

久留米大学病院 結節性硬化症診療チーム

～結節性硬化症の診療希望又は結節性硬化症様の症状が気になる方へ～

結節性硬化症は様々な症状と長くつきあっていく病気です。多くの科の受診が必要になりますので皆で一緒に協力して診療にあたっていくことが重要です。

結節性硬化症（TSC）とは

●疫学

日本全国に1万5000人もの結節性硬化症の患者さんがいると考えられています。

●原因

TSC1 と TSC2 遺伝子が原因で細胞を増殖させる mTOR（エムツール）という物質が過剰に働き様々な部位に腫瘍ができると言われています。

●症状

種々の臓器に由来する症状が異なる時期にみられます。

結節性硬化症（TSC）の症状発現時期

		10歳	20歳	30歳	40歳	50歳	60歳
脳	脳室上衣下結節(SEN) 上衣下巨細胞性星細胞腫(SEGA)等	[発現時期: 10歳 - 50歳]					
	てんかん発作	[発現時期: 10歳 - 60歳]					
	大脳皮質/皮質下結節	[発現時期: 10歳 - 60歳]					
	発達遅延または精神遅滞	[発現時期: 10歳 - 60歳]					
	問題行動	[発現時期: 20歳 - 60歳]					
眼	網膜過誤腫	[発現時期: 10歳 - 40歳]					
口腔	口腔症状	[発現時期: 10歳 - 60歳]					
心臓	心横紋筋腫	[発現時期: 10歳 - 20歳]					
肺	肺リンパ脈管筋腫症(LAM)	[発現時期: 20歳 - 60歳]					
腎臓	腎血管筋脂肪腫(腎AML)	[発現時期: 20歳 - 60歳]					
皮膚	白斑	[発現時期: 10歳 - 50歳]					
	顔面血管線維腫	[発現時期: 10歳 - 40歳]					
	爪囲線維腫	[発現時期: 20歳 - 60歳]					

●診断 下記の結節性硬化症の診断基準が示されています。

臨床症状基準

<大所見>

1. 顔面血管線維腫(3個以上)あるいは前額線維隆起斑
2. 低色素性白斑(3個以上)
3. 爪線維腫(2個以上)
4. Shagreen パッチ(隆起革様皮)
5. 多発性網膜過誤腫
6. 皮質異形成(皮質結節・白質放射状遊走線を含める、3箇所以上)
7. 上衣下結節
8. 上衣下巨細胞性星細胞腫
9. 心横紋筋腫
10. リンパ脈管筋腫症
11. 腎血管筋脂肪腫(2個以上)

<小所見>

1. 歯エナメル陥凹(3箇所以上)
2. 口腔内線維腫(2個以上)
3. 非腎臓性過誤腫
4. 網膜無色斑
5. 散在性(Confetti)皮膚病変
6. 多発性腎嚢胞

