

개념 정리 노트

기출 2023·2024 (류종석 교수님) · 주제별 개념, 기출 빈도, 연결 포인트, 예상 문제

- ★★★★ 최빈출 — 7문항 이상 또는 4개 연도 이상 출제
- ★★★ 자주 출제 — 3~6문항 또는 2~3개 연도
- ★★ 1~2문항 출제
- ★ 출제 없음 (자료 범위)

암기 주제마다 외울 포인트

연결 다른 단원과 이어지는 지점 (누르면 이동)

예상 나올 수 있는 객관식 · 서술형과 정답

기출 수는 2023 복기(시험지 머리말 표기 '2025년 3학년 2학기 23학번') 9문항과 2024 복기(22학번) 10문항을 문항 번호대로 켜고, 1번(용어 5개)과 2번(질한 4~5개)은 하위 항목별로 나누어 켜으며 2023 1번은 '22 족보와 동일'이라는 복기 메모에 따라 2024 1번과 같은 용어로 보았다; 2024의 빠진 번호(8·9·11)는 복기에 없어 제외했다.

목차

1. 유전 양식과 유전질환 총론 Molecular Medicine 3 · 슬라이드 p.3-4, 35-37, 43-47 (1·3·5번 문제)

1-1	Autosomal dominant 유전질환	★★★
1-2	X-linked recessive 유전질환	★★★
1-3	Y-linked 유전질환	★★★
1-4	X chromosome inactivation (Lyonization)	★★★
1-5	Polygenic disorder (다유전자 질환)	★★★
1-6	Mitochondriopathy — 모계 유전	★★★
1-7	적록색맹 — unequal homologous recombination	★★★

2. 단일유전자 질환의 기전과 치료 Molecular Medicine 3 · 슬라이드 p.12-42 (2·4번 문제, 2023 천식 항체)

2-1	Cystic fibrosis (CF)	★★★
2-2	Familial hypercholesterolemia (FH)	★★★
2-3	Phenylketonuria (PKU)	★★★
2-4	Duchenne·Becker muscular dystrophy — 기전	★★★
2-5	DMD 치료 3가지 — ataluren · AAV · exon skipping	★★★
2-6	Tay-Sachs disease	★★★
2-7	천식 — humanized monoclonal antibody 타겟	★★★

3. 감염질환 치료제 Molecular Medicine 5 · 슬라이드 p.10-40 (6·7·9·10·12번 문제) (HIV·Influenza·HCV·Prion)

3-1	HIV 치료제 ① 역전사효소 — NRTI · NNRTI	★★★
3-2	HIV 치료제 ② protease · integrase · entry/fusion	★★★
3-3	Oseltamivir (Tamiflu) — neuraminidase 억제	★★★
3-4	HCV 치료제 — 약물·기전·타겟	★★★
3-5	anti-miR-122 antisense oligonucleotide (HCV)	★★★

기출 빈도 순위

기출 수는 2023 복기(시험지 머리말 표기 '2025년 3학년 2학기 23학번') 9문항과 2024 복기(22학번) 10문항을 문항 번호대로 썼고, 1번(용어 5개)과 2번(질환 4~5개)은 하위 항목별로 나누어 썼으며 2023 1번은 '22 족보와 동일'이라는 복기 메모에 따라 2024 1번과 같은 용어로 보았다; 2024의 빠진 번호(8·9·11)는 복기에 없어 제외했다.

#	주제	중요도	문항	연도
1	3-5 anti-miR-122 antisense oligonucleotide (HCV)	★★★	3	23 24
2	1-1 Autosomal dominant 유전질환	★★★	2	23 24
3	1-2 X-linked recessive 유전질환	★★★	2	23 24
4	1-3 Y-linked 유전질환	★★★	2	23 24
5	1-4 X chromosome inactivation (Lyonization)	★★★	2	23 24
6	1-5 Polygenic disorder (다유전자 질환)	★★★	2	23 24
7	1-6 Mitochondriopathy — 모계 유전	★★★	2	23 24
8	1-7 적록색맹 — unequal homologous recombination	★★★	2	23 24
9	2-1 Cystic fibrosis (CF)	★★★	2	23 24
10	2-2 Familial hypercholesterolemia (FH)	★★★	2	23 24
11	2-3 Phenylketonuria (PKU)	★★★	2	23 24
12	2-5 DMD 치료 3가지 — ataluren · AAV · exon skipping	★★★	2	23 24
13	2-6 Tay-Sachs disease	★★★	2	23 24
14	3-3 Oseltamivir (Tamiflu) — neuraminidase 억제	★★★	2	23 24
15	3-4 HCV 치료제 — 약물·기전·타겟	★★★	2	23 24
16	2-4 Duchenne-Becker muscular dystrophy — 기전	★★★	1	23 24
17	2-7 천식 — humanized monoclonal antibody 타겟	★★★	1	23 24
18	3-1 HIV 치료제 ① 역전사효소 — NRTI · NNRTI	★★★	1	23 24
19	3-2 HIV 치료제 ② protease · integrase · entry/fusion	★★★	1	23 24
20	3-6 Prion 치료제의 타겟 5가지	★★★	1	23 24

1-1

Autosomal dominant 유전질환



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23

24

2024 1-① · 2023 1-①

개념

상염색체 우성 (Autosomal dominant)

- 하나의 돌연변이 대립유전자만으로도 질병을 일으키기에 충분
- 이형접합(heterozygous) 보인자 = 그 자신도 환자
- 이형접합 보인자의 자손 중 절반(50%)이 다시 이형접합 → 발병
- 상염색체 → 성별과는 관련 없음 (남녀 동일)

시험 포인트

- 1번 용어 서술 단골 (2024 3-4줄, 2023 2-3줄 — '22 족보와 동일')
- 채점 단어 4개: 하나 / 이형접합 / 절반 / 성별 무관
- (교과서: FH가 대표적인 상염색체 우성 질환)

시험 핵심 비교

유전 양식 한눈에 (1번·5번 문제)

양식	누가 전달	누가 발병	핵심 단어
Autosomal dominant	이형접합 부모 (남녀 무관)	자손 50%	하나면 충분 · 성별 무관
X-linked recessive	건강한 이형접합 어머니 X^mX	아들 X^mY 만	딸은 양친 보인자일 때만
Y-linked	아버지	아들에게만	여성 무관 · 불임
Mitochondrial	어머니 (ovum)	아들·딸 모두	모계 유전 · 아버지는 전달 X

암기

- AD = 하나면 충분 · 이형접합 자손 절반 발병 · 성별 무관

연결 포인트

1-2

X-linked recessive 유전질환

같은 1번 문제 — X-linked는 성별에 따라 발병이 갈림

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. 상염색체 우성(autosomal dominant) 유전질환에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① 하나의 돌연변이 대립유전자만으로도 질병이 생길 수 있다
- ② 이형접합 보인자의 자손 중 절반이 이형접합이 되어 발병한다
- ③ 남성 자손에서만 질병 표현형이 나타난다
- ④ 이형접합 보인자 자신도 질병을 나타낸다
- ⑤ 원인 유전자가 상염색체에 있어 성별과 관련이 없다

정답 3 상염색체 유전이므로 성별과 무관 — 아들만 발병하는 것은 X-linked recessive

서술형 Q2. Autosomal dominant 유전질환을 3-4줄 정도로 간단히 서술하시오.

모범답안

상염색체 우성 질환은 하나의 돌연변이 대립유전자만으로도 질병을 일으키기에 충분하다. 따라서 이형접합 보인자 자신도 발병하며, 그 자손 중 절반은 다시 이형접합이 되어 질병이 발생한다. 원인 유전자가 상염색체에 있으므로 성별과는 관련이 없다.

