

# 해외의약뉴스

## 자폐증 정확하게 진단할 수 있는 생화학적 방법 개발돼

### 개요

*PLOS Computational Biology*지에 게재된 연구에서 자폐증을 정확하게 진단할 수 있는 생화학적 방법을 발견하였다고 밝혔다. 미국 렌셀러 폴리테크닉 대학교에서 주도한 이번 연구는 자폐증 발생과 관련 있는 대사체의 농도를 분석하는 방법으로 자폐 스펙트럼 장애가 있는 어린이의 98%를 정확하게 구분해냈다. 저자는 기존에 문헌에서 제시된 어떠한 접근법보다 예측력이 훨씬 좋다고 강조하였으며, 자폐증의 경우 조기 발견이 매우 중요한 만큼 이번 발견에 더욱 관심이 주목되고 있다.

### 키워드

자폐증, 자폐 스펙트럼 장애(ASD), 진단, 대사체

자폐 스펙트럼 장애(autism spectrum disorder, ASD)는 미국을 비롯해 전 세계적으로 많은 어린이들이 앓고 있는 질환이다. 전문가들은 자폐증을 조기에 발견하는 것이 중요함을 잘 알고 있으나, 현재의 진단 방법은 전적으로 행동에 의존하고 있기 때문에 100% 정확하지 않다. 그러나 최근 새로운 연구에서 아이에게 자폐증이 발생할지 정확하게 예측할 수 있는 생화학적 방법을 제시하여 관심이 모아지고 있다.

2014년 조사 결과를 보았을 때, 자폐 스펙트럼 장애는 전 세계 어린이의 1.5%가 앓고 있으며, 미국 어린이의 경우 68명 중 1명이 진단을 받는 것으로 추정되었다.

자폐 스펙트럼 장애 진단은 지난 수십 년간 급격하게 증가했으며, 미국에서는 이전과 비교해 30% 증가한 것으로 추정된다고 밝혔다.

미국 질병통제예방센터(CDC)에서는 자폐 스펙트럼 장애의 조기 발견의 중요성을 강조한다. 그러나 현재 진단법 및 심리측정 도구들(psychometric tools)은 전적으로 행동적 징후를 발견하는 데 의존하고 있다.

뉴욕 렌셀러 폴리테크닉 대학교의 연구진은 혈액에서 검출 가능한 물질을 기반으로 아이가 자폐 스펙트럼 장애 범주 안에 있는지 예측할 수 있는 새로운 방법을 발견하였다.

Juergen Hahn 및 Daniel Howsmon이 주도한 이번 연구는 *PLOS Computational Biology*지에 게재되었다.

연구진은 자폐증이 있는 어린이 83명과 정상적인 어린이(neurotypical children) 76명의 혈액 샘플을 분석하였다. 이러한 자료는 아칸소 어린이병원 연구소에서 수행한 IMAGE study의 일환으로 연구 초기에 수집되었다.

대상 어린이들의 연령은 3~10세였으며, 연구진은 1) folate-dependent one-carbon (FOCM) 대사, 2) transsulfuration (TS) 경로, 이렇게 두 가지 대사 경로에서 발생하는 대사체의 농도를 측정하고자 하였다.

이 물질들은 자폐 스펙트럼 장애 위험이 증가한 사람에서 변화가 발생하는 것으로 밝혀진 물질들이다.

### 새로운 도구를 이용해 ASD 어린이의 약 98% 예측 가능

연구진은 또한 자폐증 어린이를 이들의 신경상태를 기반으로 정확하게 분류할 수 있는 다변량 통계모델을 개발하였다. 저자는 이 모델이 기존에 문헌에서 제시된 어떠한 접근법보다 예측력이 훨씬 좋다고 강조하였다.

Hahn 및 연구진은 이러한 도구들로 대사체를 분석한 결과, 자폐증이 있는 어린이의 97.6%, 정상 어린이의 96.1%를 정확하게 구별해냈다.

Hahn은 “질환을 발견하고 중증도를 예측하는 데 있어 이 정도 수준의 정확도는 현재 사용되고 있는 다른 어떠한 방법보다 훨씬 뛰어난 것으로, 이번에 고려된 대사체들은 자폐 스펙트럼 장애 진단과 매우 밀접하게 연관되어 있어 강력한 지표가 될 수 있다.”고 설명하였다.

그러나 Hahn은 또한 이번 결과를 입증하기 위해 보다 많은 연구가 필요하다고 말했다. 연구진은 향후 FOCM과 TS를 기반으로 자폐 스펙트럼 장애 증상을 완화할 수 있는 치료법도 개발할 수 있을지 조사할 계획이다.

### ■ 원문정보 ■

<http://www.medicalnewstoday.com/articles/316375.php>