



강미자 / 광주보훈병원 내과

# 아이에게 유전이 될까

당뇨병의 가족력이 있는 경우에는 당뇨병의 유병률이 높아진다. 그래서 당뇨병의 발생에 유전적인 소인이 관여할 것으로 생각되어 많은 연구가 시행되었으나 아직까지 그 유전양식 등은 명확하게 밝혀지지 않았다.

당뇨병 병인에서 유전적 요인의 중요성은 쌍생아 및 가족내 연구에 잘 나타난다. 일란성 쌍생아(45~96%)에서 이란성 쌍생아(3~37%)보다 당뇨병의 일치율이 높고, 제 2형 당뇨병이 대부분인 40세 이상의 일란성 쌍생아의 경우, 질병일치율은 거의 100%에 달한다. 그러나 제 1형 당뇨병이 많은 40세 미만의 일란성 쌍생아의 경우, 당뇨병의 질병일치율은 20~50%로 보고되어 당뇨병 발생에 있어서 유전인자는 중요하나, 단지 소인으로 작용하고 환경인자와 상호작용을 통하여 발병함을 시사한다. 다시 말해서 질병자체가 유전되는 것이 아니라 질병에 대한 감수성이 유전되는 것이고, 발병여부에는 비만이나 정신적 스트레스 또는 운동부족 그리고 약물 등의 환경요인이 작용하는 것으로 생각되어지고 있다.

## 제 1형 당뇨병과 유전

제 1형 당뇨병은 인슐린을 분비하는 세포가 파괴됨으로써 절대적인 인슐린 결핍을 초래하므로 혈당조절을 위해서 인슐린이 필요한 당뇨병이다.

인슐린 분비세포가 파괴되는 이유는 대부분은 잘 알려지지 않았으나 자가면역기능의 장애가 그 병인으로 생각되어지고 있다. 자가면역기능의 장애는 사람의 몸 속에 바이러스나 세균의 침입으로부터 보호해 주는 면역체계가 자신의 세포를 인지하지 못하고 적으로 오인하여 파괴하기 때문에 발생한다.

몸을 구성하는 세포는 세포표면에 면역세포에 파괴당하지 않기 위하여 자기편이라는 증명서와 같은 물질을 갖고 있는데, 이 물질을 조직적합성 항원이라 한다. 이 조직적합성 항원을 만들도록 하는 유전자의 종류는 A, B, C, D가 있는데, 이들 내에서도 여러 종류로 나뉜다. 조직적합성 항원의 종류는 제 1형 당뇨병의 발생 감수성과 관련이 높는데 조직적합성 항원 중 D형과 밀접한 관계가 있다.

제 1형 당뇨병은 서양에 비해서 우리 나라에서는 그 유병률이 낮아서 전 당뇨병의 1% 미만을 차지할 것으로 생각된다. 서양의 유전통계를 보면 아버지가 제 1형 당뇨병이면 자녀가 20세 이전에 이환될 가능성은 5~10%이고, 어머니가 이 질환을 갖고 있으면 자녀가 이환될 확률은 25~5%, 제 1형 당뇨병 환자의 형제, 자매에서 당뇨병이 발생할 확률은 5~10%이다. 한 가족내에서 당뇨병 환자가 한 명 이상 발생하면 다른 자녀도 당뇨병이 발생할 가능성이 증가한다. 만약 형

제, 자매 중 두 명이 제 1형 당뇨병을 갖게 되면 세 번째로 당뇨병이 발생할 가능성이 10%로 높아진다.

## 제 2형 당뇨병과 유전

우리 나라 당뇨병 환자 중 대부분이 제 2형 당뇨병 환자로 인슐린 비의존성 당뇨병이다.

주로 40대 이후에 발병하며 특별한 생물학적 유전적 표지자를 찾아내지는 못했지만 유전되는 경향이 제 1형 당뇨병에 비해서 매우 높다. 즉, 제 1형 당뇨병에서는 조직적합성 항원을 결정하는 유전자가 주로 질병의 감수성을 결정하고 일부 다유전적 인자가 관여되는 반면, 제 2형 당뇨병에서는 주요 감수성 인자는 없고 중등도의 감수성에 기여하는 수 개의 유전자와 일부 감수성에 다유전적 인자가 관여되어 유전적 감수성이 결정될 것으로 보인다. 일반적으로 부모 중 한 명이 당뇨병을 갖게되면 자녀에게 당뇨병이 발생할 가능성은 25~30%이고, 부모 모두가 당뇨병을 갖게되면 자녀에서 당뇨병이 발생할 확률은 75% 정도로 높아진다. 또한 환자의 형제 자매에서 당뇨병이 발생할 확률은 10~40%이다.

## 유전양식이 밝혀진 당뇨병

상염색체로 유전되는 것으로 알려진 당뇨병 중

비교적 자세히 연구된 MODY라는 당뇨병이 있다. 이 질환은 인슐린 분비에 관여하는 효소를 결정하는 유전자의 돌연변이로 효소의 활성이 저하되어 혈당이 상승되어도 인슐린이 원활히 분비되지 않아 당뇨병이 되는 경우로, 유전양식은 청소년에서 상염색체 우성유전이다.

## 당뇨가족력이 있는 사람의 예방법

제 1형 당뇨병에서는 예방법으로 가장 중요한 점은 어떤 사람이 당뇨병이 될 것인가 미리 예측하는 것이다. 조직적합성 항원, 당화혈색소, 공복시 C-펩티드 등이 당뇨병 예측인자로 사용될 수 있으나 아직까지 예민도와 민감도가 높지 않아 추천되지는 않는다. 당뇨병 발병의 위험인자가 없고 무증상인 경우 45세 이상에서 3년에 한번 당뇨병 선별검사를 한다. 당뇨병의 가족력이 있는 경우, 더 젊은 나이에서부터 5~10년 간격을 두고 정기적인 당부하검사를 실시하여 내당능 장애를 보일 경우 체중조절, 육체적 활동량 증가, 식사조절(특히 복합 탄수화물과 섬유질이 많은 식사강조)에 대해 상담교육을 시킨다. 그러므로 당뇨병이 있는 환자들에서 가족 내 당뇨병 발병양상을 자세하게 조사하는 것이 중요하다. <2>

