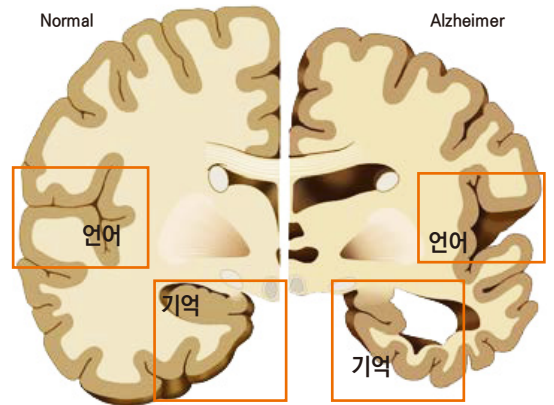


APO E 유전자형 검사

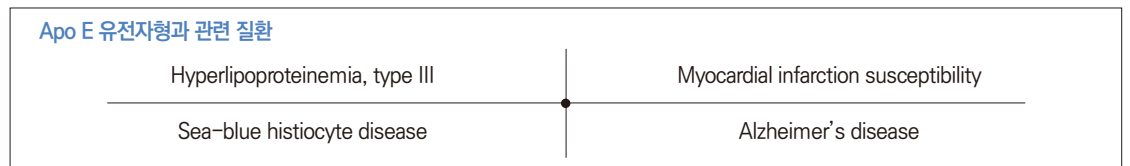
개요

알츠하이머형 치매(Alzheimer's disease, 이하 AD)의 진단에 여러 가지 보조적인 검사들이 제시되고 있으며 그 중 하나가 Apolipoprotein E(이하 ApoE) 유전자형 검사입니다. Apolipoprotein은 지방 운반 물질로서 중추 및 말초 신경계의 손상 후 지방대사를 조절하는 핵심적 역할을 합니다. 특히 ApoE는 중추신경계에서 신경의 회복 과정 중 콜레스테롤의 대사와 재분포에 도움을 주고, 수초(Myelin)와 신경막의 성장과 유지에 도움을 주는 것으로 알려져 있습니다. ApoE 유전자는 19번 염색체의 장완에 위치하며 3가지 대립유전자 2, 3, 4의 동위형(Isoform) E2, E3, E4가 존재하고 이들은 112번(Cys/Arg)과 158번(Arg/Cys) 아미노산 변이로 인해 3가지 대립유전자 E2, E3, E4가 만들어집니다. 이들 조합에 의해 6개의 유전형(E2/E2, E2/E3, E2/E4, E3/E3, E3/E4, E4/E4) 다형성(Polymorphism)이 존재하며 이 다형성은 심혈관계질환 및 알츠하이머병의 발생위험과 많은 관계가 있습니다.

