

表 4. 神経線維腫症 1 : 子供有無

子供	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	57 (89.1)	59 (76.6)	116 (82.3)
あり	7 (10.9)	18 (23.4)	25 (17.7)
合計	64 (45.4)	77 (54.6)	141(100.0)

Fisher's-exact p = 0.0757  
Frequency Missing = 4

表 5. 神経線維腫症 1 : 初診時主訴

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
皮膚症状	60 (75.0)	68 (71.6)	128 (73.1)
中枢神経症状	5 (6.3)	5 (5.3)	10 (5.7)
整形外科的症狀	13 (16.3)	20 (21.1)	33 (18.9)
その他	2 (2.5)	2 (2.1)	4 (2.3)
合計	80 (45.7)	95 (54.3)	175(100.0)

$\chi^2 = 0.7043$  p = 0.872  
(重複回答あり)

表 6. 神経線維腫症 1 : 診断根拠

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
神経線維腫	50 (42.3)	62 (39.5)	112(40.7)
カフェオレ班	57 (48.3)	77 (49.0)	134 (48.7)
両親の病状	9 (7.6)	14 (8.9)	23 (8.4)
その他	2 (1.7)	4 (2.6)	6 (2.2)
合計	118 (42.9)	157 (57.1)	275(100.0)

$\chi^2 = 0.504$  p = 0.918  
(重複回答あり)

表 7. 神経線維腫症 1 : 診断

診断	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
确实	55 (87.3)	72 (92.3)	127 (90.1)
小児色素斑	7 (11.1)	6 (7.7)	13 (9.2)
疑い	1 (1.6)	0 (0.0)	1 (0.7)
合計	63 (44.7)	78 (55.3)	141(100.0)

$\chi^2 = 1.7769$  p = 0.411  
Frequency Missing = 4

表 8. 神経線維腫症 1 : 診断医療機関

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
貴施設	29 (52.7)	26 (38.2)	55 (44.7)
他施設	26 (47.3)	42 (61.8)	68 (55.3)
合計	55 (44.7)	68 (55.3)	123(100.0)

Fisher's-exact p = 0.1445  
Frequency Missing = 22

表 9. 神経線維腫症 1 : 医療費公費負担

公費負担	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	32 (51.6)	44 (58.7)	76 (55.5)
あり	30 (48.4)	31 (41.3)	61 (44.5)
合計	62 (45.3)	75 (54.7)	137(100.0)

Fisher's-exact p = 0.4902  
Frequency Missing = 8

表 10. 神経線維腫症 1 : 公費負担の内訳

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
特定疾患治療	26 (96.3)	21(100.0)	47 (97.9)
その他	1 (3.7)	0 (0.0)	1 (2.1)
合計	27 (56.3)	21 (43.8)	48(100.0)

Fisher's-exact p = 1.0000  
Frequency Missing = 97

表 11. 神経線維腫症 1 : 受療状況

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
主に入院	0 (0.0)	1 (1.3)	1 (0.7)
主に通院	52 (83.9)	70 (88.6)	122 (86.5)
入院と通院	8 (12.9)	8 (10.1)	16 (11.3)
その他	2 (3.2)	0 (0.0)	2 (1.4)
合計	62 (44.0)	79 (56.0)	141(100.0)

$\chi^2 = 3.6593$  p = 0.301  
Frequency Missing = 4

表 12. 神経線維腫症 1 : 日常生活

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
社会生活	61 (95.3)	74 (93.7)	135 (94.4)
社会生活が困難	3 (4.7)	5 (6.3)	8 (5.6)
合計	64 (44.8)	79 (55.2)	143(100.0)

Fisher's-exact p = 0.7313  
Frequency Missing = 2

表 13. 神経線維腫症 1 : 社会生活の中身

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
通学	17 (30.4)	12 (17.4)	29 (23.2)
就業	27 (48.2)	25 (36.2)	52 (41.6)
家事	8 (14.3)	28 (40.6)	36 (28.8)
その他	4 (7.1)	4 (5.8)	8 (6.4)
合計	56 (44.8)	69 (55.2)	125(100.0)

