

사노피, 파브리병 가족-친척 검사 인식 향상 위한 '파브리지' 캠페인 진행

- * X 염색체의 GLA 유전자 변이로 유전되는 파브리병, 가족-친척 검사 통해 조기발견 가능
- * 파브리병 환우 대상 교육 세미나, 디지털 가계도 검사 툴킷 배포 등 다양한 질환 인식 제고 활동 전개

대한민국 서울, 2024년 4월 25일 글로벌 헬스케어 기업 사노피의 한국법인(이하 사노피)은* 4월 파브리병 인식의 달(Fabry Disease Awareness Month)을 맞아, 파브리병의 인식 제고를 위한 '파브리지 캠페인'을 진행한다고 밝혔다.

캠페인 명인 '파브리지'는 '파브리병(Fabry)'과 '브리지(Bridge)'의 합성어로 유전성 희귀질환 파브리병의 적극적인 가족-친척 검사의 중요성을 강조하며, 환자와 질환 정보 사이를 잇고, 환자와 가족-친척을 이어 파브리병으로부터 모든 가족들의 건강을 지킬 수 있다는 메시지를 담고 있다.

X 염색체를 통해 유전되는 파브리병은 진단 환자를 중심으로 가계도를 그려봄으로써 고위험 환자를 파악할 수 있으며, 이러한 과정을 통해 가족-친척 검사를 시행함으로써 평균적으로 5명의 숨은 환자를 추가로 발굴할 수 있다. 하지만 유전 질환을 향한 사회적 낙인으로 인해, 환자들은 주변에 진단 사실을 쉽게 알리지 못하며, 이는 원활한 가족-친척 검사가 행해지는 데 어려움이 있는 상황이다.

파브리병은 세포 내 노폐물을 분해하는 리소좀에 알파-갈락토시다제 A(α -galactosidase A) 효소가 결핍되어 나타나는 리소좀 축적질환(Lysosomal Storage Disorders, LSD) 중 하나다. 세포 내에서 당지질이 분해되지 않고 지속적으로 쌓임으로써, 태아 시기부터 전신에 걸쳐 점진적으로 장기 손상이 일어난다. 손상된 장기는 회복할 수 없기 때문에, 증상이 나타나기 전 조기 진단을 통해 치료를 시작하고 질환의 진행을 방지하는 것이 중요하다.

이에 사노피는 16일 사내 캠페인을 론칭하며, 파브리병의 조기 진단의 중요성을 강조하는 포토세션을 진행했다. 임직원들은 '진단은 흠이 아닌 기회'로, 조기진단과 치료로 파브리병 환자가 건강한 삶을 이어갈 수 있다는 메시지를 전달했다.

이외에도 파브리병 환자의 모든 치료 여정을 의미하는 온라인 회의용 배경화면 배포, 국내외 파브리병 환자의 영상 메시지 상영 등 환우들이 파브리병과 함께 살아가는 모든 순간에서 마주하는 경험에 대해 공감과 응원의 시간을 가졌다.

* 사노피의 한국법인인 사노피-아벤티스 코리아(대표 배경은), 오펠라헬스케어코리아(대표 정경희) 중 본 보도자료는 사노피-아벤티스 코리아에서 발행한 보도자료입니다.

† 2023년 3월 29일 국내 허가사항 기준

추후 사노피에서는 환자들이 직접 가계도 상에서 파브리병 고위험군 환자를 파악하고, 이후 가족-친척 검사 등의 선제적인 조치를 취할 수 있도록 돕는 디지털 가계도 검사(FTS, Family Tree Screening) 툴킷을 환자들을 대상으로 연내 배포할 계획이다.

김보영 사노피-아벤티스 코리아, 희귀질환 사업부 헤드

“파브리병은 이미 진단된 환자를 중심으로 가족-친척 검사를 실시해 조기에 진단, 치료함으로써 질병의 진행을 사전에 충분히 예방할 수 있는 질환이다. 그렇지만 여전히 많은 환자분들은 사회적 낙인으로 인해 어려움을 겪고, 조기 진단에 어려움을 겪고 계신다. 사노피는 희귀질환 치료제 시장의 글로벌 리더로서 환자분들의 삶의 질 향상을 위해 파브리병에 대한 인식을 개선하는데 앞장서고, 앞으로도 환자들에게 최적의 치료를 제공할 수 있도록 최선을 다할 것”이라고 전했다.