

(17) 奇形症候群分野

ヌーナン症候群 (Noonan 症候群)

1. 概要

細胞内の Ras/MAPK シグナル伝達系にかかわる遺伝子の先天的な異常によって、特異的顔貌、先天性心疾患、低身長、鎧状胸郭、停留精巣、精神遅滞などを示す常染色体優性遺伝性疾患。

2. 疫学

数千人以上と推測されているが、実態は不明

3. 原因

ヌーナン症候群の原因遺伝子として、これまでに PTPN11、KRAS、SOS1、RAF1、SHOC2 遺伝子の先天的な異常が報告されている。しかしながら、約 40% の患者ではこれらの遺伝子に変異を認めず、新規病因遺伝子が存在すると考えられている。

4. 症状

特異的顔貌、先天性心疾患（肺動脈狭窄症、心房中隔欠損症など）、低身長、鎧状胸郭、停留精巣、精神遅滞などが認められる。

5. 合併症

ときに白血病を合併する

6. 治療法

根本的な治療法は知られていない。対症療法がおこなわれている。

7. 研究班

分子診断に基づくヌーナン症候群の診断・治療ガイドライン作成と新規病因遺伝子探索研究班