

O-1 클라인펠터 증후군에서의 Y염색체 미세결실

성균관의대 삼성제일병원

이재석 · 김종우 · 서주태

Background & Objectives: Y염색체 미세결실의 빈도는 비폐쇄성 무정자증을 보이는 불임남성에서 약 13%에서 보고되고 있다. 저자들은 남성불임의 원인 중에서 가장 흔한 염색체이상인 클라인펠터 증후군에서 Y염색체 미세결실의 유무와 빈도를 조사해 보고자 하였다.

Method: 2001년 9월부터 2003년 7월까지 불임을 주소로 본원에 내원하여 염색체검사를 통해 클라인펠터 증후군으로 진단받은 76명을 대상으로 호르몬검사 (테스토스테론, LH, FSH)를 하였으며 말초혈액을 채취하여 genomic DNA를 얻었다. Y염색체 장완의 Sequence-Tagged Sites (STS)는 sY84, sY 129, sY134, sY254, sY255을 사용하였고 control로 SRY가 사용되었으며 이들 각각의 primer를 이용하여 PCR을 수행함으로써 Y염색체 미세결실 유무를 관찰하였다.

Results: 클라인펠터 증후군의 평균 연령은 32.71 ± 3.13 세 이었으며 테스토스테론, LH, FSH의 평균 값은 각각 1.84 ± 1.30 ng/ml, 14.88 ± 5.38 mIU/ml, 38.79 ± 12.40 mIU/ml이었다. 클라인펠터 증후군에서 Y염색체 미세결실은 각각의 primer를 이용하여 PCR을 수행한 결과 76례 전례에서 Y염색체 미세결실을 관찰할 수 없었다.

Conclusions: 남성에서 정자 생성과 관련된 Y염색체의 역할은 이미 알려졌고 강조되어 왔으며 불임남성에서 Y염색체 미세결실이 있으면 정자형성에 심각한 장애를 일으킨다. 그러나 염색체 이상인 클라인펠터 증후군에서는 Y염색체의 미세결실이 발견되지 않는 것으로 보아 클라인펠터 증후군의 정자형성 장애는 Y염색체의 미세결실이 아닌 다양한 요인과 또 다른 기전에 의한 것으로 사료된다.

O-2 미세정자주입술로 임신이 된 남자태아의 Y염색체 미세결실의 Vertical Transmission, de novo, Expansion의 연구

포천중문의대 유전학연구소¹, 여성의학연구소 산부인과²,

보건복지부 지정 생식의학 및 불임 유전체 연구센터³

김현아 · 이숙환^{1,2,3} · 조성원^{1,3} · 정혜진^{1,3} · 손수민¹

강수진¹ · 한지은² · 윤태기²

Background & Objectives: 펍정자증에도 불구하고, Y염색체 미세결실을 갖는 남성도 세포질내 미세정자주입술 (ICSI)로 하여 임신이 가능하게 되었다. 그러나 ICSI는 미세결실을 자손으로 유전 및 그로인한 자손에서 결실이 증폭이 되어질 수 있다. 이 연구의 목적은 vertical transmission, de novo, expansion을 ICSI를 수행한 남성으로 판명이 된 태아를 대상으로 하여 조사하기 위함이다.

Method: 전체 32명의 ICSI를 행한 남성은 무정자증과 펍정자증으로 진단받았으며 모두 염색체 검사를 시행하여 정상으로 판명이 되었다. 그리고 이들의 양수검사를 하여 남자로 판명이 된 33명의 남자태아를 대상으로 하였다. 이들 두 그룹에서 ICSI를 행한 남성그룹은 전혈을 채취하여 genomic DNA