



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

14. マフッチ 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：チンサー Zinsser-コール Cole-エングマン Engman 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)