

患者さんご家族の方へ

けっせつせいこう かしょう
結節性硬化症について

監修：大阪大学医学部皮膚科 金田 眞理 先生



CONTENTS

けっせつせいこう かしょう 結節性硬化症と診断されたら	2	心臓の腫瘍：心横紋筋腫の 症状と治療	9
けっせつせいこう かしょう 結節性硬化症は、 どのような病気ですか？	4	てんかんの症状と治療	10
どのような症状がおこりますか？	4	皮膚の症状と治療	12
けっせつせいこう かしょう 結節性硬化症のさまざまな症状	5	脳の腫瘍：SEGAの症状と治療	14
年齢別に気をつけていく 症状が違います	6	腎臓の腫瘍：腎AMLの症状と治療	16
年齢別にみた気をつける症状等	7	肺の腫瘍：肺LAMの症状と治療	18
どのような治療が おこなわれますか？	8	その他の腫瘍と症状	19



病気とは長いおつきあいになります

けっせつせいこう かしょう
結節性硬化症は、重い症状があらわれる方がいる一方で、とくに大きな症状が出ないまま一生を過ごす方もいる個人差の大きい病気です。現時点では、完全に治すことは難しい病気です。症状をおさえる治療をおこないながら、この病気と長くつきあっていくことになります。

病気とじょうずに長くつきあっていくためには、お子様にせいっぱいの支援をしながらも、時には気持ちをゆるめて、ご自身のために“ほっとする時間”をつくるよう心がけてください。気分をリフレッシュさせ、また病気と向きあっていこうという気持ちになることがとても大切です。

お子様が病気なのはつらいことかもしれませんが、決してかわいそうな存在などとは思わないでください。病気を通して弱者への思いやり、精神的な強さ、優しさなど、得ることも多いのです。

まずは、正しい情報を収集しましょう

けっせつせいこう かしょう
結節性硬化症と診断され、完全に治すことが難しい病気であることを聞かされたら、ショックで前向きな気持ちになれないこともあるかもしれません。同じ立場に立たされたら、誰もがそういう気持ちになる自然な心の反応です。

幸い、病気の原因は徐々に明らかにされつつあり、さまざまな治療法の開発に向けて国内外で研究が進められています。すでに症状改善のためのさまざまな手術法や対処法があります。

まずは、病気に対していたずらにおそれや不安をもたずに、正しい情報を積極的に収集し、きちんと理解することからはじめましょう。

気になることや疑問があったら、担当医や看護師、薬剤師など身近な医療関係者に、ぜひご相談ください。また本やインターネットなどでの情報収集もよい方法の一つです。

正しい情報や手助けとなる人を見分ける知恵をもち、一人で抱え込まないことが何よりも大切なことです。

症状がないときでも定期的な受診を続けることが大切です

けっせつせいこう かしょう
結節性硬化症は、症状のあらわれ方に個人差が大きく、また年齢によってもあらわれる症状がさまざまです。だからこそ、症状が何もなくても定期的に受診し、体の小さな変化を見逃さないようにすることが大切です。症状がないからといってそのまま放置していると、悪化してしまうおそれがあるからです。

定期的に受診して、必要なときに治療を受けることで症状の悪化に対処していくことができます。そうすることで、病気が日常生活に及ぼす影響を最小限にすることも可能となるでしょう。

できることを少しずつ続けていくことが、何よりの力となります。





けっせつせいこう かしょう

結節性硬化症は、どのような病気ですか？

- 結節性硬化症は、脳、腎臓、肺、皮膚、心臓など全身のさまざまな場所に腫瘍ができたり、てんかんや自閉症などの症状が出る病気ですが、個人差が大きいことが特徴です。腫瘍や症状にはそれぞれ名前がついています。
- 脳の検査をすると、ふつうの脳とは硬さの違う「結節」と呼ばれる部分が見つかります。この脳の変化が「結節性硬化症」の病名の由来になっています。
- 結節性硬化症は、遺伝子が変わってしまうことが原因でおこる病気です。日本には15,000人*ぐらいの患者さんがいると推定されています。

*金田 眞理, 他. 日皮会誌 2018; 128: 1-16.

