

韓國人集團에 있어서 Acatalasemia 및 Hypocatalasemia
頻도와 分布에 관하여

李 廷 珠
(서울대 자연대 동물학과)

On the Frequency and Distribution of the Acatalasemia
and Hypocatalasemia in Korean Population

Chung Choo Lee
(Dept. of Zoology, Seoul National Univ.)
(1975. 6. 16 접수)

SUMMARY

The purposes of this study were to investigate the frequencies of acatalasemia and hypocatalasemia in Korean population to compare with those of Japanese, Chinese and chiefly Taiwan population. The results obtained were as followings;

1. In south area of Korea, Jeonju, Gwangju, Busan and Daegu, a total of 3,629 individuals were tested. No acatalasemia was found but 0.26% of hypocatalasemia in Jeonju, 0% in Gwangju, 0.21% in Busan and 0.06% in Daegu were found.
2. The frequency of hypocatalasemia in south area of Korea was found to be lower than in middle area.
3. The frequency of hypocatalasemia in this study was similar to that of Chinese (in Taiwan) and higher than that of Japanese.
4. The reason of the geographical differences in the frequency of the hypocatalasemia was considered to be due to the natural selection. And the reason of the higher frequency of Korean population living in Japan was considered that originally the frequency of Korean population is higher, and the maintenance of this higher degree is obliged to the assortative mating between them.

緒 論

赤血球 내에 catalase가 선천적으로 결핍된 사람은 흔히 壞疽性顎骨炎인 口腔病을 일으킨다는 사실이 알려졌으며(Takahara and Miyamoto, 1948) 그 증상은 catalase 합성에 관여하는 遺傳子의 異常으로 나타나는데 이 異常遺傳子를 同型으로 가진 사람을 無카탈라아제血症(acatalasemia)이라 한다. 이 遺傳子는 常染色體上에 있으며 異型接合子는 catalase의 활성도가 正常人の 약 반으로 떨어져서 低카탈라아제血症(hypocatalasemia)이라 부른다. acatalasemia는 日本人에서 최초로 발견되었으며, Yata(1959), Takahara 등(1967, 1969)에 의하여 在日韓國人, Aebi 등(1961)은 스위스人, Takahara 등(1967, 1969)은 大韓人集團에서 acatalasemia와 hypocatalasemia의 頻度를 보고한 바 있다. Takahara 등(1969)에 의하면 hypocatalasemia의 頻度は 人類集團과 地域的 差가 있으며, 일반적으로 北方에서 南方으로 가면서 그 頻度は 점차 낮아지는 경향성이 나타난다고 보고하였다. 또 그는 日本 岡山市에 거주하고 있는 韓國人集團에서 hypocatalasemia는 1.11%였고 廣島市와 그 주변에 살고 있는 韓國人集團에서는 0.33%가 나타난 것을 日本人集團의 頻度와 비교 발표하였다. Takahara 등(1967, 1969)은 韓日間에 位置한 對馬島에 있어서도 hypocatalasemia의 頻도가 높다고 보고하면서 韓國人集團에서는 확실히 높을 것이라 추측하였다.

Hamilton 등(1963)은 韓國과 日本의 역사적 관계와 在日韓國人集團에 있어서 hypocatalasemia 頻도가 日本人集團에서 보다 높은 사실은 日本人이 日本列島에 移住했을 때 韓國을 경유했을 것이라는 추측의 신빙성을 나타내는데 흥미 있는 결과라고 보고하였으며, acatalasemia 遺傳子는 近年 日本人과 韓國人の 접촉에 의해 韓國에서 日本에 도입되었을 것이라고 추측하였다. 그러나 韓國人の acatalasemia 및 hypocatalasemia 頻度は 전혀 조사보통된 바 없어 本研究은 韓國人集團의 acatalasemia 및 hypocatalasemia 頻度を 조사하여 Hamilton 등(1963)의 추측에 대한 신빙성을 검토하고 韓國人集團의 頻도와 그 分布相을 日本人과 中國人(대만人)集團의 頻도와 비교하고자 실시하였다.

材料 및 方法

本研究은 韓國人集團의 地域別 acatalasemia 및 hypocatalasemia 頻度 조사의 일환으로 中部地方에 이어 南部地方 즉 全北의 全州, 全南의 光州, 釜山 및 慶北의 大邱住民을 대상으로 실시하였고, 被調査者 數는 全州 1,130명, 光州 524명, 釜山 471명, 大邱 1,504명 이었다.