$\chi^2 = 10.8151$      $p = 0.0128$   
 Frequency Missing = 11

表 14. 神経線維腫症 1 : 経過

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
軽快	3 (5.7)	3 (4.7)	6 (5.1)
不変	25 (47.2)	37 (59.7)	62 (53.0)
徐々に悪化	25 (47.2)	24 (37.5)	49 (41.9)
合計	53 (45.3)	64 (54.7)	117(100.0)

$\chi^2 = 1.321$      $p = 0.517$   
 Frequency Missing = 28

表 15. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : カフェ・オ・レ斑

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	3 (4.7)	0 (0.0)	3 (2.1)
5 個以下	7 (10.1)	8 (10.1)	15 (10.5)
10 個以下	25 (39.1)	38 (48.1)	63 (44.1)
11 個以上	29 (45.3)	33 (41.8)	62 (43.4)
合計	64 (44.8)	79 (55.2)	143(100.0)

$\chi^2 = 4.483$      $p = 0.214$   
 Frequency Missing = 2

表 16. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 小レックリングハウゼン斑

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	6 (10.2)	4 (5.7)	10 (7.6)
少数	29 (49.2)	33 (45.8)	62 (47.3)
多数	24 (40.7)	35 (48.6)	59 (45.0)
合計	59 (45.0)	72 (55.0)	131(100.0)

$\chi^2 = 1.432$      $p = 0.488$   
 Frequency Missing = 14

表 17. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : カフェオレ斑、小レック斑が整容上問題か

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	25 (54.4)	22 (38.6)	47 (45.6)
あり	21 (45.7)	35 (61.4)	56 (54.4)
合計	46 (44.7)	57 (55.3)	103(100.0)

Fisher's-exact  $p = 0.1178$   
 Frequency Missing = 42

表 18. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 皮膚の神経線維腫 全身

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	9 (14.1)	9 (11.8)	18 (12.9)
少数	20 (31.3)	31 (40.8)	51 (36.4)
多数~無数	35 (54.7)	36 (47.3)	71 (50.7)
合計	64 (45.7)	76 (54.3)	140(100.0)

$\chi^2 = 1.3681$      $p = 0.5046$   
 Frequency Missing = 256

表 19. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 皮膚の神経線維腫 顔面

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	22 (35.5)	28 (36.4)	50 (36.0)
少数	22 (35.5)	34 (44.2)	56 (40.3)
多数~無数	18 (29.0)	15 (19.5)	33 (23.7)
合計	62 (44.6)	77 (55.4)	139(100.0)

$\chi^2 = 1.9684$  p = 0.3737  
Frequency Missing = 6

表 20. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 皮膚神経線維腫 : 整容上の問題

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	9 (20.9)	9 (16.4)	18 (18.4)
小さい	9 (20.9)	10 (18.2)	19 (19.4)
中等度	9 (20.9)	10 (18.2)	19 (19.4)
大きい	16 (37.2)	26 (47.3)	42 (42.9)
合計	43 (43.9)	55 (56.1)	98(100.0)

$\chi^2 = 1.0323$  p = 0.7934  
Frequency Missing = 832

表 21. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 瀰漫性神経線維腫

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	38 (64.4)	47 (64.4)	85 (64.4)
あり	21 (35.6)	26 (35.6)	47 (35.6)
合計	59 (44.7)	73 (55.3)	132(100.0)

Fisher's-exact p = 1.000  
Frequency Missing = 13

表 22. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 瀰漫性神経線維腫による機能障害

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	17 (81.0)	17 (70.8)	34 (75.6)
あり	4 (19.0)	7 (29.2)	11 (24.4)
合計	21 (46.7)	24 (53.3)	45(100.0)

Fisher's-exact p = 0.5030  
Frequency Missing = 100

表 23. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 瀰漫性神経線維腫による腫瘍内出血

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	18 (94.7)	20 (83.3)	38 (88.4)
あり	1 (5.3)	4 (16.7)	5 (11.6)
合計	19 (44.2)	24 (55.8)	43(100.0)

