

### 한국인 상염색체 우성 다낭신 가계에서의 유전자 아형분석

이중건\*, 안규리, 황대연, 황영환, 조종태\* 어현선\*\*, 채희진\*\*, 이은주\*,  
김연수, 한진석, 김성권, 이정상  
울지의대\*, 서울의대, 단국의대\* 내과학교실, 서울대학교병원 임상의학연구소\*\*

상염색체 우성 다낭신(ADPKD)은 성인에서 가장 흔한 유전성 신질환의 하나로서 신장 및 간의 다발성 낭종 형성을 그 특징으로 하며, 신부전과 뇌출혈이 주요한 합병증이다. 발생빈도는 전체인구의 약 1,000명 중 1명이며, 한국인 투석인구의 약 2%를 차지하는 것으로 알려져 있다. 현재까지 PKD1(16p13.3), PKD2(4q13-23), 및 드물지만 이들에 속하지 않는 non PKD1/PKD2가 보고되어 적어도 3개 이상의 유전자 부위가 본 질환과 관련됨이 밝혀졌으며, 서구인의 경우 약 85% 정도가 PKD1 유전자의 이상에 의한 것으로 알려져 있으나, 동양인을 대상으로 한 분자 유전학적인 연구는 없었다. 이에 연구자들은 한국인 ADPKD 가계에서 유전적 이상의 특성을 알아보고자 하였다. 대상환자는 1993년 이후 서울대학교병원 유전성 신질환 클리닉에서 검사받은 35가계로 하였다.

가계의 연관분석에는 각 5 쌍 씩의 microsatellite marker들 (PKD1:SM7, UT581, AC2.5, KG8, D16S418, PKD2: D4S423, D4S1534, D4S1542, D4S1544, D4S2460)을 사용하였으며, 말초혈액으로부터 분리한 genomic DNA로 PCR을 시행하고 이를 전기영동한 후 그 결과를 초음파결과와 비교하였다. 연관분석의 결과 PKD1 대 PKD2의 비율은 23:3 였고, 임상적으로 진단 연령(35세 대 48세[중앙값]) 및 말기신부전 진행(12% 대 0%)에 있어 PKD2 환자 가계가 양호한 경향을 보였다.

이상에서 ADPKD 가계의 연관분석 방법을 확립하였으며, 그 결과로 한국인 ADPKD가계에서 PKD1(88%) 및 PKD2(12%)의 비율이 서구인에서의 보고들과 유사함을 확인하였다.

## B12

### 상염색체 우성 다낭신 환자에서 신장 해부학적 지표에 따른 고혈압과 신기능의 변화

성균관 대학교 의과대학 강북삼성병원 내과, 방사선과\*  
이규백, 박정식, 김향, 이영래\*

상염색체 우성 다낭신(Autosomal dominant polycystic kidney disease, 이하 ADPKD)은 다낭신 유전자를 받은 환자에서 점진적으로 신장에 낭종들의 수와 크기가 커져서 신혈관과 신실질을 압박하여 고혈압, 신부전을 발생시킨다. ADPKD 환자에서 신장의 해부학적 구조에 따른 고혈압, 신기능의 연관성을 보는 것은 ADPKD 환자의 임상경과를 예측하는데 중요하다. 이에 연구자들은 강북삼성병원을 내원한 ADPKD 환자 가운데 복부 전산화단층촬영을 시행한 67명의 환자를 대상으로 신장 해부학적 지표에 따른 고혈압, 신기능을 비교하여 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 환자의 연령은  $45 \pm 12$  세(mean  $\pm$  S.D.)이고, 남녀비는 42:25 이었다. 고혈압은 41명(61%)에서 있었으며, 신기능부전(크레아티닌 청소율  $50 \text{ ml/min/1.73m}^2$  이하)은 15명(22%)에서 있었다.
2. 정상혈압 군에서 신장길이는  $13.2 \pm 2.1 \text{ cm}$ , 신장용적  $370 \pm 177 \text{ ml/1.73m}^2$ , RSI(Anatomical renal severity index, 0-18 점)  $14 \pm 3$  점, 최대신낭종직경  $3.6 \pm 1.6 \text{ cm}$  이었다. 고혈압 군에서 신장길이는  $16.5 \pm 3.2 \text{ cm}$ , 신장용적  $872 \pm 554 \text{ ml/1.73m}^2$ , RSI(Anatomical renal severity index, 0-18 점)  $16 \pm 1$  점, 최대신낭종직경  $5.9 \pm 2.4 \text{ cm}$  으로 모두 정상혈압 군에 비하여 유의하게 증가되어 있었다( $P < 0.01$ ).
3. 정상신기능 군에서 신장길이는  $14.7 \pm 3.2 \text{ cm}$ , 신장용적  $570 \pm 467 \text{ ml/1.73m}^2$ , RSI(Anatomical renal severity index, 0-18 점)  $15 \pm 3$  점, 최대신낭종직경  $4.6 \pm 2.5 \text{ cm}$  이었다. 신기능부전 군에서 신장길이는  $16.6 \pm 2.9 \text{ cm}$ , 신장용적  $1005 \pm 577 \text{ ml/1.73m}^2$ , RSI  $17 \pm 2$  점, 최대신낭종직경  $6.2 \pm 1.9 \text{ cm}$  으로 모두 정상 신기능 군에 비하여 유의하게 증가되어 있었다( $P < 0.05$ ).
4. 환자의 크레아티닌 청소율은 신장 해부학적 지표인 신장길이( $r = -0.39$ ), 신장용적( $r = -0.49$ ), RSI( $r = -0.39$ ), 최대신낭종직경( $r = -0.38$ )과 유의한 상관관계가 있었다( $P < 0.01$ ).

본 연구 결과 ADPKD 환자에서 신장 해부학적 지표인 신장길이, 신장용적, RSI, 최대신낭종직경은 고혈압, 신기능과 상관관계를 가진다. 따라서 ADPKD 환자의 임상경과를 보는데 이러한 신장 해부학적 지표를 유용하게 사용할 수 있을 것으로 생각한다.