

한국인 청소년 운동선수군과 일반인에서 ACE 유전자의 삽입/결실 다형성의 분포에 관한 연구

이재구, 백두진¹, 강병용², 장민희³, 이강오³

삼육대학교 생활체육학과

¹한양대학교 의과대학 해부·세포생물학 교실,

²삼육대학교 생명과학연구소, ³삼육대학교 생명과학과

간추림 : 지금까지 조사된 많은 연구 결과에 의하면 안지오텐신 전환효소 I (Angiotensin-I converting enzyme, ACE) 유전자에 위치하고 있는 삽입/결실 (insertion/deletion, I/D) 다형성 (polymorphism) 중 D 대립유전자는 심혈관계 질환과 유의한 관련성을 나타내고, I 대립유전자는 심폐지구력과 유의한 관련성을 나타내고 있다는 사실을 보고하고 있다.

이에 본 연구에서는 심폐지구력의 후보 유전자로서 ACE 유전자의 중요성에 의거하여 174명의 한국인 고등학교 운동선수군과 32명의 대조군을 대상으로 하여 ACE 유전자의 I/D 다형성의 분포를 조사하였다. 운동선수군은 태권도 12명, 축구 14명, 야구 12명, 체조 3명, 도약 36명, 투척 33명, 단거리 육상선수 20명, 장거리 육상선수 28명 및 종목이 불확실한 16명으로 이루어져 있다.

유전자형 및 대립유전자 분포의 분석 결과, 일반인 및 운동선수군 전체 집단과 유의한 차이를 나타내지 않았다 ($P > 0.05$). 운동선수들에 대한 각각의 종목별로 sprinter와 endurance 집단으로 세분하여 비교하거나, 각각의 운동 종목을 세분하여 비교하였을 때에도 역시 유전자형 및 대립유전자 빈도에서 유의한 차이가 나타나지 않았다 ($P > 0.05$).

이는, 한국인 집단의 경우에 고등학교 학생들에 대한 지구력을 결정하는데 있어서 ACE 유전자의 I/D 다형성은 유의한 영향을 미치지 않는 것으로 사료된다.

찾아보기 낱말 : ACE, 운동선수군, 한국인

서 론

다양한 운동 능력에 대한 척도 중에서 지구력은 심혈관계의 기능과 밀접한 관련성을 맺고 있기 때문에, 심혈관계 기능에 중요한 역할을 수행하는 renin-angiotensin 계의 구성 성분을 암호하는 유전자에 존재하는 유전자 표지 (유전자 다형성, genetic polymorphism) 들은 지구력에 대한 유력한 후보 유전자라고 할 수 있다 (Hagberg 등 2001). 쌍생아 및

가계를 이용한 연구 결과에서 지구력은 대략 20~90%가 유전적인 요인에 의해 결정되는 것으로 알려져 있다 (Bouchard 등 1997). 지구력에 영향을 미치는 것으로 추측되는 많은 후보 유전자들 중에서 ACE 유전자는 많은 민족 집단들에서 가장 광범위한 연구가 이루어진 유전자이다 (Rankinen 등 2001). 이 유전자에는 약 300 염기쌍의 단편이 삽입 혹은 결실 (insertion or deletion, I/D) 되는 다형성이 존재하는데, 이 다형성을 이루는 I (300 염기쌍을 갖고 있는 것)와 D (300 염기쌍이 없는 것)로 이루어진 두 종류의 대립유전자는 각각의 개인에 대해서 II, ID 및

