

(7) ロイス・ディーツ症候群 1型

【診断基準】

大小動脈瘤・動脈解離・動脈蛇行などの血管病変、マルファン症候群類似の骨格病変、特徴的顔貌などを有し、TGFB1 または TGFB2 遺伝子変異を認める。

【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。

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) 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。

2) 大動脈基部病変 ($Z \geq 2$) 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