

厚生省特定疾患  
神経皮膚症候群調査研究班

平成元年度 研究報告書

班長 石橋康正

## レックリングハウゼン病および結節性硬化症の疫学調査

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

新 村 真 人	東京慈恵会医科大学皮膚科
中 内 洋 一	国立医療センター皮膚科
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	統計数理研究所

### はじめに

疫学調査分科会では、平成元年度から班員および研究協力者の施設においてレックリングハウゼン病および結節性硬化症の疫学調査を行っている。この調査の目的は、これまでに行われた疫学調査では、すでに記載された病歴を参考にして調査票の記載が行われていたために、不明あるいは回答なしの項目が多かったが、患者の来院時にあらかじめ配布されている調査票に記載し、より正確な情報を得ようとするものである。調査票は第一次調査票と第二次調査票とからなり、新来、再来を問わず患者が来院した時点で臨床症状を主体とした第一次調査票に記入し、事務局に郵送する。第二次調査票は検査結果についての調査で、これらの検査が終了した時点で記入し郵送することになっている。この調査は平成二年度以後にも継続して行われることになっているが、今回は平成2年3月までに回収された調査票についての集計を行った。

### レックリングハウゼン病

回収されたレックリングハウゼン病の第一次調査票は200、第二次調査票は141である(表1)。第一次調査の患者性別は、男86(43%)、女114(57%)であり、報告科は、皮膚科183(91.5%)、整形外科6(3.0%)、小児神経科3(1.5%)；耳鼻科8(4.0%)であった。患者の年齢分布を表2に示したが、19歳以下の患者が半数をしめている。

初診時の診断は確実147(73.5%)、小児で色素斑のみの症例43(21.5%)、疑いの症例4(2.0%)、回答なし6(3.0%)であった。診断の根拠は、表3の如くに、多発性の神経線維腫、カフェ・オ・レ斑、多発性の神経線維腫とカフェ・オ・レ斑が大部分をしめている。家族歴では家族内に同症あり74(37.

表1 調査施設と報告症例数

	レックリングハウゼン病		結節性硬化症	
	一次調査	二次調査	一次調査	二次調査
国立精神・神経センター小児神経科	3	1	7	3
九州大学医学部皮膚科	15	2	6	2
金沢大学医学部皮膚科	3	1	3	0
埼玉医科大学皮膚科	7	0	3	0
東京大学医学部皮膚科	0	0	0	0
東大分院皮膚科	1	0	0	0
群馬大学医学部皮膚科	12	12	0	0
防衛医科大学校皮膚科	3	1	1	1
東京大学医学部耳鼻科	8	8	0	0
東京大学医学部脳神経外科	0	0	0	0
東京慈恵会医科大学整形外科	0	0	0	0
横浜市立大学医学部産婦人科	0	0	0	0
名古屋大学医学部脳外科	0	0	0	0
大阪大学医学部皮膚科	18	3	0	0
鳥取大学医学部皮膚科	2	0	0	0
北海道大学医学部皮膚科	6	0	1	0
東京大学医学部脳研神経内科	0	0	0	0
国立病院医療センター皮膚科	1	0	0	0
関東労災病院整形外科	6	3	0	0
国立療養所西別府病院小児科	0	0	3	0
鹿児島大学医学部皮膚科	5	0	0	0
東京慈恵会医科大学皮膚科	110	110	2	2
合 計	200	141	26	8

表2 レックリングハウゼン病患者の年齢分布

0～4	29 (14.5%)	40～44	16 ( 8.0%)
5～9	21 (10.5%)	45～49	7 ( 3.5%)
10～14	26 (13.0%)	50～54	5 ( 2.5%)
15～19	24 (12.0%)	55～59	2 ( 1.0%)
20～24	16 ( 8.0%)	60～64	4 ( 2.0%)
25～29	14 ( 7.0%)	65～69	1 ( 0.5%)
30～34	16 ( 8.0%)	70～74	0 ( 0 %)
35～39	18 ( 9.0%)	75～80	1 ( 0.5%)

6%), 同症なし123 (62.4%) となっている。

各症候の合併率を表4に示す。カフェ・オ・レ斑は95.5%にみられているが、5個以下の症例34(17.0%), 10個以下76 (38.0%), 11個以上81 (40.5%)である。小レックリングハウゼン斑ありの161例中、少数は59 (29.5%), 多数は102 (51.0%)である。また、神経線維腫ありの内訳は5個以下35 (17.