교신저자: 백두진 (한양대학교 의과대학 해부·세포생물학 교실)
전자우편: paikdj@hanyang.ac.kr

DD의 3가지 유전자형을 형성하는데, 이는 사람의 유전적 구성은 부모로부터 유전적 요인의 절반씩 물려 받아서 양친의 유전적 성분을 모두 갖고 있기 때문이다. 즉, II인 유전자형을 갖는 사람은 부모로부터 모두 I 대립유전자를 물려받는 경우이고, ID 유전자형을 갖는 사람은 아버지가 I 대립유전자를 물려주고 어머니가 D 대립유전자를 물려 주거나 혹은 반대로 아버지가 D 대립유전자를 물려주고 어머니가 I 대립유전자를 물려 주는 두 가지 중 한 가지 사건에 의해 일어나며, DD 유전자형을 갖는 사람은 양친으로부터 모두 DD 유전자형을 물려받는 경우이다. 이 경우에, II 및 DD와 같이 부모로부터 서로 같은 대립유전자를 물려받은 사람을 동형접합체(homozygote)라고 하며, ID 유전자형처럼 부모로부터 서로 다른 대립유전자를 물려받는 경우를 이형접합체(heterozygote)라고 한다.

ACE 유전자의 I/D 다형성은 조직 및 혈액에서 ACE 효소의 농도에 영향을 미치는데(Tiret 등 1993, Alvarez 등 2000), DD 유전자형을 가진 사람이 가장 높은 농도를 나타내고, ID는 중간이며 II 유전자형을 갖는 사람이 평균적으로 가장 낮은 농도를 나타내는 것으로 알려져 있다. 혈액이나 조직에서 ACE의 농도가 높으면 고혈압 및 허혈성 심장질환에 대한 위험성이 증가하는 것으로 알려져 있기 때문에, DD 유전자형을 가진 사람은 심혈관계 질환에 대한 위험성이 증가하기 때문에(Cambien 등 1992, Tiret 등 1993), II 유전자형을 가진 사람이 보다 낮은 혈압과 보다 높은 지구력을 나타내는 것으로 알려져 있다(Gayagay 등 1998).

현재까지, ACE 유전자의 I/D 다형성이 지구력과 유의한 관련성이 있다는 많은 보고들이 있는데, 전술한 바와 같이 이 효과는 I 대립유전자에 의해 매개되며, 이러한 I 대립유전자의 빈도는 조정(Gayagay 등 1998), 장거리 육상 선수(Myerson 등 1999) 및 산악인(Montgomery 등 1998)과 같은 높은 유산소 능력을 나타내는 집단에서 상대적으로 높은 빈도를 나타내는 것으로 보고되었다. 이에 반해 D 대립유전자는 power/sprinter 종목의 운동선수군에서 비교적 높은 빈도를 나타내는 것으로 알려졌다(Woods 등 2001).

그렇지만, 이러한 연구 결과들이 각각의 민족 집단에 따라 일치하지 않는 양상을 나타내었는데(Taylor 등 1999, Rankinen 등 2000), 이는 연구 집단의 환경적 혹은 유전적 배경의 차이나 표본 수와 같은 연구 설계에서의 차이에 기인되는 것으로 생각된다. 또한, 이러한 여러 요인들 중에서 유전적 배경에서의 차이는 자연 선택(natural selection)이나 유전적 부동(genetic drift)과 같은 오랜 세월에 걸친 점진적인 변화에 의해 형성되고 축적되어 왔기 때문에, 연구 결과에 가장 커다란 영향을 미치는 것으로 알려져 있다(Pasha 등 2002).

관련성 연구(association study)는 지구력이나 심혈관계 질환과 같이 유전적 요인과 환경적 요인이 상호작용하는 다인자성이고(multifactorial) 복잡한 형질에 대한 유전적 요인을 탐색하는데 있어서 가장 탁월한 연구 방법인 것으로 알려져 있다. 또한, 이 방법은 동일한 유전적 배경을 갖는 순수한 민족 집단을 대상으로 하여 연구를 수행해야 보다 더 정확한 결론을 도출할 수 있는 것으로 알려져 있다. 이러한 의미에서, 한국인 집단을 대상으로 이러한 방식의 관련성 연구를 수행하는 일은 대단히 가치 있는 작업이라고 할 수 있는데, 이는 한국인이 지리적으로나 문화적으로 오랜 세월동안 격리된 단일 민족으로서의 조건을 어느정도 충족시키고 있을 것으로 추측되기 때문이다. 그럼에도 불구하고, 한국인 집단을 대상으로 관련성 연구를 통해서 지구력의 원인이 되는 유전적 요인을 탐색하기 위한 연구는 매우 적은 실정이다(Kang 등 2003). 따라서, 이에 본 연구진은 ACE 유전자에 존재하는 I/D 다형성이 한국인 집단에서 지구력과 유의한 관련성이 있는지를 조사하기 위하여 관련성 연구를 수행하였다.

