

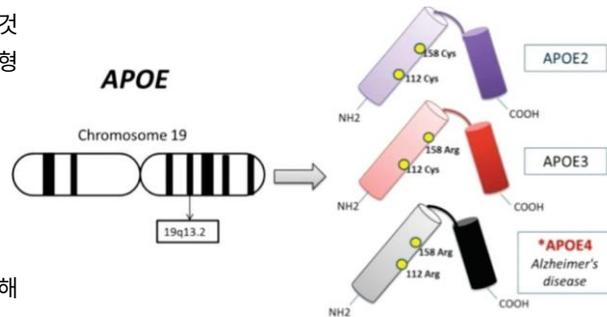
Apo E Genotype

Apo E 유전자

알츠하이머성 치매관련 유전자로 뇌혈관 벽에 비정상적인 아밀로이드 단백질을 축적 시키는데 주된 역할을 하는 것으로 알려져 있으며, Apo E 유전자에 특정 대립유전자형이 존재할 경우 대뇌혈관 장애를 일으켜 치매위험도가 높아집니다. 이 유전자의 대립유전자형은 E2, E3, E4의 3종류이며, 대립유전자를 부모로부터 각각 받아 6가지 유전자형으로 나타납니다.

(E2/E2, E2/E3, E2/E4, E3/E3, E3/E4, E4/E4)

이들 중에서 E4형을 가진 사람은 그렇지 않은 사람에 비해 치매에 걸릴 가능성이 높은 것으로 보고되고 있습니다.

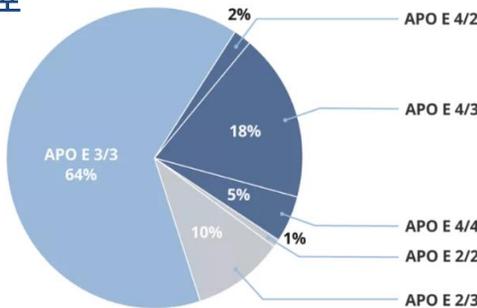


Apo E 유전자 검사란?

Apo E 유전자형은 때때로 성인에서 늦게 발병 가능성이 있는 알츠하이머병의 진단에 도움이 되는 추가 검사로 사용됩니다. 그러나 E4 대립유전자가 있더라도 그것이 알츠하이머를 야기한다는 것을 의미하지 않으며, 단지 늦게 알츠하이머가 발병한 사람들이 알츠하이머가 없는 다른 사람들에 비해 E4 대립 유전자를 가지고 있다는 것을 의미합니다.

이러한 이유로 Apo E 유전자 검사는 알츠하이머의 위험이 증가하는지 여부를 나타내지만 알츠하이머의 진단은 구체적으로 나타내지 못하기 때문에 감수성 또는 위험 인자 검사라고 합니다. 예를 들어, 사람이 치매를 앓고 있는 경우, Apo E E4의 존재는 치매가 알츠하이머로 인한 가능성을 증가시킬 수 있지만 그것이 사실임을 증명하지는 못합니다. 평생 동안 알츠하이머 병을 진단하기 위한 명확한 검사는 없습니다. 그러나 치매의 다른 잠재적 원인을 배제하고 보충 정보로서 APOE 유전자형을 통해 알츠하이머에 대한 유전적 소인을 확인하여 합리적이고 정확한 임상 진단을 내릴 수 있습니다.

Apo E 유전자 다형성 분포



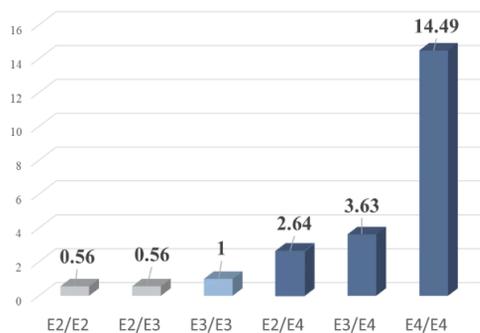
APO E 유전자는 Apolipoprotein E 암호화 및 Chylomicron의 수송을 담당합니다. 특정 간 및 말초세포 수용체의 결합은 Triglyceride가 풍부한 lipoprotein 성분의 정상적인 대사에 필수적입니다. 이 유전자의 돌연변이는 가족성 지질 단백질 혈증 또는 III형 고지단백 혈증(HLP III)을 유발할 수 있으며, 동맥경화증과 알츠하이머병도 이 유전자의 다형성과 밀접한 관련이 있는 것으로 알려져 있습니다.

