

파킨슨병, 코호트 연구로 조기진단·맞춤관리 근거 넓힌다

- 영상검사로 파킨슨병 초기 이상 신호 확인
- 유전자에 따라 질병 진행 양상 달라져, 맞춤관리 가능성 제시

【관련 국정과제】 32. 의료AI·제약·바이오헬스 강국 실현

질병관리청(청장 임승관) 국립보건연구원(원장 남재환)은 ‘뇌질환 연구기반 조성 연구사업(BRIDGE)*’을 통해 구축한 국내 파킨슨병 환자 코호트 자료**를 활용하여, 파킨슨병 조기진단과 맞춤형 관리에 활용될 수 있는 연구성과를 발표한다.

* 뇌질환 연구기반 조성 연구사업 (Brain disease Research Infrastructure for Data Gathering and Exploration, BRIDGE) : 뇌질환의 정확한 진단·예방·치료를 위해 4개 뇌질환 코호트를 중심으로 임상·영상·유전체 등 다양한 연구자원을 통합하고, 이를 연구자가 활용할 수 있도록 구축·개방하는 국가 연구 인프라 사업

파킨슨병(Parkinson’s disease, PD)은 떨림, 경직, 느린 움직임 등 운동 증상으로 잘 알려진 퇴행성 뇌질환이다. 그러나 실제 환자에서는 인지기능 저하, 자율신경 이상, 수면장애, 우울, 삶의 질 저하 등 다양한 비운동 증상이 함께 나타나며, 환자마다 질병 진행 양상도 다르게 나타난다.

이에 따라 파킨슨병 환자를 효과적으로 관리하기 위해서는 운동증상 뿐 아니라 혈압조절 이상 등 자율신경계 증상과 유전적 요인을 함께 고려해, 질병 진행 위험을 조기에 파악하고 환자별 특성에 맞는 관리전략을 마련하는 것이 중요하다.

국립보건연구원은 2021년부터 국내 첫 국가주도 파킨슨병 환자 코호트를 통해 한국인 파킨슨병 환자의 임상·영상·유전·자율신경 관련 자료를 장기적으로 수집·분석하고 있으며, 최근 다음과 같은 연구성과를 도출했다.

파킨슨병, 코호트 연구로 조기 선별·맞춤관리 근거 넓힌다

자율신경 지표와 유전형 분석으로 한국인 파킨슨병 환자의 조기 선별과 맞춤형 관리 근거 기반 강화

질병관리청 BRIDGE 사업 기반 파킨슨병 환자 코호트 연구성과

1 ¹²³I-MIBG 검사 갑상샘 부위 신호 분석

초기 자율신경계 취약성 파악

- 파킨슨병 환자 233명 분석
- ¹²³I-MIBG 검사에서 갑상샘 갑상샘 부위 신호 추가 분석

¹²³I-MIBG 영상 예시

심장 심취 갑상샘 심취

연구 결과
갑상샘 부위 신호가 초기 혈압 조절 이상과 관련될 가능성 확인

연구의 의의
초기 자율신경계 이상을 파악할 수 있는 새로운 영상 지표 후보 제시

혈압 조절 이상 및 자율신경 문제

- 기립성 저혈압
- 누운 상태의 고혈압
- 야간 고혈압

2 BDNF rs6265 유전형 장기추적 분석

예후 예측과 맞춤형 관리 근거

- 한국인 파킨슨병 환자 247명 장기추적
- BDNF 유전형에 따른 운동증상·인지기능 저하 진행 양상 차이 확인

Val/Val 유전형 **Met 보유군**

운동증상 (UPDRS III) 변화 예시

3년 이후 Val/Val 유전형 환자군에서 운동증상 진행이 더 빠름

전두엽 인지기능 변화

Val/Val 유전형 환자군에서 전두엽 인지기능 저하 두드러짐

연구의 의의 환자별 모니터링과 맞춤형 관리전략 개발 가능성 제시

향후 달라지는 점

자율신경계 이상 고위험군 선별

- 기립성 저혈압, 야간 고혈압 등 조기 발견
- 합병증 예방 및 안전한 치료 가능

맞춤형 치료 전략 수립

- 유전·임상 정보를 통합한 치료 최적화
- 치료 효과 극대화, 부작용 최소화

환자별 질병 진행 예측 정확도 향상

- 누가 더 빠르게 악화되는지 조기에 예측
- 개인 맞춤형 모니터링 및 관리 가능

BRIDGE 파킨슨병 코호트 연구의 의의

임상·유전·자율신경 등 다양한 자료 장기추적 수집 → 통합 분석을 통해 조기 선별·진행예측 과학적 근거 마련 → 한국인 파킨슨병 환자 맞춤형 진단 및 관리전략 개발에 기여

* BDNF: 뇌유래신경영양인자(Brain-Derived Neurotrophic Factor) / ¹²³I-MIBG: 교감신경 기능 평가를 위한 핵의학 검사

첫 번째 연구에서는 파킨슨병 환자 233명을 대상으로 영상검사*에서 관찰되는 갑상샘 부위 신호의 임상적 의미를 분석하였다.

