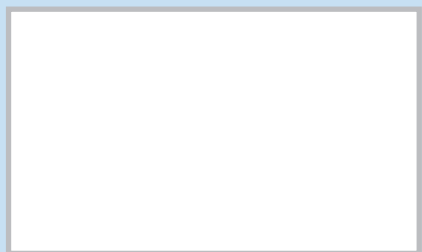




図 20.39 Peutz-Jeghers 症候群 (Peutz-Jeghers syndrome)
口唇や手掌への色素沈着を認める。

ロジェ フンツィカー バラン
Laugier-Hunziker-Baran
症候群

MEMO



胞などをきたす。

病因

原因遺伝子は9番染色体(9q34)に存在する *TSC1* (tuberous sclerosis complex 1) 遺伝子および16番染色体(16p13.3)に存在する *TSC2* 遺伝子である。*TSC1/TSC2* 複合体はmTORシグナル経路を抑制し、腫瘍抑制遺伝子として働く。本疾患は常染色体優性遺伝形式をとり、約2/3が孤発例である。

検査所見

頭部CTで側脳室壁や基底核での結節状石灰沈着(上衣下巨細胞性星細胞腫)と側脳室の拡大、MRIで大脳皮質などに結節状の腫瘍を認める。

治療・予後

予後は脳腫瘍病変、肺病変、心病変、腎病変の軽重による。痙攣発作に対しては抗てんかん薬を用いる。腫瘍性病変やLAMにはmTOR阻害薬が使われる。皮膚病変に対しては、削皮術や切除術、凍結療法、レーザー療法などを行うが、再発しやすい。mTOR阻害薬であるラパマイシン外用薬の有効性が期待されている。

4. Peutz-Jeghers 症候群 Peutz-Jeghers syndrome



Essence

- *STK11* 遺伝子の変異による。常染色体優性遺伝。
- 口唇や口腔粘膜、四肢末端の色素斑、消化管ポリポースを特徴とする。
- 消化管ポリープにより腸重積を生じうる。消化管癌を生じる危険があるので注意が必要。

症状

①皮膚の色素沈着

口唇や口腔粘膜、掌蹠(とくに四肢末端)に左右対称性にみられる。平坦で境界鮮明、直径2～10mmまでの黒褐色斑として認められる(図20.39)。自覚症状はない。色素斑は、楕円の長軸が皮膚紋理の流線方向に一致し、ダーモスコピーでは皮丘優位の色素増強をみる(parallel ridge pattern)。色素沈着は生下時～幼児期に出現し、加齢に伴って増大する傾向にある。指趾病変は成人期以降に退色しやすい。

表 20.4 主な消化管ポリポースに随伴する皮膚症状

--	--

②消化管ポリポース

食道を除く全消化管に認められるが、とくに空腸に多い。単発のこともあれば、複数の消化管にまたがって数十個以上発生することもある。腸重積を起こしやすく、強い腹痛や下血を伴う。病理組織学的には大部分が過誤腫であり、他の消化管ポリポースより癌化率はやや低いとされる（表 20.4）。

病因

常染色体優性遺伝の疾患であるが、約半数は孤発例である。19 番染色体（19p13.3）に存在する *STK11* 遺伝子の変異により発症する。*STK11* 遺伝子はセリン・スレオニンキナーゼ 11 をコードしており、癌抑制遺伝子の一つと考えられている。

病理所見

基底層でメラノサイトおよびメラニンの増加をみる。皮丘に相当する表皮の厚い部分に一致した色素の増加が認められ、臨床像と一致する。皮膚病変の悪性化はない。

鑑別診断

クロンカイト カナダ

Cronkhite-Canada 症候群（図 20.40）は消化管ポリポースと色素斑を特徴とする点で共通性があるが、通常中年期以降に発症し、脱毛や脱色素斑、爪甲異常を伴う点で異なる。色素斑はやや境界不明瞭で病理組織学的にメラノサイトの増殖を認めない。

治療・予後

皮膚色素斑に対しては、レーザー療法や削皮術、凍結療法が有効である。消化管ポリープに対しては、内視鏡的および外科的に切除する。



図 20.40 Chronkhite-Canada 症候群 (Chronkhite-Canada syndrome)

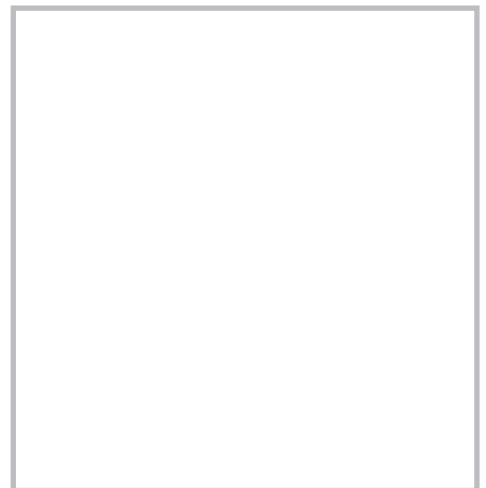


図 20.41① 色素失調症 (incontinentia pigmenti) の水疱期