

医療機関名 MCBIクリニック
採血日 2019年6月20日
検査受診者ID MCBI00000000001
氏名 MCBI 知ウ 様

APOE遺伝子検査

【注意事項】 判定結果をご覧になる前に必ずお読みください。

アルツハイマー型認知症（アルツハイマー病）の発症は、遺伝的要因以外に加齢や生活習慣などが関係しています。

APOE遺伝子検査はアルツハイマー病の発症のリスクを調べるものであり、将来の発症の有無を判定するものではありません。

MCBI 知り 様の検査結果は、以下のとおりです。

APOE 遺伝子型

$\epsilon 2 / \epsilon 3$

APOE 遺伝子型	頻度 [日本人]	評価
$\epsilon 2 / \epsilon 4$ $\epsilon 3 / \epsilon 4$	10%	APOE遺伝子型には $\epsilon 2$ 、 $\epsilon 3$ 、 $\epsilon 4$ の3つの遺伝子型があります。 遺伝子型に $\epsilon 4$ を持つとアルツハイマー型認知症(アルツハイマー病)のリスクが高まると言われていますが、必ずしも発症するわけではありません。
$\epsilon 4 / \epsilon 4$	2%	生活習慣の改善でリスクを低減することができます。
$\epsilon 2 / \epsilon 3$ $\epsilon 2 / \epsilon 2$ $\epsilon 3 / \epsilon 3$		$\epsilon 4$ を持たない遺伝子型です。

APOE遺伝子型と認知症の関係について

認知症の中でも最も多いアルツハイマー型認知症（アルツハイマー病）や高齢者の認知機能低下に関与すると言われている重要な遺伝子の1つに、アポリポ蛋白E（ApoE）を作り出すAPOE遺伝子があります。ApoEの遺伝子型はアルツハイマー病の発症や認知機能低下に関係しています。

脳内のアミロイドベータペプチド濃度の上昇や沈着がアルツハイマー病の発症につながると考えられていますが、ApoEはアミロイドベータペプチドと結合して、その蓄積や凝集に関わる物質の一つと言われています。この時の作用の強さがAPOE遺伝子型によって異なると考えられています。

APOE遺伝子型には“APOE2”（ $\epsilon 2$ ）“APOE3”（ $\epsilon 3$ ）“APOE4”（ $\epsilon 4$ ）があり、APOE遺伝子型 $\epsilon 4$ を多く持つほど、APOE遺伝子型 $\epsilon 2$, $\epsilon 3$ だけを持つのと比べてアルツハイマー病等の発症リスクが高まると言われています。

しかしながら、APOE遺伝子型に $\epsilon 4$ を持つことにより、必ずしもアルツハイマー病を発症するわけではありません。生活習慣の改善などで発症を低減することもできます。

APOE4遺伝子型とアルツハイマー病のリスク

APOE4（ $\epsilon 4$ ）の遺伝子型を持っていると、 $\epsilon 4$ を持っていない人と比べてアルツハイマー病になるリスクが高いと言われています。

アルツハイマー病の人の中で $\epsilon 4$ を持つ人、持たない人の割合、健常人の中で $\epsilon 4$ を持つ人、持たない人の割合を調べて、その比からリスクを計算します。 $\epsilon 3/\epsilon 3$ の遺伝子型を持つ人がアルツハイマー病を発症するリスクを1.0として、 $\epsilon 4$ の遺伝子型を持つ人がアルツハイマー病を発症するリスクをオッズ比で示してあります（表1）。

これによりますと、 $\epsilon 4$ を1つ持っている人で3.2倍、 $\epsilon 4$ を2つ持っている人で11.6倍発症リスクがあることが分かります。

表1. APOE $\epsilon 4$ によるアルツハイマー病発症への影響

遺伝子型	オッズ比
$\epsilon 2/\epsilon 3$	0.6 (0.5~0.8)
$\epsilon 3/\epsilon 3$	1
$\epsilon 2/\epsilon 4, \epsilon 3/\epsilon 4$	3.2 (2.9~3.5)
$\epsilon 4/\epsilon 4$	11.6 (8.9~15.4)

Hsiung, G. Y., Sadovnick, A. D. *Alzheimers Dement* 2007; 3:418 より一部改変

一方で、 $\epsilon 3/\epsilon 3$ の遺伝子型を持つ人であっても、生活習慣等によりアルツハイマー病を発症することがあるので、APOEの遺伝子型だけで、将来のアルツハイマー病発症を「予測」することはできません。