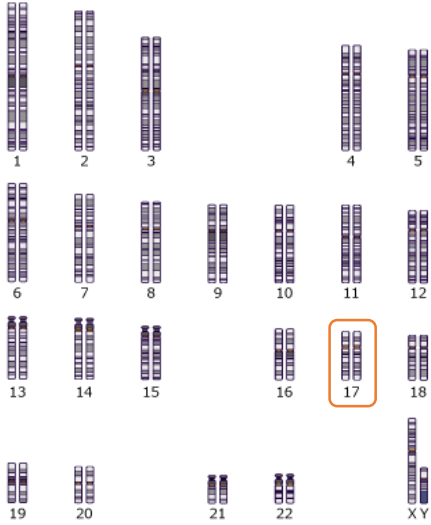


神経線維腫症1型について

神経線維腫症1型(NF1)はフォンレックリング・ハウゼン病ともいわれています。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・レ斑自体は身体に悪影響を及ぼす症状ではありません。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。



原因は？



神経線維腫症1型はNF1遺伝子(17番染色体の長腕にある)の一部が変化することで起こります。この体質は親から子に伝わることもあります。半分以上の患者さんは遺伝ではなく新生突然変異が原因です。新生突然変異はお父さんの精子あるいはお母さんの卵子がつくられるときに起こることがあります。

伝わり方については次のページ ▶

遺伝子の検査について

NF1遺伝子に変化があるかどうかを調べる検査(遺伝学的検査)は令和6年度から保険適応となりました。(3,880点) 実際には採血を行います。



© 2016 DBCLS TogoTV, CC-BY-4.0
<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.ja>

気を付ける症状は？

※症状のあらわれ方は個人によって様々です。

新生児期～2歳

カフェオレ斑 (>99%)

体にカフェオレ斑が複数見られます。

多くは出生時、遅くても2歳までにはみられます

2歳～10歳

雀卵斑 (85-90%)

2,3歳頃から小児期早期に出現することが多い。

10歳～青年期

成人

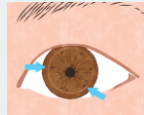
眼の症状

Lisch結節(>95%)

眼の虹彩(瞳の茶色い部分)に小さな粒があらわれることがあります。

眼の中の膜(脈絡膜)の変化 (82%-98%)

眼の神経の腫瘍(視神経膠腫) (14-20%)



骨の変形 (2-5%)

生まれつき骨の変形(特にひざ下の長い骨)が見られることがあります。

レントゲンで確認します。

側弯 (5%)

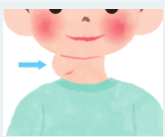
成長に伴い、背骨がゆるく曲がる場合があります。診察時に確認しながら必要に応じてレントゲン検査などを行い診ていきます。

皮膚神経線維腫 (99%)

思春期以降に出現することが多い。皮膚や皮下のおできのような盛り上がりが見られます。これらは基本的には良性ですが、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。

叢状(そうじょう)神経線維腫 (30-50%)

体の中にできた神経の腫瘍が大きくなって体の表面が盛り上がったたり、痛みを感じたりすることがあります。



そのほか

・ 学習面の遅れ(50%-60%) ・ 脳幹神経膠腫(1%) ・ てんかん(5-7%) ・ 高血圧(≧15%-20%)が見られることがあります。





A: ご両親がNF1と診断されていない場合 以下の2項目満たせばNF1と診断されます。

- カフェオレ斑6個以上 (5mm以上, 思春期以後15mm以上)
- 雀卵斑様色素斑 (わきの下や脚の付け根)
- 2個以上の神経線維腫, 1個の叢状(そうじょう)神経線維腫
- 視神経膠腫
- その他の眼の症状 (2個以上のLisch結節または脈絡膜異常)
- 骨の形の変化 (蝶形骨異形成, 脛骨の前外側への弯曲, 長管骨の偽関節)
- NF1遺伝子の変化

