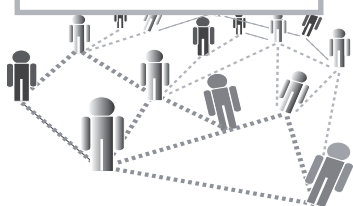


シリーズ連載

第113回
マルファン症候群

患・者・会・リ・レ・ー・イ・ン・タ・ビ・ュ・ー

「こうして乗り越えたと
発信していきたい」

「マルファンネットワークジャパン」代表 太田誠氏

—マルファン症候群について教えてください—

マルファン症候群は全身の結合組織に症状があらわれる遺伝性の疾患。眼、骨格、心臓や血管、肺、皮膚など、身体の様々な部位に発症する。症状は多彩で、発症時期などには大きな個人差がある。「マルファンネットワークジャパン」の太田誠代表は、「マルファン症候群を人に伝えることは難しいことだと思われ、悩んでいる方が多い。皆がこうして乗り越えてきたということを、発信していきたい」と述べた。

マルファン症候群は、結合組織に症状が現れる遺伝性の疾患で、フィブリリン1というタンパク質を作る遺伝子に異常が起こることが原因だと考えられています。FGF3受容体1、2などの遺伝子に変化して、TGFBという細胞の動きを調節するシグナルの過剰活性化により結合組織を脆弱にすることも判明しています。患者の75%が遺伝で、25%が新生突然変異です。両親のいずれかがマルファン症候群の場合、その子どもに遺伝する確率は50%とされています。発症率は、5000人から1万人に1人とされていますが、診断がついていない人も多いのではないのでしょうか。また見た目で言うと、骨の中でも細長い骨に異常があらわれるため、腕、脚、手足の指が、身体他の部位と比較して長くなる



2019年 マルファンネットワークジャパン総会・交流会
東京・北とびあスカイホール

場合があり、高身長な方が多いです。背骨の側方への彎曲や、胸骨の変形により胸の中央部が陥凹する漏斗胸、あるいは逆に出るような胸を来たすこともあります。特徴は、全身の各種臓器に症状が生じることで、特に、骨、心血管、

目、肺、皮膚などに症状が生じます。ただその程度や発症部位、発症時期には大きな個人差があります。ひとりの患者さんに、ここにあげたすべての症状が出るわけではありませんが、症状の中で一番怖いのが、心血管系の合併症が、

生じることです。血管が脆くなるために大動脈が瘤のようにふくらむ大動脈瘤や、大動脈の壁が弱くなり、大動脈拡張といわれる膨らみを生ずることがあります。大動脈拡張は、大動脈が裂け破裂する危険を増大させ、命を落とすこともあります。また目の症状は、半数以上の方が発症します。片方または両方の眼で水晶体の位置のずれが生じ、視力障害を引き起こす場合もあります。

しっかりと体調管理をしていけば人並みに生活はできますが、それでも多くの診療科からかからないといけないので、負担が大きく、日常生活ではリスクを感じながら生きています。手術が何回も必要になることがあつて、その度に仕事や学校を中断しなくてはなりません。さらに遺伝病であるがために、結婚出産に際しては、患者は多く関わっていると思います。治療についてですが、根治的な治療方法はありませんが、定期的に症状や全身の観察を行い、症状の早期発見を行って症状に対する治療を行うことが原則となります。各人が、マルファン症候群に関する医療情報が国内には無かったことから、インターネットで海外の医療情報を日本に公開し

生じることです。血管が脆くなるために大動脈が瘤のようにふくらむ大動脈瘤や、大動脈の壁が弱くなり、大動脈拡張といわれる膨らみを生ずることがあります。大動脈拡張は、大動脈が裂け破裂する危険を増大させ、命を落とすこともあります。また目の症状は、半数以上の方が発症します。片方または両方の眼で水晶体の位置のずれが生じ、視力障害を引き起こす場合もあります。

しっかりと体調管理をしていけば人並みに生活はできますが、それでも多くの診療科からかからないといけないので、負担が大きく、日常生活ではリスクを感じながら生きています。手術が何回も必要になることがあつて、その度に仕事や学校を中断しなくてはなりません。さらに遺伝病であるがために、結婚出産に際しては、患者は多く関わっていると思います。治療についてですが、根治的な治療方法はありませんが、定期的に症状や全身の観察を行い、症状の早期発見を行って症状に対する治療を行うことが原則となります。各人が、マルファン症候群に関する医療情報が国内には無かったことから、インターネットで海外の医療情報を日本に公開し

