



教職員・保育士 の皆様へ

神経線維腫症1型（レックリングハウゼン病、NF1）
を知っていただくために

監修

名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
認定遺伝カウンセラー® 森川真紀 先生



はじめに

神経線維腫症1型（レックリングハウゼン病、以下NF1）は、生まれつき特定の遺伝子が増えていることにより発症する病気です。主な症状は、皮膚にできるしみ・あざや、神経に沿ってできる良性の腫瘍です。命に関わることはごくまれですが、見た目の違いや発達障害など、NF1のお子さんやそのご家族の生活に影響を及ぼすことも少なくありません。

本冊子は、NF1のお子さんと接する機会のある教職員・保育士の皆様に、以下の3点について知っていただくことを目的に作成いたしました。

- ① NF1について
- ② NF1のお子さんの症状や特徴
- ③ NF1のお子さんに接する教職員・保育士の皆様にお願いしたいこと

本冊子が、NF1のお子さんと接する際の一助となれば幸いです。

名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター
認定遺伝カウンセラー® 森川真紀



目次

神経線維腫症1型（レックリングハウゼン病、NF1）とは	4
NF1の主な症状	5
NF1の治療	6
集団生活に影響を及ぼしやすい主な症状と、 その発現率・発現時期の目安	7
主な症状への教育・保育現場での対応例および 教職員・保育士の皆様にご相談したいこと	8
教職員・保育士の皆様へ	14

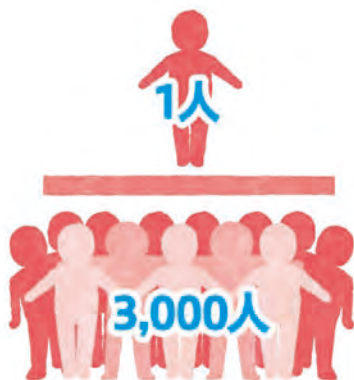


神経線維腫症1型 (レックリングハウゼン病、NF1)とは¹⁾

- 神経線維腫症1型は、レックリングハウゼン病やNF1とも呼ばれ、**カフェ・オ・レ斑**(皮膚にできるしみ・あざのようなもの)と**神経線維腫**(神経に沿って生じる良性の腫瘍)を主な症状とする、**生まれつき**の病気です。
- 骨、目、神経系などにも症状があらわれることがあります。
- あらわれる症状の種類や程度は一人ひとり異なるため、**個人差が大きい**です。



性別や人種に関係なく、**約3,000人に1人**の割合で発症するといわれています(海外データ)²⁾。



日本の患者数は**約40,000人**と推定されています³⁾。



- 成長に伴って新たな症状が出てくる可能性があるため、定期的な医療機関での受診が推奨されています。乳幼児期は3～6か月に1回程度、学童期は6～12か月に1回程度が目安です。また、定期的な検査のほかにも、個々の症状の変化に合わせた受診が必要な場合があります。
- 症状によって、体育の授業や、遠足、その他の行事などに参加する際に**工夫や周囲の協力が必要**になる場合があります。

1) 神経線維腫症1型診療ガイドライン改定委員会(編). 日皮会誌 128 (1): 17-34, 2018

2) Evans DG, et al.: Am J Med Genet A 152A (2): 327-332, 2010

3) 高木 廣文ほか: 厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究 昭和62年度研究報告書: 11-15, 1988

NF1の主な症状

※お一人に全ての症状があらわれるということではありません

カフェ・オ・レ斑

皮膚にできる、平らで楕円形^だのしみ・あざで、色は淡いミルク
コーヒー色～濃い褐色です。

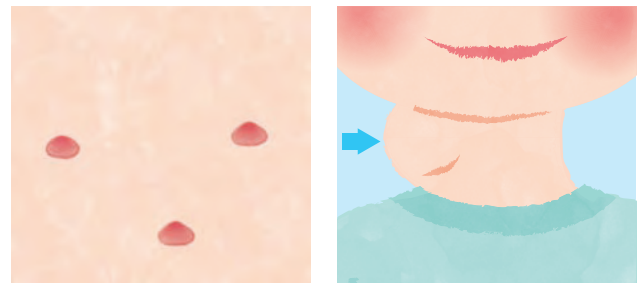
NF1でない人でも同じようなしみ・あざが1個～数個みられる
ことがありますが、NF1では全身に6個以上みられること
が多いです。