재료 및 방법

1. 연구 대상

연구 대상은 전국 여러 지역의 고등학교 학생들을 대상으로 하여 174명의 운동선수군 및 32명의 대조군으로 이루어져 있다. 운동선수군에 대한 각각의 운동 종목은 태권도 12명, 축구 14명, 야구 12명,

체조 3명, 도약 36명, 투척 33명, 단거리 육상선수 20명, 장거리 육상선수 28명 및 종목이 불확실한 16명으로 이루어져 있다.

2. 유전자 분석

연구 대상자들로부터 채혈한 후에 백혈구 층을 분리하고, 이로부터 genomic DNA를 정제하였다. 중합효소 연쇄반응 (polymerase chain reaction, PCR)은 ACE 유전자의 I/D 다형성을 검출하기 위하여 수행하였다 (Rigat 등 1992). 반응 혼합액 50 μ L는 DNA 150 ng, 각각의 프라이머 쌍 10 pM, 각각의 dNTP 100 μ M, 그리고 제조사에서 만든 10X 완충용액으로 이루어져 있다.

I/D 다형성을 검출하기 위한 프라이머 쌍의 염기서열은 하기와 같다.

정방향 프라이머,

5'-CTGGAGACCACTCCCATCCTTTCT-3',

역방향 프라이머,

5'-ATGTGGCCATCACATTCGTCAGAT-3'.

중합효소 연쇄반응은 5분 동안 94°C에서 가열시킨 후에, 94°C에서 1분, 58°C에서 1분, 그리고, 72°C에서 2분을 1주기로 하여 30주기 동안 반응시킨 후에 최종적으로 72°C에서 10분 동안 반응시켜 모든 반응을 완성하였다.

중합효소 연쇄반응이 끝난 생성물은 2% 아가로스 겔에서 전기영동시킨 후에 에티뉼 브로마이드로 염색하여 유전자형을 결정하였다. 만일, I 대립유전자가

존재할 경우에 반응 생성물은 490염기쌍의 단편을 나타내고 (I 대립유전자: 300 염기쌍 첨가), D 대립유전자가 존재할 경우에는 190염기쌍 (D 대립유전자: 300 염기쌍 소실)을 나타내었다 (Fig. 1).

3. 통계 분석

집단간 차이의 유의성 여부는 카이 스퀘어의 독립성 검정법에 의해 그 결과를 분석하였고, 통계적 유의수준은 P = 0.05 수준에서 결정하였으며, 모든 통계적 분석은 SPSS version 13.0 program에 의해 수행하였다.

결 과

Table 1은 본 연구 집단의 대조군과 운동선수군에서 ACE 유전자 다형성에 대한 유전자형 및 대립유전자 분포를 나타낸 것이다. 유전자형 분포에 있어서 대조군에서는 II 유전자형을 갖는 개체의 빈도가 34.2%, ID 유전자형을 갖는 개체의 빈도는 46.9%, 그리고, DD 유전자형을 갖는 개체의 빈도는 18.8%로 나타나 ID 유전자형을 갖는 개체의 빈도가 가장 높았다. 운동선수군의 경우에는 II 유전자형을 갖는 개체의 빈도가 37.9%, ID 유전자형을 갖는 개체의 빈도는 47.7%, 그리고, DD 유전자형을 갖는 개체의 빈도는 14.4%로 나타나 역시 ID 유전자형을 갖는 개체의 빈도가 가장 높은 것으로 나타났다. 유전자

