

神経線維腫症1型って (レックリングハウゼン病、NF1) どんな病気？

監修

今福 信一 先生 福岡大学医学部 皮膚科学教室 教授

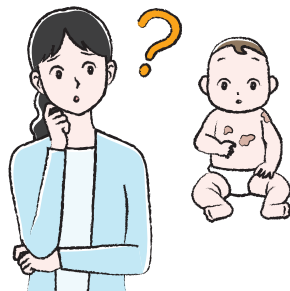


どんな病気ですか？

主な症状はカフェ・オ・レ斑と神経線維腫

遺伝子の変化が原因で細胞の変化や数の調整がうまくできなくなり、さまざまな症状があらわれる病気です。レックリングハウゼン病やNF1とも呼ばれます。主な症状はカフェ・オ・レ斑と神経線維腫で、そのほか、骨、眼、中枢神経系などに症状が出る場合があります¹⁾。

これらの症状を乳幼児健診で指摘されたり、症状に気づいたご両親が心配したりすることで受診し、見つかる場合が多いです。



患者さんによって、 症状の種類や程度は大きく異なります。

患者さんによってあらわれる症状の種類や程度は人それぞれです。1人の患者さんにすべての症状があらわれるわけではありません¹⁾。

ご家族に神経線維腫症1型をもつ方がいる場合でも、患者さんによってあらわれる症状は異なります。

例



お母さん

- ・カフェ・オ・レ斑
- ・皮膚の神経線維腫
じゃくらんはんようしきそはん
- ・雀卵斑様色素斑



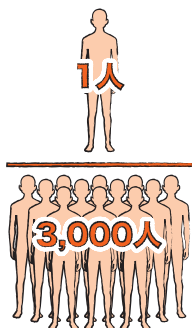
お子さん

- ・カフェ・オ・レ斑
- ・皮膚の神経線維腫
- ・骨の変形
- ・発達障害

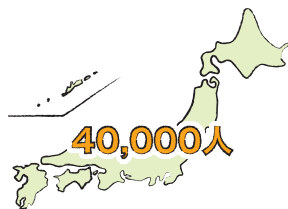
患者さんは出生約3,000人に1人の割合

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^{1,2)}。

この割合に性別や人種による差はありません。



日本の患者数は約40,000人と推定されています²⁾。

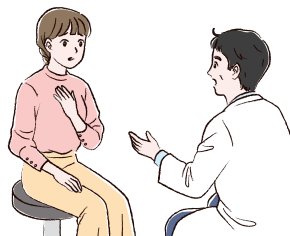


定期的に受診していただきたい病気です。

成長に伴って新たな症状が出てくる可能性があります。症状の中には、早期発見が大切なものや、ご自身では気がつきにくいものもあります。

また、悪性腫瘍(がん)になるリスクは神経線維腫症1型でない方と比べて高いことがわかっており³⁾、注意が必要です。悪性腫瘍の中でもっとも多いのは悪性末梢神経鞘腫瘍(あくせいまっしょうしんけいしょうしゅよう)で、比較的若い年齢で発症しやすいといわれています¹⁾(5ページ参照)。その他、乳がんなどが見つかることもあります⁴⁾。

気になる症状があればすぐ受診していただくのはもちろんのこと、症状がなくても定期的に診察を受けましょう。



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) 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

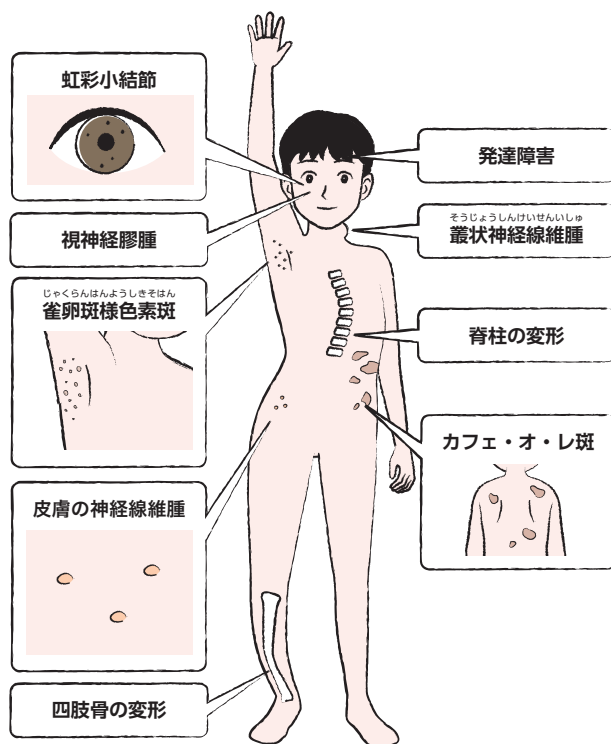
3) Walker L. et al.: Br J Cancer 95(2): 233-238, 2006

