



図 11.35 リンパ浮腫 (lymphedema)  
a: 続発性に生じた下肢の著明な腫脹。b: 皮膚表面に疣状の変化が起こり、象皮のようである。



図 11.36 Stewart-Treves 症候群 (Stewart-Treves syndrome)

## 10. 毛細血管拡張性運動失調症 ataxia-telangiectasia ; AT

★

同義語：ルイ・バール症候群

### Essence

- 常染色体劣性遺伝疾患で DNA 修復機構の異常が関与。
- 小脳性運動失調，毛細血管拡張，易感染性の 3 主徴。
- 原発性免疫不全症候群の一型。

### 症状

眼球結膜の毛細血管拡張が 3～6 歳頃から認められ，引き続いて皮膚に毛細血管拡張が出現する。耳や頬部から始まり，次第に四肢へ拡大する。思春期以降では多形皮膚萎縮や硬化をきたし早老症様になる。運動失調は歩行開始時頃には明らかとなる。免疫不全により，とくに呼吸器，副鼻腔感染を繰り返す。成長に伴い皮膚を含めた種々の悪性腫瘍を生じる。

### 病因

常染色体劣性遺伝。11 番染色体の *ATM* (ataxia-telangiectasia mutated) 遺伝子の変異による。DNA 修復や細胞周期の制御に関与し，変異により T 細胞や B 細胞の遺伝子再構成が阻害され免疫不全となり，易発癌性を生じる。

### 検査所見

末梢血リンパ球（とくに T 細胞）の減少，血清 IgA, IgE, IgG2, IgG4 の低下，血清  $\alpha$  フェトプロテイン値の上昇がみられる。頭部 CT および MRI では小脳虫部の萎縮をみる。

### 診断・治療

臨床症状と検査所見によって行う。*ATM* 遺伝子の解析による診断も可能である。治療は対症療法が中心となる。