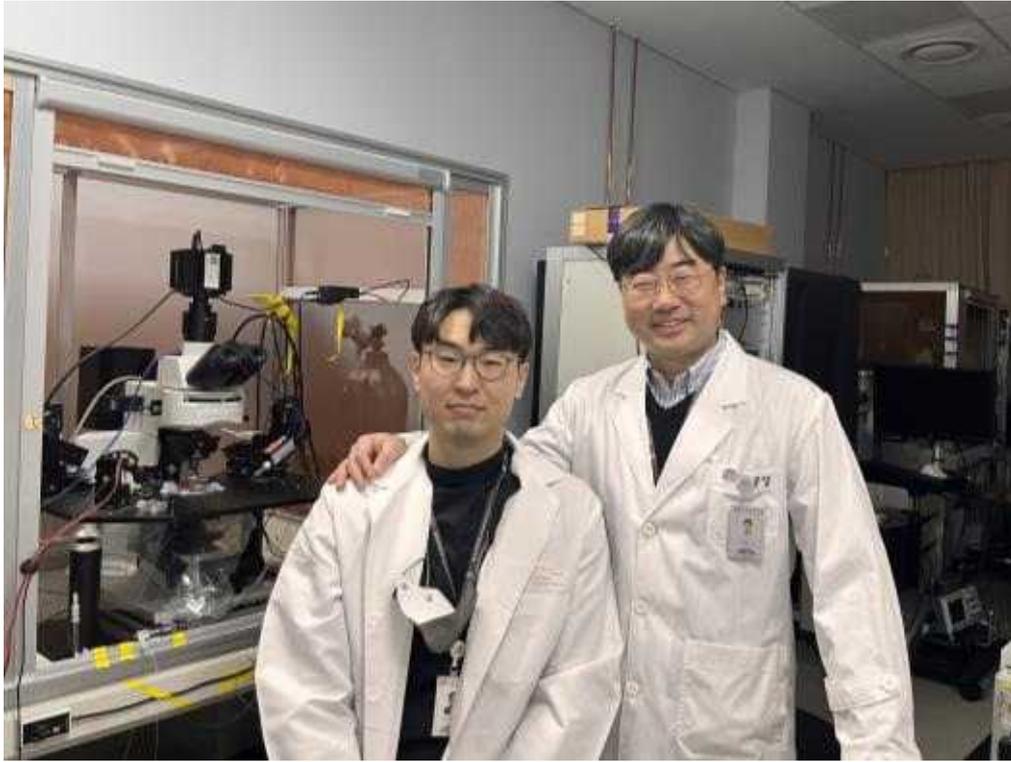


피지선 모반 증후군에 의한 뇌전증 발병 메커니즘 규명

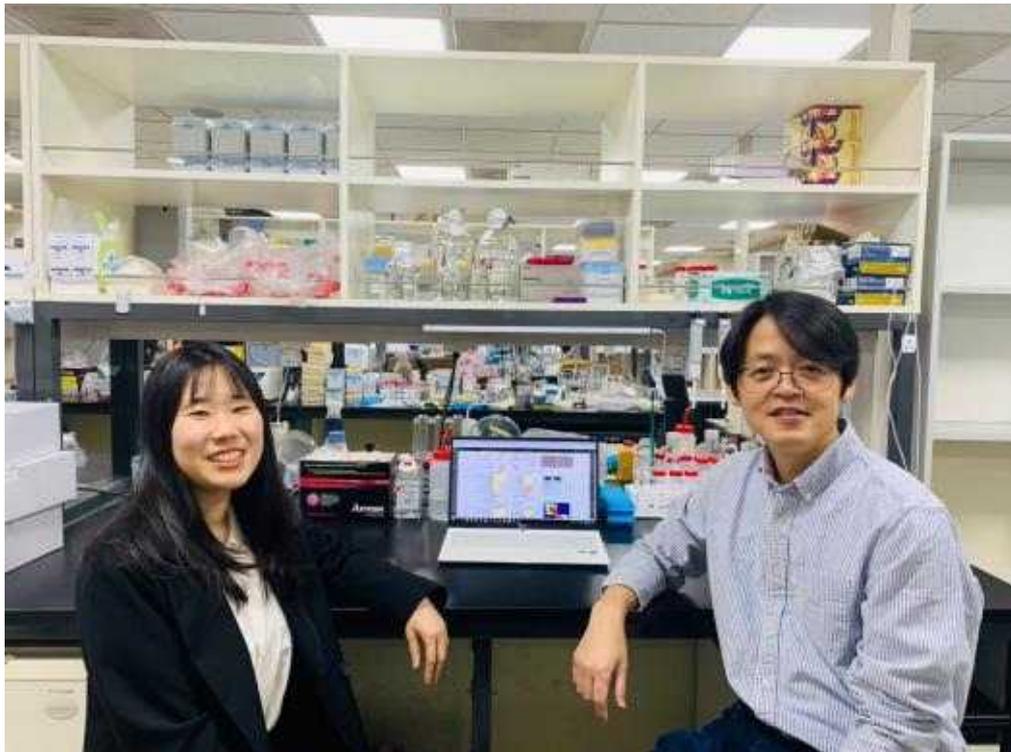
- 한국뇌연구원 라종철 · POSTECH 백승태 공동연구팀 발표, 새 치료법 개발 기대

