

한국인 성씨에 따른 이하선 타액 내 Pr, Db, Pa의 유전자빈도에 관한 연구

연세대학교 치과대학 구강진단·구강내과학 교실

김 종 열

- 목 차 -

- I. 서 론
- II. 연구재료 및 연구방법
- III. 연구결과
- IV. 총괄 및 고찰
- V. 결 론
- 참고문헌
- 영문초록

I. 서 론

Curby에 의하여 이하선 타액을 쉽게 채취할 수 있는 Curby's double chamber cup이 고안된 이후, 1971년 Azen¹⁾은 이하선 타액을 acid urea starch gel로 전기영동하여 다형현상을 보이는 단백질을 발견하고, 이를 Parotid basic protein(Pb)이라 명명하고, 이 단백질의 다형형질의 유전자 빈도가 백인, 흑인, 중국계 미국인등 인종에 따라 차이가 남을 보고하였다. 1972년 Friedman²⁾은 이하선 타액을 Azen과 동일한 방법으로 전기영동하여 다형현상을 보이는 또 다른 band가 있음을 발견하고 이를 Salivary acidic protein(Pa)이라 명명하였다.

1973년 Azen과 Oppenheim³⁾은 이하선 타액을 alkaline slab gel로 전기영동하여 Proline-rich protein(Pr)을 발견하고 이 단백질 역시 다형현상을 보이며 인종에 따라 그 유전자 빈도가 차이가 있음을 보고하였고, 1974년 Azen과 Denniston⁴⁾은 Pr의 추사에서 Double-band protein(Db)을 발견하고 이의 인종에 따른 유전자빈도를 보고하였다. 1979년 Minaguchi⁵⁾등은 Azen과 Oppenheim의 방법을 개량하여 alkaline slab gel로 전기영동하여 Pr, Db

와 더불어 terminal anodal side에 다형현상을 보이는 또 다른 band(Y band)가 있으며, 이것이 Friedman이 발견한 Pa와 동일한 단백질을 밝혔다.

한편, 1979년 Ikemoto⁶⁾등은 일본인의 이하선 타액 내 Pr, Db, Pa의 유전자빈도를, 1987년 Caeiro⁷⁾등은 스페인인의 Pr, Db, Pa, PIF(isoelectric focusing-varient protein)의 유전자빈도를, 1988년 Shintani와 Minaguchi⁸⁾는 그들의 미발표 논문에서 필리핀인, 중국인, 말레이인, 인도인의 Pr, Db, Pa, PIF의 유전자빈도를 조사하여 보고하였고, 한국인의 이하선 타액 내 Pr, Db의 유전자 빈도가 1988년 구 및 1989년 이에 의해서 보고되었다.

또한 Takaesu¹⁰⁾는 일본의 남서 제도 주민의 Pr, Db, Pa, Pb 및 Pm(middle-band protein), Ph(heavy protein), Amy(parotid amylase)의 유전자빈도를 조사하여 일본 내에서도 지역에 따라 유전자빈도가 서로 다르게 나타남을 보고하였고, 한국인에 있어서도 지역에 따라 이하선 타액내 단백질의 유전자빈도가 서로 다르게 나타남이 이¹¹⁾ 및 정¹²⁾의 연구에서 보고되었다.

저자는 이하선 타액내 단백질의 유전자 빈도가 인종과 지역에 따라 다르게 나타남에 착안하여, 한국인의 토착성씨군과 중국으로부터의 도래성씨군의 이하선 타액 단백질의 유전자빈도를 조사하여 그 차이를 비교, 분석해 보고자 한다.

II. 연구재료 및 연구방법

무작위로 추출된 47개 성씨를 가진 한국인 성인 남녀 372명으로부터 통법에 따라 이하선 타액을

* 본 논문은 1989학년도 연세대학교 학술연구비에 의하여 이루어졌음.

체취한 후 냉동 건조하여 alkaline slab polyacrylamide Gel {Tris-borate bufer : PH 8, 9200ml, gelling agent(sigma G-2509)}로 전기 영동한 후 3,3'- dimethoxybenzidine으로 염색하여 나타난 band를 관찰하여 각 개인의 Pr, Db, Pa의 표현형을 결정하였다.

표본으로 사용된 47개 성씨를 28개의 토착성씨군과 19개의 도래성씨군으로 나누어 각각 집단의 표현형 합계를 구한 후 그 표현형에 근거하여 토착성씨군과 도래성씨군의 유전자빈도를 결정하였다.

〈표1〉 토착성씨군의 Pr, Db, Pa의 표현형.

