

## 초록번호 23-1

제 목	국 문	한국인 성인 혈압의 유전율(Heritability) 추정에 관한 연구		
	영 문	Heritability of systolic and diastolic blood pressure in Korean adults		
저자 및 소속	국 문	지선하, 서일, Terri H. Beaty		
	영 문	Sun Ha Jee, Il Suh, Terri H. Beaty		
분야	유전역학		발표자	지선하
발표 형식	구연		발표 시간	
진행 상황	연구완료 ( ), 연구중 ( 0 ) → 완료 예정 시기 : 1998년 12 월			

## 1. 연구 목적

그동안 역학적인 연구에 의하면 혈압의 발생은 유전적인 요인과 환경적인 요인이 상호 관련되어 나타나는데, 최근에는 유전적인 요인의 중요성이 더욱 강조되어지고 있는 실정이다. 그러나 어떤 표현형(phenotype)의 구체적인 유전적기전 (genetic mechanism) 연구를 시작하려면, 표현형의 변량중 유전적인면의 중요성이 강조되어야만 한다. 혈압과 같은 양적유전형질(trait)의 변이중에서 유전자(gene)에 의해서 설명되어지는 부분을 유전율 (heritability)이라고 정의한다.

그런데, 같은 종류의 유전형질임에도 불구하고, 유전율은 국가나 민족에 따라서 매우 상이한 차이를 보일수 있다. 즉, 유전율을 높게하는 배경에는 환경적인 요인이 비교적 동질적 특성을 가진 인구집단, 다양한 인종들로 구성된 집단이 이에 속한다. 이와 반대되는 상황으로서, 유전율이 낮게 추정되는 배경에는 비교적 환경적인요인의 특성이 다양하고, 유전적으로는 동질적인 인구 집단이 이에 속한다. 따라서 이 연구는 한국인 성인 혈압자료를 이용하여 유전율을 추정하여 보고자 한다.

## 2. 연구 방법

연구자료는 공무원 및 사립학교 교직원의 정기신체검사 자료이다. 본인 (proband)의 수축기 및 이완기 혈압자료는 1992, 1994, 1996의 3개년자료의 평균값을 이용하였고, 부(父), 모(母), 배우자, 장인, 장모의 수축기 및 이완기 혈압자료는 1993년과 1995년의 혈압 혹은 평균혈압을 이용하였다. 최종적으로 분석에 이용된 가계(pedigree)수는 1,891개, 7,589명이었다. 이 연구에서 추정되는 유전율은 polygenic heritability이다 (Demenia and Bonney, 1989).

### 3. 연구결과

연구대상의 평균 연령은 59.8세, 체중 58.9kg, 신장 159.2cm, 수축기 혈압 127.6mmHg, 그리고 이완기 혈압 81.1mmHg이었다.

부모-자녀간의 상관계수는 신장에서 가장 높은 상관성을 보였으며, 특히 모자(母子)간보다는 부자(父子)간의 상관성이 높았다. 수축기 혈압의 경우 부모-자녀간의 상관계수는 연령이 높을수록 증가하는 경향을 보였고, 이완기 혈압은 연령군에 따라 뚜렷한 경향을 보이지 않았다.

수축기 및 이완기 혈압의 분산(변이)은 연령이 증가함에 따라 증가하였다. 수축기 혈압의 유전율은 0.258, 이완기 혈압의 유전율은 0.221이었고, 연령군에 따라 뚜렷한 양상을 보이지 않았다. 연령별 자세한 유전율은 아래 표와 같았다.

Proband' Age group	Systolic BP			Diastolic BP		
	Mean	Variance	$h^2$	Mean	Variance	$h^2$
40-44	129.4	273.9	0.169	81.4	111.0	0.136
45-49	130.3	321.9	0.266	82.0	122.6	0.314
50-54	128.7	353.1	0.311	81.1	133.4	0.278
55-59	128.7	368.1	0.259	81.3	151.2	0.256
Total	129.3	327.8	0.258	81.5	128.6	0.221

### 4. 고찰

본 연구자료를 통해서 추정된 한국인 혈압의 유전율은 수축기 혈압 0.258, 이완기 혈압 0.221이었다.

본 연구는 몇 가지 제한점을 가지고 있다. 첫째, 기준의 공무원 및 사립학교 교직원의 건강검진자료를 이용함에 따라 극히 제한된 가계자료만을 이용할 수 있었다. 즉, 피보험자 자신과 부모의 자료는 충분하지만, 형제들(sibship)의 자료를 이용할 수 없었으므로 완전한 핵가족(nuclear family)자료를 이루지 못하였다. 둘째, 혈압의 측정에 여러 가지 측정오류가 포함되었을 가능성 있다. 그러나 이점은 표본수 증가를 통해서 다소 해결이 되었으리라 생각된다.

본 연구에서 추정된 한국인의 유전율을 외국의 경우와 비교하여 보면 다음과 같다. 하와이에서 연구된 일본계 미국인의 경우(Morton, 1980) 수축기 및 이완기 혈압의 유전율은 0.24/0.19로서 한국인의 경우보다 낮았다. 중국인의 경우(Wang 등, 1990)는 0.32/0.32로서 한국인보다는 다소 높았다. 그러나 미국인의 경우는 0.64/0.73(Fagard 등, 1966), 0.82/0.64(Borhani 등, 1976), 그리고 0.44/0.34(Hong 등, 1994) 등 연구자에 따라 차이는 있지만, 높은 유전율을 보이고 있었다.