

## 한국인 Gitelman씨 증후군에서 보고된 NCCT gene 돌연변이의 정상인에서의 빈도 분석

경희대학교 의과대학 신장내과, 국군수도병원 내과<sup>1</sup>

이상호, 유태현<sup>1</sup>, 이태원, 임천규, 김명재

**배 경:** Gitelman씨 증후군은 가족성 저칼륨혈증의 대표적 질환으로 그 병리기전이 원위세뇨관의 thiazide 감수성 NaCl 상호수송체 단백질을 담당하는 염색체 16번의 NCCT 유전자의 돌연변이로 인함이 자세히 밝혀져있다. NCCT 유전자의 돌연변이는 현재 약 100여개가 보고되고 있으나 그 종류와 빈도는 인종, 지역별로 뚜렷한 차이를 보이고 있다. 연구자들은 국내에서 최초로 NCCT 유전자 돌연변이로 인한 가족성 Gitelman씨 증후군 가계를 보고하며 이러한 NCCT 유전자 돌연변이가 가계 분석상 한국인에 드물지 않을 것임을 시사한 바가 있다. 이에 연구자들은 한국인 Gitelman 증후군 가계에서 발견된 NCCT 유전자 돌연변이의 빈도를 정상인에서 분석하고자 하였다.

**방 법:** Gitelman 증후군 가계에서 발견한 NCCT 유전자의 돌연변이, E4 Thr 180 lys, E10 Asn 406 His, E14 Ala 570 Val missense mutation과 intron 13의 +5 insertion A 돌연변이를 각각 정상대조군 100명에서 분석하였다. 분석 방법은 각각 돌연변이에 따른 PCR-RFLP 또는 PCR-SSCP 방법을 이용하였다.

### 결 과:

1. Exon 14의 Ala 570 Val 돌연변이와 intron 13의 +5 insertion A 돌연변이는 정상 대조군 100명에서 관찰되지 않았다.
2. 대조군에서 exon 4의 Thr 180 lys 돌연변이는 3예의 heterozygous mutation이 관찰되었다.
3. 대조군에서 exon 10의 Asn 406 His 돌연변이는 5예의 heterozygous mutation이 관찰되었다.
4. 대조군에서 위 돌연변이의 compound heterozygous mutation은 관찰되지 않았다.

**결 론:** 연구자들의 결과는 한국인에서 NCCT 유전자의 heterozygous mutation이 드물지 않음을 증명하였으며 한국인에서도 원인이 불분명한 저칼륨혈증의 감별 진단에 NCCT 유전자 돌연변이의 분자유전학적 확인이 유용하게 이용될 수 있음을 시사한다.