

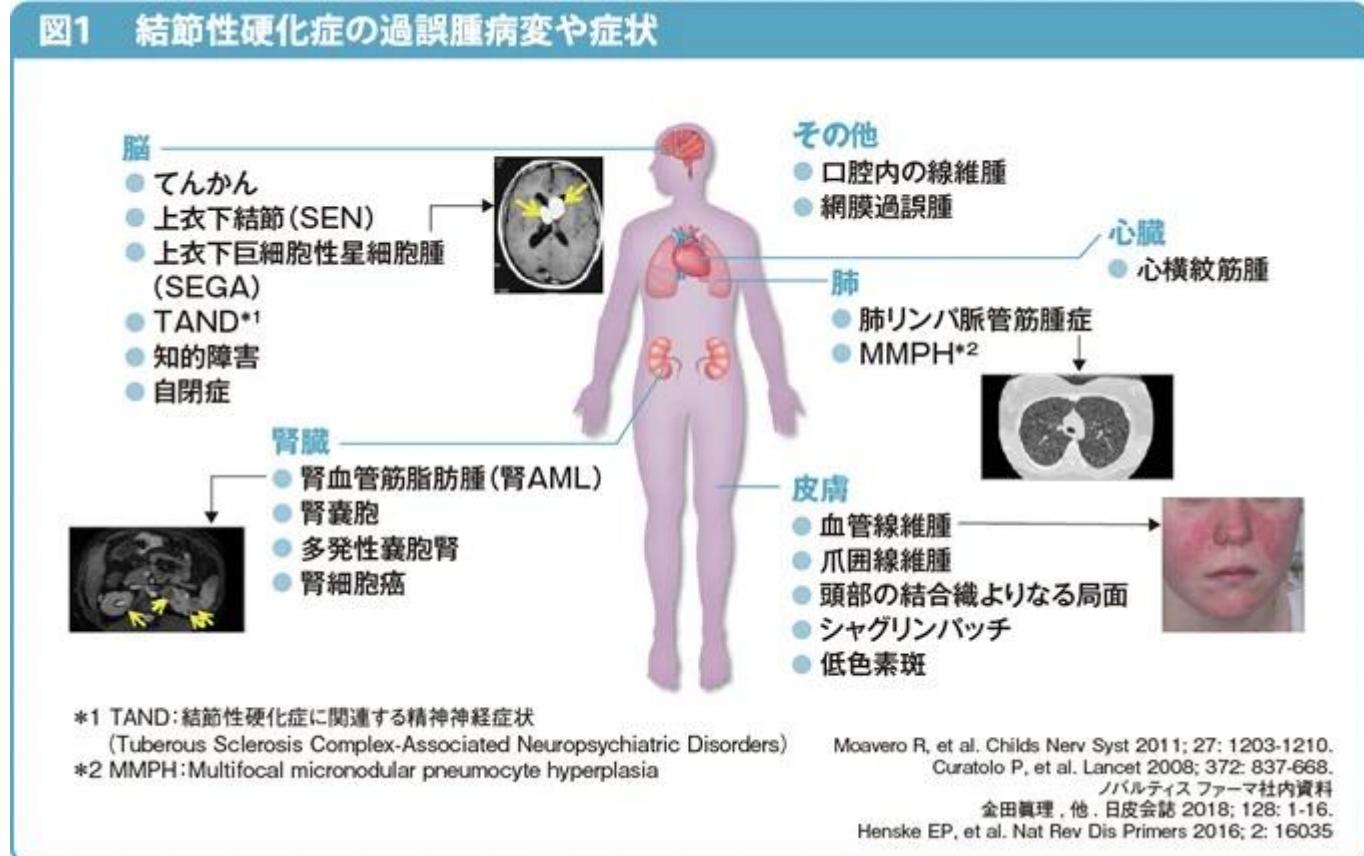
1

TSC

1

A horizontal row of ten empty rectangular boxes, likely used for input fields or placeholder text in a form.

## Image



A horizontal row of fifteen empty rectangular boxes, likely used for input fields or placeholder text in a form.

