

図 20.51 色素血管母斑症 (phakomatosis pigmentovascularis)

## 12. 遺伝性出血性毛細血管拡張症 hereditary hemorrhagic telangiectasia

★

オスラー ランデュ ウェーバー

同義語：Osler-Rendu-Weber 症候群，Osler 病 (Osler's disease)

血管新生に関与する TGF-β 受容体遺伝子 (*ENG*, *ACVRL1*) などに変異をきたし，全身の動静脈吻合部で血管拡張を生じる常染色体優性遺伝疾患。幼少期～思春期以降に舌，口唇，顔面など主に上半身に，紅色小丘疹や毛細血管拡張が多発する (図 20.52, 20.53)。初発症状として反復性鼻出血が診断に重要である。肺動静脈瘻の破綻による咯血や血胸，消化管出血，肝硬変などを生じうる。

## 13. 青色ゴムまり様母斑症候群 blue rubber bleb nevus syndrome

静脈奇形 (海綿状血管腫) が多臓器 (とくに皮膚と消化管) に生じる常染色体優性遺伝のまれな疾患。皮膚病変は，境界不明瞭な青色斑や，暗青色で弾力性に富むゴムまり様の腫瘤を全身に形成する (図 20.54)。大きさは直径数 mm ~ 10 cm 以上にわたる。生下時～学童期に生じ，加齢とともに増大する。二次的に骨変形をきたしうる。消化管の血管奇形は口腔や舌も含め全消化管で生じるが，大腸や小腸に多発しやすく，出血による鉄欠乏性貧血や腸重積症，失血死を引き起こす。肝，脳，骨格筋，腎などにも血管奇形をみることがある。

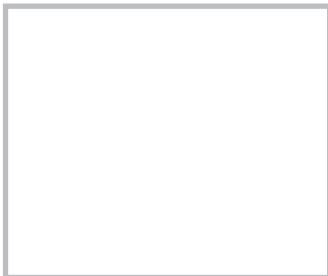


図 20.53 遺伝性出血性毛細血管拡張症の病理組織像

図 20.52 遺伝性出血性毛細血管拡張症 (hereditary hemorrhagic telangiectasia)