どのような症状がおこりますか？

- 結節性硬化症は乳児期から成人期まで、さまざまな症状があらわれることがあります。症状の出方や程度、病気の進行の仕方は人によってさまざまで、年齢によっても異なります。
- 多くの症状があらわれる患者さんいれば、腫瘍などがあっても症状がほとんどあらわれないまま生涯を送る患者さんもいます。
- 結節性硬化症の患者さんの多くは、**ほほや下あごにできる赤みをおびたにきびのようなぼつぽつ(発疹)、てんかん、言葉・読み書きなどの発達の遅れや、自閉症などの発達障害**をきっかけとして発見されます。

けっせつせいこう かしょう

結節性硬化症のさまざまな症状

脳

- **上衣下結節(SEN)***
症状はほとんど出ない
- **上衣下巨細胞性星細胞腫(SEGA)***
頭痛、吐き気、意識障害 など
- **てんかん**
体の一部のけいれん、意識がなくなる、脱力、全身のこわばり など
- **結節性硬化症関連神経精神症状(TAND)**
言葉・読み書きなどの発達の遅れ、自閉症 など

眼

- **網膜過誤腫***
まれに網膜がはがれて目が見えにくくなる

心臓

- **心横紋筋腫***
症状が出ないまま自然に消えることが多い、脈が乱れる

肺

- **肺リンパ脈管筋腫症(肺LAM)***
息苦しい、息が大きく吸えない、気胸 など

腎臓

- **腎血管筋脂肪腫(腎AML)***
わき腹の痛み、尿に血がまじる、高血圧 など

皮膚

- **白斑**
白いあざ
- **顔の血管線維腫**
ほほや下あごにできる赤みをおびたにきびのようなぼつぽつ(発疹)
- **爪の線維腫**
手足の爪の周囲のできもの
- **シャグリンパッチ**
皮膚のできもの

*腫瘍などがあっても、症状が出ない場合もあります

AML:angiomyolipoma、LAM:lymphangioleiomyomatosis、
SEGA:subependymal giant cell astrocytoma、SEN:subependymal nodule



年齢別に気をつけていく症状が違います

- 結節性硬化症の症状のあらわれ方や程度、進行の仕方は、年齢によっても、人によってもさまざまです。症状がいくつか重なってあらわれる時期や、症状がまったくあらわれない時期もあります。
- 必要なときにすぐに治療が受けられるように、病院での定期的な受診を続けることが大切です。
- 10歳未満の患者さんは、**心臓の腫瘍：心横紋筋腫**と**てんかん**に気をつける必要があります。

心臓の腫瘍：心横紋筋腫 ⇒9ページ参照

てんかん ⇒10～11ページ参照

- 10～40歳の患者さんは、**脳の腫瘍：SEGA**等と**腎臓の腫瘍：腎AML**等とくに注意する必要があります。20歳以上の女性の患者さんは、**肺の腫瘍：肺LAM**等に注意する必要があります。