Fisher's-exact p = 0.3626  
Frequency Missing = 102

表 24. 神経線維腫症 1 : 皮膚病変 : 悪性神経鞘腫

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	58 (98.3)	65 (97.0)	123 (97.6)
あり	1 (1.7)	2 (3.0)	3 (2.4)
合計	59 (46.8)	67 (53.2)	126(100.0)

Fisher's-exact p = 1.0000  
Frequency Missing = 437

表 25. 神経線維腫症 1 : 中枢神経病変 : 痙攣

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	59 (95.2)	71 (91.0)	130 (92.9)
あり	3 (4.8)	7 (9.0)	10 (7.1)
合計	62 (44.3)	78 (55.7)	140(100.0)

Fisher's-exact p = 0.5121  
Frequency Missing = 5

表 26. 神経線維腫症 1 : 中枢神経病変 : 知能低下

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	50 (80.7)	73 (91.3)	123 (82.6)
軽度	7 (11.3)	5 (6.3)	12 (8.5)
中等度	3 (4.8)	1 (1.3)	4 (2.8)
高度	2 (3.2)	1 (1.3)	3 (2.1)
合計	62 (43.7)	80 (56.3)	142(100.0)

$\chi^2 = 3.7460$  p = 0.2902  
Frequency Missing = 3

表 27. 神経線維腫症 1 : 中枢神経病変 : 脳波

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
正常型	8 (16.7)	13 (25.5)	21 (21.2)
異常	6 (12.5)	6 (11.8)	12 (12.1)
検査せず	34 (70.8)	32 (62.8)	66 (66.7)
合計	48 (48.5)	51 (51.5)	99(100.0)

$\chi^2 = 1.1612$  p = 0.5596  
Frequency Missing = 46



表 28. 神経線維腫症 1 : 中枢神経病変 : CT または MRI 検査

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
異常なし	29 (49.2)	40 (58.8)	69 (54.3)
異常あり	9 (15.3)	13 (19.1)	22 (17.3)
未検査	21 (35.6)	15 (22.1)	36 (28.4)
合計	59 (46.5)	68 (53.5)	127(100.0)

$$\chi^2 = 2.8575 \quad p = 0.2396$$

Frequency Missing = 18

表 29. 神経線維腫症 1 : 中枢神経病変 : 脳あるいは脊髄腫瘍

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	37 (82.2)	48 (87.3)	85 (85.0)
あり	8 (17.8)	7 (12.7)	15 (15.0)
合計	45 (45.0)	55 (55.0)	100(100.0)

$$\text{Fisher's-exact } p = 0.5775$$

Frequency Missing = 45

表 30. 神経線維腫症 1 : 整形外科的病変 : 長管骨変形

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	52 (85.3)	62 (88.6)	114 (87.0)
あり	9 (14.8)	8 (11.4)	17 (13.0)
合計	61 (46.6)	70 (53.4)	131(100.0)

$$\text{Fisher's-exact } p = 0.6106$$

Frequency Missing = 14

表 31. 神経線維腫症 1 : 整形外科的病変 : 脊柱変形

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	44 (74.6)	44 (63.8)	88 (68.7)
あり	15 (25.4)	25 (36.2)	40 (31.3)
合計	59 (46.1)	69 (53.9)	128(100.0)

Fisher's-exact p = 0.2511  
Frequency Missing = 17

表 32. 神経線維腫症 1 : 整形外科的病変 : 脊髄腫瘍

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	49 (94.2)	57 (95.0)	106 (94.6)
あり	3 (5.8)	3 (5.0)	6 (5.4)
合計	52 (46.4)	60 (53.6)	112(100.0)

Fisher's-exact p = 1.0000  
Frequency Missing = 33

表 33. 神経線維腫症 1 : 整形外科的病変 : 神経症状

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	52 (89.7)	66 (94.3)	118 (92.2)
あり	6 (10.3)	4 (5.7)	10 (7.8)
合計	58 (45.3)	70 (54.7)	128(100.0)

Fisher's-exact p = 0.5103  
Frequency Missing = 17

表 34. 神経線維腫症 1 : 眼病変 : 虹彩小結節

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
なし	21 (41.2)	29 (47.5)	50 (44.6)
あり	30 (58.8)	32 (52.5)	62 (55.4)
合計	51 (45.5)	61 (54.5)	112(100.0)

