

11

□□□□□□□□□□□□□□□□**TSC**□

11

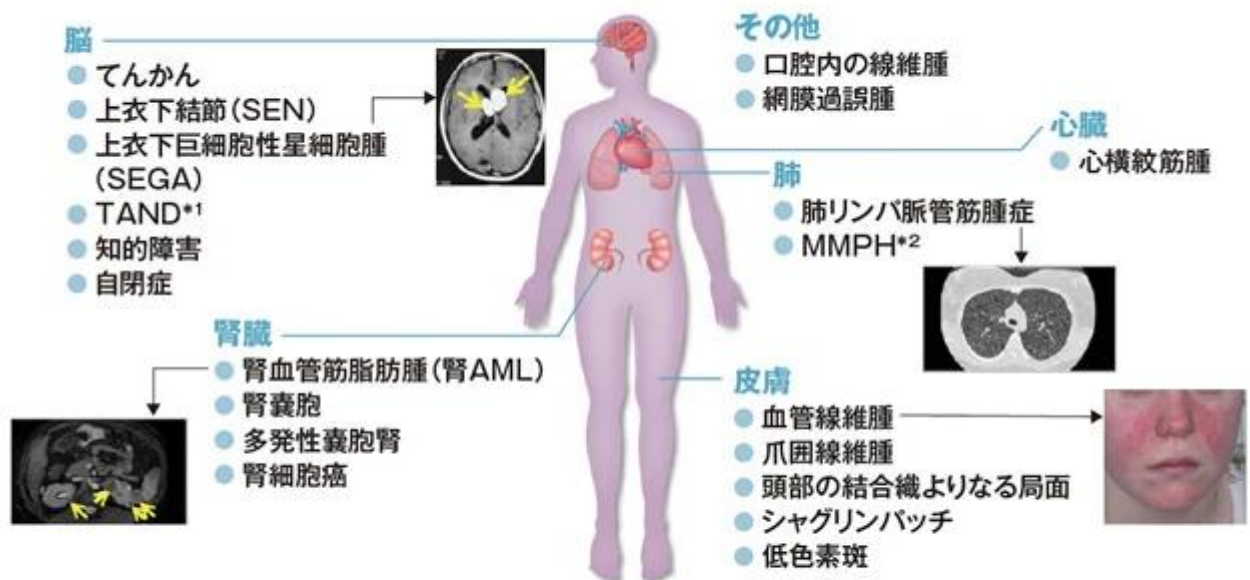
□ □ □ □ □ □ □ □

Tuberous Sclerosis Complex (TSC)
   
 Pringle

[illegible]

Image

**図1 結節性硬化症の過誤腫病変や症状**



\*1 TAND: 結節性硬化症に関連する精神神経症状  
(Tuberous Sclerosis Complex-Associated Neuropsychiatric Disorders)  
\*2 MMPH: Multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia

Moavero R, et al. *Childs Nerv Syst* 2011; 27: 1203-1210.  
Curatolo P, et al. *Lancet* 2008; 372: 837-668.  
ノバルティス ファーマ社内資料  
金田眞理, 他. *日皮会誌* 2018; 128: 1-16.  
Henske EP, et al. *Nat Rev Dis Primers* 2016; 2: 16035

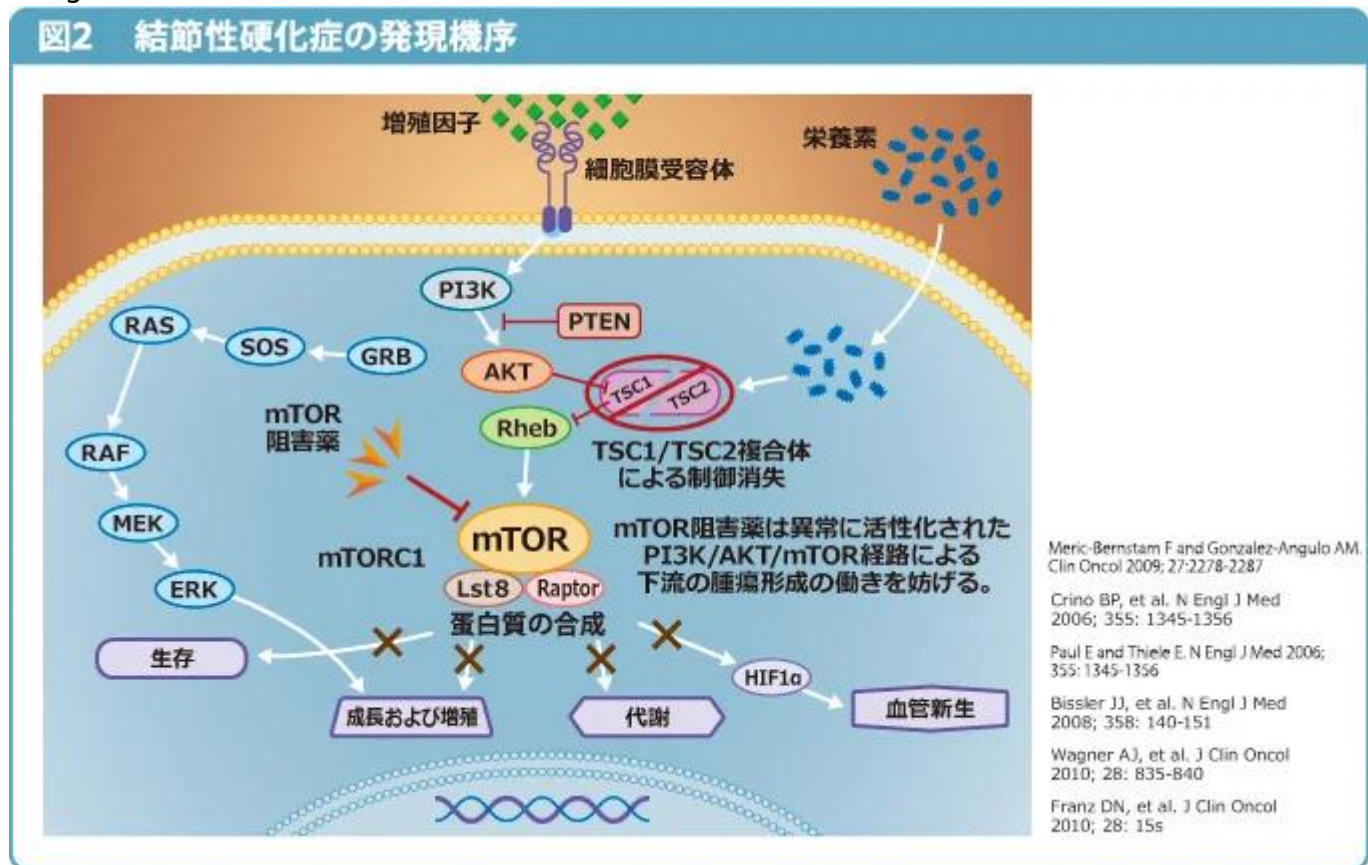
□ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □

