## ナルコレプシー(過眠症) と遺伝子診断



ジェノダイブファーマ株式会社

令和5年度第2回未病産業研究会 ピッチ&交流会

令和5年12月6日(水) 15時00分~16時30分 神奈川中小企業センタービル 6F 神奈川産業振興センター 大研修室

### ジェノダイブファーマ株式会社 事業内容



### 遺伝子検査・解析サービス

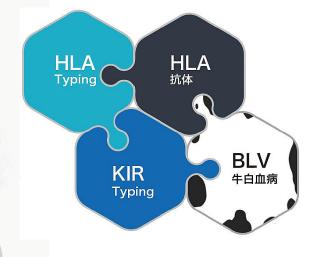
HLAタイピング

抗HLA抗体検査

KIRタイピング

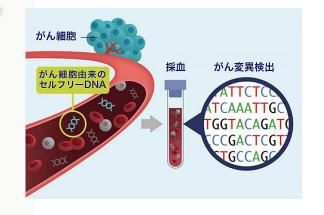
ウシ伝染性リンパ腫検査

リキッドバイオプシー (がん診断・早期検出用遺伝子検査)









### 未病産業研究会ピッチ&交流会





「休養」(睡眠や疲労などを含む)



### ナルコレプシー(過眠症) HLA型と相関する自己免疫疾患

#### **\*\*HLA (Human Leukocyte Antigen)**

ヒトの免疫反応に重要する抗原で、白血球の血液型とも呼ばれる 37,000種類以上の遺伝子型が判っており個人個人で異なる 移植医療や自己免疫疾患で重要視される



### ナルコレプシー → 過眠症、居眠り病

日中、突然の強い眠気で寝落ちする

興奮すると全身の力が抜けて倒れる

(意識有り)

(息識有)

睡眠時に幻覚を見たり金縛りになる

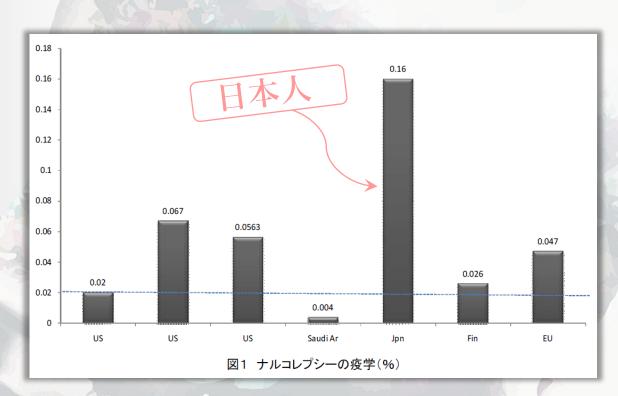
ηαρκωσς λαμβανεω — 眠気— 発作— (ギリシャ語)