Fisher's-exact p = 0.5688  
Frequency Missing = 33

表 35. 神経線維腫症 1 : 重症度分類

	男 (%)	女 (%)	合計 (%)
Stage 1.	5 (10.0)	13 (21.0)	18 (16.1)
Stage 2.	10 (20.0)	13 (21.0)	23 (20.5)
Stage 3.	6 (12.0)	6 (9.7)	12 (10.7)
Stage 4.	8 (16.0)	10 (16.1)	18 (16.1)
Stage 5.	21 (42.0)	20 (32.3)	41 (36.6)
合計	56 (46.8)	69 (55.2)	125(100.0)

$\chi^2 = 10.8151$  p = 0.0128  
Frequency Missing = 11

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

NF 1, NF 2, TS 全国調査進捗状況

研究協力者 縣 俊彦 東京慈恵会医科大学環境保健医学助教授

**研究要旨**

NF 1（神経線維腫症 1）は皮膚神経線維腫、カフエ・オ・レ斑、虹彩小結節、脳脊髄腫瘍、骨変化など多彩な症候を特徴とする常染色体性の優性遺伝性疾患で、1990 年にはその遺伝子がクローニングされ、17q11.2 に座位していることが確認されている。また、NF 2（神経線維腫症 2）は 両側性に発生する聴神経鞘腫（前庭神経鞘腫）を主徴とし、その他の神経系腫瘍や皮膚病変・眼病変を呈する常染色体優性の遺伝性疾患である。結節性硬化症（TS）はプリングル病とも呼ばれ、全身に過誤腫（良性腫瘍）ができる。主に皮膚と神経系に異常がみられ、皮膚に母斑がみられる常染色体性の優性遺伝性疾患である。

本症の疫学調査は諸外国でも実施され、わが国でも 2 度の全国疫学調査が実施され、患者像が明らかにされ、患者調査などからも患者数の推計がなされている。前回は 1994-5 年に全国疫学調査が実施されたが、10 年を経た今日、診断、治療法も大きく変化を遂げ、疫学像も変化していると推測されるので、その概要を把握するため 3 回目の疫学調査を実施することとした。

調査方法は前回の調査に準じる。対象は全病院中の

1. 神経内科
  2. 脳外科
  3. 整形外科
  4. 眼科
  5. 耳鼻科
  6. 小児科
  7. 皮膚科
  8. 形成外科
  9. 精神科
- の診療科とする

診断基準、重症度分類を準備し、郵送法により、2005 年 1 年間の患者数を調査し（1 次調査、2006 年 1 月）、次に各患者の情報を収集する（2 次調査、1 次調査終了後）。患者情報とは姓名（イニシャル）、生年月日、住所、家族歴、家系図、受療状況、経過、臨床症状（皮膚病変、中枢神経病変、整形外科的病変、眼病変、腎病変）などである。

現在調査項目の適否も含めた調査全般について、自治医科大学倫理審査委員会で審査中である。結果、および考察は追って報告する。

清水英佑、松平 透、佐野浩斎  
東京慈恵会医科大学環境保健医学

稲葉 裕 順天堂大学衛生学

吉田雄一、中山樹一郎  
福岡大学医学部皮膚科

金城芳秀 沖縄県立看護大学

柳 修平 東京女子医大学

佐伯圭一郎 大分看護情報大学

新村真人 東京慈恵会医科大学皮膚科

大塚藤男 筑波大学皮膚科

吉田 純 名古屋大学医学部脳神経外科

金田真理 大阪大学大学院医学研究科分子病態医学皮膚科

中村好一 自治医科大学疫学地域保健部門

玉腰暁子 名古屋大学大学院医学研究科健康社会医学専攻社会生命科学講座予防医学/医学推計・判断学

柴崎智美、永井正規  
埼玉医科大学公衆衛生学

## A. 研究目的

NF 1（神経線維腫症 1）は皮膚神経線維腫、カフェ・オ・レ斑、虹彩小結節、脳脊髄腫瘍、骨変化など多彩な症候を特徴とする常染色体性の優性遺伝性疾患で、1990 年にはその遺伝子がクローニングされ、17q11.2 に座位していることが確認されている。そこに存在するニューロフィブロミン（蛋白質）は、ヒトを構成する細胞の増殖シグナルを消すはたらきがある。この蛋白質に異常がおこり、細胞の増殖シグナルが正しく消されなくなり、NF 1 に伴う色々な症状がおこる。