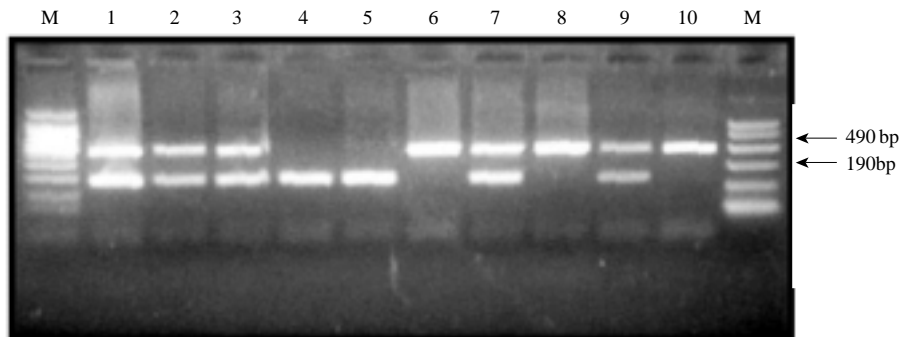


Fig. 1. Genotype patterns of I/D polymorphisms in the ACE gene, Lane 1~3, 7 and 9: ID genotypes, lane 4~5: DD genotypes, lane 6, 8 and 10: II genotypes, lane M: molecular size markers

Table 1. The genotype and allele frequencies of the I/D polymorphism in the ACE gene between controls and athletes

	Genotype (%)			Allele (%)	
	II	ID	DD	I	D
Control	11 (34.4)	15 (46.9)	6 (18.8)	37 (57.8)	27 (42.2)
Athlete	66 (37.9)	83 (47.7)	25 (14.4)	215 (61.8)	133 (38.2)
Total	77 (37.4)	98 (47.6)	31 (15.0)	252 (61.2)	160 (38.8)
X ²		0.4402		0.2109	
df ¹		2		1	
P ²		0.8024		0.6461	

Abbreviations: ¹: degree of freedom, ²: probability

Table 2. The genotype and allele frequencies of the I/D polymorphism in the ACE gene between controls, sprinters and endurance athletes

	Genotype (%)			Allele (%)	
	II	ID	DD	I	D
Control	11 (34.4)	15 (46.9)	6 (18.8)	37 (57.8)	27 (42.2)
Sprinter	38 (40.9)	43 (46.2)	12 (12.9)	119 (64.0)	67 (36.0)
Endurance	8 (28.6)	18 (64.3)	2 (7.1)	34 (60.7)	22 (39.3)
X ²		3.9819		0.8243	
df ¹		4		2	
P ²		0.4085		0.6622	

Abbreviations: ¹: degree of freedom, ²: probability

형 빈도를 토대로 하여 대립유전자 빈도를 조사한 결과, 대조군에서는 I 대립유전자의 빈도가 57.8%, D 대립유전자의 빈도는 42.2%로 D 대립유전자에 비해서 I 대립유전자의 빈도가 높은 것으로 나타났으며, 운동선수군의 경우에는 I 대립유전자의 빈도가 61.8%, D 대립유전자의 빈도는 38.2%로 역시 I 대립유전자의 빈도가 상대적으로 높은 것으로 나타났다. 두 군간에 유전자형 빈도와 대립유전자 빈도의 분포를 비교한 결과, 통계적으로 유의한 차이는 관찰되지 않았다(P>0.05). 또한, 본 연구 대상자들에게서 관찰된 유전자형 및 대립유전자 빈도의 분포는 이전에 연구되었던 한국인 집단에 대한 유전자형 및 대립유전자 빈도의 분포와 유사한 양상을 나타내었다(Hong 등 1997, Chae와 Sohn 1998, Yang 등 1998, Hong 등 2003, Um 등 2003).

