

# 成人期ダウン症候群における認知症のバイオマーカー診断

准教授・笠井高士からのメッセージ

成人期ダウン症患者さんの認知症診断を目指しています。



## キーワード

成人期ダウン症候群(ダウン症)、認知症、アルツハイマー病バイオマーカー診断

## 研究の概要

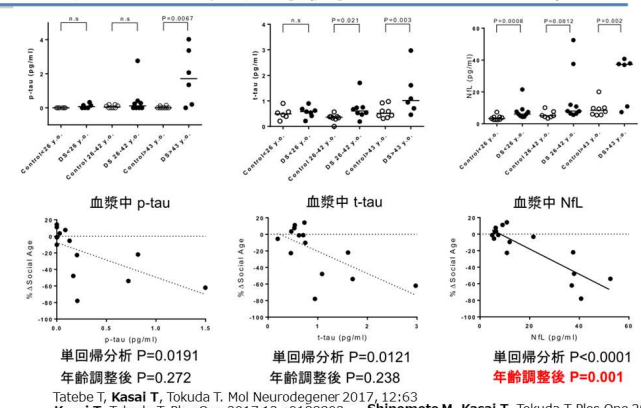
この研究は成人期ダウン症患者さんを経年的に追跡し成人期の医療上の問題を評価すること、特に代表的な問題である認知症発症を正確に診断する技術の確立を目指しています。

## 研究内容

小児医療の発達と整備に伴い、ダウン症の10歳時生存率は90%以上と推計されるようになりました。この結果、ダウン症患者さんの平均余命は飛躍的に向上し、現時点で少なくとも50-55歳程度と想定され、半数以上の方が成人期であると予想されています。こうしたダウン症の高齢化に伴い成人期の健康上の問題への対処が強く求められています。その中でも特に重要な課題が認知症発症の診断と治療です。ダウン症の患者さんは21番染色体を通常より1本多く保有していますが、同染色体にはアルツハイマー関連遺伝子(アミロイド前駆体蛋白)が存在しているため、老人斑アミロイドが形成されやすく40-50歳頃から若年性アルツハイマー病を生じることがあります。一方でダウン症のアルツハイマー病発症診断は患者さんのもともとの生活能力に個人差が非常に大きいと見られてきました。

われわれは2012年から成人期ダウン症患者さんを縦断的に診療し認知症発症の有無を検証してきました。同時に血液の一部を保管し、2010年代の技術的進歩であるアルツハイマー病に対する血液診断技術を応用することによってダウン症におけるアルツハイマー病発症の有無を客観的に評価する手法を確立しました。結果を図に示します

血漿中リン酸化タウ・総タウ・NFLは成人期ダウン症の診断・予後予測マーカーとなり得る



## 今後の展望

本研究は日本ダウン症学会・成人期ダウン症研究会の御支援のもと、東京都北療育センターとの多施設共同研究に移行し、研究規模の拡大とより簡便な診断技法の確立を目指しています。同時に成人期ダウン症研究会の主導する診療ガイドライン作成プロジェクトの一部として研究成果を社会に還元する予定です。