

**혈액 투석중인 말기 신부전 환자에서 5,10 - Methylene tetrahydrofolate Reductase (MTHFR) 유전자 다형성이 혈중 호모시스테인 농도에 미치는 영향**

이 현아, 최 종순\*, 하 권수\*, 양 동호, 홍 세용

순천향 대학교 천안 병원 내과학교실, 기초과학 지원 연구소 생체 고분자 분석 그룹\*

**목적 :** 고호모시스테인혈증은 동맥경화증을 유발하는 하나의 독립적인 위험인자로 알려져 있다. 최근에는 MTHFR 유전자의 변이로 염기서열 677의 C→T로 치환되면 MTHFR효소의 활성이 50% 정도 감소되고 이에 따른 제메틸화와 황전환작용의 장애로 호모시스테인의 혈중 농도가 증가한다고 알려져 있다. 본 연구의 목적은 투석중인 말기 신부전증 환자에서 MTHFR 유전자 다양성이 호모시스테인 농도에 영향을 미치는지를 조사하는 것이다.

**방법 :** 1998년 1월 순천향 대학교 천안병원 혈액 투석 센터에서 유지 투석 중인 환자 106명을 대상으로 MTHFR 유전자변이 빈도와 혈장 호모시스테인, 비타민 B12, 엽산의 농도를 측정하고 MTHFR 유전자 염기 서열 677번의 사이토신이 타이민으로의 치환되는 빈도를 조사하였다.

**결과 :** 대상환자 106명의 MTHFR 유전자형 중 동형접합성 유전자 변이(VV) 발생율은 17명 (16.0%), 이형접합성 변이(AV) 63명(58.4%)였으며, 변이가 없는 정상인 형태(AA)는 26명(24.5%)이었다. 각 유전자형별 호모시스테인 농도는 VV형  $39.58 \pm 10.6 \mu\text{mol/L}$ , A/V형  $26.24 \pm 3.7 \mu\text{mol/L}$ , AA형의 경우  $26.07 \pm 4.52 \mu\text{mol/L}$ 로 유전자형별 호모시스테인 농도는 통계학적으로 유의한 차이가 없었다.

**결론 :** 말기신부전증 환자에서 보이는 MTHFR 유전자 다양성에 의한 호모시스테인 농도의 차이는 없었다. 말기신부전 환자에서 호모시스테인 대사에 관련된 유전자 영향이외의 원인을 규명하기 위한 추가 연구가 필요하다.

**제2형 당뇨병 환자에서 알부민뇨와 심혈관계 질환의 유병율에 대한 연구**

연세대학교 의과대학 내과학교실

강태수\*, 신재호, 황학진, 윤세정, 박홍수, 하성규, 이호영, 한대석

미세알부민뇨는 혈관 내피세포의 기능 부전과 고혈압, 고지혈증, 혈소판 이상응집 등과 같은 심혈관계 질환의 위험인자와 관련되어 당뇨병 및 비당뇨병 환자에서 심혈관계 질환의 유병율을 증가시키는 독립적인 요인으로 작용하리라는 견해가 있으나 이에 대해서는 보고자에 따라서 이견이 있는 상태이다. 저자들은 1997년 10월부터 1999년 2월까지 연세대학교 의과대학 영동세브란스병원에 내원한 제 2형 당뇨병 환자 798명중 신 기능이 정상 이면서 24시간 뇨검사를 시행한 181 명을 대상으로 요단백 배설량에 따라 정상알부민뇨, 미세알부민뇨(30-300 mg/24hr), 거대알부민뇨(> 300 mg/24hr) 환자군으로 나누어 3 군간의 심혈관계질환의 유병율 차이를 비교 하였다.

심혈관계 질환은 고혈압 및 허혈성 심장질환의 빈도를 조사 하였는데, 허혈성 심장 질환에는 전형적인 협심증 증상과 심전도 변화가 있었던 경우나, 운동부하검사, 탈륨 심근 스캔, 심장초음파 검사에서 허혈성 심장 질환을 의심케 하는 경우, 관상동맥 조영술에 의해 관상동맥 협착이 있는 경우를 포함하였다. 181명의 제2형 당뇨병 환자에서 각군은 정상알부민뇨(n=91), 미세알부민뇨(n=56), 거대알부민뇨(n=34)로 각각 50.3, 30.9, 18.3%를 차지 하였으며 각군에서 심혈관계 질환의 유병율은 고혈압이 각각 47.2, 86.2, 82.3%, 허혈성 심장 질환이 각각 29.0, 50.0, 50.0% 로 미세 및 거대 알부민뇨군에서 정상군에 비해 통계학적으로 유의한 차이(p<0.05)를 보였고, 당뇨병성 망막증의 경우는 각각 37.4, 58.9, 55.9% 로 역시 통계학적으로 유의한 차이(p<0.05)를 보였다.

이상의 결과에서 제2형 당뇨병 환자에서의 미세 및 거대 알부민뇨는 심혈관계 질환의 발생에 중요한 역할을 하는 인자로서 생각되며, 이들 환자에서 미세 및 거대 알부민뇨의 치료가 심혈관계 질환의 유병율을 줄일 수 있는지는 향후 많은 연구가 필요할 것으로 생각된다.