

5. 色素失調症 *incontinentia pigmenti* ★

同義語：Bloch-Sulzberger 症候群
ブロッホ ザルツバーガー

Essence

- 生下時から生じる紅斑，水疱→丘疹→色素沈着→消退という特徴的な経過の皮疹を生じる（図 20.41～20.43）。
- *NEMO* 遺伝子の変異により発症。X連鎖優性遺伝の形式をとり，圧倒的に女子に多い。
- 生命予後は良好であるが，眼科的治療や奇形に対する治療を要することがある。

症状

①皮膚症状

臨床症状から4期に分類する。いずれの期においても Blaschko 線（図 1.4）に沿って生じるのが特徴である。

第1期〔水疱期（vesicular stage）〕：生下時～生後2週間以内に，紅斑を伴う小水疱が体幹，四肢に生じ，やがて膿疱やびらんとなる。数日～数か月で治癒するが，皮疹を繰り返すこともある（図 20.41）。

第2期〔疣状期（verrucous stage）〕：四肢末端を中心に過角化を伴う疣贅状丘疹が多発する。第1期消失後，ないし引き続いて生じることが多いが，手背などでは生下時から認めることもある。生後6か月以内に消退することが多いが，成人まで持続する場合もある（図 20.42）。

第3期〔色素沈着期（hyperpigmented stage）〕：多くは第1，2期の皮疹の存在した部位に一致して，灰褐色～紫褐色の特徴

図 20.41② 色素失調症（*incontinentia pigmenti*）の水疱期



図 20.42 色素失調症（*incontinentia pigmenti*）の疣状期

a：頭部の皮疹。脱毛局面を呈している。b：網状の色素沈着。c：疣贅状表皮母斑を思わせるような強い過角化を示す疣贅状皮疹。



図 20.43 色素失調症 (incontinentia pigmenti) の色素沈着期
症例により色素沈着の程度は多様である。

的な色素沈着を生じる。色素沈着のみを唯一の皮膚症状とする症例もある。生後6か月頃から目立つようになる。特徴的な配列の色素沈着であり、渦巻き状 (whorls)、マーブルケーキ状などと表現される (図 20.43)。

第4期〔色素消退期 (hypopigmentation stage)〕：多くは4～5歳頃から色素斑が消退しはじめ思春期までに消失するが、色素沈着が成人まで残ることも珍しくない。また、約半数では軽度の脱色素性瘢痕を残す。

その他：約25%で頭部に皮疹を生じ、瘢痕性脱毛をきたす (図 20.42a)。爪変形 (爪甲縦溝など)、縮毛など。

②全身症状

眼病変が約30%で片側性に生じる。斜視、白内障、視神経萎縮、網膜剥離、失明など。中枢神経病変として、てんかんや精神遅滞、小頭症、水頭症などを生じうる。そのほか、歯牙形成不全、骨格異常 (多指症など) を生じる。

病因・疫学

NEMO (NF- κ B essential modulator) 遺伝子の変異により発症する。NF- κ B は炎症反応やアポトーシスに関連する蛋白であるが、本症の発症機序は不明な点が多い。X連鎖優性遺伝形式であり、患者の95%以上は女子である。大部分の罹患男子は胎内死亡するが、クラインフェルター Klinefelter 症候群 (XXY) やモザイクで出生することがある。

病理所見・検査所見

第1期の水疱は表皮内水疱であり、著明な好酸球浸潤を認め

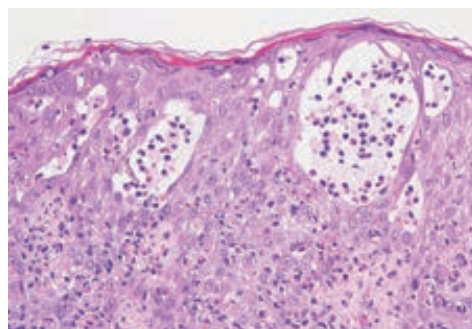


図 20.44 色素失調症の病理組織像
第1期 (水疱期)。表皮内への著明な好酸球浸潤が特徴的。

hypomelanosis of Ito

MEMO

る（図 20.44）。末梢血好酸球増多もみられる。第2期の疣贅状丘疹は病理組織学的に疣贅状表皮母斑に類似する。第3期では、真皮上層にメラノファージが大量に観察される（組織学的色素失調）。第4期ではメラノファージの減少がみられる。

診断・治療

生下時に水疱を生じるため、とくに新生児期は表皮水疱症との鑑別を要することがある。皮膚病変に関しては多くの例で自然消退するため、必要に応じて対症療法を行う。眼病変、中枢神経病変、骨格異常の早期発見に努める。本症に罹患している母親が妊娠した場合、女子の半数が発症する。

6. Sturge-Weber 症候群 Sturge-Weber syndrome

★

Essence

- 顔面皮膚，眼脈絡膜，軟髄膜（くも膜や脳軟膜）に毛細血管奇形を生じる，非遺伝性の疾患。
- 三叉神経第1，2枝に沿って，顔面に毛細血管奇形（単純性血管腫）を生じる。
- 眼では緑内障をきたし，牛眼^{ぎゅうがん}と呼ばれる状態を生じる。

症状

顔面の毛細血管奇形，眼病変，脳神経症状を古典的3主徴とするが，多くの症例は顔面病変と脳神経病変のみを認める不完全型である。

皮膚症状：生下時からみられる紅斑で，毛細血管奇形（単純性血管腫，ポートワイン母斑。21章 p.427 参照）である。分布は三叉神経領域に沿い，大多数は第1，2枝領域である（図 20.45）。片側性，両側性ともに生じる。本症の95%以上で皮膚病変をみる。

中枢神経症状：約80%の症例で乳幼児期からてんかん発作をみる。顔面病変が存在する側の，とくに後頭葉に軟髄膜血管腫（leptomeningeal angiomas）を有する。対側の片麻痺，大脳半球萎縮，精神遅滞など。

眼症状：顔面病変の存在する側，とくに眼瞼に病変がある場合に脈絡膜の血管奇形が発生する。眼圧亢進（緑内障）や角膜径の拡大〔牛眼（buphthalmos）〕を認める。最終的には失明に至ることもある。幼児期に発症することが多いが，生下時～成人に生じることもある。



図 20.45 Sturge-Weber 症候群 (Sturge-Weber syndrome)