



図 20.47 神経皮膚黒色症 (neurocutaneous melanosis)

a: 全体像. b: 結節を伴うことが多い (矢印). c: 小～中型の母斑細胞母斑が多発.

診断・治療

特徴ある臨床症状や、骨 X 線や全身 CT 所見から診断する。動静脈瘻を評価するために、サーモグラフィーや血液ガス分析、血管造影などを行う。対症療法を主体とし、皮膚病変に対してはレーザー療法を考慮する。動静脈瘻は心不全をきたしうするため、結紮術などを行う。脚長差による関節症や側彎症の予防には、靴の高さの調節や患肢の骨切り術を行う。

8. 神経皮膚黒色症 neurocutaneous melanosis

症状

非家族性で、発症に男女差はない。生下時から、体幹の半分近くを占める巨大先天性色素性母斑を生じる(図 20.47)。また、小～中型の先天性母斑細胞母斑が全身に多発する。いずれも美容上大きな問題となる。脳神経症状として、脳圧亢進症状と二次性の水頭症を認める。頭痛、嘔吐、てんかん、精神遅滞なども伴いやすい。巨大先天性色素性母斑や脳軟膜病変から悪性黒色腫を生じることが多い。

病因

皮膚および中枢神経(脳軟膜など)で、神経堤起源のメラノプラストが増殖することによる。

治療

可能な限り母斑を切除、生後なるべく早いうちに剥離術(curettage)を行ったほうが美容上よい結果が得られる。中枢神経症状に対しては、水頭症に対するシャント術や抗てんかん薬などの対症療法を行う。

ヌーナン

9. Noonan 症候群 Noonan syndrome

類義語: LEOPARD 症候群, RAS/MAPK 症候群 (RAS/MAPK syndrome), RASopathies

常染色体優性遺伝。眼間開離や眼瞼下垂などの特徴的な顔貌、低身長、翼状頸、肺動脈狭窄、精神遅滞などを臨床的特徴とする。RAS/MAPK 経路にかかわる遺伝子異常による。全身の多発性黒子やカフェオレ斑が目立つものを LEOPARD 症候群(図 20.48, 次頁 MEMO 参照)といい、現在は本症の亜型と考えられている。また、同じく RAS/MAPK 経路にかかわる遺伝子の異常による Costello 症候群や Cardio-facio-cutaneous



図 20.48 LEOPARD 症候群 (LEOPARD syndrome)