4) Stewart DR. et al.: Genet Med 20(7): 671-682, 2018 [著者の中には、アレクシオンファーマ合同会社のコンサルタントを務めている者及びアストラゼネカ株式会社から渡航費を受領している者が含まれる]

いつ、どんな症状があらわれますか？

全身のさまざまな部位に多様な症状があらわれます。

カフェ・オ・レ斑や皮膚の神経線維腫などの皮膚の症状、虹彩小結節(こうさいしょうけっせつ)や視神経膠腫(ししんけいこうしゅ)などの眼の症状の他、発達障害や骨の症状など全身のさまざまな部位に多様な症状があらわれます。



年齢ごとにあらわれやすい症状が異なります。

過去の調査から、何歳頃、患者さんの何%くらいに、こういった症状があらわれやすいかがわかってきました(右ページ参照)。何歳頃にどんな症状があらわれるか経過を知っておくと、新しい症状に気づくことや、早めに対処することができる可能性があります。

小児期 0 ～ 18 歳

初発年齢	症候	合併頻度 (%)
出生時 ～1か月	カフェ・オ・レ斑	95
	頭蓋骨・顔面骨の骨欠損	5
乳児期 1歳未満	四肢骨の変形・骨折	3
幼児期 1～6歳	雀卵斑様色素斑	95
	発達障害*1	6～50
学童期 6～12歳	偏頭痛	25
	限局性学習症	20
	神経の神経線維腫	20
	びまん性神経線維腫	10
	脊椎の変形	10
思春期 12～18歳	皮膚の神経線維腫	95
30歳 前後	あくせいまっしょうしんけいしゅうしゅよう 悪性末梢神経鞘腫瘍*2 ※思春期頃に発症する人もいる	2

推奨される
受診頻度

半年～1年に1回

1数年に1回

*1 知的障害 (IQ70未満)、自閉スペクトラム症、注意欠如多動症を含み、それぞれの合併頻度は、6～13%、20～30%、40～50%と報告されています。

*2 最近の海外の研究では、15%程度という報告もあります¹⁾。

● 以下の症状は18歳頃までに発症する可能性があります。

初発年齢	症候	合併頻度 (%)
小児期 0～18歳	虹彩小結節	80
	てんかん	6～14
	視神経膠腫	7～8
	脳血管障害	4

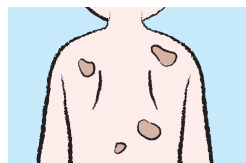
神経線維腫症1型診療ガイドライン改定委員会(編). 日皮会誌 128(1): 17-34, 2018 より作図

1) Landry JP. et al.: JAMA Network Open 4(3): e210945, 2021

もっと詳しく症状を解説します

カフェ・オ・レ 斑

- ・淡いミルクコーヒー色～濃い褐色のしみ・あざです。
- ・神経線維腫症1型の患者さんでは全身に6個以上みられることが多いです。
- ・平らで盛り上がりがなく、丸みを帯びた滑らかな輪郭のだ円形のものが多いです。
- ・多くは出生時、遅くても2歳までにはみられます¹⁾。

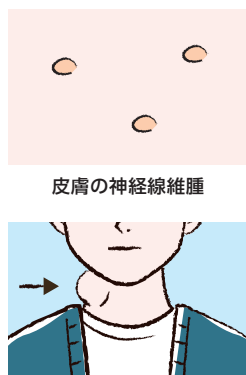


神経線維腫(しんけいせんいしゅ)

- ・皮膚や体の内部にできる良性の腫瘍です。
- ・**皮膚の神経線維腫**は、皮膚にできるドーム状の軟らかい腫瘍です。肌と同じ色や薄い赤色で、直径1～2cm程度のものが多いです²⁾。
- ・**叢状神経線維腫(そうじょうしんけいせんいしゅ)*1**は、体の内部にできる腫瘍です。深い場所にあり見た目では分からない場合もあります。腫瘍の部位や状態によっては、痛みや運動障害、感覚異常などの症状があらわれます³⁾。神経に沿ってできる「神経の神経線維腫」、徐々に大きくなるものが多い「びまん性神経線維腫*2」が含まれます。叢状神経線維腫は良性腫瘍ですが、悪性腫瘍(がん)に変化するものもあります。

