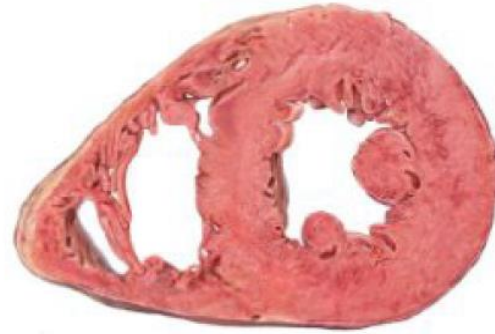


트랜스타이레틴 아밀로이드 심근병증

ATTR-CM

심장에 비정상 단백질이 쌓여
심장이 두꺼워지고 뻣뻣해지는 병입니다.

조기에 의심하고 진단하면 치료 계획을 세울 수 있습니다.



정상심장



아밀로이드 심장

이 병은 무엇인가요?

핵심 흐름은 TTR 단백질 → 아밀로이드 침착 → 심장 기능 저하입니다.

TTR 단백질

간에서 만들어지며 갑상선 호르몬과 비타민 A 운반을 돕습니다.

구조가 불안정해지면

TTR이 비정상적으로 변해 아밀로이드라는 물질로 바뀔 수 있습니다.

심장에 쌓이면

심장 근육이 뻣뻣해지고 피를 받아들이는 기능이 떨어집니다.



국내 희귀질환 및 산정특례 대상 질환으로 안내되어 있습니다.

왜 생기나요?

ATTR-CM은 크게 유전성과 야생형으로 나눠 설명합니다.

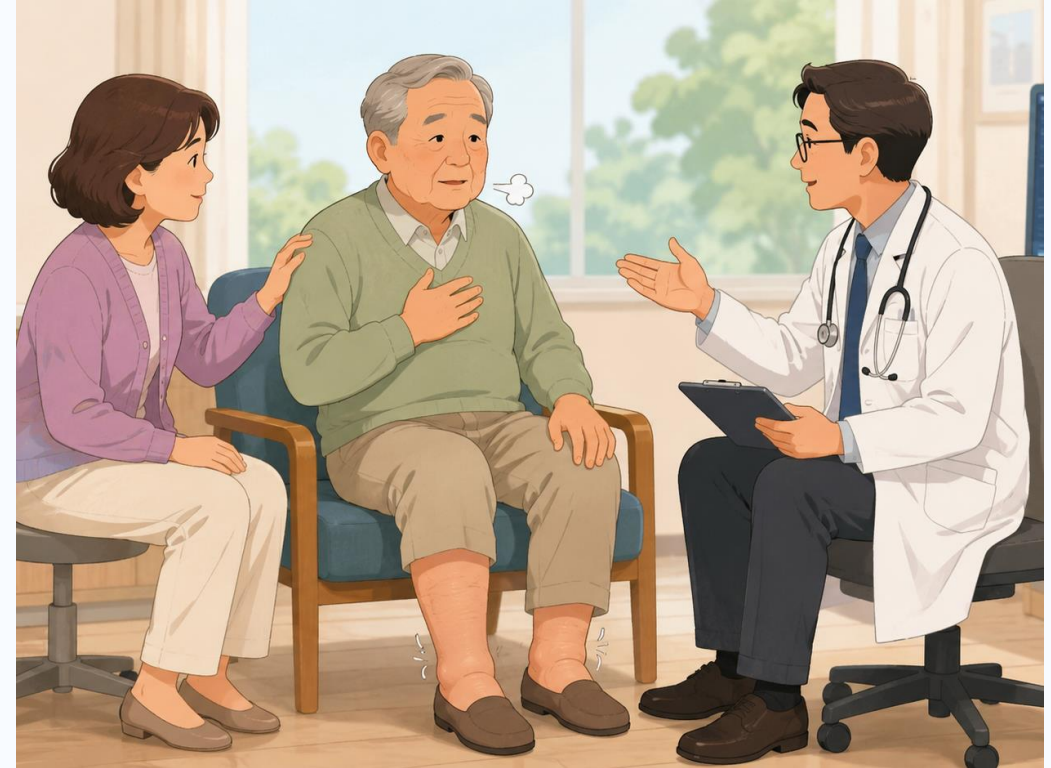
두 가지 유형

유전성 hATTR

부모로부터 변이된 TTR 유전자를 물려받아 발생할 수 있습니다.
자녀에게 유전될 확률은 50%입니다.

