

Increased Frequency of Apolipoprotein E4 Genotype in Childhood Idiopathic Nephrotic Syndrome

Sung-Do Kim, Il-Soo Kim, Byoung-Soo Cho

Department of Pediatrics, Kyung Hee Medical Center, School of Medicine, Kyung Hee University

Introduction : The most difficult problem in the care of children with minimal change nephrotic syndrome(NS) is the occurrence of frequent relapses in patients who respond initially to treatment with steroids. Repeated and continuous administration of steroids, although usually effective, is frequently associated with toxicity. The possibility that the apo-E polymorphism might contribute to hyperlipidemia in the nephrotic syndrome has been suggested by one study showing the e4 allele frequency being 4.8 times higher in patients than in the control.

Patients and Methods : 190 patients were examined for ApoE polymorphism. Among them, 92 patients were frequent relapser(FR), 98 patients were non-relapser or infrequent relapser(IR) MCNS according to diagnostic criteria of International Study of Kidney Disease in Children(ISKDC). Fifty healthy unrelated Korean blood donors were examined for ApoE genotype as control. Genomic DNA was prepared from peripheral blood leukocytes according to standard procedures. alleleic-specific primers is use to detect polymorphism of ApoE gene.

Results : As compared with control group, e4 allele frequency was significantly increased in MCNS ($P<0.05$). The frequency of e4 allele of FR group was 4.2 times higher than normal control. And the frequency of e4 allele of FR group was 2.5 times higher than IR group among NS patients while the frequency of e2 allele was not significant.

Conclusion : We believe that apoE genotype of NS patients might be one of the parameters, which should be considered to predict the course of childhood NS. NS with E4 variants could suggest the need for a longer steroid administration. Thus, apoE genotype needs to be considered for the evaluation of therapeutic responses to other drugs and further close follow-up.

한국인에서 발생하는 IgA 신병증과 초점성 분절성 사구체 경화증에서 Interleukin-10 promotor region의 유전적 다형성에 관한 연구

한림대학교 의과대학 내과학교실, *서울대학교 의과대학 내과학교실

채동완, 김성균, 오국환, 윤종우, 구자룡, 김근호, 노정우, *임춘수, *김연수, *김성권

배경 및 목적 : Interleukin-10(IL-10)은 IL-2, IFN- γ 등의 Th1 cytokine과 IL-1,IL-6, TNF- α 등의 염증성 cytokine의 생성을 저해하고 MHC class II molecule, B7 molecule등의 세포발현을 억제하여 세포매개면역반응을 완화하는 반면 B세포의 증식과 항체생성을 촉진시켜 체액성 면역반응을 강화하여 사구체신염의 발생과 진행에 다양한 역할을 한다. 최근 개체에서 생성되는 IL-10의 양은 IL-10 promotor에 존재하는 유전적 다형성에 의하여 영향을 받음이 보고되고 있으며 이에 연구자들은 IL-10 promotor의 유전적 다형성이 사구체신염의 발생에 미치는 영향을 조사하고자 본 연구를 시행하였다. **대상 및 방법 :** 정상 대조군(N군) 101명, IgA 신병증환자군(IgAN군) 116명, 초점성 분절성 사구체경화증 환자군(FSGS군) 49명의 buffy coat에서 genomic DNA를 추출하여 IL-10 promotor region을 PCR로 증폭 후 restriction enzyme MaeIII, RsaI, MnlI을 이용하여 genotype을 조사하였다. **결과 :** 모든 대상에서-597의 *A allele과 *C allele은 각각 -824의 *T allele과 *C allele와 link되었다. -597의 CC genotype과 -824의 CC genotype이 조사된 99명의 N군에서 15.8%의 대상에서 관찰된 반면 104명의 IgAN군에서는 단지 6.9%에서만 관찰되었으며($p=0.005$) 49명의 FSGS군에서도 6.1%에서만 관찰되었다($p=0.087$). -1087의 GA genotype이 조사된 100명의 N군에서 18%에서 관찰된 반면 114명의 IgAN군에서는 단지 5.3%에서만 관찰되었으며($p=0.003$) 49명의 FSGS군에서도 6.1%에서만 존재하였다($p=0.051$). 사구체신염 환자에 비하여 N군에서 genotype -597*AC/-824*TC/-1087*GA와 -597*CC/-824*CC/-1087*GA, 빈도가 높았다 **결론 :** 한국인에서 IL-10 promotor region의 -1087 *A allele, -597 *C allele, -824 *C allele은 사구체신염의 발생을 억제하는 protective gene으로 작용하는 것으로 생각된다