

CTLA-4 Gene Polymorphism as a genetic susceptibility factor for type 1 diabetes (T1D) and Autoimmune Thyroid Disease (ATD) in Korea

Sang-Mo Hong, M.D., Yong-Soo Park, M.D., Jun-Goo Kang, M.D.,

Woong Hwan Choi, M.D., You Hem Ahn, M.D., Tae-Wha Kim, M.D.

Department of Internal Medicine, Hanyang University College of Medicine, Seoul, Korea

Susceptibility to autoimmune thyroid disease (ATD) as well as to type 1 diabetes (T1D) are determined by a combination of environmental and genetic factors. Recent studies have demonstrated that the polymorphisms of the CTLA 4 gene and/or CD28 genes are candidates for the primary determinants of autoimmune diseases (AID) susceptibility in Caucasians. We studied the influence of these gene polymorphisms on T1D and ATD susceptibility in a genetically distinct Korean population. 357 T1D, 85 Graves' disease and 128 Hashimoto's patients and 131 non-diabetic unrelated controls were studied. In addition, 129 T1D families were also studied. Out of 6 nearby markers in the region of CD28 CTLA 4, 2q31, one marker of the CTLA 4 gene was associated with T1D & ATD susceptibility. There was an increased transmission of the CTLA-4 G allele to the patients with T1D ($p < 0.05$). Apparently, case/control comparison could not confirm this association in T1D. Not the childhood onset, but the adult onset diabetes was associated with this allele. Moreover, Graves' disease patients are more strongly associated with this allele, which was revealed by the case control comparison. We could suggest that the CTLA 4 gene appeared to have considerable disease risk for AID in Korean, but the susceptibility influence of each marker of the gene was different compared to that of the Caucasians. The CTLA-4 49 A/G polymorphism rather than the CT60 SNP A/G was a more strong genetic determinant. Genetic mapping of variants should be confirmed in other populations. Other hidden gene around this area might be involved in AID susceptibility.

악성 갑상선 결절의 진단과 초음파소견의 유용성

이주영*, 이신원, 박순홍, 문성수, 정귀화, 김정국, 하승우, 김보완

경북의대 내과학교실

목적: 최근 고해상도 초음파 기기의 발달로 인해 무증상의 축지 되지 않는 갑상선 결절의 발견 빈도가 높아지고 있다. 우연종 환자들의 임상적 특징, 초음파소견, 핵의학 스캔 등 세침흡인검사 시행 이전에 갑상선 우연종의 양성과 악성을 예측하는데 있어서 도움이 되는 지표들에 대해 알아보고자 본 연구를 시행하였다.

방법: 2001년 7월부터 2003년 12월까지 경북대학교 병원을 내원한 환자중 영상 검사에서 갑상선 결절이 확인되었으나 이학적 검사상 결절이 축지되지 않아 초음파 유도하 세침흡인검사를 시행한 환자 118명을 대상으로 하였다. 병력지를 통한 후향적 연구를 시행했고 이학적 검사, 갑상선 질환 및 방사선 조사의 과거력, 결절의 지속기간, 경부초음파, 갑상선 기능검사, 핵의학 검사, 세침흡인 검사, 수술 소견 등을 조사하였다.

성적: 전체 118명중 양성 95명, 악성 23명으로 갑상선 우연종의 악성률은 15.13%였고 초음파 소견을 제외한 성별, 나이, 핵의학스캔, 과거력 등과는 관련성이 없었다. 초음파소견 중 경계, 구조, 에코, 석회화가 악성결절예측에 의미가 있었고 세침흡인 검사상 악성으로 진단된 결절의 43%에서 주위조직으로의 침윤이 관찰되었다.

결론: 갑상선 우연종에서 악성결절은 드물지 않게 발견되고 양성결절과의 감별에는 초음파 소견이 중요한 요소로 생각된다. 초음파소견과 악성우연종간의 상관관계에 대해서는 앞으로 더 많은 연구가 필요할 것으로 생각된다.