야생형 wtATTR

유전적 결함이 없어도 나이가 들면서 단백질이 불안정해져 주로 고령층의 심장에 쌓일 수 있습니다.



가족력이 있거나 유전성이 의심되면 가족 상담·유전자 검사가 중요합니다.

어떤 증상이 나타나나요?

심장 증상뿐 아니라 신경·자율신경 증상이 함께 나타날 수 있습니다.

심부전 증상

숨참, 쉽게 피곤함, 다리 부종, 체중 증가가 나타날 수 있습니다.

부정맥 증상

심방세동, 방실차단, 동기능부전으로 두근거림·어지럼이 생길 수 있습니다.

말초신경 증상

손발 저림, 감각 둔화, 바늘로 찌르는 듯한 통증, 손목터널증후군, 척추관 협착증이 동반될 수 있습니다.

자율신경 증상

기립성 저혈압, 어지러움, 만성 설사 또는 변비가 나타날 수 있습니다.



안과적 증상

- 비문증
- 녹내장
- 안구 내 비정상 혈관
- 동공 이상
- 안구건조증



척추관 협착증

- 다리와 엉덩이의 통증, 저림 또는 무감각



신장병증

- 단백뇨
- 신부전



양측성 수근관 증후군

- 손과 팔의 무감각 및 저림



말초 감각운동신경병증

- 손과 발에서 시작되어 몸의 중심부로 진행할 수 있는 근력 저하, 무감각 또는 통증
- 보행 장애
- 균형 장애



심혈관계 증상

- 불규칙한 심장 박동
- 전도 장애
- 울혈성 심부전(호흡곤란, 전신 피로, 말초부종 포함)
- 좌심실 확장 없이 보존된 박출률을 동반한 심실벽 비후



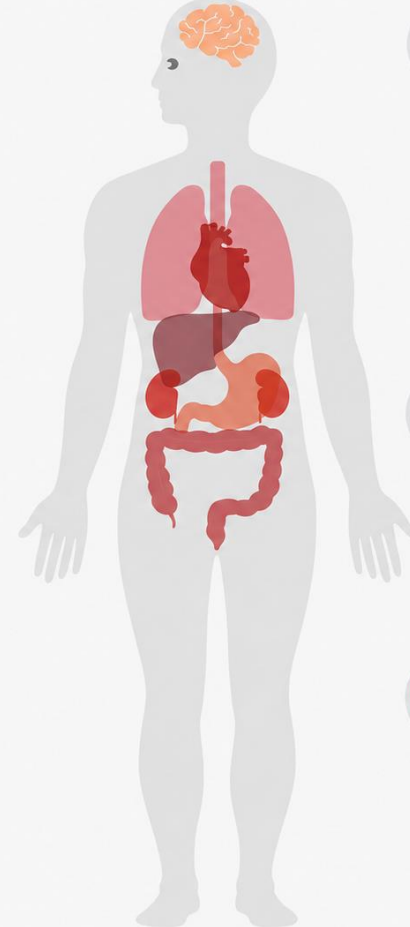
자율신경병증

- 기립성 저혈압
- 반복성 요로감염(요정체로 인한)
- 성기능 장애
- 발한 이상
- 오심 및 구토



위장관계 증상

- 오심 및 구토
- 조기 포만감
- 설사
- 변비
- 설사와 변비의 반복
- 비의도적 체중 감소



왜 놓치기 쉬운가요?

증상이 흔한 심부전·부정맥과 비슷해 증상만으로는 구분하기 어렵습니다.



