한 연구자료는 부족한 실정이다. 최근 Y 염색체 장완(Yq)의 결손이 무정자증과 깊은 관련이 있을 것이라는 보고에 이어 YRRM 및 DAZ등 azoospermia factor (AZF)의 후보유전자들의 동정과 염기서열이 밝혀졌다. 이들 유전자 산물들이 정자형성과정에 매우 중요한 역할을 할 것으로 추정되고 있으나, 조직소견이나 그밖의 Yq상 좌위 결손도 보고등에 미루어 단독적으로 정자형성과정을 조절하는 유전자의 존재는 의문시된다. 본 연구는 정자형성기능과 관련이 있을 것으로 추정되는 Yq상의 여러좌위를 분석하여 정자형성기능장애에 대한 유전적요인의 광범위한 구명을 위하여 실시하였다.

평균연령이 33.1±3.4세인 후대를 생산하지 못한 불임환자를 대상으로 정액분석을 통하여 무정자증을 나타내는 환자를 다시 조직검사에 의한 정자형성기능 부전을 확인 후 혈액으로 부터 DNA를 분리하여 분석에 이용하였다. 분석에 이용된 환자는 정상 2례와 oligospermia 4례를 포함하여 모두 41명으로, 이중 15례는 Sertoli cell only syndrome, 17례는 spermatogenic arrest 및 3례는 47XXY를 나타냈다. YRRM 및 DAZ의 증폭은 각각 1조의 primer를 사용하였으나 기타 25 좌위에 대한 PCR은 이미 보고된 염기서열을 토대로 증폭산물간 크기의 차이가 agarose gel상에서 구별이 용이하도록 primer들을 조합하여 다수의 산물이 동시에 합성될 수 있도록 하였다. 결손이 나타난 경우는 PCR의 반복수행에 의하여 결과를 확인 하였다.

조직학적으로 다양한 무정자증을 나타내는 환자에서 Yq상 결손이 관찰되었다. DAZ의 결손은 9례로 가장 많이 나타났으며 DYS237상의 결손은 2례로 나타났다. DAZ의 결손은 Sertoli cell ony syndrome의 경우 2례, spermatogenic arrest의 경우 6례 및 47XXY에서 1례가 관찰되었다. DYS237의 겨우 2례 모두 spermatogenic arrest에서 관찰되었다.

본 연구의 결과에 의하면 비록 DAZ상의 결손이 가장 높은 빈도로 나타나긴 하였지만 DYS237의 결손도 관찰되어 정자형성과정에는 단일 유전자에 의하여 조절되기 보다는 여러 유전자의 참여에 의하여 이루어 지는 것으로 사료된다. 이는 조직검사 소견상 무정자증이 다양한 형태로 존재한다는 사실에 비추어 그 추정이 가능하다. 한편 본연구에서 사용한 방법으로 염색체 일부의 유전자 거대단위 손실의 검색을 신속하게 수행할 수 있음을 제시하였다.

P-3

Reactive Oxygen Radical(ROS)이 사람정자의 Hyperactivation(HA)과 Sperm Penetration Assay (SPA)에 미치는 영향

서울대학교 의과대학 비뇨기과학교실

백재승, 전성수, 김청미, 주명수

저자들은 사람정자의 capacitation과 acrosome reaction(AR)에 있어서 ROS에 대한 연구를 수행한 결과 superoxide anion(SA)은 사람정자의 capacitation과 AR을 촉진시키고 hydrogen peroxide(HP)는 이를 억제하는 역할을 할 것으로 추정하였다. 저자들은 이를 정자-난자 상호작용에서 확인하고자 본 연구를 계획하였다.

가임능력이 있는 15명의 정상 정자공여자로 부터 3일간의 금욕기간을 거친 후 수음법에 의하여 정자를 제공받아 실험하였다. 공여자 한명분의 정자로는 모든 군의 SPA를 수행할 수 없어 3명의 공여자 정자를 혼합하여 실시하였다.

