

### 努南氏症候群 第 5 型

## Noonan Syndrome 5, NS5

#### 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 5 型致病原因為第 3 號染色體上的 RAF1 基因突變所致。當 RAF1 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 5%的努南氏症候群患者為 RAF1 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

患者常見的臨床表徵有身材矮小、心臟缺陷、骨骼畸形、面部特徵異常、蹼狀頸、漏斗胸、聽力喪失、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。由 RAF1 基因突變引起的努南氏症候群患者比其他型別的努南氏症候群患者有更高的機率發生心臟缺陷，像是肥厚性心肌病(hypertrophic cardiomyopathy)、肺動脈狹窄(pulmonary stenosis)。

#### 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