하나 · 이형접합 · 절반 · 성별 무관

1-2 X-linked recessive 유전질환



중요도

★★★

기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 1-② · 2023 1-②

개념

X염색체 연관 열성 (X-linked recessive)

- 보통 건강한 이형접합 어머니(X^mX)로부터 전달
- 자손의 50%가 그 대립유전자에 대해 이형접합
- 오직 아들(X^mY)만 질병 표현형 → X가 하나뿐이라 가려지지 않음
- 딸은 대부분 건강한 보인자(X^mX)

여성이 발병하는 예외 2가지

- ① 두 부모 모두 보인자(아버지 X^mY) → 딸 X^mX^m 발병 가능
- ② 불리한 imprinting 사건으로 여성도 영향을 받을 수 있음
- (교과서: 보통 한쪽으로 치우친 X 불활성화(skewed lyonization)로 설명)

시험 핵심 비교

보인자 어머니(X^mX) × 정상 아버지(XY)

자손	유전형	결과
아들 50%	X^mY	발병
아들 50%	XY	정상
딸 50%	X^mX	보인자 (건강)
딸 50%	XX	정상

암기

- XLR = 보인자 엄마 → 아들만 발병 / 딸 발병은 양친 보인자-imprinting

연결 포인트

1-4

X chromosome inactivation (Lyonization)
여성 보인자의 mosaic = X 불활성화

이동 →

1-7

적록색맹 — unequal homologous recombination[이동 →](#)

적록색맹 = 흔한 X-linked inherited condition

2-4

Duchenne-Becker muscular dystrophy — 기전[이동 →](#)

DMD도 X-linked 근육병 (교과서)

예상 문제**객관식****Q1. X-linked recessive 유전질환에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?**

- ① 일반적으로 건강한 이형접합 어머니로부터 전달된다
- ② 보인자 어머니의 자손 중 50%는 이형접합이 된다
- ③ 보인자 어머니와 정상 아버지 사이에서는 아들만 질병 표현형을 나타낸다
- ④ 딸은 어떤 경우에도 질병 표현형을 나타내지 않는다
- ⑤ 불리한 imprinting 사건으로 여성이 영향을 받을 수 있다

정답 4 두 부모가 모두 보인자이면 딸(X^mX^m)도 발병할 수 있음**서술형****Q2. X linked recessive 유전질환을 3-4줄 정도로 간단히 서술하시오.****모범답안**

X-linked recessive 질환은 일반적으로 건강한 이형접합 어머니(X^mX)로부터 전달되며, 자손의 50%는 그 대립유전자에 대해 이형접합이 된다. 이 중 오직 아들(X^mY)만 질병 표현형을 나타낸다. 두 부모 모두 보인자인 경우 딸(X^mX^m)도 영향을 받을 수 있고, 여성은 불리한 imprinting 사건으로 영향을 받을 수도 있다.

이형접합 어머니 · 50% · 아들만 · 딸 X^mX^m · imprinting

1-3

Y-linked 유전질환



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23

24

2024 1-③ · 2023 1-③

개념

Y염색체 연관 (Y-linked)

- Y 염색체의 돌연변이로 발생
- 오직 아버지 → 아들에게만 전달
- 여성은 Y 염색체가 없어 영향을 받지 않음
- 대표 예: 불임(infertility)을 일으키는 질환들

암기

- Y-linked = 아버지→아들만 · 여성 무관 · 불임

연결 포인트

1-6

Mitochondriopathy — 모계 유전

반대 방향 — mtDNA는 어머니만 전달

이동 →

1-2

X-linked recessive 유전질환

X-linked와 성염색체 유전 비교

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. Y-linked 유전질환에 대한 설명으로 옳은 것은?

- ① 어머니로부터 아들에게 전달된다
- ② 아버지로부터 딸에게도 전달될 수 있다
- ③ 여성은 보인자가 되어 다음 세대에 전달한다
- ④ 오직 아버지로부터 아들에게만 전달되며 불임 질환이 포함된다
- ⑤ 성별과 관계없이 자손의 50%가 발병한다

정답 ④ Y는 아버지→아들로만 전달, 여성은 Y가 없어 영향 없음

서술형 Q2. Y linked 유전질환을 3-4줄 정도로 간단히 서술하시오.

모범답안

Y-linked 질환은 Y 염색체의 돌연변이에 의해 발생한다. 이러한 질환은 오직 아버지로부터 아들에게만 전달될 수 있다. 여성은 Y 염색체를 가지고 있지 않으므로 영향을 받지 않으며, Y-linked 질환에는 불임을 일으키는 질환들이 포함된다.

Y 염색체 · 아버지 → 아들 · 여성 무관 · 불임

1-4

X chromosome inactivation (Lyonization)



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 1-④ · 2023 1-④

개념

X 염색체 불활성화

- 여성의 두 X 중 하나가 배아 발달 동안 무작위(random)로 불활성화
- 발견자 Mary Lyon → **Lyonization**
- 목적: **dosage compensation** (남녀 X 유전자 발현량 맞춤)
- 세포 수준에서 일어남 → 일부 세포는 모계 X, 일부는 부계 X가 꺼짐 → **mosaic expression**
- (교과서: 꺼진 X = Barr body, XIST RNA가 관여)

암기

- **XCI = 무작위 · Lyonization · dosage compensation · mosaic**

연결 포인트

1-2

X-linked recessive 유전질환

보인자 여성이 mosaic → 대개 무증상

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. X chromosome inactivation에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① 여성의 두 X 염색체 중 하나가 불활성화된다
- ② 배아 발달 동안 일어난다
- ③ 항상 부계 X 염색체만 선택적으로 불활성화된다
- ④ dosage compensation을 위해 필요하다
- ⑤ 세포마다 꺼진 X가 달라 mosaic expression을 보인다

정답 3 무작위 — 어떤 세포는 모계 X, 어떤 세포는 부계 X가 꺼짐

서술형

Q2. X chromosome inactivation을 3-4줄 정도로 간단히 서술하시오.

모범답안

여성에서는 두 개의 X 염색체 중 하나가 배아 발달 동안 무작위로 불활성화된다. 이 현상은 발견자 Mary Lyon의 이름을 따 Lyonization이라고도 하며, dosage compensation을 위해 필요하다. 불활성화는 세포 수준에서 일어나므로 일부 세포는 모계 X, 다른 세포는 부계 X가 불활성화되는 mosaic expression을 나타낸다.

