

번호 I-3

제 목	국문	한국인의 주요 만성질환과 관련된 유전자 유형 분포			
	영문	General Korean Population Genotype of Chronic Disease Associated Genes			
저 자 및 소 속	국문	김현, 김승택, 오태근, 강중원, 김용대, 남홍매, 이철호 1) 충북대학교 의과대학 예방의학교실 2) 충북대학교 의과대학 내과학교실			
	영문	Heon Kim <sup>1)</sup> , Seung-Taek Kim <sup>2)</sup> , Tae-Keun Oh <sup>2)</sup> , Jong-Won Kang <sup>1)</sup> , Yong-Dae Kim <sup>1)</sup> , Hong-Mei Nan <sup>1)</sup> , Chul-Ho Lee <sup>1)</sup> 1) Dept. of Prev. Med., College of Med., Chungbuk National Univ. 2) Dept. of Internal Med., College of Med., Seoul National Univ.			
분 야	보건관리 ( )	발 표 자	일반회원 (○)	발표 형식	구 연 ( )
	역 학 ( )		전 공 의 ( )		포스터 (○)
환 경 (○)					
진행 상황	연구완료(○), 연구중( ) → 완료 예정 시기 :    년    월				

1. 연구 목적

경제사회적인 발전과 더불어 우리나라의 질병양상은 급성 감염성 질환에서, 치료 효과가 낮은 만성 퇴행성 질환의 시대로 이행되었다. 만성 질환은 대부분 원인이 뚜렷하지 않고, 예방에도 많은 비용과 노력이 소요된다. 그러므로 만성 퇴행성 질환에 이행될 가능성이 높은 사람이나, 만성 퇴행성 질환자 중 합병증 발생 가능성이 높은 환자를 선별하여, 집중적으로 예방 교육을 시행하거나 조기 진단-조기 치료 하는 방법이 필요하게 되었다.

개인의 외부 자극에 대한 반응의 다양성은 숙주 인자이며, 이에 의해서 질병에 대한 감수성이 결정된다. 아울러 동일한 질병이라도 유전적인 구성에 차이가 있는 경우에는 합병증 발생률이나 예후에 차이가 많다. 숙주 인자를 결정하는 것중에 가장 중요한 것이 개인의 유전적 소인이다. 이러한 배경으로 건강한 우리나라 사람들의 유전자 유형을 조사하기 위한 연구가 산발적으로 이루어지고 있으나, 대개는 질병 이환자 만을 대상으로 하였거나, 표본의 수가 적어 우리나라 전체 국민의 유전자 유형을 대표한다고 보기 어렵다. 따라서 본 연구에서는 우리나라에 흔한 각종 만성 질환에 대한 감수성이나, 합병증발생과 밀접하게 관련된 유전자 10가지를 선정하여 건강한 한국인을 대상으로 이들 유전자 유형을 조사하고자 하였다.

2. 연구 방법

건강한 한국인 약 500명을 대상으로 ACE, TNF-β, APOE, VDR, EDH17B2, CYP1A1, GSTM1, GSTT1, NAT2, 그리고 ALDH2 유전자 유형 분포양상을 조사하기 위하여, 연구대상자의 정맥혈에서 DNA를 분리하여 적절한 primer를 가한 다음 정해진 온도에서 PCR로 증폭하였다. 필요에 따라서 제한효소로 절단한 다음 전기영동하는 방법으로 유전자 유형을 탐색하였다.

### 3. 연구 결과

연구결과 한국 성인의 CYP1A1 유전자 다형성중 Ile/Ile 유전자형을 갖고 있는 사람은 전체의 54.58% 였고, Ile/Val 유전자형은 39.79%, 그리고 Val/Val 유전형은 전체의 5.63%를 차지하였다. 성별 유전자 유형 분포에서는 남성에서 Ile/Ile 유전자형이 가장 많아서 전체의 54.58%를 차지하였으며, 반면 Val/Val 유전자형은 전체의 4.17%를 차지하였다. 여성에서는 Ile/Ile 유전자형, Ile/Val 유전자형, 그리고 Val/Val 유전자형이 각각 54.58%, 38.33%, 7.08%를 점하고 있는 것으로 나타났다.