성	Pr			Db		Pa	
	Pr1-1	Pr1-2	Pr2-2	Db(+)	Db(-)	Pa(+)	Pa(-)
강	8	8			16	8	8
고	2	9	2	1	12	7	6
권	1	2			3	2	1
김	41	37	10	2	86	38	50
문	3	6	1		10	6	4
류		1			1		1
박	11	6	1		18	6	12
배	1	1			2		2
부		3		2	1	3	
서	2				2	1	1
성		1			1		1
소		1			1		1
신	1	1			2	1	1
심	4	3	3		10	5	5
원		1			1	1	
유	1		1		2	1	1
윤		2			2	2	
이	26	20	2	2	46	17	31
장	3	4			7	3	4
전		5			5	2	3
정	13	8		1	20	5	16
조	4	8		1	11	8	4
차	1				1		1
최	7	11			18	8	10
추		1			1	1	
한	4	6	1	1	10	3	8
현		5		1	4	4	1
홍	2	1		2	1	1	2
합계	135	151	21	13	294	133	174

Ⅲ. 연구 결과

총 47개 성씨 372명 중 토착성씨군 28개 성씨 307명, 도래성씨군 19개 성씨 65명의 Pr, Db, Pa의 표현형은 다음과 같이 나타났다.

〈표2〉 도래성씨군의 Pr, Db, Pa의 표현형.

성	Pr			Db		Pa	
	Pr1-1	Pr1-2	Pr2-2	Db(+)	Db(-)	Pa(+)	Pa(-)
구	1	1			2	1	1
남		2			2	0	2
마		2			1	1	
맹		1			1	1	
방	1				1		1
변	2			1	1		2
백	1	3			4	1	3
송	1			1			1
안	5	4			9	2	7
양	3	2			5	2	3
엄		1			1		1
오	7	5	1	1	12	4	9
임	2	1			3	1	2
주	2	1			3	1	2
지	2	2			2		2
진	1	3			4	2	2
함		1			1		1
허	2	1			3	2	1
황	1	4	2	2	7	6	1
합계	29	33	3	3	62	24	41

토착성씨군과 도래성씨군의 Pr, Db, Pa 각각의 표현형 합계 및 유전자빈도는 다음과 같이 나타났다.〈표3, 4, 5〉

〈표3〉 Pr의 표현형 합계 및 유전자빈도

	표현형			유전자빈도	
	Pr1-1	Pr1-2	Pr2-2	Pr ¹	Pr ²
토착성씨군	135	151	21	0.686	0.314
도래성씨군	29	33	3	0.7	0.3
합 계	164	184	24	0.688	0.312

<표4> Db의 표현형의 합계 및 유전자빈도

	표현형		유전자빈도	
	Db(+)	Db(-)	Db ⁺	Db ⁻
토착성씨군	13	294	0.021	0.979
도래성씨군	3	62	0.023	0.977
합 계	16	346	0.022	0.978

<표5> Pa의 표현형 합계 및 유전자빈도

	표현형		유전자빈도	
	Pa(+)	Pa(-)	Pa ⁺	Pa ⁻
토착성씨군	133	174	0.248	0.752
도래성씨군	24	41	0.206	0.794
합 계	157	215	0.240	0.760

IV. 총괄 및 고찰

Proline-rich protein(Pr)은 1973년 Azen과 Oppenheim³⁾에 의하여 그 다형현상이 발견되고, 그 유전자빈도가 백인에서 Pr⁺=0.73, Pr⁻=0.27, 흑인에서 Pr⁺=0.87, Pr⁻=0.20, 중국계 미국인에서 Pr⁺=0.84, Pr⁻=0.16으로 인종에 따라 다르게 나타남이 보고된 이후, 1979년 Ikemoto 등⁶⁾은 일본인의 Pr 유전자빈도를 조사하여 Pr⁺=0.76, Pr⁻=0.24로 나타남을 보고하였고, 1984년 Pronk등⁷⁾은 케냐인과 독일인의 Pr유전자빈도를 조사하여, 케냐인에 있어서 Pr⁺=0.66, Pr⁻=0.34, 독일인에 있어서 Pr⁺=0.81, Pr⁻=0.19임을 보고하였고, 1987년 Caeiro등은 스페인인의 Pr 유전자 빈도를 조사하여 Pr⁺=0.746, Pr⁻=0.254임을 보고하였다. Shintani와 Minaguchi⁹⁾는 1989년 필리핀인, 중국인, 말레이인, 인도인의 Pr 유전자빈도를 조사하여 필리핀인에 있어서 Pr⁺=0.746, Pr⁻=0.254, 중국인에 있어서 Pr⁺=0.81, Pr⁻=0.19임을 보고하였다. 한국인을 대상으로 한 Pr 유전자 빈도는 1988년 구¹⁰⁾의 연구에서 Pr⁺=0.79, Pr⁻=0.21임이 보고되었고 1989년의 연구에서 Pr⁺=0.71, Pr⁻=0.29로 보고된 바 있다.