確定診断 = 上記大所見 2 項目、あるいは大所見 1 項目と小所見 2 項目

推定診断 = 上記大所見 1 項目、あるいは大所見 1 項目と小所見 1 項目、あるいは小所見 2 項目以上

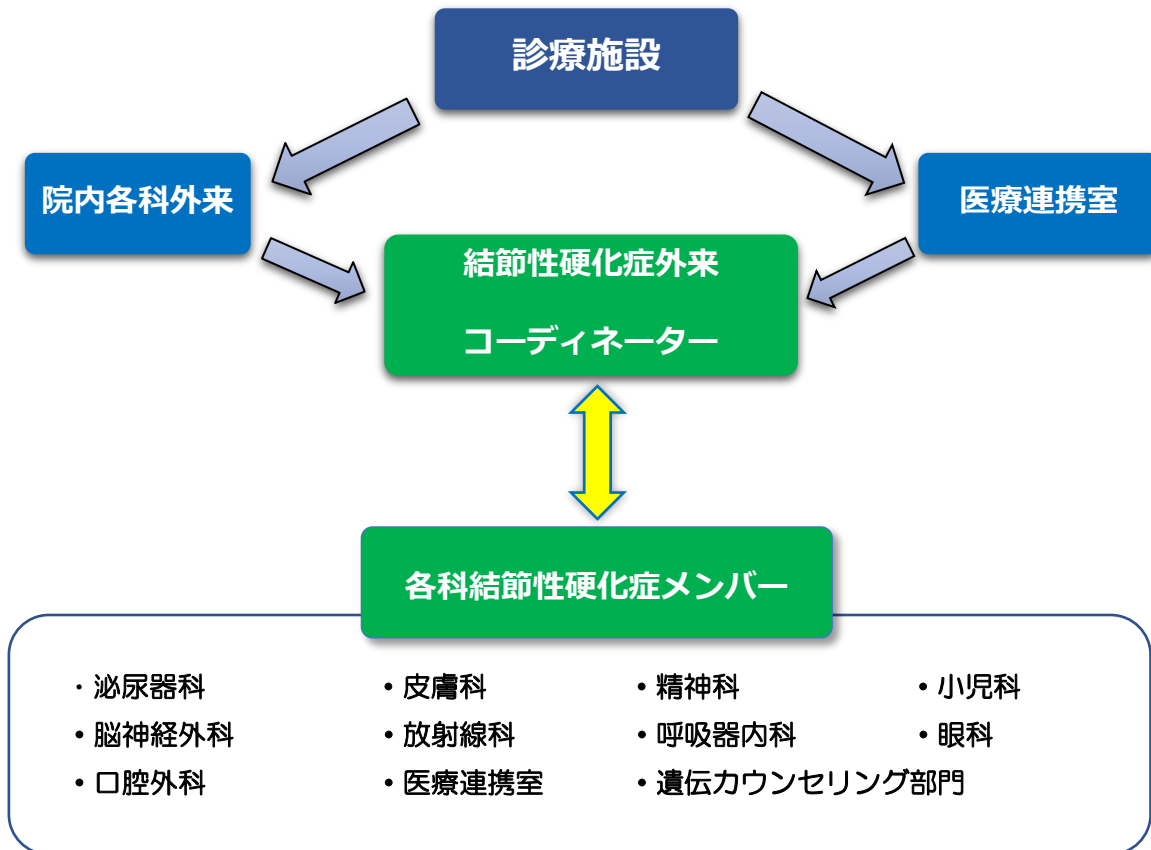
●治療

診療チームでは、全国で行われている標準的な治療(手術、放射線療法、血管塞栓術、mTOR 阻害剤など)を提供しています。検査の状況を医師と一緒に確認しながら病状にあった治療を進めていきましょう。

●医療費助成

2015 年7月より結節性硬化症は、指定難病、小児慢性特定疾患の医療費助成対象となりました。症状の程度によっては助成対象にならないことがありますのでコーディネーターに御相談ください。(指定難病や小児慢性特定疾患に関する書類の説明は病院総合窓口へご相談ください)

<診療体制>



- 診療状況をチェックしてくれるコーディネーター制度（成人部門2名、小児部門1名）を採用しています。
 - ・3名の結節性硬化症コーディネーターによる関連科への紹介と定期検査の状況を随時チェックします。
 - ・医療連携室を介して地域の病院からの窓口となります。
 - ・受診科で偶然の発見された際の診療の窓口となります。
- 電子カルテ内に共有ページを作成し各科で情報を共有します。
- 臨床遺伝専門医への受診も可能です。
- 新生児から成人まで対応します。

<受診を希望される方へ>

受診に際しては医療機関から「結節性硬化症診療部門」宛の紹介が必要になります。
かかりつけの先生から予約センターに電話 0800-200-4897 又は FAX0800-200-9489 でご連絡下さい。

月～金 8：30～18：00

土 8：30～14：00 にてご連絡ください。

ご不明な点は久留米大学病院 0942-35-3311（代表）から

下記の外来につないでいただき、外来受付の方に折り返しの連絡先をお伝え下さい。

<診療チームメンバー>



成人部門 泌尿器科 林 秀一郎、松尾 光哲、井川 掌

成人部門 皮膚科 古賀 浩嗣、石井 文人、名嘉真 武国

成人部門 精神科 伊東 裕二、本岡 大道

小児部門 小児科 田中 征治、福井 香織、渡邊 順子、山下裕史朗