NF 1 の患者割合は人口約 3,000 人に対して 1 人で、遺伝病の中では患者数が多い疾患である。患

者の約 50%は、両親の一方にNF 1があり、遺伝性に発病した人で、のこりの 50%は、両親とも正常なのに突然変異でNF 1が発症した場合である。本疾患は、人種や男女による頻度の差はないとされている。

また、NF 2（神経線維腫症 2）は両側性に発生する聴神経鞘腫（前庭神経鞘腫）を主徴とし、その他の神経系腫瘍や皮膚病変・眼病変を呈する常染色体優性の遺伝性疾患である。MRI あるいは CT で両側聴神経腫瘍が見つかれば診断は確定する。また、親・子供・兄弟姉妹のいずれかにNF 2がおり、本人に（1）片側性の聴神経腫瘍、または（2）神経鞘腫・髄膜腫・神経膠腫・若年性白内障のうち、いずれか 2 種類が存在する場合にも診断が確定する。また、家族歴がなくても、（1）片側性聴神経腫瘍、（2）多発性髄膜腫、（3）神経鞘腫・神経膠腫・若年性白内障のうち、2 つが見られる場合にはNF 2の可能性があるとする。

外国の報告によれば、発生率は 37,500 人に 1 人と言われ、日本でも同様の発生率と考えられる。発生頻度には人種差や男女差はなく、家族歴以外に発症に関与する因子は報告されていない。発症年齢は 10 歳以下から 40 歳以上と幅があるが、多くは 10~20 歳代で発症する。

この病気の原因であるNF 2の責任遺伝子は第 22 染色体長腕に存在し、この遺伝子が作り出す蛋白質 Merlin は細胞内の情報伝達などに重要であり、正常では腫瘍の発生を抑制する働きがある。が、NF 2 の患者では、Merlin の遺伝子に異常が生じ、正常な Merlin ができないために病気になると考えられる。

結節性硬化症 (TS) はプリングル病とも呼ばれ、全身に過誤腫（良性腫瘍）ができる。主に皮膚と神経系に異常がみられ、皮膚に母斑がみられる常

染色体性の優性遺伝性疾患である。以前は、顔面血管線維腫、てんかん、知的障害の3主徴で診断してきた。しかし、診断技術の進歩に伴い、知的障害や、痙攣発作のない軽症例も多数発見され、それに伴い、全身の種々の症状で診断されることも増えてきた。例えば、新生児期に心臓の腫瘍、不整脈、乳児期の痙攣発作、重度知的障害の合併などで受診する例もある。また、学童期には、顔の線維腫や腰部のあざの治療のために、10歳前後には脳腫瘍合併で受診する例もある。さらに成人では、腎臓腫瘍の肥大で、出血や圧迫症状が出現したため、あるいは肺病変で気胸となり受診する例など多種多様である。

T S の発症には民族、人種差はない。日本の患者数は1万2千人～1万5千人と推計され、アメリカでの調査でもほぼ同様の結果である。一般に、小児科で診断される頻度が最も高く、次いで、皮膚科、精神科、神経内科、泌尿器科などである。小児科で診断される場合の多くは、痙攣発作や知的発達の遅れを伴い、重症心身障害児施設や知的障害児の施設に入所・通園する子どもに本症の患者が比較的多くみられる。一方、皮膚科では、痙攣発作や精神発達遅滞のない患者が多く、検査方法や技術の進歩に伴い、軽症患者が増加している。

T S 発現遺伝子は、染色体16番のTSC2遺伝子と染色体9番のTSC1遺伝子である。TSC1遺伝子とTSC2遺伝子はハマルチン、チューベリン(タンパク質)をつくるが、これらが減少することにより病気が発症する。

本症の疫学調査は諸外国でも実施され、わが国でも2度の全国疫学調査が実施され、患者像が明らかにされ、患者調査などからも患者数の推計がなされている。前回は1994-5年に全国疫学調査が実施されたが、10年を経た今日、診断、治療法も大