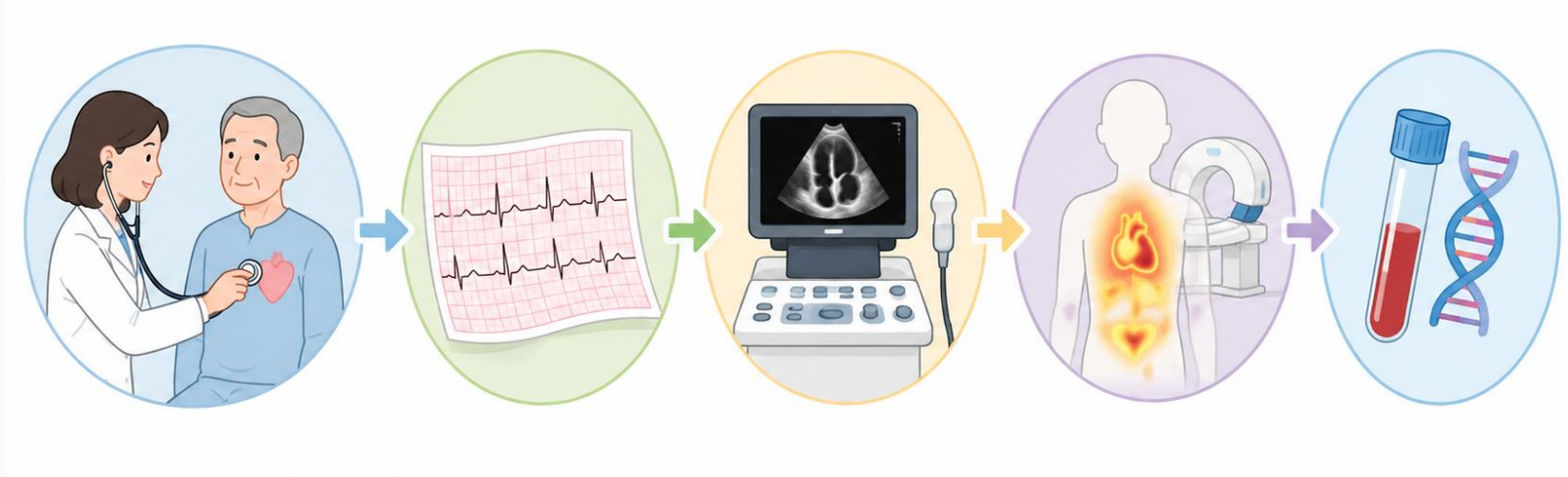
“나이 탓” 또는 “일반 심부전”처럼 보일 수 있습니다

하지만 심장벽이 두꺼워 보이거나, 심부전 증상과 부정맥이 반복되면 ATTR-CM 가능성을 전문의와 상의해볼 수 있습니다.

증상이 지속되면 검사 결과를 모아 심장 전문의에게 상담하세요.

진단은 어떻게 하나요?

한 가지 검사만이 아니라 여러 검사를 종합해 진단합니다.



심전도

특징적인 전기 신호 패턴 확인

심장초음파

심장벽 두께와 기능 평가

심장 MRI

조영제를 이용해 특징적 소견 확인

99mTc-PYP 스캔

심장 아밀로이드 침착 평가

조직·유전자 검사

필요 시 심근조직검사와 TTR 변이 확인

검사 결과와 증상, 가족력을 함께 보아 최종 판단합니다.

치료 ① 원인을 겨냥한 치료

목표는 TTR 단백질이 더 이상 문제를 만들지 않도록 조절하는 것입니다.

TTR 사합체 안정제

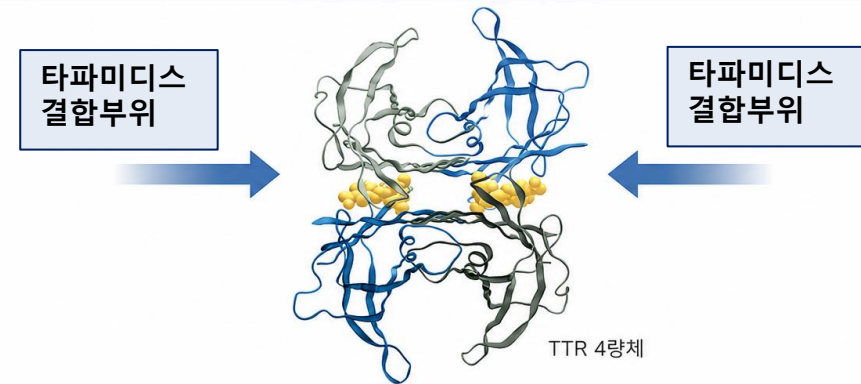
예: **Tafamidis** [빈다켈®, 빈다맥스®]): . 하루 한 번 먹는 약으로, TTR 단백질을 안정시켜 병의 진행을 늦추는 치료입니다.

