

マルファン症候群について

病 名	病気の症状や対応について	難病の団体・HP
<p>マルファン症候群</p> <p>常染色体優性遺伝の形式をとる細胞間接着因子(フィブリンと弾性線維)の先天異常症による結合組織病(遺伝障害、遺伝病)。</p>	<p>◇<b>症状</b></p> <p>マルファン症候群は皆、同じ欠陥遺伝子を持っているという点で「可変的な表現」で遺伝病であるが誰でも同じ程度に同じ症状を経験するというわけではない。生まれたときから非常に重篤な症状もあれば中高年になるまで大きな症状が出ることがない、あるいは循環器系の症状が重い、様々な症状を持ち合わせる、または知的障害を併せ持つ症状、など様々である。結合組織は全身に存在するため、様々な症状を呈する。結合組織のひとつとして膠原(コラーゲン)線維がある。それらは主に骨や皮膚、腱、歯、軟骨、大動脈などにある。一般的にコラーゲンは年齢と共に減少し始める。しかしマルファン症候群は元もとコラーゲンなどの結合組織の形成に異常がある。それらの理由から大きく分類して体の3つの主要器官系統〔循環系(心臓・血管)、骨と筋肉、目〕に影響を及ぼす。多くの場合、疾患は年齢と共に進行し結合組織の変化が起こるにつれて、症状は目立つようになる。マルファン症候群と診断された場合、あるいはマルファン症候群の疑いがあると診断された場合は治療の時期を逃さないためにも心臓専門医による心臓血管への定期的な検査による診断が生涯に渡り必要である。</p> <p>◇<b>治療</b></p> <p>マルファン症候群の根本的な治癒はない。しかし、効果的な処置及び危険な合併症の予防を行うことで多くの患者が通常の寿命を生きることができる。心臓血管系の疾患については、大手術が必要となるので、そのような手術ができる病院を選ぶことが大切。先天疾患のため対症療法を行う。対症療法として矯正や手術療法を行う。</p> <p>(Wikipedia フリー百科事典HPより)</p>	<p>[<a href="http://www.marfan.gr.jp/">www.marfan.gr.jp</a> / マルファンネットワークジャパン(MNJ)]</p> <p>[<a href="http://www.marfan.jp/">www.marfan.jp</a> / 日本マルファン協会(JAMAA)]</p>