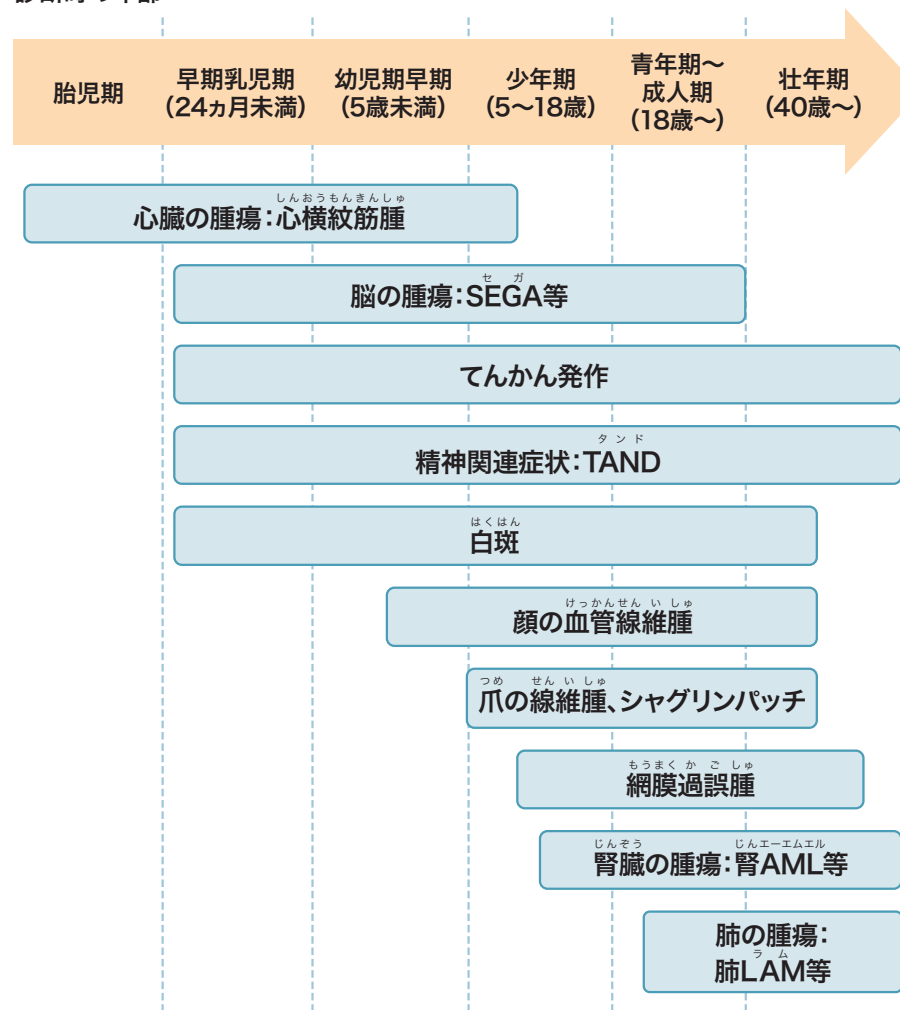
脳の腫瘍：SEGA ⇒14～15ページ参照

腎臓の腫瘍：腎AML ⇒16～17ページ参照

肺の腫瘍：肺LAM ⇒18ページ参照

年齢別にみた気をつける症状等

診断時の年齢



どのような治療がおこなわれますか？

- 結節性硬化症の治療は、症状をおさえるためのものがほとんどです。
- 結節性硬化症の症状は多岐にわたるため、それぞれの症状が出たときには、泌尿器科、小児科、皮膚科、神経内科、呼吸器内科など複数の診療科にかからなければならないことがあります。

けっせつせいこう かしょう 結節性硬化症のおもな治療法

脳	● 上衣下巨細胞性星細胞腫 ● てんかん ● 結節性硬化症関連 神経精神症状(TAND)	手術、mTOR阻害薬* 抗てんかん薬による薬物治療、ACTH療法、mTOR阻害薬*、手術障害に合わせて個別の患者に合わせた治療、薬物治療
眼	● 網膜過誤腫	レーザーを使った治療
心臓	● 心横紋筋腫	手術
肺	● 肺リンパ脈管筋腫症(肺LAM)	気管支拡張薬による薬物治療、肺移植、mTOR阻害薬*
皮膚	● 白斑 ● 顔の血管線維腫 ● 爪の線維腫 ● シャグリンパッチ	経過観察 レーザーを使った治療、手術、mTOR阻害薬* レーザーを使った治療、手術
腎臓	● 腎血管脂肪腫(腎AML)	切除術、血管をふさぐ手術、mTOR阻害薬*

