

□□□□□□□□□□□□□□□□**TSC**□

[illegible]

1111

□□□□□□□□**1**□□**2**□□**1**□□²□

90% 1) hypomelanotic macules 2) facial angiofibromas 3) shagreen patch 4) periungual fibroma 3)

① hypomelanotic macules

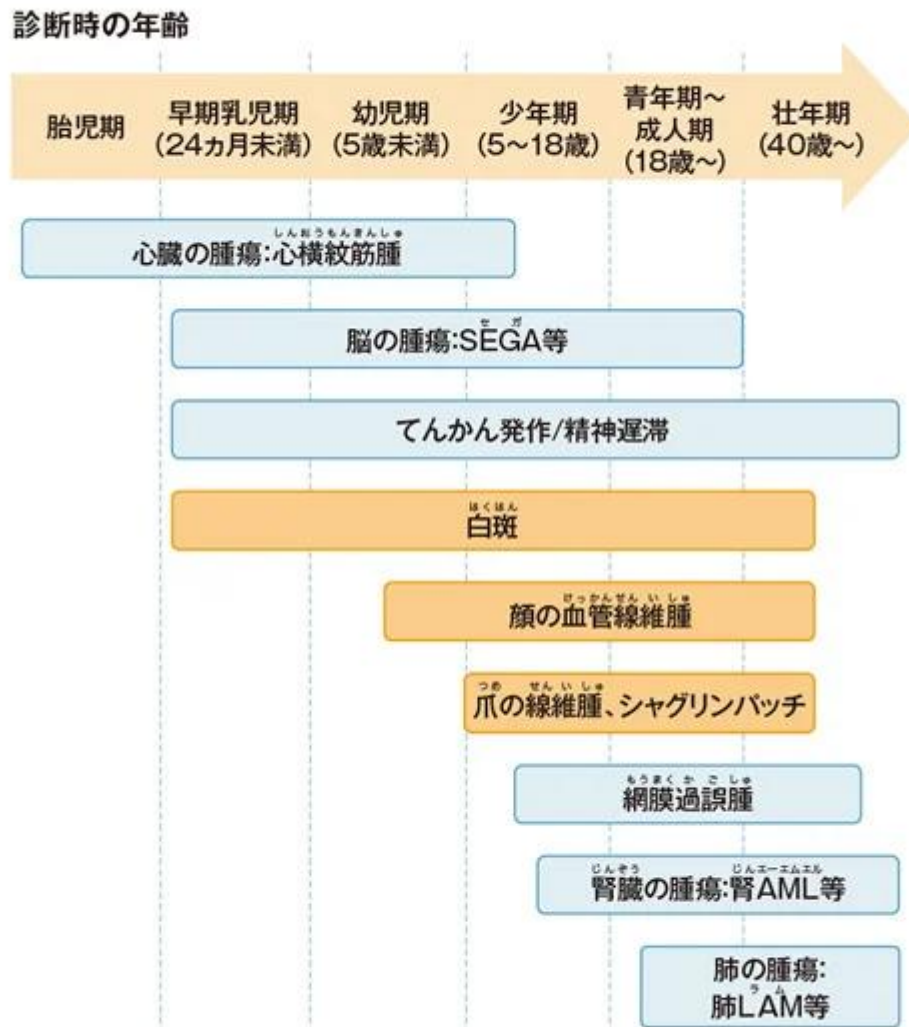
② 面部血管瘤
5~80岁³⁾

③ shagreen patch
5 25 50

[illegible]