* ¹²³I-MIBG 영상검사 : 주로 파킨슨병 환자의 심장 교감신경 기능 저하 여부를 확인하는 데 활용되는 핵의학 검사로, 이번 연구에서는 검사 과정에서 함께 확인되는 갑상샘 부위 신호에 주목

연구 결과, 갑상샘 부위 신호는 기립성 저혈압, 누운 상태의 고혈압, 야간 고혈압 등 초기 혈압 조절 이상과 관련될 가능성이 확인되었다. 이는 갑상샘 부위 신호도 함께 분석할 경우, 파킨슨병 환자의 초기 자율신경계 이상을 파악하는 데 도움이 될 수 있음을 보여준다. 특히 혈압 조절 이상은 어지럼, 낙상, 실신 등으로 이어져 환자의 안전과 삶의 질에 영향을 줄 수 있어, 조기 확인이 중요한 비운동 증상으로 평가된다.

두 번째 연구에서는 한국인 파킨슨병 환자 247명을 장기간 추적하여 특정 유전자 유형에 따라 질병 진행 양상이 달라지는지를 분석했다.

연구 결과, 일부 유전자 유형을 가진 환자군은 다른 환자군보다 운동 기능과 인지기능 저하가 더 빠르게 진행되는 경향을 보였다. 이는 유전정보가 앞으로 환자의 질병 진행을 예측하고, 개인별 맞춤 관리 전략을 마련하는데 활용될 수 있음을 보여준다.

이번 연구는 파킨슨병이 단순히 움직임에만 영향을 주는 질환이 아니라, 유전적 요인, 자율신경 이상, 인지기능 변화가 복합적으로 관여하는 질환임을 다시 확인했다는 데 의미가 있다.

연구진은 “이번 연구성과들은 파킨슨병 환자를 장기적으로 추적하면서 임상 정보, 영상정보, 유전정보, 자율신경 지표를 함께 분석했기 때문에 가능했다”며, “앞으로도 한국인 파킨슨병 환자의 질병 특성을 보다 정밀하게 규명하고, 조기 진단과 맞춤형 관리에 활용할 수 있는 근거를 확대해 나가겠다”고 전했다.

김원호 국립보건연구원 만성질환융복합연구부장은 이번 연구성과를 바탕으로 파킨슨병 코호트를 지속적으로 추적 조사하여 임상·영상·유전체·생체자원 연계 분석을 고도화하고, 파킨슨병 고위험군 선별, 예후 예측모델 개발, 비운동 증상 관리전략 마련을 위한 후속 연구를 추진하겠다“고 밝혔다.

질병관리청 임승관 청장은 “파킨슨병은 환자마다 증상과 진행 양상이 다양하기 때문에 장기추적 코호트 기반 연구가 매우 중요하다”며, “이번 연구성과는 국가 연구인프라를 통해 한국인 파킨슨병 환자의 특성을 반영한 조기진단과 맞춤형 관리전략 개발의 근거를 마련했다는 점에서 의미가 있으며, 앞으로도 뇌질환 극복을 위한 연구 기반을 지속적으로 강화해 나가겠다”고 밝혔다.

- <붙임> 1. 주요 용어설명
 2. 연구결과[논문] 요약
 3. 뇌질환연구기반 조성연구(BRIDGE) 및 파킨슨병환자 코호트 개요

담당 부서 <총괄>	국립보건연구원 뇌질환연구과	책임자	과 장	고영호	(043-719-8630)
		담당자	보건연구사	권문진	(043-719-8636)
참여 기관	가톨릭대학교 서울성모병원	연구책임자	교 수	김중석	(02-3779-2238)