Table 2는 운동선수들을 sprinter 종목(단거리 육상선수, 도약 및 투척)과 endurance 종목(장거리 육

Table 3. The genotype and allele frequencies of the I/D polymorphism in the ACE gene according sporting disciplines

	Genotype (%)			Allele (%)	
	II	ID	DD	I	D
Taekwondo	4 (33.3)	7 (58.3)	1 (8.4)	15 (62.5)	9 (37.5)
Soccer	6 (42.9)	7 (50.0)	1 (7.1)	19 (67.9)	9 (32.1)
Baseball	4 (33.3)	3 (25.0)	5 (41.7)	11 (45.8)	13 (54.2)
Gymnastics	1 (33.3)	2 (66.7)	0 (0.0)	4 (66.7)	2 (33.3)
Long runner	8 (28.6)	18 (64.3)	2 (7.1)	34 (60.7)	22 (39.3)
Short runner	9 (45.0)	10 (50.0)	1 (5.0)	28 (70)	12 (30)
Jumping	15 (41.7)	17 (47.2)	4 (11.1)	47 (65.3)	25 (34.7)
Throwing	13 (39.4)	15 (45.5)	5 (15.2)	41 (62.1)	25 (37.9)
Others	6 (37.5)	4 (25.0)	6 (37.5)	16 (50.0)	16 (50.0)
Conteol	11 (34.4)	15 (46.9)	6 (18.8)	37 (57.8)	27 (42.2)
Total	77 (37.4)	98 (47.6)	31 (15.0)	252 (61.2)	160 (38.8)
X ²		22.2242		6.8369	
df ¹		18		9	
P ²		0.2218		0.6541	

Abbreviations: ¹: degree of freedom, ²: probability

상선수)으로 세분한 후에 ACE 유전자 다형성의 유전자형 및 대립유전자 빈도를 보여주고 있다. 본 연구 결과에서, ACE 유전자의 I/D 다형성의 분포는 비교군 사이에 유의한 차이를 나타내지 않았을 뿐만 아니라, 대조군과도 역시 유의한 차이를 나타내지 않았다.

Table 3은 운동선수들을 각각의 종목에 의해 세분한 후, ACE 유전자의 I/D 다형성의 분포를 조사한 결과이다. Table 2와 마찬가지로, 유전자형 및 대립유전자 빈도가 종목별로 유의한 차이를 나타내지 않았다.

고 찰

Renin-angiotensin system은 혈압 및 혈액의 항상성을 조절하여 심혈관계 기능에서 중요한 역할을 수행한다. 이 생리적 조절계는 renin, angiotensinogen (AGT) 및 ACE와 같은 단백질 성분으로 이루어져 있다. 이러한 구성 성분들 중에서, ACE는 angiotensin I (AngI)을 혈관수축인자로서 작용할 뿐만 아

나라 혈관 확장인자인 bradykinin의 기능을 억제하는 angiotensin II (AngII)로 전환시키는 역할을 수행한다. ACE에 의해 AngI으로부터 전환된 AngII는 AngII type 1 receptor와 결합한 후에 다양한 생리적인 기능을 수행한다. 이러한 AngII와 AngII type 1 receptor와의 결합은 신호전달 경로를 개시하고, 혈관 수축을 유도할 뿐만 아니라, 부신으로부터 aldosterone의 분비 촉진을 통해서(Erdös와 Skidgel 1987) 결과적으로 혈압을 상승시키는 것으로 알려졌다.

지구력과 심혈관계 기능 사이에는 밀접한 관련성이 존재한다. 즉, 보다 우수한 심혈관계 기능을 갖는 사람들은 보다 우수한 지구력을 갖는 경향이 존재한다. Gayagay 등(1998)은 ACE 유전자 다형성에 관하여 호주인을 대상으로 한 연구에서 조정 선수들과 대조군 사이에 ACE 유전자의 유전자형 분포에서 유의한 차이가 있음을 최초로 보고하였다. 이 연구 결과가 발표된 이후에, 스페인 운동선수들을 대상으로 한 연구에서도 역시 유사한 양상이 관찰된 바 있다(Alvarez 등 2000). 그러나, 다른 몇몇의 연구에서는 지구력과 ACE 유전자의 I 대립유전자 사이의 관련성에 관하여 이러한 관련성을 지지하지 않는 결과들이 보고되기도 하였다(Taylor 등 1999, Rankinen 등 2000). 이러한 연구 결과들을 종합하면, ACE 유전자의 I 대립유전자와 지구력과의 관계에 대해서, 주로 서양인을 대상으로 하여 수행된 연구에서 일치하지 않는 양상을 나타내었다(Gayagay 등 1998, Myerson 등 1999, Taylor 등 1999, Alvarez 등 2000, Rankinen 등 2000). 연구 결과들간에 이러한 불일치성은 연구 참여자들의 운동종목이나 연구 대상자의 수에서의 차이나 민족적 배경의 차이에 의한 결과인 것으로 사료된다.