TTR 합성 억제제

예: Patisiran, Vutrisiran. TTR 단백질이 만들어지는 양을 줄여 심장·신경 증상 조절에 쓰일 수 있습니다.

타파미디스는 아밀로이드의 생성을 억제하여 질병의 진행을 지연시킵니다.

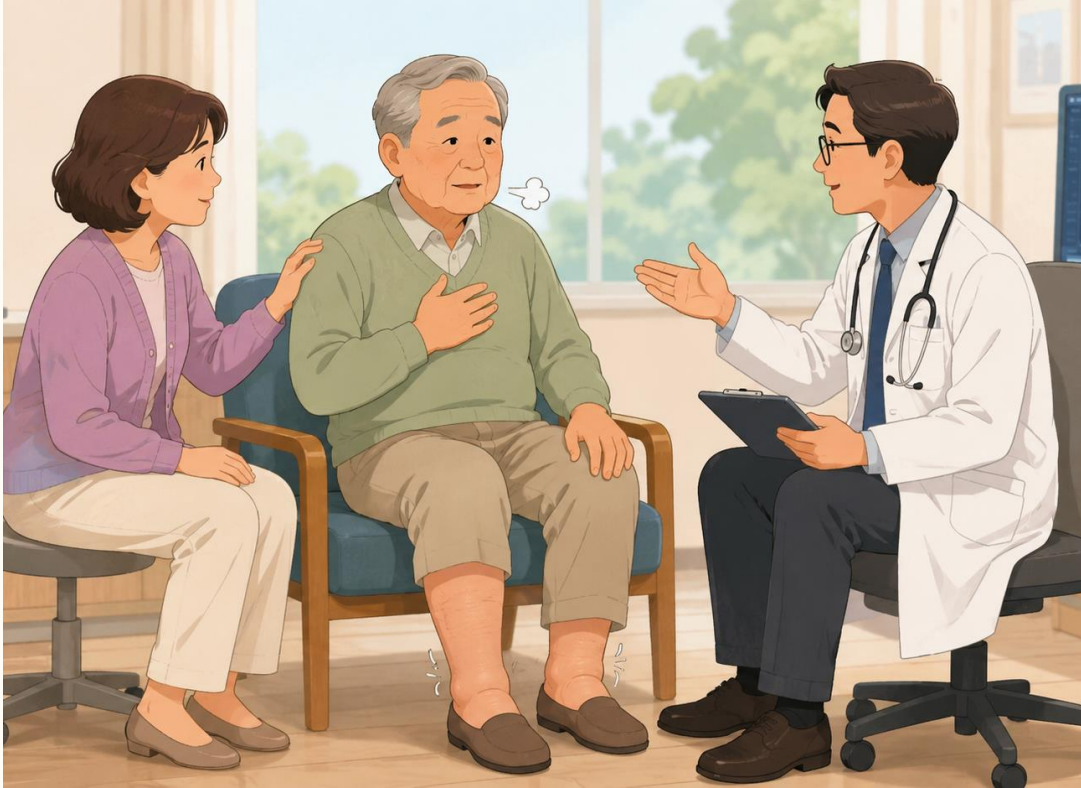
타파미디스는 TTR에 선택적으로 결합하여 이를 안정화시키고 해리를 방지하여, 궁극적으로 아밀로이드 생성을 억제하여, **ATTR의 진행지연에 중요한 역할**을 합니다.



치료제 선택과 보험 적용은 환자 상태와 국내 허가·급여 기준에 따라 달라집니다.

치료 ② 증상을 함께 관리합니다

원인 치료와 함께 심부전·부정맥 관리를 병행합니다.



심부전 증상 조절

숨참·부종이 있으면 환자 상태에 따라 이뇨제를 사용합니다.

느린 맥박·전도장애

동기능부전이나 방실차단이 심하면 심박동기 삽입이 필요할 수 있습니다.

정기 추적관찰

증상, 체중, 부종, 심박수, 검사 결과를 보며 치료 계획을 조정합니다.

