



QGEN

www.qgen.cz

tel.: +420 270 003 562

Medicínské centrum Praha
Mezi Vodami 205/29
143 00 Praha 4

Alzheimerova
choroba

Alzheimerova choroba



19

V rámci projektu QGEN Vám nabízíme genetické testování k odhalení rizika vzniku Alzheimerovy choroby (AD). Analýza genu kódující Apolipoprotein E (APOE) pomůže odhalit riziko ukryté ve Vašem genomu.

Alzheimerova choroba je neurodegenerativní onemocnění, které vede ke stařecké demenci. Příčina vzniku AD není známa. U postižených se v mozku tvoří a hromadí patologické proteiny (beta-amyloid a tau-protein), a to ve formě vláken či plaků. Tyto změny způsobují rozpad okolních nervových buněk a vláken. Buňky následně ztrácí schopnost výměny informací, což vede k zásadnímu narušení mozkových funkcí a k demenci.

Nemoc se rozvíjí pomalu a nenápadně. Prvotními znaky jsou ztráta krátkodobé paměti, potíže s řečí, poruchy časové i prostorové orientace. V pokročilém stádiu následuje změna chování a osobnosti postiženého, halucinace, bludy a potíže s chůzí. Pacient nepoznává ani sám sebe a je odkázán na nepřetržitou péči.

Diagnóza AD je u pacientů stanovena zejména vyloučením jiných etiologií demence. Podle České neurologické společnosti musí být naplněna kritéria pro demenci a anamnéza ani somatické nebo zvláštní laboratorní vyšetření nesmějí svědčit pro jinou možnou příčinu demence, systémovou poruchu nebo abúzus alkoholu či návykových látek.

Nejdůležitější rizikový faktor pro AD s pozdní dobou nástupu (nad 65 let) představuje gen kódující APOE. Tento protein je zapojený do transportu a metabolismu tuků a podílí se na patologickém ukládání beta-amyloidu. Vyskytuje se ve třech různých strukturálních (genetických) formách ($\epsilon 2$, $\epsilon 3$, $\epsilon 4$). APOE $\epsilon 4$ výrazně zvyšuje riziko propuknutí AD. Naopak APOE $\epsilon 2$ vykazuje protektivní charakter, tzn. snižuje riziko vzniku AD (APOE $\epsilon 3$ je v populaci nejčastější a nepředstavuje žádné riziko).

Vzácnou dědičnou formu AD s časnou dobou nástupu (pod 65 let) způsobují mutace genů PSEN1 a PSEN2 kódujících tzv. preseneliny.

