

高齢社会による認知症の増加は大きな問題であり、認知症疾患への早期診断と早期介入が求められている。そこで、本研究では、血液中 DNA メチル化量が診断バイオマーカーとして、認知症疾患のスクリーニングに有用となるか検討した。まず、健常人 (NC)、アルツハイマー病 (AD) 及びその前段階である軽度認知機能障害 (MCI) の少数例で、網羅的に血液 DNA メチル化量の変化を定量した。その結果、AD、MCI では様々な遺伝子領域の DNA メチル化量が変化していることが明らかとなった。それらの遺伝子領域をスクリーニングし、得られた結果をパイロシーケンス法または methylation-sensitive high resolution melting (MS-HRM) 法で検証した。その結果、*NCAPH2* (*LMF2*) 遺伝子プロモーター領域の DNA メチル化量は、AD、MCI で有意に低下し、*COASY*、*SPINT1* 遺伝子プロモーター領域の DNA メチル化量は AD、MCI で有意に上昇していた。以上のことから、*NCAPH2* (*LMF2*)、*COASY*、*SPINT1* 遺伝子プロモーター領域の DNA メチル化量の測定は、認知症疾患の早期診断、鑑別に有用となることが示唆された。

AD、MCI における DNA メチル化量の変化

