

<診断基準>

○ 神経線維腫症Ⅰ型

1. 主な症候

(1) カフェ・オ・レ斑

扁平で盛り上がりのない斑であり、色は淡いミルクコーヒー色から濃い褐色に至るまで様々で、色素斑内に色の濃淡はみられない。形は長円形のものが多く、丸みを帯びたなめらかな輪郭を呈している。

(2) 神経線維腫

皮膚の神経線維腫は思春期頃より全身に多発する。このほか末梢神経内の神経線維腫(nodular plexiform neurofibroma)、びまん性の神経線維腫(diffuse plexiform neurofibroma)がみられることもある。

2. その他の症候

- ① 皮膚病変－雀卵斑様色素斑、大型の褐色斑、貧血母斑、若年性黄色肉芽腫、有毛性褐青色斑など。
- ② 骨病変－頭蓋骨・顔面骨の骨欠損、四肢骨の変形・骨折、脊柱・胸郭の変形など。
- ③ 眼病変－虹彩小結節(Lisch nodule)、視神経膠腫など。
- ④ 脳脊髄腫瘍－神経膠腫、脳神経ならびに脊髄神経の神経線維腫など。
- ⑤ Unidentified bright object (UBO)
- ⑥ Gastrointestinal stromal tumor (GIST)
- ⑦ 褐色細胞腫
- ⑧ 悪性末梢神経鞘腫瘍
- ⑨ 学習障害・注意欠陥多動症

3. 診断上のポイント

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫がみられれば診断は確実である。小児例(pretumorous stage)ではカフェ・オ・レ斑が6個以上あれば本症が疑われ、家族歴その他の症候を参考にして診断する。ただし両親ともに正常のことも多い。成人例ではカフェ・オ・レ斑が分かりにくいことも多いので、神経線維腫を主体に診断する。

○ 神経線維腫症Ⅱ型

1. 診断基準

MRI 又は CT で両側聴神経腫瘍（前庭神経鞘腫）が見つければ神経線維腫症Ⅱ型と診断する。また、親・子ども・兄弟姉妹のいずれかが神経線維腫症Ⅱ型のときには、本人に①片側性の聴神経腫瘍（前庭神経鞘腫）、又は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種類が存在すれば診断が確定する。

2. 検査所見

造影 MRI、聴力検査、眼科的検査が必要で、特に造影 MRI と聴力検査は毎年1～2回定期的に行う必要がある。

頭部造影 MRI では、前庭神経鞘腫・三叉神経鞘腫を始めとする各脳神経鞘腫、髄膜腫のほかに、脳室内腫瘍や眼窩内腫瘍もみられる。また、脊髄造影 MRI では、多発する脊髄神経鞘腫と髄内腫瘍（多くは上衣腫）がみられる。これらの腫瘍は、成長せずに長期間同じ大きさでとどまることもあるが、増大することもあり、成長の予測は困難である。

聴力検査としては、純音聴力検査、語音聴力検査、聴性脳幹反応検査を行う。聴力レベルと前庭神経鞘腫の大きさは必ずしも相関せず、聴力レベルが長期間不変のことや急に悪化することもある。眼科的には白内障検査と視力検査を行う。若年性白内障（posterior subcapsular lenticular cataract）は外国では 80%と高率に報告されている。

<重症度分類>

○ 神経線維腫症 I 型

Stage 3以上に該当するものを対象とする。

重症度分類

DNB 分類	生活機能と社会的活動度
Stage 1: D1であって、N0かつB0であるもの	日常・社会生活活動にほとんど問題ない
Stage 2: D1又はD2であってN2及びB2を含まないもの	日常・社会生活活動に問題あるが軽度
Stage 3: D3であってN0かつB0であるもの	日常生活に軽度の問題があり、社会生活上の問題が大きい
Stage 4: D3であってN1又はB1のいずれかを含むもの	日常生活に中等度の問題があり、社会生活上の問題が大きい
Stage 5: D4、N2、B2のいずれかを含むもの	身体的異常が高度で、日常生活の支障が大きい

皮膚病変

- D1 色素斑と少数の神経線維腫が存在する
- D2 色素斑と比較的多数の神経線維腫が存在する
- D3 顔面を含めて極めて多数の神経線維腫が存在する
(1cm 程度以上のものが概ね 1000 個以上、体の一部から全体数を推定して評価してもよい)
- D4 びまん性神経線維腫などによる機能障害や著しい身体的苦痛
又は悪性末梢神経鞘腫瘍の併発あり

神経症状

- N0 神経症状なし
- N1 麻痺、痛み等の神経症状や神経系に異常所見がある
- N2 高度あるいは進行性の神経症状や異常所見あり

骨病変

- B0 骨病変なし
- B1 軽度ないし中等度の骨病変(手術治療を必要としない脊柱または四肢骨変形)
- B2 高度の骨病変あり[dystrophic type ないし手術治療を要する難治性の脊柱変形(側弯あるいは後弯)、四肢骨の高度の変形・偽関節・病的骨折、頭蓋骨欠損又は顔面骨欠損]

○ 神経線維腫症Ⅱ型

Stage 1 以上を対象とする。

神経症状

右聴力レベル()dB

右聴力レベル 70dB 以上 100dB 未満 あり(1 点)

右聴力レベル 100dB 以上 あり(2 点)

左聴力レベル()dB

右聴力レベル 70dB 以上 100dB 未満 あり(1 点)

右聴力レベル 100dB 以上 あり(2 点)

一側顔面神経麻痺 あり(1 点)

両側顔面神経麻痺 あり(2 点)

小脳失調 あり(1 点)

一側又は両側顔面知覚低下 あり(1 点)

嚥下障害または構音障害 あり(2 点)

複視 あり(1 点)

一側失明 あり(2 点)

両側失明 あり(4 点)

半身麻痺 あり(2 点)

失語 あり(2 点)

記銘力低下 あり(1 点)

痙攣発作 あり(1 点)

軽度脊髄症状 あり(2 点)

高度脊髄症状 あり(4 点)

重症度分類

	Score 合計	日常生活	社会生活
Stage 0	0	ほとんど問題ない	ほとんど問題ない
Stage 1	1	軽度の問題あり	軽度の問題あり
Stage 2	2	軽度の問題あり	問題あり
Stage 3	3	問題あり	重度の問題あり
Stage 4	4 以上	支障が大きい	重度の問題あり

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。