

マルファン症候群センター

マルファン症候群は、遺伝的要因が関与する稀な病気であり、症状も多岐にわたるため、類縁疾患を含めた鑑別・診断・治療を行うには、複数の専門診療科が連携して診療にあたる必要があります。マルファン症候群センターでは、マルファン症候群が疑われる患者さんの診断と治療、遺伝相談などに、複数の診療科が連携した専門チームとして取り組んでいます。

●マルファン症候群とは

マルファン症候群は遺伝子や染色体の異常などによって起こる遺伝性疾患です。結合組織(細胞と細胞をつなぎとめる役割などを持つ線維成分)の強度や機能を司るタンパク質を作る遺伝子の病的変化(突然変異)によって発症します。この線維は全身の至る所で大切な働きをしていますので、マルファン症候群では、大動脈や心臓弁、骨格、目、肺、皮膚など、全身に多彩な症状があらわれます。家族の中で症状の種類や強さが違うこともあります。幼少期より大動脈瘤を発症し、20~30歳代で大動脈解離(大動脈の壁の一部が裂けてしまい、突然死の原因にもなる)に至るなど、命に関わる重篤な合併症を引き起こすこともあり慎重な管理が必要で、弱視や側弯など生活の質(QOL)に関わるリスクを予防していくことも大切です。

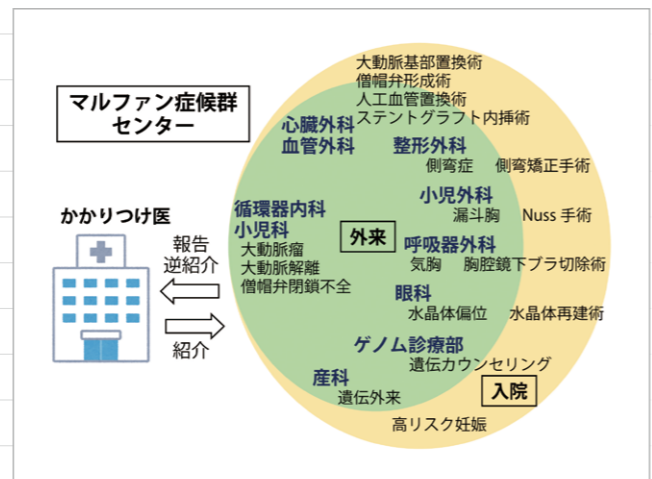
患者さんの約3/4は親からの遺伝ですが、約1/4では家族歴がありません(孤発例)。日本には約20,000人(出生5千~1万人あたりに1人)の患者がいると考えられています。フィブリリン1や1、2型トランスフォーミング増殖因子ベータ受容体を作る遺伝子(FBN1、TGFBRI、TGFBRI2など)の異常などが報告されていますが、まだ判明していないその他の遺伝的要因や環境要因が複雑に相互作用して発症すると考えられ、診断に苦慮する場合も少なくありません。

●専門チームによる診療: マルファン症候群センター

多くの患者さんは、高身長や長い手足、背骨や胸郭の異常(側弯や漏斗胸など)、大動脈瘤、扁平足、高度

の近視、歯列不良などの慢性的な悩みや症状を持っています。それだけでなく、突然の胸背部痛(大動脈解離)や呼吸困難(自然気胸)、眼障害(水晶体偏位や網膜剥離)、膝や肩の脱臼のような救急処置を要する事態に陥る可能性もあります。マルファン症候群に関する正しい情報を知り、適切なライフスタイルと治療を享受することが大切です。しかしながら、遺伝的要因が関与する病気であり、症状や検査項目も多岐にわたるため、類縁疾患(ロイス・ディーツ症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群、先天性拘縮性クモ指症などの結合組織病、骨格的異常のない家族性大動脈瘤・解離症など)を含めた鑑別・診断・治療には、複数の専門診療科が連携して診療にあたる必要があります。

マルファン症候群センターでは、循環器内科、小児科、整形外科、心臓外科をはじめとする複数の専門診療科が緊密に連携した専門チームを作り、院外の医療機関とも緊密な連携を図りながら、マルファン症候群や類縁疾患の早期診断と治療を行っています(図)。「自分は



図：マルファン症候群センター概念図

マルファン症候群ではないか」「兄弟姉妹や子供はどうか」という不安に対し、ゲノム診療部とも連携して相談に応じています。

また、適切な医療の提供だけでなく、診療指針の構築やゲノム医療の実践などに向けた活動、この領域における医療者に対する教育や臨床研究、基礎研究にも取り組んでいます。今後の診療に役立てる研究の一環として、臨床情報や遺伝子情報の集積*にも努めています。

*遺伝子解析(保険診療)は、その結果が「陰性」であっても、マルファン症候群ではないと判断することは簡単ではありません。診断が目的の場合には、必ずしも全例で必要な検査ではありませんので、その必要性和社会的・倫理的な諸問題を十分にご説明させていただいた上で、遺伝子検査を行うかどうかを判断させていただきます。

●最も大切なことは「通院を続けること」

マルファン症候群は「治る」病気ではありませんが、適切な治療や管理で良好な予後が期待できる病気です。

急性大動脈解離で入院するマルファン症候群の患者さんは20~30歳代の方が多いのですが、その多くの方が以前にマルファン症候群と疑われる症状で医療機関を受診しています。しかしながら、未成年では診断が難しかったり、社会人になって親元を離れて通院が途絶えてしまったために、その後の重篤な合併症を予防できなかったケースが少なくありません。たとえ症状がなくても適切な時期に適切な管理を継続することで、将来生じるかもしれない障害に伴うQOL(生活の質)の低下を予防することができます。マルファン症候群の可能性がある場合には、通院を続けることが大切です。

受診をご希望の方へ

●診察日

マルファン外来：木曜日(午前・午後)

●受診方法

原則として予約制です。当院予約センターより「マルファン外来」をご予約いただくか、外来1階初診受付窓口で、受診希望の旨をお申し付けください。できる限り医療機関からの紹介状(診療情報提供書)をご用意ください。

●その他

初診は、中学生までは小児科医、高校生以上は循環器内科医が担当します。原則的に保険診療の対象ですが、ゲノム診療部での遺伝相談は自由診療となります。

【東大病院予約センター】

電話：03-5800-8630
受付時間：10時~17時(土、日、祝日、年末年始を除く)



当院ホームページのマルファン症候群センターのページ
<https://www.h.u-tokyo.ac.jp/patient/depts/marfan/>

センター長からのメッセージ

マルファン症候群の症状は多彩で、何かひとつふたつ該当するだけで診断するわけではありません。診断が難しい場合もありますが、適切な時期(年齢)に適切な検査を行いながら、患者さんやご家族に見合った管理方法を提供できればと思います。ご自身やご家族がマルファン症候群ではないかと不安に感じた場合、若くして大動脈瘤や大動脈解離を発症して今後が心配な方など、ぜひ当センターにご相談ください。

マルファン症候群センター センター長 武田 憲文