神経線維腫

皮膚や身体^{からだ}の内部に、神経に沿ってできる
良性の腫瘍です。命に関わることはまれで
すが、見た目が気になったり、痛みを伴った
することがあります。

こぶ状に盛り上がった腫瘍^{そうじょう}(叢状神経線維腫)
は、出血しやすい場合があります。



視神経膠腫^{こうしゅ}

視力の低下や、左右の視線がそろわないなどの症状がみられる場合があります。

発達障害

幼児期から学童期にかけて徐々にあきらかになることがあります。
具体的には、以下のような特徴がみられます。

- ・ 注意力が続かず忘れ物やミスが多い
 - ・ コミュニケーションがうまくとれず、周りになじめない
 - ・ 学習につまずきがあり、通常の学習方法で改善されない
- なお、一般的な発達障害の症状と特に違いはありません。

骨の症状

手や足など身体の一部の骨が生まれつき変形している場合があります。また、成長に伴って側弯^{そくわん}
症（背骨の変形）がみられることがあります。

骨の症状によって身体の動きが制限されるため、姿勢や歩き方、動作に影響する場合があります。

てんかん⁴⁾⁵⁾

脳の一部の神経細胞が、突然一時的に異常な電気活動を起こすことにより生じます。
例えば全般発作では、意識がなくなり、全身が硬くなった後、全身をガクガクさせます。
てんかん発作は、ほとんどの場合、数秒～数分間で終わりますが、長く続くこともあります。
なお、一般的なてんかんの症状と特に違いはありません。

4) 厚生労働省 知ることからはじめよう みんなのメンタルヘルス：こころの病気を知る てんかん、
https://www.mhlw.go.jp/kokoro/known/disease_epilepsy.html, 2023/01/16 確認

5) 厚生労働省：てんかん対策，https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000070789_00008.html, 2023/01/16 確認

NF1の治療

治療方法

必要に応じて、個々の症状に合わせた治療を行います。日々の生活に支障がない(少ない)場合には経過観察をすることが多く、症状の緩和や改善が期待される場合には薬物治療などを行うことがあります。

NF1の症状の中でも、こぶ状に盛り上がった腫瘍(叢状神経線維腫^{そうじょう})については下記の治療を行います。

- ①経過観察 (日々の生活に支障がない場合)
- ②手術 (腫瘍による痛みや臓器の圧迫などの症状がみられる場合)
- ③薬物治療 (腫瘍による症状があるが、手術が難しい場合)

通院や手術について

通院や手術のために、幼稚園・保育園や学校を何度も休む可能性があります。

こぶ状に盛り上がった腫瘍(叢状神経線維腫^{そうじょう})に対する薬物治療について

治療のため、学校に薬を持参して服用する場合があります。



集団生活に影響を及ぼしやすい主な症状と、その発現率・発現時期の目安¹⁾

乳幼児：1歳未満
 幼児期：1～6歳
 学童期：6～12歳
 思春期：12～18歳
 小児期：0～18歳

知的障害(IQ<70)：6～13% 幼児期
 発達障害
 注意欠如・多動症：40～50% 幼児期
 自閉スペクトラム症：20～30% 幼児期
 限局性学習症：20% 学童期

てんかん：5%⁶⁾ 小児期

視神経膠腫^{こうしゅ}：7～8% 小児期

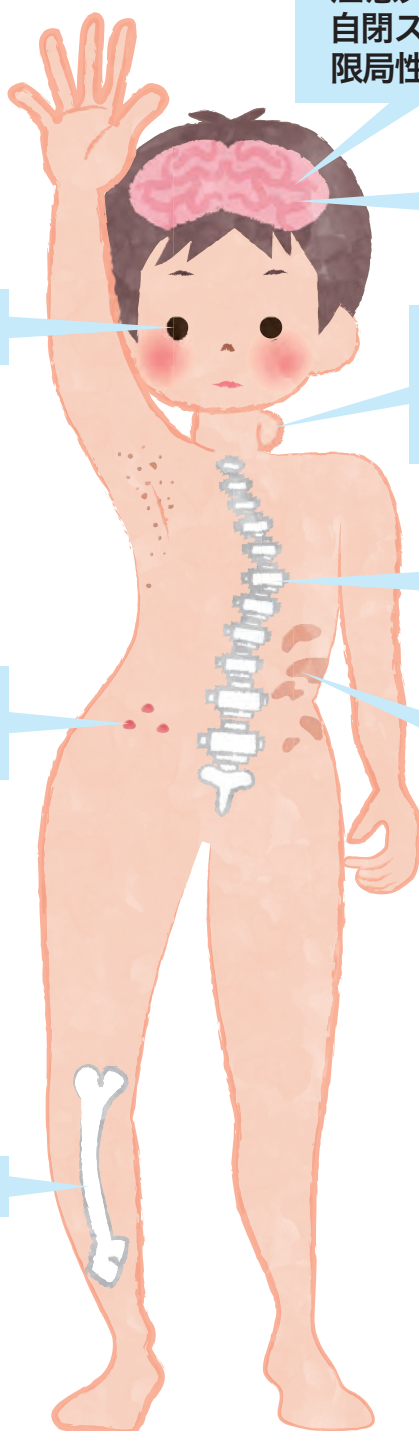
こぶ状に盛り上がった神経線維腫^{そうじょう}(叢状神経線維腫)：10～20% 学童期

