

結節性硬化症の診断基準・治療ガイドライン

結節性硬化症の診断基準

診断基準の概要

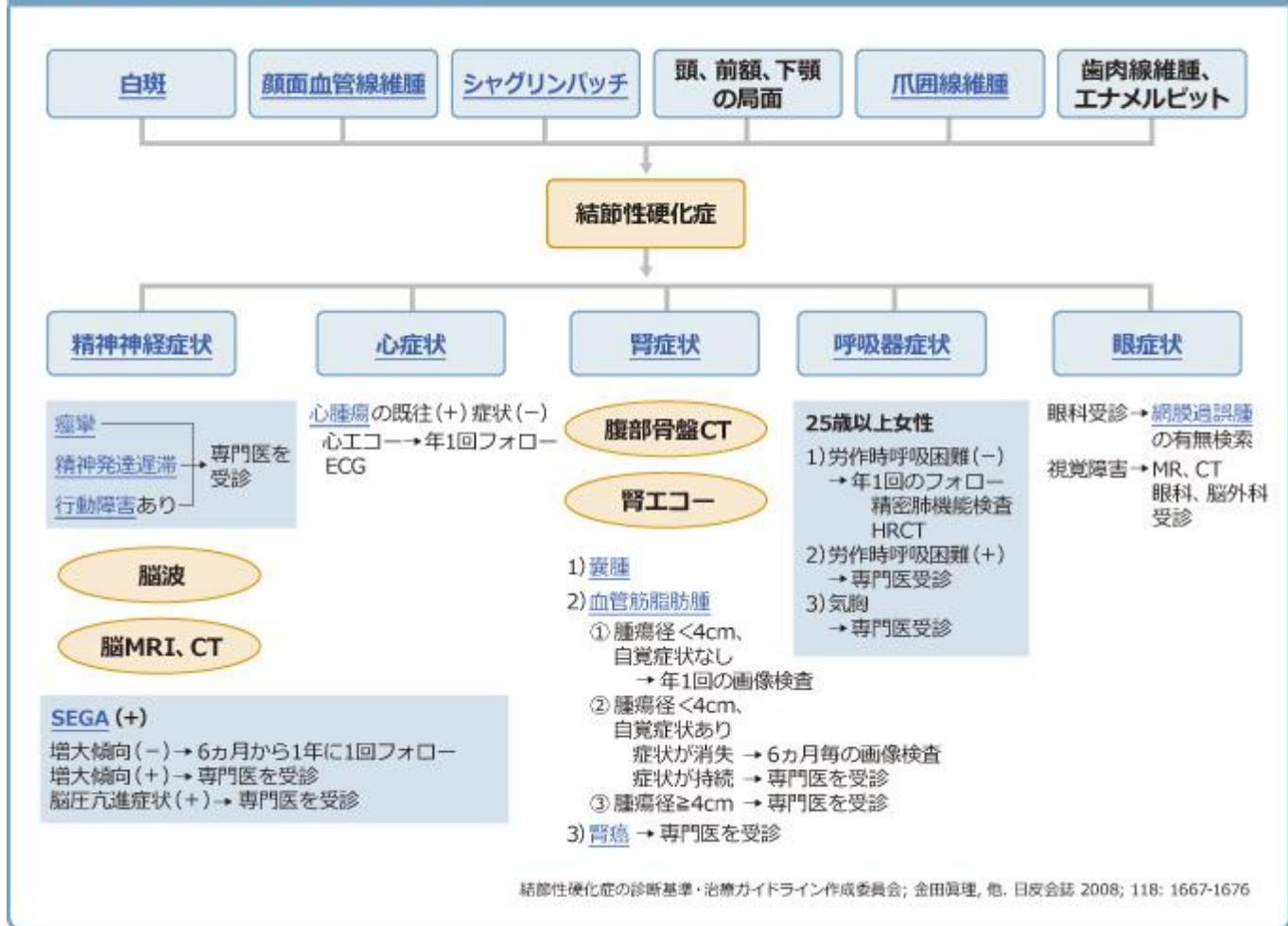
診断基準の変遷

1835年には既に結節性硬化症の存在が示唆され、1935年には正式に命名された。その後、1993年にTSC2遺伝子、1997年にTSC1遺伝子が発見され、2000年にTSC1とTSC2の関連性が示された。PI3K-Akt-mTOR信号経路の異常が原因であることが示された。2001年から2002年にかけて、複数の研究グループによって、TSCの発病率が約1/10,000と推定された。2008年には、TSCの診断基準が改訂され、診断基準が1)皮膚病変、2)内臓病変、3)神経病変の3つの主要病変をもつて構成されることが定められた。¹⁾また、1998年には1回のTSC Clinical Consensus ConferenceでRoach(=Gometz)による診断基準が確立された。

結節性硬化症の診断基準は、以下の3つの主要病変をもつて構成される。

Image

図1 結節性硬化症の診断手順



2012年2月Consensus Conference¹⁾にて、mTOR経路の異常が原因であることが示された。²⁾³⁾2012年2月

1 4

B□□□□□□□□□

三

1

- 1) ဗုဒ္ဓဘာ, ဦ. ၂၀၀၈; 118: 1667-1676
 - 2) Northrup H, et al. Pediatr Neurol 2013; 49: 243-254
 - 3) Krueger DA, et al. N Engl J Med 2013; 48: 255-265
 - 4) ဗုဒ္ဓဘာ, ဦ. ၂၀၁၈; 128: 1-16

A horizontal row of 15 empty rectangular boxes, likely used for input fields or placeholder text in a form.

1

Source URL: https://www.pro.novartis.com/jp-ja/products/afinito/tsc/guideline_02