



미디어 보도 자료

즉시 보도 자료

**AVELLINO, 원추각막 위험 및 각막이영양증 존재의 정량화를 위한 최초의 유전자
검사인 AVAGEN™ 전국 출시**

**적시 치료 및 보다 정보에 입각한 환자 관리를 가능하게 하기 위해 안과 질환에 대한 조기
이해를 제공하는 새로운 검사**

캘리포니아주 멘로 파크 - (2021년 6월 2일) - Avellino Lab USA, Inc.(Avellino)는 오늘 환자의 원추각막 위험 및 기타 각막이영양증 존재를 확인하는 데 도움이 되는 최초의 유전자 검사인 AvaGen™, The Genetic Eye Test 를 미국 전역에서 사용할 수 있다고 발표했다. 이 검사를 통해 환자의 시력을 보호하고 보존하기 위해 이러한 안과 질환 환자를 보다 확실하게 관리하고 치료할 수 있다.

이 검사는 원추각막 환자에게 질병 진행을 멈추고 시력을 보존할 수 있는 FDA 승인 교차결합 치료의 초기 이점을 제공하기 위해 설계되었다. 또한, AvaGen™ 결과는 안과 전문의가 환자를 위한 굴절 수술 옵션을 선택하는 데 영향을 미칠 수 있다.

AvaGen™ 유전자 검사는 75 개의 원추각막 관련 유전자와 2,000 개 이상의 해당 유전자 변형을 검사하여 실행 가능한 원추각막 유전자 위험 점수를 개발한다. 이 안과 질환의 유병률이 특정 민족에서 더 높기 때문에¹, AvaGen™ 검사도 이 정보를 결과에 포함시킨다. 각막이영양증의 경우 AvaGen™은 70 개의 TGFBI 유전자 변종의 존재를 확인하고 상피 기저막, 과립 및 격자 질병 구분, Reis-Bucklers, Schnyder 및 Theill-Behnke 와 같은 각막이영양증 하위 유형의 결정적 진단을 제공한다.

Avellino의 고문인 Virginia Eye Consultants의 Elizabeth Yeu 의학박사는 "원추각막을 평가하기 위해서는 다양한 요인을 고려해야 합니다. 지금까지 이 방정식에는 유전자 데이터가 빠져 있었습니다. 저는 굴절 수술 평가에서 심한 난시 또는 가파른 각막 곡률, 젊은 환자의 규칙에 어긋나는 또는 불규칙한 난시, 얇은 각막 또는 알려진 원추각막 환자의 가족 구성원과 같은 위험신호 문제가 있을 때 AvaGen™을 주문합니다. AvaGen™은 환자의 유전적 소인에 대해 더 일찍 알 수 있도록 도와주며, 확실한 치료 및 관리 결정을 내릴 수 있게 해줍니다."라고 말한다.

원추각막은 약 885,000명²(375명 중 1명)의 미국인에게 영향을 미치는 진행성 시력 장애이며, 시력을 보호하고 보존하기 위해 더 잘 관리하고 치료할 수 있는 초기 단계에서 종종 과소 진단되거나 오진된다. 오늘날의 각막 진단 영상 도구는 질병을 조기에 진단하지 못하거나 원추각막을 난시나 근시로 오진하는 경우가 많으며, 대부분의 검안사는 이러한 영상 도구를 사용할 수 없다. 이 때문에, 환자들은 일반적으로 "기다려 보는 접근법"으로 관리되며, 이는 종종 시력에 영향을 받은 후에야 진단을 받게 된다.

각막이영양증은 희귀 유전병군에 속하며, 미국³에서 특정 유형의 각막이영양증이 있는 약 280,000명의 환자에게 시력 손실뿐만 아니라 통증과 불편함도 유발할 수 있다. 다른 진단 도구는 종종 질병에 대한 확실한 진단을 제공하지 못한다.

Avellino의 최고 과학부문 책임자인 Nazneen Aziz 박사는 "우리는 시력을 위협하는 질병의 유전적 위험을 발견하고 의사들이 더 높은 수준의 개인 맞춤형 표적 눈 치료를 제공할 수 있게 함으로써 환자의 삶에 영향을 미칠 수 있게 되어 기쁩니다. AvaGen™은 안과 전문의가 일상적으로 의료 활동에서 사용할 수 있는 유전자 데이터를 제공하여 원추각막 발병 위험을 다른 전통적인 방법과 비교하여 조기에 감지하고 시력을 보호하고 보존하기 위한 최선의 치료 과정에 대해 실행 가능한 결정을 내릴 수 있도록 합니다."라고 말한다.

