

告示	番号	21	神経・筋疾患
	疾病名	神経皮膚黒色症	

神経皮膚黒色症

しんけいひふこくしょくしょう

概念・定義

皮膚の色素性母斑と中枢神経系の軟膜（髄膜）メラノシスを合併する疾患である。

症状

先天的に後頭、項部、背部など体幹に大きな母斑が見られ、成長に伴って拡大する。神経症状は1歳までに生じることが多く、頭痛、けいれん発作、水頭症、振戦、発育障害などを呈する。とくに水頭症は、髄液の通過障害などのために本症の2/3の症例で認められる。造影MRIで陽性所見（軟膜のメラノシス造影）を呈する本症患者の約7%が症候性の本症へ進展するため早期の治療が必要である。

治療

根本的な治療法はないが（化学療法、放射線療法は無効、播種しているため切除も不能）、水頭症に対しては、シャント術とその生涯にわたる管理が必要である。てんかん発作に対しては抗てんかん薬継続が必要である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_6_13.html