

심의사례 사례_15_04 (시행일자 : 2015-04-30)

■ 청구내역

- 상병명: 기타 스피고지질증, 상세불명의 명시된 형태학적 병변을 동반한 고립성 단백뇨, 기타 신장 장애에 의한 이차성 고혈압
- 주요 청구내역

[2014.09.04.]: 현 청구

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

[2014.09.18.]

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

[2014.10.02.]

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

[2014.10.16.]

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

[2014.10.29.]: 타 요양기관

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

[2014.11.12.]: 타 요양기관

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

[2014.11.26.]: 타 요양기관

395 젠자임파브라자임주(아갈시다제베타) 2*1*1

■ 심의내용

○ 현행 Agalsidase β 35mg 주사제(품명:젠자임파브라자임주 등) 인정기준[고시 제2014-166호 (2014-10-01)]에 의하면 ① 파브리병의 특징적인 임상 증상을 보이며, ② 백혈구나 피부섬유아 세포 등에서 α-galactosidase A의 활성도 감소와 유전자검사로 확진된 경우(단, 특징적인 임상 증상을 보이지만 α-galactosidase A의 활성도 감소가 확인되지 않는 여성환자의 경우 유전자 검사로 확진할 수 있음)에 요양급여하고 있음.

○ 동 건(남/30세)은 ① 요단백/크레아티닌 비가 2023mg/g이며, ② 파브리병의 가족력이 있어 측정된 혈장 α-Galactosidase A가 0.3nmol/hr/mg, 7.9%로 감소되어 있고, ③ GLA 유전자 검사에서 돌연변이 c.658C > T(p.R220*) hemizygotte가 검출되어, 파브리병에 의한 신합병증으로 진단 후 Agalsidase β35mg 주사제(품명: 젠자임파브라자임주)를 투여한 것으로, 진료내역 참조, Agalsidase β35mg 주사제(품명: 젠자임파브라자임주) 인정여부에 대하여 심의함.

○ 파브리병은 유전성 및 진행성 질환으로 혈관내피세포, 심장, 뇌, 그리고 신장을 포함하는 다 장기 침범으로 나타나므로, 초진 시 여러 장기의 합병증 여부에 대한 전반적인 평가가 필요하며, 일반적인 경우 신질환이 의심되는 상태에서는 신장 영상검사 등 기본검사를 시행하는 것이 타당함. 또한, 교과서 및 가이드라인에 따르면 파브리병에 의한 신장병증(Fabry nephropathy)의 진단이 분명하지 않거나, 신장병증의 정확한 상태 판단이 필요한 경우 신조직검사를 실시하도록 권고하고 있음.

○ 동 사례는 α -galactosidase A의 활성도 감소 및 유전자검사에서 확인된 돌연변이가 있는 남성으로 가족력이 있는 상태에서 병발된 단백뇨에 대한 ERT(enzyme replacement therapy)치료는 사례 인정함. 아울러, 해당 환자 진료 초기 시 이루어졌어야 할 타 장기의 침범 등을 평가하기 위한 장기별(General, Cardiac, Neurologic, ENT, Ophthalmologic, Pulmonology, Gastrointestinal, Skeletal) 합병증 여부 평가 및 신장 질환 진단 시 시행하는 기본검사(신장 영상검사 등) 실시를 권고하기로 함.

■ 참고

- 식품의약품 안전처 「젠자임파브라자임주」허가사항
- 「Agalsidase β 35mg 주사제(품명:젠자임파브라자임주 등)」인정기준[고시 제2014-166호]
- National Kidney Foundation's Primer on Kidney Diseases , Sixth Edition, 381-387 2014
- HARRISON'S principles of internal medicine 18th Edition, 2012
- Brenner and Rector's The kidney 9th edi. Elsevier, 2012
- Fabry nephropathy: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment by the European Renal Best Practice, Nephrol Dial Transplant (2013) 28: 505 ? I517
- Guidelines for the treatment of Fabry disease through the Life Saving Drugs Program. PBAC(Pharmaceutical Benefits Advisory Committee) 2013
- Guidelines to Diagnosis and Monitoring of Fabry Disease and Review of Treatment Experiences, The journal of pediatrics, Vol. 155, No. 4, Suppl. 2 2009
- Fabry disease: Guidelines for the evaluation and management of multi-organ system involvement Genetics IN Medicine, September 2006 Vol. 8 No. 9 r e
- Chronic kidney disease and an uncertain diagnosis of Fabry disease: Approach to a correct diagnosis, Molecular Genetics and Metabolism 114 (2015) 242 ? 247
- F. Weidemann et al, Long-term outcome of enzyme-replacement therapy in advanced Fabry disease: evidence for disease progression towards serious complications, Journal of Internal

Medicine, 2013, 274; 331 ? 41

○ Moving Points in Nephrology Clin J Am Soc Nephrol 5: 371 ? -378, 2010 Enzyme Replacement Therapy and Fabry Nephropathy - Recommendations for the diagnosis and management of Fabry nephropathy in adults

○ 파브리 신장병증(Fabry nephropathy)에서의 효소대체요법 관련 학회의견

- 대한신장내과학회[대신학 제2015-041호, 2015.3.16.]

[2015.4.20. 진료심사평가위원회]