무작위 · Lyonization · dosage compensation · mosaic

1-5 Polygenic disorder (다유전자 질환)



중요도
★★★

기출
2 문항

출제 연도
2 / 2년

연도별
23 24

2024 1-㉔ · 2023 1-㉔

개념

다유전자 질환

- 여러 유전자와 연관 + 환경적 요인도 중요한 역할
- 가족 내에서 흔히 군집하지만 명확한 Mendelian inheritance pattern 없음
- 발현이 매우 다양 → 발병 위험에 대한 예후를 내리기 어려움
- 예: 일부 암, 심장질환, 고혈압, 기분장애, 비만, 천식, 당뇨병

시험 핵심 비교

단일유전자 vs 다유전자 질환

구분	단일유전자 (monogenic)	다유전자 (polygenic)
원인	유전자 1개 돌연변이	여러 유전자 + 환경
유전 양식	Mendelian (AD·XLR 등)	명확한 Mendelian pattern 없음
위험 예측	비교적 쉬움	예후 내리기 어려움
예	CF, FH, PKU, DMD, Tay-Sachs	암, 심장질환, 고혈압, 비만, 천식, 당뇨병

암기

- Polygenic = 여러 유전자 + 환경 · 군집 O · Mendelian X · 예후 어려움

연결 포인트

2-7

천식 — humanized monoclonal antibody 타겟
천식 = polygenic 질환의 예

이동 →

2-1

Cystic fibrosis (CF)
대비: 2번 문제 질환들은 단일유전자 질환

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. Polygenic disorder에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① 여러 유전자와 연관되어 있다
- ② 환경적 요인도 중요한 역할을 한다
- ③ 가족 내에서 흔히 군집한다
- ④ 명확한 Mendelian inheritance pattern을 따르므로 위험 예측이 쉽다
- ⑤ 천식, 당뇨병, 고혈압이 예이다

정답 ④ Mendelian pattern이 없고 발현이 다양해 예후를 내리기 어려움

서술형 Q2. Polygenic disorder를 3-4줄 정도로 간단히 서술하시오.

모범답안

다유전자 질환은 일반적으로 여러 유전자와 연관되어 있으며, 환경적 요인도 중요한 역할을 한다. 가족 내에서 흔히 군집하지만 명확한 Mendelian inheritance pattern을 가지지 않는다. 발현이 매우 다양해 발병 위험에 대한 예후를 내리기 어렵다. 예로 일부 암, 심장질환, 고혈압, 기분장애, 비만, 천식, 당뇨병이 있다.

여러 유전자 · 환경 · 군집 · Mendelian X · 예후 어려움

1-6

Mitochondriopathy — 모계 유전



중요도

★★★

기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 5 · 2023 3

개념

mtDNA 돌연변이의 유전

- embryo는 mitochondria를 정자(spermatozoon)가 아닌 거의 전적으로 **ovum(난자)**에서 받음
- mtDNA 돌연변이는 **모계 유전 (maternally inherited)**
- 환자 어머니 → **아들·딸 모두** 영향 가능 (Fig 3.12 가계도)
- 아버지는 자신의 mtDNA를 자녀에게 **전달하지 않음**

손주 문제 풀이 (두 해 모두 출제)

- 2024: 환자 엄마의 **외손자**(딸의 아들) → **영향 받을 수 있음** (딸이 mtDNA 전달)
- 2024: 환자 엄마의 **친손녀**(아들의 딸) → **영향 없음** (아들은 전달 X)
- 2023: 환자 **아버지**의 아들·친손자 → **발병하지 않음** (아버지는 mtDNA 전달 X)

시험 핵심 비교

누가 손주에게 mtDNA를 넘기나

환자	자녀	손주	발병 여부
엄마	딸 (발병 가능)	외손자·외손녀	영향 받을 수 있음
엄마	아들 (발병 가능)	친손자·친손녀	영향 없음
아버지	아들·딸	친손자 등	영향 없음

암기

- mtDNA = 엄마 것만 · 딸만 다음 대로 넘김 → 외손주 O / 친손주 X**

연결 포인트

1-3

Y-linked 유전질환

반대 — Y-linked는 아버지→아들만

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. Mitochondriopathy를 앓는 어머니의 손주에 대한 설명으로 옳은 것은?

- ① 친손녀(아들의 딸)는 반드시 발병한다
- ② 외손자(딸의 아들)는 영향을 받을 수 있다
- ③ 외손자는 남성이므로 영향을 받지 않는다
- ④ 아들은 mtDNA를 자녀에게 전달하므로 친손녀도 영향을 받는다
- ⑤ mtDNA는 정자를 통해서도 동일하게 전달된다

정답 2 딸은 mtDNA를 자녀에게 넘기므로 외손자 영향 가능, 아들은 넘기지 않음

서술형 Q2. Mitochondriopathie를 앓고 있는 엄마의 외손자와 친손녀의 발병 여부를 이유와 함께 서술하시오.

모범답안

발달 중인 embryo는 mitochondria를 정자가 아니라 거의 전적으로 ovum으로부터 받기 때문에 mtDNA 돌연변이는 모계 유전된다. 따라서 엄마의 딸은 돌연변이 mtDNA를 자녀에게 전달할 수 있으므로 외손자는 영향을 받을 수 있다. 반면 엄마의 아들은 자신의 mitochondria를 자녀에게 전달하지 않으므로 아들의 딸인 친손녀는 영향을 받지 않는다.

ovum · 모계 유전 · 외손자 O · 친손녀 X

1-7

적록색맹 — unequal homologous recombination



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23

24

2024 3 · 2023 8

개념

적록색맹의 원인

- red 또는 green retinal photoreceptor인 **opsin**의 부재 → 흔한 **X-linked** inherited condition
- opsin 반복 단위 사이 유사성이 높음 → **unequal homologous recombination**이 쉬움

두 가지 crossing over

- **Intergenic** (유전자 간) → 유전자 **획득 또는 소실(loss)** → red/green opsin 유전자 하나가 없음 → **red-green color blindness** (적록색을 아예 구분 못함 = 적록색맹)
- **Intragenic** (유전자 내, coding region) → **hybrid gene** → red·green 중간 흡수 특성 → **difficulty in discriminating between the colors** (인지는 되나 구별 어려움 = 적록색약)

시험 핵심 비교

Intergenic vs Intragenic crossing over

구분	Intergenic	Intragenic
위치	유전자 사이	유전자 안 (coding region)
결과	유전자 획득/소실(loss)	hybrid gene (중간 흡수)
표현형	적록색맹 (아예 구분 X)	적록색약 (구별 어려움)
빈칸 답	red-green color blindness	discriminating between the colors

암기

- **unequal recomb** → **inter** = 소실 = 색맹 / **intra** = hybrid = 색약

연결 포인트

1-2

X-linked recessive 유전질환

적록색맹 = X-linked recessive의 예

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. 적록색맹에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① opsin 유전자의 unequal homologous recombination으로 일어난다
- ② Intergenic crossing over는 유전자의 획득 또는 소실을 일으킨다
- ③ Intragenic crossing over는 hybrid gene을 만든다
- ④ Hybrid gene 산물은 red와 green의 중간 흡수 특성을 가진다
- ⑤ Intragenic crossing over는 적록색을 아예 구분하지 못하는 적록색맹을 일으킨다

정답 ⑤ Intragenic(hybrid gene) → 색 구별이 어려운 적록색약, 아예 못 구분하는 것은 intergenic

서술형 Q2. 적록색맹은 photoreceptor opsin 유전자의 (㉠)에 의해 일어나며, 유전자 간에 (㉡) crossing over와 유전자 내의 (㉢) crossing over가 있다. 전자는 적록색을 아예 구분하지 못하는 (㉣)이고, 후자는 인지는 가능하나 (㉤) 어려움이 있는 적록색약이다. 빈칸을 채우고 그 기전을 서술하시오.