본 연구에서 Pr 유전자 빈도는 Pr⁺=0.688, Pr⁻=0.312로서 구의 연구와 다소 차이를 보이거나 이의 연구와 유사한 결과를 보였으며 토착성씨의 집단의 Pr 유전자 빈도 Pr⁺=0.7, Pr⁻=0.3과 차이를 보이지 않았으며, 도래성씨 집단의 Pr유전자빈도는 중국인의

Pr유전자빈도 Pr⁺=0.79, Pr⁻=0.21과 다소 차이를 보였다.(표 6 참조).

Double-band protein(Db)의 1974년 Azen과 Denniston⁴⁾의 Proline-rich protein의 다형현상에 관한 추사에서 발견되었으며, 이것의 유전자빈도 역시 백인 Db⁺=0.12, Db⁻=0.88, 흑인 Db⁺=0.56, Db⁻=0.44, 중국계 미국인 Db⁺=0.77, Db⁻=0.93으로 인종에 따라 차이가 남이 보고되었다. 1977년, Ikemoto 등⁶⁾은 일본인의 Db유전자 빈도를 조사하여 Db⁺=0.05, Db⁻=0.05임을 보고하였고, 1984년 Pronk등⁷⁾은 케냐인과 독일인의 Db 유전자빈도를 조사하여 케냐인에 있어서 Db⁺=0.55, Db⁻=0.45, 독일인에 있어서 Db⁺=0.199, Db⁻=0.81임을 보고하였고, 1987년 Caeiro등⁸⁾은 스페인인의 Db 유전자빈도 연구에서 Db⁺=0.16, Db⁻=0.84임을 보고하였고, 1989년 Shintani와 Minaguchi⁹⁾는 필리핀인, 중국인 말레이인, 인도인의 Db유전자빈도를 조사하여 필리핀인에 있어서 Db⁺=0.096, Db⁻=0.904, 중국인에 있어서 Db⁺=0.06, Db⁻=0.94, 말레이인에 있어서 Db⁺=0.09, Db⁻=0.91, 인도인에 있어서 Db⁺=0.10, Db⁻=0.90임을 보고하였다. 한국인을 대상으로 한 Db유전자빈도는 1988년의 구¹⁰⁾의 연구에서 Db⁺=0.067, Db⁻=0.933, 1989년의 이¹¹⁾의 연구에서 Db⁺=0.03, Db⁻=0.97임이 보고된 바 있다.

본 연구에서의 Db 유전자빈도는 Db⁺=0.022, Db⁻=0.978로서 "이"의 연구 결과와 유사하였으며, 토착성씨군의 Db⁺=0.023, Db⁻=0.977로 거의 차이가 없었으며, 도래성씨군의 Db 유전자빈도는 중국인의 Db 유전자빈도 Db⁺=0.06, Db⁻=0.94와 다소 차이를 보였다.(표 7 참조)

Salivary acidic protein(Pa)은 1975년 Friedman에 의하여 처음 발견되었으며 이것의 유전자빈도 역시 백인에 Pa⁺=0.214, Pa⁻=0.786, 흑인에 있어서 Pa⁺=0.136, Pa⁻=0.864로서 인종에 따라 차이가 있음이 보고된 후, 1979년 Ikemoto등⁶⁾은 일본인의 Pa 유전자빈도를 조사하여 Pa⁺=0.212, Pa⁻=0.788임을 보고하였고, Pronk등⁷⁾은 케냐인과 독일인의 Pa유전자빈도를 조사하여 케냐인에 있어서 Pa⁺=0.18, Pa⁻=0.82, 독일인에 있어서 Pa⁺=0.12, Pa⁻=0.88임을 보고하였고, Caeiro등⁸⁾은 스페인인의 Pa 유전자빈도를 조사하여 Pa⁺=0.15, Pa⁻=0.85임을 보고하였고, 1989년 Shintani와 Minaguchi⁹⁾는 필리핀인, 중국인, 말레이인, 인도인의 Pa 유전자빈도를 조사하여 필리핀인에 있어서 Pa⁺=0.28, Pa⁻=0.72, 중국인

에 있어서 $Pa^+=0.21$, $Pa^-=0.79$, 말레이인에 있어서 $Pa^+=0.23$, $Pa^-=0.77$, 인도인에 있어서 $Pa^+=0.16$, $Pa^-=0.84$ 임을 보고하였고, 한국인을 대상으로한 Pa 유전자빈도는 1989년 이의 연구에서 $Pa^+=0.222$, $Pa^-=0.778$ 임이 보고되었다.

