

発刊にあたり

このたび、日本レックリングハウゼン病学会雑誌第一号を発刊するにあたり、一言ご挨拶申し上げます。

優性遺伝性疾患として知られる神経線維腫症1型は、フォン・レックリングハウゼン病と呼ばれ、皮膚、骨、脳をはじめとするさまざまな器官に多種多様な症状が生じる疾患です。カフェ・オレ斑と呼ばれる皮膚の色素沈着、及び神経線維腫と呼ばれる多発性の皮膚腫瘍で発見されることが多いことから、わが国では皮膚科医が診療を行う頻度が高い疾患です。しかし、患者さんによっては、骨変形、学習障害、悪性腫瘍形成など皮膚以外の症状が出現することがあるため、多くの診療科にまたがって治療を受けなければなりません。

日本のレックリングハウゼン病患者数は、約4万人と推定されていますが、医師の多くがこの病気に関する正しい知識を持っていないのが現状であり、患者さんは医師を訪れても満足のいく説明をしてもらえず、治療法は無いからと放置されていることが多くあります。患者さんは勿論のこと、医師でさえ、どこに本疾患の専門家がいますのかわからない状況です。また、遺伝性の疾患であることから、遺伝相談にも対応しなければなりません。しかし、疾患の性格を熟知していない限り、患者さんの疑問に正確に答えることはできません。こうした多くの問題に、正しく対処するためには、本疾患を知る各臨床領域の専門家による全国的なネットワークを構築する必要があります。また、患者さんを最初に診察するであろう最前線の医師に対しても、本疾患についての正しい知識を身につけていただかなければなりません。さらに、本疾患の病因・病態を解明し、新しい治療を開発するための基礎研究への参加者を増やす必要があります。これらの課題を解決することを目的として、2009年、私たちは慈恵医科大学名誉教授であられる新村真人先生を中心に、日本レックリングハウゼン病学会を設立いたしました。

2009年11月15日に東京慈恵会医科大学で開催された第一回学術大会（代表世話人：新村真人）には、診療科や研究領域を超えて多くの専門家や医療関係者100人が一堂に会し、レックリングハウゼン病をめぐる様々な問題点について議論を行いました。その結果、ネットワークの基盤が出来上がり、大きな一歩を踏み出すことができました。第二回学術大会は、僭越ながら私が代表世話人を勤めさせていただき、2010年11月14日に慶應義塾大学三田キャンパス（東京）で開催いたします。悪性腫瘍や脳神経症状、遺伝子カウンセリングなどをテーマとして、ネットワークの充実と知識の普及に努める所存です。

本学会雑誌は、学術大会において発表された重要な内容や、投稿による新しい情報を、会員の皆様を始め、本疾患に関係する医療関係者に広くお読みいただくことを目的として、刊行することにいたしました。本学会雑誌が、わが国の本疾患に対する診断、治療、研究のレベルを向上させる端緒となれば、本学会設立にかかわった者として、この上ない喜びであります。

日本レックリングハウゼン病学会世話人

慶應義塾大学医学部 教授 佐谷 秀行

目 次

会長講演

- レックリングハウゼン病とともに40年
……………新村 真人…………… 4

特別講演

- New Approaches to von Recklinghausen Disease: Nonclonal Origin of Neurofibromas, S100 Proteins and Purine Nucleotide Balance
……………Vincent M. Riccardi…………… 8

教育講演

- 神経線維腫形成の分子機構に対する新たな治療戦略の考案
……………有馬 好美 佐谷 秀行…………… 11

- 神経線維腫症1型（レックリングハウゼン病）の遺伝カウンセリング
……………川目 裕…………… 16

- レックリングハウゼン氏病の分子標的治療
……………太田 有史…………… 21

一般演題

- レックリングハウゼン病（神経線維腫症1型）の診断・治療ガイドライン
……………吉田 雄一…………… 25

- 左臀部から左下肢にかけて生じた mosaic neurofibromatosis 1型の1例（抄録）
……………山名 やよい 竹中 祐子 林 伸和 石黒 直子 川島 眞…………… 29

- 神経線維腫症1型のモザイクの親から神経線維腫症1型の子供が生まれた4家族
……………谷戸 克己 太田 有史 中川 秀己 新村 真人 澤田 俊一…………… 30

- 神経線維腫症1型における分子細胞遺伝学的スクリーニング
……………黒澤 健司…………… 35

■巨大な傍脊椎腫瘍を合併し非侵襲的陽圧呼吸器管理を導入した神経線維腫症1型の16歳男児例（抄録）西村 洋子 山本 敦子 宮城 崇史 松井 潔.....	38
■Neurofibromatosis type 1 (NF 1) にみられる Unidentified Bright Objects (UBOs)倉持 朗 水越 和歌 西川 亮 田中 淳司 林 雅晴.....	39
■神経線維腫と悪性末梢神経鞘腫瘍におけるテネイシン - C とニューロナチンの発現独 孤 龍 林田 清芽 中原 剛士 師井 洋一 古江 増隆.....	49
■カフェオレ斑とメラノサイトの細胞内シグナル古村 南夫 高橋 仁 森田 栄伸.....	52
■アトピー性皮膚炎を合併する神経線維腫症1型患者の中波長紫外線照射によるカフェオレ斑の経時的変化森 竜樹 今福 信一 出口 絵美 山口 和記 古賀 文二 中山 樹一郎.....	56
■顔面のびまん性神経線維腫に生じた MPNST の手術治療例（抄録）緒方 克己 津守 伸一郎 堀川 永子 中山 文子 瀬戸山 充.....	60
■眼瞼部 NF-1 に対する外科的治療の検討（抄録）増田 信一 伊方 敏勝 石原 剛 尹 浩信.....	61
■NF 1 に伴う pulsating exophthalmos の治療伊藤 英治 安藤 等 松本 由香 粕谷 泰道 佐藤 拓 市川 優寛 渡邊 督 佐久間 潤 齋藤 清.....	62
■びまん性神経線維腫外科的切除術に対して術前塞栓術を施行した2例（抄録）下松 達哉 池田 高治 岡本 勝行 山本 有紀 古川 福実.....	67
■頭部びまん性神経線維腫切除時の止血の工夫中村 泰大 石塚 洋典 里見 久恵 石井 良征 川内 康弘 大塚 藤男.....	68
■日本レックリングハウゼン病学会設立のご挨拶新村 真人.....	71
■日本レックリングハウゼン病学会 会則.....	72
■第1回日本レックリングハウゼン病学会学術大会プログラム.....	74