

NF1 新診断基準 2025年 4月

A: NF1 と診断された親をもたない場合は、以下の2項目以上を満たす者

- (1) 6個以上のカフェオレ斑(思春期前は最大径5 mm以上、それ以降は15 mm以上)
- (2) 腋窩または鼠径の雀卵斑様色素斑^a
- (3) 2個以上の神経線維腫(どのタイプでもよい)または1個以上の叢状神経線維腫
- (4) 視神経(視路に生じる)膠腫
- (5) 2個以上の虹彩小結節(細隙灯顕微鏡検査)または2個以上の脈絡膜の異常(光干渉断層撮影/近赤外線反射分析法で観察される明るい斑状結節)
- (6) 特徴的な骨病変(蝶形骨形成不全^b、脛骨の前外側への彎曲、または長管骨の偽関節)
- (7) 白血球などの一見正常な組織においてNF1 遺伝子に頻度50%のヘテロ接合性病的バリエーション

B: Aの診断基準(1)~(7)のうち2項目以上を満たす親をもち、Aの1項目以上を満たす子供

- a: もし、カフェオレ斑と雀卵斑様色素斑のみであれば診断はNF1の可能性がもっとも高いが、例外としてレジウス症候群の可能性あり。少なくとも、2つの色素斑(カフェオレ斑または雀卵斑様色素斑)のうちどちらかは両側性でなければならない。
- b: 眼窩に叢状神経線維腫があれば、蝶形骨形成不全は独立した診断項目にはならない。