

0-10 근이영양증 (DMD)의 착상전 유전진단에서 Fluorescent PCR을 이용한 보인자의 구분

이형승¹ · 최혜원¹ · 임천규¹ · 박소연² · 김진영³ · 류현미³
궁미경³ · 강인수³ · 전진현¹

¹성균관과의대학 삼성제일병원 생식생물학 및 불임연구실, ²유전학연구실, ³산부인과학교실

Background & Objectives: Duchenne형 근이영양증 (Duchenne type muscular dystrophy: DMD)은 X-염색체의 p21 부위에 존재하는 dystrophin 단백질 유전자의 이상으로 인해 발생되며, 발병률은 출생 남아의 3,500명당 1명으로 그 발생 빈도가 가장 높은 유전 질환 중의 하나이다. 현재 분자유전학적 방법을 이용하여 이에 대한 진단이 가능하며, 특히 체외수정 및 배아이식술에서의 착상전 유전진단 (preimplantation genetic diagnosis: PGD)을 통해 정상적인 배아만을 선별, 이식하여 정상아의 출생을 유도할 수 있다. 본 연구에서는 근이영양증 (DMD) 가계를 대상으로 시행한 착상전 유전진단에서 일반적인 PCR 방법과 polymorphic marker에 대한 fluorescent PCR 방법에서의 진단 성공률과 보인자의 구분 여부 등에 대하여 비교 분석하였다.

Method: 체외수정에서 얻어진 배아로부터 하나 또는 두개의 할구를 분리하여 착상전 유전진단을 시행하였다. 방법-A는 triplex nested PCR 방법과 일반적인 전기영동법을 사용하였고, 방법-B에서는 polymorphic marker에 대한 triplex fluorescent PCR 방법과 capillary 전기영동법을 적용하였다.

Results: 방법-A의 경우, 진단 성공률은 95.5% (21/22)로 비교적 높은 비율이었으나, 여성으로 진단된 총 11개의 배아에서 정상과 보인자간의 구별이 불가능하여 보인자를 원하지 않는 부부에게는 이식할 수 없었다. 그러나 방법-B의 경우 100% (27/27)의 진단 성공률을 나타내었으며, 여성으로 확인된 총 17개의 배아 중 10개의 배아는 정상으로, 7개의 배아는 보인자로 진단되었다. 이러한 착상전 유전진단 후에 정상으로 확인되어 이식이 가능한 배아는 방법-A에서는 27.3% (6/22), 방법-B에서는 59.2% (16/27)로 나타났다. 방법-A의 1례에서 임신이 되어 정상적인 남아를 출산하였으며, 방법-B의 1례에서 chemical pregnancy, 나머지 1례에서는 남녀 쌍둥이를 출산하였으며 이들 모두 양수검사와 산후검사를 통해 정상 genotype을 가진 것을 확인하였다.

Conclusions: 착상전 유전진단 시 polymorphic marker에 대한 fluorescent PCR 방법을 이용하여 일반적인 PCR 방법으로는 구분할 수 없었던 여성 배아의 정상 또는 보인자 여부를 성공적으로 구별할 수 있었으며, 이를 통해 보다 많은 수의 이식가능한 배아를 확보할 수 있었다. 결론적으로 효율적인 착상전 유전진단 방법의 지속적인 개발 및 적용을 통해 착상전 유전진단의 효율을 높이고 정확도를 향상시킬 수 있었다.

0-11 수정 3일째 배아의 유리화동결법의 효용성

이주희¹ · 정운진¹ · 이성은¹ · 이재호¹ · 최규완¹ · 이용복² · 이승재²

¹MDplus LSI IVF Lab, ²미래와희망산부인과 불임클리닉

Background & Objectives: 체외수정 시술에서 배란유도방법 및 배양기술의 향상으로 잉여배아의 동