

APOE 遺伝学的検査について

【APOE 遺伝学的検査を受けた方は

検査結果とあわせて必ずお読みください】

- アルツハイマー病の発症や、アルツハイマー病の新しいお薬の副作用の発現にはたくさんの要因が関与しています。今回実施した APOE 遺伝学的検査は、お薬による副作用の出やすさを予測するものであり、この遺伝学的検査結果は、お薬による副作用が起こるかどうかを直接判断するものではありません。
- 遺伝学的検査の結果を聞くと子供への遺伝が心配になったり、不安を感じたりするかもしれません。APOE 遺伝学的検査結果についてわからないこと、心配なことなど、お尋ねになりたいことがありましたら主治医の先生にご相談ください。主治医の先生から APOE 遺伝学的検査結果の説明支援をご希望されない方は、下記のお問合せ窓口にご連絡ください。

【問い合わせ窓口】

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

神経研究所所長・研究責任者 岩坪 威

住 所：〒187-8551 東京都小平市小川東町四丁目1番1号

電話番号：0120-265-108（受付時間：平日9:00～17:00）

即時対応出来ない場合は担当者より折り返しお電話いたします。

APOE 遺伝子とは

APOE (アポイー) とは誰もがもっている遺伝子です。この遺伝子は、アルツハイマー病になりやすいかどうかに関係していますが、APOE 遺伝子をもっているからといって、必ずしもアルツハイマー病になるわけではありません。今の時点では、十分な研究データが集まっていないことから、APOE 遺伝学的検査の結果をみてアルツハイマー病になるかどうかを判断することはできません。

引用：「認知症性疾患診療ガイドライン 2017」

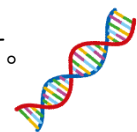
APOE 遺伝子には、「ε2」、「ε3」、「ε4」の3つの種類があります。わたしたちは2つのAPOE 遺伝子をもっていて、それぞれ父親と母親から1つずつ受けつぎます。この遺伝子の種類によって、アルツハイマー病になりやすいかが変わります。

APOE 遺伝子の種類 (検査結果)	説明
ε2/ε4	APOE 遺伝子に「ε4」をもっていると、アルツハイマー病になりやすいことがわかっていますが、「ε4」をもっているからといって、必ずしもアルツハイマー病になるわけではありません。
ε3/ε4	
ε4/ε4	
ε3/ε3	日本人の健常な人で一番多いAPOE 遺伝子の種類です。
ε2/ε3	「ε2」をもっていると、アルツハイマー病になりにくいことがわかっています。
ε2/ε2	

引用：「認知症に関する脳脊髄液・血液バイオマーカー、APOE 検査の適正使用指針（改訂第2版）」

➤ 「遺伝」や「遺伝子」とは何ですか？

「遺伝」とは親から子へいろいろな特徴が受け継がれることです。
「遺伝子」がその役割を果たします。

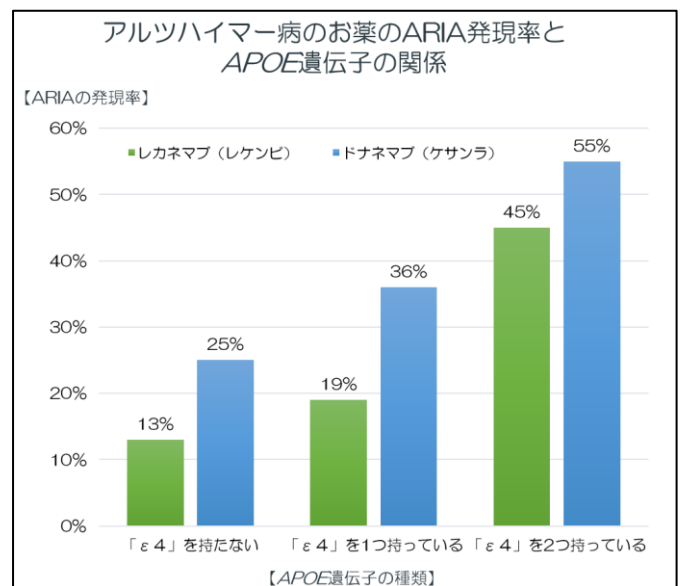


アルツハイマー病の新しいお薬の副作用と遺伝学的検査の関係について

アルツハイマー病の新しいお薬は、アルツハイマー病の原因の一つと言われているアミロイドベータ ($A\beta$) というたんぱく質を取りのぞくことができます。このお薬を使うと、頭の中の $A\beta$ が減りますが、アミロイド関連画像異常 (ARIA：アリア) という副作用がでることがあります。

ARIA は、頭の中から $A\beta$ が取りのぞかれるときに、一時的に血液の成分が血管の外にもれ出すことで起こります。これによって、脳がむくんだり (浮腫)、頭の中で出血がおこったりすることがあります。

