P63

CYST ABLATION WITH ETHANOL OR GLUE IN 24 KOREAN ADPKD PATIENTS

서울대학교병원 임상의학연구소[1], 서울의대 내과학교실[2], 서울의대 방사선학교실[3],
을지의대 내과학교실[4], 단국대의대 내과학교실[5]
<u>송은경</u>[1], 이중건[4], 안규리[2], 윤성철[5], 황대연[2], 황영환[2], 김연수[2], 한진석[2], 김성권[2], 이정상[2], 김승협[3]

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is the most common hereditary renal disease in adults, and its major complaints include pain and abdominal fulliness due to cyst expansion. So far, for the control of these symptoms, cyst ablation with ethanol or tetracycline, laparoscopic manipulations and surgical marsupialization have been used. We used conventional ethanol(n=9) or fibrin glue plus lipiodol solution(n=18) or both(n=3) for separate cysts as the sclerosing agent in 24 adult Korean ADPKD patients. And their clinical courses after treatment were evaluated. The male to female ratio was 8 : 16 and the mean age at the treatment was 50 yrs(S.D. 13.1). Causes for aspiration were pain in 14 and abdominal fulliness in 7 patients and the range for the cyst diameters aspirated were 5-16 cm. Flank pain or discomfort were decreased subjectively in most cases except two. Mean arterial pressures (S.D.)(mmHg) before and after procedure were as follows 112(11.1)(basal), 96(9.6)(1 month) and 98(9.7)(6 month) ($p<0.05$, paired-t test). Blood urea nitrogen levels (mg/dl) were not changed 6 month later [24(12.1) vs. 22(14.6)]. There was no major complication such as bleeding or infection and no mortality associated with procedure. There was no difference of therapeutic effect according to sclerosing agent. In conclusion, fibrin glue was as effective as conventional ethanol for sclerotherapy in ADPKD and cyst ablation therapy showed a BP-lowering effect in short-term period.

P64

한국인 ADPKD 환자에서 EGFR 유전자 다형성의 분포 및 임상경과와의 연관성

서울대학교병원 임상의학연구소[1], 을지의대 내과학교실[2], 서울의대 내과학교실[3], 단국대의대 내과학교실[4]
<u>노진주</u>[1], 이중건[2], 안규리[3], 문창숙[1], 윤성철[4], 황영환[3], 황대연[3], 김연수[3], 한진석[3], 김성권[3], 이정상[3]

배경 : 상염색체우성다낭신(ADPKD)은 전체인구의 약 1,000명 당 한 명꼴로 발생하는 유전성 질환으로서 신장 낭종에 의한 만성신부전과 뇌동맥류 파열에 의한 뇌출혈이 주된 합병증이다. 원인 유전자로는 16번 염색체의 PKD1과 4번 염색체의 PKD2가 밝혀져 있으나, 가계간 혹은 가계내의 임상양상의 차이가 심해 원인 유전자의 돌연변이 이외의 modifying gene들이 존재할 것으로 생각되고 있다. 기존 연구에서 epidermal growth factor(EGF)가 신낭종의 발생 및 성장에 관여함이 보고된 바 있으며, 또다른 보고에서 EGF receptor gene의 intron 1에 존재하는 polymorphism이 gene transcription을 조절함이 알려졌다. 이에 본 연구에서는 EGFR gene의 intron 1에 존재하는 CA repeat 유전자다형성이 한국인 ADPKD 환자에서 어떤 분포를 보이는지 확인하고, 고혈압이나 신부전과 같은 임상상과의 연관성 여부를 알아보고자 하였다. *방법* : ADPKD 환자 82 명으로부터 말초혈액을 채취하여 genomic DNA를 추출하였다. EGFR gene의 intron 1에 대한 PCR 시행한 후 denaturing PAGE gel에 전기영동 함으로서 CA repeat 다형성을 보았다. chi-square test를 통해 각 대립유전자 간의 신부전 및 고혈압 발생과의 연관성 여부를 검정하였다. *결과* : 모두 4가지의 대립유전자가 관찰되었으며, 전체 환자에서의 빈도는 A:B:C:D가 2:121:5:36이었고, 유전자형의 분포는 AB:BB:BC:BD:DD가 각각 2:44:5:26:5였다. D allele이 있는 환자군과 없는 환자군으로 나누어 비교하였을때 고혈압의 발생연령(46±12.6 vs. 43±13.1) 및 빈도(68% vs. 78%), 신부전의 발생빈도(23% vs. 24%) 및 발생연령(59±10.4 vs. 57±8.1), 뇌졸중의 빈도(13% vs 22%)에 차이가 없었으며, 신장의 장경(17±2.9 vs. 17±2.4 cm)에도 차이가 없었다. PKD 환자군을 말기신부전 발생여부 및 조기 고혈압 발생 유무에 따라 군을 나누었을 때 각 allele 빈도의 차이는 보이지 않았다 ($p>0.05$). *결론* : 한국인 ADPKD 환자에서 EGFR gene의 intron 1 유전자 다형성과 임상 경과 간에 유의한 관련을 보이지 않았다.