새로운 어지럼, 실신, 갑작스러운 호흡곤란은 즉시 의료진과 상의하세요.

환자와 가족을 위한 정리

확진 후에는 치료뿐 아니라 가족 상담과 의료비 지원 확인도 중요합니다.

희귀질환 산정특례

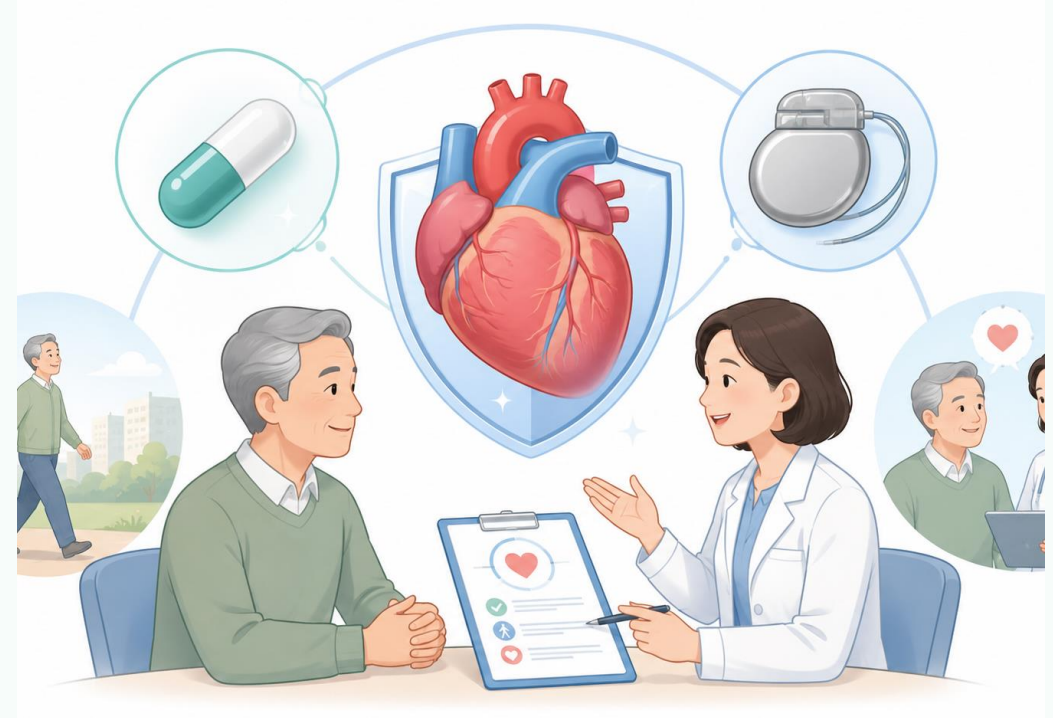
ATTR 아밀로이드증은 산정특례 대상 질환으로 안내되어 있으며, 등록 시 본인부담이 경감될 수 있습니다.

유전성인 경우 가족 검사

가족 중 한 명이 확진되면 다른 가족도 증상이 없어도 유전자 검사를 고려할 수 있습니다.

관리 가능한 질환으로 변화 중

최근 진단·치료 기술이 발전하고 있으므로 주치의와 적극적으로 진단, 치료 계획을 세우는 것이 중요합니다.



세부 지원 기준은 시기와 조건에 따라 달라질 수 있으므로 병원·공단에서 확인하세요.

오늘 기억할 5문장

환자에게 설명할 때는 아래 다섯 가지를 중심으로 말하면 됩니다.

- 1 ATTR-CM은 TTR 단백질이 심장에 쌓이는 병입니다.
- 2 심장이 두꺼워지고 뻣뻣해져 숨참·부종·피로가 생길 수 있습니다.
- 3 유전성 또는 야생형으로 나눌 수 있습니다.
- 4 심전도·심초음파·MRI·PYP 스캔·유전자 검사 등을 종합해 진단합니다.
- 5 표적 치료와 증상 조절, 가족 상담을 함께 고려합니다.

이 자료는 질환 이해를 돕기 위한 교육용이며, 진단과 치료는 담당 의료진과 상의하세요.