

2014/5081A

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患政策研究事業

診断基準・診療指針の改良と普及をめざした
大動脈疾患など遺伝性血管難病に関する調査研究

平成26年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 森崎 隆幸

平成27(2015)年3月

目 次

I. 総括研究報告	
診断基準・診療指針の改良と普及をめざした大動脈疾患など遺伝性血管難病に関する調査研究	1
森崎隆幸	
II. 分担研究報告	
1. 大動脈疾患など遺伝性血管難病の疾患レジストリ構築	5
森崎隆幸	
(資料) レジストリシステムと集積項目	
2. 遺伝性血管難病「マルファン症候群」に関する調査研究	18
森崎隆幸 他	
(資料) 疾患概要 (マルファン症候群)	
(資料) 重症度分類	
3. 遺伝性血管難病「ロイス・ディーツ症候群」に関する調査研究	23
森崎裕子 他	
(資料) 疾患概要 (ロイス・ディーツ症候群)	
(資料) 重症度分類	
4. 遺伝性血管難病「血管型エーラス・ダンロス症候群」に関する調査研究	28
森崎隆幸 他	
(資料) 疾患概要 (血管型エーラス・ダンロス症候群)	
(資料) 重症度分類	
5. 遺伝性血管難病「家族性胸部大動脈瘤・解離」に関する調査研究	33
森崎隆幸 他	
(資料) 疾患概要 (家族性胸部大動脈瘤・解離)	
(資料) 重症度分類	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	38
IV. 研究成果の刊行物・別刷 (抜粋)	45

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総括研究報告書

診断基準・診療指針の改良と普及をめざした
大動脈疾患など遺伝性血管難病に関する調査研究

研究代表者 森崎 隆幸 国立循環器病研究センター分子生物学部 部長

研究要旨

本研究では、遺伝性循環器血管難病として、病態の本質の理解が未だ不完全である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」を取り上げ、組織的・体系的な国内の疾患情報の集積を病因遺伝子情報を含めて行い、診断基準、重症度分類の改良と病型病状に応じた診療ガイドラインの改良を行う。そのために、国内の当該難治性疾患について集学的診療体制を有する2大拠点(国立循環器病研究センター・東京大学病院)を核に、全国レベルで疾患情報の収集集積をおこなうため、血管難病レジストリシステムを構築し、臨床所見、病因遺伝子情報、病状の経過、治療経緯について情報を集積できるような体制を構築した。また、現在、拠点病院を中心に研究分担者所属医療機関で828例の血管難病の診断診療を行っていることが明らかとなった。今後、学会との連携にてその普及を図り、さらに、新規病因・病態修飾因子探索研究、治療法開発の研究と連携して、これらの疾患の克服へと発展させ、より良い診断法の確立と診療ガイドライン改良を行い、新しい治療法につながる研究とも連携して発展させる。

研究代表者	重松 邦広	東京大学医学系研究科
森崎 隆幸	国立循環器病研究センター 分子生物学部 部長	血管外科 講師
研究分担者	武田 憲文	東京大学医学系研究科
森崎 裕子	国立循環器病研究センター 分子生物学部 室長	循環器内科 特任助教
湊谷 謙司	国立循環器病研究センター 分子生物学部 室長	信州大学医学部
森崎 裕子	国立循環器病研究センター 分子生物学部 室長	遺伝医学 准教授
白石 公	国立循環器病研究センター 小児循環器科 部長	自治医科大学医学部
鈴木 亨	東京大学医学系研究科 循環器内科 特任准教授	循環器内科 准教授
藤田 大司	東京大学医学系研究科 循環器内科 助教	日本医科大学医学部
	壺持 均	循環器内科 講師
	小室 一成	東京医科大学医学部
		心臓血管外科 教授
		獨協医科大学
		皮膚科 教授
		東京大学医学系研究科
		循環器内科 教授

研究協力者
木村 直行 自治医科大学さいたま医
療センター 講師

A. 研究目的

循環器系の希少難病の一つである若年発症の大動脈疾患は、病態病因の異なる疾患についての治療効果の情報は不十分で、現在の診療は不完全なガイドラインによらざるを得ない。そこで、本研究は、本邦での適切な診断、適切な診療ガイドラインが改良を行って今後の新しい治療法開発につなげることを目的とする。すなわち、大動脈疾患の希少難病として「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」を取り上げ、組織的・体系的な疾患情報の収集体制を構築し、診断基準と診療ガイドラインの改良を行い、今後の新規病因・病態修飾因子の探索につなげることをめざす。

B. 研究方法

本研究では、大動脈疾患の希少難病である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、国内の当該大動脈難治性疾患について集学的診療体制を有する 2 大拠点（国立循環器病研究センター・東京大学病院）を中心に、疾患管理数の多い機関により、疾患レジストリシステムを構築して、病因遺伝子情報を含めた疾患情報の収集蓄積をおこなう。その情報をもとに診断基準と診療ガイドラインの改良を行う。さらに、今後の新規病因・病態修飾因子の探索につなげ、新規治療法開発へと発展させる。すなわち、疾患レジス

トリシステムを本研究分担研究者がハブとなり、関連学会との連携、患者団体との協力関係の上で、全国レベルで疾患症例情報の収集と蓄積を展開する。さらに、本研究は新たな治療戦略や治療薬の開発研究などの研究とも連携して発展させる。

(倫理面への配慮)

本研究では、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針、など関連法令・指針などを遵守して実施し、とくに、遺伝子解析に関しては書面による同意を受けて実施した情報を用いて行う。

C. 研究結果

1) 血管難病各疾患の診療状況の把握
基幹医療機関での「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」の診療状況の把握を行い、2015年2月時点で総計828例が診療管理されていることが明らかとなった。これらの診療経験をもとに、各疾患について疾患概要の改訂を行い、さらに管理上必要な重症度分類案を作成した。

2) 血管難病疾患レジストリシステムの構築

基幹医療機関の各専門医、遺伝医療専門家の合議により、血管難病疾患レジストリシステムの構築を行った。

まず、基幹となる疾患共通に収集蓄積すべき基本項目を選定し、さらに、初診前・初診後の所見、イベント情報、治療経過などについても追記できるよう、ファイルメーカーProプログラムを用いてファイルシステムを構築した。

3) 疾患診療情報の血管難病疾患レジストリシステムへの登録

まず、2大拠点（国立循環器病研究センター・東京大学病院）での各血管難病症例の血管難病疾患レジストリシステムへの登録を開始し、平成15年2月現在、総計332例の登録を行った。登録は、基幹医療機関で順次行っており、登録数は増加し、継続診療に対応して、個別の登録内容の拡充が図られた。さらに、学会との連携によりレジストリの全国展開を図るところである。

