



Citrin Foundation

사이트린 결핍증 가이드북

번역자 류용수 (Yongsoo Ryu)

증상

치료

서포트



'사이트린'이란?

우리 몸에는 다양한 단백질 생성에 관여하는 약 20,000개의 독특한 유전자가 있으며, 이 유전자들에 의해 만들어진 단백질들은 우리 몸에 필수적인 기능을 하게 됩니다.

이 유전자들 중 SLC25A13은 '사이트린'이라는 단백질을 만드는 역할을 하는 유전자입니다. 사이트린은 우리 몸 안의 일부 세포에 존재하면서 탄수화물과 같은 영양소의 분해를 도와 에너지를 생산하고 정상적인 신진대사를 유지하는 일을 담당합니다. 일반적으로 신진대사란 신체가 에너지를 생산하기 위해 음식을 분해하고 성장과 회복을 위해 영양분을 사용해 해로운 신체 노폐물을 제거하는 생물학적 과정을 의미합니다.

우리 몸의 세포가 정상적인 상태라면 사이트린은 글루탐산이라는 아미노산을 세포질에서 미토콘드리아로 운반하고, 그 반대 교환 작용으로 미토콘드리아에 있는 아스파르트산이라는 아미노산을 세포질로 보내는 일을 담당하게 되는데 이는 정상적인 신진대사와 건강 유지에 필수적인 과정입니다.

사이트린 결핍증이란?

사이트린 결핍증이란 앞서 설명 드린 SLC25A13 유전자가 돌연변이를 일으켜 사이트린이 생성되지 않거나 불완전 또는 기능상의 문제가 있는 비정상적인 사이트린이 만들어지는 것을 의미합니다. 이렇게 되면 세포질과 미토콘드리아 사이의 글루탐산과 아스파르트산 교환작용에 문제가 발생하고 그로 인해 탄수화물 등의 영양소 분해로 에너지를 얻는 작업과 전반적인 신진대사 기능에 영향을 받는 일이 발생하게 됩니다.

사이트린 결핍증의 원인은 상염색체 열성 유전입니다. 돌연변이가 있는 SLC25A13 유전자 2개(아버지로부터 1개, 어머니로부터 1개)를 물려 받으면 사이트린결핍증에 걸리게 됩니다. 만약 돌연변이가 있는 SLC25A13 유전자 1개와 돌연변이가 없는 SLC25A13 유전자 1개 물려 받게 된다면 증상은 나타나지 않지만 '보인자'에 해당되게 되며, 보인자 사이에서 태어난 자녀는 사이트린 결핍증 발생 확률이 더 높아지게 됩니다. 사이트린 결핍증은 대사성 질환 및 2차 요소 주기 장애로 여겨집니다. 요소 주기 이상은 혈액 내 유해물질인 암모니아를 요소로 바꾸어 몸 밖으로 배출하는 기능에 장애가 있는 것을 의미합니다.

현재 사이트린 결핍증의 완치법은 없습니다. 하지만 환자들은 적절한 식습관 관리와 정기적인 검진을 통해 비교적 정상적인 생활을 영위할 수 있습니다.



사이트린 결핍증의 임상증상

다수의 사이트린 결핍증 환자들이 보이는 특징적인 증상은 탄수화물이 적고 단백질과 지방이 풍부한 음식을 선호한다는 것입니다. 사이트린 결핍증 환자들은 탄수화물이 많이 포함된 음식을 피하고 단맛이 나는 음식을 싫어하는 경향이 있습니다. 또한 탄수화물이나 당분이 많은 음식의 과도한 섭취는 사이트린 결핍증 환자들의 건강상의 문제를 발생시킵니다.



사이트린 결핍증의 임상증상은 환자마다 다양하지만, 아래의 표 1에 요약된 바와 같이 환자의 연령에 따른 증상 유형으로 분류할 수 있습니다. 하지만 여기서 중요한 점은 모든 환자가 모든 유형의 증상을 보이는 것이 아니며 특히 FTTDCD 나 CTLN2는 극히 일부에게만 발병한다는 것입니다.

표1: 사이트린결핍증의임상증상

연령구분	표현형	주요증상	기타증상
신생아기(생후 12개월 미만)	사이트린 결핍으로 인한 신생아 간내 담즙 정체증 (NICCD)	지연성 황달, 성장 장애, 간 비대, 담즙정체, 미만성지방간, 실질세포침범 보통 1세 이후에 자연치유된다.	출혈성질환, 비타민 K 결핍증, 저단백혈증, 갈락토스혈증
유년기 (1~11세)	적응·보상기	단백질과 지질이 풍부한 식품을 선호하고 탄수화물과 당질이 풍부한 식품을 싫어하는 강한 기호성	피로감, 저혈당, 복통
	사이트린 결핍으로 인한 성장 장애 및 지질대사이상 (FTTDCD)	단백질과 지질이 풍부한 식품을 선호하고 탄수화물과 당질이 풍부한 식품을 싫어하는 강한 기호, 피로감, 저혈당, 위장장애, 식욕부진, 성장장애 등	췌장염, 고지혈증, 간세포암종, 지방간
청소년기·성인기(11세 이상)	성인발병 II형시트룰린혈증	단백질과 지질이 풍부한 음식을 선호하고 탄수화물과 당질이 풍부한 음식을 싫어하는 강한 기호, 고암모니아혈증, 시트룰린혈증, 급성뇌병증, 의식장애 음주, 과도한 탄수화물 섭취, 수술, 감염 등이 원인이 될 수 있다.	췌장염, 고지혈증, 간세포암종, 지방간, 낮은 BMI

치료

사이트린 결핍증의 일반적인 치료법을 소개해드리겠습니다. 하지만 환자마다 상태와 중증도에 차이가 있을 수 있으므로 반드시 주치의와 상담을 진행해야 합니다.