모범답안

① unequal homologous recombination ② intergenic ③ intragenic ④ red-green color blindness ⑤ discriminating between the colors. opsin 반복 단위 사이의 유사성이 높아 unequal homologous recombination 이 일어나기 쉽다. Intergenic crossing over는 유전자의 획득 또는 소실을 일으켜 red 또는 green opsin 유전자가 없어지면 적록색맹이 된다. Intragenic crossing over는 hybrid gene을 만들어 중간 흡수 특성의 단백질이 생기므로 색을 구별하는 데 어려움이 생긴다.

unequal homologous recombination · intergenic=소실 · intragenic=hybrid

2-1 Cystic fibrosis (CF)



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 2-CF · 2023 2-CF

개념

유전자 · 기전

- 유전자: **CFTR** (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) gene 돌연변이
- CFTR 단백질 = **Cl⁻ ion**을 세포 안 → **밖으로** 운반
- 상피의 Cl⁻ 수송 이상 → **두껍고 점성 높은 분비물(mucus)**
- 폐에 점액 축적 → **호흡곤란 + 빈번한 폐 감염** (정리본: 폐렴·심폐 합병증까지)

치료 — 완치법 없음

- 목표: 두꺼운 mucus에 의한 폐 손상 제한 → 흡입치료, 좋은 영양, 활동적 생활
- dornase alfa** (재조합 DNase, Pulmozyme): **aerosol** → mucus의 **DNA 분해** → 점도↓
- 폐 감염 → **항생제** / pancreatic enzyme / 유전자치료 접근
- ivacaftor: G551D** 변이 환자, CFTR에 결합해 비전형적 **gating** 유도 → Cl⁻ 수송↑

시험 핵심 비교

2번 문제 한눈에 — 질병-유전자-기전-치료

질환	유전자	기전	치료
CF	CFTR	Cl ⁻ 수송 이상 → 점성 mucus → 폐 감염	dornase alfa, 항생제, ivacaftor
FH	LDL receptor	LDL uptake↓ → 혈중 LDL↑ → xanthoma·죽상 경화	statin, apheresis, 간이식, mipomersen
PKU	PAH	Phe→Tyr 전환↓ → hyperphenylalaninemia	Phe 제한 식이, BH4(Kuvan)
DMD/BMD	dystrophin	sarcolemma 파괴 → Ca ²⁺ 유입 → 근육 약화	corticosteroid, ataluren, AAV, exon skipping
Tay-Sachs	HEXA	Hex A↓ → GM2 lysosome 축적 → 신경세포 사멸	완치법 없음, GM2 생성 억제(실험적)

암기

- $CF = CFTR \cdot Cl^- \cdot \text{끈적한 mucus} \cdot \text{dornase alfa(DNA 분해)} \cdot \text{ivacaftor(G551D)}$

연결 포인트

2-2

Familial hypercholesterolemia (FH)

같은 2번 문제 — 5개 질환을 한 표로 엮기

이동 →

2-5

DMD 치료 3가지 — ataluren · AAV · exon skipping

read-through·유전자치료 같은 분자치료 개념

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. Cystic fibrosis에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① 원인 유전자는 CFTR이다
- ② CFTR은 Cl^- ion을 세포 밖으로 운반한다
- ③ dornase alfa는 aerosol로 투여되어 mucus의 DNA를 분해한다
- ④ ivacaftor는 G551D 변이 CFTR에 결합해 gating을 유도한다
- ⑤ dornase alfa는 Cl^- 통로를 직접 열어 점액 분비를 줄인다

정답 ⑤ dornase alfa는 DNase — mucus의 DNA를 분해해 점도를 낮춤, CFTR에 작용하는 것은 ivacaftor

서술형

Q2. Cystic fibrosis의 원인 유전자, 발병 기전, 치료 방법을 엮어 서술하시오.

모범답안

CF는 CFTR gene의 돌연변이로 생긴다. CFTR 단백질은 Cl^- ion을 세포 밖으로 운반하는데, 이 수송이 비정상적이 되면 두 겹고 점성이 높은 점액이 만들어져 폐에 쌓이고 호흡곤란과 빈번한 폐 감염을 일으킨다. 완치법은 없으며 흡입치료, aerosol dornase alfa(DNA 분해로 점도 감소), 항생제로 치료하고, G551D 변이 환자에게는 CFTR의 gating을 유도해 Cl^- 수송을 높이는 ivacaftor를 쓴다.

CFTR · Cl^- · 점성 mucus · dornase alfa · ivacaftor

2-2 Familial hypercholesterolemia (FH)



중요도

★★★

기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 2-FH · 2023 2-FH

개념

유전자 · 기전

- 유전자: 대부분 **LDL receptor(LDLR)** 돌연변이
- 정상: 간에서 LDL → LDLR 결합 → **receptor-mediated endocytosis** → cholesterol 방출, receptor는 막으로 재순환
- FH: LDLR 이상 → LDL uptake 장애 → **혈중 LDL ↑**
- 피부·힘줄에 cholesterol 침착 → **xanthoma**, 더 큰 손상 = **atherosclerosis**

치료

- statin**: 내인성 cholesterol 합성의 핵심 효소 **HMG-CoA reductase** 억제
- statin이 덜 듣는 **homozygote** → **LDL apheresis**(혈류에서 LDL 여과) 또는 **간 이식**
- mipomersen** (교과서: apoB-100 mRNA를 표적하는 antisense)

시험 핵심 비교

FH 치료 정리

대상	치료	기전
일반 (heterozygote)	statin	HMG-CoA reductase 억제 → 합성 ↓
homozygote	LDL apheresis	혈류에서 LDL 여과
homozygote	간 이식	기능성 LDLR 가진 간
추가	mipomersen	정리본 치료 목록

암기

- FH = LDLR · endocytosis ↓ · LDL ↑ · xanthoma/죽상경화 · statin → apheresis·간이식

연결 포인트

1-1

Autosomal dominant 유전질환

FH는 상염색체 우성 (교과서)

이동 →

2-1

Cystic fibrosis (CF)

2번 문제 전체 표

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. Familial hypercholesterolemia에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① 대부분 LDL receptor의 돌연변이를 가진다
- ② LDL은 receptor-mediated endocytosis로 간세포에 들어간다
- ③ 피부와 힘줄에 cholesterol이 침착되어 xanthoma가 생긴다
- ④ statin은 HMG-CoA reductase를 억제한다
- ⑤ homozygote에서는 statin이 가장 효과적이어서 apheresis가 필요 없다

정답 ⑤ homozygote는 statin이 덜 성공적 → LDL apheresis나 간 이식

서술형

Q2. Familial hypercholesterolemia의 원인 유전자, 발병 기전, 치료 방법을 엮어 서술하시오.

모범답안

FH 환자 대부분은 LDL receptor의 돌연변이를 가진다. 정상에서는 LDL이 간세포의 LDLR에 결합해 receptor-mediated endocytosis로 들어가지만, FH에서는 수용체 이상으로 혈중 LDL이 증가하여 피부·힘줄에 xanthoma가 생기고 더 크게는 atherosclerosis가 일어난다. HMG-CoA reductase를 억제하는 statin으로 치료하며, statin이 덜 듣는 homozygote는 LDL apheresis나 간 이식을 하고 mipomersen도 쓰인다.