背骨の変形：10% 学童期

皮膚にできる神経線維腫：95% 思春期

カフェ・オ・レ斑：95% 出生直後

手足の骨の変形：3% 幼児期



1) 神経線維腫症1型診療ガイドライン改定委員会(編). 日皮会誌 128 (1) : 17-34, 2018
 6) Bernardo P. et al.: Childs Nerv Syst 36(10): 2333-2350, 2020

主な症状への教育・保育現場での対応例 および教職員・保育士の皆様にご相談したいこと

お子さんのお名前：

保護者の方のお名前：

連絡先：


	症状および特徴	みられる症状には✓(チェック)				
		歳	歳	歳	歳	歳
皮膚の症状	カフェ・オ・レ斑 ・淡いミルクコーヒー色～濃い褐色のしみ・あざ 					
	皮膚にできる神経線維腫 ・皮膚と同じ色かわずかに赤みがかかった軟らかな皮膚の盛り上がり 					
	神経線維腫に伴う痛み ・神経に沿ってできた腫瘍が神経を圧迫し、痛みを生じる場合があります。					
	こぶ状に盛り上がった神経線維腫(叢状神経線維腫) (場所： 大きさ：) 					
	その他 () ()					
骨の症状	背骨や手足の骨の変形 ・身体の動きが制限される場合があります。 					
	その他 () ()					

NF1の症状は個人差が大きく、お子さんごとに特徴があります。また、症状のために、同年代の子どもとの集団生活になじみにくい場合があります。お子さんと保護者の方とご相談の上、対応の方針を決めていただきますよう、お願いいたします。

下記に症状および特徴と、基本的な対応例についてまとめておりますので、教職員・保育士の皆様はご参照ください。

保護者の方は、お子さんにみられる症状があれば✓(チェック)をお願いいたします。また、記載事項のほかに相談事項がありましたら、ご記入いただきますようお願いいたします。

なお、成長に伴って新たな症状が出てくる際に追加記入できるよう、✓(チェック)欄を複数設けていますのでご活用ください。


歳	基本的な対応例	お願いしたい対応・相談事項
	<ul style="list-style-type: none"> ●皮膚症状がうつるのではないかと勘違いされる、外見を理由にからかわれるといったケースが考えられます。 ▶感染症ではないので、他人にうつることはない ▶身長が高い・低いなど同様に、生まれつきの体質である <p>ということを周囲が理解しやすいよう配慮してください。</p>	
	<ul style="list-style-type: none"> ●お子さんが痛みを訴えた場合の対応を保護者の方にご確認ください。 	
	<ul style="list-style-type: none"> ●以下の点をあらかじめ保護者の方とご相談ください。 <ul style="list-style-type: none"> ・体育の授業の参加種目について ・休み時間中などの友人との遊びや運動について ・遠足やその他の行事の参加について ●衝撃によって痛みや出血が生じる可能性があるため、こぶ状に盛り上がった腫瘍の付近をたたく、あるいは激しくぶつかるといったことが起こらないよう、配慮してください。 ●内出血も含め、万が一出血した場合は、保護者の方に連絡し、対応をご相談ください。 	
	<ul style="list-style-type: none"> ●姿勢や歩き方、動作をからかわれるといったケースが考えられます。 ▶生まれつきの体質であるということを周囲が理解しやすいよう配慮してください。 	