Avellino CEO이자 사장인 Jim Mazzo는 "이러한 난치병 환자를 위한 최초의 포괄적인 유전자 검사를 전국적으로 도입하여 안과 치료를 변화시키는 데 참여하게 되어 매우 기쁩니다. 우리 Avellino 팀이 회사를 위해 이 중요한 상업적 이정표를 달성하고 맞춤형 질병 관리를 위한 다수의 유전자 검사를 개발하는 여정에 큰 발걸음을 내디딘 것을 축하합니다."라고 말한다.

그는 이어서 "2019년 말 AvaGen™을 출시하였을 때, FDA로부터 긴급사용승인(EUA)을 받은 널리 사용되는 SARS-CoV-2/코로나 19 검사를 개발하여 지난 1년 동안 코로나 19 팬데믹을 해결하기 위해 신속하게 자원을 전환시켰습니다. 광범위한 검사와 코로나 19 백신 채택 덕분에 이제 AvaGen™을 전국적으로 제공할 수 있습니다."라고 말한다.

AvaGen™은 사용하기 쉽도록 설계되었으며, 분석을 위해 Avellino 의 고도로 복잡한 CLIA 인증 연구소로 전송하는 간단한 협측 도말만 있으면 된다. 안과 전문의는 며칠 안에 HIPAA 보안 환자 포털을 통해 직관적이고 실행 가능한 보고서로 결과를 받는다. 검사 결과와 함께 유전학 상담이 제공되어 안과 전문의와 환자가 검사 결과와 환자 관리에 미치는 영향을 명확하게 이해할 수 있다.

Avellino 에 관한 정보

Avellino Lab USA, Inc.는 안과 치료를 위한 정밀 의학의 최전선에 있는 유전자 요법 및 분자 진단 분야의 글로벌 리더이다. 본 회사는 유전체학을 통해 건강과 질병 관리를 개선하기 위한 개인화된 접근법을 개발하는 장기적인 사명을 가지고 있으며, 유전병을 더 잘 관리하고 잠재적으로는 완치하기 위해 CRISPR 유전자 편집을 활용한 유전자 치료제뿐만 아니라 변형 유전자 진단 제품 파이프라인을 개발하고 있다. 본 회사는 또한 미국에서 코로나 19 팬데믹 검사 노력을 지원하기 위해 Avellino SARS-CoV-2 RT-PCR 진단 검사를 개발했으며 미국에서 코로나 19 검사에 대해 EUA 를 받은 3 번째 민간 회사였다. Avellino 는 캘리포니아주 실리콘밸리에 본사를 두고 있으며 한국, 일본, 중국 및 영국에서 지사를 설립하여 운영하고 있다.

Avellino 에 대해 자세히 알아보려면, www.avellino.com 을 방문하십시오.

미디어 연락처-만성 커뮤니케이션

Michelle McAdam
michelle@chronic-comm.com
310.902.1274

미디어 연락처-Avellino

Angela Lapré
기업커뮤니케이션 책임자
Angela.Lapre@avellino.com
203.300.3865

1. Hassan MD, Heydarian, Samira PhD, Hooshmand, Elham MSc, Saatchi, Mohammad PhD, Yekta, Abbasali PhD, ... Khabazkhoob, Mehdi PhD. (Feb. 2000). The Prevalence and Risk Factors for Keratoconus: A Systematic Review and Meta- Analysis. Cornea, The Journal of Cornea and External Disease.
https://journals.lww.com/corneajrnl/Abstract/2020/02000/The_Prevalence_and_Risk_Factors_for_Keratoconus_A.24.aspx에서 불러옴

2. Godefrooij DA, De Wit GA, Uiterwaal CS, Imhof SM, Wisse RPL. Age-specific incidence and prevalence of keratoconus: a nationwide registration study. American Journal of Ophthalmology. 2017;175:169-172.

3. David C. Musch, Leslie M. Niziol, Joshua D. Stein, Roheena M. Kamyar, Alan Sugar. Prevalence of Corneal Dystrophies in the United States: Estimates from Claims Data. (Aug. 2011).
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3175990/pdf/z7q6959.pdf> 에서 불러옴.

###