*1 「叢」は「くさむら」を意味する漢字で、「叢状」とは、くさむらのように多くのものが1か所に集まっている様子意味します。

*2 「びまん」とは、特定の1か所ではなく広範囲に広がっている様子意味します。



皮膚の神経線維腫

叢状神経線維腫

雀卵斑様色素斑(じゃくらんはんようしきそはん)

- ・わきの下や脚の付け根に、そばかすのような斑点ができます。
- ・1歳頃から小学校入学前の幼児期に、約95%の患者さんで見られます。



1) 倉持 朗: 小児科 58(10): 1177-1194, 2017

2) Yoshida Y.: Keio J Med, doi: 10.2302/kjm.2023-0013-IR, 2023[COI: 著者は、アレクシオンファーマ合同会社からの謝礼金を受領している]

3) 叢状神経線維腫-悪性末梢神経鞘腫瘍診療ガイドライン作成委員会(編): 叢状神経線維腫-悪性末梢神経鞘腫瘍診療ガイドライン, 第1版. 医学図書出版株式会社, 東京: 16, 2024

4) Gutmann DH. et al.: Nat Rev Dis Primers 3: 17004, 2017

5) Bergqvist C. et al.: Orphanet J Rare Dis 15(1): 37, 2020

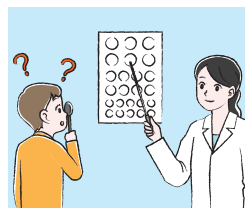
虹彩小結節(こうさいしょうけっせつ)

- 小さな粒のようなものが眼の虹彩(瞳の茶色い部分)にあらわれます。
- ほとんどの場合、視力への影響はありません。
- 0歳から18歳くらいまでの小児期に、約80%の患者さんにみられます。
- この病気に特徴的な症状なので、診断の手がかりになります。



視神経膠腫(ししんけいこうしゅ)

- 視力の低下や左右の目の視線がそろわない、無意識に眼球が揺れるなどの症状がみられる場合があります^{4,5)}。
- 無症状の場合や、自然に消える場合もありますが、失明につながる可能性もあります。



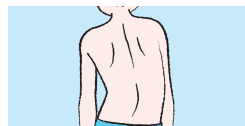
発達障害

- 幼児期から学童期頃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
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
などの特徴がみられます。



骨の症状

頭や体の骨が変形している、または、一部の骨が生まれつき欠けていることがあります。



その他

- 悪性末梢神経鞘腫瘍(あくせいまつしょうしんけいしょうしゅよう)や乳がんなどの悪性腫瘍を合併する割合は、神経線維腫症1型でない人よりも高い傾向にあることがわかっています。
- てんかんを合併する場合があります、その可能性は約6~14%といわれています。

何が原因で起こりますか？

細胞の変化や数の調整に重要な役割を持つ遺伝子の変化が原因と考えられています。

神経線維腫症1型は、*NF1*遺伝子の変化が原因と考えられています。遺伝子とは、親から子に伝えられる体の設計図のようなものです。*NF1*遺伝子はニューロフィブロミンというたんぱく質を作るための設計図です。

