



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。

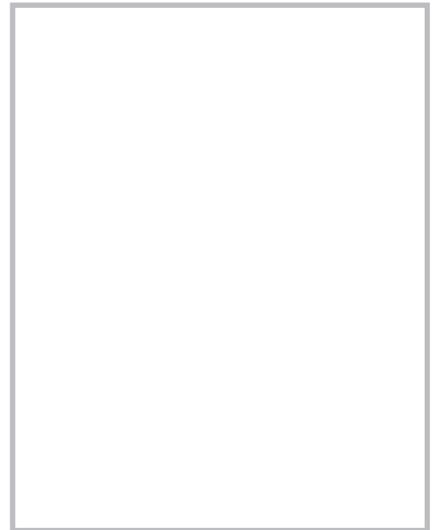


図 20.53 遺伝性出血性毛細血管拡張症の病理組織像

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



図 20.54 青色ゴムまり様母斑症候群 (blue rubber bleb nevus syndrome)

<sup>マフッチ</sup>  
**14. Maffucci 症候群 Maffucci syndrome**

先天性の中胚葉形成不全のため、皮膚や内臓の脈管奇形と内軟骨腫をきたす。皮膚病変は静脈奇形(海綿状血管腫)が多く、毛細血管奇形やリンパ管奇形もみられる。内軟骨腫は四肢に好発し、皮下結節として認めたり、骨折による脚長差を生じうる。青年期以降進行は止まるが、軟骨肉腫を30%で認める。

**15. 先天性角化異常症 dyskeratosis congenita**

同義語：<sup>チンサー</sup> <sup>コール</sup> <sup>エングマン</sup> 症候群 (Zinsser-Cole-Engman syndrome)

皮膚の網状色素沈着、爪甲変形、口腔粘膜の<sup>はくぼん</sup>白板症様変化の3主徴を認める。常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X連鎖劣性遺伝のものがある。幼児期～思春期に初発し、網状の色素沈着が頸部から始まり、体幹や四肢へ拡大して多形皮膚萎縮となる。爪甲の萎縮性変化なども生じる。白板症様変化が舌、頬粘膜、外陰部に好発し、ときに悪性化する。再生不良性貧血や肺線維症など全身臓器の異常も生じる。

**16. 先天性血管拡張性大理石様皮斑 cutis marmorata telangiectatica congenita**

生下時か出生後早期に出現するリベド(図 20.55)を特徴とする。下肢に生じることが多く、毛細血管奇形や静脈奇形を伴うことがある。典型的皮斑は成長とともに軽快し、生後2年以内にはほとんどが消退する。孤発例が多いが、まれに家族性もみる。中枢神経系、心、血管、筋、骨格、眼などに奇形がみられることがあるため、精査を要する。

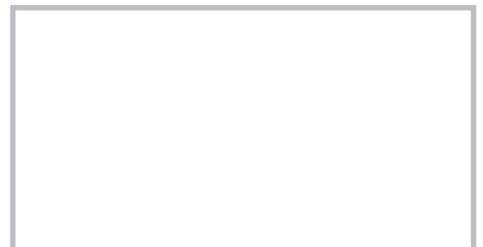


図 20.55 先天性血管拡張性大理石様皮斑 (cutis marmorata telangiectatica congenita)