きく変化を遂げ、疫学像も変化していると推測されるので1)-14)、その概要を把握するため3回目の疫学調査を実施することとした。

## B. 研究方法

調査方法は前回の調査に準じる。対象は全病院中の

1. 神経内科 2. 脳外科 3. 整形外科  
4. 眼科 5. 耳鼻科 6. 小児科  
7. 皮膚科 8. 形成外科 9. 精神科 の  
診療科とする

診断基準、重症度分類を準備し、郵送法により、2005年1年間の患者数を調査し(1次調査、2006年1月)、次に各患者の情報を収集する(2次調査、1次調査終了後)。患者情報とは姓名(イニシャル)、生年月日、住所、家族歴、家系図、受療状況、経過、臨床症状(皮膚病変、中枢神経病変、整形外科的病変、眼病変、腎病変)などである。

(倫理面への配慮)

現在調査項目(例として図1-4にNF2の調査項目案を示す)の適否、対象者への人権上の配慮、研究方法による対象者の利益、不利益、危険の排除、説明と理解など、調査全般について、自治医科大学倫理審査委員会で審査中である

## C. 研究結果

本年度は調査票案を作成し、班内で審議をし、最終案をまとめた。その案を基に倫理審査を実施した。

## E. 結論

作業が進み次第、追って報告する。

### 文献

- 1) 縣俊彦、清水英佑、高木廣文、河正子、早川東作、稲葉裕、黒沢美智子、柳修平、金城芳秀、新村真人、大塚藤男. NF1(neurofibromatosis 1)の1985-2000年での臨床疫学的傾向の研究. 厚生労働科学研究費補助金 特定疾患対策研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成14年度研究業績 2003:103-112.
- 2) 縣俊彦、清水英佑、中山樹一郎、三宅吉博、稲葉裕、黒沢美智子、新村真人、大塚藤男. 神経皮膚症候群調査研究班とのNF1(神経線維腫症1)の定点モニタリング調査:進捗状況. 厚生労働科学研究費補助金 特定疾患対策研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成14年度研究業績 2003:113-116.
- 3) 縣俊彦. 神経線維腫症1(NF1)の過去20年での臨床疫学研究の総括. 厚生労働科学研究費補助金 特定疾患対策研究事業 神経皮膚症候群に関する研究班 平成14年度研究業績 2003:5-12.
- 4) 縣俊彦、中村晃士、西岡真樹子、佐野浩斎、清水英佑、高木廣文、河正子、早川東作、柳修平、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子、大塚藤男、新村真人、三宅吉博、中山樹一郎. 定点モニタリングのあり方の検討. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成15年度研究業績 2004:105-111.
- 5) 縣俊彦、清水英佑、松平透、佐野浩斎、中村晃士、西岡真樹子、稲葉裕、黒沢美智子、古村南夫、中山樹一郎、三宅吉博、高木廣文、金城芳秀、柳修平、河正子. 神経線維腫症1定点モニタリング2003. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成15年度研究業績 2004:99-104.
- 6) 縣俊彦、清水英佑、松平透、佐野浩斎、中村晃士、西岡真樹子、稲葉裕、黒沢美智子、古村南夫、中山樹一郎、三宅吉博、高木廣文、金城芳秀、柳修平、河正子. 神経線維腫症1モニタリング研究. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 神経皮膚症候群に関する研究班 平成15年度研究業績 2004:9-15.
- 7) 縣俊彦、清水英佑、松平透、佐野浩斎、中村晃士、西岡真樹子、稲葉裕、黒沢美智子、古村南夫、中山樹一郎、三宅吉博、高木廣文、金城芳秀、柳修平、河正子. 個人情報と定点モニタリングについての研究. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成16年度研究業績 2005:266-80.
- 8) 三宅吉博、縣俊彦、横山徹司、佐々木敏、古村南夫、中山樹一郎、田中景子、牛島佳代、岡本和士、阪本尚正、小橋元、鷲尾昌一、稲葉裕. 神経線維腫症1の症例対照研究. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 特定疾患の疫学に関する研究班 平成16年度研究業績 2005:11-20.
- 9) 縣俊彦. 個人情報と神経線維腫症1定点モニタリングに関する研究. 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 神経皮膚症候群に関する調査研究班 平成16年度研究業績 2005:15-28.
- 10) 縣俊彦、高木廣文、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子. 複数の疫学調査から見たNF1

(neurofibromatosis 1)の臨床疫学的傾向、特性.

