

# HNRNP疾患とは？



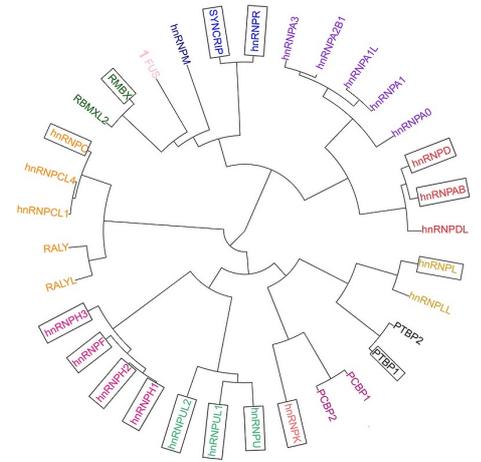
## 疫学

HNRNP関連遺伝子の突然変異による神経発達障害疾患の総称です。  
変異している遺伝子によって現在いくつかの疾患があります。  
それぞれが超希少疾患です。  
HNRNP 疾患全体で世界で約700人の患者が確認できています。  
出生時または乳児期より影響を受けます。



## 各疾患 変異したHNRNP 遺伝子

- HNRNPU
- HNRNPK (Au-Kline 症候群/オカモト症候群)
- HNRNPH1
- HNRNPH2 (バイン症候群)
- HNRNPQ/SYNCRIP
- HNRNPR
- 他



## 症状 \*HNRNP 疾患全体の症状です。詳細は各疾患ごとにも異なります

•発達遅滞・知的障害	(95%)	•運動発達の遅れ	(55%)
•言語の遅れ、発語なし	(71%)	•筋緊張低下	(59%)
•てんかん	(57%)	•側湾症など整形学的問題	(36%)
•脳構造の異常	(40%)	•視力、眼科的疾患	(44%)
•自閉症スペクトラム、 ASD・ADHD・不安	(60%)	•各疾患ごとの 特徴的な顔立ち	(65%)



Gillentine et al.Genome Medicine 2021

## 診断と治療

- エクソーム遺伝子検査など詳しい遺伝子検査で診断がつきます。
- 現在、根本的な治療薬はありませんが海外で研究が進んでいます。
- 早期からの言語療法、作業療法、理学療法が推奨されます。
- 各症状に合わせた対症療法のため、小児神経科、整形外科、眼科など多岐にわたる診療科でのマネジメントが必要です。



## 患者家族会について

### Mission

- ・HNRNP疾患の認知度を上げる
- ・HNRNP疾患患者同士をつなぐ
- ・HNRNP疾患の研究に貢献する



2022年10月にHNRNPH2の日本人の患者が遺伝子検査（IRUD）により診断され、下記の海外の患者会とつながることにより、instagramでの日本語での情報発信から始まりました。HNRNPH2患者会準備室を経て、2023年7月にHNRNP関連疾患（HNRNPU、HNRNPK、HNRNPH2、HNRNPH1など）を含めた日本での患者家族会を設立しました。

### 【活動】

- ・SNSやWebサイトなどでの日本語による疾患、研究情報発信
- ・患者家族同士での交流（ラインやオンラインミーティングなど）
- ・海外患者会のコミュニティ、研究等への橋渡し
- ・学会、希少疾患イベント等の参加



本会の参加は自由、無料です。  
診断されたご家族、保護者、関係者の皆様のご参加お待ちしております。



## 海外患者会

HNRNPH 2 : The Yellow Brick Road Project(YBRP)  
<https://yellowbrickroadproject.org>



YELLOW BRICK ROAD  
PROJECT

HNRNP関連疾患すべて : HNRNP family foundation  
<https://www.hnrnp.org/>



## お問い合わせ

### HNRNP疾患患者家族会

Website: <https://hnrnpjapan.org>

Instagram: <https://www.instagram.com/nonchan4060/>

Facebookページ : <https://www.facebook.com/hnrnph2.japan>

代表 鈴木歌織

Email: [ksuzuki@hnrnpjapan.org](mailto:ksuzuki@hnrnpjapan.org)

Mobile:090-9489-1175



NONCHAN4060