

## 건강한 성인과 다체내성 폐결핵 환자에서 *Interleukin-1β*와 *Interleukin-1 Receptor Antagonist* 유전자의 다형성

부산대학교 의과대학 내과학교실, 의학연구소<sup>1</sup>, 국립마산병원<sup>2</sup>

전두수\*, 김기욱, 정경식, 조우현, 이수진, 이재형, 김윤성, 이민기, 최영민<sup>1</sup>, 박승규<sup>2</sup>, 박순규

목적: 대부분의 감염성 질환에서 병원균에 노출된 사람의 일부에서만 감염되어 임상적으로 명백한 질환을 일으키게 된다. 이러한 개인간의 차이는 숙주의 면역학적 반응을 조절하는 유전자에 의해 결정될 수 있으므로 중요한 감수성 및 내성 유전자의 발견은 감염 질환의 병인을 이해하고 새로운 치료법의 개발에 도움을 줄 수 있다. 저자들은 결핵의 병력이 없는 건강 검진자와 다체내성 폐결핵환자에서 전염증성 사이토카인인 *Interleukin(IL)-1β*와 이 물질의 길항제인 *IL-1 Receptor Antagonist(RN)* 유전자의 다형성에 차이가 있는지를 알고자 하였다. 방법: *IL-1β*(-31, -511, +3954) 및 *IL-1RN* 유전자 다형성 확인을 위하여 각각 100명의 환자군과 건강한 대조군의 상완 정맥에서 DNA를 추출하였다. *IL-1β* 유전자 -31 부위와 *IL-1RN* 유전자의 intron 2 다형성은 PCR을, *IL-1β* 유전자 -511과 +3954 부위 다형성은 PCR-RFLP를 시행하여 각각의 다형성을 확인하였다. 결과: 건강 대조군은 남자 49명, 여자 51명, 평균 나이는 45.0±8.8(세) 이었고, 다체내성 폐결핵환자는 남자 70명, 여자 30명, 평균 나이는 44.0±15.6(세) 이었다. *IL-1β*(-31, -511, +3954) 및 *IL-1RN* 유전자형과 대립형질의 빈도는 다음과 같다.

	<i>IL-1β</i> -31			<i>IL-1β</i> -511			<i>IL-1β</i> +3954			<i>IL-1RN</i>							
LOCUS	C/C	C/T	T/T	C/C	C/T	T/T	C/C	C/T	T/T	1	1,2	1,4	2,4	1,2,3	1,3,5	1,2,3,5	2
Control	26	50	24	24	51	25	97	3	0	80	1	1	1	1	1	14	1
MDR-TB	21	49	30	30	49	21	98	2	0	90	6	0	0	0	2	0	2

결론: *IL-1β*(-31, -511, +3954) 및 *IL-1RN* 유전자 다형성은 건강 대조군과 다체내성 폐결핵 환자에서 차이가 없었다. 따라서 *IL-1β*(-31, -511, +3954) 및 *IL-1RN* 유전자 다형성 외에 다른 감수성 유전자를 찾기 위한 연구가 필요할 것으로 생각된다.

## 한국인에서 DNMT3B6의 G-579T다형성과 원발성 폐암의 위험도

경북의대 내과 이신업\*, 이재희, 손지웅, 차승익, 김창호, 정태훈, 박재용

배경 및 목적: DNA 메틸화는 중요한 후생유전적인 변형의 기전이며 암 발생에서 중요한 역할을 한다. 유전자 촉진자의 메틸화는 유전자 발현의 주요 조절기전으로 종양억제유전자 촉진자의 과메틸화는 종양억제유전자의 불활성화를 초래한다. 연구자들은 한국인에서 de novo 메틸화에 관여하는 유전자인 DNMT3B6의 촉진자부위에 존재하는 다형성 (G-579T)과 폐암의 위험도를 조사하였다.

대상 및 방법: 경북대학교병원 호흡기내과에서 병리학적으로 폐암으로 진단된 392예 (편평상피암 194예, 선암 128예, 대세포암 16예, 소세포암 54예)를 대상으로 하였으며 대조군은 경북대학교병원 건강검진센터를 방문한 건강한 가운데 환자군과 연령 및 성을 match하여 무작위로 선택한 391명을 대상으로 하였다. 시료는 전혈 5cc에서 DNA를 추출하고 PCR-RFLP법을 통해 DNMT3B6 유전자 다형성을 조사하였다.

결과: 1. DNMT3B6 G-579T의 유전자형은 환자군은 GG형, GT형, TT형이 각각 0.8%, 19.9%, 79.3%였고 대조군은 각각 1.5%, 25.1%, 73.4%로 TT형에 대한 (GT+GG)형의 폐암 대응비(OR)는 0.702 (95% CI, 0.499-0.986)이었다. 2. 연령, 성, 흡연력, 흡연량 (흡연 감-년)으로 구분하여 TT형에 대한 (GT+GG)형의 폐암 대응비를 구하였을 때 유의한 차이가 없었다. 3. 폐암을 조직형에 따라 구분한 경우 TT형에 대한 (GT+GG)형의 선암 대응비는 0.435(95% CI, 0.247-0.765)로 통계적으로 유의하게 낮았다. 4. 선암 환자군과 대조군을 연령, 성, 흡연력, 흡연량(흡연 감-년)으로 구분하여 TT형에 대한 (GT+GG)형의 선암 대응비를 구하였을 때 age ≥61(OR 0.253, 95% CI, 0.102-0.629), 남자(OR 0.466, 95% CI, 0.240-0.906), 흡연자(OR 0.407, 95% CI, 0.189-0.878), PY≥35(OR 0.280, 95% CI, 0.102-0.772)의 경우에서 유의하게 낮았다.

결론: DNMT3B6유전자의 G-579T 다형성은 한국인에서 선암의 위험도를 결정하는 유전적 인자 가운데 하나로 생각된다.