



国内の研究について

2024年3月より、HNRNP疾患はHNRNP関連神経発達症として厚生労働省難治性疾患政策研究事業「レット症候群とその周辺疾患の臨床調査研究」の対象となりました。レット症候群、MECP2重複症候群、CDKL5症候群、FOXP1症候群に続く関連疾患です。2024年3月から全国患者調査が行われています。当会は研究班の先生方、他の先生方、他の患者会の皆様とも協力して活動します。

国際協力



当会は資金を集め、研究者と共に治療薬の研究・開発を行っている海外の患者会と協力して活動しています



このパンフレットは2024年度とよなか夢基金助成事業で作成しました



患者家族会について

MISSION(目的)

- ☆ 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
- 患者の治療の実現と生活の質の改善を図る**

活動内容

- ・ ライングループ、オンライン/リアル交流会
 - ・ SNS,HPでの情報発信、国内学会出展、
 - ・ 海外患者会コミュニティ、レジストリ研究・海外患者会会議参加
- 活動は参加自由、年会費などはありません

詳しくはこちら



公式ホームページ
<https://hnrnpjapan.org/>



公式SNSはまとめてこちら
*読み込み後に選べます



エイチエヌアールエヌピー
しっかんかんじゃかぞくかい

HNRNP疾患 患者家族会

HNRNP JAPAN



私たちは超希少な遺伝子関連の神経発達障害のこどもを持つ日本の患者家族会です

寄付・ご支援のお願い

DONATE



皆様の温かいご支援を
お願い申し上げます



HNRNP疾患について



HNRNPとは遺伝子の名前です。
 heterogeneous nuclear
 ribonucleoproteins:
 ヘテロ核リボヌクレオタンパク質
 に関連する遺伝子のファミリーのことです。
 このHNRNPファミリー遺伝子の変異したこと
 で神経発達障害が起こる疾患が
 HNRNP疾患です。
 原因の遺伝子によってそれぞれ疾患が
 分かれ、下記に各疾患を記載しています。
 合計しても世界に患者数が数百人しかいない
 超希少疾患群です。
 各疾患ごと、違う症状もありますが、
 右記の共通した症状があります。
 また同じ疾患でも個人差が大きいですが
 患者の多くが重症心身児です。
 ほとんどが孤発例（親から引き継がれていな
 い、突然変異）です。

各疾患について

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

長いので患者家族の間では
 末尾で呼んでるよ
 U、H2など



こんな症状があります

当てはまる・気になる方は主治医に お問い合わせください



乳児期からの
 重度な発達の
 遅れ

ことばの遅れ
 発語がない

筋緊張
 低下

知的障害

脳形成障害

自閉症
 ASD・ADHD
 不安感

小頭症

てんかん

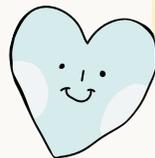
小奇形
 (口蓋異常
 など)

運動発達の遅れ
 /歩行困難

斜視など
 眼科疾患

側わん症
 など整形
 外科疾患

各疾患ごとの
 特徴的な
 顔立ち



診断には

エクソーム遺伝子検査などの詳しい遺伝子検査が必須です。
 診療は遺伝科・小児神経・整形・眼科など複数の診療科のマネジメントが必要です。
 早期からの療育・言語療法・作業療法・理学療法などが推奨されます。
 治療法は現在はありませんが、海外では治療薬が研究・開発されています。

