

새로운 LDLR 유전자의 돌연변이가 있는 환자에게 PCSK-9 억제제의 투여로 치료한 1예

경희의대 강동경희대학교병원 내분비대사내과¹

이경원¹, 염윤진¹, 전지은¹, 황유철¹, 안규정¹, 정호연¹, 정인경¹

서론: 가족성 고콜레스테롤혈증은 심혈관질환의 위험이 높아서, 적극적인 약물 치료가 중요하다. 본 증례는 한국에서는 보고된 적 없는 LDLR 유전자 변이를 가진 이형접합 가족성 고콜레스테롤혈증 환자에서, 고용량 스타틴과 에제티미브 병합요법으로 LDL-C 목표에 도달하지 못하여 PCSK-9 억제제를 추가 투여함으로써 LDL-C 저하에 효과를 보인 1예를 보고한다.

증례: 39세 남자는 검진에서 고지혈증 소견이 있어 병원에 왔다. 가족력으로는 형이 48세에 급성 심근경색을 앓았고, 누나는 고콜레스테롤혈증이 있었다. 사회력 상 20갑/년의 흡연과 주3회의 음주력이 있었다. 혈액검사 결과, TG 262 mg/dL, LDL-C 237 mg/dL로 높았으며, HDL-C 35 mg/dL로 낮았다. 또한, 환자의 딸(LDL-C 232 mg/dl), 아들(LDL-C 289 mg/dl), 누나(LDL-C 201 mg/dl)가 모두 고지혈증 소견을 보였다. Simon Broom criteria 상 이형접합 가족성 고콜레스테롤혈증의 가능성을 보이는 자였다. 환자는 아토바스타틴 80 mg과 에제티미브 10 mg로 10년간 치료해 왔으나, LDL-C 150 mg/dl 미만으로 감소하지 않았다. 최근에 PCSK-9 억제제를 추가로 투여하였고, 2주만에 LDL 콜레스테롤 수치가 67 mg/dL로 떨어졌다. 그후 비용 문제로 환자는 한 달에 한 번 PCSK-9 주사 치료를 지속하였고 LDL-C 100 mg/dl 미만으로 유지중이다. 환자와 이환된 가족들의 유전자 검사결과, LDLR 유전자의 exon 13, 14에서의 copy number loss가 관찰되었다.

결론: 본 증례를 통해 고용량 스타틴과 에제티미브 병합 요법을 사용함에도, LDL 콜레스테롤 수치가 떨어지지 않는 스타틴 불응성 가족성 고콜레스테롤혈증 환자에서 PCSK-9 억제제의 추가 투여가 LDL-C를 효과적으로 낮춤을 확인하였다. 또한 환자와 이환된 가족에서 새로운 LDLR 유전자의 exon 13, 14의 copy number loss를 발견하였기에 보고하는 바이다.