方法은 Hamilton 등(1964)과 Lee(1974)가 사용한 方法에 준하였다. 즉 被調査者에서 적당량의 血液을 채혈하여 항응고제를 처리한 후 1차로 screening검사를 거쳐 acatalasemia나 hypocatalasemia로 의심되는 sample과 全 sample에서 random하게 취한 245 sample을 0.005 N KMnO_4 용액으로 적정하여 catalase 활성도를 측정하였다.

(A) screening검사 : 試料인 血液을 증유수에 1,000배로 희석하여 희석된 血液 1 ml을 H_2O_2 가 들어있는 0.005 M의 인산완충액 5 ml에 加하여 血液內의 catalase와 인산완충액 내 H_2O_2 의 반응을 60초 시킨 후 2 N H_2SO_4 2 ml을 加하여 반응을 정지시켰다. 그후 0.005 N KMnO_4 용액 7 ml을 넣고 上下로 잘 혼든 후 시험관 내에 붉은 색이 남아 있으

면 正常이고 무색투명하면 acatalasemia 나 hypocatalasemia로 의심하여 정량검사를 하였다.

(B) 정량검사: 정량검사도 screening검사와 같은 약품을 사용하였다. 검사 試料當 2 N H₂SO₄ 5 ml이든 시험관과 인산완충액 5 ml을 넣은 시험관을 각각 5個씩 준비하여 37°C로 10분간 加溫하였다. 1,000倍로 희석한 血液 1 ml을 취하여 catalase 인산완충액 시험관에 넣고 정확히 15초 동안 반응시킨 후 준비된 H₂SO₄로 반응을 정지시켰다. 그 후 제 2, 3, 4의 시험관도 같은 과정을 취했으며 반응시간 만을 30초, 45초 및 60초로 달리 하였다. 제 5번째 시험관은 최초의 H₂O₂ 농도를 알기 위하여 2N H₂SO₄를 미리 넣은 후 5 ml의 血液을 추가하였다. 반응이 정지된 각 시험관의 H₂O₂ 농도는 0.005 N KMnO₄ 용액으로 적정하였다. catalase 활성도, K₁은 $K_1 = \frac{1}{t} \log \frac{X_0}{X}$ 로 계산 하였으며 여기서 X₀는 최초의 H₂O₂ 농도이고, X는 각 반응시간(t)이 경과한 뒤의 농도이다. 각 반응시간에 있어서 K₁ 값의 평균치를 10³배한 값에 각 試料血液의 헤모그로빈 양을 측정하여 K₁ 값을 보정한 값(K_{cat})을 血液內的 catalase 활성도로 삼았다.

結果 와 論議

生體는 正常的인 代謝過程에서 H₂O₂를 生成하며 동시에 體內에 존재하는 catalase는 H₂O₂를 물과 산소를 분해하여 細胞와 組織은 H₂O₂에 의한 해로운 영향을 받지 않는다. 1947년 Takahara는 최초로 血液內에 catalase가 결핍된 사람을 발견하였고 그들의 약 半數는 幼年期에 口腔壞疽病을 앓거나 심하면 進行性壞疽性顎骨炎을 일으킨다는 사실을 알았다. 그 후 여러 acatalasemia 家系調査 研究에 의하여 血液內的 catalase 결핍증 (acatalasemia)은 常染色體性 劣性遺傳子에 의하여 發現되는 遺傳形質임이 확실해졌다 (Nishimura 등, 1959; Takahara 등 1952, 1960; Hamilton 등, 1963).

韓國人集團에 있어서 acatalasemia 및 hypocatalasemia의 頻度는 Lee(1974)에 의하여 서울, 경기도 강화군 교동도, 강원도 원성군 문막면 주민을 대상으로 조사 보고한 바 있으며, 本 研究에서 조사한 남부지방의 결과는 Table 1과 같다.

韓國의 남부지방에서 총 3,629명을 조사했으나 acatalasemia는 1例도 발견하지 못하였다. Table 1에서 보는 바와 같이 全州, 光州, 釜山 및 大邱地方에 있어서 hypocatalasemia의 頻度는 0.26%, 0%, 0.21% 및 0.06%로서 全州地方의 頻도가 가장 높았다. Lee(1974)가 보고한 중부지방에 있어서의 hypocatalasemia 頻도와 本 研究에서 나타난 남부지방의 頻도를 비교하면 남부지방이 낮은 경향을 나타낸다. 그러므로 韓國人集團

Table 1. The frequencies of hypocatalasemia and catalase activities in Jeonju, Gwangju, Busan and Daegu population.

