

(6) マルファン症候群

【診断基準】

下記の主要臨床症状のうちいずれか1つを認め、原因遺伝子（FBN1, TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2 遺伝子等）に変異を認めればマルファン症候群と診断が確定する。遺伝子診断が未実施ないし遺伝子変異を認めない場合もあり、下記の主要臨床症状のうち2項目を満たすか、マルファン症候群の家族歴を有して主要臨床症状 1 つを満たせば臨床診断される。

主要臨床症状

1. 過伸展を伴う長い指、側弯、胸部変形等を含む身体所見
2. 水晶体亜脱臼・水晶体偏位等を含む特徴的眼科所見
3. 大動脈基部病変（20 歳以上では大動脈基部径（バルサルバ洞径）の拡大が Z スコア ≥ 2.0 、20 歳未満では Z スコア ≥ 3.0 ）

【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。

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 大動脈瘤破裂の場合、または破裂が予想される場合

2. 成人例

1) ～ 2) のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 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。

2) 大動脈基部病変（Z ≥ 2 ）が認められる場合。

注釈*) 大動脈基部病変：大動脈基部径（バルサルバ洞径）の拡大（Z スコアで判定）、または大動脈基部解離