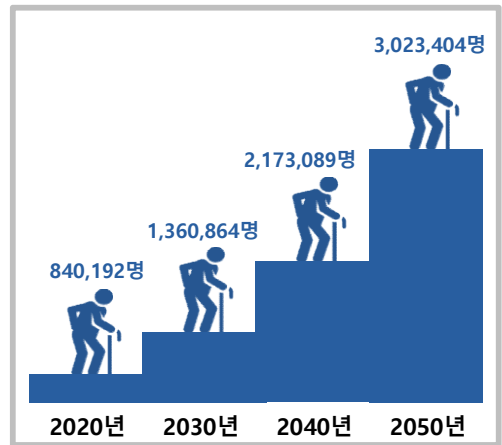


알츠하이머병의 발병 위험도 확인

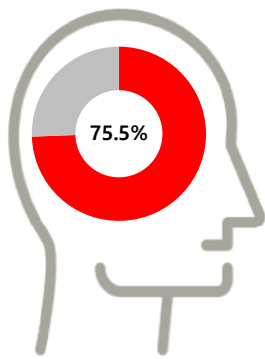
APOE Genotype 검사

고령화 사회 진입 속도가 빨라지면서 치매 환자 수가 매년 증가함에 따라 치매의 조기진단·치료와 더불어 예방의 중요성이 더욱 강조되고 있습니다. 중앙치매센터에서 발간한 대한민국 치매현황보고서에 따르면 2020년 기준 국내 65세 이상 추정치매환자수는 약 84만 명으로 65세 이상 인구 10명 중 1명이 치매를 앓고 있을 것으로 추정되고 있습니다. 전국 65세 이상 추정 치매환자수는 2020년 약 84만 명이고, 2030년 136만 명, 2040년 217만 명, 2050년에는 300만 명을 넘을 것으로 예상되고 있습니다. (Fig. 1)

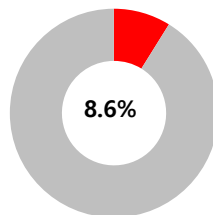
치매를 일으킬 수 있는 원인질환은 다양하지만, 2020년 기준 65세 추정치매환자 중 **알츠하이머성 치매가 약 75.5%**로 가장 많고, 기타 유형의 치매가 15.8%, 혈관성 치매가 8.6% 순으로 나타났습니다. 또한, 2020년 65세 이상 추정치매환자수는 여성이 약 62.3%, 남성이 약 37.7%로 여성이 남성보다 치매 유병률이 높은 것으로 나타났습니다. (Fig. 2)



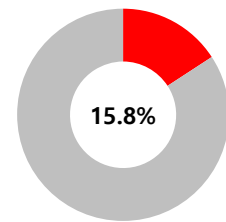
[Fig1. 2020-2050년 추정치매환자 추이 변화(65세 이상)]



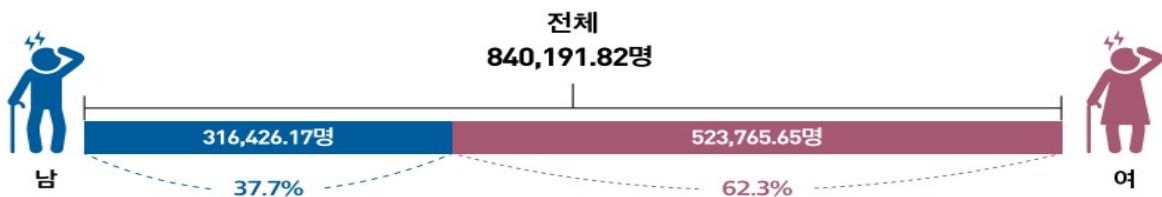
[알츠하이머성 치매]



[혈관성 치매]



[기타유형 치매]



[Fig2. 한국 노인의 치매 원인질환 분류 및 성별 추정치매 환자 현황]

알츠하이머성 치매는 한번 발생하면 되돌릴 수 없는 질환으로 현재로서는 근본적으로 치료할 수 있는 치료제가 없는 실정입니다. 하지만, 조기진단과 치료로 독립적으로 생활할 수 있는 시기를 연장할 수 있습니다.



