

당뇨병 왜 찾아오나?

## 당뇨병의 유전적 원인

남문석 / 연이대학병원 내과 교수



우리나라의 사회·경제 전반에 걸친 급속한 변화와 발전으로 식생활이 서구화되면서 당뇨병이 급격히 증가하고 있어서 향후 매우 심각한 사회, 경제적 문제를 안고 있다. 우리 나라에서의 흔한 대부분의 당뇨병은 제 2형 당뇨병이다.

### 제 2형 당뇨병의 유전적 요인과 대처방안

제 2형 당뇨병의 발병원인은 유전적인 소인과 더불어 환경적인 요소가 함께 작용하여 일어나는 것으로 알려져 있다. 당뇨병이 유전적 경향이 강하다는 증거는 많이 밝혀져 있다. 일관성 쌍둥이 연구에서 한쪽이 당뇨병인 경우 다른 쪽도 당뇨병이 생기는 확률이 90%이상으로 보고 되었다.

우리 주변에서도 당뇨병이 많은 가족들을 쉽게 볼 수 있다. 물론 다른 식생활 방식이나 가족환경에 의한 영향도 고려해야 하나 당뇨병 가족이 있다는 것은 부인할 수 없겠다.

간단한 통계를 보면 부모가 당뇨병인 경우 자식에서 58%가 당뇨병이 생긴다고 하며, 부모 중 한쪽이 당뇨병인 경우 28%, 부모가 모두 당뇨병이 없는 경우 0.9%에서 당뇨병이 발생한다고 알려져 있어 당뇨병의 유전적 경향이 얼마나 강한지를 알 수 있다. 그리고 드물기는 하지만 당뇨병을 일으키는 유전자가 밝혀진 당뇨병들도 보고되고 있다. 1980년대 후반에 시작한 인간 유전체 연구가 최근 많은 연구결과를 보여주기 시작했는데, 향후 당뇨병을 일으키는 유전자(遺傳子)도 밝혀지리라 생각된다. 현재까지 밝혀진 제 2형 당뇨병의 유전적 원인에 관한 연구결과들을 종합하여 보면 제 2형 당뇨병은 한가지 유전자에 의해 발병한 경우는 매우 드물고 여러 유전자가 함께 작용하여서 당뇨병을 일으키며 유전적인 소인 이외에 여러 환경인자들(과잉섭취, 비만, 스트레스, 운동부족, 약물남용 등)이 함께 기여하는 것으로 결론을 내리고 있다.

이런 연구결과들로 볼 때, 가족 구성원 가운데 당뇨병이 많은 가족은 환경적 인자들의 교정에 힘써야 가족들의 당뇨병 발생을 줄일 수 있겠다.

## 제 1형 당뇨병 환자의 최신 치료법

우리나라에서는 다소 드문 당뇨병 형태인 제 1형 당뇨병은 우리 몸에서 인슐린을 생산하는 췌장의 '베타세포' 라는 인슐린을 분비하는 세포가 전부 파괴되어서 결국에는 절대적인 인슐린 결핍을 보이는 자가면역 질환이다. 외부에서 인슐린을 계속적으로 공급해 주어야만 혈당을 정상에 가깝게 유지할 수 있다. 그럼에도

불구하고 생리변화에 따른 정상적인 인슐린 분비를 맞추기가 어려워져 합병증을 일으키게 된다. 이런 제 1형 당뇨병의 근본적인 치료법은 정상적인 생리적 인슐린 분비를 회복하는 방법이라고 하겠다.

### · 췌장이식

최근 정상인의 췌장을 이식하거나, 췌장에서 인슐린을 분비하는 베타세포가 들어있는 '췌장소도'를 분리하여 이식하는 방법들이 시도되고 있으며, 간혹 좋은 결과가 나와서 신문이나 텔레비전에 보도되어 화제가 되기도 한다. 하지만 이런 이식방법은 이식에 사용할 정상인 췌장이 절대적으로 부족하고, 이식후의 면역거부 문제, 짧은 생존기간 등의 숙제가 여전히 남아있다.

### · 유전자치료

생리적인 인슐린 분비의 정상적인 회복이라는 근본적인 문제의 다른 해결방법으로 인슐린 유전자(遺傳子)를 이용한 유전자 치료법에 대한 시도가 실험단계이기는 하지만 제시되고 있다.

우리 몸의 장기들에서는 장기를 이루는 각각의 세포 내에 수많은 유전자가 염색체 위에 놓여 있어서 각각의 세포가 필요한 단백질을 합성해서 분비하여 생리적인 작용을 하게 된다.

'인슐린'이라는 단백질을 만들기 위해서는 '인슐린 유전자'가 활성화(活性化)되어서 인슐린을 만들게 되는데, 정상적으로는 인슐린 유전자가 활성화되는 곳은 췌장의 베타세포 내에서

만이다. 제 1형 당뇨병의 원인인 자가면역 반응으로 인한 췌장 베타세포의 파괴를 피하기 위해서는 췌장세포가 아닌, 다른 장기세포에서 인슐린을 분비하게 만드는 방법을 고안하게 되었다.

이런 유전자 치료법은 세포가 자가면역 반응으로 파괴될 염려없이 지속적으로 인슐린을 공급할 수가 있게 된다. 지속적으로 혈당을 떨어뜨리는 능력을 가진 인슐린과 비슷한 돌연변이 인슐린을 만들어서 이러한 인슐린의 유전자 활성화가 계속되는 유전자 전달체계를

적절한 유전자 치료대상 장기세포에 주입하여 체내의 혈당상태에 맞추어서 생리적으로 인슐린을 계속 분비하게 하는 방법이다. 하지만 아직 각 단계별로 만족할 만한 시스템이 구축되지 못한 상태이나, 많은 연구기관에서 연구들을 하고 있어서 향후 좋은 결과를 기다리고 있으며, 간혹 매스컴에서 부분적인 성과를 과장하여 보도하기도 하나, 아직은 임상에서 환자에 적용할 단계가 아님을 분명히 말씀 드리고 싶다. >

