

努南氏症候群 第 4 型

Noonan Syndrome 4, NS4

疾病簡介

努南氏症候群是一種影響身體多部位的疾病，主要是因 RAS/MAPK 信號傳導路徑相關基因突變所致，依照突變基因不同區分型別，其中第 4 型致病原因為第 2 號染色體上的 SOS1 基因突變所致。當 SOS1 基因發生突變時，會使轉譯出來的蛋白質功能異常，影響 RAS/MAPK 訊號正常傳導，破壞了細胞生長分裂、分化和凋亡的調節，進而導致疾病的發生。

發生率

努南氏症候群的發生率約為 1/1,000~1/2,500。約 10%~15% 的努南氏症候群患者為 SOS1 基因缺陷所造成。

遺傳模式

體染色體顯性遺傳。若父母親其中一方為患者，其下一代不分性別有 1/2 的機率生下患者。

臨床症狀

患者在不同年齡可能有獨特的面部特徵，於剛出生時常見眼睛間距較寬、高額頭、耳朵位置較低、人中有深溝、蹼狀頸等外觀，於嬰兒期會有眼睛突出、眼瞼增厚、鼻根寬闊等表徵，隨年齡增加，臉部會呈現倒三角形、眼睛較不突出、頸部變長等。其他常見的症狀有身材矮小、先天性心臟缺陷、骨骼畸形、聽力損失、嬰兒早期餵食困難、不同程度的發展遲緩、隱睪症、青春期延遲、凝血功能異常等；少部分患者可能會有學習障礙、認知障礙或智能障礙的問題。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並定期至相關醫療院所進行評估及追蹤。

參考資料

1. GeneReviews®
2. MedlinePlus
3. 罕見疾病基金會