본 연구 결과에서는 ACE 유전자 다형성의 II 유전자형과 I 대립유전자 빈도가 대조군 및 운동선수들간에 유의한 차이를 나타내지 않았을 뿐만 아니라, sprinter와 endurance 종목을 나누어서 비교했을 때와 각각의 운동 종목별로 비교했을 경우에도 역시 유전자형이나 대립유전자 빈도에서 유의한 차이가 검출되지 않았다. 이는 주로 서양인을 대상으로 한 연구에서 I 대립유전자 빈도가 육상 선수들의 종목 중 거리와 유의한 상호관련성을 보고한 Myerson

등(1999)의 결과를 비롯하여 ACE 유전자의 I/D 다형성이 심폐지구력에 유의한 영향을 미친다는 연구 결과들과는 상반된 결과로서 ACE 유전자의 I 대립유전자가 한국인 남성에서 지구력과 유의한 관련성이 있다는 가설을 지지하지 않는 결과로 사료된다.

현재까지 수행된 연구를 통해서 지구력과 ACE 유전자의 I 대립유전자 사이의 관련성에 관한 기작은 아직 밝혀지지 않았지만, I 대립유전자는 혈액 및 조직에서 평균적으로 낮은 ACE 농도와 연관되어 있는 관계로, 다른 유전자형을 가진 사람들에 비해서 bradykinin의 억제 정도가 적기 때문에, bradykinin 농도의 상승과 같은 기작을 통해서 유산소 능력이 개선될 가능성이 있을 것으로 생각된다. 또 다른 가능성 있는 기작으로는 ACE 유전자의 I 대립유전자가 ACE 유전자와 가까운 위치에 있는 다른 원인이 되는 대립유전자와 연관 불평형(linkage disequilibrium) 관계에 있을 가능성에 대해서도 주목할 필요가 있다.

이 연구 결과를 포함한 몇몇 연구 결과에서는 ACE 유전자의 I/D 다형성이 지구력에 유의한 효과를 나타내지 않았는데, 이와 같이 상반된 결과가 나온 원인으로 연관 불평형의 차이가 가장 설득력 있는 가설일 것으로 생각된다. 즉, ACE 유전자의 I 대립유전자 가까이에 지구력에 실질적으로 관여하는 제 2의 대립유전자가 존재할 경우 강한 연관 불평형을 나타내는 집단은 ACE 유전자의 I/D 다형성도 유의한 관련성을 나타내는 반면에, 연관 불평형의 정도가 약할 경우에는 유의하지 않은 결과를 나타낼 것으로 예측할 수 있기 때문이다. 또한, ACE 유전자의 I/D 다형성은 단백질 합성에 관여하지 않는 intron 부위에 존재하기 때문에 이와 같은 가설에 더욱 설득력있는 실마리를 제공한다. Zhu 등(2001)은 ACE 유전자에 대한 돌연변이 탐색 작업을 통하여 검출된 돌연변이들 중에서 A 염기가 G로 치환된 A/G 치환 돌연변이가 순환하는 ACE 농도 및 혈압과 유의한 관련성이 있음을 보고하였는데, 이러한 결과는 이 다형성이 ACE 유전자의 I/D 다형성과 연관되었을 가능성을 제기하고 있다. 따라서, 추후에는 Zhu 등(2001)이 검출했던 다형성을 비롯한 ACE 유전자에 존재하는 다른 종류의 다형성들에 대해서

