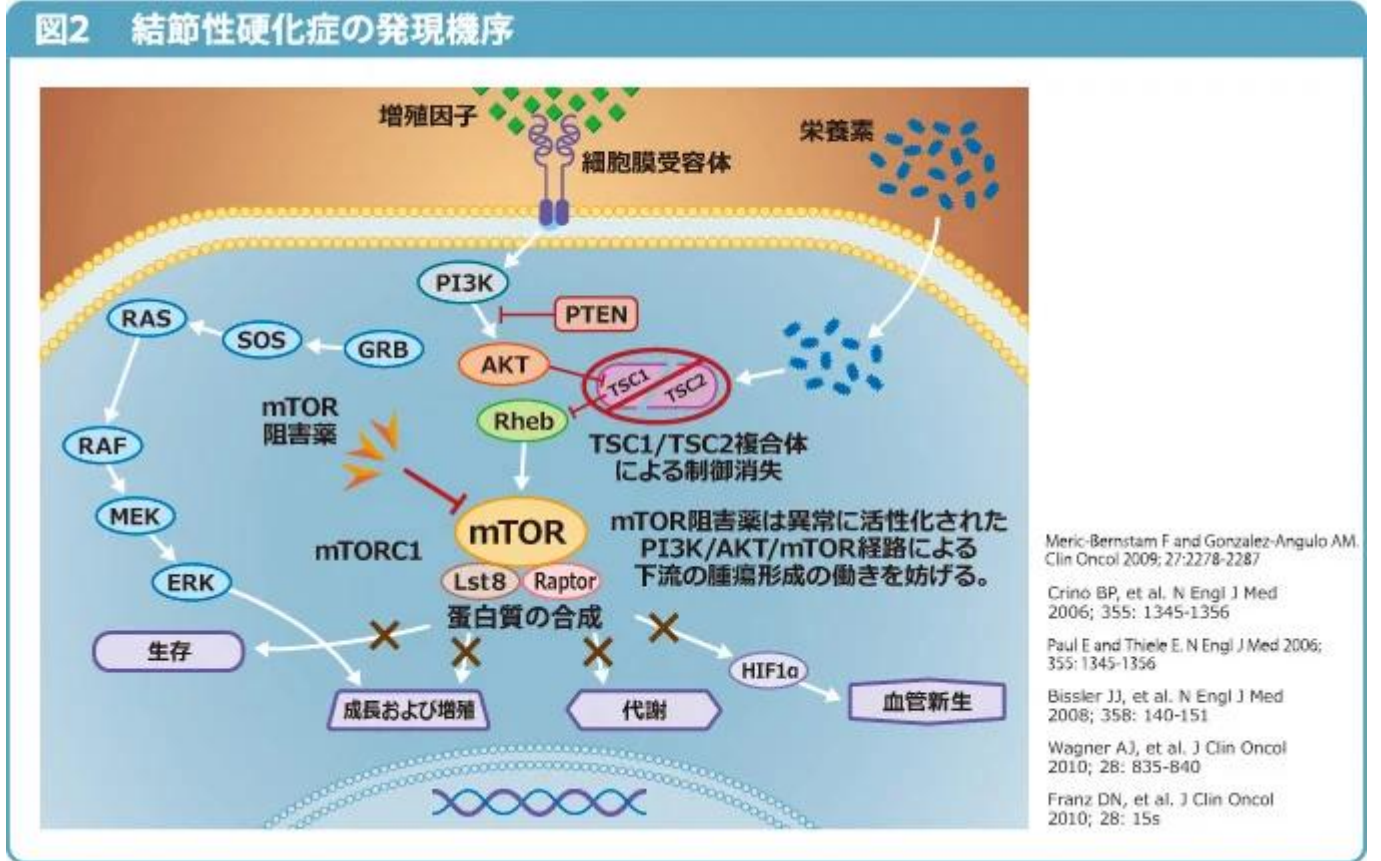


mTOR

TSC1 TSC2 TSC 75~90%

Image



1988 Gomez

2012 TSC Clinical consensus Conference

2012

TSC1 TSC2 10 15

TSC1 TSC2

1 Gomez

Definitive TSC
2 1 2

Probable TSC
1 1

Possible TSC
1 2

-
-
- 3
-
-
-
- *1
- SEN
- SEGA
-
- LAM *2
- AML *2
-
- *3
- *3
- *4
- *1,4,5
-
- *3
-
-
- *3

*1
*2 LAM AML Definitive TSC
*3
*4
*5 3

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

2) ① ②

2

AML Possible TSC

2 1 2

2 4

A 診断基準

TSC1/TSC2 の遺伝子検査結果が陽性で TSC の診断基準を満たす場合は TSC と診断する

B 診断基準

1つ

① 3 つ以上の直径 5mm 以上の

② 3 つ以上の 3 つ以上の

③ 2 つ以上の unguis fibromas

④ 1 つ以上の shagreen patch/connective tissue nevus

⑤ 1 つ以上の multiple retinal nodular hamartomas

⑥ 1 つ以上の cortical tube と 1 つ以上の cerebral white matter radial migration lines

⑦ 1 つ以上の subependymal nodule

⑧ 1 つ以上の subependymal giant cell astrocytoma

⑨ 1 つ以上の cardiac rhabdomyoma

⑩ 1 つ以上の lymphangiomyomatosis LAM^①

⑪ 1 つ以上の angiomyolipoma ② ③ ④^①

2つ

① 1 つ以上の confetti skin lesions

② ③ 3 つ以上の multiple ④ randomly distributed dental enamel pits

③ ② 1 つ以上の intraoral fibromas

④ 1 つ以上の retinal achromic patch

⑤ 1 つ以上の multiple renal cyst

⑥ 1 つ以上の nonrenal hamartoma

① lymphangiomyomatosis ② renal angiomyolipoma ③ Definitive TSC ④ 診断基準を満たす

Definitive TSC ⑤ 2 つ以上の ① ② ③ ④ ⑤

Possible TSC ⑥ 1 つ以上の ② ③

診断基準

TSC の診断基準を満たす場合は mTOR 阻害剤の使用を検討する

CT/MRI 検査結果が陽性で TSC の診断基準を満たす場合は TSC と診断する

③ 診断基準 / ③^③

③	③	③
SEGA ^③	CT/MRI	③ ^③ ③ SEGA ^③
③	EEG ^{*1}	③
③	Wood ^③ *2	③ ^③ ③※ ③UV ③
③	③	③
③	③	③ ^③ ③ ^③
③	ECG ^{*3}	③

項目	検査項目	検査方法
①	CT	検査時期は出生後6～12ヶ月
	検査項目	LAM検査時期は出生後6～12ヶ月
②	検査項目	検査時期は出生後1～3ヶ月
	検査項目	検査時期は出生後検査時期

LAM検査時期はSEGA検査時期と同様

*1 EGG (electroencephalogram) 検査

*2 Wood検査 (365nm) 検査時期は出生後検査時期と同様

*3 ECG (electrocardiogram) 検査

③

検査時期は出生後検査時期と同様
 mTOR検査時期は[®]検査時期は2019年8月検査時期と同様
 検査時期は[®]検査時期と同様
 検査時期は2014年検査時期と同様
 検査時期は2016年検査時期と同様

④

- 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) 検査項目, 検査時期 2018; 128: 1-16
- 5) Krueger DA, et al. Pediatr Neurol 2013; 49:255-265

検査時期は出生後検査時期と同様

検査時期