

P-1

무정자증과 희소정자증 환자에서 Y-염색체 미세결실에 대한 분석

삼성제일병원 생식생물학 및 불임연구소, 성균관대학교대 산부인과학교실¹,
비뇨기과학교실²

이형송 · 최혜원 · 박용석 · 전진현 · 강인수¹ · 이유식² · 윤종민² · 서주태²

목적: 본 연구에서는 Y-염색체 장완에서 나타나는 미세결실 여부를 분석하여 한국인 남성 불임 환자에서 Y 염색체 미세결실 빈도를 조사하고, 미세결실 부위와 정자형성과정과의 관련성을 확인하고자 하였다.

대상 및 방법: 2000년 1월부터 2002년 8월까지 삼성제일병원 불임클리닉에 내원한 비폐쇄성 무정자증 또는 희소정자증 환자 330명의 혈액을 채취하여 genomic DNA를 추출한 후 Y-염색체에 존재하는 6개의 sequence tagged sites (STSs)를 중합효소연쇄반응법 (PCR)으로 증폭하여 미세결실 여부를 조사하였으며, AZFa, b, c 부위에 대한 각 빈도를 분석하였다. 또한, 미세결실이 확인된 일부 환자는 조직학적인 고환조직 검사를 수행하여 미세결실 부위와 정자형성과정과의 관계를 확인하였다.

결 과: 전체 330명의 대상 환자 중 Y-염색체 미세결실이 관찰된 환자는 35명 (10.6%) 이었다. 미세결실이 가장 많이 관찰된 부위는 AZFc 부위로 57.1 %를 나타냈으며, AZFa (8.6%)와 AZFb (5.7%) 부위는 드물게 미세결실이 있는 것으로 확인되었다. 두 부위 이상의 결실이 있는 경우도 28.6%에서 관찰되었으며, 분석 결과 이들 대부분 (91.4%)은 AZFb 또는 AZFc 부위를 포함한 미세결실로 확인되었다. 조직검사 결과 AZFa 부위가 결실된 환자 3명은 모두 Sertoli cell only (SCO)로 판명되었으며, AZFc 부위가 결실된 경우에는 SCO (n=5), maturation arrest (n=1), hypospermatogenesis (n=3) 등으로 다양한 조직검사 소견을 나타내었다.

결 론: 무정자증이나 희소정자증 환자 대부분의 Y-염색체 미세결실이 DAZ (*Deleted in Azoospermia*)를 포함하는 AZFc 부위에서 관찰되어 이 부위의 유전자가 정자형성과정과 깊은 관련성이 있는 것으로 생각된다. 따라서, 비폐쇄성 무정자증이나 희소정자증 불임남성에서 Y-염색체 미세결실 분석을 통한 정자형성 장애의 원인 분석과 이에 대한 정보는 남성 불임 환자와의 상담에서 유용하게 이용될 수 있을 것으로 생각된다.

P-2

남성불임유전자 *DFFRY*의 Ubiquitin-Specific Protease 활성 동정

Lee K(이경호)¹, Song GJ², Kang IS², Chung CH¹, Rhee K¹

¹School of Biological Sciences, Seoul National University, Seoul, 151-742, KOREA;

²Samsung Cheil Hospital, Sungkyunkwan University College of Medicine, Seoul, KOREA

Objectives: *DFFRY* is a male infertility gene located in *AZFa* of the Y chromosome, but its specific role in spermatogenesis remains to be understood. The aim of this study is to confirm enzymatic characteristics