ニューロフィブロミンの機能は大きく分けて2つあります。

1つ目は、皮膚の色素を作る細胞や神経、顔の骨など、体のさまざまな部位がきちんと作られるように細胞の変化を調整することです^{1, 2)}。

2つ目は、細胞の数が増えすぎないように適切な量に調整することです。*NF1*遺伝子にある種の変化が起こると、正常なニューロフィブロミンが作られなくなります。

結果として、細胞の変化や数の調整がうまくできなくなり、体にさまざまな症状が生じます。

神経線維腫症1型ではない人

*NF1*遺伝子

正常なニューロフィブロミン

細胞が増える
ペースを
調整できている



適切な細胞数を維持できる

神経線維腫症1型の人

変化した*NF1*遺伝子

正常なニューロ~~フィ~~ブロミン

細胞が増える
ペースを
調整できない



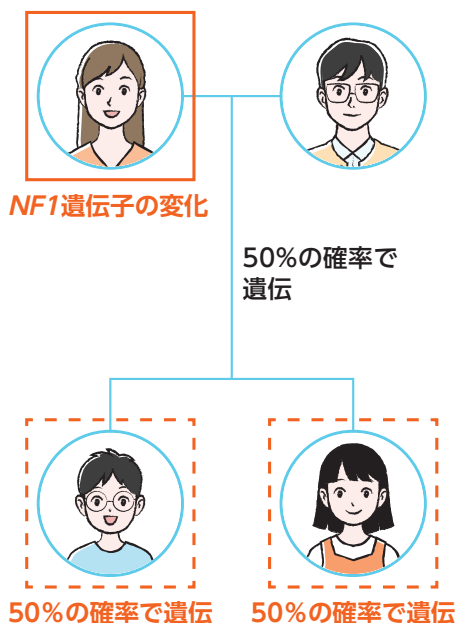
細胞が増えすぎて、
さまざまな症状が生じる

遺伝子の変化は、子どもに遺伝することもあります。

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)。

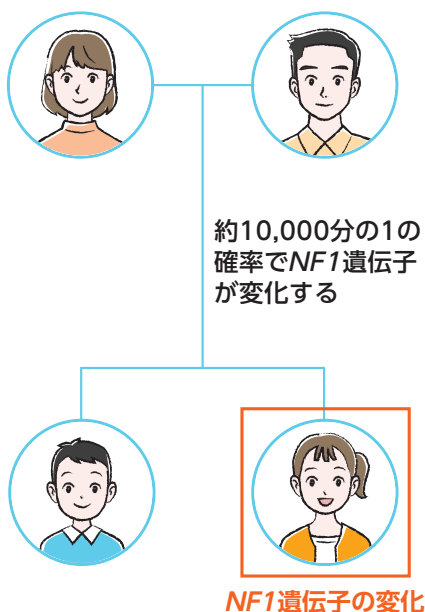
しかし、患者さんの半数以上は両親のNF1遺伝子に変化がなく、子どものNF1遺伝子が偶然変化することで発症します(孤発性)。

遺伝性の場合



孤発性の場合

両親ともにNF1遺伝子の変化なし



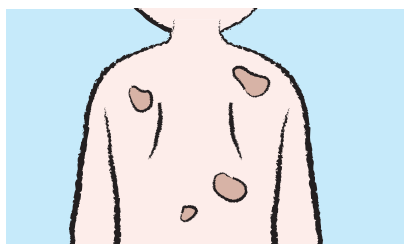
1) Shyamala K. et al.:j Oral Maxillofac Pathol 19 (2) :221-229,2015
2) Gitler AD. et al.: Nat Genet 33 (1) :75-79, 2003

もしかして神経線維腫症1型？と思ったら

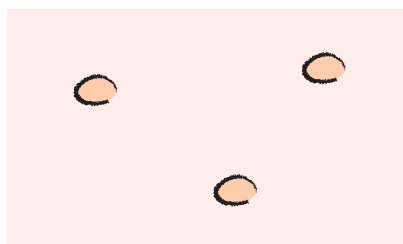
診断チェックリスト

以下の7項目のうち1項目でもあてはまる場合や、医師から「神経線維腫症1型の疑いがある」といわれた場合は、神経線維腫症1型を専門の一つとしている医師による診察を受けるようにしてください。

- ☐ 体にいくつもの茶色いしみ・あざのようなものがある（目安は全身に6個以上）



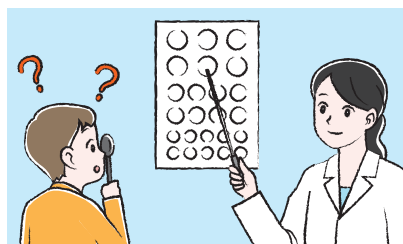
- ☐ 肌と同じ色やうすい赤色の直径1～2cm程度のできものがある
- ☐ 皮膚が内側から盛り上がっている



