

40-1. 神経線維腫症 型

1 主な症候

(1) カフェ・オ・レ斑

扁平で盛り上がりのない斑であり，色は淡いミルクコーヒー色から濃い褐色に至るまで様々で，色素斑内に色の濃淡はみられない。形は長円形のものが多く，丸みを帯びたなめらかな輪郭を呈している。

(2) 神経線維腫

皮膚の神経線維腫は思春期頃より全身に多発する。このほか末梢神経内の神経線維腫 (nodular plexiform neurofibroma)，びまん性の神経線維腫 (diffuse plexiform neurofibroma)

がみられることもある。

2 その他の症候

骨病変 - 脊柱・胸郭の変形，四肢骨の変形，頭蓋骨・顔面骨の骨欠損など。

眼病変 - 虹彩小結節 (Lisch nodule)，視神経膠腫など。

皮膚病変 - 雀卵斑様色素斑，有毛性褐青色斑，貧血母斑，若年性黄色内皮腫など。

脳脊髄腫瘍 - 脳神経ならびに脊髄神経の神経線維腫，髄膜腫，神経膠腫など。

脳波の異常

クロム親和性細胞腫

悪性神経鞘腫

3 診断上のポイント

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫がみられれば診断は確実である。小児例 (pretumorous stage) では，径 1.5cm 以上のカフェ・オ・レ斑が 6 個以上あれば本症が疑われ，家族歴その他の症候を参考にして診断する。ただし両親ともに正常のことも多い。成人例ではカフェ・オ・レ斑が分かりにくいことも多いので，神経線維腫を主体に診断する。

4 重症度分類 (表)

5 特定疾患治療研究事業の範囲

型の診断基準により神経線維腫症と診断された者については，重症度分類の stage 4，5 に該当する者を対象とする。

表：重症度分類

DNB 分類	生活機能と社会的活動度
Stage 1 : D1 であって、N0 かつ B0 , 又は B1 であるもの	日常・社会生活活動にほとんど問題ない
Stage 2 : D1 又は D2 であって N2 及び B3 を含まないもの	日常・社会生活活動に問題あるが軽度
Stage 3 : D3 であって N0 かつ B0 であるもの	日常生活に問題はないが、社会生活上の問題が大きい
Stage 4 : D3 であって N1 又は B1 , 2 のいずれかを含むもの (ただし Stage 5 に含まれるものを除く)	日常生活に軽度の問題があり、社会生活上の問題が大きい
Stage 5 : D4 , N2 , B3 のいずれかを含むもの	身体的異常が高度で、日常生活の支障が大きい

皮膚症状

- D1 色素斑と少数の神経線維腫が存在する
- D2 色素斑と比較的多数の神経線維腫が存在する
- D3 顔面を含めて極めて多数の神経線維腫が存在する
- D4 びまん性神経線維腫などによる機能障害や著しい身体的苦痛又は悪性末梢神経鞘腫瘍の併発あり

神経症状

- N0 神経症状なし
- N1 麻痺、痛み等の神経症状や神経系に異常所見がある
- N2 高度あるいは進行性の神経症状や異常所見あり

骨症状

- B0 骨症状なし
- B1 軽度の脊柱変形ないし四肢骨変形あり
- B2 中程度の non-dystrophic type の脊柱変形あり
- B3 高度の骨病変あり [四肢骨変形、骨折、偽関節、dystrophic type の脊柱変形 (側弯あるいは後弯)、頭蓋骨欠損又は顔面骨欠損]