지구력과 관련된성을 연구하는 작업이 한국인 집단을 대상으로 시급히 수행되어야 할 것으로 사료된다. 또한, ACE 유전자에 존재하는 I/D 다형성이 각각의 운동선수들에 대한 효소 활성도나 혈청 ACE 농도에 유의한 관련성이 있는지를 조사하여, 이 유전자가 지구력에 미치는 영향에 대하여 보다 심층적인 기작을 파악하는 일도 후속 연구로서 중요한 의미를 가질 것으로 생각된다.

결론적으로, 본 연구진은 ACE 유전자의 I/D 다형성이 한국인 청소년 집단에서는 지구력과 유의한 관련성을 나타내지 않았기 때문에 이 다형성이 지구력에 유의한 효과를 나타내는 유용한 유전자 표지가 아닌 것으로 생각된다.

참 고 문 헌

- Alvarez R, Terrados N, Ortolano R, Iglesias-Cubero G, Reguero JR, Batalla A, Cortina A, Fernández-García B, Rodríguez C, Braga S, Alvarez V, Coto E : Genetic variation in the renin-angiotensin system and athletic performance. *Eur J Appl Physiol* 82: 117-120, 2000.
- Bouchard C, Malina RM, Perusse L : *Genetics of Fitness and Physical Performance*, Champaign, IL: Human Kinetics Press, pp 243-266, 1997.
- Cambien F, Poirier O, Recerf L, Evans A, Cambou JP, Arveiler D, Lue G, Bard JM, Bara L, Ricard S, Tiret L, Amouyel P, Alhenc-Gelas F, Soubrier F : Deletion polymorphism at the angiotensin-converting enzyme gene is a potent risk factor for myocardial infarction. *Nature* 359: 641-644, 1992.
- Chae S, Sohn D-Y : Angiotensin-converting enzyme gene polymorphism is not associated with myocardial infarction in Koreans. *Korean J Physiol Pharmacol* 2: 645-650, 1998.
- Erdös E, Skidgel RA : The angiotensin I-converting enzyme. *Lab Invest* 56: 345-348, 1987.
- Gayagay G, Yu B, Hambly B, Boston T, Hahn A, Celermajer DS, Trent RJ : Elite endurance athletes and the ACE I allele—the role of genes in athletic performance. *Hum Genet* 103: 48-50, 1998.
- Hagberg JM, Moore GE, Ferrell RE : Specific genetic markers of endurance performance and VO_{2max} . *Exerc Sport Sci Rev* 1: 15-19, 2001.
- Hong SH, Kang BY, Park WH, Kim JQ, Lee CC : Genetic variation of the angiotensin-converting enzyme gene: Increased frequency of the insertion allele in Koreans. *Clin Genet* 51: 35-38, 1997.
- Hong SJ, Yang HI, Yoo MC, In CS, Yim SV, Jin SY, Choe BK, Chung JH : Angiotensin converting enzyme gene polymorphisms in Korean patients with primary knee osteoarthritis. *Exp Mol Med* 35: 189-195, 2003.
- Kang BY, Kang CY, Oh SD, Bae JS, Kim KT, Lee KO : The protein polymorphism of haptoglobin in Korean elite athletes. *Med Princ Pract* 12: 151-155, 2003.
- Montgomery HE, Marshall R, Hemingway H, Myerson S, Clarkson P, Dollery C, Hayward M, Holliman DE, Jubb M, World M, Thomas EL, Brynes AE, Saeed N, Barnard M, Bell JD, Prasad K, Rayson M, Talmud PJ, Humphries SE : Human gene for physical performance. *Nature* 393: 221-222, 1998.
- Myerson S, Hemingway H, Budget R, Martin J, Humphries S, Montgomery H : Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. *J Appl Physiol* 87: 1313-1316, 1999.
- Rankinen T, Perusse L, Rauramaa R, Rivera MA, Wolfarth B, Bouchard C : The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes. *Med Sci Sports Exerc* 33: 855-867, 2001.
- Rankinen T, Wolfarth B, Simoneau J-A, Maire-Lenz D, Rauramaa R, Rivera MA, Boulay MR, Chagnon YC, Perusse L, Keul J, Bouchard C : No association between the angiotensin-converting enzyme ID polymorphism and elite endurance athlete status. *J Appl Physiol* 88: 1571-1575, 2000.
- Rigat B, Hubert C, Corvol P, Soubrier F : PCR detection of the insertion/deletion polymorphism of the human angiotensin converting enzyme gene (DCP1) (dipeptidyl carboxypeptidase 1). *Nucl Acids Res* 20: 1433, 1992.
- Pasha MAQ, Khan AP, Kumar R, Ram RB, Grover SK, Srivastava KK, Selvamurthy W, Brahmachari SK : Variations in angiotensin-converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism in Indian populations of different ethnic origins. *J Biosci* 27: 67-70, 2002.
- Taylor RR, Mamotte CDS, Fallon K, Van Bockxmeer FM : Elite athletes and the gene for angiotensin-converting