第13回日本疫学会学術総会。(福岡. 2003. 1)

11) 縣俊彦、高木廣文、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子、三宅吉博. 個人情報保護と疫学研究のあり方. 第14回日本疫学会学術総会。(山形. 2004. 1)

12) 縣俊彦、高木廣文、金城芳秀、稲葉裕、黒沢美智子、三宅吉博. 個人情報保護と疫学研究. 第15回日本疫学会学術総会。(大津. 2005. 1)

13) Agata Toshihiko, Shimizu Hidesuke, Takagi Hirofumi, Hayakawa Tosaku, Ryu Shuhei, Saiki Keiitiro, Kinjo Yoshihide, Inaba Yutaka, Otsuka Fujio, Niimura Michito. A study of lish nodules(LN) of NF1(neurofibromatosis 1) in Japan. Journal of AOPO(Asia Pacific Academy of Ophthalmology) 2005:20:261-2

## F. 研究発表

学会発表

1. 縣 俊彦、稲葉裕、黒沢美智子. 保険制度の変更と患者数変化に関する研究. 第69回日本民族衛生学会、東京(2005.11)第71巻付録p101

知的財産権の出願、取得状況

特許取得      なし

実用新案登録   なし

その他          なし



図 1. 神経線維腫症 2 (NF 2、Neurofibromatosis type2) 個人調査票疫学項目案

貴施設名	
担当科名	
1. 神経内科	2. 脳外科
3. 整形外科	4. 眼科
5. 耳鼻科	6. 小児科
7. 皮膚科	8. 形成外科
9. 精神科	10. その他 ( )
所在地	電話番号
記載者氏名	記載年月日 平成 年 月 日
患者氏名イニシャル:	性別 1.男 2.女
生年月日 (明治、大正、昭和、平成)	年 月 日 年齢 ( 歳)
患者住所 ( 都道府県 市区町村 不明)	
最も長く住んだ所 ( 都道府県 市区町村 不明)	職業 (具体的に )
最も長く従事した職業 (具体的に )	(期間) 年 月
家族歴	1.なし
	2.あり (続柄 1.父 2.母 3.兄弟姉妹 ( 人中 人)
	4.その他 ( ))
	3.不明
家系図	
結婚歴	1.未婚 2.既婚 3.死別 4.離別 5.その他 ( ) 6.不明
子供	1.なし 2.あり ( ) 人:うち神経線維腫症 2 ( ) 人 3.不明

図 2. 神経線維腫症 2 (NF 2、Neurofibromatosis type2) 個人調査票  
初診診断項目案

初診医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名: ) 3.不明  
 推定発症年月 (昭和、平成) 年 月  
 初診時主訴 1.難聴 2.耳鳴り 3.めまい 4.小脳失調 5.頭痛 6.その他 ( )  
 貴施設初診年月 (昭和、平成) 年 月  
 確定診断年月 (昭和、平成) 年 月  
 診断 1.確定 2.疑い  
 診断根拠 1.両側性聴神経腫瘍  
 2.NF 2 の家族歴 + 片側性聴神経腫瘍  
 3.NF 2 の家族歴 + (1.神経鞘腫、2.髄膜腫、 3.神経膠腫、  
 4.神経線維腫、5.若年性白内障のうち 2 項目)  
 診断医療機関 1.貴施設 2.他施設 (施設名: ) 3.不明  
 入院回数 1.貴施設 回 2.他施設 回 3.不明  
 医療費公費負担 1.なし 2.あり → 1.特定疾患治療研究 (病名: 1.当該疾患  
 2.その他 ( ))  
 2.老人医療 3.身障者 4.生活保護 5.その他  
 )  
 受療状況 (最近 1 年間) 1.主に入院 2.主に通院 3.入院と通院  
 4.転院 ( → 転院) 5.死亡 6.その他 ( ) 7.不明  
 死亡の場合 (死亡年月日: 年 月 日、 剖検: 1.なし 2.あり  
 3. 不明  
 死因: 1.腫瘍死 (1.聴神経腫瘍 2.髄膜腫 3.その他 ( ))  
 2.その他 ( )  
 日常生活 1.社会生活をしている (1.通学 2.職業に従事 3.家事に従事  
 4.その他 ( ))  
 (最近 1 年間) 1.社会生活が困難 (1.家に閉じ込める 2.病院・施設にいる  
 3.その他 ( ))  
 3.その他 ( )  
 経過 (最近 1 年間) 1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.死亡 6.不明

