

九州大学病院 結節性硬化症(TSC)診療連携チーム概要

九州大学病院では、小児科、泌尿器科、神経内科、皮膚科、呼吸器科、歯科、薬剤部の7診療科で合同の”結節性硬化症連携チーム”を結成し活動を開始致しました。
病態が多岐にわたるため単一の診療科だけでは十分な診療が難しいことから、多診療科で協力して、一人一人の患者さんを丁寧にフォローしていくことを目的としています。

結節性硬化症とは？

日本全国に約15,000人の結節性硬化症の患者さんがいると考えられます。また、全世界では約100万人の結節性硬化症患者さんがいると考えられています。

結節性硬化症（英語ではtuberous sclerosis complex）は、脳、腎臓、肺、皮膚、心臓など全身のさまざまな場所に腫瘍をはじめとする症状が出る病気です。症状としては、てんかん発作や、言葉や読み書きなどの発達に遅れが出る（発達障害）、人とうまくコミュニケーションが取れなくなる（自閉症）、頭痛、吐き気、お腹の痛み、尿に血が混じる、血圧が高くなる、息苦しい、脈が乱れる、歯の表面にくぼみができるなど様々な症状があらわれます。

これらの症状がおきるかどうかや、症状の程度は年齢によっても異なりますし、個人差も大きいのが特徴です。

結節性硬化症と診断されたからといって、必ず病状があらわれるとは限りません。何も問題なく一生を過ごせる場合もあります。

●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。手続きに関しては、当院外来の公費相談窓口にて御相談ください。

結節性硬化症の原因は？

結節性硬化症は、体内のmTOR（エムトール）というタンパク質のはたらきをコントロールしている遺伝子（**TSC1遺伝子**または**TSC2遺伝子**のどちらか）が一部変化し、うまくはたらかなくなるのが原因と考えられています。これらの遺伝子が増殖させると、細胞を増殖させる役割のあるmTOR（エムトール）が過剰にはたらきすぎてしまい、いろいろな場所に腫瘍をつくることでさまざまな症状が起こります。

遺伝する病気ですが、ご両親からの遺伝よりも、偶然、精子か卵子の遺伝子に変化がおこってしまい発病することの多い病気です。

遺伝子の病気というと、まれなもの、特別なものという印象が強いですが、実際には、一生の間に少なくとも**60%**の人は何らかの遺伝子の病気にかかるといわれているほど皆がかかる可能性のある病気です。