D. 考察

大動脈疾患の稀少難病である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」は、必ずしも同一の診療科で診断管理診療がなされているとは限らず、国内での疾患情報は必ずしも正確ではない。本研究では国内の当該疾患について集学的診療体制を有する2大拠点（国立循環器病研究センター・東京大学病院）を中心に基幹医療機関での診療状況を把握し、レジストリシステム作成により、疾病発症の初期から時系列を追うことのできるシステムが構築された。

今年度の成果として、遺伝子解析情報に裏打ちされた血管難病のレジストリが構築され、学会、患者団体などの協力を得て、疾患の正確な実態把握が行える体制が整った。今回得られた情報を元に疾患概要の改訂を行い、重症度分類案の作成を行うことができた。

E. 結論

大動脈疾患の稀少難病である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症

候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、疾患レジストリシステムを構築し、基幹医療機関を軸に全国展開を図っている。拠点医療機関での症例情報を元に、疾患概要の改訂と重症度分類案の作成を行い、国内での血管難病の実情の把握が進んだ。

F. 健康危険情報

現時点ではなし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Nakajima T, Tachibana K, Miyaki Y, Takagi N, Morisaki T, Higami T: Acute dilatation of the ascending aorta and aortic valve regurgitation in Loeys-Dietz syndrome. *Ann Thorac Surg* 97:2188-2190, 2014.
- 2) Shimizu H, Mori A, Yoshitake A, Yamada T, Morisaki H, Okano H, Yozu R: Thoracic and thoracoabdominal aortic repair under regional spinal cord hypothermia *Eur J Cardiothorac Surg* 46: 40-43, 2014.
- 3) Nishida K, Tamura S, Yamazaki S, Sugita R, Yamagishi M, Noriki S, Morisaki H: Postoperative mitral leaflet rupture in an infant with Loeys-Dietz syndrome *Pediatr Int* 56: e82-85, 2014.
- 4) 森崎裕子; 循環器領域の遺伝カウンセリング. *日本遺伝カウンセリング学会誌*. 35: 73-76, 2014.
- 5) Morisaki H, Morisaki T: Loeys-Dietz syndrome. *Pediatr Cardiol Cardiac Surg* 3:232-238, 2014.

2. 学会発表

- 1) 森崎裕子. 循環器領域の遺伝カウンセリング 第38回日本遺伝カウンセリング学会総会 教育講演. (大阪) 2014.6.24.
- 2) Morisaki H, Morisaki T: TGFB3 pathogenic mutations cause MFS/LDS phenotypes and aortic aneurysms in 3 Japanese families . 9th International Research Symposium on Marfan

Syndrome and Related Disorders.
(Paris, France) 2014.9.26.

3) Morisaki T, Morisaki H: Genetic analysis of Japanese young-onset or familial thoracic aortic aneurysm and/or dissection. 9th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders. (Paris, France) 2014.9.26.

4) Morisaki H, Yoshida A, Yamanaka I, Sultana R, Oda T, Tanaka H, Sasaki H, Minatoya K, Matsukawa R, Tsukube T, Kubo N, Morisaki T: TGFB3 pathogenic mutations cause MFS/LDS phenotypes and aortic aneurysms in 3 Japanese families . 64th Annual Meeting of American Society of Human Genetics. (San Diego, USA) 2014.10.18-22

5) Morisaki H: TGF- β signaling and aortic /pulmonary arterial diseases. 第59回日本人類遺伝学会 . (東京) 2014.11.22

H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

I. 班友

班友

山中 到 国立循環器病研究センター

佐々木啓明 国立循環器病研究センター

田中 裕史 国立循環器病研究センター

尾田 達哉 国立循環器病研究センター

糸永 竜也 国立循環器病研究センター

清家 愛幹 国立循環器病研究センター

吉田 晶子 国立循環器病研究センター

伊田 和史 国立循環器病研究センター

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

大動脈疾患など遺伝性血管難病の疾患レジストリ構築

研究代表者 森崎 隆幸
国立循環器病研究センター 分子生物学部 部長
研究分担者 湊谷 謙司
国立循環器病研究センター 心臓血管外科 部長
研究分担者 森崎 裕子
国立循環器病研究センター 分子生物学部 室長
研究分担者 白石 公
国立循環器病研究センター 小児循環器科 部長
研究分担者 鈴木 亨
東京大学医学系研究科 循環器内科 特任准教授
研究分担者 藤田 大司
東京大学医学系研究科 循環器内科 助教
研究分担者 重松 邦広
東京大学医学系研究科 血管外科 講師
研究分担者 武田 憲文
東京大学医学系研究科 循環器内科 特任助教
研究分担者 古庄 知己
信州大学医学部 遺伝医学 准教授
研究分担者 今井 靖
自治医科大学医学部 循環器内科 准教授
研究分担者 坪 宏一
日本医科大学医学部 循環器内科 講師
研究分担者 荻野 均
東京医科大学医学部 心臓血管外科 教授
研究分担者 籾持 淳
獨協医科大学 皮膚科 教授
研究分担者 小室 一成
東京大学医学系研究科 循環器内科 教授
研究協力者 木村 直行
自治医科大学さいたま医療センター 講師

研究要旨

循環器系希少難病の一つ大動脈疾患につき、適切な診断、診療ガイドラインの改良と確立をめざすために、病態の本質の理解が未だ不完全である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、組織的・体系的な研究推進体制を構築し、病因遺伝子情報を含めた疾患情報のレジストリシステムを構築し、基幹医療機関を中心に情報収集蓄積を行っている。

A. 研究目的

本研究は、循環器系希少難病の一つである大動脈疾患につき、適切な診断、診療ガイドラインの改良と確立をめざすために、病態の本質の理解が未だ不完全である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、組織的・体系的な研究推進体制を構築し、病因遺伝子情報を含めた疾患情報のレジストリシステムの構築を目的とする。

B. 研究方法

1) レジストリ項目

基幹医療機関での循環器系希少難病（血管疾患）についての診療経験を元に、「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、疾患の特徴、鑑別診断、病状変化の鍵となる所見を疾患レジストリ項目として選別する。

同時に、確定診断された「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」の臨床所見および経過を解析し、各疾患の特徴について「疾患概要」の記述を改良した。また、臨床経過の状態を把握して、疾患重症度案の作成につなげる。

2) レジストリシステムの構築

上記により抽出されたそれぞれの疾患に必要なレジストリ項目のうち、共通する項目、各疾患特異的な項目を分別し、共通基本情報、疾患別基本情報を区別し、さらに、初診前情報、既往その他、初診時情報、初診後情報、さらに遺伝子情報を区別して登録を進めるようにシステムを考案した。

(倫理面への配慮)

本研究に関係する遺伝子解析については、既に国立循環器病研究センター倫理委員会の承認を得ており、対応する医療機関でも倫理審査を受け、施設および国などの指針を遵守し、書面によりインフォームド