알츠하이머병이란?

알츠하이머병(Alzheimer's disease, AD)은 기억력의 점진적인 퇴행을 가져오는 뇌의 이상에서 오는 병으로 치매를 일으키는 가장 흔한 퇴행성 뇌질환입니다.

알츠하이머병의 정확한 발병 기전과 원인에 대해서는 정확히 알려져 있지는 않으며, 신경계 노화 현상이 진행되는 상태에서 유전적 위험 요소와 환경적 위험 인자가 더해져 복합적인 발병 기전에 의해 나타나는 중후군으로 볼 수 있습니다.

유전적인 위험 인자로는 21번 염색체에 있는 아밀로이드 전구단백질(APP) 유전자에 돌연변이가 있으면 65세 이전에 치매가 나타나며, 이를 조발성 가족성 알츠하이머병이라 합니다. 14번 염색체에 있는 PS1 유전자의 돌연변이, 1번 염색체에 있는 PS2 유전자의 돌연변이가 있을 경우 가족성 알츠하이머병을 유발합니다. 또한, **19번 염색체에 있는 아포지질단백 E4 대립유전자는 가족성 알츠하이머병과 65세 이후에 산발적으로 생기는 만발성 치매의 위험 인자로 작용합니다.**

APOE Genotype 검사란?

APOE genotype 검사는 혈액내의 DNA를 이용하여 APOE 유전자형을 확인하는 검사입니다. APOE는 **19번 염색체**에 위치하고 있으며, 4개의 exon과 3개의 intron, 3579개의 염기쌍으로 구성되어 있습니다. APOE는 **E2, E3, E4** 세가지 대립유전자가 존재하는데, 각각의 빈도는 8.4%, 77.9%, 13.7%입니다. 이 중 **E4 유전형**은 알츠하이머병의 발생 **위험률을 높이는** 인자로 알려져 있어 알츠하이머병의 진단에 유용한 보조 검사로 사용할 수 있습니다.

모든 사람은 각 부모로부터 APOE gene의 대립유전자를 한 개씩 물려받게 되며 이들 조합에 의해 총 6개의 유전자형인 E2/E2, E3/E3, E4/E4, E2/E3, E2/E4, E3/E4가 존재합니다. E4/E4 유전자형은 알츠하이머병으로 발전하는데 가장 위험한 요소이고, E2/E4와 E3/E4 유전자형 또한 알츠하이머병으로 발전될 확률이 높습니다. 그러나 E4 인자가 있다고 해서 반드시 알츠하이머병으로 발전되는 것은 아니지만, 한국 치매 환자에서의 APOE 유전자형의 빈도에 대한 연구들을 종합해 보면 E4의 빈도는 21~24%로 정상인에 비해 알츠하이머병 환자군에서 2.5배 정도로 높게 보고되고 있습니다.

검사정보

검사코드	검사명	검체정보	검사일정	검사방법	보험정보
5231	APOE Genotype	EDTA WB 3.0	월-금 / 3일	Real-time PCR	나580나 / C5801016

참고문헌

1. 대한민국 치매현황 2021(보건복지부, 중앙치매센터)
2. chia-Chen Liu, Takahisa Kanekiyo, Huaxi Xu, Guojun Bu, Apolipoprotein E and Alzheimer disease:risk, mechanisms, and therapy, Nat Rev Neurol. 2013 Feb; 9(2):106-118.
3. 청해지기, 치매유전자 검사, APOE 유전자검사의 적절성과 권고사항, 청해(淸海)-의학, 2017.02.15. <https://blog.naver.com/hyouncho2/220935899119>

