

## 우리나라 상염색체우성 다낭신의 분자역학적 특성

을지병원 신장내과

황 영 환

### Molecular Epidemiology of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease in Korea

Young-Hwan Hwang

Department of Internal Medicine, Eulji General Hospital, Seoul, Korea

다낭신은 말기신부전의 4번째로 흔한 원인질환이면서 가장 흔한 유전성 신장질환이다. 최근 낭종의 발생과 성장에 대한 연구가 활발해지면서 치료약물 개발과 임상연구가 활발해지고 있다. 그간 국내의 임상연구가 일부 발표되었지만, 표본크기가 작고, 후향적이라는 제한점이 있었다. 본 연구는 우리나라 다낭신 환자의 임상적, 분자유전학적 특성을 파악하기 위한 전향적, 다기관 관찰 연구이다. 가계도를 중심으로 한 임상데이터베이스를 구축하고, 환자의 기본 임상정보를 입력하면서, 신장 기능, 혈압, 콩팥 및 간의 부피 측정을 위한 영상검사 및 합병증 발생 여부에 대한 정보를 전향적으로 수집한다. 이와 함께, DNA 분석을 위한 검체와, 6개월 간격으로 혈청 및 소변을 확보하여 다낭신 바이오뱅크를 구축하고자 한다.

2009년 10월부터 시작한 뒤 프로토콜과 임상데이터베이스 구축이 완료되었고, 이후 현재까지 총 266 가계, 766명의 환자가 등록되었다. 평균 연령은 47 ( $\pm 14.3$ )세, M:F=1:1.1였으며, 추적기간은 중앙값 42개월이었다. 말기신부전 환자는 총 122명 (16%)이 포함되었다. 고혈압은 88%에서 동반되었고, 간낭종은 79.8%, 요로결석은 10.8%, 상부요로감염은 12%, 뇌동맥파리는 6.5%에서 확인되었다. 이중 175명으로부터 동의서와 함께 baseline 샘플을 확보하였다. 59명(평균 45.8세, 초기 eGFR 73 ml/min/1.73m<sup>2</sup>)을 대상으로 콩팥부피 및 신기능과 연관 있는 소변표지자를 탐색하기 위한 예비단계의 단면연구를 시행한 결과, 요중 angiotensinogen이 콩팥부피와 유의한 상관관계가 있었다. 2차 연도에도 임상정보와 샘플을 지속적으로 수집하고, 콩팥/간낭종 부피의 측정 및 유전형/가계도 분석이 추가될 계획이다. 본 연구자료가 축적되면 콩팥 및 전신 합병증의 발생률과 이에 미치는 위험인자를 분석하고, 이를 예측할 수 있는 표지자를 전향적으로 평가 가능할 것이며, 임상시험의 토대가 될 것으로 기대한다.