

(4) ヌーナン症候群（小慢：内分泌）

【診断基準】

主要所見

Van der Burgt のヌーナン症候群診断基準

症状	A=主症状	B=副次的症状
1 顔貌	典型的な顔貌	示唆的な顔貌
2 心臓	肺動脈狭窄および／または典型的な心電図所見	その他の異常
3 身長	3 パーセントイル未満	10 パーセントイル未満
4 胸郭	鳩胸／漏斗胸	広い胸郭
5 家族歴	第 1 度親近者に確実な NS あり	第 1 度親近者に NS の可能性
6 その他	次の全てを満たす(男性)精神遅滞、停留精巣、リンパ管形成異常	精神遅滞、停留精巣、リンパ管形成異常のうち 1 つ

※確実な NS：1A と、2A～6A のうち 1 項目、または 2B～6B のうち 2 項目：1B と、2A～6A のうち 2 項目または 2B～6B のうち 3 項目。

確定診断

PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群に変異が同定されること

参考所見

- ・上記の診断クライテリアは主観的判断の要素が大きく、臨床遺伝専門医による診断が推奨される
- ・遺伝子変異の検出率は、既知の 9 個の遺伝子すべてを調べて申も約 60%にとどまる

【重症度分類】

1. 小児例（18 才未満）

小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。

治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか 1 つ以上を行っている場合

2. 成人例

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。