

군에서 생식세포를 공여받은 경우를 제외하였다.

**결 과:** 남성요인에 의해 ICSI를 시행한 경우, 여성의 나이가 37세 이상인 실험군의 경우에는 남성의 나이가 46세 이상인 군에서 다른 군에 비해 임신율의 감소 경향을 보였으며, 여성의 나이가 46세 이상이지만 남성의 나이가 40세 이하인 군과 여성의 나이가 36세 이하인 모든 군에서 남성의 나이와 임신율과는 상관관계가 없었다. 또한 남성의 나이가 40세 이하인 군에서는 여성의 나이와 임신율과는 상관관계가 없는 것으로 나타났으나, 남성의 나이가 41세에서 45세 사이의 경우, 여성의 나이가 증가함에 따라 임신율이 감소하는 경향을 나타내었다. 원인미상으로 ICSI를 시행한 경우에는 여성의 나이가 31세 이상의 군에서 남성의 나이가 증가함에 따라 임신율이 감소하는 경향을 보였다. 여성의 나이가 37세 이상의 경우에는 전반적인 임신의 감소와 함께 남성의 나이가 41세 이상의 경우 임신율이 감소하는 추세를 보였다. IVF-ET를 시행한 경우에는 여성의 나이가 36세 이하의 군에서는 남성의 나이에 따른 임신율의 변화가 없었으나, 37세 이상의 군에서 전반적인 임신율의 감소가 보였다. 또한 남성의 나이가 36세 이상인 경우 여성의 나이 증가에 따라 심한 임신율의 감소 추세를 보였다.

**결 론:** 이미 보고된 바와 같이 여성의 나이가 37세 이상의 실험군에서 전반적인 임신율의 감소가 관찰되었으나, 남성불임에 의한 ICSI 시행군에서는 여성의 나이가 37세 이상의 경우에도 남성의 나이가 40세 이하인 군에서는 다른 나이군과 같은 정도의 높은 임신율을 보이거나, 남성의 나이가 41세 이상의 경우에는 급격한 감소 추세를 보여, 여성의 나이 37세 이상군에서 40세 이하 남성의 정자가 노화된 난자의 기능을 보충하여 수정 후 배아의 발달 및 임신에 중요한 역할을 할 수 있을 것으로 사료되었다. ICSI 원인미상의 군과 IVF-ET군에서 동일하게 남성의 나이가 36세 이상인 경우 여성의 나이가 증가함에 따라 임신율이 급격히 감소하는 추세를 보여 남성의 경우 36세부터 생식세포의 노화가 진행될 것으로 사료되었다. 본 연구의 결과 여성의 난포, 난자와 마찬가지로 남성의 정소내 정자 및 정원, 정모세포도 노화에 영향을 받아 수정 및 발생에 영향을 주는 것으로 사료되었다.

## M-4 유전 질환 및 염색체 이상의 예방을 위한 착상전 유전 진단 108 주기의 결과 보고

성균관대학교 의과대학 삼성제일병원 산부인과 불임연구실

강인수 · 임천규 · 김진영 · 민동미 · 양광문 · 한국선 · 송건지 · 박용석 · 궁미경

부모 염색체의 수나 구조적 이상은 비정상적 염색체를 갖는 수정란의 발생과 이에 따른 습관성 유산 및 기형아 출생의 위험을 증가시킨다. 또한 특정 유전 질환을 가진 가계의 보인자 부부에서도 자손에서 유전 질환이 발현될 가능성이 높다. 착상전 유전 진단법은 이러한 위험성이 있는 환자에서 체외 수정시 배아세포 일부를 채취하여 염색체나 유전자에 이상이 없는 수정란을 선별하여 자궁에 이식함으로써 유전 질환을 예방할 수 있는 방법이다. 최근 방법적인 면에서 FISH나 PCR 기법의 발달로 유전자 진단이 더 정확해졌고 착상전 유전 진단의 적용이 가능한 질환이 확대되고 있다. 이 방법으로 염색체 전좌를 가진 환자에서 92%의 자연 유산율을 5%로 감소시킬 수 있으며, 염색체 이수성의 screening을 통하여 착상율을 높이지는 않더라도 착상 후 정상적인 임신 유지율을 증가시킬 수 있음이 보고된 바 있어 점차 착상전 유전 진단의 효용성과 적용 범위는 증가될 것으로 생각된다. 지금까지 착상전 유전 진단에 대한 많은 예의 결과 보고가 적은 실정으로 이에 삼성제일병원에서 시행한 착상전 유전 진단 108주기를 분석하여 그 효용성과 임상적 가치를 알아보고자 하였다.

