



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 nevroid basal cell carcinoma syndrome

同義語: Gorlin 症候群 (Gorlin syndrome)
ゴーリン

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. 表皮嚢腫や稗粒腫など種々の上皮系嚢腫も生じる. 多発性の顎骨嚢腫 [角化嚢胞性歯原性腫瘍 (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, 髄芽腫) 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. 疣贅状表皮母斑ないし疣贅状母斑細胞母斑 (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 II b 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.



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

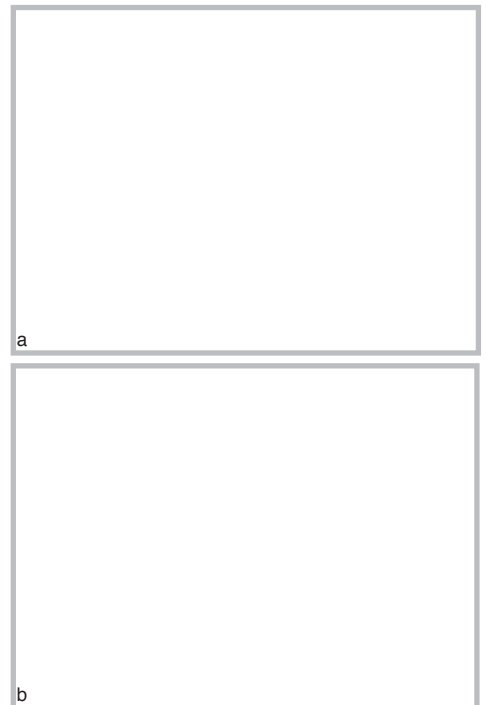


図 20.50 母斑性基底細胞癌症候群 (nevroid basal cell carcinoma syndrome)
a: 手掌に生じた小陥凹 (pitting). b: 眼瞼に基底細胞癌が多発した例.