

한국인의 β 2-아드레날린 수용체의 유전자 다형성과 관상동맥 질환과의 연관성

유 은 형

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원

배경: β 2-adrenergic receptor (ADRB2)는 G 단백질과 결합하여 세포내 신호 전달을 매개하며, 심혈관과 기관지 평활근의 긴장도 조절에 중요한 역할을 한다. 현재 17가지 ADRB2 유전자의 다형성이 보고되어 있으며, 이는 심혈관계 질환의 경과 및 예후, 베타 차단제 치료 반응과 연관이 있는 것으로 알려져 있다. 본 연구에서는 한국인에서의 ADRB2의 유전자 다형성 및 일배체형의 빈도를 알아보고 관상동맥 질환과의 상관 관계를 분석하고자 하였다.

방법: 본원 순환기 내과에서 안정형 협심증으로 진단 받은 100명(중위연령 64세, 31~80세) 급성 관상동맥증후군으로 진단 받은 90명(중위연령 64세, 30~84세) 및 정상인 100명(중위연령 62세, 31~80세)을 대상으로 직접염기서열 분석을 이용한 ADRB2 유전자형 분석을 시행하였다. 46, 79, 252, 491과 523번째 염기 위치의 5개의 주요 단일염기 변이(single nucleotide polymorphism, SNP)를 확인하고, 이들의 조합으로 일배체형을 분석하였다. 또한 각각의 ADRB2 유전자 다형성과 일배체형에 대해 관상동맥 질환과의 연관성을 확인하였다.

결과: 46GA의 유전자형 분포는 AA 41%, AG 47%, GG 12%이고, 79CG는 CC 90%, CG 9%, GG 1%였다. 491CT의 유전자형은 대상자 모두에서 CC형을 보였다. 또한 252GA는 AA 8%, AG 43%, GG 49%의 분포를 보였고, 523CA는 AA 8%, AC 43%, CC 49%이었다. 각각의 ADRB2 유전자 다형성은 안정성 협심증 환자군과 정상인군 및 급성관상동맥증후군 환자군과 정상인군 사이에 유의한 차이가 없었다. ADRB2의 일배체형은 정상인군에서 ACGCC 64.5%, GCACA 29%, GCACC 1%, GCGCA 0.5%, GGGCC 5.5%의 빈도를 보였으며, 정상인군에서는 나타나지 않는 ACGCA형과 GCGC형이 환자군에서 0.6%~1.5% 빈도로 나타났으나 통계적으로 유의한 차이는 없었다.

결론: 한국인에서 5개의 ADRB2 유전자 다형성 및 일배체형의 빈도는 기존의 보고와 크게 다르지 않았으며, 안정성 협심증 및 급성 관상동맥 증후군에서 유의한 연관성을 보이지 않았다. 추후 ADRB2 유전자 내에 존재하는 다른 유전자 변이와의 관계 및 치료 반응과의 연관성에 대해 종합적인 평가가 이루어져야 할 것으로 생각된다.