

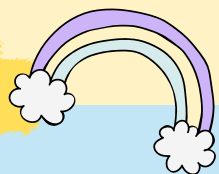
● 国内の研究について

HNRNP関連神経発達症は、2024年から厚生労働省の難治性疾患政策研究事業の研究対象に加わり、全国で患者調査が進められています。

現在は研究対象の段階であり、小児慢性特定疾病や指定難病などの制度にはまだ登録されていません。

日本における超希少疾患の研究や、個別化治療（N of 1試験）につながる取り組みに貢献できるよう、関連する研究者の先生方、他の希少疾患の患者会や支援団体と協力して活動していきます。

国際協力



当会は資金を集め、治療薬の研究・開発を行っている海外の患者会・研究者の先生方と協力して活動しています



● 患者家族会について

MISSION(目的)

- 認知度を上げる
- 患者家族同士をつなぐ
- 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・国際会議参加
- 当会は参加自由、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

DONATE

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



● HNRNP疾患について

HNRNPとは遺伝子の名前です。

heterogeneous nuclear
ribonucleoproteins:

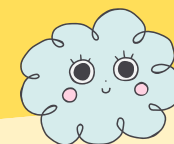
ヘテロ核リボヌクレオタンパク質
に関連する遺伝子のファミリーのことです。
このHNRNPファミリー遺伝子の変異したこと
で起こる疾患がHNRNP神経発達症です。
原因の遺伝子によってそれぞれ疾患が
分かれ、下記に各疾患を記載しています。
それぞれ。世界に患者数が数十人～数百人し
かない超希少疾患です。
各疾患ごと、違う症状もありますが、
右記の共通した症状があります。
また同じ疾患でも個人差が大きいですが
患者の多くが重度重複障害児（者）です。
ほとんどが孤発例（親から引き継がれていな
い、突然変異）です。

各疾患について

- ・ HNRNPU
- ・ HNRNPK (Au-Kline症候群/Okamoto症候群)
- ・ HNRNPH2 (バイン症候群)
- ・ HNRNPH1
- ・ HNRNPQ / SYNCRIP
- ・ HNRNPR
- ・ HNRNPC
- 他

● 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

筋緊張
低下

知的障害

脳形成障害

自閉症
ASD・ADHD
不安感

てんかん

斜視など
眼科疾患



小奇形
(口蓋異常
など)

小頭症

ことばの遅れ
発語がない

側わん症
など整形
外科疾患



運動発達の遅れ
/歩行困難



各疾患ごとの
特徴的な
顔立ち

長いので患者家族の間では
末尾で呼んでるよ
U、H2など



診断のためには、エクソーム検査（または全ゲノム検査）などの詳しい遺伝子検査が必要です。
遺伝科・小児神経・整形・眼科など、いくつかの診療科が協力して診療を行うことが大切です。

コミュニケーションや運動の発達を支えるために、リハビリ（言語・作業・理学療法）が勧められます。
海外では治療薬や核酸医薬（ASO医薬品）などの研究が進められています。