용어	설명
파킨슨병	도파민 신경세포가 점차 손상되면서 떨림, 경직, 느린 움직임 등이 나타나는 퇴행성 뇌질환이다. 운동증상 외에도 인지기능 저하, 수면장애, 우울, 자율신경 이상 등 다양한 비운동 증상이 동반될 수 있다.
¹²³ I-MIBG 검사	노르아드레날린과 유사한 방사성 추적자를 이용해 교감신경 기능을 평가하는 핵의학 영상검사이다. 파킨슨병에서는 주로 심장 교감신경 기능 저하 여부를 확인하는 데 활용된다.
갑상샘 부위 신호	¹²³ I-MIBG 검사에서 갑상샘 부위에 나타나는 방사성 추적자 신호를 의미한다. 본 연구에서는 이 신호가 파킨슨병 환자의 혈압 조절 이상 등 자율신경계 취약성과 관련되는지 분석하였다.
자율신경계	혈압, 심박수, 체온, 땀, 소화기능 등을 자동으로 조절하는 신경계이다. 파킨슨병에서는 자율신경계 이상으로 기립성 저혈압, 변비, 배뇨장애 등이 나타날 수 있다.
기립성 저혈압	누워 있거나 앉아 있다가 일어설 때 혈압이 과도하게 떨어지는 상태이다. 어지럼, 휘청거림, 실신 위험이 증가할 수 있다.
야간 고혈압	밤 시간대에도 혈압이 충분히 낮아지지 않고 높게 유지되는 상태이다. 자율신경계 조절 이상과 관련될 수 있다.
코호트 연구	특정 질환이나 특성을 가진 사람들을 장기간 추적하면서 건강정보, 검사결과, 생활습관 등을 반복적으로 수집·분석하는 연구 방법이다. 질병의 원인, 진행 과정, 예후 예측요인을 밝히는 데 중요하다.

구분	1	2
제목	The Clinical Significance of Thyroid Uptake in 123I-meta-iodobenzylguanidine Scintigraphy in Parkinson's Disease	Longitudinal Implications of the BDNF rs6265 Polymorphism for Motor and Nonmotor Features of Parkinson's Disease in the Korean Population
국문 제목	파킨슨병에서 123I-MIBG 영상검사 중 갑상샘 부위 신호의 임상적 의미	한국인 파킨슨병 환자에서 BDNF rs6265 유전형이 운동·비운동 증상 진행에 미치는 장기적 의미
게재학술지	Journal of Movement Disorders	Journal of Movement Disorders
게재월	'26.5. 채택	'26.5.
연구대상	초기 파킨슨병 환자 233명	한국인 파킨슨병 환자 247명
주요 내용	123I-MIBG 검사에서 관찰되는 갑상샘 부위 신호와 자율신경계 이상 관련성 분석	BDNF rs6265 유전형에 따른 운동증상, 인지기능, 비운동 증상 진행 양상 분석
의의	갑상샘 부위 신호가 기립성 저혈압, 야간 고혈압 등 초기 혈압 조절 이상과 관련될 가능성 제시	한국인 파킨슨병 환자에서 유전형에 따라 질병 진행을 양상이 달라질 수 있음을 확인

1. 123I-MIBG 영상검사에서 갑상샘 부위 신호의 임상적 의미 분석

○ 연구 목적

- 파킨슨병 환자에서 123I-MIBG 영상검사 중 관찰되는 갑상샘 부위 신호가 임상 증상 및 질병 진행과 관련이 있는지 분석

○ 연구 방법

- 초기 파킨슨병 환자 233명을 장기간 추적
- 123I-MIBG 영상검사에서 심장/종격동 비율과 갑상샘/종격동 비율을 산출
- 혈압 조절 이상, 운동증상, 비운동 증상, 인지기능, 삶의 질과의 관련성 분석

○ 연구 결과

- 심장 교감신경 저하는 기립성 혈압 변화, 자율신경 증상, 운동·비운동 증상, 삶의 질 저하와 관련
- 갑상샘 부위 신호는 파킨슨병의 장기 진행을 직접 예측하지는 않았으나, 기립성 저혈압, 누운 상태의 고혈압, 야간 고혈압 등 초기 혈압 조절 이상과 관련될 가능성을 보임

○ 의의

- 파킨슨병 환자에서 자율신경계 이상 등 비운동 증상 평가의 중요성을 제시하고, 기존 영상검사 자료의 추가 활용 가능성을 확인

2. BDNF 유전형에 따른 파킨슨병 장기 진행 차이 분석

○ 연구 목적

- 한국인 파킨슨병 환자에서 BDNF rs6265 유전형에 따라 운동증상, 인지기능, 비운동 증상 진행 양상이 달라지는지 분석

○ 연구 방법

- 파킨슨병 환자 247명을 평균 약 4년 이상 추적
- BDNF rs6265 유전형을 Val/Val군과 Met 보유군으로 구분
- 운동증상, 인지기능, 자율신경기능, 심장 교감신경 기능 등을 반복 평가

○ 연구 결과

- BDNF 유전형에 따라 운동증상과 인지기능 저하의 장기 진행 양상에 차이가 나타남
- Val/Val 유전형 환자군은 Met 보유군보다 추적 3년 이후 운동증상 진행이 빠르고 전두엽 인지기능 저하가 두드러짐