表3 診断の根拠

多発性の神経線維腫	45 (22.5%)
カフェ・オ・レ斑	65 (32.5%)
多発性の神経線維腫とカフェ・オ・レ斑	42 (21.0%)
カフェ・オ・レ斑と家族歴	8 (4.0%)
多発性の神経線維腫とカフェ・オ・レ斑と家族歴	15 (7.5%)
その他(眼瞼の腫瘤, 虹彩小結節, 脊柱変形, NXE, びまん性の神経線維腫など)	19 (9.5%)
回答なし	6 (3.0%)

表4 臨床症状(第一次調査表)

	あり	なし	回答なし
1. カフェ・オ・レ斑	191 (95.5)	8 (4.0)	1 (0.5)
2. 小レックリングハウゼン斑	161 (80.5)	30 (15.0)	9 (4.5)
3. 皮膚の神経線維腫	124 (62.0)	75 (37.5)	1 (0.5)
4. びまん性神経線維腫	48 (24.0)	149 (74.5)	3 (1.5)
5. 末梢神経の神経線維腫	37 (18.5)	159 (79.5)	4 (2.0)
6. 脊柱・胸郭の変形	41 (20.5)	150 (75.0)	9 (4.5)
7. その他の骨変化	16 (8.0)	169 (84.5)	15 (7.5)
8. 脊髄腫瘍	10 (5.0)	159 (79.5)	31 (15.5)
9. 脳腫瘍	7 (3.5)	164 (82.0)	29 (14.5)
10. 虹彩小結節	69 (34.5)	95 (47.5)	36 (18.0)
11. その他の眼変化	22 (11.0)	146 (73.0)	32 (16.0)
12. 悪性神経鞘腫	1 (0.5)	165 (82.5)	34 (17.0)
13. 神経症状・痙攣	11 (5.5)	171 (85.5)	18 (9.0)
14. 知能低下	6 (3.0)	176 (88.0)	18 (9.0)
15. 脳波異常	16 (8.0)	103 (51.5)	81 (40.5)
16. その他の症状, 合併症	27 (13.5)	138 (69.0)	35 (17.5)

表5 検査所見(第二次調査票)

	あり	なし	不明	回答なし
1. 脳腫瘍	5 (3.5)	125 (88.7)	0	11 (7.8)
2. 脊髄腫瘍	8 (5.7)	121 (85.8)	0	12 (8.5)
3. その他の腫瘍	5 (3.5)	123 (87.2)	0	13 (9.2)
4. 脳波異常(基礎波)	15 (10.7)	22 (15.6)	80 (56.7)	24 (17.0)
(発作波)	6 (4.3)	30 (21.3)		105 (74.5)
5. 心電図異常	3 (2.1)	57 (40.4)	74 (52.5)	7 (5.5)
6. 眼底病変	10 (7.1)	50 (35.5)	72 (51.1)	9 (6.4)
7. 腎病変	0	56 (39.7)	74 (52.5)	11 (7.8)
8. その他の病変	11 (7.8)	96 (69.5)		34 (24.1)

5%), 10個以下14 (7.0%), 11個以上75 (37.5%) である。

第二次調査票の検査項目については、皮膚腫瘍の組織像は、神経線維腫69 (48.9%), 神経鞘腫0, 確認せず44 (31.2%), なし8 (5.7%), 回答なし20 (14.2%) であった。その他の項目については一括して表5に示した。手術せず, または検査を施行せずは不明の欄に記載してある。受療状況は, 主に入院4 (3.5%), 主に通院114 (80.6%), 通院と入院20 (14.2%), その他1 (0.7%), 回答なし2 (1.4%) である。日常生活については, 通学48 (34.0%), 社会生活ができる13 (9.2%), 職業に従事25 (17.7%), 家事ができる13 (9.2%), 家に閉じこもる2 (1.4%), 施設にいる1 (0.7%), その他2 (1.4%), 回答なし14 (9.9%) であった。また, 予後は軽快13 (9.2%), 不変68 (48.2%), 徐々に悪化12 (8.5%), 急速に悪化1 (0.7%), 死亡1 (0.7%), 回答なし45 (31.9%) であり, 死亡した1例の剖検は行われていない。

### 結節性硬化症

回収された結節性硬化症の第一次調査票は26, 第二次調査票は8であるが(表1), 症例数が少ないので, 今年度は集計は行わず, 来年度以降にまとめて解析することにした。