- ☐ わきの下や脚のつけ根にそばかすのような斑点がある

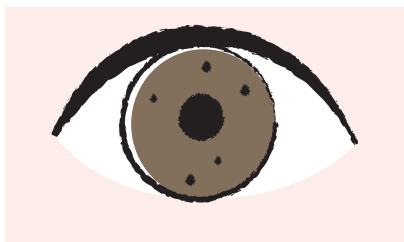


- ☐ 視力が低下した、左右の目の視線がそろわない、無意識に眼球が揺れる

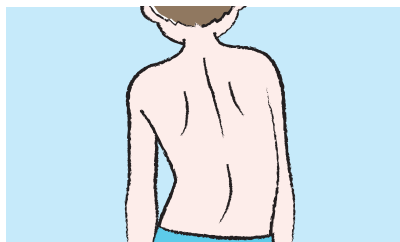


注) このチェックリストはあくまでも参考なので、早めの受診をお願いいたします。

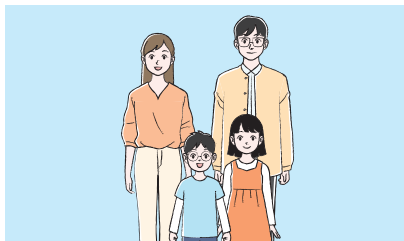
- ☐ ひとみの茶色い部分に、小さな粒のようなものが認められる



- ☐ 頭や体の骨が変形している、または、一部の骨が生まれつき欠けている



- ☐ 両親や兄弟姉妹、子どもに神経線維腫症1型を持つ人がいる



病院を探したいときは

神経線維腫症1型を専門の一つとしている医師がいる病院や、お住まいの近くの病院は、こちらから探すことができます。



どのような治療を行うのですか？

症状にあわせた治療を行います。

現時点(2025年1月)では、神経線維腫症1型そのものを治す方法はありません。そのため、あらわれた症状にあわせて対応していくことが基本となります¹⁾。

皮膚の症状があれば皮膚科や形成外科^{*1}、骨の異常があれば整形外科^{*2}など、それぞれの専門の医師に診ていただき、対応していきます。

また、症状が軽症であれば、治療を行わずに様子を見ることもあります。

なお、**成長に伴って他の症状があらわれる可能性があるため、定期的な診察を受けることが推奨されています¹⁾**。



*1 形成外科とは、体の表面の問題(やけどやケガによる傷跡や、生まれながらの変形など)を治療する診療科です。

*2 整形外科とは、姿勢を保つ、体を動かすことに関わる器官(骨や筋肉など)の問題の予防や治療を行う診療科です。

症状に対する治療法の例

皮膚の神経線維腫(皮膚の表面にできる直径1～2cm程度のできもの)^{1,2)}

- 手術による切除
- レーザーによる切除
- トレパンという器具を使った切除

叢状神経線維腫(そうじょうしんけいせんいしゅ、皮膚の内側にできる腫瘍)²⁾

- 手術による切除
- 内服薬

背骨の変形³⁾

- 装具による悪化予防
- 手術

※記載はあくまで例です。また、記載のない症状に治療法がないわけではありません。

ご自身にあった治療や最新の治療については、ぜひ医師にご確認ください。

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) Yoshida Y. Keio J Med, doi: 10.2302/kjm.2023-0013-IR, 2023

[COI: 著者はアレクシオンファーマ合同会社からの謝礼金を受領している]

3) 船崎 裕記. 小児外科 51(12): 1202-1206, 2019

どのような医療費助成がありますか？

さまざまな医療費助成制度があります。

年齢や症状などによって利用できる制度が異なります。

● 指定難病医療費助成制度

神経線維腫症1型の場合は、一定以上の症状を持つ方が対象になります。ただし、一定以上の症状を持たない軽症の患者さんでも、高額な医療を継続することが必要な場合は、医療費助成の対象となります。

● 小児慢性特定疾病医療費助成制度

特定の慢性疾患を持つ小児患者さんを対象とした制度です。

● 高額療養費制度

病院や薬局の窓口で支払う1か月分(月初から月末まで)の医療費が高額になった場合、高額療養費制度を利用すると、自己負担上限額を超えた分の金額が支給されます。

● 自治体の小児を対象とした医療費助成制度

健康保険に加入している(社会保険上の被扶養者も含む)ことが条件となります。ご利用の際は、患者さんが加入している健康保険または自治体の担当窓口やホームページをご確認ください。

	指定難病医療費助成制度	小児慢性特定疾病医療費助成制度
対象年齢	年齢制限なし	18歳未満*1
①指定医の受診と重症度の分類	指定難病医を受診し、診断と重症度の分類を受ける*2	小児慢性特定疾病指定医を受診し、診断を受ける
②指定医に発行してもらう書類	診断書(臨床調査個人票)	医療意見書
③必要書類の提出先*3	各自治体窓口	各自治体窓口
④受診する医療機関	難病指定医療機関	指定小児慢性特定疾病医療機関

