

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 서울대학교병원을 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.