

## 結節性硬化症の全国調査(二次調査)

——各症状の発現頻度および家族内同症発現頻度について——

厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班疫学調査分科会

|         |                 |
|---------|-----------------|
| 中 内 洋 一 | 国立病院医療センター皮膚科   |
| 新 村 眞 人 | 東京慈恵会医科大学皮膚科    |
| 有 馬 正 高 | 国立精神・神経センター武蔵病院 |
| 石 橋 康 正 | 東京大学医学部皮膚科      |
| 稲 葉 裕   | 順天堂大学衛生学        |
| 景 山 直 樹 | 市立岸和田市民病院       |
| 高 木 廣 文 | 聖路加看護大学統計学      |

昭和62年度の研究報告にて、疫学調査班の施行した第二次全国調査の概要につき報告したが<sup>1)</sup>、今回は結節性硬化症の各症状別の発現頻度、及び遺伝につき更に検討した。

### 結果および考察

#### 1 各症状の発現頻度

本症の主な症状、病変の発現頻度を表1に示す。発現頻度の高い症状は、てんかん：88.8%、脳室壁小石灰化沈着：85.6%、顔面丘疹：84.1%、知能低下：76.3%、白斑：56.9%などであった。

てんかんは88.8%にみられているが、これを年齢別にみると1才台、2才台ではほぼ100%に近く出現しており(表2)、0～1才台に出現する率が多いと考えられる。本調査では小児科(43.5%)、精神科(22.8%)からの返答が多く、皮膚科(17.5%)からの返答が少ないため、精神神経症状を欠くいわゆる不全型の症例が含まれていない影響もあり、てんかんの出現率が高値を示しているとも考えられる。

顔面丘疹(Angiofibroma)は84.1%に認められ、73名に認められていない。この73例中40例は6才未満の幼児であり、今後Angiofibromaが出現する可能性も考えられ、全く本症候を欠く症例は10%前後と推定される。

隆起草様皮は29.0%に認められているが、これは従来の報告例の数値(68%<sup>2)</sup>、78%<sup>3)</sup>)と比較すると非常に低値であり、見落とされている可能性も考えられる。

白斑は56.9%に認められており、従来の報告と一致している。特に1～2才において100%近く認められており(表2)、本症の早期発見の重要なマーカーであることを示している。

脳室壁の小石灰化沈着はCT検査では85.6%の高率に認められている。特に1～2才台において

表1 結節性硬化症主要症状の発現頻度（二次調査）

|           | 症状のあった症例数 |            |            |            |
|-----------|-----------|------------|------------|------------|
|           | 検査例数      | 男 (%)      | 女 (%)      | 合計 (%)     |
| 顔面丘疹      | 460       | 202 (80.2) | 185 (88.9) | 387 (84.1) |
| 隆起革様皮     | 379       | 62 (29.0)  | 48 (29.1)  | 110 (29.0) |
| 爪下線維腫     | 387       | 23 (10.6)  | 33 (19.4)  | 56 (14.5)  |
| 粘膜の線維腫    | 370       | 2 ( 1.0)   | 9 ( 4.5)   | 11 ( 3.0)  |
| 白 斑       | 413       | 137 (59.3) | 98 (53.8)  | 235 (56.9) |
| てんかん      | 454       | 231 (92.8) | 172 (83.9) | 403 (88.8) |
| 知能低下      | 431       | 183 (78.2) | 146 (74.1) | 329 (76.3) |
| 脳室壁小石灰化沈着 | 369       | 182 (88.3) | 134 (82.2) | 316 (85.6) |
| 脳室結節状石灰沈着 | 352       | 80 (40.6)  | 51 (32.9)  | 131 (37.2) |
| 脳腫瘍       | 384       | 19 ( 8.9)  | 16 ( 9.4)  | 35 ( 9.1)  |
| 腎病変       | 308       | 20 (11.4)  | 19 (14.3)  | 39 (12.7)  |
| 眼底病変      | 289       | 54 (32.7)  | 37 (29.8)  | 91 (31.5)  |
| 肺線維化像     | 340       | 3 ( 1.6)   | 5 ( 3.3)   | 8 ( 2.4)   |
| 心病変       | 342       | 19 ( 9.7)  | 12 ( 8.2)  | 31 ( 9.1)  |

表2 結節性硬化症幼児例の年齢別の各主要症状の出現頻度

| 年 齢    | 症 例 数 | 顔面丘疹       | 白 斑         | てんかん        | 脳室壁<br>石灰化沈着 |
|--------|-------|------------|-------------|-------------|--------------|
| 0 歳    | 2     | 1 (50%)    | 0 ( 0%)     | 1 (50.0%)   | 1 (50%)      |
| 1～2 未満 | 18    | 3 (17.6%)* | 14 (82.3%)* | 16 (94.1%)* | 17 (100%)*   |
| 2～3 "  | 12    | 2 (16.7%)  | 12 (100%)   | 11 (100%)*  | 10 (90.9%)*  |
| 3～4 "  | 14    | 7 (50.0%)  | 11 (78.6%)  | 14 (100%)   | 13 (92.9%)   |
| 4～5 "  | 14    | 7 (58.3%)* | 10 (90.9%)  | 9 (81.8%)*  | 8 (80.0%)*   |
| 5～6 "  | 13    | 10 (76.9%) | 8 (72.7%)   | 12 (92.3%)  | 11 (84.6%)   |

\* は不明例を除いた出現率を示す。

90～100%に認められており（表2），出生早期より出現することが多いと推定され，白斑同様に本症の早期診断の重要な検査方法と考えられる。

眼底病変は発現率は31.5%とあまり高くはないが，1才台ですでに認められている症例が多く，眼底病変も本症の初期から出現すると考えられる。

## 2 家族内の同症について

388例中98例（25.3%）に家族内に同症ありとの返答を得たが，調査票を再検討したところ，一部その内容に不明な点がみられたために，問題のある症例につき再調査を施行した。その結果，記載例369例中76例（63家族），20.1%に家族内同症が認められた。家族内同症のチェックは主に問診によるために同症の有無の確認は現実には困難を伴うが，レックリングハウゼン病の出現率と比較するとかなり低値である。一方今回の調査では本症患者で結婚した症例数は20才以上の症例180人中21名（11.7%）に過ぎず，患者自身が結婚することが正常人にくらべ非常に少ない点も関係があるのではないかと

考えられる。

#### 文 献

- 1) 新村真人 他：レックリングハウゼン病および結節性硬化症の全国調査（二次調査），厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究班，昭和62年度研究報告書5-10（1988）
- 2) 中内洋一： Bourneville-Pringle 母斑症知見補遺一特に顔面皮疹および色素脱失斑について，日皮会誌 84 415～434（1974）
- 3) Dawson, J. : Pulmonary tuberous sclerosis and its relationship to other form of the disease. Q.J.Med 23 113-146（1954）