Image

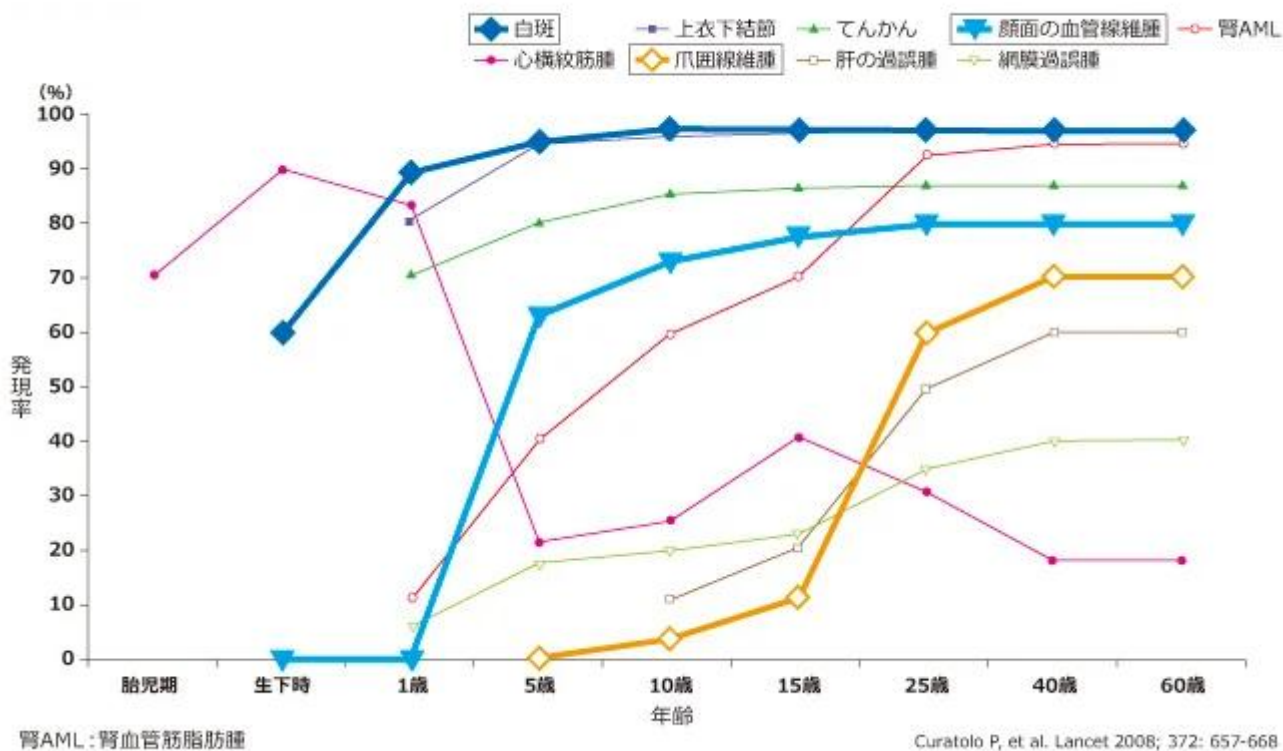
図1 皮膚症状の発現時期



大野耕作, 平山義人, 松井氏豊次郎, 編, 知的障害者の健康管理マニュアル, 東京: 診断と治療社, 2007; 83.
全田 眞理, 他, 日皮会誌 2018; 128: 1-16, より作図

Image

図2 年齢期ごとの皮膚病変の発現率 (海外データ)



1) 皮膚病変の発現率 (海外データ)

