【P1-16】

가임기 여성의 MTHFR 유전자 다형성성과 엽산 영양 상태에 관한 연구

최정화 김희아 임현숙
전남대학교 생활과학대학 식품영양학과

Methylenetetrahydrofolate reductase(MTHFR)는 호모시스테인(Hcy)이 메티오닌(Met)으로 전변될 때 재메틸화 과정을 촉매하는 효소이다. MTHFR 유전자 677번째 위치에 염기 cytosine(C)이 thymine(T)으로 변이되거나 1298번째 위치에 adenine(A)이 cytosine(C)로 변이되면 고호모시스테인혈증을 나타내는 것으로 보인다. 임신여성에서 동 유전자의 변이형은 태아신경관손상증(NTDs)를 비롯해 임신결과를 손상시킬 위험이 큰 것으로 알려져 있다. NTDs가 임신 초기에 발생하는 점을 생각할 때 임신하기 전에 엽산영양상태를 양호하게 유지하는 것이 중요하다. 한국인 가임기 여성은 엽산 섭취량이 충분하지 않으며 엽산영양상태가 양호하지 못하다고 알려져 있어, MTHFR 유전자 677C→T 및 1298A→C 변이형을 지닌 가임기 여성의 엽산영양상태에 관심을 가질 필요가 있다고 생각되었다. 이에 본 연구에서는 25명의 가임기 여성을 대상으로 이들의 MTHFR 유전자 다형성에 따른 혈 중 엽산영양상태와 혈장 호모시스테인 농도를 비교해 보았다. 연구대상자들의 엽산 섭취량은 203±100 ㎍/d이었다. MTHFR 다형성군별 혈청과 적혈구 엽산 농도 및 혈장 호모시스테인 농도는 Table 1과 같았다. 혈장 엽산 농도는 C677T와 A1298C의 모든 다형성군에서 정상이었으며 세 군간에 유의한 차이가 없었다. 적혈구 엽산 농도는 C677T 다형성군 간에는 차이가 없었으나 A1298C 다형성군에서는 AC형이 AA형보다 유의하게 낮았고($p<0.02$) CC형은 대상자가 1명이어서 통계처리를 할 수 없었으나 AA형의 50% 미만 수준이었다. 혈장 호모시스테인 농도는 C677T는 물론 A1298C 다형성군 간에도 유의한 차이가 없었다. 한편, C677T와 A1298C의 가능한 조합 중에서 677CT/1298CC, 677TT/1298AC 및 677TT/1298CC 조합은 나타나지 않았다. 이상의 연구결과는 연구대상자가 적었던 점이 큰 제한요인이었으나, MTHFR 유전자 다형성 군간에 엽산영양상태에 뚜렷한 차이가 없었음을 보였다. 이는 이들의 혈장 엽산상태가 양호했기 때문이었을 것이라고 해석된다. 그러나 본 연구결과는 A1298C의 다형성이 C677T의 다형성보다 엽산 영양상태에 유의한 영향을 끼치는 것이 아닌가 하는 점을 시사해 주었다.

Table 1. Folate intake, blood folate and homocysteine concentration

		N	Folate Intake(㎕/d)	Plasma (ng/ml)	RBC (ng/ml)	tHcy (㎛ol/L)
C677T	CC	13	215±60	10 40±2 05	184±82 80	13 27±3 86
	CT	9	196±153	11 44±4 01	270 45±106 17	11 83±2 98
	TT	3	171±37	6 3±3 04	158 73±45 46	14 73±4 74
A1298C	AA	15	223±124	11 09±3 89	234 68±74 64a	12 41±3 53
	AC	9	178±36	10 11±2 31	187 04±124 27b	13 78±4 06
	CC	1	162	8 80	109 00	13 00
Total		25	203±100	10 64±3 31	212 50±96 92	12 93±3 63