コンセントを受けて研究を実施する。疾患レジストリシステムの運用についても、国立循環器病研究センター倫理委員会の承認を得たのちに、各医療機関でも倫理承認を受け、倫理面への配慮を十分に行って実施している。

C. 研究結果

1) レジストリ項目の選定

これまでの累計828症例の診療経験を元に、「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、疾患の特徴、鑑別診断、病状変化の鍵となるレジストリ項目を選別し、下記するレジストリ項目として採用した。

2) レジストリシステムの構築と登録

ファイルメーカーProソフトウェアを利用して、各疾患共通に収集すべき項目と各疾患に特有な情報項目の別を認識し、入力の手間をなるべく省力化できるようにシステムを構築した。

基本情報、疾患別基本情報を区別することで各疾患独特の情報が考慮され、診断基準の充足も認識できるようなシステムとし、さらに、初診前情報、既往その他、初診時情報、初診後情報、さらに遺伝子情報を区別して簡便に登録できる工夫をして構築した。

以上により、これまでに、マルファン症候群と類縁疾患の総計323例のレジストリ入力を行い、さらに患者数と経過観察情報の追記により、収集情報の拡充を図る予定である。

D. 考察

疾患レジストリの構築により、各疾患の全体像がこれまでより明確となりつつあり、さらに発展させることで、疾患の臨床像がより明らかにすることができ、疾患情報の記述の改訂につなげることができると考えられた。また、各疾患の重症度分類についての情報が得られ、重症度分類案の提唱につながる知見を得た。

E. 結論

循環器系希少難病(血管疾患)である「マルファン症候群」、「ロイス・ディーツ症候群」、「血管型エーラス・ダンロス症候群」、「家族性胸部大動脈瘤・解離」について、疾患レジストリシステムを構築し入力を開始した。これにより、疾患概要のより良い理解と診療ガイドライン改訂にむけた取り組みが行え、疾患重症度分類の提案につなげることができると考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Nakajima T, Tachibana K, Miyaki Y, Takagi N, Morisaki T, Higami T: Acute dilatation of the ascending aorta and aortic valve regurgitation in Loeys-Dietz syndrome. *Ann Thorac Surg* 97:2188-2190, 2014.
- 2) Shimizu H, Mori A, Yoshitake A, Yamada T, Morisaki H, Okano H, Yozu R: Thoracic and thoracoabdominal aortic repair under regional spinal cord hypothermia *Eur J Cardiothorac Surg* 46: 40-43, 2014.
- 3) Nishida K, Tamura S, Yamazaki S, Sugita R, Yamagishi M, Noriki S, Morisaki H: Postoperative mitral leaflet rupture in an infant with Loeys-Dietz syndrome *Pediatr Int* 56: e82-85, 2014.
- 4) 森崎裕子; 循環器領域の遺伝カウンセリング. 日本遺伝カウンセリング学会誌. 35(3): p. 73-76.(2014).

2. 学会発表

- 1) 森崎裕子. 循環器領域の遺伝カウンセリング 第38回日本遺伝カウンセリング学会総会 教育講演. (大阪) 2014.6.24.
- 2) Morisaki H, Morisaki T: TGFB3 pathogenic mutations cause MFS/LDS phenotypes and aortic aneurysms in 3 Japanese families . 9th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders.

(Paris, France) 2014.9.26.

- 3) Morisaki T, Morisaki H: Genetic analysis of Japanese young-onset or familial thoracic aortic aneurysm and/or dissection. 9th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders. (Paris, France) 2014.9.26.
- 4) Morisaki H, Yoshida A, Yamanaka I, Sultana R, Oda T, Tanaka H, Sasaki H, Minatoya K, Matsukawa R, Tsukube T, Kubo N, Morisaki T: TGFB3 pathogenic mutations cause MFS/LDS phenotypes and aortic aneurysms in 3 Japanese families . 64th Annual Meeting of American Society of Human Genetics. (San Diego, USA) 2014.10.18-22
- 5) Morisaki H: TGF- β signaling and aortic /pulmonary arterial diseases. 第59回日本人類遺伝学会. (東京) 2014.11.22

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

H. 班友

山中 到	国立循環器病研究センター
佐々木啓明	国立循環器病研究センター
田中 裕史	国立循環器病研究センター
尾田 達哉	国立循環器病研究センター
糸永 竜也	国立循環器病研究センター
清家 愛幹	国立循環器病研究センター
吉田 晶子	国立循環器病研究センター
伊田 和史	国立循環器病研究センター

血管難病レジストリシステム

FileMaker Pro - [血管難病_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

1 1 合計 (未ソート)

レコード

レイアウト:iman 表示方法の切り替え: フレビュー

基本情報

1. 症例基本情報

機関名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号符号 生年月 西暦 年 月

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

臨床診断 疑い (診断時期 西暦 年 才 (産後子役直時年齢 才)

初診前経歴情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MFS-LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

<< 初診時 >>

測定時期 西暦 年 才 測定時身長 cm 体重 kg 指長 cm 指幅/身長比

UCG: パルサルバ洞径 mm CT: パルサルバ洞径 mm

増殖性過剰所見 yes no

大動脈拡張/瘤 yes no 部位 基部 上行 弓部 胸部下行 腹部

大動脈解離 yes no 部位 基部 上行 弓部 胸部下行 腹部

腎臓硬縮拡張 yes no

手首徴候 yes no 母指徴候 yes no 胸部表形 yes no (鳩胸 yes no 漏斗胸 yes no 非特特 yes no)

内臓の内傷変異 yes no 扁平足 yes no 肢白皮_発赤白_突出 yes no

歯周症 yes no 20度以上 肘関節の伸展制限 (170度以下) yes no

特徴的顔貌 yes no あればチェック (長顔 顔面膨形顔 眼球突出 下顎後退 頬軟外下斜科下 草舌)

肺病変 yes no 肺病変種類 気胸

水晶体偏位 yes no 強度近視 yes no (-3diopter以下)

皮膚病変 yes no

家族歴 yes no

関連遺伝子変異 遺伝子

<< 最新 >>

測定時期 西暦 年 才

UCG: パルサルバ洞径 mm CT: パルサルバ洞径 mm

100% ブラウズ

11:01 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管難病_ver1.00]
 ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

基本情報

1. 症例基本情報

機関名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月日 西暦 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月 日時点) 性別 男 女

臨床診断 (診断時期 西暦 年 月 日) (通仔子検査時年齢 才)

初発前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診時経過情報 | 通仔子解析情報 | MPS・LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

<< 初診時 >>

中小動脈病 yes no 部位 頸部下動脈 冠状動脈 肝動脈 脾動脈 腎動脈 上腸腸系動脈 総腸系動脈 その他

動脈硬化 yes no 部位 上行大動脈 下行胸部大動脈 腹部大動脈 脾動脈 椎骨 椎骨下 その他

先天性心奇形 yes no 先天性心奇形種類 PDA ASD VSD 二尖弁 その他

肥厚性心臓病 yes no 高血圧 yes no

口唇・口蓋裂 yes no 二分口蓋蓋 yes no

斜視 yes no

聴覚障害 yes no

視覚障害 yes no

その他の眼病変 yes no 眼所見その他

歯科病変 yes no

透視性で血管が透けて見える皮膚病 yes no

11:02 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管難病_ver1.00]
 ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

