

(13) シー・エフ・シー症候群（CFC 症候群）

【診断基準】

1) 特徴的な臨床症状があり、該当する病因遺伝子（KRAS・BRAF・MEK1・MEK2）のいずれかに変異が認められる。

2) 下記の 4 項目をすべて満たす。

- ・特徴的な顔貌（>92%）
- ・精神遅滞(100%)・特徴的な顔貌（>92%）
- ・心疾患(84%)：肥大型心筋症（44%）、肺動脈狭窄症（36%）、不整脈（12%）
- ・多彩な皮膚症状：毛孔角化症(60%)、角化症（56%）、色素沈着症(40%)

1) もしくは 2) を対象とする。

<参考>臨床症状とその合併頻度

- ・特徴的な顔貌（>92%）
- ・精神遅滞(100%)
- ・言葉の遅れ（96%）
- ・カールした毛髪(96%)
- ・相対的大頭症(92%)
- ・短頸（88%）
- ・低身長(76%)・心疾患(84%)：肥大型心筋症（44%）、肺動脈狭窄症（36%）、不整脈（12%）
- ・多彩な皮膚症状：毛孔角化症(60%)、角化症（56%）、色素沈着症(40%)

【重症度分類】

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

又は 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、βブロッカーのいずれかが投与されている場合

又は 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

又は 腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする