

한국인 Human Leukocyte Antigen-B27 유전자 빈도

김진주¹ · 권은지¹ · 심승철² · 김태환¹

한양대학교 류마티스병원¹, 을지대학교 의과대학 내과학교실²

Frequency of Human Leukocyte Antigen-B27 in Korean

Jin-Ju Kim¹, Eun-Ji Kwon¹, Seung-Cheol Shim², Tae-Hwan Kim¹

*Hanyang University Hospital for Rheumatic Diseases, Hanyang University¹, Seoul,
Department of Internal Medicine, Eulji University School of Medicine², Daejeon, Korea*

Human leukocyte antigen-B27 (HLA-B27)은 앞포도막염과 척추관절염증과 밀접한 관련이 있고, 특히 강직성척추염과 연관성이 깊다. HLA-B27과 강직성척추염간의 관계가 처음 보고된 이후 오랜 기간 동안 HLA-B27이 질병의 발병 기전에서 지니는 역할에 대해 관심이 집중되었다. HLA-B27이 강직성척추염과 어떻게 연관되어 있는지는 불확실하나, HLA-B27에 의해 생성되는 단백질이 추가적으로 다른 유전자와 연관하거나 또는 어떤 환경적인 요인들과 결합되면서 면역 반응이 유발되어 질환을 일으키는 것으로 추정된다. 이전에 보고되었던 연구들에 따르면 강직성척추염 환자의 약 90%에서 HLA-B27이 양성 소견을 보이나 건강한 일반 인구에서 HLA-B27의 빈도는 인종에 따라 다르다. 또한 인종마다 그 아형의 빈도가 다르며, 양성 소견을 보인다고 하여도 강직성척추염의 발병은 인종마다 차이가 있다. 코카시언에서는 일반 인구의 7~8% 정도가 HLA-B27 양성을 보이고, 북아프리카에서는 4%, 중국인에서는 2~9%, 일본에서는 0.1~0.5%의 빈도를 보인다. 북부 스칸디나비아에서는 일반 인구의 24%에서 HLA-B27이 양성을 보이나 이중 1.8%만이 강직성 척추염과 연관이 있다 (1).

한국인 일반 인구에서의 HLA-B27의 빈도를 알아보기 위해 2011년 남성 902명과 여성 118명으로 이루어진 건강한 성인 총 1,020명을 대상으로 유전자 검사를 진행하였

다. 검사에 대한 충분한 설명과 함께 동의서를 구한 이후 EDTA tube에 전혈을 채혈하여 HLA-B27 유전자 검사를 시행하였다. 전혈 300 μ L을 Puregene[®] DNA purification Kit (Gentra Systems, Inc. Minneapolis, MN)을 이용하여 DNA를 추출하였다. DNA 추출물은 PCR machine model (Applied Biosystems, Veriti[®] 96-Well Thermal Cycler)를 이용한 전기영동을 통해 HLA-B27 유전자 유무를 확인하였다. 45명(5.0%)의 남자와 2명(1.6%)의 여자에서 HLA-B27 양성으로 건강한 성인 전체의 4.6%에서 HLA-B27이 발현을 하는 것으로 나타났다. HLA-B27은 여자보다는 남자에서 조금 더 높은 빈도로 관찰되었다. 이 결과는 이전에 국내에서 발표된 한국인에서의 HLA-B27의 유전자 빈도가 4.6~6.3% 하는 것과 큰 차이를 보이지는 않았다 (2). HLA-B27의 병인이 정확히 알려져 있지는 않으나 HLA-B27의 아형 중에 B*2705, B*2704와 B*2702는 강직성척추염과 강한 상관관계가 있고, 대조적으로 다른 B*2709와 B*2706과 같은 아형은 질병과 상관관계가 없는 것으로 알려져 있다 (3). 한국인에서는 최근의 연구에서 강직성척추염 환자에서 HLA-B27의 아형 중에 B*2705가 많이 발견되었다 (4).

조사에 참여한 성인은 모두 요통을 비롯한 관절통 증상은 없는 사람들이었다. 척추관절염증의 진단에 있어 HLA-B27

<Received : March 3, 2012, Revised : April 12, 2012, Accepted : April 12, 2012>

Corresponding to : Tae-Hwan Kim, Hanyang University Hospital for Rheumatic Diseases, Hanyang University, 17, Haengdang-dong, Seongdong-gu, Seoul 133-792, Korea. E-mail : thkim@hanyang.ac.kr

pISSN: 2093-940X, eISSN: 2233-4718

Copyright © 2012 by The Korean College of Rheumatology

This is a Free Access article, which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

이 필수적인 것은 아니나 HLA-B27이 양성인 경우 추후 척추관절병증의 발병에 대한 관찰은 필요할 것으로 생각된다. 본 연구에서는 강직성척추염과 같은 척추관절병증의 가족력이 조사되지 않았으며, HLA-B27의 아형은 분류하지 않아서 이에 대한 추가적인 조사가 필요할 것으로 생각된다.

참고문헌

1. Mehra NK, Kaur G, McCluskey J, Christiansen FT, Claas FHJ. The HLA complex in biology and medicine: a resource book. pp.259-75, New Delhi, India, Published by Jaypp Brothers Medical publishers, 2010.
2. Whang DH, Yang YS, Hong HK. Allele and haplotype frequencies of human leukocyte antigen-A, -B, and -DR loci in Koreans: DNA typing of 1,500 cord blood units. Korean J Lab Med 2008;28:465-74.
3. Khan MA, Mathieu A, Sorrentino R, Akkoc N. The pathogenetic role of HLA-B27 and its subtypes. Autoimmun Rev 2007; 6:183-9.
4. Lee SH, Choi IA, Lee YA, Park EK, Kim YH, Kim KS, et al. Human leukocyte antigen-B*2705 is the predominant subtype in the Korean population with ankylosing spondylitis, unlike in other Asians. Rheumatol Int 2008;29:43-6.