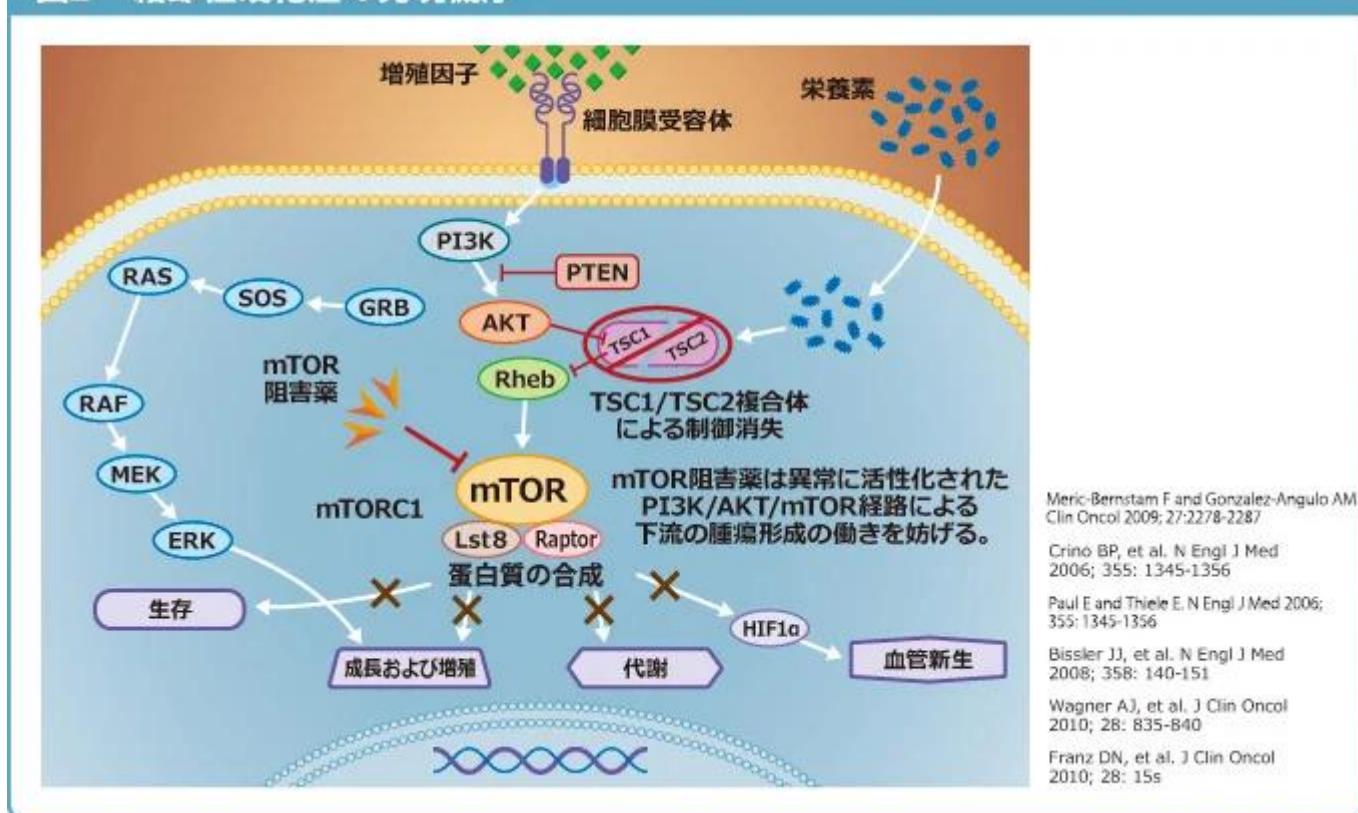
*TSC1* *TSC2* **2** *TSC1* *TSC2*

mTORによる細胞増殖、生存、血管新生、代謝の促進

TSC1とTSC2の複合体によるmTORの抑制が75~90%<sup>4)</sup>である

Image

図2 結節性硬化症の発現機序



参考文献

1988年 Gomezにより報告された。Gomezによると、TSCは、TSC1とTSC2の遺伝子変異によって引き起こされる疾患である。<sup>1)</sup>

2012年2月TSC Clinical consensus Conferenceによる定義<sup>2)</sup><sup>5)</sup>

1.TSCは、TSC1とTSC2の遺伝子変異によって引き起こされる疾患である。

2.TSCは、TSC1とTSC2の遺伝子変異によって引き起こされる疾患である。

3.TSCは、TSC1とTSC2の遺伝子変異によって引き起こされる疾患である。

4.TSCは、TSC1とTSC2の遺伝子変異によって引き起こされる疾患である。

## 1 Gomezの診断基準

### Definitive TSC

①皮膚病変2つ以上と②脳病変2つ以上

### Probable TSC

①皮膚病変1つと②脳病変1つ

### Possible TSC

①皮膚病変1つと②脳病変2つ以上

参考

参考

- 皮膚病変
- 脳病変
- 3歳未満
- 皮膚病変
- 皮膚病変
- 皮膚病変<sup>\*1</sup>
- 皮膚病変SENQ
- 皮膚病変SEGA
- 皮膚病変
- 皮膚病変LAM<sup>\*2</sup>
- 皮膚病変AML<sup>\*2</sup>
- 皮膚病変
- 皮膚病変<sup>\*3</sup>
- 皮膚病変<sup>\*4</sup>
- 皮膚病変<sup>\*1,4,5</sup>
- 皮膚病変
- 皮膚病変<sup>\*3</sup>
- 皮膚病変
- 皮膚病変<sup>\*3</sup>

\*1 皮膚病変のうち、毛細血管瘤、セノーナー病変、セガ病変の3つ以上

\*2 LAMとAMLはTSCの診断基準にDefinitive TSCに含まれる

病変

\*3 皮膚病変のうち、毛細血管瘤

\*4 皮膚病変のうち、セノーナー病変

\*5 3歳未満のうち、皮膚病変のうち、毛細血管瘤

Roach ES, et al. J Child Neurol 1998; 13: 624-628

参考

2) ①皮膚病変2つ以上と②脳病変2つ以上

皮膚病変のうち、毛細血管瘤

脳病変のうち、LAMとAML

皮膚病変のうち、毛細血管瘤

脳病変のうち、LAMとAML

皮膚病変のうち、毛細血管瘤

2) ①皮膚病変2つ以上と②脳病変2つ以上

**A** □□□□□□□□□□

1

13 5mm

□ 2 □ □ □ 3 □

32 ungual fibromas

4 shagreen patch/connective tissue nevus

5 multiple retinal nodular hamartomas

17. **subependymal nodule**

18 subependymal giant cell astrocytoma

