

告示	番号	13	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	CFC 症候群	

CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群

しーえふしーしょうこうぐん

概念・定義

細胞内 Ras/MAPK シグナル伝達経路に存在する遺伝子の先天的な異常によって、成長・発達障害、精神発達の遅れ、薄い眉毛や側頭部狭小などの特徴的な顔つき、脆弱でカールした毛髪、湿疹・角化異常・魚鱗癬などの皮膚症状、先天性心疾患、肥大型心筋症などがみられる遺伝性疾患。

症状

成長・発達障害、精神発達の遅れ、薄い眉毛や側頭部狭小などの特徴的な顔つき、脆弱でカールした毛髪、湿疹・角化異常・魚鱗癬などの皮膚症状、先天性心疾患、肥大型心筋症などが認められる。

合併症

ときに、白血病などの悪性腫瘍を合併する。

治療

根本的な治療法は知られていない。対症療法がおこなわれる。心疾患や悪性腫瘍の早期発見と早期治療が、予後を大きく改善する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_16.html