基本情報

1. 症例基本情報

機関名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月日 西暦 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月 日時点) 性別 男 女

臨床診断 (診断時期 西暦 年 月 日) (通仔子検査時年齢 才)

初発前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診時経過情報 | 通仔子解析情報 | MPS・LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

<< 最新 >>

大動脈解離 yes no 部位 胸部 上行 腹部 胸部下行 腹部

中小動脈解離 yes no 部位 頸部下動脈 冠状動脈 肝動脈 脾動脈 腎動脈 上腸腸系動脈 総腸系動脈 その他

大動脈拡張/瘤 yes no 部位 胸部 上行 腹部 胸部下行 腹部

中小動脈瘤 yes no 部位 頸部下動脈 冠状動脈 肝動脈 脾動脈 腎動脈 上腸腸系動脈 総腸系動脈 その他

動脈破裂 yes no 動脈破裂部位

内臓破裂 yes no 内臓破裂部位 小腸 結腸 子宮 その他

肺病変 yes no 肺病変種類 気胸

透視性で血管が透けて見える皮膚病 yes no

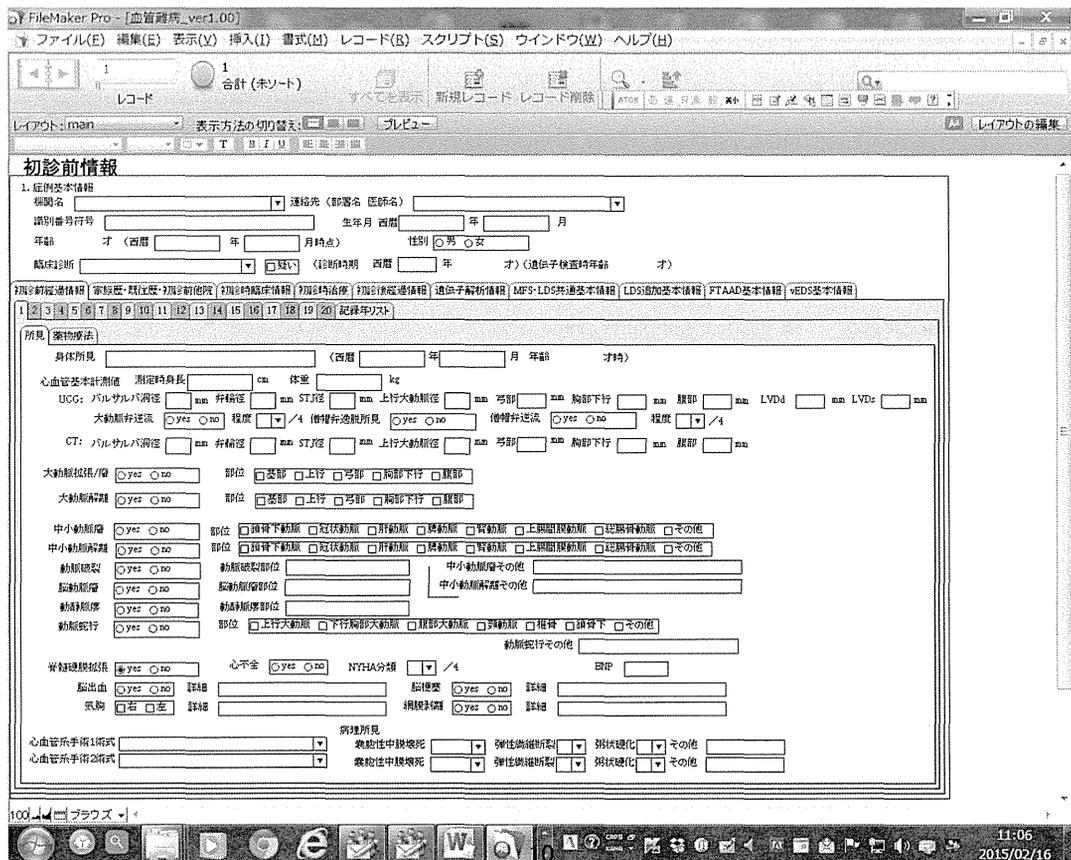
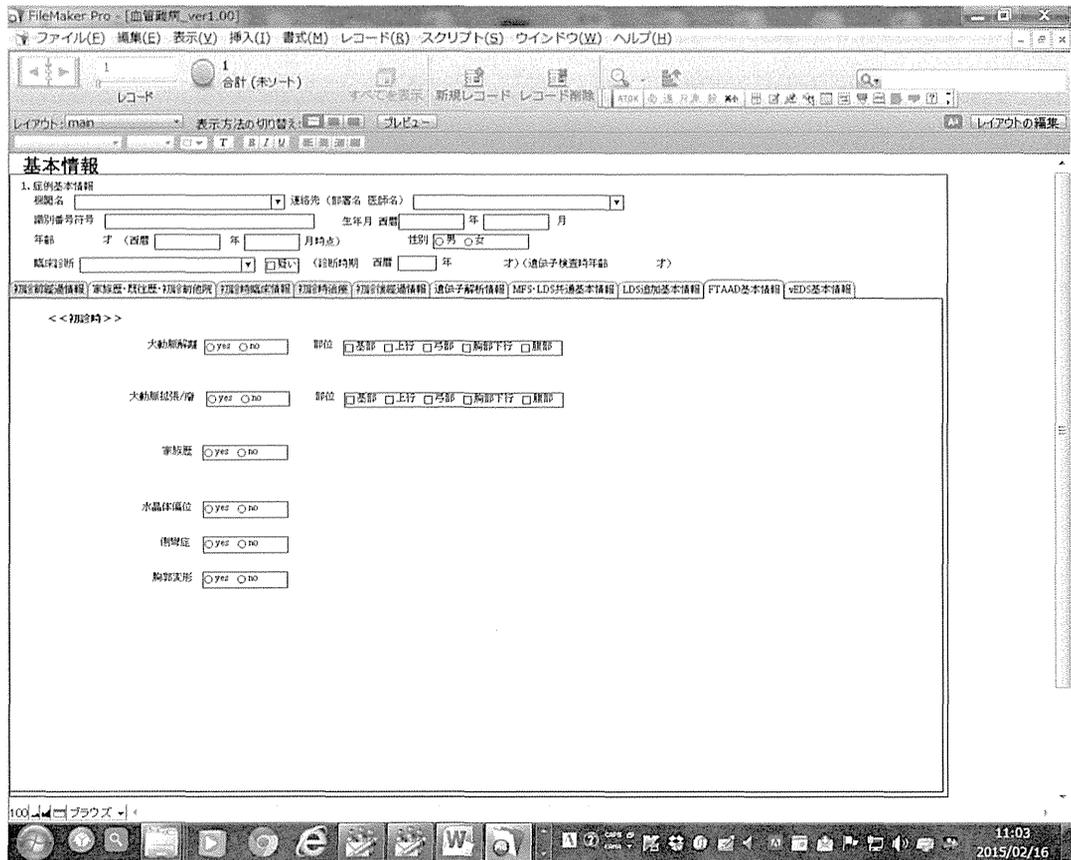
関節弛緩性 yes no 指関節