**대상 및 방법:** 1995년부터 2001년 4월까지, 착상전 유전 진단을 시행했던 총 65예, 108 주기를 대상으로 하였다. 착상전 유전 진단의 적응증은 염색체 전좌 49예, 역위 2예, 성염색체 이상이나 고령이 7예 이었으며, 또한 X-연관 열성 유전 질환인 듀센씨 근이영양증 (DMD; Duchenne muscular dystrophy) 과 상염색체 열성 질환인 척추성 근위축증 (SMA; spinal muscular atrophy)의 보인자가 각각 5예, 2예 있었다. 이들은 대개 습관성 유산이나 기형아 출생의 과거력이 있거나 고령과 관련된 염색체 이수성 위험 때문에 진단을 시도하게 되었다. 체외수정 후 8-세포기 배아로부터 1~2개의 할구를 생검하여 염색체 이상은 telomeric probe와 centromeric probe를 이용한 FISH를 시행하여 진단하고 DMD나 SMA는 PCR을 이용하여 성염색체나 유전자 결손을 진단하였다.

**결 과:** 염색체 전좌 및 역위 91주기에서 진단이 가능했던 총 870개의 생검된 할구 중 209개 (24.0%)가 정상으로 확인되었으며, 정상 배아의 이식 결과, 이식 주기당 임상적 임신율은 12.9% (11/85)였으며, 임신유지 및 분만율이 9.4% (8/85), 유산율이 27.3% (3/11)였다.

DMD, SMA 9주기에서는 생검된 할구 84개 중 48개 (57.1%)가 정상으로 확인되어 염색체 전좌보다는 정상율이 높았으며, 임신율은 33.3% (3/9)로 모두 만삭 분만을 하였다. 성염색체 이상이나 고령군에서는 정상 배아율 29% (23/80)였으나 임신은 되지 않았다. 또한 할구 생검 후 이식 전 compaction이나 morula로 진행된 경우에는 임신율이 32%로 그렇지 않은 군의 7.2% 보다 유의하게 높았다 ( $p < 0.01$ ). 전체적으로 17% (11/65)의 환자가 정상 임신을 유지하고 있거나 만삭 분만을 하였다.

**결 론:** 이상의 결과로 FISH나 PCR을 이용한 착상전 유전 진단으로 습관성 유산 환자에서 유산율을 현저히 줄이고, 유전 질환을 가진 가계에서 유전 질환을 착상전에 예방할 수 있는 유용한 방법으로 임상적으로 중요한 가치를 가질 것이다.

## M-5 체외수정 시술시 배양액에 첨가된 과립구 대식세포 증식인자 (Granulocyte-macrophage Colony Stimulating Factor)의 효과

울지의대 산부인과<sup>1</sup>, 을지병원 의과학연구소<sup>2</sup>

박원일<sup>1</sup> · 권혁찬<sup>1</sup> · 김동훈<sup>2</sup> · 김묘경<sup>2</sup> · 이회창<sup>2</sup> · 정지학<sup>1</sup> · 이명섭<sup>1</sup> · 이호준<sup>2</sup>

**목 적:** 과립구 대식세포 증식인자 (GM-CSF)는 사람과 설치류의 여성 생식기관에서 생산, 분비되며 배아의 발달과 착상에 중요한 역할을 할 것으로 추측되는 물질이다. 본 연구의 목적은 체외수정 시술시 배양액에 GM-CSF를 첨가할 경우 배발달, 착상률 그리고 임신률에 미치는 영향을 평가하기 위해서 시행되었다.

**대상 및 방법:** 2000년 5월부터 13개월 동안 을지병원 불임클리닉에서 시술된 체외수정을 대상으로 대조군 96주기, GM-CSF 첨가군 95주기에 대해 배아의 상태, 배 발달 속도, 포배 발달률, 착상률 및 임신률을 비교 분석하였다.

**결 과:** 시술전 대조군과 GM-CSF 첨가군 사이에 환자의 나이, 이전 체외수정 시술 경험, 자궁 내막 두께에는 차이가 없었다. ICSI를 시술한 비율은 대조군에 비해 GM-CSF 첨가군에서 높았다. 배아의 상태는 대조군의 경우 G2의 배아가 가장 많은 비율을 차지했고 GM-CSF 첨가군의 경우에는 G1 배아가 가장 많았다. 배아의 발달 속도에는 두 군간 차이가 없었으나 포배 발달률은 GM-CSF 첨가군에서