



SİSTEMİK BULGULARIN SKORLANMASI	
Baş parmak ve el bileği işareti * Baş parmak veya el bileği işareti	+ 3 puan + 1 puan
Pectus karinatum deformitesi * Pectus excavatum ya da göğüs asimetrisi	+ 2 puan +1 puan
Hindfoot deformitesi *Pes planus	+ 2 puan + 1 puan
Pnömotoraks	+ 2 puan
Dural ektazi	+ 2 puan
Protruze asetabulum	+ 2 puan
Skolyoz olmadan azalmış üst segment/alt segment oranı ve artmış kol/boy oranı	+ 1 puan
Skolyoz (20 derece üzeri) veya torakolomber kifoz	+ 1 puan
Azalmış dirsek ekstansiyonu	+ 1 puan
Ciltte strialar	+ 1 puan
Myopi (-3 dioptr)	+ 1 puan
Mitral valv prolapsusu (tüm tipleri)	+ 1 puan
Yüz bulguları (3/5) Dolikosefali Enoftalmi Downslant palpebral fissürler Malar hipoplazi Retrognati	+ 1 puan
Ghent-2 nosolojide olan sistemik bulgulardan en fazla 20 puan elde edilebilir.	Sistemik puan ≥ 7 Sistemik Tutulumu Gösterir.

Aile Hikayesi
- MFS tanı kriterlerini karşılayan 1. Derece akrabasının varlığı
- Ailede Marfan sendromuna neden olduğu bilinen FBN1 geni mutasyonu

Pozitif	Negatif
+ Ektopik lens + Sistemik skor ≥ 7 puan + Aort kökü çapı 20 yaşın üzerinde Z-skoru ≥ 2 20 yaşın altında ≥ 3	+ Aort kökü çapı (Z-skoru ≥ 2) ve ektopik lens + Aort kökü çapı (Z-skoru ≥ 2) ve FBN1 mutasyonu pozitifliği + Aort kökü çapı (Z-skoru ≥ 2) ve sistemik skor ≥ 7 puan + Ektopik lens ve aort anevrizması ile ilişkili FBN1 mutasyonu
MARFAN SENDROMU TANISI	MARFAN SENDROMU TANISI

DİĞER KLİNİK ANTİTELER



Sistemik skor ≤ 7 Ve/veya Sınırdaki aort ölçümü $Z < 3$ FBN1 mutasyonu negatifliği	NON SPESİFİK BAĞ DOKUSU HASTALIĞI
Sistemik skor ≤ 7 Ve/veya Sınırdaki aort ölçümü $Z < 3$ FBN1 mutasyonu pozitifliği (sporadik/Ailesel)	POTANSİYEL MARFAN SENDROMU
Ektopik Lens (Sistemik skor var veya yok) Ve Aort anevrizması ile ilişkisi olmayan FBN1 mutasyonu Veya FBN1 negatifliği	EKTOPIA LENTİS SENDROMU
Borderline aort dilatasyonu $Z < 2$ Ve Sistemik skor ≥ 5 Ve Ektopik lens yok	MASS Myopi, MVP, Borderline Aort Dilatasyonu, Skin, Skeletal
MVP Ve Borderline aort dilatasyonu $Z < 2$ Ve Sistemik skor ≤ 5 Ve Ektopik lens yok	MVPS Mitral Valv Prolapsusu Hastalığı