<< 最新 >>

セプトローション使用 yes no

合併症による死亡 yes no

11:04 2015/02/16



FileMaker Pro - [血管障害_ver1.00]
 ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)
 レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

初診前情報

1. 症例基本情報

機関名 [] 連絡先 (部署名 医師名) []
 識別番号 [] 生年月日 []年 []月 []日
 年齢 []才 (西暦 []年 []月時点) 性別 男 女
 臨床診断 [] (診断時期 西暦 []年 []才) (遺伝子検査時年齢 []才)

初診前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MFS・LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | VEDS基本情報

1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 記録年リスト

所見 薬物療法

開始時期 西暦 []年 []月

EB	薬剤名 []	量 []	mg/day
EB	薬剤名 []	量 []	mg/day
ARB	薬剤名 []	量 []	mg/day
ARB	薬剤名 []	量 []	mg/day
ACEI	薬剤名 []	量 []	mg/day
CB (DHP)	薬剤名 []	量 []	mg/day
CB (9FDHP)	薬剤名 []	量 []	mg/day
抗凝固剤	薬剤名 []	量 []	mg/day
抗凝固剤	薬剤名 []	量 []	mg/day
その他	薬剤名 []	量 []	mg/day
その他	薬剤名 []	量 []	mg/day

薬剤変更理由 []

11:07 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管障害_ver1.00]
 ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)
 レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

初診前情報

1. 症例基本情報

機関名 [] 連絡先 (部署名 医師名) []
 識別番号 [] 生年月日 []年 []月 []日
 年齢 []才 (西暦 []年 []月時点) 性別 男 女
 臨床診断 [] (診断時期 西暦 []年 []才) (遺伝子検査時年齢 []才)

初診前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MFS・LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | VEDS基本情報

1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 記録年リスト

所見 薬物 年 年齢

シート	薬物	年	年齢
シート 1			
シート 2			
シート 3			
シート 4			
シート 5			
シート 6			
シート 7			
シート 8			
シート 9			
シート 10			
シート 11			
シート 12			
シート 13			
シート 14			
シート 15			
シート 16			
シート 17			
シート 18			
シート 19			
シート 20			

11:08 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管腫瘍_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (ホリト)

レイアウト: man 表示方法の切り替え: プレビュー

既往その他

1. 症例基本情報

病名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月 西暦 年 月

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

転院診断 (診断時期 西暦 年 才) (過半数検査時年齢 才)

初診前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前病院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MFS-LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

2. 家族歴・既往歴情報

家族歴 yes no マルファン症候群疑い 父 母 兄弟 子 その他

大動脈瘤・解離 父 母 兄弟 子 その他

突然死 父 母 兄弟 子 その他

水晶体偏位 父 母 兄弟 子 その他

発病者(母史)の関係 の

既往 yes no

大動脈解離既往 yes no

心不全 yes no

大動脈手術 yes no

肺手術 yes no

眼科手術 yes no

整形外科手術 yes no

心臓弁手術 yes no (西暦 年 才) 心臓弁手術詳細

腹部手術 yes no (西暦 年 才) 腹部手術詳細

妊娠 yes no (回) 妊娠詳細

分娩 yes no (回) 分娩詳細

高血圧 yes no (西暦 年 才) 高血圧詳細

高脂血症 yes no (西暦 年 才) 高脂血症詳細

SAS yes no (西暦 年 才) SAS詳細

3. 初診前の他院での診察 有 無

他院診断名 (他院診断時年齢 才)

既往その他

100 ブラウズ

11:09 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管腫瘍_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (ホリト)

レイアウト: man 表示方法の切り替え: プレビュー

初診時情報

1. 症例基本情報

病名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月 西暦 年 月

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

転院診断 (診断時期 西暦 年 才) (過半数検査時年齢 才)

初診前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前病院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MFS-LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

分類 MFS LDS FTAAD vEDS

科別所見 顔面・視所見 皮膚所見 心血管系 手術歴 その他の所見・病変

胸部所見 yes no 結核 yes no 軽度 中等度 重度 湿斗胸 yes no 軽度 中等度 重度

胸部非対称 yes no 胸部手術対象 (手術 西暦 年 才)

手指所見 yes no 手指徴候 yes no 母指徴候 yes no 長い手足 yes no 肘関節の伸展制限 yes no (170度以下)

手指所見 yes no 肩関節 yes no 肩関節程度 20度以上 10度以下 (手術 西暦 年 才)

手指所見 yes no 手指底彎 yes no 手指底彎 yes no 手指底彎部位

頸椎異常 yes no 頸椎異常部位

頸椎不安定症 yes no 頸椎不安定症手術 是 非 (手術 西暦 年 才)

骨盤所見 yes no 膝臼底 寛骨臼 突出 yes no

足底所見 yes no 扁平足 yes no 器具 有 無 内趾の内側突出 yes no 内趾の内側突出左右 右 左

内反足 yes no 内反足左右 右 左 内反足手術 是 非 (手術 西暦 年 才)

関節弛緩性 yes no 具体的に 先天性結核菌感染 関節炎 関節炎 関節炎 関節炎 その他

その他の整形外科手術 yes no (西暦 年 才) 整形外科手術詳細

100 ブラウズ

11:12 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管腫瘍_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(B) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)

レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

初診時情報

1. 症例基本情報

病期名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月日 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

臨床診断 (診断時期 西暦 年 才) (遺伝子検査時年齢 才)

初診前経歴選定情報 [家族歴・既往歴・初診前他院] [初診時臨床情報] [初診時治療] [初診後経過情報] [遺伝子解析情報] [MFS・LDS共通基本情報] [LDS追加基本情報] [FTAAD基本情報] [VEDS基本情報]

分類 MMFS L1LDS F/FTAAD VEDS

骨格系 | 顔貌・眼所見 | 皮膚系 | 心血管系 | 手術歴 | その他の所見・病変

特徴的顔貌 Yes No あればチェック 耳顔 頬骨陥凹 眼瞼陥凹 下顎突出 頬裂外下方斜下 草舌

顔面非対称 Yes No 眼瞼陥凹 Yes No 高口蓋 Yes No

口唇・口蓋裂 Yes No (軟口蓋裂 Yes No) ニ分口蓋裂 Yes No (軽度の口蓋垂 Yes No)

