

# マルファン症候群 (Marfan syndrome)

埼玉医科大学病院  
ゲノム医療科

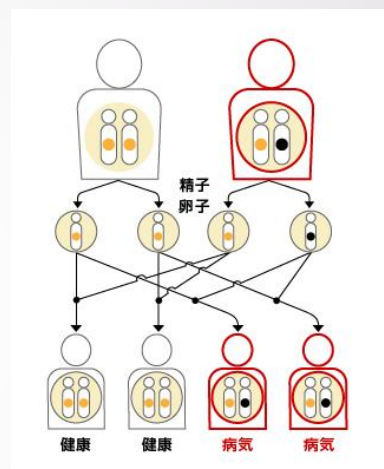
全身の結合組織の働きが体質的に変化しているために、骨格の症状（高身長・細く長い指・背骨が曲がる・胸の変形など）、眼の症状（水晶体（レンズ）がずれる・強い近視など）、心臓血管の症状（動脈がこぶのようにふくらみ、裂けるなど）などを起こす病気です。

## <原因>

遺伝子の異常（変化）で起こります。原因遺伝子は*FBN1*です。別の遺伝子（*TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFB3*）の変化でも少し症状は違いますが、似た症状をおこすことがわかってきております。こちらについてはマルファン症候群とは区別して対応する必要があります。

## <遺伝形式>

常染色体顕性（優性）遺伝です。マルファン症候群の親からマルファン症候群のお子さんが生まれる確率は50%ということになります。ただし、患者さんのおよそ4人に一人は両親のどちらもマルファン症候群ではなく、その人から遺伝子の変化が始まっています（突然変異）。こうした患者さんもそのお子さんには50%の確率で次の世代に遺伝します。



<https://mdcst.jp/genetic/>

## <治療・予防>

動脈の膨らみが進んだ場合や、動脈解離が起きてしまった場合には、外科手術により動脈を人工血管に置き換える必要があります。いったん大動脈解離がおこってしまうと手術成績は悪くなり、その後の再発の可能性も高まります。そのため動脈の膨らみが進んできたら、専門医により適切に薬による治療を受けて、血圧を下げ、動脈の変化を止める必要があります。骨格の症状が強い場合にも手術が行われることがあります。眼の症状も水晶体のずれが大きい場合には手術が行われることがあります。

以前は病気であることを知らないままに放置し、大動脈解離など命に関わる変化が起こってから病院に受診することも少なくなく、30代半ばで命を落とされるかたも少なくありませんでした。今では、適切に治療を受けることで、普通の方と同じように高齢になっても元気に過ごされる方も少なくありません。また大動脈病変を起こしやすいかどうか遺伝子変異から予測することもできるようになっています。そのためにも診断がついたら定期的に検査をし、適切な薬による治療と必要な場合には予防的な予定手術を受ける必要があります。