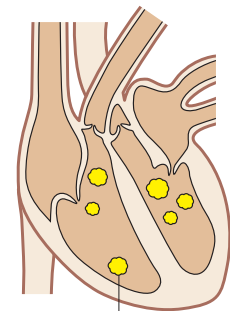
*お薬によって使える症状が異なります



心臓の腫瘍：心横紋筋腫の症状と治療

しんおうもんきんしゅ 心臓の腫瘍：心横紋筋腫は、どのような病気ですか？

心臓の筋肉にできる腫瘍です。
小児の結節性硬化症患者さんの半数以上にみられますが、症状の出ない方が多いといわれています。



心臓の腫瘍：心横紋筋腫

■ 何歳ぐらいのときに、おこりやすいですか？

お母さんのお腹の中にいる胎児のころに腫瘍ができて、生まれた直後にもっとも大きくなります。その後は少しずつ小さくなり、自然に消えることがほとんどです。

■ どのような症状がおこりますか？

症状は出ないことが多いのですが、腫瘍ができる場所や腫瘍の大きさによっては、血液の流れが妨げられることがあり、脈が乱れたり、命にかかわることがあります。

■ どのような治療をおこなうのですか？

腫瘍があれば、症状が出ていないときでも定期的に検査を受けて様子をみます。

病状が重いときには心臓の手術をおこなうことを検討します。



てんかんの症状と治療

■ てんかんは、どのような病気ですか？

てんかんとは、脳の中の神経のバランスが崩れて、脳神経から興奮させる信号が過剰に出るために発作がおこる病気です。

結節性硬化症^{けっせつせいこう かしょう}では、もっとも発症する頻度が高く治療が必要な病気です。

■ 何歳ぐらいのときに、おこりやすいですか？

生後1年以内に8割^{*1}の方が発病します。小児の結節性硬化症患者さんの10人中6～9人^{*1}にてんかんがみられるといわれています。

^{*1} 金田 眞理, 他, 日皮会誌 2018; 128: 1-16.

■ どのような症状がおこりますか？

早期の乳児期には、頭をカクンとたれるタイプのてんかん発作（点頭てんかん）がみられます。

乳幼児期には、意識がなくなったり、体の力が抜けたり、手足の一部がこわばったり、けいれんしたりする、タイプの違うてんかん発作がみられます。

発作のタイプは、人によって違いますし、年齢によって変わることもあります。

■ どのような検査をするのですか？

てんかん発作を引きおこす神経の過剰な興奮がみられるかどうかを、長時間ビデオ脳波モニタリング検査や通常脳波検査、画像検査（MRI、CT）で調べます。通常脳波検査は1回で診断できない場合もあるため、複数回おこなうことで正確な診断をします。

■ どのような治療をおこなうのですか？

抗てんかん薬やACTH（副腎皮質刺激ホルモン）療法、mTOR阻害薬^{*2}といったてんかん発作をおさえるお薬による治療をおこないます。1種類からはじめますが、複数の種類のお薬を服用することがほとんどとなります。

患者さんによっては、手術をおこなう場合もあります。

^{*2} お薬によって使える症状が異なります

結節性硬化症^{けっせつせいこう かしょう}の患者さんにみられるてんかん発作の症状



- ・両腕をあげ、頭部を前屈する
- ・数秒間の間隔で数回～数十回反復



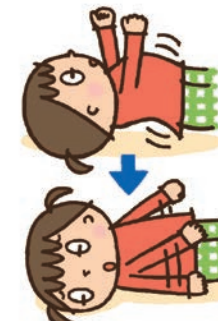
- ・身体の一部のけいれんや、一部分から始まって全身に広がる発作（ジャクソン発作）