○ 의의

- 한국인 파킨슨병 환자의 예후 예측 및 맞춤형 관리전략 개발에 유전정보가 활용될 가능성을 제시

□ 뇌질환 연구기반 조성 연구사업

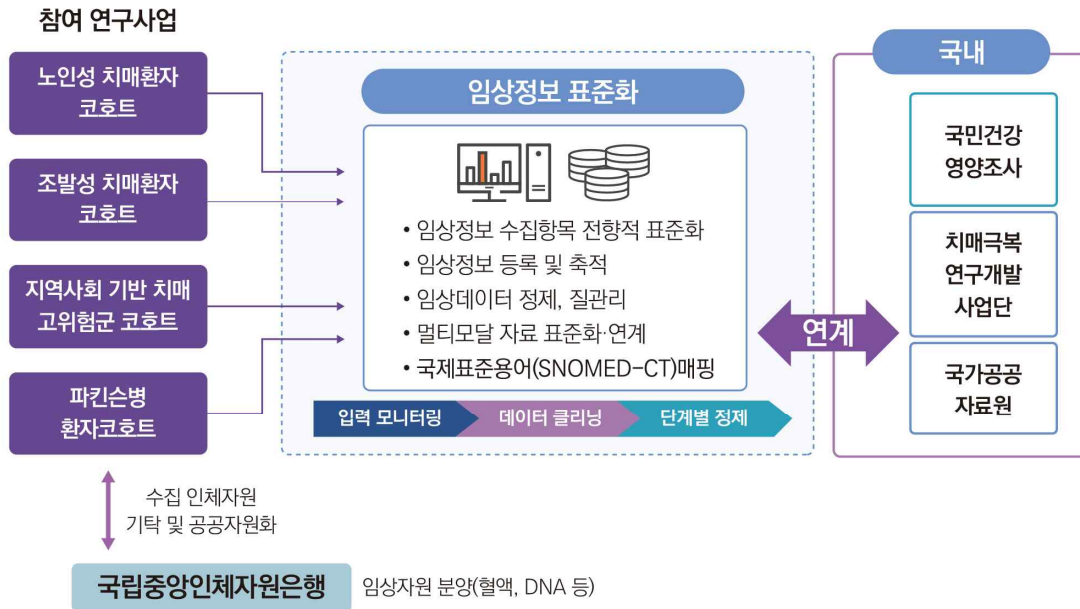
(Brain disease Research



Brain disease Research Infrastructure for
Data Gathering and Exploration

Infrastructure for Data Gathering and Exploration : BRIDGE)

- 질병관리청 국립보건연구원이 중심이 되어 국내 여러 대학 및 의료기관과 협력하여 수행하는 국가 연구사업으로, 향후 뇌질환의 정확한 진단법, 예측모형개발, 예방·관리 지침 개발 등을 위한 연구 성과가 극대화될 수 있도록 뇌질환 코호트를 중심으로 산재된 인프라를 통합하고, 연계하여 제공하는 기반을 구축하는 사업
- 데이터 간 연계가 가능하도록 뇌질환 코호트 공통항목 설정 등 표준화 및 단계별 정제를 통한 질 관리로 고품질의 임상데이터를 확보하고 있음. 또한, 뇌영상, 유전체 표준화 데이터 생산을 통해 임상정보와 연계 가능한 인프라의 범위를 확장함.



BRIDGE 성과집

□ 파킨슨병 환자 코호트

- 연구목표 : 파킨슨병 코호트 구축 및 추적조사를 통한 임상정보 및 연구자원 확보, 파킨슨병 환자의 질환 특성 이해 및 예방·예후관리근거 마련
- 주관연구기관 : 가톨릭대학교 서울성모병원 (연구책임자: 김중석 교수)
- 참여병원 : 서울성모병원 등 전국 5개 병원('25년 기준)
- 연구기간 : 1단계 :2021.4.1.~2023.12.31./2단계 : 2024.4.9.~진행중
- 연구대상자
 - 파킨슨병 환자로서 비정형 파킨슨증*이 아닌 대상자 중 질병단계 3기 내에 해당하는 환자

* 비정형 파킨슨증: 약물유발 파킨슨증, 뇌경색, 정상뇌압수두증 등 이차성 파킨슨증, 진단 초기에 비전형 파킨슨병이 명확한 경우

○ 수집항목

- ① 임상정보: 인구사회학적 정보, 생활습관(흡연, 음주, 신체활동, 영양), 삶의 질, 가족력, 질환력, 인지기능검사(MMSE, CDR, SNSB), 혈액검사결과, 파킨슨병 수집항목(운동·비운동 증상 항목, 후각기능검사, 파킨슨병 수면 척도 등)
- ② 인체자원: 혈청, 혈장, DNA, PBMC
- ③ 뇌영상: MRI, FP-CIT PET
- ④ 유전체: 기반('21-'23) WES

○ 연구내용

- ① 파킨슨병 환자 코호트 구축
 - 기반조사: 매년 신규 코호트 대상자 모집
 - 추적조사: 2년주기 임상검사 및 혈액검사
- ② 한국형 파킨슨병 특성 이해를 위한 임상 표현형 탐색, 인체자원 활용 질병관련 바이오마커 발굴 연구 등 수행