

narcolepsy

HLAとナルコレプシーの
密接な関係

「HLA-DQB1*06:02」を保有する
1型ナルコレプシー患者は
日本人100%

神奈川県第101号登録衛生検査所 / 日本骨髄バンク指定検査機関
日本組織適合性学会認定組織適合性登録施設T-2101

ジェノダイブファーマ株式会社

〒243-0003 神奈川県厚木市寿町3丁目1番1号 ルリエ本厚木9階
TEL 046-240-7513 FAX 046-240-7593

E-mail hla@genodive.co.jp URL <https://www.genodive.co.jp>



narcolepsy



症状

オレキシン欠乏と情動脱力発作を伴う1型と伴わない2型がある。症状だけでは他の睡眠障害・てんかん等の身体疾患・注意欠乏多動症(ADHA)等の類似疾患との**判別が困難!**



主徴

- 入眠幻覚 睡眠発作
- 空中浮遊感・悪夢 EDS
- 自動症 睡眠麻痺
- 無意識な動作 金縛り
- 情動脱力発作
- カタプレキシー

有病率

は世界一!!

日本人は **0.16%**
(600人に1人・推定21万人)

世界標準の **4** 倍!!

発症機序

視床下部で発現するオレキシンが欠乏し、睡眠・覚醒を司る生理活性に影響を及ぼすことが原因



曖昧から確実へ

HLAタイプピング

ナルコレプシーとHLA

日本人の1型ナルコレプシー患者の **100%**
HLA-DRB1*15:01-DQB1*06:02

のハプロタイプ保有では相対危険度

RR=1372.7

偏見からくる日常生活影響大

夜ちゃんと寝れてる? またサボってるよ?
 なんでそんなに眠いの?
 真剣味がない?
 なぜ起きられないの?
 気合いが足りないだけ?



入院

睡眠ポリグラフ(確定診断)

日常の再現が困難
実施施設が限定的



外来

問診

診察室では症状が出ない

個人差



外来で可能 HLAタイプピング

低侵襲性(全血・唾液・スワブ)
一般医療機関可
短時間
一生に一度でOK
(環境や症状の影響なし)



オレキシン濃度測定(補助診断)

腰椎穿孔
実施施設が限定的