

**予後**

一般的に生命予後はよい。定期的に脊柱病変の出現や腫瘍の悪性化、高血圧の出現などを観察する。

2. 神経線維腫症 2 型

neurofibromatosis type 2 ; NF2

★

症状

皮膚症状としては、弾性硬で境界明瞭な皮下の神経鞘腫（21章 p.420 参照）が主である。カフェオレ斑をみることがあるが6個以下で、frecklingを認めない。ときに少数の神経線維腫をみる。本症は、両側聴神経の神経鞘腫（前庭神経鞘腫）や、多発性中枢神経腫瘍（髄膜腫、脊髄神経鞘腫など）が主体となる。思春期頃から生じる難聴や平衡機能障害で気づかれ、腫瘍の拡大によって四肢麻痺などを引き起こす。また、若年性白内障など眼病変も生じる。

病因・疫学

約4万人に1人の割合で発生する常染色体優性遺伝疾患。約半数は孤発例である。原因遺伝子は22番染色体（22q12）のNF2遺伝子で、merlinと呼ばれる細胞骨格蛋白に類似した構造の蛋白を産生する。腫瘍抑制に働くとされるが機序は不明である。

治療・予後

神経腫瘍の全摘出が基本である。摘出によっては聴力障害を惹起する。腫瘍がいつ拡大するかの予測は難しく、機能保存や生命予後を考慮した治療時期の決定は困難である。NF1に比べ、NF2では生命予後が悪い。

3. 結節性硬化症 tuberous sclerosis (complex)

★

ブルヌヴィーユ

プリングル

同義語：Bourneville (-Pringle) 病 [Bourneville (-Pringle) disease]

Essence

- 顔面の多発血管線維腫、精神遅滞、てんかんの3主徴。
- 原因遺伝子はTSC1およびTSC2で、常染色体優性遺伝。
- 乳児期の葉状白斑、幼児期以降に多発する鼻周辺の丘疹（血管線維腫）が特徴的。粒起革様皮膚、爪囲線維腫（Koenen腫瘍）も重要な所見。

図 20.37① 結節性硬化症 (tuberous sclerosis)
顔面の血管線維腫 (angiofibroma)。