副症状:不眠、頭痛、頭重感、複視

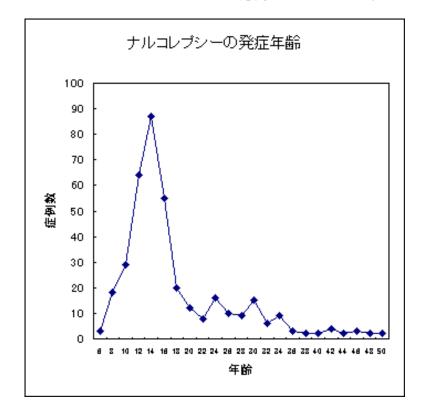
HLAとナルコレプシーの 密接な関係



## 有病率:全人種で確認、日本人=0.16% 600 人に1 人・推定21万人・男女差無し

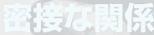


発症年齢:思春期から青年期に好発 14~16歳にピーク



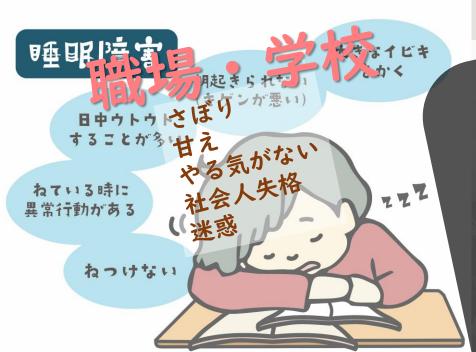
https://narukokai.or.jp/index.html

日本睡眠学会ナルコレプシーの診断・治療ガイドライン

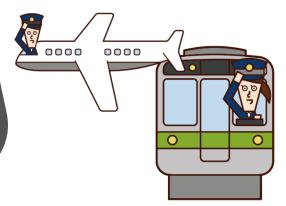


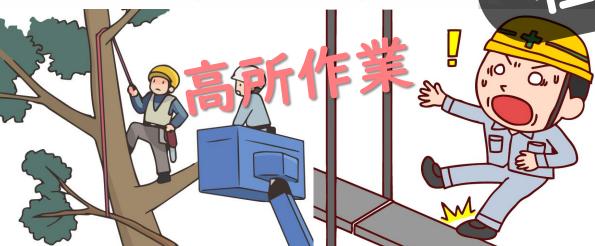
n 0 / 社会的影響!!





交通事故 労働災害 転職·失職 社会的不利益









### **HLA-DQB1\*0602** を持つナルコレプシー患者

日本人 100%、白人系米国人 89%、アフリカ系米国人 94%

*Am J Hum Genet.* **68**(3): 686–699, 2001

#### 日本人でHLAと相関する主な疾患

| 対象疾患      | 相関する HLA 型        | 相対危険度  | HLA頻度 |
|-----------|-------------------|--------|-------|
| ナルコレプシー   | DQB1*06:02        | 1372.7 | 13.8% |
| 強直性脊椎炎    | B*27:04           | 1056.3 | 0.41  |
| 関節リウマチ    | DRB1*04:05など      | 3.6    | 42.6% |
| 1型糖尿病     | DRB1*04:05, 08:02 | 3.4    | 25.0% |
| すぎ花粉症 プラン | DPB1*05:01        | 2.4    | 62.1% |

※相対危険度=1.0以上 で疾患リスク有り

### HLAタイピングの利点



DQB1\*06:02 を生物学的指標としてHLA検査する

◎ HLAタイピング検査 → 一般医療機関 検査1回で確定

短時間

血液·唾液

DQB1\*06:02 陰性ならば、ナルコレプシーの除外診断に有効

×睡眠ポリグラフ検査

専門医療機関 再現性?複数回 長時間

×オレキシンA濃度測定

髄液 (腰椎穿刺)

HLA検査はナルコレプシー及び類似疾患の鑑別に有益な情報をもたらす

## ジェノダイブファーマのHLAタイピング



#### Luminex法



特定の疾患とHLAとの関連から補助診断としての検査可能

ナルコレプシー: HLA-DQB1\*06:02

強直性脊椎炎: HLA-B27

etc.

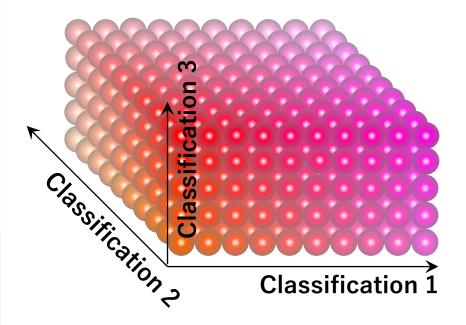
即日の検査結果のご報告が可能

検査結果をお急ぎの方むけの サービスです





Luminex 装置







### ゲブム多様性を手掛かりに安心な未来を

正確で迅速なHLA検査ならジェノダイブファーマ

お問い合わせ先 》ジェノダイブファーマ株式会社 HLA部門

〒243-0003 神奈川県厚木市寿町3丁目1-1 ルリエ本厚木ビル9階

Tel 046-240-7513 e-mail hla@genodive.co.jp

Fax 046-240-7593 URL http://genodive.co.jp/

HLAとナルコレプシーの 密接な関係

神奈川県衛生検査所登録(第101号) 日本組織適合性学会 組織適合性検査登録施設(T-2101) 日本骨髄バンク指定検査施設