- 한국뇌연구원(KBRI, 원장 서판길)은 감각·운동시스템 연구그룹 라종철 책임연구원과 포항공과대학교 백승태 교수가 마우스 모델을 활용한 공동연구를 통해 뇌전증 발병 원인의 하나인 선상 피지선 모반 증후군의 신경병리적 발병기전을 처음 규명했다고 7일 밝혔다.
- 희귀신경질환인 선상 피지선 모반 증후군(Linear nevus sebaceous syndrome, LNSS)*은 피부 병변이나 골격이상 등 수술을 통해 치료가 가능한 질병도 일으키지만, 뇌전증, 발달장애 등 난치성 뇌질환으로 발병하기도 한다. 그러나 아직까지 자세한 신경병리학적 기전은 밝혀지지 않았다.
- 공동 연구팀은 마우스 모델을 활용하여 뇌 안에서 신경세포(뉴런)의 비정상적 성장과 함께 전기적 신호의 흥분-억제 불균형이 선상 피지선 모반 증후군에 의한 뇌전증 발병의 원인이 될 수 있다는 사실을 확인하였다.
- 연구팀은 성장 중인 마우스 뇌의 신경세포에 증후군과 관련된 단백질 돌연변이 유전자(KRAS^{G12V})를 넣은 결과 뇌 대뇌피질의 기저부에 있는 신경세포가 정상적으로 바깥 방향으로 발생하지 못하고 기저부에만 모여 있는 피질 하(下) 결절성 이소증이 생기는 현상을 관찰하였다.

- 또한 돌연변이 유전자를 주입한 흥분성 신경세포(뉴런)는 정상보다 과하게 흥분하고 억제성 신경세포는 정상보다 낮게 활성을 띠면서, 신경의 흥분-억제 불균형 현상이 발생하는 등 뇌전증을 일으키는 피지선 모반 증후군의 병리학적 징후를 발견하였다.
- 교신저자인 백승태 교수는 “피지선 모반 증후군 환자에게서 발견되는 병인 돌연변이 단백질 제어를 통해, 일부 신경 발달 결함을 회복시킬 수 있는 것을 확인하였다”고 밝혔으며,
 - 공동 교신저자인 라종철 책임연구원도 “피지선 모반 증후군에서 보이는 뇌전증, 이소증 및 국소피질이형증 등과 같은 신경학적 증상의 치료제가 거의 없는 상황에서, 이번 연구가 향후 치료제 개발에 큰 도움이 될 수 있을 것으로 기대한다”고 말했다.
- 이번 연구는 DGIST-한국뇌연구원 학연프로그램을 통해 김용석 학생연구원과 함께 포항공대 김예은 학생이 1저자로 참여했으며, 국제 학술지 ‘셀(Cell)’의 온라인 자매지인 ‘셀 리포트(Cell Reports, IF: 9.995)’ 1월 14일자에 게재되었다.
 - * (논문명) ‘RAS 조절 이상으로 인해 나타나는 신경발달 결함과 그 가역성 (원제: Reversibility and developmental neuropathology of linear nevus sebaceous syndrome caused by dysregulation of the RAS pathway)’
 - * (저자) 김예은, 김용석, 이희은, 소기현, 최영식, 서병창, 김정현, 박상기, Gary W. Mathern, Joseph G. Gleeson, 라종철, 백승태
- 이번 연구는 한국뇌연구원 기관고유사업(22-BR-02-01 and 22-BR-01-01), 디지스트 R&D 프로그램(21-IJRP-01) 그리고 한국연구재단 (NRF-2022R1A2C1004216) 지원을 통해 수행되었다.



▲ 한국뇌연구원 김용석 학생연구원(좌), 라종철 책임연구원(우)



▲ POSTECH 김예은 학생(좌), 백승태 교수(우)