病変	発現率 (%)
白斑	90%
皮膚結節	80%
てんかん	25-50%
顔面の血管線維腫	88%

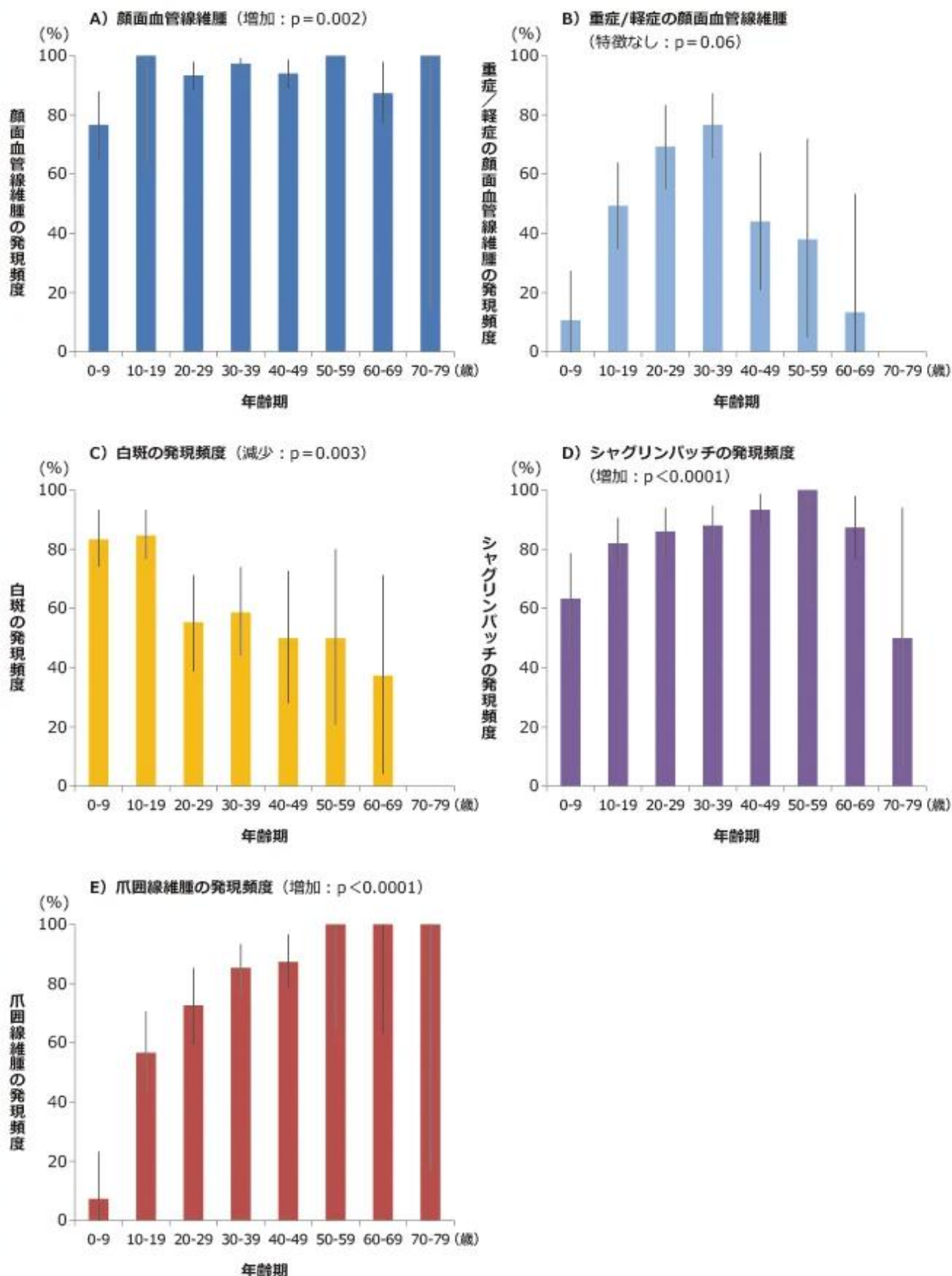
2) 3) 皮膚病変

皮膚病変の発現率 (海外データ)

皮膚病変の発現率 (海外データ) 166例 (年齢別) 4) 98.8% (p<0.0001, χ^2 検定) 3) 65% (p<0.0001, χ^2 検定) 9) 13) 10) 77% (p<0.0001, χ^2 検定) 87% (p=0.003, χ^2 検定) 3C) 10) 63% (p<0.0001, χ^2 検定) 3D) 10) 19% (p<0.0001, χ^2 検定) 3E)

Image

図3 年齢期別の各皮膚病変の発現率



顔面血管線維腫は軽微 (slight)、軽症 (mild)、重症 (severe) の3クラスに分けられる。

A)は全クラスの顔面血管線維腫を含む。

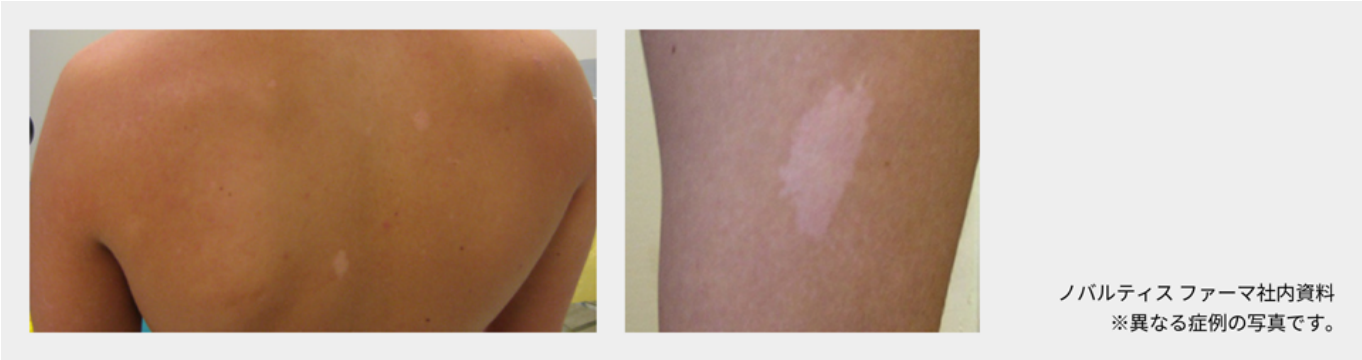
黒棒は信頼区間 (CI) を示す。

一般化ロジスティック回帰モデルによるWald χ^2 検定

白癩

① 白癩hypomelanotic macules
白癩は、皮膚の色素細胞が減少または消失することによって生じる。3つのタイプがあり、1つは葉状の白癩white leaf-shaped maculesと呼ばれる。葉状の白癩は、葉の形をした白い斑で、通常、顔や手足の関節に生じる。

