

번호: PO-EP-060				
제 목	소아천식과 MnSOD haplotype의 연관성 Association of MnSOD haplotype with Childhood Asthma			
저 자 및 소 속	조성일1), 손병관2), 신은경1), 홍윤철3), 김동조4) 1)서울대학교 보건대학원, 2)인하대학교 의과대학, 3)서울대학교 의과대학, 4)Metabolab Inc.			
분 야	역 학 [유전 역학]	발 표 자	발 표 형 식	포스터
<p><b>목적:</b> 이 연구는 항산화기능을 가진 MnSOD유전자의 haplotype이 소아천식의 발생과 연관성을 보이는지를 검증하고자 하였다.</p> <p><b>방법:</b> 소아과에 방문한 소아천식 환자 101명과 아울러, 성, 연령을 짝지어 얻은 대조군 77명의 혈액 시료에서 MnSOD 유전자 다형성을 TDGS방법으로 모두 발견하여, 이들에 의해 구성되는 haplotype을 도출하였다. 주요 haplotype들이 소아천식과 연관성이 있는지를 분석하였다.</p> <p><b>결과:</b> MnSOD유전자에서 총 6개의 sequence variation이 발견되었다. 그중 2개는 intron에 있었다. 3개의 variation은 1%가 넘는 다형성을 나타내었고(34%, 26%, 1%), 나머지는 178명중 1명씩만이 발견되었다. 모든 변이를 이용하여 haplotype을 구성한 결과, 총 10가지의 haplotype이 존재하였다. 이중 네가지가 1%를 넘었으며(71%, 13%, 10%, 3%), 나머지는 1% 미만의 분포를 보였다. 각 대상자는 두개씩의 haplotype을 가지고 있으므로, haplotype combination을 조사하니, 혼한 네 개의 haplotype으로 이루어진 네가지의 조합이 5%를 넘는 분포를 나타냈으며, 각각 46%, 26%, 16%, 7%를 구성하였다. 이들 haplotype조합은 일종의 genotype과 같은 역할을 하므로, 이들과 천식의 연관성을 분석하였을 때, 한가지 조합(TCAAAC+CCAAAC)만이 p=0.06으로 통계적 유의성에 가까웠으며 천식과 OR 2.3 (0.9-5.4)으로 양의 연관성을 나타내었다. 이것은 718위치의 Val16Ala 변이와 intron 11297위치의 A-&gt;C변화가 같이 일어난 것으로서, intron의 변이와 coding region의 변이가 동시에 작용하고 있음을 시사하였다.</p> <p><b>결론:</b> 본 환자대조군 연구에서는 소아천식과 관련된 MnSOD haplotype으로서 coding region과 intron에 동시에 변이가 있는 경우인 한가지의 haplotype에서 연관성을 시사하는 소견이 있었다.</p>				