LDLR · endocytosis · 혈중 LDL ↑ · statin · apheresis

2-3 Phenylketonuria (PKU)



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23

24

2024 2-PKU · 2023 2-PKU

개념

유전자 · 기전

- 유전자: **PAH gene** → **phenylalanine hydroxylase** 결핍 (보조인자 **BH4**)
- Phe → **Tyrosine** 전환이 막힘 → 혈중 Phe ↑ = **hyperphenylalaninemia**
- Phe가 원래 작은 경로로 transamination → **phenylpyruvate (phenylketone)**
- phenylketone이 **소변**에서 검출 → 병 이름의 근거
- 치료하지 않으면 **지적장애, 발작**

치료

- **Phe-restricted diet**: 고기·생선·달걀·우유·유제품 등 단백질 음식 제한
- 감미료 **aspartame** 섭취도 제한 (정리본)
- 약 20% 환자: **BH4 (Kuvan)** 경구 → PAH 활성 자극

암기

- **PKU** = PAH 결핍 · Phe → Tyr X · 소변 phenylketone · Phe 제한 식이 + BH4(Kuvan)

연결 포인트

2-1

Cystic fibrosis (CF)

2번 문제 전체 표

이동 →

2-6

Tay-Sachs disease

둘 다 효소 결핍 → 기질 축적형 질환

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. Phenylketonuria에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① phenylalanine hydroxylase의 결핍으로 생긴다
- ② phenylalanine이 tyrosine으로 전환되지 못한다
- ③ phenylpyruvate가 소변에서 검출된다
- ④ 단백질이 풍부한 음식과 aspartame 섭취를 제한한다
- ⑤ 모든 환자에서 BH4(Kuvan) 투여만으로 완치된다

정답 ⑤ BH4(Kuvan)는 약 20% 환자에서 PAH 활성을 자극하는 정도

서술형 Q2. PKU의 원인 유전자, 발병 기전, 치료 방법을 엮어 서술하시오.

모범답안

PKU는 PAH gene 돌연변이로 phenylalanine hydroxylase가 결핍되어 생긴다. phenylalanine을 tyrosine으로 바꾸지 못해 hyperphenylalaninemia가 되고, Phe가 phenylpyruvate(phenylketone)로 바뀌어 소변에서 검출되며 치료하지 않으면 지적장애와 발작이 생긴다. 고기·생선·달걀·우유 등 단백질 음식과 aspartame을 제한하는 Phe-restricted diet로 치료하고, 약 20% 환자에서는 BH4(Kuvan) 경구 투여가 PAH 활성을 자극한다.

PAH · Phe→Tyr · phenylketone · Phe 제한 식이 · BH4

2-4

Duchenne·Becker muscular dystrophy — 기전

★☆☆

중요도

☆☆☆

기출

1 문항

출제 연도

1 / 2년

연도별

23 24

2024 2-DMD/BMD

개념

유전자 · 기전

- 유전자: **dystrophin** gene — skeletal·cardiac muscle의 구조 단백질
- dystrophin 부재 → **sarcolemma(세포막)** 완전성 파괴
- 과도한 **Ca²⁺** 유입 + signaling 변화 → **cell death**, 진행성 근육 약화
- 근조직 소실 → **adipose tissue, fibrotic cell**로 대체

DMD vs BMD

- DMD: **frameshift / premature termination** → 기능성 dystrophin 완전 부재
- BMD: 짧아지거나 변이된 단백질이지만 **잔여 활성** 유지 → 경증
- 치료: 완치법 없음 → 증상 조절·진행 지연·삶의 질, 근육 강화용 **corticosteroid (prednisolone, deflazacort)**

시험 핵심 비교

DMD vs BMD

구분	DMD (Duchenne)	BMD (Becker)
돌연변이	reading frame 이동 · premature stop	in-frame (짧은 단백질)
dystrophin	완전 부재	짧지만 잔여 활성
경과	중증	더 경함

암기

- dystrophin X → sarcolemma 파괴 → Ca²⁺ 유입 → 근육 약화 / DMD 부재 · BMD 잔여 활성

연결 포인트

2-5

DMD 치료 3가지 — ataluren · AAV · exon skipping

4번 문제 = DMD 치료 3가지 빈칸

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. Duchenne과 Becker muscular dystrophy에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① dystrophin은 skeletal-cardiac muscle의 구조 단백질이다
- ② dystrophin이 없으면 sarcolemma의 완전성이 파괴된다
- ③ 과도한 calcium 유입으로 세포사가 일어난다
- ④ DMD는 기능성 dystrophin이 완전히 없다
- ⑤ BMD는 dystrophin이 완전히 없어 DMD보다 중증이다

정답 5 BMD는 잔여 활성이 있는 짧은 단백질 → 더 경함

서술형

Q2. DMD and BMD의 원인 유전자, 발병 기전, 치료 방법을 엮어 서술하시오.

모범답안

DMD는 skeletal-cardiac muscle의 구조 단백질인 dystrophin gene의 돌연변이로 생긴다. dystrophin이 없으면 sarcolemma의 완전성이 파괴되어 과도한 calcium이 유입되고, 세포사와 진행성 근육 약화가 일어난다. DMD는 frameshift나 premature termination으로 기능성 dystrophin이 완전히 없고, BMD는 잔여 활성이 있는 짧은 단백질이 만들어진다. 완치법은 없으며 근육 강화를 위해 corticosteroid(prednisolone, deflazacort)를 쓴다.

dystrophin · sarcolemma · Ca^{2+} · 완전 부재 vs 잔여 활성

2-5

DMD 치료 3가지 — ataluren · AAV · exon skipping

★★★

중요도
★★★

기출
2 문항

출제 연도
2 / 2년

연도별
23 24

2024 4 · 2023 4

개념

- ① Ataluren

 - 저분자 물질 → premature stop codon의 ribosomal read-through ↑
 - truncated protein 합성 방지 (phase 2 결과는 명확하지 않음)
- ② Gene therapy (AAV)

 - dystrophin 단백질이 너무 커서 기능성 dystrophin 도입이 어려움
 - AAV (adeno-associated viral) vector로 변형된 mini-form dystrophin을 skeletal-cardiac muscle cell에 전달 → 유망
- ③ Antisense oligonucleotide (AS ON)

 - 가장 발전된 접근: AS ON이 exon에 상보적으로 결합 → splicing 조절 → exon skipping
 - drisapersen, eteplirsen: 환자 약 15%에서 premature stop codon을 포함한 exon 51 skipping
 - 짧지만 기능성 단백질 → 더 경한 Becker 형태

시험 핵심 비교

기출 빈칸 (2023 4번 복기)

치료	빈칸	답
Ataluren	()을 ribosome이 뛰어넘음	premature stop codon
AAV vector	()을 실어 전달	(mini-form) dystrophin 유전자
유전자 조절	exon을 제외하고 ()하는 exon skipping	splicing
유전자 조절	exon에 상보적으로 결합하는 () 필요	antisense oligonucleotide (AS ON)

암기

- ataluren = stop codon read-through / AAV = mini-dystrophin / AS ON = exon 51 skipping → Becker화

연결 포인트

2-4

Duchenne-Becker muscular dystrophy — 기전

DMD 기전 — frameshift-premature stop을 고치는 전략

이동 →

3-5

anti-miR-122 antisense oligonucleotide (HCV)

AS ON = antisense oligonucleotide (anti-miR-122도 같은 도구)

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. DMD 치료법에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① Ataluren은 premature stop codon의 ribosomal read-through를 높인다
- ② dystrophin은 크기가 커서 AAV vector로 mini-form을 전달한다
- ③ AS ON은 exon에 상보적으로 결합하여 splicing을 조절한다
- ④ eteplirsen은 exon 51의 skipping을 유도한다
- ⑤ exon skipping은 dystrophin을 완전히 없애 근육 손상을 막는다

정답

5 exon skipping은 짧지만 기능성인 dystrophin을 만들어 경한 Becker형으로 바꿈

서술형

Q2. Duchenne and Becker muscular dystrophy의 치료법 3가지(ataluren, AAV 유전자치료, antisense oligonucleotide)의 기전을 서술하시오.

