◉ 濟州島硏究, 제 5 집, 1988. ◉

濟州島 人類集團의 血液 및 唾液蛋白質의 多形現象과 遺傳的 變異

吳 文 儒*

遺傳子는 蛋白質(酵素 포함)의 구조를 결정할 뿐 아니라 細胞內에서, 또는 異種細胞들간에, 그리고 發生과정에서 단백질의 合成을 調節한다. 蛋白質(酵素 포함)은 個體를 이루고, 各 개체의 유전적인 構成을 반영하며, 나아가서 各 種間의 유전적인 차이는 酵素와 蛋白質合成에 있어서 그들간의 차이점의 結果라 할 수 있다.

人種은 多樣하며 個體간에 있어서도 身體構造的, 生理的, 精神的 特性이 각각 서로 다를뿐 아니라, 어떤 特定疾病에 대한 저항성 또한 다르다. 이러한 多樣性은 그들이 處해있는 環境條件에 따라 달라질 수 있으며, 모든 생물과 마찬가지로 人類 또한 環境의 支配下에서 生活해 나가야 한다. 一亞性雙生兒(monozygotic twins)를 除外하고는 이 세상의 어느 누구도 그들의 遺傳的인 構成이 꼭같은 個體는 存在하지 않는다(그 可能性은 30억분의 1이라고 한다).

Vogel(1958)은 어떤 特定藥品에 대한 반응은 개체에 따라 다르게 나타나며 이는 유전적인 차이에 起因한다는 說을 主張하여 藥理遺傳學(Pharmacogenetics)의 기초를 마련하였으며, 1971年 Brewer는 生態遺傳學(Ecogenetics)이라는 새로운 영역을 개척하였다. Harris 等은 人體內의 酵素와 蛋白質의 현저한 Biochemical heterogeneity를 처음으로 發表한 바 있다. Mental retardation(知能發達의 지연현상), 각종 정신질환, Alcoholism(알코올 중독),

* 濟州大學校 生物學科 敎授

Criminality(범죄성)과 다른 여러 형태의 Sociopathies(反社會性)과 여러가지 육체적, 정신적인 形質에 대한 유전인자의 영향에 대한 해석에 많은 사람들이 흥미를 갖게 되었으며, 이러한 여러가지 유전인자에 대한 흥미는 優生學(Eugenetics)에 관심을 불러 일으켰으며, 특히 美國에서의 이에 대한 관심은 優生學的 不姙法案(Eugenic Sterilization Law) 및 美國移民制限法案의 通過에 重大한 영향을 미치기도 하였다.

Polymorphism(多形現象)이란 同一 遺傳子座位(gene locus)에 둘 이상의 對立遺傳子(alleles)가 同一 集團內에서 2% 이상의 頻度로 나타나는 경우를 말하며, 人類集團에서는 1900年 Landsteiner에 의해서 ABO 혈액형의 Polymorphism을 최초로 보고한 바 있다. 1960년대에 들어서 여러 종류의 단백질과 효소의 多形現象이 여러 人類集團에서 여러 學者들에 의해서 연구 보고됨으로써 Genetic marker로서의 Polymorphism에 대한 연구는 매우 활발하게 進行되고 있는 실정이다. 따라서 포도당 대사에 관여하는G-6-PD (Glucose-6-Phosphate dehydrogenenase)의 경우는 140종 이상의 Variants가 보고된 바 있다. α1-antitrypsin(P_i)의 경우는 Common type이 C인데, 전기영동상으로 이보다 느린 이동도를 나타내는 변이체인 ZZ homozygote에서는 acute pulmonary emphysema(急性肺氣腫)에 이환될 확률이 대단히 높고, 이환될 경우 거의 100% 致命的이라는 사실이 밝혀져 이러한 유전적인 변이가 개인의 건강 문제와도 밀접한 관계를 갖고 있다.

이러한 관점에서 本 發表에서는 여러 학자들에 의해서 연구된 혈장내 단백질—α1-antitrypsin, Haptoglobin, Group-specific component, Transferrin, Antithrombin III, The third Component of Complement 等과 赤血球內 단백질-Glucose-6-Phosphate dehydrogenase, Glutamate-oxalate transaminase, Esterase D, Acid phosphatase, Lactate dehydrogenase, Malate dehydrogenase等과 唾液 단백질—Salivary acid protein, Salivary basic protein, Salivary proline rich protein, Salivary double band protein, Salivary esterase, Salivary amylase, Salivary acid phosphatase等을 중심으로 제주도 인류집단과 본토 및 주변국 인류집단과를 집단유전학적인 입장에서 분석코자 한다.