

# しんけいせんいしゅしょう 神経線維腫症1型 (NF1、レックリングハウゼン病) ってどんな病気？

## 原因

- NF1遺伝子の変化を原因とする遺伝性疾患で指定難病の一つです。
- 両親どちらかのNF1遺伝子に変化があれば、子どもには50%の確率で遺伝します (遺伝性)。
- 患者さんの半数以上は両親のNF1遺伝子に変化がなく、子どものNF1遺伝子が偶然変化することで発症します (孤発性)。



## 発症頻度、患者数

- 性別や人種による差はなく、出生約3,000人に1人の割合で発症するといわれています<sup>1)</sup>。
- 日本の患者数は約40,000人と推定されています<sup>2)</sup>。

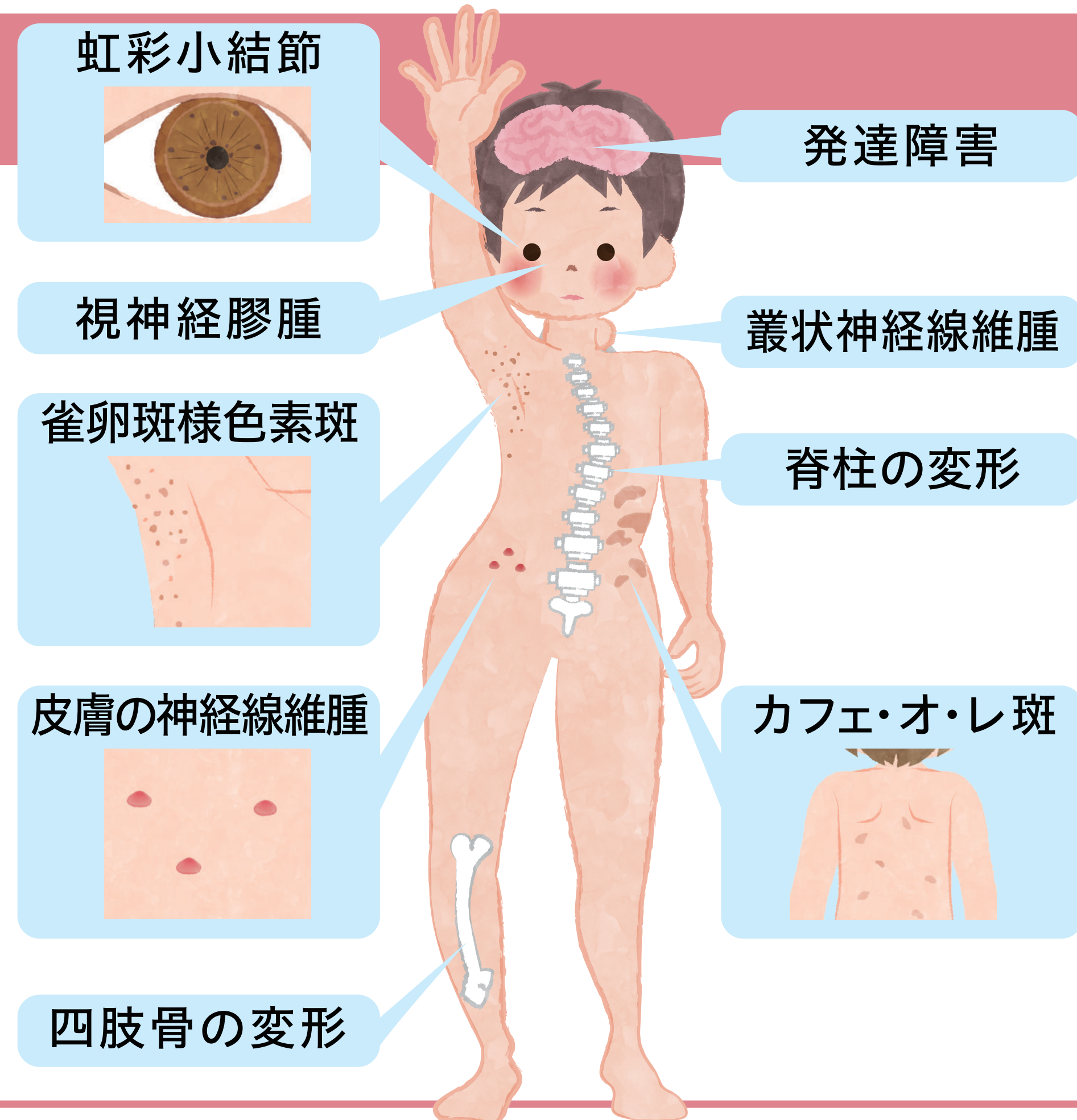


## 多岐に渡る症状

- 症状の種類や程度は個人差が大きい疾病です。
- 年齢と共に症状の種類が増える傾向があります。
- 全身の様々な部位に症状があらわれますが、命にかかわることは稀です。

### 主な症状

- 約95%の患者さんに、乳幼児期から茶色のしみ・あざ (カフェ・オ・レ斑) が認められます。
- 学童期から思春期ごろに神経線維腫 (神経に沿ってできる腫瘍) が認められることがあります。
- 骨、眼、神経系等に症状が出る場合があります。



## 定期的な受診の重要性

- 乳幼児健診でカフェ・オ・レ斑や神経線維腫から見つかることがあります。
- 成長に伴って新たな症状があらわれたり、まれに腫瘍が悪性化する事例もあります。
- 従来の対症療法や手術に加え、近年では治療の幅も広がりつつあります。

**NF1の患者さんは、半年から1年に1回の受診が推奨されています。**  
**途中で受診を中止せず、定期的な受診が重要です。**



### レックリングハウゼン病患者・家族会 To Smile

代表 大河原和泉さん

～思いは必ず現実になる～

「この病気の方々が夢や思いを実現し、誇りをもって生きていける社会を作りたい。すべての子どもたちが生きやすい世の中に。」

というビジョンのもと、私たちはTo Smileの活動を続けています。

ぜひ多くの皆さんに希少疾患についても関心を持っていただき、皆さんとともに、患者さんや家族が笑顔で、前を向いて暮らしていける未来を目指していきたいと思ひます。



To Smile ホームページ▶

NF1の詳細は

[nf1.jp](http://nf1.jp) ^



1) Evans DG, et al. Am J Med Genet A. 2010 Feb;152A (2):327-32

2) 高木廣文ほか: 厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究報告書:1988; 11-15.