

Urate Transporter Genes and their Association with Uric Acid Concentration in the Korean Population

Department of Rheumatology, Hanyang University Hospital for Rheumatic Diseases

*Chang-Nam Son, So-Young Bang, Soo-Kyung Cho, Yoon-Kyoung Sung, Tae-Hwan Kim, Sang-Cheol Bae and Jae-Bum Jun

Objective: We aimed, first, to investigate the minor allele frequencies (MAFs) of single nucleotide polymorphisms (SNPs) associated with serum uric acid (SUA) level in the Korean population, and compare these with data from other ethnic groups. Second, to investigate whether the SNPs are associated with altered SUA levels. **Methods:** We used datasets derived from two available GWASs. The first study was the Korean RA GWAS, including 800 rheumatoid arthritis (RA) cases and 757 controls, and the second was Korean systemic lupus erythematosus (SLE) GWAS, comprising 400 SLE cases (a total of 1,957 subjects). We examined the frequencies of risk alleles, and investigated the MAFs of 40 previously described SNPs associated with SUA level in the Korean population, and compared results with data for other ethnic groups. We also analyzed associations with serum uric acid concentrations based on data from GWASs in the Korean population (a total of 402 rheumatoid arthritis subjects), and tested whether polymorphism of any of the 40 SNPs associated with SUA identified previously were associated with SUA levels. **Results:** We compared the MAFs of 13 SNPs in Koreans with those in other ethnic groups. Overall, the MAFs of SNPs associated with SUA level in the Korean population were quite similar to those among Japanese, but not in populations of European descent. SNP rs12734001 (PPP1R12B) proved to have the most probable association with SUA concentrations ($P_{trend}=2.29 \times 10^{-9}$). We also analyzed 13 SNPs shown previously by meta-analysis to be associated with SUA, and SNP rs3741414 (INHBC) was found to have their strongest association with SUA level observed in the present study ($P_{trend}=0.01$). **Conclusions:** The pattern of variants controlling SUA levels in the Korean population is quite similar to that in the Japanese population, but not in populations of European descent. SNP rs12734001 (PPP1R12B) is significantly associated with SUA level, and SNP rs3741414 (INHBC), previously identified SNP, is strongly associated with SUA levels among Koreans. In future, larger-scale studies and analyses of genes associated with SUA concentrations should be conducted in Korea.

타카야수 동맥염 환자에서 발생한 처그-스트라우스 증후군 1예

원광대학교 의과대학 내과학교실

*하명수, 김송이, 송정섭, 안선호, 송주홍, 이창훈, 이명수

서론: 타카야수 동맥염은 대동맥과 폐동맥, 그리고 대동맥의 주요 분지들과 같은 큰 동맥들을 침범하는 원인미상의 만성 염증질환이다. 처그-스트라우스 증후군은 기관지 천식이나 알레르기성 비염이 있는 환자에서 말초 혈액내 호산구 증가와 조직의 호산구 침윤, 여러 장기의 괴사성 혈관염 및 혈관의 조직의 육아종 형성 등을 특징으로 하는 드문 질환이다. 혈관염은 그 임상 양상이 다양하게 나타날 수 있으나 서로 다른 크기를 침범하는 다른 종류의 혈관염이 동반되어 치료한 경험이 있기에 보고하는 바이다. **증례:** 34세 남자환자가 가슴 두근거림, 흉부 불편감, 운동시 호흡곤란을 주증상으로 내원했다. 혈압을 측정한 결과 오른팔 90/60 mmHg, 왼팔 100/60 mmHg으로 측정되었고, 경흉부 심초음파 및 경식도 초음파에서 3도의 심한 대동맥판 역류가 있으며, 흉부 전산화 단층촬영에서 좌측 쇄골하정맥의 완전폐쇄, 우측 쇄골하정맥의 부분폐쇄, 우관상동맥의 폐쇄를 확인하여 타카야수 동맥염으로 진단했다. 좌측 쇄골하정맥에 경피적 풍선성형술 및 스텐트 삽입술을 시행하고, 우관상동맥에 관상동맥 우회술, 대동맥판막 치환술을 시행 이후 프레드니솔론과 와파린 투약하며 외래 경과 관찰 중이었다. 6년 후 외상에 의해 발생한 코뼈 골절로 인해 코뼈 성형술 시행을 위해 내원하여 안장코 기형을 확인하였으며, 혈액 검사상 호산구증가증 있으며, p-ANCA 양성소견 및, 흉부 단순 촬영의 폐침윤 소견, 수술 전 시행한 폐기능 검사에서 폐쇄성 폐질환이 동반되어 있음을 확인하여 처그-스트라우스 증후군을 진단하여 프레드니솔론 증량 후 호전되어 용량 조절하며 외래 경과 관찰 중이다. **결론:** 혈관염은 그 기전이 명확히 밝혀지지 않은 부분이 많이 있다. 각각 침범하는 혈관이 다른 두 종류의 혈관염이 동반되어 나타났다는 점은 그 기전이 서로 유사하거나 적어도 연관되어 있음을 시사한다. 혈관염은 그 임상 양상이 다양하게 나타날 수 있으나 달리 설명할 수 없는 증상이 나타날 경우 다른 크기를 침범하는 다른 종류의 혈관염이 동반될 수 있음을 고려해야 할 것으로 생각된다.