TSC1
TSC2
**2**
TSC1
TSC2

細胞増殖と生存の調節に重要な役割を果たすmTORシグナル経路は、細胞膜受容体、PI3K/AKT、Rheb/mTOR、TSC1/TSC2複合体、PTEN、Lst8/Raptor、HIF1α、ERK、生存、成長および増殖、代謝、血管新生、DNA複製などの過程に関与している。

TSC1とTSC2は、mTORシグナル経路の重要な抑制因子であり、TSC1/TSC2複合体の形成により、Rheb/mTORの活性化を抑制する。TSC1/TSC2複合体の欠損は、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高める。

Image



細胞増殖

1988年Gomez博士は、TSC1/TSC2複合体の欠損が、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高めることを示した。

2012年TSC Clinical consensus Conferenceは、TSC1/TSC2複合体の欠損が、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高めることを示した。

2012年TSC Clinical consensus Conferenceは、TSC1/TSC2複合体の欠損が、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高めることを示した。

TSC1/TSC2複合体の欠損は、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高める。

TSC1/TSC2複合体の欠損は、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高める。

TSC1/TSC2複合体の欠損は、mTORシグナル経路の異常な活性化を引き起こし、腫瘍形成のリスクを高める。



**A** 診断基準項目  
TSC1/TSC2遺伝子変異の有無を調べるTSC 診断基準項目の一つです。遺伝子変異の有無を確認することで、TSCの診断に役立ちます。

- B** 診断基準項目
- 1 3 mm以上の皮下嚢胞 (5mm 以上)
  - 2 3 mm以上の脳内嚢胞 (脳室を除く)
  - 3 2 以上の骨嚢胞 (ungual fibromas)
  - 4 皮膚のshagreen patch/connective tissue nevus
  - 5 網膜のmultiple retinal nodular hamartomas
  - 6 皮質のcortical tube (脳脊髄液腔) cerebral white matter radial migration lines (放射状移行線)
  - 7 下垂体下部のsubependymal nodule
  - 8 下垂体下部のsubependymal giant cell astrocytoma
  - 9 心臓のcardiac rhabdomyoma
  - 10 リンパ管肉腫 (lymphangioleiomyomatosis LAM)<sup>1</sup>
  - 11 血管平滑筋脂肪腫 (angiomyolipoma) 2 以上<sup>1</sup>
- 1 皮膚のconfetti skin lesions
- 2 3 以上 (randomly distributed dental enamel pits)
- 3 2 以上の口内嚢胞 (intraoral fibromas)
- 4 網膜のretinal achromic patch
- 5 腎臓のmultiple renal cyst
- 6 非腎臓のnonrenal hamartoma

1 lymphangioleiomyomatosis 2 renal angiomyolipoma 以上をDefinitive TSCと診断します。  
Definitive TSCは2項目以上、1項目と2項目をPossible TSCと診断します。  
Possible TSCは1項目と2項目を

診断基準項目

TSC患者はmTOR阻害薬を服用することがあります。服用中は、[副作用](#)に注意する必要があります。

CT/MRI検査は、TSCの診断に役立ちます。**3**項目以上をDefinitive TSCと診断します。

**3**項目以上をDefinitive TSCと診断します / 項目<sup>3</sup>

| 項目                                         | 項目                   | 診断基準                                          |
|--------------------------------------------|----------------------|-----------------------------------------------|
| SEGA (Subependymal Giant Cell Astrocytoma) | CT/MRI               | 網膜のSEGA (Subependymal Giant Cell Astrocytoma) |
| 項目                                         | EEG <sup>*1</sup>    | 異常な脳波                                         |
| 項目                                         | Wood検査 <sup>*2</sup> | 皮膚の色素沈着 (※紫外線照射による)                           |
| 項目                                         | 項目                   | 項目                                            |
| 項目                                         | 項目                   | 項目                                            |
| 項目                                         | ECG <sup>*3</sup>    | 項目                                            |