모범답안

Ataluren은 premature stop codon의 ribosomal read-through를 높여 truncated protein 합성을 방지한다. 유전자 치료는 dystrophin 단백질이 커서 어렵지만, AAV vector로 변형된 mini-form dystrophin을 skeletal-cardiac muscle cell에 전달하는 시도가 유망하다. AS ON은 exon에 상보적으로 결합해 splicing을 조절하는 exon skipping을 유도하며, drisapersen-eteplirsen은 약 15% 환자에서 exon 51을 skipping해 짧지만 기능성인 단백질을 만들어 더 경한 Becker 형으로 바꾼다.

read-through · AAV mini-dystrophin · AS ON exon 51 skipping



2-6 Tay-Sachs disease

중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 2-Tay-Sachs · 2023 2-Tay-Sachs

개념

유전자 · 기전

- 유전자: **HEXA** gene (α -subunit 암호화) 돌연변이
- lysosomal enzyme **hexosaminidase A** 결핍
- **GM2 ganglioside** 가수분해 X → 신경세포 **lysosome**에 축적
- → 조기 **신경세포 사멸** → 정신·운동기능 저하
- 유전성 **sphingolipid storage disease**

치료 — 완치법 없음

- 영아형은 최선의 치료에도 보통 **4세 전** 사망
- 효소대체요법(ERT) 어려움: Hex A 단백질 **크기가 커서** 신경세포로 흡수 X
- 대안(실험적): **substrate deprivation**으로 GM2 생성 방지, biosynthetic pathway 효소 억제

암기

- Tay-Sachs = HEXA · Hex A ↓ · GM2 lysosome 축적 · ERT는 단백질 커서 실패

연결 포인트

2-3

Phenylketonuria (PKU)

효소 결핍 → 기질 축적 (PKU와 비교)

이동 →

2-1

Cystic fibrosis (CF)

2번 문제 전체 표

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. Tay-Sachs disease에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① HEXA gene의 돌연변이로 생긴다
- ② hexosaminidase A가 결핍된다
- ③ GM2 ganglioside가 신경세포 lysosome에 축적된다
- ④ sphingolipid storage disease이다
- ⑤ 효소대체요법으로 신경세포에 효소가 잘 전달되어 완치된다

정답 5 Hex A 단백질이 너무 커서 신경세포로 흡수되지 않아 ERT가 어려움

서술형 Q2. Tay-Sachs disease의 원인 유전자, 발병 기전, 치료 방법을 엮어 서술하시오.

모범답안

Tay-Sachs disease는 HEXA gene의 돌연변이로 lysosomal enzyme인 hexosaminidase A가 결핍되어 생긴다. GM2 ganglioside가 가수분해되지 못하고 신경세포 lysosome에 축적되어 신경세포가 사멸하고 정신·운동기능이 저하되는 유전성 sphingolipid storage disease이다. 완치법은 없으며, 효소대체요법은 단백질이 너무 커서 신경세포에 흡수되지 않아 어렵고 GM2 생성을 막는 substrate deprivation이 실험적으로 시도된다.

HEXA · hexosaminidase A · GM2 · lysosome · ERT 어려움

2-7

천식 — humanized monoclonal antibody 타겟



중요도



기출

1 문항

출제 연도

1 / 2년

연도별

23 24

2023 5

개념

기출 빈칸 (2023 5번)

- asthma의 humanized monoclonal antibody 타겟 = **IgE, cytokines (IL-4, IL-5, IL-13)**
- 천식 = **polygenic disorder**의 예 (여러 유전자 + 환경)

배경 (교과서, 짧게)

- IgE → mast cell 탈과립 → 기도 수축·염증 → **omalizumab** (anti-IgE)
- IL-5 → eosinophil 생존·활성 → **mepolizumab** (anti-IL-5)
- IL-4·IL-13 → IgE class switching, 점액 분비 → IL-4Rα 차단 항체(dupilumab)

시험 핵심 비교

천식 항체 타겟 (교과서 보충)

타겟	역할	항체 예
IgE	mast cell 활성화	omalizumab
IL-5	eosinophil	mepolizumab
IL-4 / IL-13	IgE 생성·점액	dupilumab (IL-4Rα)

암기

- 천식 항체 타겟 = **IgE + IL-4 · IL-5 · IL-13**

연결 포인트

1-5

Polygenic disorder (다유전자 질환)

천식 = polygenic disorder의 예

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. 천식(asthma) 치료용 humanized monoclonal antibody의 타겟이 아닌 것은?

- ① IgE
- ② IL-4
- ③ IL-5
- ④ IL-13
- ⑤ neuraminidase

정답 ⑤ neuraminidase는 influenza 치료제(oseltamivir)의 타겟

서술형 Q2. asthma의 humanized monoclonal antibody의 타겟은 (), () 등이 있다. 빈칸을 채우고 각 타겟의 역할을 간단히 쓰시오.

모범답안

천식 humanized monoclonal antibody의 타겟은 IgE와 cytokine(IL-4, IL-5, IL-13)이다. IgE는 mast cell을 활성화해 기도 수축과 염증을 일으키므로 anti-IgE 항체(omalizumab)로 차단한다. IL-5는 eosinophil을, IL-4·IL-13은 IgE 생성과 점액 분비를 촉진하므로 이 cytokine 또는 수용체를 차단하는 항체가 쓰인다.

IgE · IL-4 · IL-5 · IL-13

3-1

HIV 치료제 ① 역전사효소 — NRTI · NNRTI



중요도



기출

1 문항

출제 연도

1 / 2년

연도별

23

24

2024 6-HIV

개념

RT의 catalytic site → NRTI (AZT)

- AZT = **nucleoside analog** reverse-transcriptase inhibitor (**NRTI**)
- 세포 효소가 AZT를 **triphosphate** form으로 전환 → RT가 새 DNA strand에 **삽입**
- ribose의 **3'-OH**가 **azide** group으로 치환 → chain 연장 불가 → reverse transcription **조기 종료**

RT의 allosteric site → NNRTI

- **Nonnucleoside** RT inhibitor = **noncompetitive** inhibitor
- active center와 **구별되는 pocket**에 결합
- **allosteric conformational change** → RT의 DNA synthesis 차단

시험 핵심 비교

NRTI vs NNRTI

구분	NRTI	NNRTI
결합 부위	catalytic site (active center)	allosteric site (별도 pocket)
억제 형태	기질 유사체 → 삽입	noncompetitive
기전	3'-OH → azide → chain termination	conformational change
예	AZT (zidovudine)	—

암기

- **NRTI = 활성부위 · AZT 삼인산 · 3'-azide로 사슬 종결 / NNRTI = 다른 pocket · 비경쟁**

연결 포인트

3-2

HIV 치료제 ② protease · integrase · entry/fusion

같은 문제 — HIV 타겟 5가지 중 나머지 3개

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. HIV 역전사효소 억제제에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① AZT는 nucleoside analog reverse-transcriptase inhibitor이다
- ② AZT는 세포 효소에 의해 triphosphate form으로 전환된다
- ③ AZT는 3'-OH 대신 azide group을 가져 chain termination을 일으킨다
- ④ NNRTI는 active center와 구별되는 pocket에 결합한다
- ⑤ NNRTI는 RT의 catalytic site에 경쟁적으로 결합한다

정답 5 NNRTI는 allosteric site에 결합하는 noncompetitive inhibitor

서술형 Q2. HIV 역전사효소를 타겟으로 하는 두 가지 약물(NRTI, NNRTI)의 작용 기전을 서술하시오.**모범답안**

NRTI인 AZT는 RT의 catalytic site를 타겟으로 한다. 세포 효소가 AZT를 triphosphate form으로 바꾸면 RT가 이를 새 DNA strand에 삽입하는데, ribose의 3'-OH가 azide group으로 치환되어 있어 chain이 연장되지 못하고 reverse transcription이 조기에 종료된다. NNRTI는 RT의 allosteric site, 즉 active center와 다른 pocket에 결합하는 noncompetitive inhibitor로, conformational change를 유도해 DNA 합성을 막는다.

