

## もやもや病の発症リスクを予測する方法

ライセンス契約を受けていただき 本発明の実用化を目指していただける企業様を求めます。

もやもや病の発症原因となる遺伝子変異の保有者に対するもやもや病の発症を予測するための方法、キットです。

### ◆背景

もやもや病は、脳血管が狭窄して脳梗塞から脳出血を起こす希少難病です。発症原因となる遺伝子変異が同定されていますが、その遺伝子変異の保有者のうちでも、もやもや病を発症する方と発症しない方がいます。そのため、その遺伝子変異をもつ家系の人々は、自らがいつ発症するのか心配しつつ日々の生活を送っており、もやもや病の発症リスクを予測する技術が望まれていました。

### ◆発明概要と利点

本発明は、もやもや病の発症原因となる遺伝子変異保有者の、血液等におけるGATA2発現レベルを測定することにより、もやもや病の発症可能性を判定します。

#### ➤ 発症リスクを知ることで

発症リスクを定期的に検査することで、遺伝子変異を保有するヒトが安心して生活することができます。

#### ➤ 予防的処置ができます

もやもや病の発症リスクが高いと判定されれば、抗血栓薬を投与するなど、脳梗塞や、頭蓋内出血の予防処置ができます。

### ◆開発段階

RT-qPCRにより発現の相対値で判定しているが、絶対値での判定について検討中

### ◆適応分野

- ・ 診断キット
- ・ 診断機器

### ◆希望の連携形態

- ・ 実施許諾
- ・ オプション(非独占/独占)
- ・ 共同研究

※本発明は京都大学から特許出願中です。

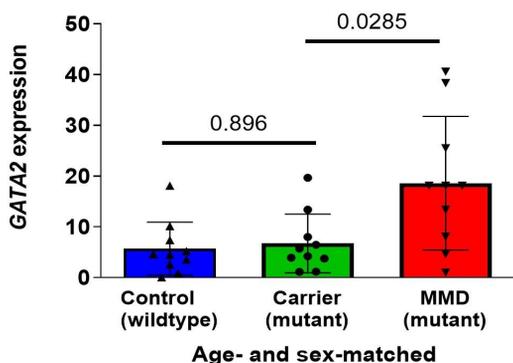


図1. 年齢および性別をマッチさせた、患者群(MMD)、非発症変異キャリア群(Carrier)、および対照群(Control)の間のGATA2発現レベルの比較

### ◆お問い合わせ先

株式会社TLO京都

E-mail: event@tlo-kyoto.co.jp

TEL: 075-753-9150

https://www.tlo-kyoto.co.jp

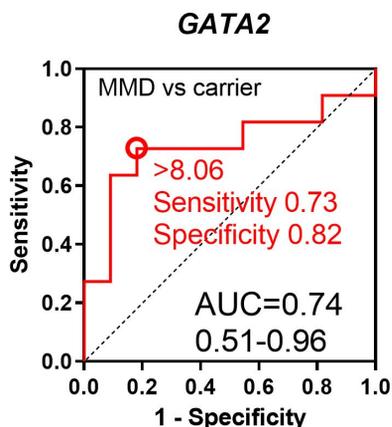


図2. GATA2発現量の患者およびキャリアの間のROC解析

