

Z604 한국인의 HERG 유전자 변이분석

유 민*, 김수원, 이형란, 장순영, 김윤년¹, 김세르게이¹, 유관희²
계명대학교 자연과학대학 생물학과, 계명대학교 의과대학 내과학교실¹, 충남대 생물학과²

Long QT 증후군(LQTS)은 갑작스런 급사를 나타내는 순환기질환으로 가족력의 중요성이 강조되어 왔다. 최근에 미국을 비롯한 선진국에서는 유전자의 분자생물학적 분석이 가능하게 되었지만 아직 한국인을 대상으로 한 구체적인 보고는 없는 실정이다. 본인들은 환자와 정상인의 혈액에서 genomic DNA를 분리하였고 LQTS의 원인 중 하나인 HERG 유전자를 PCR 방법으로 조사하였다. 조사 부위는 변이가 집중되어 있다고 보고된 exon 6, 7이었다. 염기서열 결정 결과 상당수 환자에서 유전적 변이가 발견되었으며 이중 몇몇은 정상인에게서도 발견되었기에 직접적인 병인이기 보다는 오히려 한국인 교유의 SNP일 가능성이 높은 것으로 추정하였다. 또한 여러 환자에서 공통적으로 발견되는 hot spot의 존재 가능성도 제기되었다. 본 연구는 한국인의 LQTS에 대해 유전자 차원에서의 이해를 높이고 신속 정확한 진단법을 개발하는 데 기여할 것으로 기대된다. [본 연구는 한국 과학재단의 연구비(2000-1-21000-001-2) 지원으로 이루어졌음. 저자는 차태준, 조용곤, 신동구, 조정관, 이상민 교수의 혈액샘플 지원에 대해 깊은 감사를 드립니다]

Z605 5'-flanking region of mouse 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase/delta5-delta4 isomerase (Type II)

김수원*, 한유경, 이선영, 유 민
계명대학교 자연과학부 생물학전공

Steroidogenesis의 초기 단계에서 중요한 역할을 담당하는 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase/delta5-delta4 isomerase (3 β HSD)는 발현 기작이 대단히 복잡할 것으로 그동안 알려져 왔다. 이유는 다양한 isozyme 형태가 조직별로 발견될 뿐만 아니라 뇌와 같은 비스테로이드 조직에서까지 발현이 확인되었기 때문이다. 본 연구에서는 비스테로이드 조직 발현인 Type II 3 β HSD 유전자를 생쥐에서 분리하였고, 특별히 5'-flanking region의 염기서열을 확인하였다. 이부분에 해당하는 genomic clone에는 ATG를 포함하여 약 1,512bp가 들어 있었는데 특별한 제한효소 염기서열이 없었으므로 일단 sonication으로 절단하고 subclone들의 염기서열을 결정한 후 이를 overlapping 시키는 방법으로 실험을 진행하였다. 5'-nontranslated region은 2개 이상의 exon으로 나누어져 있었으며 intron과 exon의 경계는 GT-AG 법칙을 따르고 있었다. 한편 TATA box를 비롯하여 CAAT box 등 조절 염기서열들이 또한 다양하게 확인되었다. 본 연구는 스테로이드 조직과 비스테로이드 조직을 구별하는 조절 염기서열을 탐색하고 3 β HSD의 조직특이적 발현에 대한 전반적인 이해를 도모할 것이다.