



# 神経線維腫症 1 型について知っておいていただきたいこと



## 神経線維腫症 1 型とは？

- ★ 神経線維腫症 1 型(NF1)はフォンレックリング・ハウゼン病とも言われています。
- ★ 神経線維腫症 1 型は体に形や大きさが様々な茶色いカフェ・オ・レのようなしみ(カフェ・オ・レ斑)が複数見られることで気づかれます。このカフェ・オ・レ斑自体は体に悪さをする病気ではありません。しかし、その他に心配な症状を伴ってくることもあるため、定期検診を行っていくことが大切です。
- ★ 神経線維腫症 1 型を有する赤ちゃんは 3,500 人に 1 人の割合で生まれます(埼玉県で毎年約 20 人、全国で約 300 人)。
- ★ 神経線維腫症 1 型の症状は程度がごく軽い場合もあり、その表れ方はたとえ家族内でも個人によって様々です。

## 神経線維腫症 1 型の原因は？

神経線維腫症 1 型は *NF1* 遺伝子(第 17 番目の染色体長腕にある)の一部が変化することで起こります。この病気は親から子に遺伝(常染色体優性遺伝<sup>※</sup>)することもあります。半分以上の患者さんは遺伝ではなく、お父さんの精子あるいはお母さんの卵子が作られるときの突然変異が原因です。

## 気をつける症状は？

### ★ 皮膚の症状

体にカフェ・オ・レ斑が複数見られます。また限られた範囲(首もとなど)にびまん性神経線維腫ができることもあります。思春期頃からは、皮膚や皮下のおできの様な盛り上がり(皮膚神経線維腫)が見られます。これらは基本的に良性ですが、もし急に大きくなったり痛みを伴う場合には悪性化の恐れもあるので早めに診察を受けましょう。

### ★ 目の症状

眼球のある頭蓋骨のくぼみ(眼窩)や両方の視神経が交わる所の腫瘍(視神経腫瘍)などができることもあります。視力の低下や失明に繋がることもあるため 7 歳頃までは MRI 検査や眼科で定期的にチェックしましょう。

### ★ 骨の症状

まれに生まれつき骨の変形(特にひざ下の長い骨)が見られます。初診時にレントゲンで確認します。また成長に伴い、背骨がゆるく曲がることがあります(脊椎彎曲)。診察時に確認しながら、必要に応じてレントゲン検査などを行い診ていきます。