식단관리

저탄수화물, 고단백질, 고지방 식단을 유지합니다:

- 올리브 오일과 같은 건강한 식물성 지방 섭취를 통해 지방질 공급원을 다양화하고 동물성 지방에만 의존하는 식습관을 피하도록 합니다.
- 환자의 연령과 상관없이 아침, 점심, 저녁 식사와 사이사이 간식을 통해 자주 음식을 섭취하는 것이 중요합니다.

MCT 보충

MCT(중쇄지방산)는 일반 지방들과는 달리 간에 직접 에너지를 공급하는데, 이는 간의 에너지 부족이 발생하기 쉬운 사이트린 결핍환자에게 도움이 될 수 있습니다. MCT는 음식에 흔히 함유되어 있지 않아 사이트린 결핍증 환자들은 MCT 오일을 별도로 섭취하는 것이 좋습니다. NICCD 환자의 경우 MCT분유나 MCT가 보충된 모유를 섭취 할 것을 권장합니다. (용량은 주치의와 상의해야 합니다)

(2022년 현재 일본에서는 의사를 통해 MCT 포물러를 무료로 제공받을 수 있습니다).

NICCD 이후(1세 이상).

- MCT는 하루 세 번 식사와 함께 섭취하는 것이 가장 좋습니다.
- 1세 이후 1일 MCT섭취 권장량은 몸무게 1kg 당 1g 입니다 (예: 몸무게 20kg 인 어린이 경우 20g) 하지만 복통 등의 증상편이 있는 경우에는 그 양을 줄일 수 있습니다.

아래와 같이 MCT 오일 섭취 방법을 추천드리지만, 그 외 각 가정에서 편한 방법을 정해 섭취해도 좋습니다.

- 스무디나 음료와 섞어 마신다
- 샐러드에 섞거나 삶은 채소와 함께 섭취한다
- 수프에 넣어 섭취한다.
- 밥이나 빵에 뿌려서 섭취한다.



예방

최근의 사이트린 결핍증에 대한 연구를 기반으로 살펴보면 고단백, 고지방, 저탄수화물 식단 및 음식을 자주 섭취하는 습관, MCT 보충은 FTTDCD와 CTLN2의 발병예방과 증상완화에 효과가 있는 것으로 보여집니다.

피해야할것 · 주의사항



고탄수화물 식단

다른 요소 주기 이상에서는 고암모니아 혈증을 예방하기 위해 저단백, 고탄수화물 식단을 권장하기도 하지만 사이트린 결핍증 환자에게는 위험할 수 있어 이를 피하는 것이 바람직합니다.



글리세롤, 과당, 포도당 등 당류 주사제 주입

글리세롤이나 고농도 과당이 함유된 수액 사용은 증상을 악화시키고 심할 경우 환자의 생명을 위협할 수 있어 반드시 사용을 피해야 합니다. 또한 고농도 포도당 용액 주입도 증상을 악화시키는 것으로 보고되고 있습니다. 만니톨 주입은 사이트린 결핍증 환자에게 안전한 것으로 알려져 있습니다.



음주

술은 소량으로도 CTLN2의 발병을 유발할 수 있으므로 엄격히 금주해야 합니다.



약물

초기 보고에서는 아세트아미노펜(또는 파라세타몰)과 라베프라졸이 CTLN2를 유발할 수 있다고 알려졌지만 그 이후로 더 이상의 사례는 기록되지 않았으며 이는 이러한 약물의 효과가 제한적일 수 있음을 시사합니다. 하지만 이 같은 약물이 주성분을 약을 복용 할때는 처방기간과 용량을 초과해서는 안되고 환자의 상태 변화나 증상을 주의깊게 살필 필요가 있습니다.

서포트

사이트린재단은 사이트린 결핍증 환자와 그 가족을 지원하고 질환의 전반적인 이해와 새로운 치료법 개발 연구를 촉진하기 위해 설립된 연구 주도형 비영리 단체입니다. 사이트린 재단의 최종 목표는 사이트린 결핍증을 완치할 수 있는 치료법을 찾는 것이며 이를 위해 재단 설립자들은 향후 10년간 3,000만 달러를 기부할 예정입니다.



일상생활에서의 환자들의 경험, 연령별 정보
등을 담은 환자 전용 웹사이트



SNS 계정개설



레시피과 식단관리팁



정보교류의 장 · 세미나



동료 지원 커뮤니티



<https://patient.citrinfoundation.org>

이외에 도움이 더 필요하시다면 환자 참여 관리자에게 연락해 주시기 바랍니다. patients@citrinfoundation.org

참여해보세요



글로벌 사이트린결핍 환자 커뮤니티에 참여를 통해 여러 사람과 관계를 맺고 다양한 프로젝트에 참여할 기회를 얻을 수 있습니다.

커뮤니티 가입방법

- 사이트린 재단 홈페이지에서 사이트린재단에 가입한다.
- SNS 계정을 팔로우한다.

연구에 참여하세요

글로벌 '오믹스' 연구 참여를 고려해 보시는 건 어떠 신가요?

연구 참여 신청이 시작되면 사이트린재단에 등록하신 분들께는 안내를 보내드립니다. 자세한 사항은 이메일(patient@citrinfoundation.org)이나 SNS를 통해 언제든지 문의해 주시기 바랍니다.

여러분의 경험담을 공유해 주세요

여러분의 경험담을 보내주세요. 재단 홈페이지와 SNS를 통해 소개해드리겠습니다.

연락처

 @citrinfoundation

 @citrinfndn

 Citrin Foundation

 patients@citrinfoundation.org

 Citrin Foundation