[9] cardiac rhabdomyoma

angiomyolipoma

**multiple**

multiple randomly distributed dental enamel pits

□3  
□4

4. Retinal achromic patches  
 5. Multiple renal cysts

multiple renal cysts  
nonrenal hamartomas

## Montenegrin hamartoma

## □1 Lymphangioleiomymomatosis

lymphangiomyomatosis  ter-

Definitive TSC 2 1 2 2

Page 1

Possible 150□□□ - □□□□□ = □□□

[View all posts](#) | [View all categories](#)

TSC

**3** / **1**

□□	□□	□□□□□
SEGA□□□□□	CT□□□MRI	□□□□□ □SEGA□□□
□□□□	EEG <sup>*1</sup>	□□□□□□□□□□
□□	Wood□□□ <sup>*2</sup>	□□□□□□ □*□□□□□□□□UV□□□□□□□□
□	□□□□	□□□□□
□□	□□□□□□	□□□□□□□□ □□□□□□□□□□□□
	ECG <sup>*3</sup>	□□□□□□□□□

□□	□□	□□□□□□□
□	□□CT	□□□□□□□□□□□□ □□LAM□□□□□□□□□□6□12□□□
	□□□□□	□□LAM□□□□□□□□□□6□12□□□
	□□□□□□□	□□□□□□□□□□□ □□□□□□□□□□1□3□□□
□□	□□□□□	□□□□□□□□□□ □□□□□□□□□□□□□□□

LAM SEGA

\*1 EEG electroencephalogram

\*ЗПЕКГ\*electrocardiogram

1

2012  
mTOR® 2019 8  
®  
2014 mTOR  
2016

1

- 1) Roach ES, et al. J Child Neurol 1998; 13: 624-628
  - 2) Northrup H, et al. Pediatr Neurol 2013; 49: 243-254
  - 3) Yates JR. Eur J Hum Genet 2006; 14: 1065-1073
  - 4) 郭曉曉, 陳 廉華 2018; 128: 1-16
  - 5) Krueger DA, et al. Pediatr Neurol 2013; 49:255-265

A horizontal row of 15 empty square boxes, likely used for a survey or form.

1

**Source URL:** [https://www.pro.novartis.com/jp-ja/products/afinitor/tsc/symptom\\_01](https://www.pro.novartis.com/jp-ja/products/afinitor/tsc/symptom_01)