この ARIA の副作用は、*APOE* 遺伝子の種類によって (「 $\epsilon 4$ 」をもっているかどうかによって) 出やすさが変わると言われています。



レケナビ点滴静注 添付文書
Sims, et al. JAMA, 2023, Kisunla prescribing label
より作図

ご自身の *APOE* 遺伝子について知ることや、主治医の先生がその結果をお知りになり、留意いただきながらお薬を使っていただくことで、副作用のすみやかな診断や対応ができる可能性がありますので、結果として安全にお薬を使用できる可能性があります。

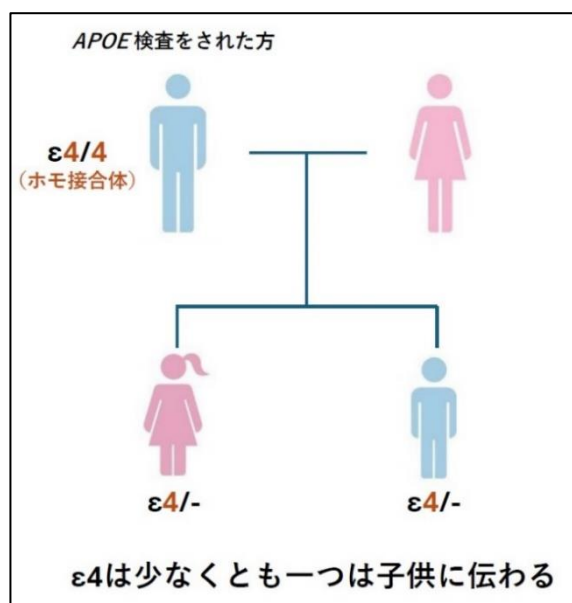
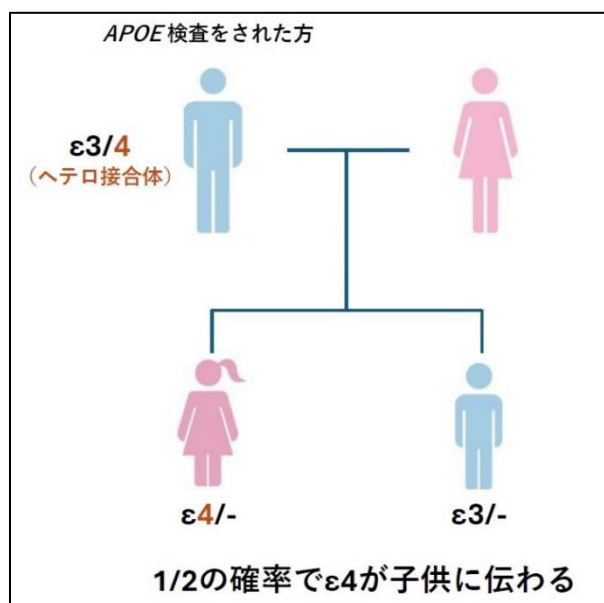
また、これまではお薬の研究段階の結果しかなかったのですが、実際に多くの方が使った場合のデータ (このような場合のデータはリアルワールドデータといわれています) を研究することで、*APOE* 遺伝子と副作用の関係がより詳しくわかり、将来より安全にお薬を使用することにつながる可能性があります。

APOEと遺伝について

アルツハイマー病の人の APOE 遺伝子の種類を調べると、「ε 4」を1つもつ人が約53%、「ε 4」を2つもつ人が約15%いることがわかっています。

「ε 4」を1つもっていることを「ε 4ヘテロ接合体」、2つもっていることを「ε 4ホモ接合体」と言います。

- 「ε 4」を1つもつヘテロ接合体の人の子供が、「ε 4」を受けつぎε 4ヘテロ接合体になるのは約50%と言われていています（今回検査を受けていない親から「ε 4」を受け継ぎε 4ヘテロ接合体になることも1~2割あります）。
- 「ε 4」を2つもつホモ接合体の人の子供は、少なくとも「ε 4」を一つ受けつぎます。



ε 4ヘテロ接合体やホモ接合体の人は、将来アルツハイマー病になる可能性が高まることから、認知症の発症リスクを低減する生活習慣として禁煙する、運動習慣や社会活動を取り入れる、良質な睡眠、バランスの良い食事をとることなどを取り入れ、気になる症状があれば早目の医療機関への受診がすすめられています。

*認知機能低下および認知症のリスク低減 WHO ガイドライン

https://www.jri.co.jp/MediaLibrary/file/column/opinion/detail/20200410_theme_t22.pdf

このような APOE の遺伝について不安に思われたり、より詳しい情報を知りたい場合は、主治医または表紙に記載された問い合わせ窓口までご連絡ください。必要に応じて遺伝カウンセリングを紹介します。