

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氏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。

いずれも常染色体顕性遺伝(優性遺伝)で浸透率は高く、前記の順でde novoが25%、75%、50%とされます。そして

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

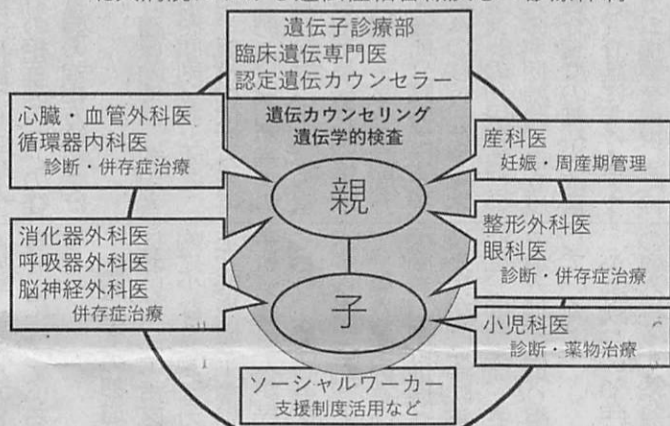
山澤 弘州 (小児科)

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。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では眼窩解離、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、類縁疾患の中で最も疑われる症候群で提出すれば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N1、TGFBRI1、TGFBR2、ACTA2、COL3A1、EFEM2、FBN2、FLN A、MYH11、MYL K、SLC2A10、S MAD3、TGFB2、TGFB3、SMA D2、COL1A1、PRKG 1について鑑別として検査していただけます。このような遺伝学的診断アプローチにより確定診断されることでそれぞれの疾患の特性に応じた管理が可能になります。つまり、MFSではハプロ不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

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

管置換を考慮すること、人生設計にも関わるため、基本的には専門的な遺伝カウンセリングが必要であり心臓血管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には、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の診療にあたるのが望ましいと考えます。北大病院ではこれらに依る体制を整えていますので、ご相談の際は臨床遺伝子診療部までご連絡をいただければと思います。