한국 성인의 GSTM1 유전자 탈락률은 60.59% 였다. 성인 남성의 GSTM1 유전자 탈락률은 58.16% 였고, 여성에서의 GSTM1 유전자 탈락률은 63.03% 였다.

한국 성인의 GSTT1 유전자 탈락률은 48.71% 였다. 남성에서는 51.88%가 탈락되어 있었고, 여성에서는 47.90%가 탈락되어 있었다.

한국 성인의 NAT2 활성은 slow, intermediate, rapid가 각각 9.89%, 46.53%, 43.58%였다. 성인 남성의 NAT2 유전자형 분포는 slow, intermediate, rapid가 각각 11.44%, 48.31%, 40.25%였다. 성인 여성의 NAT2 다형성 분포는 Rapid acetylator가 가장 많아서 전체의 46.86%를 차지하였다.

한국 성인의 EDH17B2 유전자형 분포는 11형이 17.41%, 12형이 46.92%, 22형이 35.67%였다. 성인 남성의 EDH17B2 유전자형 분포에는 11형, 12형, 22형이 각각 19.07%, 41.53%, 39.41%였으며, 성인 여성의 EDH17B2 유전자형 분포에는 11형, 12형, 22형이 각각 15.74%, 52.34%, 31.91%였다.

한국 성인의 ACE 유전자형의 분포는 II 유전자형이 31.53%, ID 유전자형이 47.97%, DD 유전자형이 20.50%이었다.

한국 성인의 TNF- $\beta$  유전자형 분포는  $\beta\beta$  유전자형이 30.79%,  $\beta1\beta$  유전자형이 51.46%,  $\beta1\beta1$  유전자형이 17.75%이었다. 남성에서는  $\beta\beta$ ,  $\beta1\beta$ ,  $\beta1\beta1$  유전자형의 분포가 각각 31.58%, 50.88%, 17.54%이었고, 여성에서는 29.95%, 52.07%, 17.97%이었다.

성인의 VDR 유전자형의 분포는 BB 유전자형이 0.47%, Bb 유전자형이 9.67%, bb 유전자형이 89.86%이었다. 남성에서는 BB, Bb, bb 유전자형의 분포가 각각 0.46%, 10.14%, 89.40%이었고, 여성에서는 각각 0.48%, 9.18%, 90.34%으로 남녀간의 성별에 따른 차이는 없었다.

한국 성인에서는 APOE 유전자형 가운데  $\epsilon2$ 형이 거의 없었으며,  $\epsilon3/\epsilon3$ 가 전체의 79.74%,  $\epsilon3/\epsilon4$  유전자형은 19.62%로 나타났으며  $\epsilon4/\epsilon4$  유전자형은 0.64%로 나타났다. 한국 남성에 있어서는  $\epsilon3/\epsilon3$  유전자형이 81.55%,  $\epsilon3/\epsilon4$  유전자형이 18.03%,  $\epsilon4/\epsilon4$  유전자형이 0.43% 였다. 성인 여성에서는  $\epsilon3/\epsilon3$  유전자형의 빈도가 81.55%였고,  $\epsilon3/\epsilon4$  유전자형은 18.03%였다.

한국 성인에서 ALDH2 유전자형 분포는 NN형이 가장 많아서 53.00%, 그리고 ND형이 35.20%, 그리고 DD형이 11.80%였다. 한국 성인 남성의 ALDH2 유전자형 분포에서는 NN형이 가장 많아서 전체의 48.56%를 차지하였고, ND형이 그 다음으로 39.09%, 그리고 DD형이 가장 적어서 12.35% 였다. 성인 여성에서는 NN형이 57.50%로 가장 많았고, ND형이 31.25%, 그리고 DD형이 가장 적은 11.25%였다.

### 4. 고찰

본 연구결과를 이용하여 건강 정상인의 유전자 다형성 분포 양상을 파악할 수 있으며, 이러한 유전자와 관련된 질병 발생의 양상을 예측할 수 있다. 또한 만성 퇴행성 질환의 감수성자를 색출하여, 효율적으로 질병이나 그 합병증을 예방할 수 있다. 본 자료는 치료를 담당하는 의사로 하여금 치료 방침을 결정하는 중요한 정보가 될 것이며, 우리나라 분자역학적 연구의 기반이 될 것이다.