본 연구에서 Pa 유전자빈도는 $Pa^+=0.240$, $Pa^-=0.760$ 로서 이¹⁹⁾의 연구와 비슷한 결과를 보였으며, 토착성씨군의 Pa 유전자빈도는 $Pa^+=0.248$, $Pa^-=0.752$, 도래성씨군의 Pa 유전자빈도는 $Pa^+=0.206$, $Pa^-=0.794$ 로서 서로 상이하게 나타났으며, 도래성씨군의 Pa 유전자빈도는 중국인의 Pa 유전자빈도 $Pa^+=0.21$, $Pa^-=0.79$ 와 거의 유사하게 나타났다. <표 8 참조>

<표 6> 인종별 Pr 유전자 빈도 비교

인 종	표본수	Pr ¹	Pr ²	참고문헌
미국 백인	120	0.73	0.27	3
미국 흑인	79	0.80	0.20	3
중국계 미국인	40	0.80	0.16	3
일본인	131	0.76	0.24	6
케냐인	200	0.66	0.34	7
독일인	100	0.81	0.19	7
스페인인	496	0.69	0.31	8
필리핀인	197	0.746	0.254	9
중국인	215	0.79	0.21	9
말레이인	220	0.77	0.23	9
인도인	106	0.81	0.19	9
한국인	100	0.79	0.21	14
한국인	473	0.71	0.29	15
토착성씨군	307	0.686	0.314	
도래성씨군	65	0.7	0.3	
한국인	372	0.688	0.312	

<표 7> 인종별 Db 유전자 빈도 비교

인 종	표본수	Db ⁺	Db ⁻	참고문헌
미국 백인	100	0.12	0.88	4
미국 흑인	100	0.56	0.44	4
중국계 미국인	54	0.07	0.93	4
일본인	131	0.05	0.95	6
케냐인	200	0.55	0.45	7
독일인	100	0.19	0.81	7
스페인인	498	0.16	0.84	8
필리핀인	197	0.096	0.904	9
중국인	215	0.06	0.94	9
말레이인	220	0.09	0.91	9
인도인	106	0.10	0.90	9
한국인	100	0.067	0.933	14
한국인	473	0.03	0.97	15
토착성씨군	307	0.021	0.979	
도래성씨군	65	0.023	0.977	
한국인	372	0.022	0.978	

<표 8> 인종별 Pa 유전자 빈도 비교

인 종	표본수	Pa ⁺	Pa ⁻	참고문헌
미국 백인	101	0.213	0.787	2
미국 흑인	122	0.14	0.86	2
일본인	224	0.212	0.788	6
케냐인	200	0.18	0.82	7
독일인	100	0.122	0.88	7
스페인인	487	0.15	0.85	8
필리핀인	197	0.28	0.72	9
중국인	215	0.21	0.79	9
말레이인	220	0.65	0.35	9
인도인	106	0.76	0.24	9
한국인	473	0.222	0.718	15
토착성씨군	307	0.248	0.752	
도래성씨군	65	0.206	0.794	
한국인	372	0.240	0.760	

V. 결 론

저자는 총 47개의 서로 다른 성씨를 가진 한국인 372명을 토착성씨 집단 28개 성씨 307명, 도래성씨 집단 19개 65명으로 나누어, 각각으로부터 얻어진 이하선 타액 형질의 표현형을 근거로 토착성씨군 및 도래성씨군의 Pr, Db, Pa 유전자빈도를 조사하여 다음과 같은 결론을 얻었기에 보고하는 바이다.

1. 토착성씨군의 Pr 유전자빈도는 $Pr^1=0.686$, $Pr^2=0.314$, 도래성씨군의 Pr 유전자빈도는 $Pr^1=0.7$, $Pr^2=0.3$ 으로 나타났다.
2. 토착성씨군의 Db 유전자빈도는 $Db^+=0.021$, $Db^-=0.979$, 도래성씨의 Db 유전자빈도는 $Db^+=0.023$, $Db^-=0.977$ 로 나타났다.
3. 토착성씨군 Pa 유전자빈도는 $Pa^+=0.248$, $Pa^-=0.752$, 도래성씨의 Pa 유전자빈도는 $Pa^+=0.206$, $Pa^-=0.794$ 로 나타났다.
4. 도래성씨군의 Pr 유전자빈도는 중국인의 Pr 유전자빈도와 토착성씨군의 Pr 유전자빈도의 중간정도로 나타났다.
5. Db 유전자빈도는 토착성씨군과 도래성씨군간에 유의할만한 차이를 보이지 않았다.
6. 도래성씨군의 Pa 유전자빈도는 중국인의 Pa 유전자빈도와 거의 유사하게 나타났다.