Population	No. of tests	No. of hypocatalasemia	%	No. of quantitative tests	Mean activity of catalase	S.D.
Jeonju	1,130	3	0.26	61	5.00	0.990
Gwangju	524	0	0.00	44	4.43	0.962
Busan	471	1	0.21	34	4.35	0.841
Daegu	1,504	1	0.06	106	4.71	1.062
Total	3,629	9	0.25	245	4.68	0.933

에서도 Takahara 등(1969)이 日本人集團에서 발표한 바와 같이 남쪽으로 가면서 頻度가 낮아지는 경향성을 추측할 수 있으나 남북에 걸쳐 日本人集團에서와 같이 일정한 cline을 형성하는지는 濟州道集團을 비롯하여 일부 남부지방에서 자료를 보충하지 않고서는 결론을 내리기 어렵다.

光州地方에서는 hypocatalasemia가 전혀 없었으나 *Kcat* 값이 $M \pm 2S.D.$ 범위에 드는 경우는 1例(2,447) 있었다. 그리고 光州集團에 있어서 正常人的 平均 catalase 활성도는 Table 1에서와 같이 4.43이고 標準偏差는 0.962이었다. 그러나 Hamilton 등(1963)은 acatalasemia 家系調査에서 67 명을 대상으로 hypocatalasemia의 catalase 활성치를 측정할 결과 *Kcat* 값의 범위는 1.48~2.98로 나타났으며 그 외의 보고에서도 평균 catalase 활성치는 2.20~2.50이었다. (Hamilton 등, 1963, 1964; Nishimura 등, 1959; Takahara 등, 1960).

Table 2. The frequencies of hypocatalasemia and catalase activity in Korean population (the central districts):).

Area	No. of tests	No. of hypocatalasemia	No. of quantitative tests	Mean activity of catalase
Seoul	2,076	6 (0.29)	139	4.45
Kyedong island	754	2 (0.27)	96	4.73
Moonmak Myeon	174	2 (1.15)	27	4.49
Total	3,004	10 (0.33)	262	4.54

: Quoted from Lee (1974).

Table 3. *Kcat* values of hypocatalasemia in Jeonju, Gwangju, Busan and Daegu population.

Population	<i>Kcat</i> value	No. of hypocatalasemia
Jeonju	1.119, 1.968, 2.158	3
Gwangju	—	0
Busan	1.961	1
Daegu	2.391	1

Hamilton 등(1963)과 Takahara 등(1967, 1969)은 日本人集團 내에서 acatalasemia의 遺傳子 頻度は 확실한 地域差가 있다고 보고하였다. 本 研究에서도 남부지방으로 가면서 낮아졌으나 大邱集團의 hypocatalasemia 頻度は 他集團 보다 현저하게 낮았다. 그러므로 Takahara 등 (1969)의 보고와 같이 남부지방으로 가면서 그 頻度가 낮아지는 경향성은 충분히 설명하기는 어렵다. 日本 岡山市에 거주하는 韓國人 교포에서 나타난 hypocatalasemia 頻度は 1.11%였는데(Takahara 등 1967) 被調査者들은 몇 세대를 살고 있었으며, 그들의 先親도 모두 韓國人이었는지, 그리고 先親이 日本으로 移住하기 이전에 韓國의 어디서 出生하였는지를 알 수 있다면 韓國人集團의 hypocatalasemia 분포에 참고가 될 것으로 생각된다.

韓國人集團의 hypocatalasemia 조사결과 在日 韓國人集團에서 높은 頻度가 나타났을 가능성은 다음 두가지 원인 때문이라고 추측된다. (1) 韓國人的 acatalasemia 遺傳子 頻度가 日本人集團에서 보다 높다. (2) 在日 韓國人은 韓國人間에 결혼하는 기회가 많아서

選擇結婚의 영향으로 頻度는 높아질 수 있다.

