



Lecture Code : KCS01-S1

Session Name : KSN Cooperative Study

Session Topic : KSN Cooperative Study

Date & Time, Place : June 11 (Thu) / 10:30-12:00 / Room 5 (205), 2F

Current Status and Prognosis of Alport Syndrome in Korea

(우리나라 알포트 증후군의 현황과 예후)

Min Hyun Cho

Kyungpook National University Hospital, Republic of Korea

본 연구는 2023 년 대한신장학회 협동연구 주제로 선정되어, 2026 년 4 월까지 약 3 년간 전국 21 개 병원의 의료진 총 42 명이 참여하였다. 주요 연구 목표는 1) 알포트 증후군의 유전 진단을 제공하고 2) 우리나라 현황 파악을 위한 코호트를 구축함과 동시에 3) 근거기반 진료권고안을 개발하는 것으로 마련되었고, 그 연구 결과는 다음과 같다. 첫번째, 알포트 증후군의 유전진단은 알포트 증후군이 의심되는 사구체성 만성콩팥병 혹은 가족성 사구체질환을 보인 환자 125 명을 대상으로 전장엑솜분석을 시행하였고, 그 결과를 통해 우리나라 알포트 증후군의 유전적 특성을 확인하였다. 두번째, 우리나라의 알포트 증후군의 현황과 예후를 파악하기 위한 코호트 연구는 이번 연구를 통해 진단된 환자들의 전향적 코호트 및 이미 진단된 환자들의 후향적 코호트를 구축하여 임상적 특징과 경과를 분석하였다. 전향적 코호트와 더불어, 대상 환자 373 명의 자료가 추가 분석되었고 이를 기반으로 우리나라 알포트 증후군의 현황과 예후를 확인하였다. 세번째, 알포트 증후군의 근거기반 진료권고안은 대한신장학회 유전신질환연구회 지원으로, 소아청소년과, 신장내과, 안과, 이비인후과, 병리과 의료진 총 18 명으로 구성된 개발 실무위원회가 마련되었고, 체계적 문헌 연구를 위해 방법론 전문가 1 명이 포함되었다. 진료지침 개발을 위한 핵심 질문으로 치료 부분에서 4 개 항목, 전체 8 개 문항을 도출하였고, 각 위원별로 작성한 개별 주제에 대한 권고문을 상호 교차 검증 과정을 거쳐 2025 년 최종본을 발표하였다. 추가적인 연구 결과로 알포트 증후군과 관련된 다양한 주제들, 즉 기본적인 특징, 작성된 진료지침, 빅데이터 분석 결과, 신장이식, 눈과 귀의 합병증, 병리적 소견, 환자와 보호자의 인식 등과 관련하여 총 6 편의 종설과 2 편의 원저가 연구기간 중 KRCP 에 발표되었다.

Keywords: 알포트 증후군, 유전진단, 코호트, 진료권고안