

SSPEにおけるApo E遺伝子の検討

研究分担者: 産業医科大学小児科 楠原浩一

(共同研究者: 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 石崎義人, 鳥巢浩幸, 原 寿郎)

Apolipoprotein (Apo) E2, E3, E4は、Apo Eのアイソフォームであり Apo E遺伝子のC112RとR158Cという2つのSNPで規定されているハプロタイプでは、CCがE2、CR(wild type)がE3、RRがE4に対応

rs429358 TGC ⇒ CGC 112Cys ⇒ Arg
のGenotypeおよびAllele頻度

| | Control群 | SSPE群 | P値 |
|-------------------|----------|-----------|------|
| Genotype頻度 | | | |
| Cys/Cys | 49 (98%) | 40 (100%) | |
| Cys/Arg | 1 (2%) | 0 (0%) | |
| Arg/Arg | 0 (0%) | 0 (0%) | |
| Total | 50 | 40 | n.s. |
| Allele頻度 | | | |
| Cys | 99 (99%) | 80 (100%) | |
| Arg | 1 (1%) | 0 (0%) | |
| | | | n.s. |

rs7412 CGC ⇒ TGC 158Arg ⇒ Cys
のGenotypeおよびAllele頻度

| | Control群 | SSPE群 | P値 |
|-------------------|----------|----------|------|
| Genotype頻度 | | | |
| Arg/Arg | 41 (82%) | 30 (75%) | |
| Arg/Cys | 8 (16%) | 10 (25%) | |
| Cys/Cys | 1 (2%) | 0 (0%) | |
| Total | 50 | 40 | n.s. |
| Allele頻度 | | | |
| Arg | 90 (90%) | 70 (88%) | |
| Cys | 10 (10%) | 10 (13%) | |
| | | | n.s. |

Apo E 遺伝子のhaplotype解析

| | Control群 | SSPE群 | P値 |
|--------------------|----------|----------|------|
| haplotype頻度 | | | |
| E2 (Cys/Cys) | 8 (8%) | 10 (13%) | |
| E3 (Cys/Arg) | 91 (91%) | 70 (88%) | |
| E4 (Arg/Arg) | 1 (1%) | 0 (0%) | |
| Total | 100 | 80 | n.s. |

Apo E 遺伝子diplotype解析

| | Control群 | SSPE群 | P値 |
|--------------------|----------|----------|------|
| diplotype頻度 | | | |
| E2/E2 | 1 (2%) | 0 (0%) | |
| E2/E3 | 7 (14%) | 10 (13%) | |
| E3/E3 | 41 (82%) | 30 (88%) | |
| E2/E4 | 1 (2%) | 0 (0%) | |
| Total | 50 | 40 | n.s. |

解 説

1. 山口大学小児科の市山らは、トルコ人のSSPE患者髄液においてApo E4が低下およびApo E3が上昇しており、Tau蛋白の異常リン酸化および神経原線維濃縮体の形成阻害を介してSSPEの病態に関連する可能性があるとしている。(23年度本班会議)
2. しかし、genotypingを用いた本研究では、このような差は日本人のSSPE群と対照群の間にみとめられなかった。これには、日本とトルコという民族の違いが影響している可能性が示唆された。