catalytic site · AZT triphosphate · azide · allosteric · noncompetitive

3-2 HIV 치료제 ② protease · integrase · entry/fusion ★☆☆

중요도



기출

1 문항

출제 연도

1 / 2년

연도별

23

24

2024 6-HIV

개념

aspartyl protease

- HIV의 필수 효소: 새로 합성된 **polyprotein 절단** → 성숙한 protein component
- 절단이 없으면 virion은 생성되지만 **감염성 없음**
- 대부분의 protease inhibitor = **peptide substrate 구조 모방** → **catalytic core** 차단

integrase · entry/fusion

- viral **integrase** → **raltegravir** (최초 승인 integrase inhibitor)
- entry/fusion → **enfuvirtide: 36개 amino acid synthetic peptide**
- **gp41**에 결합 → conformational change 방지 → **막 융합 불가** → viral entry 방지

시험 핵심 비교

HIV 치료제 타겟 5가지 (2024 6번, 빈칸당 2점)

타겟	약	핵심 기전
① 역전사효소 catalytic site	AZT (NRTI)	3'-azide → chain termination
② 역전사효소 allosteric site	NNRTI	noncompetitive, conformational change
③ HIV aspartyl protease	protease inhibitor	substrate 모방 → polyprotein 절단 X
④ viral integrase	raltegravir	최초 integrase inhibitor
⑤ host 접근·fusion 차단	enfuvirtide	gp41 결합 → 막 융합 X

암기

- HIV 5타겟 = RT 활성부위 · RT 알로스테릭 · **aspartyl protease · integrase · fusion(gp41)**

연결 포인트

3-1

HIV 치료제 ① 역전사효소 — NRTI · NNRTI

5가지 중 RT 2개

이동 →

예상 문제

객관식 Q1. HIV 치료제와 타겟의 연결로 옳지 않은 것은?

- ① AZT — reverse transcriptase catalytic site
- ② NNRTI — reverse transcriptase allosteric site
- ③ Raltegravir — viral integrase
- ④ Enfuvirtide — gp41 (막 융합)
- ⑤ Protease inhibitor — neuraminidase

정답 5 HIV protease inhibitor의 타겟은 aspartyl protease, neuraminidase는 influenza

서술형 Q2. HIV 치료제의 타겟 5가지를 쓰고, protease inhibitor와 enfuvirtide의 기전을 서술하시오.

모범답안

HIV 치료제의 타겟은 역전사효소의 catalytic site, 역전사효소의 allosteric site, HIV의 aspartyl protease, viral integrase, 그리고 HIV가 host에 접근하여 fusion되는 과정이다. Protease는 polyprotein을 절단해 성숙한 단백질을 만드는 필수 효소로, protease inhibitor는 peptide substrate 구조를 모방해 catalytic core를 차단하므로 감염성 없는 virion이 만들어진다. Enfuvirtide는 36개 아미노산의 synthetic peptide로 gp41에 결합해 conformational change를 막아 막 융합과 viral entry를 방지한다.

catalytic · allosteric · aspartyl protease · integrase · fusion(gp41)

3-3

Oseltamivir (Tamiflu) — neuraminidase 억제



중요도



기출

2 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23 24

2024 6-Tamiflu · 2023 9

개념

Neuraminidase의 역할

- 현재 항인플루엔자 치료 = **neuraminidase 억제**
- Neuraminidase: 감염세포 막 **glycoprotein**에서 **sialic acid** 절단
- → 새로 생긴 **virion**이 감염세포 밖으로 방출

Oseltamivir

- **oral bioavailability**가 높은 **ester prodrug**로 투여
- 절단된 뒤 **활성 carboxylate**로 전환 → neuraminidase 억제
- → 새 바이러스의 **방출 억제**
- 한계: 최근 sample에서 **광범위한 내성** → 효능 의심 (정리본)

암기

- Tamiflu = NA 억제 · sialic acid 절단 X → virion 방출 X · ester prodrug → carboxylate

연결 포인트

3-4

HCV 치료제 — 약물·기전·타겟

sofosbuvir도 prodrug → 체내 활성화

이동 →

3-2

HIV 치료제 ② protease · integrase · entry/fusion

HIV fusion 억제 = 진입 차단 vs NA 억제 = 방출 차단

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. Oseltamivir(Tamiflu)에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① influenza virus의 neuraminidase를 억제한다
- ② neuraminidase는 막 glycoprotein에서 sialic acid를 절단한다
- ③ ester prodrug로 투여된다
- ④ 절단된 뒤 활성 carboxylate가 된다
- ⑤ 바이러스가 세포 안으로 들어가는 막 융합을 막는다

정답 ⑤ Oseltamivir는 새 virion의 방출을 막음 — 막 융합 차단은 enfuvirtide(HIV)

서술형

Q2. Influenza virus 대항약물 중 Oseltamivir(trade name Tamiflu)의 작용 기전을 3-4줄로 작성하시오.

모범답안

Oseltamivir는 influenza virus의 neuraminidase를 억제하는 약물이다. Neuraminidase는 감염된 세포막의 glycoprotein에서 sialic acid를 절단해 새로 생성된 virion이 감염세포 밖으로 방출되게 한다. Oseltamivir는 경구 생체이용률이 높은 ester prodrug로 투여되고, 절단된 뒤 활성 carboxylate가 되어 neuraminidase를 억제하므로 새 바이러스의 방출이 억제된다. 다만 최근 oseltamivir 내성이 광범위하게 관찰된다.

neuraminidase · sialic acid · 방출 · ester prodrug · carboxylate

3-4 HCV 치료제 — 약물·기전·타겟



중요도



기출

2 문항

출제 연도

1 / 2년

연도별

23 24

2023 6 · 2023 7

개념

PEG-IFN- α + ribavirin = 표준치료

- ribavirin: nucleoside analog $\rightarrow$ viral polymerase 억제 (타겟 viral polymerase)
- IFN- α : T림프구 자극 $\rightarrow$ 항바이러스 방어 강화

Protease inhibitor — telaprevir · boceprevir

- PEG-IFN- α -ribavirin과 함께 투여 $\rightarrow$ HCV 완치율 $\uparrow$
- protease catalytic core의 serine residue에 결합 $\rightarrow$ viral protease 억제 (기출 표: NS3·NS4A serine protease)

Sofosbuvir

- prodrug $\rightarrow$ 간세포에서 활성형으로 대사 $\rightarrow$ viral RNA polymerase 억제
- ribavirin 등과 병용 $\rightarrow$ 효과적
- 최초의 all-oral, interferon-free regimen $\rightarrow$ 부작용 $\downarrow$

시험 핵심 비교

HCV 약물-기전-타겟 빈칸 표 (2023 6·7번)

약물	기전	타겟
PEG-IFN- α	T림프구 자극 $\rightarrow$ 항바이러스 방어	(숙주 면역)
ribavirin	nucleoside analog	viral polymerase
telaprevir-boceprevir	serine residue 결합 $\rightarrow$ 억제	viral (serine) protease
sofosbuvir	prodrug $\rightarrow$ 간에서 활성화	viral RNA polymerase
anti-miR-122 AS ON	miR-122 차단 $\rightarrow$ 복제 억제	miR-122 (5'UTR 결합 site)

암기

- HCV = IFN- α (T림프구)+ribavirin(polymerase) · -previr(serine protease) · sofosbuvir(RNA pol, IFN-free) · AS ON(miR-122)

연결 포인트

3-5

anti-miR-122 antisense oligonucleotide (HCV)

표의 마지막 줄 = anti-miR-122 AS ON

이동 →

3-1

HIV 치료제 ① 역전사효소 — NRTI · NNRTI

nucleoside analog의 polymerase 억제 (AZT와 비교)

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. HCV 치료제와 타겟의 연결로 옳지 않은 것은?