APO E3/E3는 전체 인구의 거의 2/3를 차지하는 가장 높은 비율을 차지했고, 한 개 이상의 APO E4가 1/4로 뒤를 이었으며 나머지는 10%를 차지합니다.

Apo E 유전자 위험도 비교

APOE3 동형 접합 집단의 알츠하이머병 발병률을 기준으로 했을 때, APOE4 집단에서 알츠하이머병 발병률은 APOE3 동형 접합 집단보다 높았습니다.

E4/E2 및 E4/E3 이형 접합체의 발병률은 각각 APOE3 동형 접합 집단의 2.6배와 3.6배였고, 순수한 E4/E4의 알츠하이머병 발병률은 15.5 배로 급증하는 것을 알 수 있으며, E2의 경우에는 알츠하이머병 발병 확률을 줄일 수 있는 것으로 알려져 있습니다.



Apo E 유전자 검사결과

저위험군 (E2/E2, E2/E3, E3/E3)	유전자에서 E4 대립유전자는 관찰되지 않았습니다. 한국에서 가장 많이 관찰되는 대립유전자는 E3/E3 형태이며, E4 대립유전자는 관찰되지 않았으므로 치매의 위험도가 상대적으로 높지 않을 것으로 판단됩니다.
중위험군 (E2/E4, E3/E4)	유전자에서 E4 대립유전자가 관찰되었습니다. E4 대립유전자를 이형접합의 형태로 보유한 경우, 알츠하이머성 치매의 발병 위험도가 저위험군에 비하여 2.7배 증가하는 것으로 알려져 있습니다.
고위험군 (E4/E4)	유전자에서 E4 대립유전자가 관찰되었습니다. E4 대립유전자를 동형접합의 형태로 보유한 경우, 알츠하이머성 치매의 발병 위험도가 저위험군에 비하여 20배 가량 증가하는 것으로 알려져 있습니다.

Apo E genotype 검사 안내

검사코드	검사명	검체정보	검사일정	검사방법	보험정보
13068	Apo E genotype	EDTA W/B (1.0mL)	월,목/1일	Allele-specific PCR	C580001DZ

Reference

1. Apolipoprotein E and Alzheimer disease: risk, mechanisms, and therapy
Nature Reviews Neurology, 2013•nature.com
2. Yamazaki Y, Zhao N, Caulfield TR, Liu CC, Bu G. Apolipoprotein E and Alzheimer disease: pathobiology and targeting strategies. *Nat Rev Neurol.* 2019;15(9):501-518. DOI: 10.1038/s41582-019-0228-7.
3. Bos MM, Noordam R, Blauw GJ, Slagboom PE, Rensen PCN, van Heemst D. The ApoEε4 Isoform: Can the Risk of Diseases be Reduced by Environmental Factors *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 2019 Jan 1;74(1):99-107. DOI: 10.1093/gerona/gly226. PMID: 30321297.
4. Kockx, M., Traini, M. & Kritharides, L. Cell-specific production, secretion, and function of apolipoprotein E. *J Mol Med* 96, 361-371 (2018). DOI: <https://doi.org/10.1007/s00109-018-1632-y>
5. Liu CC, Liu CC, Kanekiyo T, Xu H, Bu G. Apolipoprotein E and Alzheimer disease: risk, mechanisms and therapy. *Nat Rev Neurol.* 2013;9(2):106-118. doi:10.1038/nrneurol.2012.263