	症状および特徴	みられる症状には✓(チェック)				
		歳	歳	歳	歳	歳
精神発達の症状	知的障害 (IQ<70) ●NF1のお子さんのほとんどは正常範囲の知能を有していますが、6～13%のお子さんに知的障害 (IQ<70)がみられることが報告されています ¹⁾ 。					
	発達障害 ・注意欠如・多動症 (ADHD) ・自閉スペクトラム症 ・限局性学習症 (学習障害) ●20%程度のお子さんに限局性学習症 (知的発達に問題はないが、読み書きや計算など特定の分野の習得が著しく困難 ⁷⁾)がみられることが報告されています ¹⁾ 。 ●発達障害全般にあらわれる可能性がある症状 ・精神年齢が幼い ・注意力が続かず落ち着きがない ・忘れ物やミスが多い ・コミュニケーションがうまく取れず周囲となじめない ・学習につまずきがあり通常の学習方法で改善されない					
	その他 () ()					
目の症状	視神経^{こうしゆ}膠腫 ●あらわれる可能性がある症状 ・視力の低下 ・左右の視線がそろわない ・無意識に眼球が揺れる					
	その他 () ()					
神経の症状	てんかん ●あらわれる可能性がある症状 ・意識がなくなり、全身が硬くなった後、全身をガクガクさせるなど ●小児で発症率が高いといわれています。 ●全体として、60～70%の患者さんは抗てんかん薬の服用で発作は止まり、大半の患者さんは支障なく通常の生活を送ることができます ⁴⁾ 。					
	その他 () ()					

1) 神経線維腫症1型診療ガイドライン改定委員会(編). 日皮会誌 128 (1) : 17-34, 2018

4) 厚生労働省 知ることからはじめよう みんなのメンタルヘルス: こころの病気を知る てんかん, https://www.mhlw.go.jp/kokoro/known/disease_epilepsy.html, 2023/01/16 確認

7) 厚生労働省 知ることからはじめよう みんなのメンタルヘルス: こころの病気を知る 発達障害, https://www.mhlw.go.jp/kokoro/known/disease_develop.html, 2023/01/16 確認

歳	基本的な対応例	お願いしたい対応・相談事項
	<ul style="list-style-type: none"> ●基本的に、それぞれの発達の特徴に合わせた対応をとります。その際、NF1のほかの症状を合わせもつことで注意すべき点がある場合には、十分に配慮してください。 例：こぶ状に盛り上がった神経線維腫（叢状神経線維腫）をもつお子さんが、注意欠如・多動症によって行動が落ち着かない場合 <ul style="list-style-type: none"> → できるだけ転んだりぶつかったりしないよう、お子さん本人や周囲へ声掛けをし、目配りをする → 内出血も含め、万が一出血した場合は、保護者の方に連絡し、対応を相談する ●園や学校生活の中で、左記のような症状が気になる場合には、保護者をご相談ください。 	
	<ul style="list-style-type: none"> ●身体測定や普段の授業中に、急激な視力の低下などがみられる場合は、保護者の方にご連絡ください。 	
	<ul style="list-style-type: none"> ●左記のような症状が起こる可能性があることを、教職員間・保育士間で共有しておいてください。 ●多くの患者さんは薬でてんかんの症状を抑えることができるため、保護者の方とご相談のうえ、過剰に活動を制限することがないようにしてください。 ●てんかん発作がみられた際は、危険なものを遠ざけ、けがをしないように配慮してください。着衣を緩めて楽にしてください⁸⁾。 ●意識状態を確認するために、ゆすったりたたいたりしないでください。危険ですので、口の中に手や物を入れたりしないでください⁸⁾。 ●嘔吐する場合があります。その場合は、窒息しないように身体を横に向けてください。 	

8) 小出泰道(編)：はじめてのてんかん・けいれん診療，第1版・日本医事新報社，東京都：60-63，2017

MEMO



A series of horizontal dotted lines for writing, spanning the width of the page.

MEMO



A series of horizontal dotted lines for writing.

教職員・保育士の皆様へ

園や学校生活の中で、NF1のお子さんが自分の症状によって困ったり悩んだりすることがあるかもしれません。

NF1のお子さんが一人で悩みを抱え込まないよう、担任の先生や保健室の先生、保育士の方などに気軽に相談してもいいんだよということを、NF1のお子さんにぜひお伝えいただければと思います。

右側にメッセージカードをご用意いたしましたのでご活用ください。

本冊子がNF1のお子さん・保護者と、教職員・保育士の皆様の円滑なコミュニケーションの一助となれば幸いです。





