



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



皆様の温かいご支援を
お願い申し上げます

DONATE



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ファミリー遺伝子に変異したこ
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

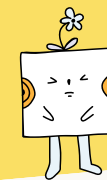
- ・ HNRNPU
- ・ HNRNPK (Au-Kline/オカモト症候群)
- ・ HNRNPH2 (バイン症候群)
- ・ HNRNPH1
- ・ HNRNPQ / SYNCRIP
- ・ HNRNPR
- 他

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。