*1 18歳到達時点において本事業の対象となっており、かつ、18歳到達後も引き続き治療が必要であると認められる場合は、20歳到達までの者を含みます。

*2 助成を受けるためには、指定医から「指定難病」と診断され、「重症度分類等」に照らした症状の程度が一定程度以上である必要があります。

*3 必要書類は自治体や申請者の状況(人工呼吸器を装着しているか、世帯内に申請者以外に特定医療費または小児慢性特定疾病医療費の受給者がいるかなど)によって異なるため、詳しくは各自治体にご相談ください。

小児慢性特定疾病情報センター：医療費助成、<https://www.shouman.jp/assist/>, 2025/2/12確認

難病情報センター：指定難病患者への医療費助成制度のご案内、<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5460#nintel>, 2025/2/12確認

厚生労働省：高額療養費制度を利用される皆さまへ、

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/iryuuhoken/juuyou/kougakuiryuu/index.html, 2025/02/12確認

Q 茶色のしみ・あざが2、3個ほど体にあります、病院に行った方がいいのでしょうか？

A 神経線維腫症1型以外でも、体に茶色のしみ・あざがあらわれることがあります。これらのしみ・あざは扁平母斑（へんぺいぼはん）と呼ばれ、日本人では10人に1人程度にみられます。神経線維腫症1型のカフェ・オ・レ斑は全身に6個以上あらわれることが多いため、自覚症状がしみ・あざのみで他の症状がないのであれば、神経線維腫症1型ではない場合もあります。

ご不安であれば、神経線維腫症1型を専門の一つとして診療している医療機関で受診されることをお勧めします。

Q 神経線維腫症1型と思われる症状が複数あります。何科を受診すれば良いのか迷っています。

A 神経線維腫症1型の治療は症状に応じて行われるため、症状により受診する診療科が異なります。皮膚のしみ・あざや腫瘍であれば皮膚科や形成外科、骨の変形であれば整形外科、発達障害の疑いであれば精神科や心療内科となります。症状に応じた適切な診療科を紹介してもらうためにも、神経線維腫症1型を専門の一つとして診療している医師にご相談ください。

Q 神経線維腫は人にうつりますか？

A 腫瘍の原因は遺伝子の変化であるため、他の人が腫瘍に触れてもうつりません¹⁾。



1) CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION: MOXIE & SPARX EXPLAIN NF1.
https://www.ctf.org/wp-content/uploads/2023/11/CTF_Moxie_Sparx.pdf, 2025/2/12確認

2) 厚生労働省ホームページ：診療報酬関連情報。
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/iryouhoken/newpage_21053.html, 2025/2/12確認



中学生の子どもに神経線維腫症1型と思われるしみ・あざや腫瘍があります。病院を受診したいのですが、小児科と皮膚科のどちらを受診すれば良いのでしょうか？



小児科を受診するにあたり、年齢に明確な決まりはありません。**一般的には思春期頃までのお子さんであれば、小児科、皮膚科のどちらでも受診が可能です。**神経線維腫症1型を専門の一つとして診療している医師にご相談いただければ、症状に応じた適切な診療科に紹介していただけます。



日本で神経線維腫症1型の遺伝子検査を受けたいのですが、保険適用で行えますか？



保険が使える場合と、保険は使えず全額自己負担になる場合があります²⁾。症状から診断することが基本で、検査には注意点もありますので、詳しくは神経線維腫症1型を専門の一つとしている医師にお尋ねください。

もっと詳しく知りたい方へ

日本レックリングハウゼン病学会

日本レックリングハウゼン病学会



神経線維腫症1型を専門の一つとしている医師、医療機関の情報が確認できます。

難病情報センター

難病情報センター 神経線維腫症1型



神経線維腫症1型について、さらに詳しく知ることができます。

小児慢性特定疾病情報センター

小児慢性特定疾病情報センター 神経線維腫症1型



医療費助成制度について、さらに詳しく知ることができます。自立支援や制度利用のための、各自治体の相談担当窓口も検索できます。

NF1コールサポートセンターのご案内

神経線維腫症1型に関する気になること、不安やお悩みについて専任看護師にお電話でご相談いただけます。お気軽にご利用ください。

フリーダイヤル **0120-182-580**

受付時間 9:00～17:00（土、日、祝日を除く）

※医学的判断が必要なご相談にはお答えできませんので、主治医にご相談ください。

こちらを読み込んでいただくと、タップで電話を発信することができます。



神経線維腫症1型のWEBサイト

下記のWEBサイトでは、神経線維腫症1型についてよりわかりやすく、より幅広く知ることができます。

神経線維腫症1型（レックリングハウゼン病、NF1）の疾患情報サイト
<https://nf1.jp/>



医療機関名