図3. 神経線維腫症2 (NF2、Neurofibromatosis type2) 個人調査票  
臨床症状項目案

臨床症状:( 年 月 日現在)

1. 皮膚病変

- 1.カフェ・オ・レ斑 (1.なし 2.あり 3.不明)      2.神経鞘腫 (1.なし 2.あり 3.不明)  
3.神経線維腫 (1.なし 2.あり 3.不明)      4.その他 (具体的に )

2. 頭蓋内、脊椎内腫瘍

- 1.聴神経腫瘍 (右;1.なし 2.あり mm 3.不明  
左;1.なし 2.あり mm 3.不明)  
2.髄膜腫:頭蓋内 (1.なし 2.単 3.多 ( 個) 4.不明) 脊椎内 (1.なし 2.単  
3.多 ( 個) 4.不明)  
3.三叉神経鞘腫:頭蓋内 (右;1.なし 2.あり 3.不明 左;1.なし 2.あり 3.不明)  
4.その他の神経鞘腫:頭蓋内 (1.なし 2.単 3.多 ( 個) 4.不明)  
脊椎内 (1.なし 2.単 3.多 ( 個) 4.不明)

5.その他 ( )

3. 眼病変

- 1.若年性白内障 (1.なし 2.あり 3.不明)  
2.その他の眼病変 (具体的に : )

4. その他の合併症 (具体的に : )

図4. 神経線維腫症2 (NF2、Neurofibromatosis type2) 個人調査票

臨床像項目案

臨床像

I. 治療前

聴力 右 (1.0~-30 2.-30~-50 3.-50~-70 4.<-70 5.不明)

左 (1.0~-30 2.-30~-50 3.-50~-70 4.<-70 5.不明)

- 1.前庭機能症状 (1.なし 2.あり 3.不明) 2.顔面神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明)  
 3.三叉神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明) 4.脳幹圧迫症状 (1.なし 2.あり 3.不明)  
 5.小脳症状 (1.なし 2.あり 3.不明) 6.脊髄症状 (1.なし 2.あり 3.不明)  
 6.その他 (具体的に )

II. 治療

聴神経腫瘍ありの場合 (1.手術なし 2.手術あり 3.定位放射線手術;SRS 4.不明)

1.両側 (1.同時 2.片側づつ)

2.片側 (1.大きい方 2.小さい方) 3.シャント

(右: 1.全摘 2.亜全摘 3.部摘 4.その他 ( ) 5.SRS 6.不明)

(左: 1.全摘 2.亜全摘 3.部摘 4.その他 ( ) 5.SRS 6.不明)

髄膜腫 1.手術なし 2.手術あり ( ) 3.不明

脊髄神経鞘腫 1.手術なし 2.手術あり ( ) 3.不明

その他の腫瘍 1.手術なし 2.手術あり ( ) 3.不明

III. 治療後

聴力 右 (1.0~-30 2.-30~-50 3.-50~-70 4.<-70 5.不明 )

左 (1.0~-30 2.-30~-50 3.-50~-70 4.<-70 5.不明 )

術前に比べ

- 1.前庭機能症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化 )  
 2.顔面神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)  
 3.三叉神経麻痺 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)  
 4.脳幹圧迫症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)  
 5.小脳症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)  
 6.脊髄症状 (1.なし 2.あり 3.不明→1.改善 2.不変 3.悪化)  
 7.その他 (具体的に : )

Comment ( )