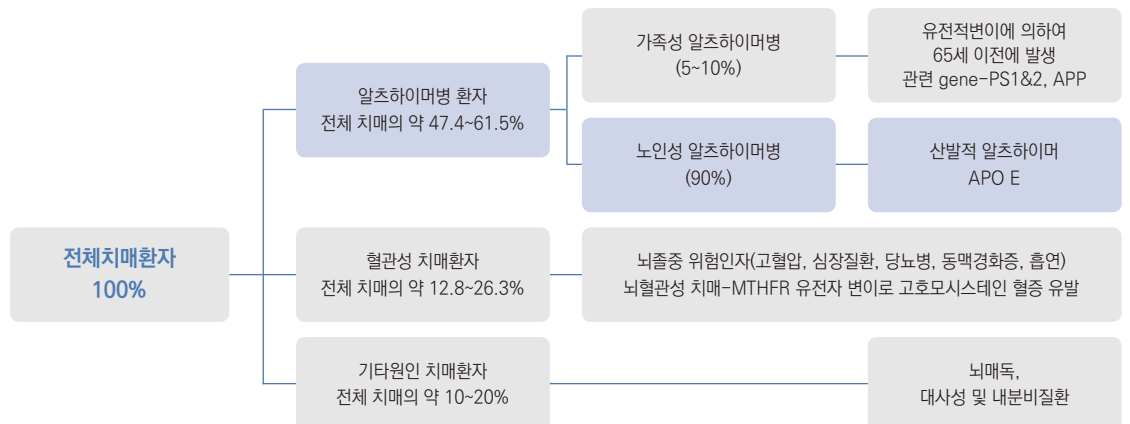


〈그림 1〉 정상인의 뇌와 알츠하이머병 환자의 뇌

Apo E 유전자형과 관련 질환



임상적의의



진단 및 검사

ApoE 유전자검사서 특정 유전자형으로 분석되었다고 해서 100% 알츠하이머병으로 진단하는 것은 아니며, 특정 유전자형이 알츠하이머병에 걸릴 위험도를 높일 수 있다는 것으로 판단하는 것이 바람직합니다.

APO E 유전자형 빈도	대립유전자(Alleles)			유전형(Genotype)						환자수
	e2	e3	e4	e2/e2	e2/e3	e3/e3	e2/e4	e3/e4	e4/e4	
알츠하이머	5(2.8)	113(63.5)	60(33.7)	0(0.0)	5(5.6)	36(40.4)	0(0.0)	36(40.4)	12(13.5)	89
대조군	4(4.0)	87(87.0)	9(9.0)	0(0.0)	4(8.0)	37(74.0)	0(0.0)	9(18.0)	0(0.0)	50

1. 알츠하이머병 위험도 파악
2. 고지질혈증 등의 진단과 치료 시, 위험군의 선별에 유용한 검사(ApoE 유전자형 검사는 지질대사와 관련이 있음.)

E2 단백질

LDL-콜레스테롤의 감소 및 Triglyceride의 증가와 관련되어 있습니다.

3형 과지단백혈증(Type-III hyperlipoproteinemia) 환자의 90% 이상이 E2/E2 동형접합(Homozygote)을 보입니다.

E3 단백질

가장 보편적으로 사람들에게 나타납니다.

ApoE의 대립 유전자의 빈도는 집단 및 나라마다 다르나 E3가 가장 흔한 것으로 알려져 있습니다.

한국인에서 대립 유전자의 빈도는 서구인과 비교하여 E2와 E4의 빈도는 낮으며 E3의 빈도는 높은 것으로 보고되고 있습니다. 국내의 한 보고에 따르면 대립 유전자 E2의 빈도가 9.7%, E3가 82.3%, E4가 8.0%로 나타났습니다.

E4 단백질

총 콜레스테롤의 증가 및 LDL-콜레스테롤의 증가와 관련이 있으며 lateonset Alzheimer's disease와 연관성이 보고되고 있습니다. E4/E4 homozygote의 경우 알츠하이머 질환(Alzheimer's disease)의 위험률을 높이고 발병 연령을 낮추는 주요 위험인자로 보고되어 있습니다.

또한 역학적 연구 결과에 따라 대립 형질에 따른 관상 동맥 질환(Coronary heart disease)이나 동맥 경화증을 동반한 뇌혈관 질환의 발생빈도를 어느 정도 예측할 수 있는 것으로 보고되고 있습니다.

검사 정보

이원 코드	검사명	검체	검사일정	검사방법	참고치	보험정보
A0105	Apo E genotype	WB(EDTA) 3mL / 냉장	월,수,금 / 2일	PCR Hybridization	결과지참조	나580나(1) C580101KZ

참고문헌

1. 김인숙·김희진·기창석·김종원. 아포지단백 E 유전자 다형성 분석법의 비교: INNO-LiPA ApoE Kit, Allelic Discrimination with LightCycler 및 BioCore ApoE Kit. 대한진단검사의학회지 : 제24권 제4호 2004 Korean J Lab Med 2004; 24: 255-60
2. Ryu JC, Kim DK, Kim JW, Kim SW, Park WH, Choo JA, et al. Correlation Between Apolipoprotein E Polymorphism and Plasma Lipid Levels in the Korean Males. Korean Circ J 1996;26:813-21.
3. Han MH, Kim SJ. Apolipoprotein E polymorphism and plasma lipid levels in obese children. J Korean Pediatr Soc 2000;43:679-85.