Hamilton 등(1963)은 日本 岡山地域에 거주하는 韓國人集團에서 hypocalasemia 는 높은 頻度로 나타나며, 日本人 외의 다른 人類集團에서도 발견되는 것으로 보아 이 形質은 상당히 오래전부터 存在해 왔고 日本人이 日本列島에 移住했을 때는 韓國을 經由했을 것이라고 추측했는데 本 研究의 결과도 人類遺傳學的 면에서 고찰하면 수긍이 된다. 따라서 이 形質에 관한 遺傳子는 韓國에서 日本으로 전달 되었을 가능성이 농후하다고 생각된다. 그리고 이 hypocalasemia 頻度の 地域差가 생긴 원인은 아마도 환경과 自然淘汰의 영향이라 생각된다.

要 約

本 研究는 韓國人集團의 acatalasemia 와 hypocalasemia 의 頻度を 조사하고 그 頻度の 分布를 日本人과 中國(대만)人集團의 頻도와 비교검토 하고저 실시하였으며 그 결과는 다음과 같다.

1. 韓國의 南部地方, 全州, 光州, 釜山 및 大邱의 住民 총 3,629명을 조사하였으나 acatalasemia 는 1例도 발견되지 않았으며, hypocalasemia 는 全州에서 0.26%, 光州 0%, 釜山 0.21%, 및 大邱 0.06%이었다.
2. 韓國의 南部地方에서 얻은 hypocalasemia 頻度は 일반적으로 中部地方 보다 낮았다.
3. 本 研究의 결과는 中國(대만)人の 頻도와 비슷하고 日本人 頻度 보다는 높았다.
4. hypocalasemia 頻度の 地域差는 환경에 의한 自然淘汰로 추측된다. 그리고 日本에 거주하는 韓國人集團에서 頻도가 높은 이유는 (1) 원래 韓國人集團의 頻도가 높고, (2) 在日 韓國人間의 選擇結婚의 영향으로 추측된다.

參 考 文 獻

- Aebi, H., J.P. Heiniger, R. Beutler and A. Haessig, 1961. Two cases of acatalasemia in Switzerland. *Experientia* 17: 466~467.
- Hamilton, H.B., J.V. Neel, T.Y. Kobara and K. Ozaki, 1963. The frequency in Japan of carriers of the rare "recessive" gene causing acatalasemia. *Jap. Jour. Human Genet.* 8(3): 163~176.
- Hamilton, H.B., J.V. Neel, M. Matsushima and T. Yamashita, 1964. Genetic heterogeneity in human acatalasemia, *Jap. Jour. Human Genet.* 9(1): 46~56.
- Lec, C. C., 1974. The research on the Korean population genetics studies. On the frequencies and distributions of some human enzyme deficient traits. *Korean J. Zool.* 17(4): 145~158.
- Nishimura, E.T., H.B. Hamilton, T.Y. Kobara, S. Takahara, Y. Ogura and K. Doi, 1959. Carrier state in human acatalasemia. *Science* 130: 333~334.
- Takahara, S. and H. Miyamoto, 1948. Three cases of progressive oral gangrene due to lack of catalase in the blood. *Nippon Jibi Inkoka Gakkai Kaiho(J. Oto-Rhino-Laryngol. Soc. Jap.)* 51: 163~164.

- Takahara, S., H. Sato, M. Doi and S. Mihara, 1952. Acatalasemia. Ⅲ. On the heredity of acatalasemia. *Proc. Jap. Acad.* **28** : 585~588.
- Takahara, S., H.B. Hamilton, J.V. Neel, T.Y. Kobara, Y. Ogura and E.T. Nishimura, 1960. Hypocatalasemia, a new genetic carrier state. *J. Clin. Invest.* **39** : 610~619.
- Takahara, S., Y. Ogura, Y. Morita, N. Kosak, T. Seto, K. Ohkura and Y. Endo, 1967. A Report of field survey on acatalasemia and hypocatalasemia in 1965. *Jap. Jour. Otol.* **70**(1) : 69~75.
- Takahara, S., Y. Ogura, Y. Koyama, H. Kishimoto, K. Chiba, M. Sadamoto, T. Takahisa, Y. Mitani, Y. Kuroda H. Kasai and K. Ohkura, 1969. A report of field survey on acatalasemia and hypocatalasemia in 1966 and 1967. *Okayama I.Z.* **8**(3,4) : 135~141.
- Yata, H., 1959. A rare case of acatalasemia, *Nippon Shika Hyoron-Nippon Dent. Rev.* **204** : 7~10.