

## 한국인 원발성 사구체신염에서의 cytokine 유전자 다형성에 대한 연구

경희대학교 의과대학 신장내과, 동서신장병 연구소<sup>1</sup>, 소아과<sup>2</sup>  
이상호, 이병철<sup>1</sup>, 김성도<sup>2</sup>, 이태원, 조병수<sup>2</sup>, 김명재, 임천규

**배 경:** 최근 각종 Cytokine 유전자의 다형성은 cytokine 형성을 조절할 뿐 아니라 각종 면역반응과 염증성 반응의 조절에 중요한 역할을 담당하고 있음이 보고되고 있다. 이에 연구자들은 염증 및 면역 반응의 조절에 관여하는 IL-1 $\beta$ , IL1RN, TNF $\alpha$  유전자의 다형성을 원발성 사구체신염에서 분석하여 유전적 감수성과 병인과의 관계를 파악하고자 하였다.

**방 법:** 경희대학교 부속의료원에서 원발성 사구체신염으로 진단된 118명(M/F:77/41, 평균 연령 40세)을 대상으로, 300명의 대조군(M/F:133/167, 평균연령 51세)과 IL-1 $\beta$  유전자 promoter -511(C/T) 다형성, IL1RN 유전자 intron 2의 86 bp tandem repeats, TNF $\alpha$  유전자의 promoter -308(G/A) 다형성을 조사하였다. 원발성 사구체신염은 IgA신증 56예, 미세변화신증후군 16예, 막성신병증 15예, 비특이적 메산지음증식성신염 16예, 기타 15예 등이었다.

### 결과:

- 1) 전체 원발성 사구체신염에서 IL-1 $\beta$  유전자와 TNF $\alpha$  유전자의 다형성의 allele 및 carriage 빈도는 대조군에서 유의한 차이가 없었다.
- 2) IL-1RN 다형성의 빈도는 2 repeat(IL1RN2)가 원발성 사구체신염 환자군에서 대조군에 비해 유의하게 높았다(Carriage rate; 12.7 vs 5.4%,  $p < 0.01$ ).
- 3) IL-1RN의 다형성을 각 질환별로 분석하면 IgA신증(56예)의 경우 IL1RN2의 carriage rate가 5.4%로 대조군과 차이가 없었으며 신증후군의 대표적 원인 질환인 막성신병증과 미세변화신증에서(31예) 2 repeat의 carriage rate는 22.6%로 유의하게 높았다( $p = 0.002$ ). IgA신증을 제외한 기타 증식성 신염의 경우(31예) 2 repeat의 carriage rate는 16.1%였다.
- 4) 전체 환자를 내원시 임상 진단에 따라 분석하였을 때 IL1RN2의 carriage rate는 신증후군에서 21.9%, RPGN 및 급성신염증후군에서는 21.4%로 무증상성 요검사 이상 5.9%에 비해 유의하게 높았다(각각  $p < 0.05$ ).
- 5) 전체 환자를 내원시 임상진단에 따라 분석하였을 때 TNF $\alpha$  -308A carriage rate는 무증상성 요검사 이상 환자(36예)에서 5.6%로 RPGN 및 급성신염증후군 환자(28예)의 17.9%, 대조군의 14%에 비해 낮은 경향을 보였으나 유의한 차이는 보이지 않았다.

**결 론:** 본 연구는 원발성 사구체신염의 발병에 IL1 receptor antagonist 유전자 다형성이 밀접한 관계를 가지고 있음을 보여주며 이러한 cytokine 유전자의 다형성이 사구체질환의 임상적 표현형과 관련이 있음을 시사한다.