斜視 Yes No 斜視手術時期 西暦 年 才

顔面浮腫 Yes No (顔面骨早期癒合 Yes No) 結合性顔 顔面骨早期癒合手術 未 未

青色腫瘍 Yes No 水腫症 Yes No 水腫症手術 未 未 水腫症手術時期 西暦 年 才

水腫症 Yes No 手術 (右 西暦 年 才 左 西暦 年 才) (口蓋延術 人工水晶体)

聴覚減退 Yes No (<30dB以下) (聴力) 高度乱視 Yes No

弱視 Yes No

視神経腫 Yes No (西暦 年 才) 白内障 Yes No (西暦 年 才)

認知コンタクト使用 Yes No (西暦 年 才より)

その他の眼病変 Yes No 眼所見その他

その他の眼科手術 Yes No (西暦 年 才) 眼科手術詳細

歯科病変 Yes No 歯生歯 歯牙形成異常 その他 西暦 年 才

歯科その他

100% ブラウズ

11:12 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管腫瘍_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(B) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)

レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

初診時情報

1. 症例基本情報

病期名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月日 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

臨床診断 (診断時期 西暦 年 才) (遺伝子検査時年齢 才)

初診前経歴選定情報 [家族歴・既往歴・初診前他院] [初診時臨床情報] [初診時治療] [初診後経過情報] [遺伝子解析情報] [MFS・LDS共通基本情報] [LDS追加基本情報] [FTAAD基本情報] [VEDS基本情報]

分類 MMFS L1LDS F/FTAAD VEDS

骨格系 | 顔貌・眼所見 | 皮膚系 | 心血管系 | 手術歴 | その他の所見・病変

過労性で血管が膨らんで見える皮膚 Yes No

柔らかくヘルペス様の皮膚 Yes No

皮膚乾癢性 Yes No

具体的に

皮膚の過伸展性 Yes No

皮膚の過伸展性部位

鼻出血性 Yes No

鼻出血性部位

皮膚緑染 Yes No

皮膚緑染部位 顔 眼瞼 鼻部 口腔 下唇 その他 その他

ヘルニアの既往 Yes No

ヘルニアの既往部位

100% ブラウズ

11:13 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管障害_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(B) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)

レイアウト: man 表示方法の切り替え: フレビュー

初診時情報

1. 症例基本情報

科別名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月 西暦 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

臨床診断 (経過時期 西暦 年 才) (通診子検査時年齢 才)

初診時経過情報 家族歴・既往歴・初診前他院 初診時臨床情報 初診時治療 初診時経過情報 通診子検査情報 MFS-LDS共通基本情報 LDS追加基本情報 FTAAD基本情報 vEDS基本情報

分類 M:MFS L:LDS F:FTAAD E:VEDS

発病系 顔貌・眼所見 皮膚系 心血管系 手術歴 その他の所見・病変

基本計測値 (時期 西暦 年 才時) 測定身長 cm 体重 kg 指長 cm

UCG: バルサルバ回流 yes no 弁輪径 mm STJ径 yes no 上行大動脈径 yes no 弓部 yes no 胸部下径 yes no 腰部 yes no LVDd mm LVDs mm

大動脈弁逆流 yes no 程度 /4 僧帽弁逆流所見 yes no 僧帽弁逆流 yes no 程度 /4 弁の形態異常

先天性心奇形 yes no 先天性心奇形種類 PDA ASD VSD 三尖弁 その他

QT: バルサルバ回流 yes no 弁輪径 mm STJ径 yes no 上行大動脈径 yes no 弓部 yes no 胸部下径 yes no 腰部 yes no

大動脈拡張/瘤 yes no 部位 基底部 上行弓部 弓部 胸部下径 腰部

大動脈狭窄 yes no 部位 基底部 上行弓部 弓部 胸部下径 腰部

中小動脈瘤 yes no 部位 頭頸部下動脈 冠状動脈 肺動脈 肺静脈 腎動脈 腎静脈 上肢動脈 下肢動脈 腸系動脈 その他

中小動脈狭窄 yes no 部位 頭頸部下動脈 冠状動脈 肺動脈 肺静脈 腎動脈 腎静脈 上肢動脈 下肢動脈 腸系動脈 その他

動脈硬化 yes no 動脈硬化部位

動脈瘤 yes no 動脈瘤部位

動脈狭窄 yes no 動脈狭窄部位

動脈硬化 yes no 部位 上行大動脈 下行胸動脈 腹動脈 肺動脈 肺静脈 腎動脈 腎静脈 腸系動脈 その他

心不全 yes no NYHA分類 /4

脳出血 yes no 脳出血詳細

脳梗塞 yes no 脳梗塞詳細

脳脊

不整脈 上室性 AI AF 心房性 その他 不整脈その他

100% ブラウズ

11:10 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管障害_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(B) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)

レイアウト: man 表示方法の切り替え: フレビュー

初診時情報

1. 症例基本情報

科別名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月 西暦 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月時点) 性別 男 女

臨床診断 (経過時期 西暦 年 才) (通診子検査時年齢 才)

初診時経過情報 家族歴・既往歴・初診前他院 初診時臨床情報 初診時治療 初診時経過情報 通診子検査情報 MFS-LDS共通基本情報 LDS追加基本情報 FTAAD基本情報 vEDS基本情報

分類 M:MFS L:LDS F:FTAAD E:VEDS

発病系 顔貌・眼所見 皮膚系 心血管系 手術歴 その他の所見・病変

手術歴カセット

初診前 経過情報	年齢	病理所見				手術	病理所見				その他の手術	
		手術	機能的 中膜壊死	弾性 崩壊 断裂	粥状 硬化 その他		手術	機能的 中膜壊死	弾性 崩壊 断裂	粥状 硬化 その他		
シート1												
シート2												
シート3												
シート4												
シート5												
シート6												
シート7												
シート8												
シート9												
シート10												
シート11												
シート12												
シート13												
シート14												
シート15												
シート16												
シート17												
シート18												
シート19												
シート20												

100% ブラウズ

11:15 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管難病_ver1.00]
 ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

初診時情報

1. 症例基本情報

機関名 [] 連絡先 (部署名 医師名) []

識別番号 [] 生年月日 []年 []月 []日
 年齢 []才 (西暦 []年 []月時点) 性別 男 女

臨床診断 [] (診断時期 西暦 []年 []才) (遺伝子検査時年齢 []才)

初診前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MPS・LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

分類 MMFS L1LDS F-PTAAD E-EDS

骨格系 | 顔顔・眼所見 | 皮膚系 | 心血管系 | 手術歴 | その他の所見・病変

骨髄硬膜検査 yes no 検査 既 未 検査方法 CT MRI

狭窄・分枝合併症 yes no 狭窄・分枝合併症詳細 []