참고문헌

1. Azen, E. A. : Genetic polymorphism of basic from parotid saliva. *Science*, 176 : 673-674, 1971.
2. Friedman, R.D., Merrit A.D., Rivas, M.L. : Genetic studies of human acidic salivary protein(Pa), *Am. J. Hum. Genet.*, 27 : 292-303, 1975.
3. Azen, E.A., Oppenheim, F. G. : Genetic polymorphism of proline-rich human salivary proteins, *Science*, 180 : 1067-1069, 1973.
4. Azen, E.A. and Denniston, C. L. : Genetic polymorphism of human salivary proline-rich proteins : Further genetic analysis, *Biochemical genetics*, 12 : 109-120, 1974.
5. Minaguchi, K. et al : Studies of genetic markers in human saliva. Analysis on electrophoresis of Parotid saliva by Sal phenotyping system, *Bull. Tokyo Dekyo Dental college* 20 : 25-30, 1979.
6. Ikemoto, s. et al : Variant protein in human parotid saliva detected by SDS polyacrylamide gel electrophoresis and its inheritance, *Ann. Hum. Genet. Lon*, 43 : 11-14, 1979.
7. Pronk, J. C., Jansen, W. J. : Pronk, A. : Pol, C.F.A.M., Frants, R.R. : and Erickson, A.W. : Salivary protein polymorphism in Kenya : Evidence for a New AMY, Allele, *Hum Hered* 34 : 212-216, 1984.
8. Caeiro, J.L.B. : Boan, F. : and Canaced, A. : Simplified procedure for simultaneous detection of salivary proteins and its application in paternity testing, *Forens Sci Int* 33 : 47-52, 1987.
9. Minaguchi, K. and Bennick A. : Genetics of Human salivary protein, *J of Dental Research* 68 : 2-15, 1989.
10. Takaesu, Y. : Studies of salivary genetic marker systems in South western islands of Japan. The 212th Tokyo Dental college congress, 1982.
11. 이하규 : 온양집단의 타액내 Pr 다형현상에 관한 연구, 성심여자대학 자연과학연구소 연보 제 9 호 21-27, 1987.
12. 정순민 : 한국 울릉도, 자월도 거주민의 이하선 타액내 Pr, Db, Pa의 유전적 다형현상에 관한 연구. 1990.
13. 창조사간 한국 성씨대관.
14. 구윤성, 김종열 : 한국인 이하선 타액내 Proline-rich Protein의 다형 현상에 대한 연구 : 연세치대 논문집. 제5권 2호 525-531, 1981.
15. 이하규 : 한국인 집단에서의 타액단백질 다형과 유전적 변이에 대한 연구. 성심여자대학 자연과학 연구소 연보 제 12호 게재예정.

A study of Gene Frequency of Proline-rich Protein, Double-band Protein and Pa Protein in Parotid Saliva according to Family name of Korean People

Chong-Youl Kim, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

*Department of Oral Diagnosis and Oral Medicine,
Dental College Yonsei University*

[**ABSTRACT**]

After dividing 372 Korean people of 47 different family names into 307 people of 28 indigenous family name groups and 65 people of 19 immigrated family name groups and investigating Pr, Db, Pa gene frequency of each family name groups based on phenotype of parotid saliva character the author have got following conclusions.

1. The gene frequencies of indigenous family name groups were $Pr^1=0.686$, $Pr^2=0.314$, Pr gene frequencies of immigrated family name groups were $Pr^1=0.7$, $Pr^2=0.3$.
2. The gene frequencies of indigenous family name groups were $Db^+=0.021$, $Db^-=0.979$, Pr gene frequencies of immigrated family name groups were $Db^+=0.023$, $Db^-=0.977$.
3. The gene frequencies of indigenous family name groups were $pa^+=0.248$, $pa^-=0.752$, Pr gene frequencies of immigrated family name groups were $Pa^+=0.206$, $Pa^-=0.794$.
4. The Pr gene frequencies of immigrated family name groups were in the middle of those of Chinese people and indigenous people groups.
5. There was no significant difference of Db gene frequencies between indigenous and immigrated family name groups.
6. Pa gene frequencies of immigrated family name groups were similar to those of Chinese people.