

結合織疾患には皮膚弛緩症、マルファン症候群(MFS)、骨形成不全症などさまざまな疾患がありますが、今回は1955年Mckusickが提唱した遺伝性結合組織疾患の概念の中でも生命予後を左右する心血管病変である大動脈瘤・解離を呈しやすいMFSとその類縁疾患であるロイス・ディーツ症候群(LDS)、血管型エーラス・ダンロス症候群(EDS)に焦点を当てます。

遺伝子診療最前線 up to date

⑥結合織疾患

北大病院臨床遺伝子診療部

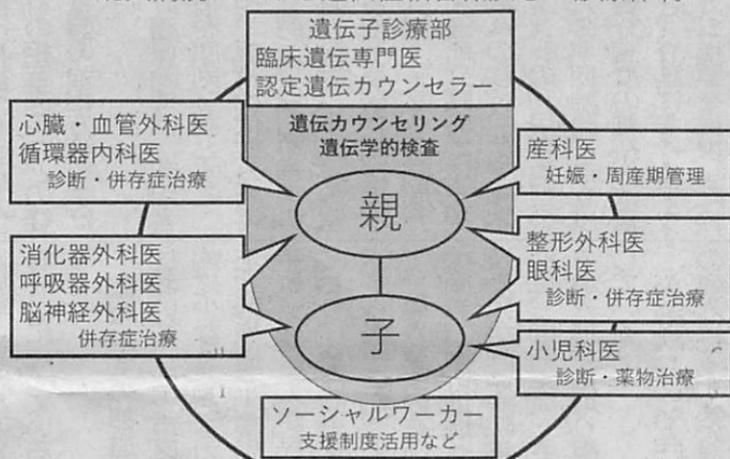
山澤 弘州 (小児科)

管理上の観点から正しい診断が望ましいです。しかし特異度は低いです。かたし身体所見からではMFSは高身長、クモ状指など骨格の特徴が顕著です。血管型EDSはMFSと比較的特徴的な所見で、Sとは区別しやすいとき縮が見られたりします。Sと区別しやすいつまが特異度は低く、実際MFSとされた10%はLDSと似ており間違わSだったとする報告もあります。ただ水晶体脱臼はMFSの60%に見られる比較的特徴です。逆にLDSでは眼間解離、二分口蓋垂、頭蓋骨縫合早期癒合、若年の変形性骨

②バルサルバ洞の拡大あり、関節症等があります。鑑別のための遺伝子解析にも言及されています。この遺伝学的検査は22年度診療報酬改定に依り保険適用となった191COL1A1、PRKG疾患に含まれており、遺伝学的検査の施設基準に係る届け出を行っている施設からは公益財団法人プロトにより確定診断かすDNA研究所に検査を依頼することが可能となりました。各疾患8千点となつていますが、MFSではハプロ不類縁疾患の中で最も疑わ全と優性阻害をもたらすバリエーションで心血管病変出現注意時期が異なるこ

子として知られる、FBと、LDSならMFSよ備え、大動脈基部だけでり細い血管径でも解離になくより遠位まで人工血管置換を考慮すること、人生設計にも関わるた血管型EDSなら他の類縁疾患より予後に注意が必要であり心臓だけでなく腸管破裂や子宮破裂などにも備えが必要であることなどです。また罹患臓器が前述のよう、皮膚、骨、関節のみならず、目、心臓、肺、腸管、生殖器と非常に多岐にわたることから、図に示すような多職種のサポートが得られる医療機関で断となる場合もあり、その診療にあたるのが望ましくなると予後も当初より厳しくなります。特に妊娠出産への影響は大きく、15%が出産後2週間以内に死亡したとする報告もあり、挙児を考える若年女性だった場合には

北大病院における遺伝性結合織疾患の診療体制



臨床遺伝子診療部によるコーディネートの輪

一方で遺伝学的検査を行う際には、患者にとつては思いがけない結果になる場合もあります。例えばLDSを想定して診療科、多職種のサポート断となる場合もあり、その診療にあたるのが望ましくなると予後も当初より厳しくなります。特に妊娠出産への影響は大きく、15%が出産後2週間以内に死亡したとする報告もあり、挙児を考える若年女性だった場合には

また罹患臓器が前述のよう、皮膚、骨、関節のみならず、目、心臓、肺、腸管、生殖器と非常に多岐にわたることから、図に示すような多職種のサポートが得られる医療機関で断となる場合もあり、その診療にあたるのが望ましくなると予後も当初より厳しくなります。特に妊娠出産への影響は大きく、15%が出産後2週間以内に死亡したとする報告もあり、挙児を考える若年女性だった場合には