精神発達遅滞 yes no 精神発達遅滞詳細 [] (西暦 []年 []才時)

アレルギー性疾患 yes no アトピー性皮膚炎 アレルギー性鼻炎 食物アレルギー 喘息 その他 (西暦 []年 []才時)
 その他 []

自己免疫性疾患 yes no 自己免疫性疾患詳細 []

内臓破裂 yes no 内臓破裂部位 小腸 膵臓 子宮 その他 (西暦 []年 []才時)
 その他 []

脳病変 yes no 脳病変種類 気胸 フラ 血胸 肺動脈圧 その他 (西暦 []年 []才時)
 その他 []

肺手術 yes no (西暦 []年 []才) 肺手術詳細 []

脳病変 yes no 脳病変種類 加齢性大 脳毛様細胞 真所任皮質 その他 (西暦 []年 []才時)
 その他 []

静脈瘤 yes no 静脈瘤部位 []

その他 []

100% ブラウズ

11:16 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管難病_ver1.00]
 ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レイアウト: man 表示方法の切り替え プレビュー

初診時治療

1. 症例基本情報

機関名 [] 連絡先 (部署名 医師名) []

識別番号 [] 生年月日 []年 []月 []日
 年齢 []才 (西暦 []年 []月時点) 性別 男 女

臨床診断 [] (診断時期 西暦 []年 []才) (遺伝子検査時年齢 []才)

初診前経過情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 遺伝子解析情報 | MPS・LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | vEDS基本情報

開始時期 西暦 []年 []月

EBB	薬剤名 []	量 []	mg/day
EBB	薬剤名 []	量 []	mg/day
ARB	薬剤名 []	量 []	mg/day
ARB	薬剤名 []	量 []	mg/day
ACEI	薬剤名 []	量 []	mg/day
CB (DHP)	薬剤名 []	量 []	mg/day
CB (非DHP)	薬剤名 []	量 []	mg/day
抗凝固剤	薬剤名 []	量 []	mg/day
抗凝固剤	薬剤名 []	量 []	mg/day
その他	薬剤名 []	量 []	mg/day
その他	薬剤名 []	量 []	mg/day

薬剤変更理由 []

100% ブラウズ

11:20 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管病歴_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)

レイアウト: man 表示方法の切り替え: プレビュー

初診後情報

1. 症状基本情報

機関名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月日 西暦 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月 日時点) 性別 男 女

臨床診断 (登録時期 西暦 年 月 日) (通診子検査時年齢 才)

初診前経歴情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 通診子検査情報 | MPS-LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | VEDS基本情報

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 記録年リスト

所見 薬物療法

身体所見 (西暦 年 月 日 年齢 才)

心血管基本計測値 測定時身長 cm 体重 kg

UGG: パルサルパ測速 yes no 弁輪症 yes no STJ症 yes no 上行大動脈症 yes no 弓部 yes no 胸部下行 yes no 腰部 yes no LVDd yes no LVDs yes no

大動脈弁逆流 yes no 程度 /4 僧帽弁逆流所見 yes no 僧帽弁逆流 yes no 程度 /4

CT: パルサルパ測速 yes no 弁輪症 yes no STJ症 yes no 上行大動脈症 yes no 弓部 yes no 胸部下行 yes no 腰部 yes no

大動脈拡張/瘤 yes no 部位 胸部 上行 弓部 胸部下行 腰部

大動脈解離 yes no 部位 胸部 上行 弓部 胸部下行 腰部

中小動脈瘤 yes no 部位 頸部下動脈 冠状動脈 肝動脈 腸動脈 腎動脈 腎静脈 上腸間膜動脈 妊腸間膜動脈 その他

中小動脈解離 yes no 部位 頸部下動脈 冠状動脈 肝動脈 腸動脈 腎動脈 腎静脈 上腸間膜動脈 妊腸間膜動脈 その他

動脈硬変 yes no 動脈硬変部位 中小動脈瘤その他

脳動脈瘤 yes no 脳動脈瘤部位

動脈解離 yes no 動脈解離部位

動脈狭窄 yes no 部位 上行大動脈 下行胸部大動脈 腹部大動脈 腎動脈 椎骨 椎骨下 その他 動脈狭窄その他

著特徴的所見 yes no 心不全 yes no NYHA分類 /4 ENP

脈拍出 yes no 詳細 脈律整 yes no 詳細

気胸 右 左 詳細 縦裂肺腫 yes no 詳細

心血管系手術1術式 病理所見 急性性中膜壊死 yes no 弾性繊維増殖 yes no 粥状硬化 yes no その他

心血管系手術2術式 急性性中膜壊死 yes no 弾性繊維増殖 yes no 粥状硬化 yes no その他

その他の手術種類 ()

死亡 yes no

11:20 2015/02/16

FileMaker Pro - [血管病歴_ver1.00]

ファイル(E) 編集(E) 表示(V) 挿入(I) 書式(M) レコード(R) スクリプト(S) ウィンドウ(W) ヘルプ(H)

レコード 1 合計 (未ソート)

レイアウト: man 表示方法の切り替え: プレビュー

初診後情報

1. 症状基本情報

機関名 連絡先 (部署名 医師名)

識別番号 生年月日 西暦 年 月 日

年齢 才 (西暦 年 月 日時点) 性別 男 女

臨床診断 (登録時期 西暦 年 月 日) (通診子検査時年齢 才)

初診前経歴情報 | 家族歴・既往歴・初診前他院 | 初診時臨床情報 | 初診時治療 | 初診後経過情報 | 通診子検査情報 | MPS-LDS共通基本情報 | LDS追加基本情報 | FTAAD基本情報 | VEDS基本情報