- ・突然の意識消失と数秒後の回復
- ・過呼吸による誘発



- ・突然の瞬間的な脱力
- ・顔面・頭部外傷をきたしやすい



- ・全身がこわばる発作→グーツと背中を反って体を硬くし、腕などがびくびくする発作（間代発作）→発作後睡眠など→正常に戻る



- ・意識は混濁してぼーっとしていて、口をもぐもぐしたり、手を服の上でもぞもぞしたり、いつもおこなっている動作をする（自動症）



ひ ふ 皮膚の症状と治療

■ ひ ふ 皮膚の症状とその治療にはどのようなものがありますか？

けっせつせいこう かしょう ひ ふ
結節性硬化症の皮膚の症状は、おもに4つです。

通常は、治療せず定期的に経過を観察することが多いのですが、レーザーを使った治療、手術、^{エムトール}mTOR阻害薬*1による治療をおこなう場合もあります。

けっせつせいこう かしょう ひ ふ
結節性硬化症の患者さん10人中9人以上*2に何らかの皮膚の症状が出ます。

① はくはん 白斑

木の葉のかたちや紙ふぶき状の白いあざ(白斑)です。髪の毛の生えところに白斑ができると、褐色の毛や白毛になります。たいていは治療をおこないません。



*3

② けっかんせん いしゅ 顔の血管線維腫

顔のほほや下あごあたりにできる、赤いぼつぼつ(発疹)です。程度がひどいものは、日常生活にも支障があるため治療(レーザーを使った治療、手術、^{エムトール}mTOR阻害薬*1)の対象となります。患者さんから治療の要望がもっとも高い皮膚の症状です。



③ つめ せん いしゅ 爪の線維腫

手足の爪の周りや下にできる硬いできものです。

出血しやすかったり、生活するうえで支障となるときは、レーザーを使った治療や手術で取り除きます。ただ手術で取り除いても、また出てくることが多いといわれています。



*3

④ シャグリンパッチ

背中、腰骨、お腹を中心に全身にできる、数mm程度から、ときに10cm以上になる皮膚のでこぼこしたもり上がりです。みかんの皮のように見える場合や、頻度は少ないですが、巨大なこぶ(腫瘤)をつくる場合もあります。大きなものは手術で取り除くこともあります。



*3

*1 お薬によって使える症状が異なります

*2 金田 眞理, 他. 日皮会誌 2018; 128: 1-16.

*3 金田眞理先生ご提供



セガ 脳の腫瘍:SEGAの症状と治療

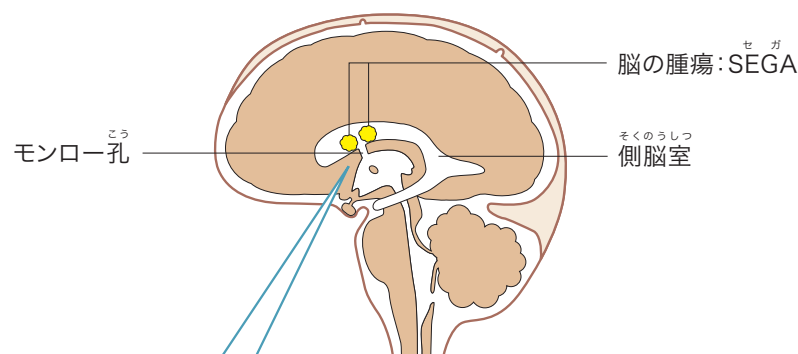
■ 脳の腫瘍:SEGAは、どのような病気ですか？

結節性硬化症^{けっせつせいこう か しょう}の患者さんには、しばしば上衣下結節^{じょうい か けっせつ}(SEN)と呼ばれる良性腫瘍が脳に認められます。ときに、これが大きくなって上衣下巨細胞性星細胞腫^{きょさいぼうせいせいさいぼうしゅ セガ}(SEGA)になります。とくに小児期から思春期^{けっせつせいこう か しょう}にかけて腫瘍が大きくなる患者さんがいます。結節性硬化症の患者さんの100人中6人以上*1に出ます。

*1 金田 眞理, 他, 日皮会誌 2018; 128: 1-16.

■ どのような症状がおこりますか？

腫瘍が小さいときは症状がありませんが、腫瘍が大きくなり周囲の組織を圧迫すると、症状が出る場合があります。



脳からせき髄に流れている「脳せき髄液」の通り道に、脳の腫瘍:SEGA^{セガ}ができて、通り道をふさいでしまうことにより、脳の中に脳せき髄液^{すいとろしゅう}がたまる「水頭症」^{すいとろしゅう}がおこります。

脳の腫瘍:SEGA^{セガ}が大きくなり、脳せき髄液が脳にたまる「水頭症」^{すいとろしゅう}(左ページ下の図を参照)という別の症状が出ることもあります。水頭症^{すいとろしゅう}になると、頭痛、吐き気・おう吐などの症状が出たり、病状が重い場合、命にかかわることもあります。

