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（スタージ ウェーバー）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 angiomatosis）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）

病因

胎生期の交感神経の障害による血管形成異常が病因と考えられ，最近 *GNAQ* 遺伝子の体細胞モザイク変異が報告された．先天性疾患であるが，一般的に遺伝性はないとされ，5 万人に 1 人程度の有病率と考えられる．

検査所見

頭蓋骨 X 線撮影では，脳回に沿った二重輪郭の石灰化像を認め，tram-line calcification という．頭部 CT や MRI が早期診断に有用である．

治療

皮膚病変に対してはレーザー療法が行われる．痙攣発作に対しては薬物療法が行われるが，無効な場合は脳血管腫の切除を行う．眼病変に対しては早期診断と眼圧の調整が重要となる．

7. Klippel-Trenaunay-Weber 症候群
Klippel-Trenaunay-Weber syndrome

同義語：Klippel-Trenaunay 症候群，Klippel-Weber 症候群

Essence

- **四肢の血管奇形と患肢の肥大延長をきたす．**
- **脚長差による側彎や動静脈瘻による皮膚潰瘍，心不全などが問題となる．**
- **治療は対症療法が主体．**

症状・病因

病因は不明であるが，血管新生にもかかわる *PIK3CA* 遺伝子の体細胞変異が一部の症例で示されている．皮膚の毛細血管奇形は生下時から認められることが多く，通常は一肢であるが，ときに両肢，さらに広範囲に及ぶこともある（**図 20.46**）．リンパ管奇形や静脈奇形（海綿状血管腫，静脈瘤）も生じ，二次的に浮腫や潰瘍などをきたす．これらの病変は生下時～幼児期に気づかれ，加齢とともに目立ってくる．先天性動静脈瘻を伴うこともある（Parkes Weber 症候群）．骨および軟部組織の肥大，過成長が生じ，成長とともに脚長差が目立つようになる．これは皮膚病変と同側に生じることが多いが，まれに対側に生じる．脚長差により，跛行や代償性側彎症をきたす．そのほか，内臓臓器の血管腫，合指症などの指趾形成異常，心不全などを合併することがある．ときに著しい凝固異常（Kasabach-Merritt 症候群，21 章 p.425 参照）を伴う．

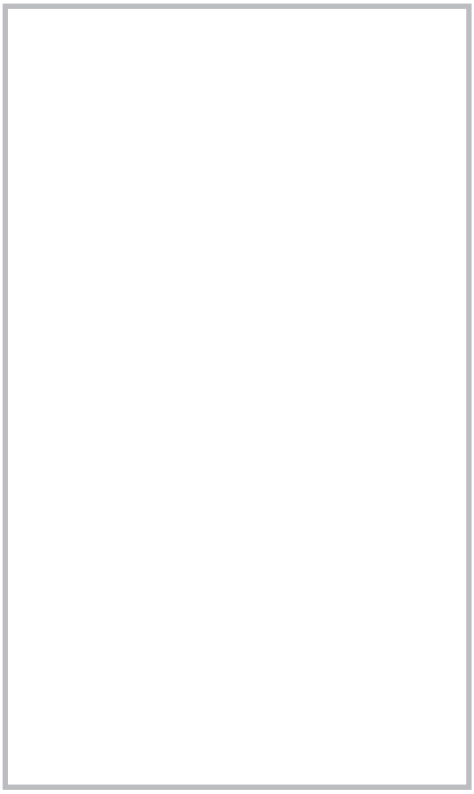

図 20.46　Klippel-Trenaunay-Weber 症候群 (Klippel-Trenaunay-Weber syndrome)
血管腫が存在する右上肢は左上肢よりも明らかに長い．