(*):P value < 0.05(paired T-test)

Parameter	control	X-XO	X-XO-CAT	X-XO-SOD	X-XO-CAT-SOD
motility(%)	66.6± 7.3	9.5±6.3 (*)	69.2±18.4	19.0±12.7 (*)	57.1±14.4
HA(%)	7.5± 4.2	0±0.0 (*)	14.6± 3.2 (*)	1.9± 1.8 (*)	9.0± 2.2
PR(%)	45.6±23.6	5.5±8.7 (*)	34.8±19.0	33.6±30.1	42.0±16.5
PI	1.0± 0.7	0.1±0.1 (*)	0.5± 0.2	0.7± 0.7	0.7± 0.4

X:xanthine, XO:xanthine oxidase,
CAT:catalase, PR:penetration rate,
PI:penetration index

본 연구 결과와 저자들이 수행한 capacitation과 AR에 있어서 ROS에 대한 연구 결과를 비교할 때 X+XO+CAT군과 X+XO+SOD군에서 서로 일치하지 않았다. 가능한 결론은 SA에 의해 정자의 HA과 AR을 보인 정자수도 증가하나 SPA가 진행되는 동안에 SA에 의한 막지질과산화 등의 부정적 영향이 HA에 의해 긍정적으로 기대되는 SPA 결과를 상쇄 내지 능가하는 것으로 사료된다. 또한 HP에 의해 정자의 HA과 AR 반응 정자수는 감소

하나 SPA가 진행되는 동안에 HP에 의한 막지질 과산화 등의 부정적 영향이 크지 않아 SPA 결과에 크게 저하시키지 않는 것으로 사료된다. 또한 SA와 HP는 SPA 결과를 저하시키는데 상승적효과를 보이는 것으로 사료된다.

P-4

Association of Reproductive Abnormalities with Pericentric Inversion of Chromosome 9

Department of Obstetrics and Gynecology, Genetic Research Laboratory*, Samsung Cheil Hospital & Women's Healthcare Center

Hyun Mee Ryu, Jin Mi Kim*, Young Mi Kim*, So Yeon Park*, Soo Kyung Choi*, Inn Soo Kang

Pericentreic inversion of the chromosome 9, inv(9)(p11;q13), is occurs commonly with an incidence of 1% to 1.65% and some cytogeneticists would consider it as a normal variant. This entity is categorised as a minor chromosomal rearrangement with normal phenotypes. However, many reports in the literature suggested that it may be associated with subfertility, recurrent abortions or other chromosomal abnormalities arising as a result of having inv(9). Herein, we analyzed the incidence and clinical significance of inv(9) among those who had reproductive abnormalities. Peripheral blood karyotypes(2070 cases) performed due to recurrent spontaneous abortions or infertility in Samsung Cheil Hospital over the last six-years were selected. Cases for prenatal genetic diagnosis were excluded from this study. Thirty one cases from 30 couples had inv(9)(p11;q13) which gave an incidence of 1.5%. One case of inv(9)(p12;q12) was found and excuded from the statistics. There were two cases with 47, XXY, inv(9). Among 30 cases with inv(9), 22 couples(73.3%) had history of more than two spontaneous abortions. Five families(16.7%) had the problem of infertility. Three couples(10%) previously had babies with major congenital anomaly. Interestingly, one case had homologous inversion 9 but she was phenotypically normal. Although there may be a selective bias because relatively older subfertile couples were included retrospectively, these data suggest that inv(9) may often cause clinical problems such as recurrent spontaneous abortions, subfertility or chromosomal abnormality in the offspring of the carriers.

P-5

Applications of PCR and Prins for the Sexing in Bovine Preimplantation Embryos

Departments of Animal Science and Genetic Engineering, Korea Univ., Seoul 136-701*

Seung Woon Seo, Hong Jun Lee, Ki Dong Kim, Sung Soo Park* and Sang Ho Lee

Predetermination of sex in preimplantation embryos is of great value in the domestic animalproduction and clinical medicine since it provides a means to select animal sex of interest and diagnosis the human genetic diseases prior to implantation. Polymerase chain reaction (PCR) and primed *in situ* DNA synthesis (PRINS) were used to determine the sex of *in vitro* fertilized bovine embryos. Eight-cell to morulae stage embryos were obtained from *in vitro* fertilization (IVF) and subsequent coculture with oviductal epithelial