■ どのような検査をするのですか？

脳の中のようなすを外からみることができるCTやMRIという検査をします。

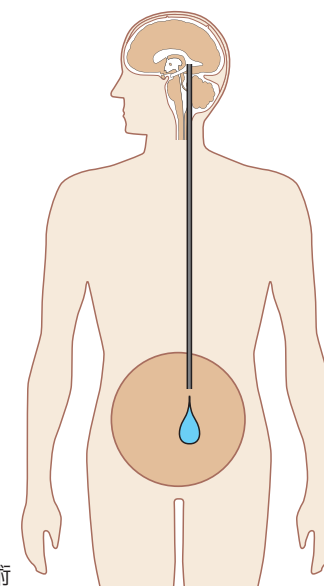
■ どのような治療をおこなうのですか？

脳の腫瘍:SEGA^{セガ}の治療としては、腫瘍を手術で取り除くほか、腫瘍をある程度小さくすることができるmTOR阻害薬^{エムトル}*2も用いられています。

*2 お薬によって使える症状が異なります

■ 水頭症にはどのような治療をおこなうのですか？

シャント手術にて、脳せき髄液がたまった脳とお腹をシリコンチューブでつないで、余分にたまった脳せき髄液をお腹に流します。



シャント手術



じんそう じんエーエムエル 腎臓の腫瘍：腎AMLの症状と治療

じんそう じんエーエムエル ■ 腎臓の腫瘍：腎AMLは、どのような病気ですか？

腎血管筋脂肪腫(腎AML)は、腎臓にできる腫瘍です。症状が出ない方が多いですが、患者さんによっては腎臓のはたらきが低下したり、重症になると命をおびやかすおそれもあります。

■ 何歳ぐらいのときに、おこりやすいですか？

乳幼児期にできることもあります。通常は3歳以降で、年齢が高くなるほどできやすくなります。とくに10代以降に腫瘍が大きくなることがあります。

小さいものも含めれば、患者さんの10人中6～8人*1に腎臓の腫瘍：腎AMLが見つかります。

*1 金田 眞理, 他, 日皮会誌 2018; 128: 1-16.

■ どのような症状がおこりますか？

腎臓の腫瘍：腎AMLが小さいときは、症状はほとんどありません。腎AMLが大きくなると、わき腹の痛みや、腰のあたりにこぶ状のものに触れる、尿に血がまじる、血圧が高くなるなどの症状が出ることもあります。ただし、腎AMLが大きくなっても症状の出ない方がたくさんいます。

■ どのような検査をするのですか？

尿検査や血液検査では異常が見つからないことも多いので、腎臓の超音波(エコー)検査で腎AMLの大きさを調べます。腫瘍が大きくなる前から定期的に腎臓の検査を受けることが大切です。

より詳しい検査が必要なときは、腎臓を体の外からみることができCTやMRIという検査がおこなわれます。

■ どのような治療をおこなうのですか？

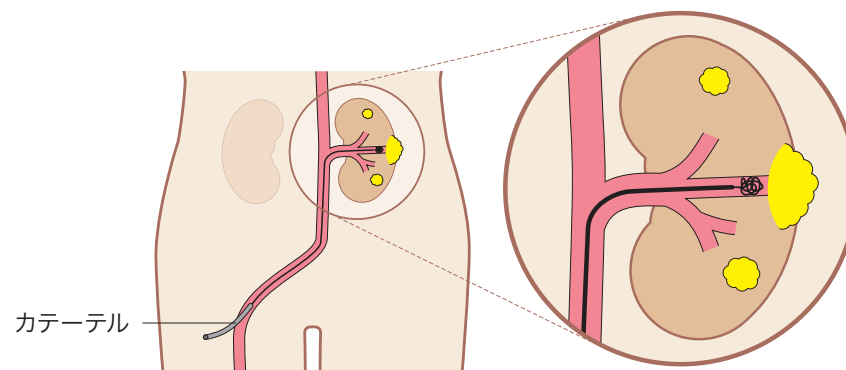
腫瘍の大きさ、前よりも大きくなっているかどうか、わき腹の痛み、尿に血がまじる、高血圧などの症状があるかどうかをあわせて判断し、治療をおこなうかどうかを決定します。