- enzyme. *J Appl Physiol* 87: 1035–1037, 1999.
- Tiret L, Kee F, Poirier O, Nicaud V, Lecerf F, Evans A, Cambou JP, Arveiler D, Lue G, Amouyel P, Cambien F : Deletion polymorphism in angiotensin-converting enzyme gene associated with parental history of myocardial infarction. *Lancet* 341: 991–992, 1993.
- Um JY, Joo JC, Kim KY, Lee KM, Kim HM : Angiotensin converting enzyme gene polymorphism and traditional Sasang classification in Koreans with cerebral infarction. *Hereditas* 138: 166–171, 2003.
- Woods DR, Hickman M, Jamshidi Y, Brull D, Vassiliou V, Johns A, Humphries S, Montgomery HE : Elite swimmers and the D allele of the ACE I/D polymorphism. *Hum Genet* 108: 230–232, 2001.
- Yang YM, Park JH, Lee HY, Moon ES : Association analysis of a polymorphism of the angiotensin I-converting enzyme gene and angiotensin II type 1 receptor gene in Korean population. *J Gene Med* 2: 27–30, 1998.
- Zhu X, Bouzekri N, Southam L, Cooper RS, Adeyemo A, McKenzie CA, Luke A, Chen G, Elston RC, Ward R : Linkage and association analysis of angiotensin I-converting enzyme (ACE)-gene polymorphisms with ACE concentration and blood pressure. *Am J Hum Genet* 68: 1139–1148, 2001.

K C I

Abstract

The Distribution of I/D Polymorphism in the ACE Gene between Korean Young Controls and Athletes

Jae-Koo Lee, Doo-Jin Paik¹, Byung-Yong Kang², Min-Hee Jang³, Kang-Oh Lee³

Department of Leisure and Sports, Sahmyook University

¹*Department of Anatomy and Cell Biology, College of Medicine, Hanyang University*

²*Research Institute for Life Science, ³Department of Life Science, Sahmyook University*

A number of genetic and environmental factors influence athletic performance. Cardiovascular fitness is an important factor of athletic success, and ACE gene is a good candidate for regulating cardiac and vascular function. Because younger subjects have less chance of being exposed to environmental factors than older ones, genetic factors have a relatively greater influence on younger subjects.

The aim of this study was to investigate the distribution of I/D polymorphism in the ACE gene between Korean young controls and athletes.

By association study, there were no significant differences in genotype and allele distributions between two groups, respectively ($P > 0.05$). When stratified by sporting disciplines, the significant difference in distribution was not also detected in our study ($P > 0.05$).

These results do not support the hypothesis that the I/D polymorphism in the ACE gene is associated with endurance performance in Korean young subjects.

Key words : ACE, Athletes, Korean