

## (17) 奇形症候群分野

### ヌーナン症候群 (Noonan syndrome)

#### 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

患者数は数千人以上と推測されているが、実態は不明。平成22年の本研究班における全国調査で520人の患者が報告された。

#### 3. 原因

ヌーナン症候群類縁疾患の原因遺伝子として、これまでにPTPN11、SOS1、KRAS、RAF1、SHOC2、NRAS、CBL 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、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

- 1) 低身長に対する成長ホルモン投与
- 2) 対症療法

#### 7. 研究班

平成24年度「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