

＜診断基準＞

CFC 症候群 (Cardio-Facio-Cutaneous 症候群 (心臓・顔・皮膚症候群))

- 1) 特徴的な臨床症状があり、該当する病因遺伝子 (KRAS・BRAF・MEK1・MEK2) のいずれかに変異が認められる。
- 2) 下記の4項目をすべて満たす。
 - ・特徴的な顔貌 (>92%)
 - ・精神遅滞 (100%)・特徴的な顔貌 (>92%)
 - ・心疾患 (84%): 肥大型心筋症 (44%)、肺動脈狭窄症 (36%)、不整脈 (12%)
 - ・多彩な皮膚症状: 毛孔角化症 (60%)、角化症 (56%)、色素沈着症 (40%)

1) もしくは 2) を対象とする。

＜参考＞臨床症状とその合併頻度

- ・特徴的な顔貌 (>92%)
- ・精神遅滞 (100%)
- ・言葉の遅れ (96%)
- ・カールした毛髪 (96%)
- ・相対的大頭症 (92%)
- ・短頸 (88%)
- ・低身長 (76%)
- ・心疾患 (84%): 肥大型心筋症 (44%)、肺動脈狭窄症 (36%)、不整脈 (12%)
- ・多彩な皮膚症状: 毛孔角化症 (60%)、角化症 (56%)、色素沈着症 (40%)

(注) 本診断基準は未成年にのみ適用される。(成人以降に診断される例が確認されていない。)

<重症度分類>

※下記の基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)又は基準(エ)のいずれかを満たす場合

基準(ア):症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

基準(イ):現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、 β ブロッカーのいずれかが投与されている場合

基準(ウ):治療で、呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの)、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

基準(エ):腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から5年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る)。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。