

10月に実施しました難病医療講演会「神経線維腫症について」では、多くのご視聴ありがとうございました。寄せられたご質問について講師の先生から回答がありましたので、参考にさせていただけたら幸いです。

Q：びまん性腫瘍は大量出血するリスクから、あまり手術をする事が出来ないようですが、将来的に大きなリスクを負わずに、びまん性腫瘍が取れる日がきますか？

A：最近、叢状神経細胞腫に対するセルメチニブ（細胞増殖を起こすMEKというタンパクを阻害する薬です）の効果が報告され、現在、米国およびEUでは治療薬として承認されています。本邦でも臨床試験の準備がされており、いずれ使用可能になると思われます。手術不可能な叢状神経細胞腫に対する効果も示されています。その他多数の新薬研究も行われており、治療薬の開発には期待したいと思います。

Q：小児期に気を付けることのところで、認知や発達障害とありましたが、認知にはどのような影響が出るのでしょうか？

A：認知とは、様々な症状がありますが、小児期においては知的発達の遅れがあるかどうかで評価されることが多いです。日常生活能力、社会生活能力、社会的適応性などが年齢相応かどうかで判断します。いわゆる知的障害とは、これらに遅れがある場合です。

Q：子どもがこの病気だと診断を受けました。現在のところ、脇、首、顔にカフェオレ班があり、皮膚の神経繊維腫や神経の神経繊維腫はまだありません。これから、思春期になるに連れて、繊維腫ができる可能性があるとお聞きしましたが、このセルメチニブという治療薬は、繊維腫ができる前の予防としても効果があるのでしょうか。また、この治療薬は、近々承認が降りる予定なのでしょうか。

A：セルメチニブは叢状神経細胞腫（神経またはびまん性神経線維腫）に対する効果が示されていますが、予防効果についてはまだ検討されていません。また、日本ではまだ未承認の状況です。今後、長期効果や他症状への効果も明らかになってくると考えられます。成人期に生じる症状への心配はあるかと思いますが、現時点では、線維腫の発生がないかよく経過をみて、主治医の先生に評価していただければと思います。