生じて2、3歳で発症する場合もあれば、それこそ40代、50代で発症することもあります。いつ発症するか分かりません。かなり幅があります。しかも、大動脈解離など命に関わる事態が起こることから病院に受診することもあるかもしれませんが、身長などの身体的特徴もありますが、全員が当てはまるわけではありません。異常が起きて医者に見てもらってからでは遅いところがあります。

遺伝性なので、親が知っていても子供に疑うことがありますが、逆に子供がマルファン症候群だと診断されて発症することもあります。患者は多く関わっていると思います。治療についてですが、根治的な治療方法はありませんが、定期的に症状や全身の観察を行い、症状の早期発見を行って症状に対する治療を行うことが原則となります。各人が、マルファン症候群に関する医療情報が国内には無かったことから、インターネットで海外の医療情報を日本に公開し

生じて2、3歳で発症する場合もあれば、それこそ40代、50代で発症することもあります。いつ発症するか分かりません。かなり幅があります。しかも、大動脈解離など命に関わる事態が起こることから病院に受診することもあるかもしれませんが、身長などの身体的特徴もありますが、全員が当てはまるわけではありません。異常が起きて医者に見てもらってからでは遅いところがあります。

遺伝性なので、親が知っていても子供に疑うことがありますが、逆に子供がマルファン症候群だと診断されて発症することもあります。患者は多く関わっていると思います。治療についてですが、根治的な治療方法はありませんが、定期的に症状や全身の観察を行い、症状の早期発見を行って症状に対する治療を行うことが原則となります。各人が、マルファン症候群に関する医療情報が国内には無かったことから、インターネットで海外の医療情報を日本に公開し

生じて2、3歳で発症する場合もあれば、それこそ40代、50代で発症することもあります。いつ発症するか分かりません。かなり幅があります。しかも、大動脈解離など命に関わる事態が起こることから病院に受診することもあるかもしれませんが、身長などの身体的特徴もありますが、全員が当てはまるわけではありません。異常が起きて医者に見てもらってからでは遅いところがあります。

遺伝性なので、親が知っていても子供に疑うことがありますが、逆に子供がマルファン症候群だと診断されて発症することもあります。患者は多く関わっていると思います。治療についてですが、根治的な治療方法はありませんが、定期的に症状や全身の観察を行い、症状の早期発見を行って症状に対する治療を行うことが原則となります。各人が、マルファン症候群に関する医療情報が国内には無かったことから、インターネットで海外の医療情報を日本に公開し

「薬事ニュース」電子版

無料試読サービスのご案内

期間
限定

日頃のご愛顧に感謝して電子版無料試読開始

お申込月より3ヶ月間ご利用いただけます。

※無料期間終了後は購読契約をして頂くことで引き続きご利用いただけます。

主な機能

- ・Android版にも対応
- ・全文検索機能
- ・配信お知らせメール機能
- ・バックナンバー閲覧機能



ご利用いただくためにはお申し込みが必要です。
弊社 HP もしくは QR コードよりお手続きください。
<http://www.yakujinews.com>



マルファンネットワーク
ジャパン

<https://www.marfan.gr.jp/>

たことがきっかけです。現在の会員数は220名で、患者とその家族で構成されています。第1版は2005年、第2版は08年、第3版は17年に完成しました。今年第4版を出版する予定です。内容としては、多岐にわたる症状と治療方法、生活上のアドバイスなどをまとめたものとなっています。そして生まれてから学校までの生活や、社会人になってからのことなど、患者の体験も載せてあります。またガイドブック以外にも、マルファン症候群を人にとり伝えるためにアンケート調査を行っています。その結果をまとめた「マルファン症候群ガイドブック」を作成して

いて、クリニックや大学病院などにお配りしています。第1版は2005年、第2版は08年、第3版は17年に完成しました。今年第4版を出版する予定です。内容としては、多岐にわたる症状と治療方法、生活上のアドバイスなどをまとめたものとなっています。そして生まれてから学校までの生活や、社会人になってからのことなど、患者の体験も載せてあります。またガイドブック以外にも、マルファン症候群を人にとり伝えるためにアンケート調査を行っています。その結果をまとめた「マルファン症候群ガイドブック」を作成して