

소아 신증후군 환자에서 IL-1 β , TNF- α , IL1Ra 유전자 다형성에 대한 연구

경희대학교 의과대학 소아신장센터

김성도, 조병수

배 경: Interleukin-1(IL-1), TNF- α , IL1Ra 는 염증 및 면역반응을 매개하는 대표적인 proinflammatory cytokine 및 anti-inflammatory cytokine으로 최근 각종 신장 질환에서 inflammatory cytokine 유전자들과 이에 대한 수용체 길항체(IL1Ra)의 다형성이 다양한 염증성질환의 진행에 관련이 있는 것으로 보고되고 있으며 현재도 많은 연구가 진행되고 있는 중이다. 그러나 현재 국내에서 소아 신증후군 환자들을 대상으로한 염증 및 면역 반응에 영향을 미치는 유전자 다형성에 대한 연구는 많지 않은 상태이다. 이에 연구자들은 염증 및 면역반응을 관여하는 IL-1 β , TNF- α 및 IL1Ra 유전자의 다형성을 소아 신증후군 환자에서 분석하여 유전적 감수성을 파악하고자 하였다.

방 법: 경희대학교 부속병원에서 치료받고 있는 신증후군 환자 152명 (M/F: 118/34, 평균 발병연령 6.7 \pm 3.2세, Frequent Relapser (FR) / Infrequent Relapser (IR) 128/176)을 대상으로, 292명의 대조군 (M/F 113/179, 평균연령 50.8 \pm 11.4)과 IL-1 β 유전자 promoter 511(C->T) 다형성, TNF- α 유전자 promoter 308(G->A) 부위의 다형성과 IL1Ra 유전자 intron 2의 86 bp tandem repeats 다형성을 조사하였다.

결 과: 소아 신증후군 환자에서의 IL-1 β 와 TNF- α 유전자의 allele 빈도는 신증후군 환자군 및 대조군에서 차이가 없었다(p=0.78, p=0.68). 반면 IL-1Ra의 allele 빈도의 경우 대조군에서는 4 (IL1RN*1), 2 (IL1RN*2), 5 (IL1RN*3), 3 (IL1RN*4) repeat의 빈도가 각각 97.1, 2.1, 0.8, 0%의 빈도를 보였지만, 신증후군 환자군에서는 각각 빈도가 90.8, 7.6, 1.6, 0%로 대조군에 비해 IL1RN*1의 빈도는 낮고, IL1RN*2의 빈도는 높게 나타났다. (p=0.0001, p=0.0002) 그러나 FR군과 IF 사이의 IL1RN2의 유의성은 관찰되지 않았다. (p=0.52)

결 론: 연구자들은 IL1Ra의 유전자 다형성이 소아 신증후군의 발생과 관련이 있다고 사료되며 이는 IL-1의 길항 단백질인 IL1Ra 단백질의 발현 차이에서 기인하였을 것으로 사료된다. 반면 IL1Ra의 유전자 다형성이 신증후군의 예후에는 영향을 미치지 않는 것으로 보인다.