

초록번호 11-1

제 목	국 문	고혈압의 유전적 감수성		
	영 문	Genetic Susceptibility in Essential Hypertension		
저 자 및 소 속	국 문	이강숙, 임현우, 구정완, 이정민, 홍현숙, 박정일 가톨릭 대학교 의과대학 예방의학교실		
	영 문	Kang Sook Lee, Hyoun Woo Yim, Joung Wan Ku, Joung Min Lee, Hyun Sook Hong, Joung Il Park Department of Preventive Medicine, College of Medicine, The Catholic University of Korea		
분 야	역 학	발 표 자	이 강 숙	
발표 형식	구 연	발표 시간	15 분	
진행 상황	연구완료 ( ), 연구중 (○) → 완료 예정 시기 : 98 년 12 월			
<p><b>1. 연구 목적</b></p> <p>본태성고혈압은 발생율이 10-15%로 추정되며 뇌혈관 질환 및 심장질환을 포함하는 심혈관질환으로 인한 사망원인의 주요한 요소로써 예방의학의 커다란 과제이다. 본태성고혈압의 원인은 한가지로 설명할수 없으며 유전적 경향과 환경적인 요인(염분섭취, 비만, 음주, 흡연, 스트레스)의 상호작용에 의하여 초래되는 것으로 유전적인 경향이 좀더 중요한 것으로 보고한 논문도 있다. 혈관벽 작용물질의 유전자 구조, 유전자구조의 개인간 다형성(gene polymorphism), 유전자로부터 혈관벽작용 단백질의 합성속도등에 차이가 있음이 밝혀졌다. Renin-angiotensin 계의 관점에서 본태성 고혈압은 레닌의 증가와 관련이 있으며 afferent arteriole 에 미치는 장력이 감소할 때, macula densa에 이르는 소듐농도가 감소할 때, 교감신경에 의해 베타 수용체가 자극되는 경우에 증가하며 안지오텐신 II에 의해 negative feedback을 받는다. 레닌은 angiotensinogen을 angiotensin I 으로 변환시키고 이것은 angiotensin converting enzyme 에 의해 angiotensinII 로 되며 이것은 혈관수축과 수렴저류를 유도하여 고혈압을 발생한다. 고혈압의 유전성은 레닌은 관련이 없으나 angiotensin-converting enzyme(ACE), angiotensinogen (AGT), angiotensin II tyoe I receptor (AT1)의 gene polymorphism (유전자 다형성)이 인종에 따라 다르고 이에 따른 고혈압의 유병율이 다름이 밝혀졌다. ACE유전자는 insertion/deletion 다형성을 나타내는데 intron 16 의 287bp 에 insertion 과 deletion 이 존재한다. 유전형은 II, ID, DD형으로 분류되며 이중DD 형은 ACE농도가 높아 고혈압의 위험을 높인다. 우리나라 사람에게 있어서 고혈압과 관련된 유전자와 유전자 다형성의 발견은 이를 스크리닝 방법으로 개발하여 질병을 조기진단하고 비만, 음주, 흡연 및 운동부족과 같은 생활양식에서 오는 위험요인을 가진 경우 건강증진으로 질병으로의 발전과 합병증을 예방할수 있을 것이다.</p> <p>본연구는 본태성 고혈압과 ACE 유전자 다형성의 관련성을 알아보고자 시도되었다.</p>				

## 2. 연구방법

연구대상은 고혈압자(수축기혈압 150mmHg이상 또는 이완기혈압 95mmHg이상)21명과 대조군(수축기혈압 140 mmHg미만이고 이완기혈압 90mmHg미만) 81명을 대상으로하였다. 혈액을 채취하여 DNA를 분리한다음 PCR(polymerase chain reaction)으로 증폭하여 ethium bromide가 포함된 1.5% agarose gel에서 45분간 전기영동하여 유전자 다형성을 확인하였다. ACE gene polymorphism을 위한 DNA 시료증폭에 이용된 sense primer 는 5'CTGGAGACCACTCCATCCTTTTCT3' antisense primer는 5'GATGTGGCCATCACATTCGTCAGAT3'를 사용하였다. 체중과 신장 및 혈액검사를 시행하였으며 설문을 통하여 고혈압에 대한 가족력, 흡연, 음주에 대한 조사를 하였다.

## 3. 연구결과

ACE 유전자의 II, ID, DD 다형성 분포는 고혈압군에서 28.6%, 47.6%, 23.8% 이었고 정상혈압군에서는 30.9%, 51.8%, 17.3%로서 고혈압군에서 DD 형의 빈도가 높기는 하였으나 통계적으로 유의하지는 않았다. logistic regression 분석으로 II 형에 대한 DD 형에서 고혈압에 대한 odds ratio는 1.22 (0.61-2.42) 이었다. 고혈압에 대한 가족력이나 흡연, 음주의 차이는 없었다.

## 4. 고찰

본연구의 결과는 ACE 유전자 다형성과 고혈압과의 관련성을 보여주지 못하였으며 이는 일본이나 중국, 오스텔리아 및 그리스의 연구와 유사하였다. 본연구의 제한점으로는 연구대상자수가 적고, 고혈압의 시작연령에 대한 정보가 부족한 것을 들수 있다. 유전자의 다형성은 혈중의 활성도나 농도에 영향을 주며 변이형의 분포가 인종간에 차이가 있으며, 환경적 요인에 따라 고혈압으로의 발전에 기여도가 다를수 있다. 본태성 고혈압은 한 유전자의 변이에 의해서라기보다는 각 가계마다 서로 다른 유전자의 이상에 의해서 초래되는 것으로 인정되고 있다. 현재 이 연구는 진행중이며 고혈압과 관련된 여러 가지 유전자와 생활양식과의 관계를 보고자 한다.