

年齢ごとの症状と合併頻度

監修：鳥取大学医学部 感覚運動医学講座　皮膚病態学分野 教授　吉田 雄一 先生

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

Miller DT. et al.: Pediatrics 143(5): e20190660. doi: 10.1542/peds.2019-0660, 2019

年齢ごとの症状とその合併頻度を以下に示します。ただし、いつ、どのような症状が、どの程度の重症度で発症するかは患者さんごとに大きく異なります。あくまでも参考としてご覧いただき、患者さんには「定期受診の重要性」を伝える必要があります。

図　年齢ごとの症状とその合併頻度、注意点

推奨される定期受診の頻度	初発年齢	症状		合併頻度	
半年～1年に１回	**出生時** ～1か月	カフェ・オ・レ斑		**95%**	**小児期 0~18 歳**
		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%**	
		注意欠如多動症		40 ～ 50%	
		自閉スペクトラム症		20 ～ 30%	
		知的障害（IQ＜70）		6 ～13%	
	学童期 6 ～12 歳	偏頭痛		25%	
		神経の神経線維腫		20%	
		びまん性神経線維腫		10%	
		限局性学習症		20%	
		脊椎の変形		10%	
	思春期 12 ～18 歳	皮膚の神経線維腫		**95%**	
1年～数年に1回	30歳前後	悪性末梢神経鞘腫瘍		2%	

以下の症状は18 歳ごろまでの期間に発症する可能性があります

症状	合併頻度
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訂委員会(編). 日皮会誌 128(1): 17-34, 2018より作表

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease