
동맥경화 (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 심장 마비나 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 비율을 감소시키나, 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)	흉강과 대기 사이에 구멍이 뚫리면 공기가 압력 차에 의해 흉강 내로 흐르게 되는데 흉막강 내의 공기는 폐를 흉벽에 부착하고 있는 액체결합을 파괴하고 흉벽은 외곽으로 팽창하는 한편 탄성적인 폐는 바람 빠진 풍선처럼 신장되지 않은 상태로 붕괴됨. 기흉은 또한 선천성 수포가 터질 때에 자연적으로 일어날 수 있는데 폐 내부의 공기가 흉강 내로 들어가게 될 때 발생하기도 함
폐기종 (emphysema)	폐포 내에서의 흡연의 자극 효과는 단백질분해효소를 분비하는 폐포 대식세포를 활성화시킴. 이러한 효소들은 폐의 탄성섬유를 파괴하고 세포자살을 유도하여 폐포 벽을 붕괴시킴. 그 결과 보다 수가 적고 크기가 큰 폐포와 작은 기체교환 면적을 가지게 됨. 이에 따라 폐포 내의 산소분압은 정상 또는 낮은 수준을 유도되며 폐 혈관은 낮은 산소분압이 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 수준을 유도하며 폐 혈관은 낮은 산소분압이 유도됨
폐부종 (pulmonary edema)	정상적인 경우 낮은 폐 혈압과 효율적인 림프 배출의 결과로 폐에 나타나는 간질 액의 양은 적으나 좌심실부전 등의 이유로 인해 폐혈압이 상승하면 모세혈관에서 정적인 여과/재흡수의 균형이 깨지게 됨. 모세혈관 유체정압이 증가하면 더 많은 용액이 모세혈관으로 여과되어 나오는데 여과가 지나치게 증가되면 림프관이 모든 용액을 제거할 수 없게 되고 과다용액이 폐 간질공간에 축적되어 폐부종을 일으키게 됨. 심한 경우에는 용액이 폐포막을 통해 심지어 새어나와 폐포 내부에 축적됨. 이에 따라 폐포 내의 산소분압은 정상을 유지하며 폐 혈관은 낮은 산소분압이 유도됨
천식(asthma)	히스타민이나 부교감신경에서 분비된 아세틸콜린 자극에 의해 증가된 기도저항은 기도환기를 감소시키게 되는데 이로 인해 폐포 내부의 산소분압도 낮은 수준으로 유도되며 폐 혈관은 낮은 산소분압이 유도됨

03. 영양소 결핍 질환

질환	원인과 증상
각기병 (thiamine deficiency)	티아민(비타민 B1)의 결핍으로 인해 심부전과 말초 신경 장애가 초래됨
악성빈혈 (pernicious anemia)	비타민 B12의 흡수와 관련된 위 벽세포의 손실이나 비타민 B12의 섭취 부족으로 유발됨
괴혈병(scurvy)	비타민 C의 부족에 의해 발생함. 비타민 C는 체내의 단백질을 구성하는 아미노산의 하나인 수산화프롤린의 합성에 필요하므로 이것이 부족하면 조직 사이를 연결하는 콜라겐 등의 생성과 유지에 장애를 유발함. 이로인해 혈관 등에 손상을 초래하여 출혈이 유발됨
야맹증 (night blindness)	비타민 A가 부족하면 막대 세포의 로돕신의 재합성이 어려워져서 발생함
구루병(rickets)	주로 햇빛이나 음식으로 비타민 D를 충분히 섭취하지 못하여 발생함
갑상선종(goiter)	갑상선종 발생의 가장 흔한 원인은 요오드 결핍임. 요오드가 결핍된 식사를 함으로써 T3, T4 합성분비량이 떨어져 TRH, TSH에 대한 정상적 음성 피드백 조절이 되지 않아 갑상선이 계속 자극되어 갑상선이 비대해지는 것임. 그레이브병의 경우에도 갑상선종이 나타나는데, 이 경우에는 자가항체의 지속적인 갑상선 자극이 원인이 됨

04. 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 사멸하는데, 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 사멸로 인해 움직임의 개시가 힘들어지고, 움직임이 느려지며, 근육이 강직되며, 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

05. 내분비계 관련 질환

질환	원인과 증상
그레이스브병 (Grave's disease)	눈 뒤 액체가 축적되어 안구가 돌출됨. 이것은 TSH 수용체에 대한 IgG형의 자가 항체에 의해 갑상선이 지속적인 활성 상태를 유지하는 일종의 갑상선 기능 항진증에 해당함
크레틴병 (Cretinism)	골격성장 지연, 정신박약 증세를 보이는 갑상선 기능 저하증의 일종임
테타니병 (tetany disease)	혈중 Ca^{2+} 농도가 낮아져 근육 강직성 경련이 나타나는 일종의 부갑상선 기능 저하증임
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 과다로 나타남. 신생 여아에서 과도한 안드로겐은 선천성 부신 과다형성(congenital adrenal hyperplasia = CAH)이라고 불리는 외부 생식기의 남성화를 초래함
당뇨병 (diabetes mellitus)	T세포가 이자의 β 세포를 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

06. 면역계 관련 질환

질환	원인과 증상
알레르기 (allergy)	알레르겐(allergen)이라 불리는 비병원성 항원에 대한 과도한 면역반응으로서 혈관 확장, 혈관 투과성 증가와 재채기, 콧물, 눈물, 기관지 평활근 수축 등이 나타남
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 2. 류마티스성 관절염(rheumatoid arthritis) : 연골 조직이나 뼈의 접합 조직에 심한 염증이 수반됨 3. 중증근무력증(myasthenia gravis) : 신경근접합부의 니코틴성 아세틸콜린 수용체에 IgG형의 자가항체가 결합하여 수용체량이 감소하게 되어 골격근의 수축이 정상적으로 일어나지 않음 4. 그레이스브병(Grave's disease) : 눈 뒤 액체가 축적되어 안구가 돌출됨. 이것은 TSH 수용체에 대한 자가 항체에 의해 갑상선이 지속적인 활성 상태를 유지하기 때문임 <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
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 역전사 과정을 일으키는 역전사 효소는 일반적인 DNA 복제 효소와는 달리 오류정정 기능이 없기 때문에 많은 돌연변이를 일으키게 되어 HIV는 매우 쉽게 변이됨