

“ 杉山代表の ひとこと ”

アルツハイマー病と 遺伝について

「母や叔父、叔母が認知症です。性格が似ているので私も認知症になるのではないかと心配です」「夫は53歳で発症した若年性アルツハイマー病です。息子に結婚の話があるのですが、遺伝するのではないかと先方が心配しているようです」「遺伝子診断ができると聞きました。診断を受けた方がよいでしょうか」

介護者の集いや介護相談で認知症の遺伝に関する話題が多くなってきました。最近、マスコミから、「家族性アルツハイマー病」について取材を受けました。

現代医学では様々な疾患について遺伝子レベルでの解明が進んでいます。アルツハイマー病や前頭側頭型認知症についても同様です。

家族性アルツハイマー病はまれな遺伝病で、大部分は30～60代に発症し、両親のどちらかや兄弟姉妹がアルツハイマー病の場合は高い確立で発症します。アミロイドベータの蓄積を促進する3つの遺伝子の変異が明らかになっています。「アミロイド前駆体タンパク遺伝子の変異」、「プレセニリン遺伝子1 (PSEN1) の変異」「プレセニリン遺伝子2 (PSEN2) の変異」です。しかし、原因遺伝子変異を持つものが必ず発症するわけではありません。

アルツハイマー病は、アミロイドベータという老廃物の蓄積と、神経原線維変化(タウタンパクの変性)の2つの異常が原因と考えられています。アミロイド前駆体タンパク(APP)からβセクレターゼとγセクレターゼという酵素により切断されてアミロイドベータという短いタンパク質ができるのですが、APPやそれぞれの酵素のもとになる遺伝子の変異が家族性アルツハイマー病を発症させるのです。

若年発症のアルツハイマー病の中で遺伝が疑われる家族性アルツハイマー病は1割に過ぎません。しかもそのうち遺伝子変異が明らかになったものは半

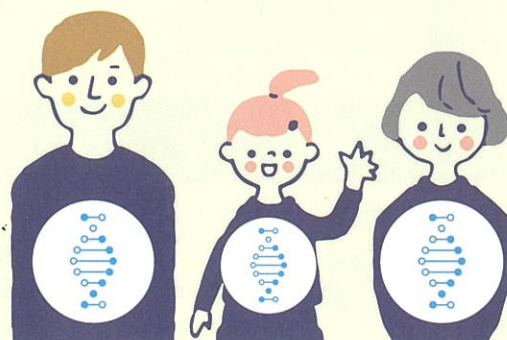
分程度といわれています。従って、相談者に対して私は「遺伝性は深刻に考えなくてもよいでしょう」と答えています。

血中コレステロールの運搬に関わるアポリポタンパクE (ApoE) の遺伝子多型のうち、4型を親から受け継ぐと、アルツハイマー型認知症の発症リスクが高まるといわれています。しかし、4型がなくても発症する人や、4型があっても発症しない人もいます。

高齢発症アルツハイマー型認知症については、加齢や生活習慣などの環境要因が大きく関わっているので、遺伝的な要素は少ないと考えてよいでしょう。高齢になればなるほど認知症の発症率が高くなるので、長寿の家系ほど認知症になる人の割合が多くなるのは当然です。

アミロイドベータ蓄積の予防効果をもつ新薬アデュカヌマブが本年6月7日に米国で承認されたとはいえ、アルツハイマー病は原則として治療法がない疾患ですから、遺伝子診断は検査結果が分かっていても不安を増す可能性が高いと考えられます。検査前後の遺伝カウンセリングができる背景が必要です。安易に検査を受けない方がよいと思います。

「先のことを心配するより、長い人生を生き甲斐を持ち楽しく過ごすためにはどうしたらよいかを考えた方がよいでしょう」と話すことにしています。



あとがき

編集委員
石毛・小林(俊)・山下

「コロナ禍」で2度目の夏を迎えます。ワクチン接種も少しずつ進んでいますが、まだまだ収束が見えません。皆さん、不安な日々を過ごされている事でしょう。つどいや電話相談などを利用して、是非、お気持ちをお話ください。感染予防対策をして開催しています。

(山下)