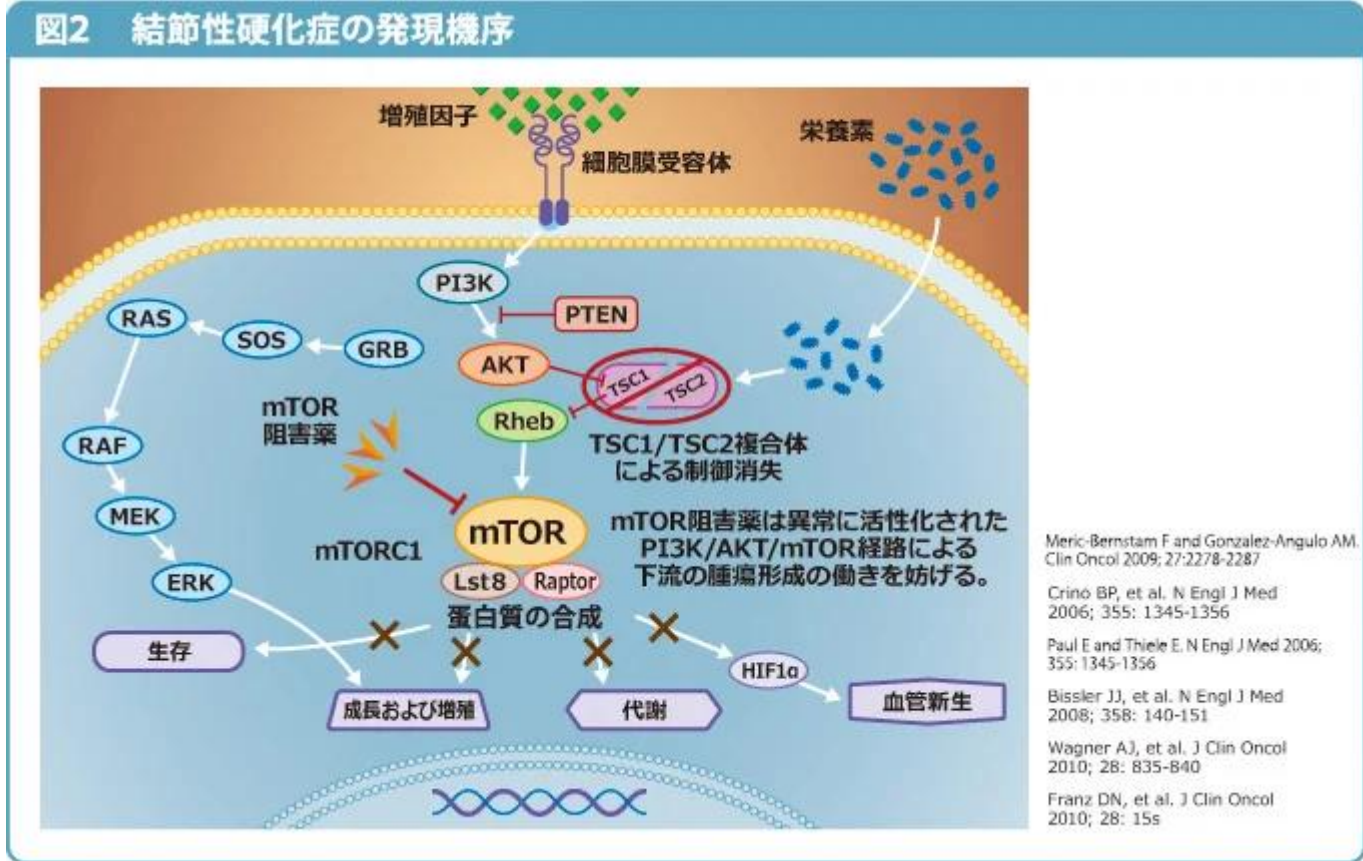




mTOR

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

- List of items including SEN, SEGA, LAM, AML, and various numbered markers (\*1, \*2, \*3, \*4).

\*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



項目	検査項目	検査内容
1	CT	頭部CT検査 LAM検査（6歳～12歳）
	検査	LAM検査（6歳～12歳）
2	検査	検査 検査（1～3歳）
	検査	検査 検査

LAM検査（SEGA検査）

\*1 EGG（electroencephalogram）検査

\*2 Wood検査（365nm）  
検査

\*3 ECG（electrocardiogram）検査

検査

2012年  
mTOR検査<sup>®</sup> 2019年8月  
検査<sup>®</sup>  
2014年 mTOR検査  
2016年

検査

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

検査

検査

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)