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 記録年リスト

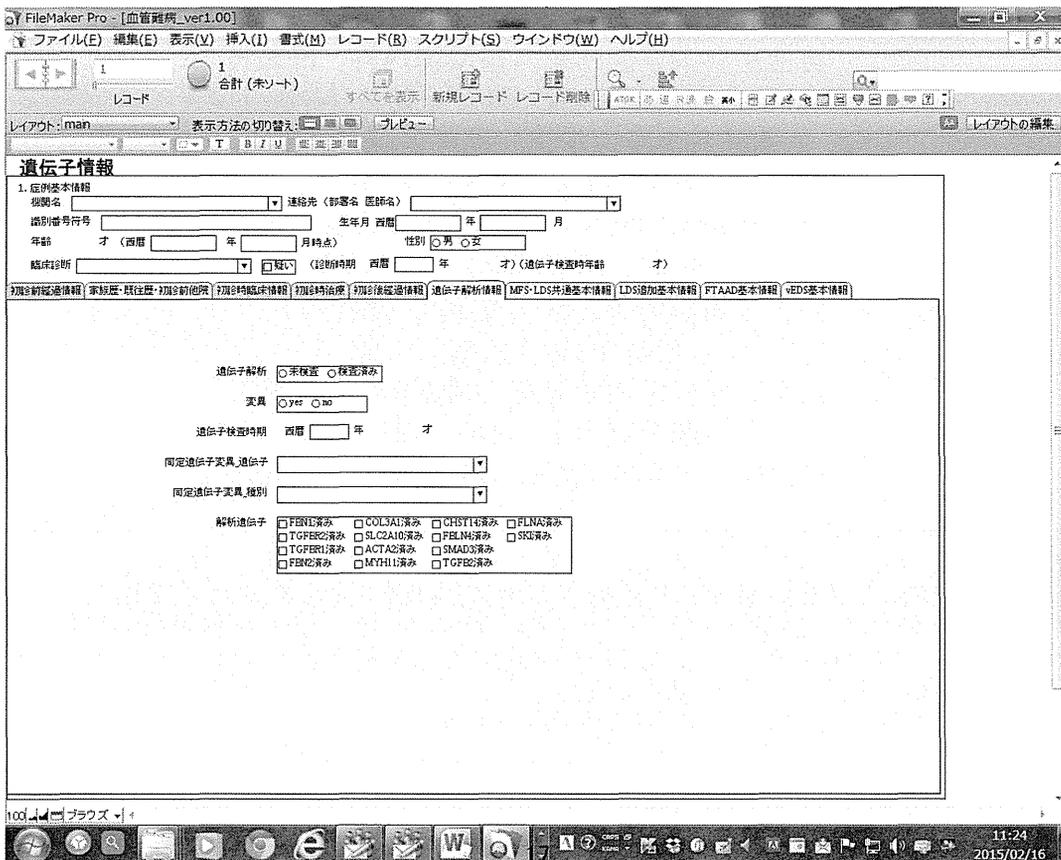
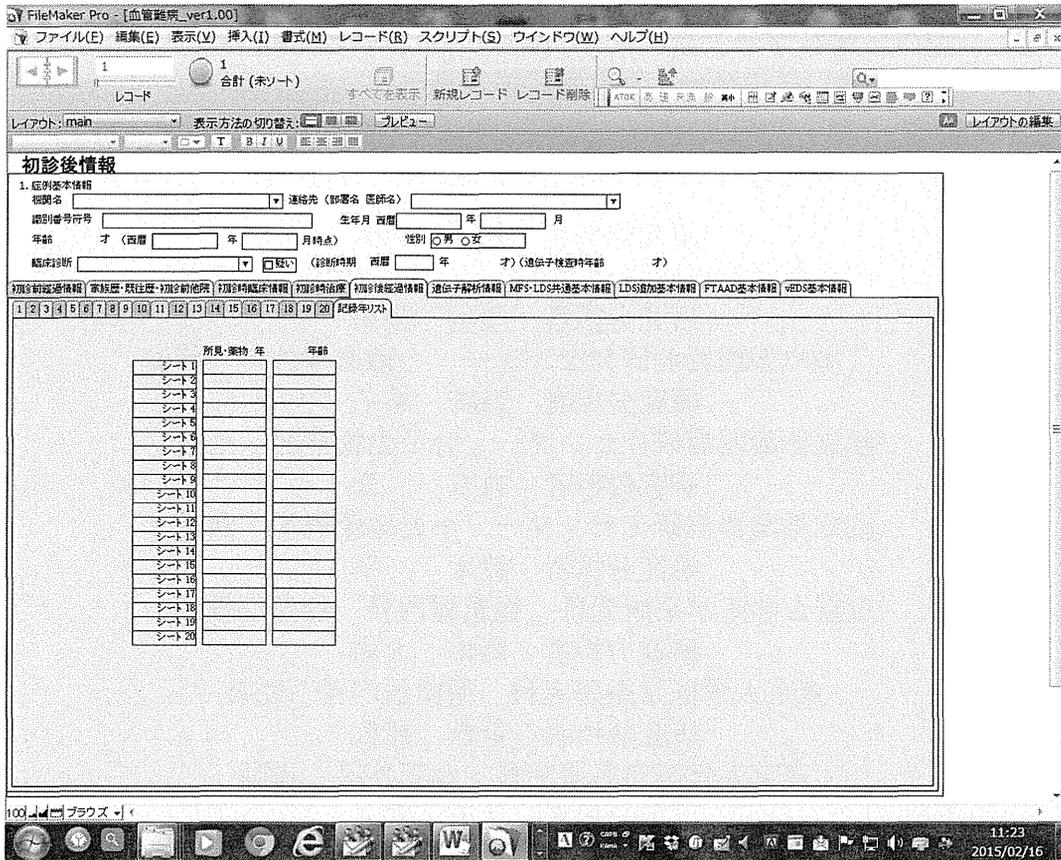
所見 薬物療法

開始時期 西暦 年 月

EB	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
EB	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
ARB	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
ARB	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
ACEI	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
CB (DHP)	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
CB (非DHP)	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
抗凝固剤	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
抗凝固剤	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
その他	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day
その他	薬剤名 <input type="text"/>	量 <input type="text"/>	mg/day

薬療法変更理由

11:22 2015/02/16



厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

遺伝性血管難病「マルファン症候群」に関する調査研究

研究分担者 森崎 隆幸
国立循環器病研究センター 分子生物学部 部長
研究分担者 湊谷 謙司
国立循環器病研究センター 心臓血管外科 部長
研究分担者 森崎 裕子
国立循環器病研究センター 分子生物学部 室長
研究分担者 白石 公
国立循環器病研究センター 小児循環器科 部長
研究分担者 鈴木 亨
東京大学医学系研究科 循環器内科 特任准教授
研究分担者 藤田 大司
東京大学医学系研究科 循環器内科 助教
研究分担者 重松 邦広
東京大学医学系研究科 血管外科 講師
研究分担者 武田 憲文
東京大学医学系研究科 循環器内科 特任助教
研究分担者 古庄 知己
信州大学医学部 遺伝医学 准教授
研究分担者 今井 靖
自治医科大学医学部 循環器内科 准教授
研究分担者 坏 宏一
日本医科大学医学部 循環器内科 助教
研究分担者 荻野 均
東京医科大学医学部 心臓血管外科 教授
研究分担者 籾持 均
獨協医科大学 皮膚科 教授
研究分担者 小室 一成
東京大学医学系研究科 循環器内科 教授
研究協力者 木村 直行
自治医科大学さいたま医療センター 講師

研究要旨

マルファン症候群は、*FBNI*遺伝子の変異により結合組織の変化を来す疾患であり、大動脈疾患に加えて、骨格症状、眼症状を生ずるが、時にロイス・ディーツ症候群など類縁疾患との区別は容易でない。本分担研究では、基幹医療機関にて診療管理しているマルファン症候群616例のレジストリ登録を推進し、疾患病態の把握、診断基準の見直し、疾患情報の改訂、サポートの必要な重症度分類の案作成につながる情報が得られた。