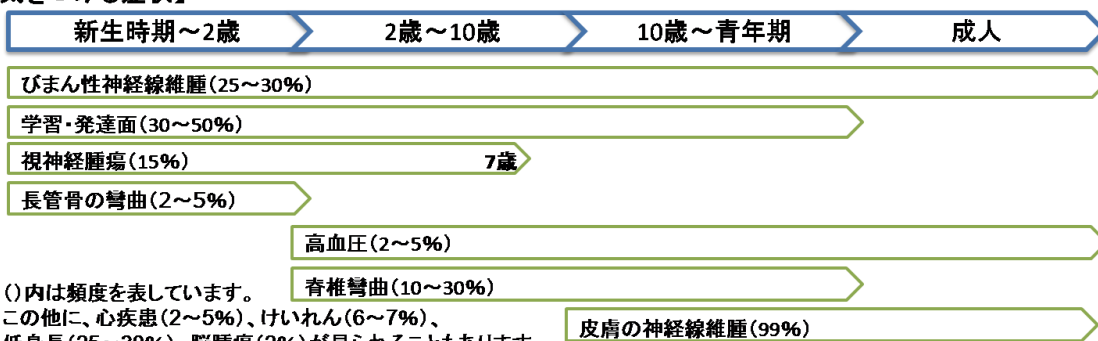
### ★ 高血圧

高血圧を認める事があるので、就学時以降は血圧もチェックしましょう。腎臓などの動脈狭窄が原因の場合もあります。

### ★ 学習・発達面

学習や発達面において注意が必要な場合があります。3 歳および 6 歳時には発達・心理テストを行い、必要によっては療育をおこなっていきましょう。

### 【気をつける症状】



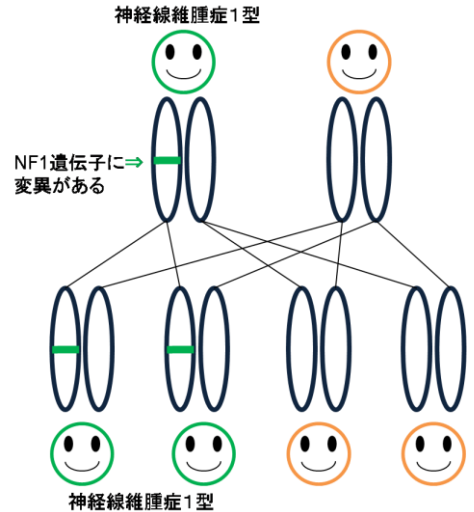
### ※)常染色体優性遺伝:

私たち人間は遺伝子を1人2つずつ持っており、  
 お子さんは、お父さんとお母さんからそれぞれ1つずつ遺伝子をもらいます。  
 優性遺伝とは遺伝子の変異が1つあると症状がでるものをいいます。  
 お父さんまたはお母さんのどちらかに病気の症状がある場合、  
 次のお子さんが病気である確率は50%です。

(右図参照:4通り中2通り=2/4=50%)

また、ご両親どちらにも症状がない場合には、  
 次のお子さんが病気である確率は低いと考えられます。

・染色体:遺伝情報であるDNAが集まったもの。



### 最初の診察でのチェック事項

#### ★ 遺伝科での診察

- ◇ 成長(身長・頭囲)・発達の具合
- ◇ 皮膚の症状: カフェーレ斑などの場所や数を診ます。
- ◇ 骨の症状: 足の長い骨が真っ直ぐかどうかを診ます。
- ◇ 心雑音、心疾患を疑わせる症状の有無
- ◇ 神経症状の有無
- ◇ 就学時であれば血圧のチェック: 高血圧ではないかを診ます。



- ★ 染色体検査: 神経線維腫症1型の原因遺伝子のある染色体部分に異常がないかを検査します。実際には採血をします。
- ★ レントゲン画像での確認: 必要に応じて診察後に頭および膝下の両足の写真を撮ります。
- ★ 頭部MRI検査: 視神経腫瘍ができていないか2年に1回程度MRI検査を行います。8歳以下では検査時に眠るお薬を使いますが、そのお薬は体へ悪い影響はありません。
- ★ 眼科の予約: 遺伝科から紹介致しますので、後日受診して下さい。

### 神経線維腫症1型の定期的なフォローアップについて

#### 【遺伝科でのフォローアップ】

～1歳:3～6ヶ月ごと → 1～3歳:6ヶ月ごと → 3歳～:1年ごと

#### 【頭部MRI検査のフォローアップ】

2年ごとに検査

#### 【眼科でのフォローアップ】

1年ごとに受診、症状がなければ7歳でフォロー終了

#### ★ 遺伝科外来

月曜日の午後、火・木・金曜日で診療をおこなっています。

私たちと一緒に定期的にチェックしていきましょう。



## 神経線維腫症1型の診断基準

★ 神経線維腫症1型の国際的な診断基準では、以下の症状のうち2つ以上見られた場合に診断されます。

- ◇ カフェ・オ・レ斑(思春期以前では最大径5 mm以上、思春期以降では最大径15 mm以上)を6個以上
- ◇ 神経線維腫を2個以上、あるいはびまん性神経線維腫を1個以上
- ◇ わきの下や股にある“そばかす”のような小斑点
- ◇ 視神経膠腫
- ◇ 2個以上のLisch結節(虹彩過誤腫)
- ◇ 特徴的骨病変(蝶形骨異形成や脛骨の偽関節形成など)
- ◇ 一次近親者(両親、同胞、子)に上記の診断基準を満たすNF1を有する人がいる



★ 小さいお子さんの場合には以下のことが言われています。

- ◇ 1歳未満では、約半数の人が診断基準からは漏れます。
- ◇ しかし、8歳を過ぎるとほとんどの人がこの基準から診断されます。
- ◇ 乳幼児期のお子さんカフェ・オ・レ斑のみが見られる場合であっても、この病気の可能性を考えて健診が必要になっていきます。
- ◇ ご両親のどちらかがこの病気である場合は、お子さんは家族歴のほかにも上記の1つの症状で診断されるために、多くの場合は1歳前後でカフェ・オ・レ斑により診断されることがあります。