

## P-14 일측성 정관형성부전증 및 대측 고환기능저하를 동반한 폐쇄성 무정자증 환자에서의 경격막 부고환정관문합술 (transseptal epididymovasostomy)

서울의대

김수웅 · 임대정 · 서성일 · 백재승

34세의 환자가 불임을 주소로 내원하였다. 환자는 10년전 좌측 잠복고환으로 고환고정술을 시행받은 병력이 있었다. 호르몬검사는 정상이었으며, 정액 과당치는 227 mg/dl, 무정자증 소견이었다. 신체검사상에서 고환 용적은 우측 20 ml, 좌측 5 ml였으며, 우측 정관은 촉진되지 않았다. 우측 고환은 조직검사상에서 정상적인 정자형성의 소견을 보였다.

수술시 늘어나 있는 우측 부고환을 관찰할 수 있었으나 우측 정관을 발견할 수 없었다. 술중 시행한 좌측 정관조영술에서 정낭과 사정관이 약간 확장되어 있어 사정관의 부분적인 폐쇄이 의심되었다. 경격막 부고환정관문합술을 시도하였으나 좌측 정관을 충분히 박리하였음에도 불구하고 그 길이가 긴장없는 문합에는 부족하였다. 우측 부고환 및 부고환관을 고환으로부터 박리하여 길이를 확보한 후 우측 부고환관 좌측 정관간의 단대측 부고환정관문합술을 시행하였다. 우측 부고환액에서는 10% 정도의 정자가 미약한 운동성을 보였다.

술후 3개월에 시행한 정액검사상에서 정액양 0.5 ml, 정자농도  $21 \times 10^6/\text{ml}$ , 운동성 25%, 정상형태의 정자 30%의 소견을 보였으며 추적관찰중이다.

## P-15 고환성 남성불임증 환자의 Androgen Receptor 유전자 변이에 관한 연구

서울의대

김수웅 · 윤종민 · 박선영 · 김기동 · 백재승

남성호르몬은 고환의 형성과 정자형성 과정에 깊이 관여하며 호르몬 작용기전상의 이상은 곧 불임으로 이어지게 된다. 남성호르몬의 생리적 기능은 androgen receptor (AR)를 매개로 일어난다. 이러한 AR의 이상은 다양한 표현형을 보이는 complete 또는 partial androgen insensitive syndrome (AIS) 등과 관련되어 있는 것으로 알려져 있다.

본 연구는 호르몬 검사, 정액검사, 고환조직검사 소견을 토대로 고환성 남성불임으로 진단된 43례의 환자들을 대상으로 AR 유전자의 이상을 조사하였다. 환자들의 혈액을 채취하여 DNA를 추출하였고 DNA의 분석을 위하여 이미 밝혀진 AR 유전자의 염기서열을 근거로 8개의 exon을 polymerase chain reaction (PCR)로 증폭하였으며 PCR은 분석의 편의와 신속성을 기하기 위하여 여러 쌍의 primer를 이용하여 다수의 exon을 동시에 증폭할 수 있도록 고안하였다.

그 결과 모든 환자에서 AR 유전자 exon의 변이를 관찰할 수 없었다. 본 실험에 적용한 PCR 반응과 그 분석방법이 10-20 bp 이상의 deletion 또는 addition만을 확인할 수 있다는 점을 감안할 때 이보다 작은 수준의 변이, 즉 point mutation 등의 존재 가능성을 배제할 수는 없을 것으로 사료되어 이에 대한 추가적 연구가 진행중이다. 아울러 본 연구 수행중 in-

complete AIS 환자의 DNA를 이용하여 AR 유전자의 발현을 조절하는 것으로 알려진 CAG repeat에 대한 PCR 및 염기서열분석 결과 정상인에 비해 CAG repeat가 증가되었음을 확인할 수 있었고 동일 환자의 AR 유전자 exon G에서 T→C (nt 3897; Cys→Arg) 및 A→T (nt 3903; Arg→Cys) point mutation이 관찰되었다.

## **P-16**                    무정자증 환자에서 고환조직생검시 시행하는 **touch imprint와 TESE의 의의**

서울의대

김수웅 · 한제원\* · 서성일\* · 백재승

정상적인 고환 크기와 혈중 FSH 수치를 보이는 무정자증 환자에서 폐쇄성 무정자증을 감별하기 위한 고환조직검사는 필수적이다. 그러나 FSH 수치가 고환조직내 정자의 존재 가능성을 명확하게 예견할 수 있는 인자가 되지 못하며 최근 testicular sperm extraction (TESE)를 통한 intracytoplasmic sperm injection (ICSI)의 성공적 시술결과는 소수일지라도 고환내 정자를 찾아보는 작업의 중요성을 제시하고 있다. 저자들은 불임을 주소로 서울대학교 병원을 방문한 환자들중 무정자증으로 판정받고 고환의 크기가 6 cc 이상인 환자 52례를 대상으로 고환조직생검시 touch imprint, TESE를 동시에 시행하여 검사법에 따른 정자 검출율을 조사하였다.

고환조직 소견에서 정상적인 정자형성기능을 보여 폐쇄성 무정자증으로 진단받은 29례의 환자 (hypospermatogenesis 2례 포함)에 있어서는 touch imprint와 TESE 모두에서 다수의 정자를 관찰할 수 있었다. 고환조직 소견에서 비폐쇄성 무정자증으로 판독된 23례 (Sertoli cell only syndrome 20례, spermatocytic arrest 3례)에서 시행한 touch imprint에서는 정자를 관찰할 수 없었으나 TESE를 시행한 결과 Sertoli cell only syndrome 환자 3례에서 정자를 검출할 수 있었다.

이상의 결과로 touch imprint는 간편하고도 신속하게 정자를 검출할 수 있어 폐쇄성 무정자증 환자의 진단에 있어서 고환조직검사를 생략할 수 있는 방법으로 간주되고 비록 고환생검 당시 시행한 touch imprint에서 정자가 검출되지 않더라도 철저하게 정자의 존재 유무를 검사해야 할 것으로 생각된다. 그럼으로써 일반적 조직소견이외에 향후 ICSI 가능성에 관한 정보를 환자에게 제공할 수 있다. 또한 정자가 검출된 고환조직을 냉동보존하여 이후의 ICSI에 사용할 수도 있는 것이다. 고환조직생검의 의의는 조직소견이라기 보다 성숙된 정자의 유무에 초점이 맞추어져야 한다. 비폐쇄성 무정자증 환자 고환조직에서의 정자 검출은 숙련된 검사자의 끈기있는 노력이 선행되어야 한다.