結節性硬化症で表れやすい症状

脳

上衣下巨細胞性星細胞腫（SEGA）
てんかん
発達障害

歯

エナメル質の多発性小孔

肺

リンパ脈管筋腫症（LAM）

腎臓

血管筋脂肪腫（AML）



眼

網膜過誤腫

顔

顔面血管繊維腫

心臓

心横紋筋腫

皮膚

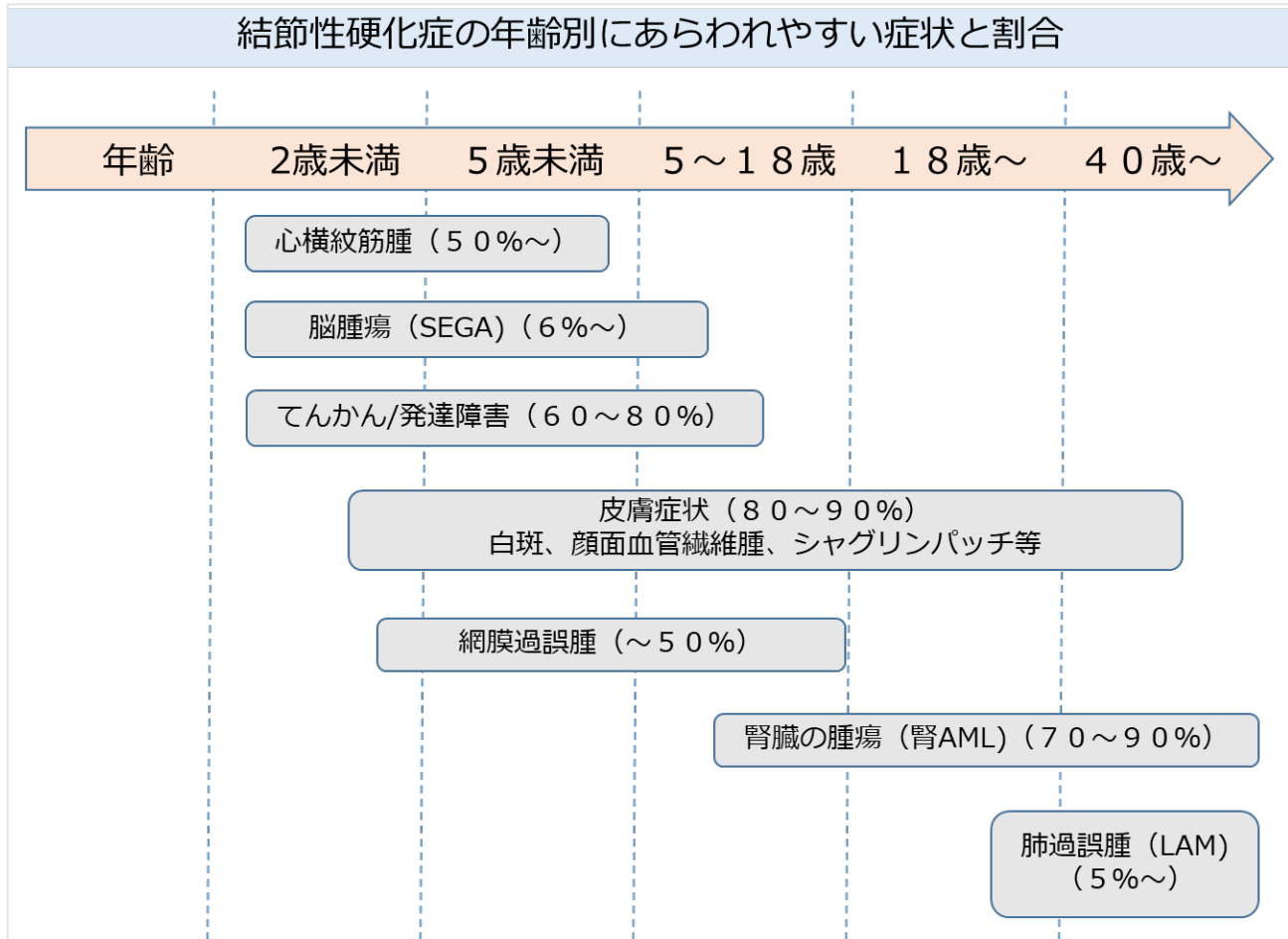
白斑
爪線維腫

AML : angiomyolipoma (血管筋脂肪腫) — LAM: lymphangiomyomatosis (リンパ脈管筋腫症)
SEGA: subependymal giant cell astrocytoma (上衣下巨細胞性星細胞腫)

どのような症状があらわれますか？

結節性硬化症は、年齢によってあらわれやすい特徴的な症状がいくつかあります。

ただし、症状に個人差があり、年齢によっても症状の出方や症状の軽さ、重さがさまざまなため、すべての結節性硬化症の患者さんがこれらの症状すべてを経験するわけではありません。



どうやって診断されるのですか？

いくつかの特徴的な症状を組み合わせると診断されます。また、他の病気と見分けるために、体の中をみることが出来るCTやMRI、超音波（エコー）などの画像検査や肺のはたらきを調べる検査、眼の検査などをおこない、総合的に診断しています。

●診断

下記の結節性硬化症の診断基準が示されています。

結節性硬化症の診断基準

TSC Clinical Consensus Guideline for Diagnosis (2012)

(1) 遺伝学的診断基準

TSC1またはTSC2遺伝子の病因となる変異が正常組織からのDNAで同定

(2) 臨床的診断基準

確定診断(definite diagnosis)：大症状2つ， または大症状1つと小症状2つ以上

疑い診断(probable diagnosis)：大症状1つ， または小症状2つ以上

A. 大症状

1. 白斑（脱色素斑）（長径5mm以上の白斑 3つ以上）
2. 顔面血管線維腫（3つ以上）または線維性頭部局面（前額線維性局面）
3. 爪線維腫（2つ以上）
4. シャグリンパッチ（粒起革様皮）
5. 多発性網膜過誤腫
6. 皮質結節または大脳白質放射状神経細胞移動線（複数）
7. 上衣下結節
8. 上衣下巨細胞性星細胞腫（SEGA）
9. 心横紋筋腫
10. リンパ脈管平滑筋腫症※
11. 血管筋脂肪腫（2つ以上）※

B. 小症状

1. 散在性小白斑（紙吹雪様皮膚病変）
2. 歯エナメル小窩（3つ以上）
3. 口腔内線維腫（2つ以上）
4. 網膜無色素斑
5. 多発性腎嚢胞
6. 腎以外の過誤腫

※リンパ管平滑筋腫症と血管筋脂肪腫は大症状であるが、この2つの組み合わせのみでは大症状1つと数えられ、他の症状がない場合は確定診断の基準を満たさない。

結節性硬化症に伴う腎血管筋脂肪腫診療ガイドライン2016から抜粋

どのような治療がありますか？

脳や腎臓にできた腫瘍を手術によって取り除いたり、てんかん発作などの症状をおさえるためのお薬をのんだりします。mTOR（エムトール）のはたらきすぎをおさえるお薬（飲み薬、塗り薬）が登場しています。このお薬によって、腎臓や脳、皮膚の腫瘍を小さくすることができるようになってきています。ほかにも、結節性硬化症に対する研究は世界中でおこなわれており、今後、結節性硬化症の治療法は進歩していくことが期待されています。

結節性硬化症は、腫瘍の大きさや症状などにより必要な検査や治療がさまざまです。たくさんの検査を受けるのは大変なことではありますが、主治医とよく相談しながら、定期的な検査と適切な治療を受けることが大切です。

結節性硬化症は治りますか？

いまのところ、完全に治すことは難しい病気です。症状をおさえる治療をおこないながら、この病気と一生つきあっていくことが必要です。病院に定期的に通院しながら、病気の状態を把握し、異常があったときにすぐに治療できるように備えることが大切です。

九州大学病院 結節性硬化症(TSC)診療連携チーム診療体制

結節性硬化症、もしくは結節性硬化症が疑われる患者様

小児窓口
酒井 康成

成人窓口
後藤 駿介

成人窓口
向野 隆彦

結節性硬化症(TSC)診療連携チームにて検討

小児科：大賀正一、酒井康成
泌尿器科：江藤正俊、後藤駿介
神経内科：向野隆彦
呼吸器科：高野智嗣
皮膚科：一木稔生
歯科：山座治義、増田啓次
精神科：加藤隆弘
眼科：山名佳奈子
薬剤部：小澤奈々、柊迫美咲

適切な診療科で今後の加療
を継続（複数科にまたがる
可能性もあります）