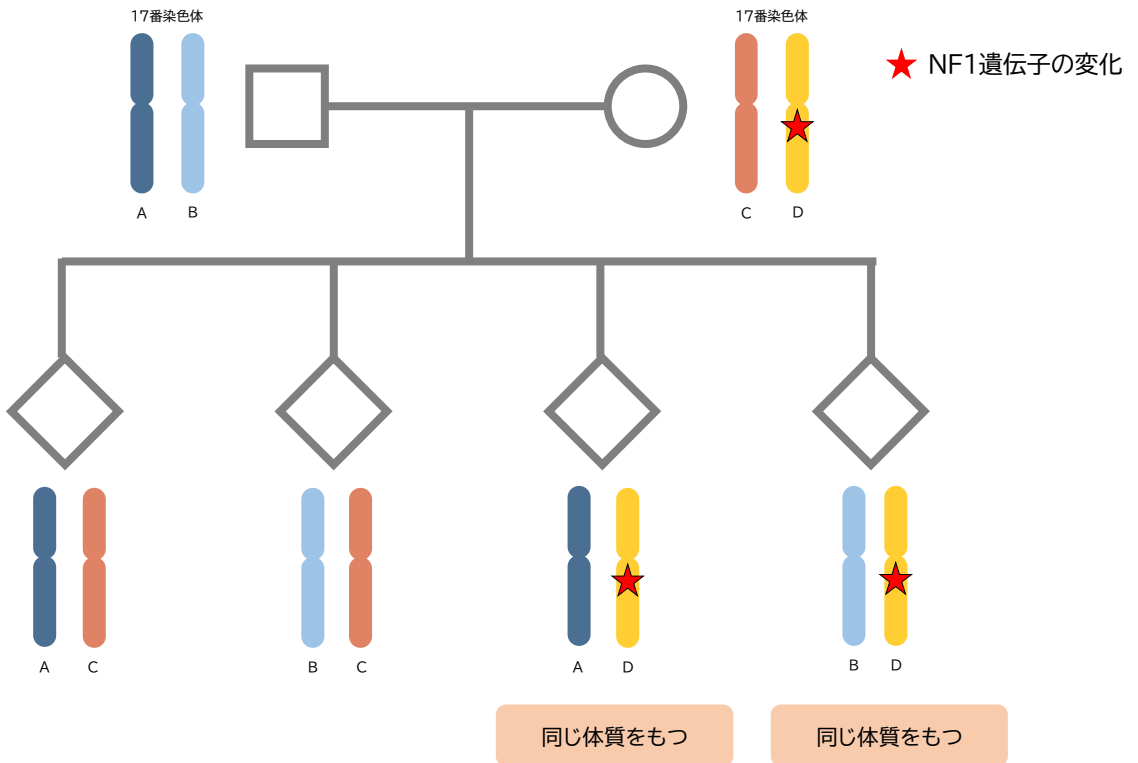
B: ご両親のどちらかがNF1と診断されている場合, 上記の基準1項目でNF1と診断されます。

※上記の診断基準を満たしていてもよく似た別の体質である可能性もあります。

遺伝について

神経線維腫症1型は常染色体顕性遺伝(優性遺伝)形式をとります。神経線維腫症1型の体質を持つ方が、次世代に同じ遺伝子の変化を受け継ぐ可能性は性別に関わらず1/2(50%)です。

将来、お子さんについて相談したいときは遺伝カウンセリングを受けることができます。遺伝カウンセリングはこども病院を卒業して大人になってからでも受けることができます。



遺伝子の変化は特別なこと?

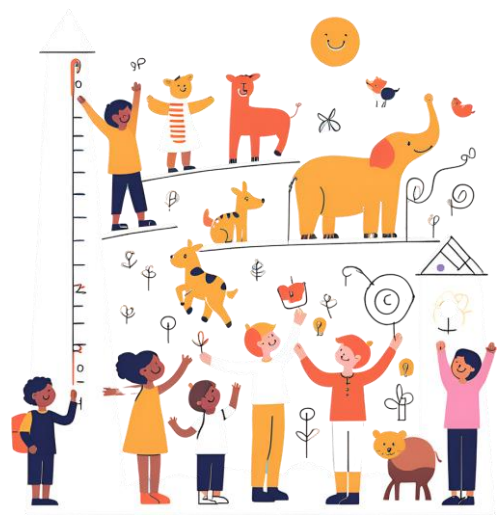
世の中には調べていないだけで、実は誰もが何かしらの変化をもっています。体質や病気以外にも、肌の色や顔つき、体つき、目や髪の色など、ひとりひとりが異なる特徴を持っているのはみんなそれぞれ遺伝子の変化を持つためです。





遺伝科の診察でのチェック事項

- ✓ 成長(身長/頭位)、発達の具合を確認
- ✓ 皮膚の症状:カフエ・オ・レ斑などの場所や数を診ます
- ✓ 骨の症状:足の長い骨がまっす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
- ✓ 他の診療科の受診状況



医療費助成制度について

18歳未満の患者さんが対象となる制度

小児慢性特定疾病医療費助成制度

子どもの慢性疾患のうち、治療期間が長く、医療費負担が高額となる未成年患者の家庭に対し、医療費の自己負担分を補助するものです。NF1もこの制度の対象疾患に含まれています。対象基準が定められており、また自己負担額は患者さんの世帯年収や重症度によって異なります。

患者さんの年齢にかかわらず利用できる制度

指定難病医療費助成制度

「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らして病状の程度が一定程度以上の患者さんに対して適用される医療費助成制度です。確立された対象疾病の診断基準とそれぞれの疾病の特性に応じた重症度分類等が、個々の疾病毎に設定されています。

詳細は地域連携室でご相談いただけます。

小児慢性特定疾病情報センター：医療費助成/難病情報センター：指定難病患者への医療費助成制度のご案内

【問い合わせ先】

静岡県立こども病院 054-247-6251(代)
遺伝染色体科まで