じん ぶんせつじょじゅつ じんてきじょじゅつ ● 腎部分切除術(腎摘除術)

腎臓の腫瘍：腎AMLを手術で取り除く治療です。

じんどうみやくそくせんじゅつ ● 腎動脈塞栓術

腎臓の腫瘍：腎AMLにつながっている血管をカテーテルなどでふさいで腫瘍を小さくする手術です。



じんどうみやくそくせんじゅつ
腎動脈塞栓術

エムトール ● mTOR阻害薬

腎臓の腫瘍：腎AMLをある程度、小さくすることができるmTOR阻害薬*2が使用できます。

*2 お薬によって使える症状が異なります

肺の腫瘍：肺LAMの症状と治療

■ 肺の腫瘍：肺LAMは、どのような病気ですか？

肺リンパ管筋腫症（肺LAM）は、肺に腫瘍ができて、結果的にのう胞と呼ばれる小さな穴があいて肺のはたらきが低下していく病気です。結節性硬化症の患者さんの10人中3人ぐらい*1にみつかるといわれていますが、とくに20歳以上の女性の患者さんにおこりやすい病気です。

*1 金田 眞理, 他, 日皮会誌 2018; 128: 1-16.

■ どのような症状がおこりますか？

体を動かしたときに息苦しかったり、胸が痛む、せき、たん、血のまじったたんが出るといった症状があらわれることがあります。ただし、肺LAMは進行しないと自覚症状が認められないことが多いです。

■ どのような検査をするのですか？

精密なCTや詳しい肺のはたらきをみる検査が必要です。

とくに20歳以上の女性の結節性硬化症患者さんは、自覚症状がなくても定期的に検査を受けることをおすすめします。

■ どのような治療をおこなうのですか？

肺の腫瘍：肺LAMにはmTOR阻害薬*2や気管支をひろげるお薬による治療をおこないます。肺移植をおこなうこともあります。

*2 お薬によって使える症状が異なります

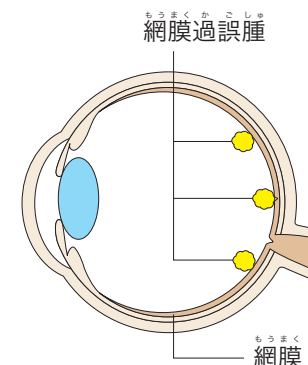


その他の腫瘍と症状

ほかに、結節性硬化症の患者さんにおこりやすい腫瘍と症状として以下のようなものがあります。

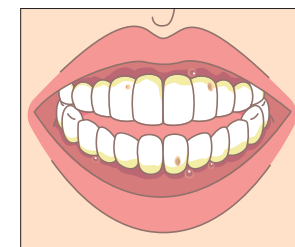
● 網膜過誤腫

眼の奥の網膜にできる小さい腫瘍です。通常は症状がなく、視力にも影響がありません。ごくまれに網膜過誤腫が大きくなり、網膜がはがれ、視力に影響が出ることがあります。



● 歯・歯ぐきの異常

歯の表面に小さなくぼみができることがあります。また、歯ぐきと舌の上に小さなできものができることがあります。



● 過誤腫性直腸ポリープ

直腸にいぼのようなもの（ポリープ）ができることがあります。悪性化する可能性はきわめて低いです。

● 骨の異常（骨シスト）

レントゲン検査をおこなうと、頭がい骨、せき椎、骨盤に、骨が硬化した画像があらわれます。とくに症状はありません。

けっせつせいこう かしょう
結節性硬化症について
もっとくわしく知りたい方へ



けっせつせいこう かしょう
結節性硬化症のひろば
結節性硬化症と診断された方とご家族の方へ

<https://www.gan-kisho.novartis.co.jp/tsc-info>

けっせつせいこう かしょう
患者さん・ご家族や周りの方々が、結節性硬化症の
ことを理解したり、先生方とのコミュニケーションを
円滑にする手助けとなる情報を掲載しています。



二次元コードを携帯
電話・スマートフォンで
読み取ってください

(医療機関名)

ノバルティス ファーマ株式会社

AFI202012GG0004
2022年6月作成