- ① ribavirin — viral polymerase
- ② telaprevir — viral serine protease
- ③ boceprevir — viral protease
- ④ sofosbuvir — viral RNA polymerase
- ⑤ IFN- α — viral neuraminidase

정답 ⑤ IFN- α 는 T림프구를 자극해 항바이러스 방어를 강화 — neuraminidase는 influenza

서술형

Q2. HCV 치료 약물 4가지에 대해 약물-기전-타겟을 서술하시오.

모범답안

표준치료인 PEG-IFN- α 와 ribavirin 병용에서 ribavirin은 nucleoside analog로 viral polymerase를 억제하고, IFN- α 는 T림프구를 자극해 항바이러스 방어를 강화한다. Telaprevir-boceprevir는 PEG-IFN- α , ribavirin과 함께 투여하며 protease catalytic core의 serine residue에 결합해 viral protease를 억제하여 완치율을 높인다. Sofosbuvir는 prodrug로 간세포에서 활성화되어 viral RNA polymerase를 억제하며, 최초의 all-oral, interferon-free regimen으로 부작용을 줄인다.

ribavirin=polymerase · -previr=serine protease · sofosbuvir=RNA pol · IFN-free

3-5

anti-miR-122 antisense oligonucleotide (HCV)

★★★

중요도

★★★

기출

3 문항

출제 연도

2 / 2년

연도별

23

24

2024 7 · 2024 12 · 2023 6

개념

miR-122와 HCV

- HCV는 자신의 **replication**을 위해 **miR-122**가 필요 (교과서: 간 특이적 miRNA)
- virus의 **5' UTR**에 miRNA **binding site** 2개
- miR-122 결합 → viral RNA를 **nucleolytic degradation**으로부터 **보호** → viral propagation 촉진

anti-miR-122 AS ON

- **AS ON**으로 miR-122를 차단 → 보호가 사라짐 → **HCV replication 억제**
- 2024에 **7번·12번**으로 같은 내용 두 번 출제 (정리본: '7번 중복?')
- (교과서: miravirsen = LNA anti-miR-122)

암기

- **miR-122 → 5'UTR 2곳 결합 → RNA 분해 방지 → AS ON으로 막으면 복제 억제**

연결 포인트

3-4

HCV 치료제 — 약물·기전·타겟

HCV 치료제 표의 한 줄

이동 →

2-5

DMD 치료 3가지 — ataluren · AAV · exon skipping

같은 도구 AS ON — DMD에서는 exon skipping

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. HCV 치료에 쓰이는 anti-miR-122 antisense oligonucleotide에 대한 설명으로 옳지 않은 것은?

- ① HCV는 replication을 위해 miR-122를 필요로 한다
- ② HCV의 5' UTR에 miR-122 binding site가 두 개 있다
- ③ miR-122 결합은 viral RNA를 nucleolytic degradation으로부터 보호한다
- ④ AS ON으로 miR-122를 차단하면 HCV replication이 억제된다
- ⑤ miR-122는 HCV RNA를 분해하므로 AS ON은 miR-122 작용을 강화한다

정답 5 miR-122는 viral RNA를 분해로부터 보호 → AS ON은 이를 차단

서술형

Q2. HCV 치료로는 anti-miR-122 antisense oligonucleotide를 사용하는데, 이의 작용기전을 3-4 줄로 작성하시오.

모범답안

HCV는 자신의 replication을 위해 miR-122를 필요로 한다. Virus의 5' UTR에는 miRNA binding site가 두 개 있으며, miR-122와의 결합은 viral RNA를 nucleolytic degradation으로부터 보호하여 viral propagation을 촉진한다. 따라서 AS ON으로 miR-122를 차단하면 HCV replication이 억제된다.

miR-122 · 5' UTR 2개 · nucleolytic degradation 보호 · AS ON 차단

3-6

Prion 치료제의 타겟 5가지



중요도



기출

1 문항

출제 연도

1 / 2년

연도별

23

24

2024 10

개념

타겟 5가지 (정리본·슬라이드 p.40)

- ① PrP^c 발현 감소 / PrP^c unfolding 방지
- ② PrP^c → PrP^{sc} 전환(conversion) 억제
- ③ PrP^c 분해(degradation) 유도
- ④ PrP^{sc} polymer 형성 억제
- ⑤ PrP^{sc} 분해 유도

왜 PrP^{sc}가 주 타겟인가

- Prion은 오직 PrP^{sc}로 구성
- PrP^{sc} = 질병의 가장 신뢰할 수 있는 **surrogate marker** molecule
- PrP^{sc} 자체, PrP^{sc}의 **생성**과 관련 사건이 주요 target

시험 핵심 비교

두 가지 표현 비교 (빈칸 채우기, 빈칸당 2점)

번호	정리본 답안	2024 시험지 문구
1	PrP ^c 발현 감소 / unfolding 방지	PrP ^c 의 발현을 억제
2	PrP ^c →PrP ^{sc} 전환 억제	만들어진 PrP ^c 를 빠르게 degradation
3	PrP ^c 분해 유도	PrP ^c 와 PrP ^{sc} 의 conversion 억제
4	PrP ^{sc} polymer 형성 억제	PrP ^{sc} 가 aggregation되는 걸 억제
5	PrP ^{sc} 분해 유도	만들어진 PrP ^{sc} aggregate를 dissociate

암기

- Prion 5타겟 = PrP^c 발현↓ · 전환 억제 · PrP^c 분해 · PrP^{sc} 응집 억제 · PrP^{sc} 분해/해리

3-2

HIV 치료제 ② protease · integrase · entry/fusion

감염질환 치료제 타겟 5가지 서술 — 같은 출제 형식

이동 →

예상 문제

객관식

Q1. Prion 치료제의 타겟으로 옳지 않은 것은?

- ① PrP^c 발현 감소
- ② PrP^c에서 PrP^{sc}로의 전환 억제
- ③ PrP^{sc} polymer 형성 억제
- ④ PrP^{sc} 분해 유도
- ⑤ PrP^{sc}의 안정화 및 응집 촉진

정답 ⑤ PrP^{sc}는 억제·분해의 대상 — 응집 촉진은 반대

서술형

Q2. Prion 치료제의 타겟 5가지를 쓰고, PrP^{sc}가 주요 타겟이 되는 이유를 서술하시오.

모범답안

Prion 치료제의 타겟은 PrP^c 발현 감소(또는 unfolding 방지), PrP^c에서 PrP^{sc}로의 전환 억제, PrP^c 분해 유도, PrP^{sc} polymer 형성 억제, PrP^{sc} 분해 유도의 5가지이다. Prion은 오직 PrP^{sc}로 구성되고 PrP^{sc}가 질병의 가장 신뢰할 수 있는 surrogate marker molecule이므로, PrP^{sc} 자체와 그 생성 및 관련 사건들이 주요 target이 된다.

PrP^c 발현↓ · 전환 억제 · PrP^c 분해 · polymer 억제 · PrP^{sc} 분해