Image



Image

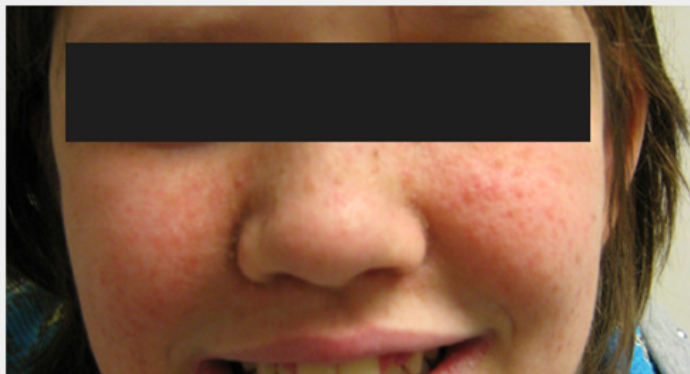


ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

② 顔面血管線毛腫瘍(facial angiofibromas)

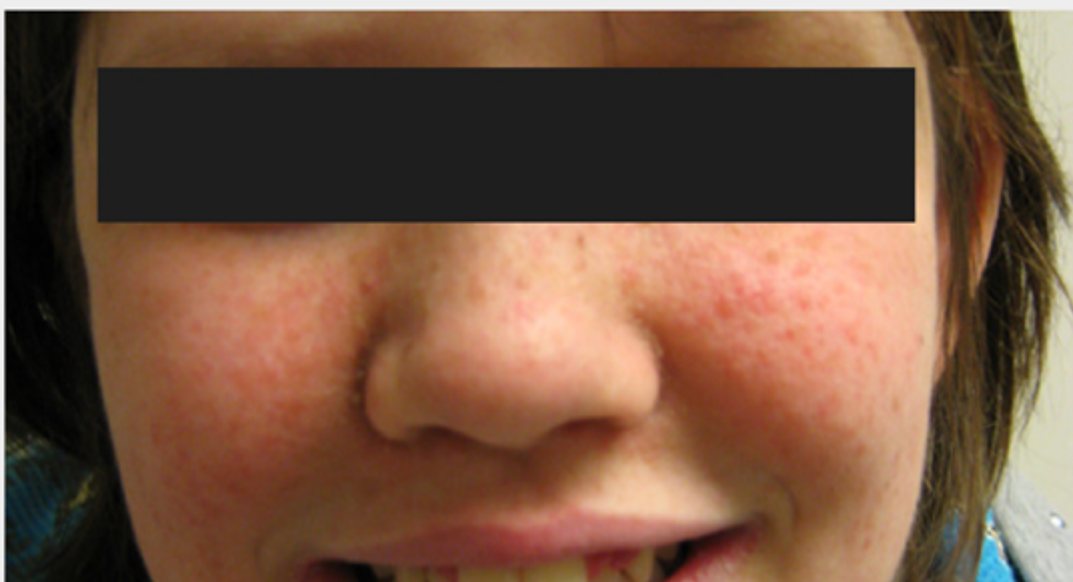
顔面血管線毛腫瘍は、顔面に生じる良性の腫瘍で、主に鼻、頬、額などに生じます。この腫瘍は、顔面血管線毛腫瘍症候群(Tuberous Sclerosis Complex)の一部として生じることもありますが、単独で生じることもあります。顔面血管線毛腫瘍は、QOLに悪影響を及ぼす可能性があります。

Image



ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

Image



ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

③ shagreen patch

mm10cm
mm

Image



Reprinted with permission from Curatolo P, et al, Lancet
2008; 372:657-668



ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

Image



Reprinted with permission from Curatolo P, et al, Lancet
2008; 372:657-668



ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

④ ①②③④periungual fibromas⑤

①②③④⑤⑥⑦⑧⑨⑩⑪⑫⑬⑭⑮⑯⑰⑱⑲⑳㉑㉒㉓㉔㉕㉖㉗㉘㉙㉚㉛㉜㉝㉞㉟㊱㊲㊳㊴㊵㊶㊷㊸㊹㊺㊻㊼㊽㊾㊿
①②③④⑤⑥⑦⑧⑨⑩⑪⑫⑬⑭⑮⑯⑰⑱⑲⑳㉑㉒㉓㉔㉕㉖㉗㉘㉙㉚㉛㉜㉝㉞㉟㊱㊲㊳㊴㊵㊶㊷㊸㊹㊺㊻㊼㊽㊾㊿

Image



ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

Image



ノバルティス ファーマ社内資料
※異なる症例の写真です。

- 12) Webb DW, et al. Br J Dermatol 1996; 135: 1-5
13) Schwartz RA, et al. J Am Acad Dermatol 2007; 57: 189-202

□□□□□□□□□□□□□□

□□□□□□

Source URL: https://www.pro.novartis.com/jp-ja/products/afinitor/tsc/symptom_06