

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。

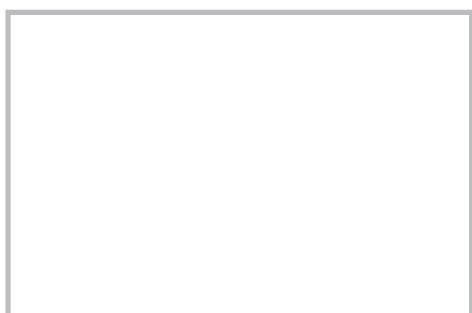


図 20.48 LEOPARD症候群 (LEOPARD syndrome)

### 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。動脈瘤を評価するために、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。動脈瘤は心不全をきたしうるため、結紮術などを行う。脚長差による関節症や側弯症の予防には、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的水頭症を認める。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blast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(cutttage)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。

## 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経路にかかる遺伝子の異常によるCostello症候群やCardio-facio-cutaneous

LEOPARD 症候群の名前の由来

MEMO

(CFC) 症候群（図 20.49）をあわせて、RAS/MAPK 症候群という。Noonan 症候群の低身長に対して、成長ホルモン製剤（ソマトロピン）が用いられる。

## 10. 母斑性基底細胞癌症候群 nevvoid basal cell carcinoma syndrome

同義語：ゴーリン 症候群（Gorlin syndrome）

常染色体優性遺伝疾患で、癌抑制遺伝子の一種である *PTCH1* 遺伝子の変異による。皮膚症状として、掌蹠小陥凹（直径 2, 3 mm の角層欠損が幼児期から生じ、次第に増加する）および多発性基底細胞癌が特徴的である（図 20.50）。基底細胞癌は思春期頃から黒褐色斑や小結節として全身に生じうる。表皮囊腫や稗粒腫など種々の上皮系囊腫も生じる。多発性の頸骨囊腫〔角化囊胞性歯原性腫瘍（keratocystic odontogenic tumor）〕や両眼隔離症、二分肋骨、中枢神経病変（大脳鎌石灰化、髓芽腫）を伴う。若年で基底細胞癌を生じた場合は本症を疑う。最近、SMO 阻害薬外用（patidegib）の有効性が注目されている。

## 11. 色素血管母斑症 phakomatosis pigmentovascularis

皮膚の毛細血管奇形と表皮系 / メラノサイト系母斑が合併し、一部で互いに重なり合う疾患（図 20.51）。非遺伝性とされる。合併する母斑の種類により 4 型に分かれ、さらに皮膚のみ症状を有する a 型、筋骨格系や眼病変など皮膚外病変を有する b 型に分かれる。疣状表皮母斑ないし疣状母斑細胞母斑（I 型）、青色斑（II 型）、扁平母斑（点状集簇性母斑）（III 型）、青色斑 + 扁平母斑（IV 型）と呼ぶ。このうち最多は IIb 型で約 50 % を占める。Sturge-Weber 症候群や Klippel-Trenaunay-Weber 症候群に合併することもある。

20

図 20.49 Cardio-facio-cutaneous (CFC) 症候群  
(Cardio-facio-cutaneous syndrome)

a

b

図 20.50 母斑性基底細胞癌症候群（nevvoid basal cell carcinoma syndrome）  
a : 手掌に生じた小陥凹（pitting）。b : 眼瞼に基底細胞癌が多発した例。