

Sturge-Weber症候群とKlippel-Trénaunay-Weber症候群について

国立療養所富山病院 木村 晶子 松島 昭広
京谷 征三 長谷田祐作

はじめに

Sturge-Weber 症候群（以下S-W症候群と略す）と Klippel-Trénaunay-Weber 症候群（以下K-T-W症候群と略す）は脳内先天異常を伴う先天性皮膚疾患—母斑症であり特異な先天性疾患として関係者の関心高く、本邦においても皮膚科、小児科、眼科などより多数の報告がなされている。

当富山病院における入院患児の中にも、それぞれの疾患に合致する症例を認めたので報告し会員諸兄の御批判を仰ぎたいと思う。なお両Caseの一つは農村地域の出身であり他の一例は都市農村中間的地域の出身である。

症 例

第1例 正○ 毅 昭和36年10月18日
生まれ 男子 農村地域出身

主訴：巨頭，左顔面母斑，右半身麻痺，痙攣，精神発達遅延など

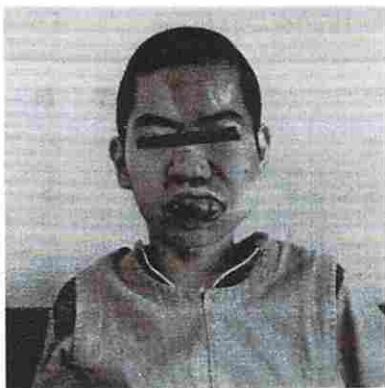
現病歴及び既往歴：妊娠中悪阻ひどく，その他，妊娠中毒症状もあったが特に加療せず推移。在胎42週後，自然分娩にて出生。体重4,200グラム。生下時よりの左顔面母斑，生後4ヵ月よりの痙攣発作，精神発達遅延，右半身麻痺などのため昭和44年6月2日当院に入院した。

家族歴：特記すべきものなし。

理学的所見及び検査成績：入院時胸腹部の理学的所見には異常を認めない。神経学的には右上下肢の腱反射亢進，病的反射を認め，右半身の痙攣性麻痺を認めた。血管性母斑は左顔面の三叉神経の第I枝，第II枝に認め，身

体には認めなかった。(写真1参照)

写真 1



瞳孔は正円で対光反射正常。口蓋・咽頭には色素異常を認めなかったが歯肉の肥厚が著明である。(写真1)

左右の四肢については右側の廃用性萎縮が軽度認められたが片側性肥大は認められなかった。

臨床検査成績では特に異常所見はなく代謝異常スクリーニング検査，染色体検査成績もそれぞれ正常であった。

全身骨X-Pでは特に異常はなく，頭部でも明瞭な石灰化は認められなかった。

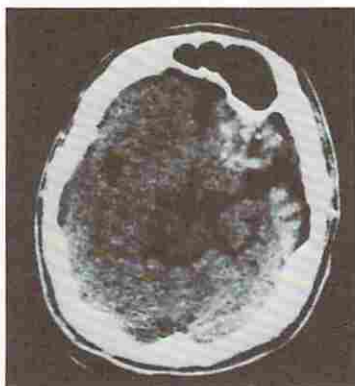
経過：生後4ヵ月より右上下肢から全身に及ぶ痙攣発作を認め，当院入院時は脳波所見で左半球全体の低振幅と左頭頂側頭部に棘波を認めたが現在はPB，DPHなどで発作はcontrolされその後の脳波所見では基礎波の左右差(R>L)を認めるのみとなっている。現在は頭囲60cm(21才)である。

眼科的には眼底所見上，乳頭・黄斑部共に異常なく血管走行，網膜色調も正常であった。

C T スキャン検査では左大脳半球に gyri-form cortical calcification と atrophy が認められる。(写真2参照)

現在自発言語はない。

写真 2



第2例 田○ 睦 昭和42年4月20日
生まれ 女子 都市農村中間的地域出身

主訴：巨頭，全身性血管性母斑，四肢麻痺
(R > L)，精神発達遅延

現病歴及び既往歴：妊娠中腹囲拡大のため
X-P写真数回とる。在胎40週，誘発分娩に
て出生。羊水過多あり。出生時体重 3,950グ
ラム。頭囲39cm，生下時より全身性母斑あり。
その後精神運動発達遅延にて昭和50年5月7
日当院入院の運びとなった。

家族歴：特記すべきものなし。

理学的所見及び検査成績：胸腹部の理学的
写真 3



所見に異常なく膝蓋腱反射，アキレス腱反射
減弱す。病的反射なく四肢は硬直性麻痺を呈
しており廃用性萎縮を認めたが，片側性肥大
はなかった。血管性母斑は顔面全般に認めら
れるが軀幹にはなく四肢にも全体的に認めら
れる。

瞳孔は正円で右側対光反射は正常だが左側
に白内障が認められる。(写真3参照)

臨床検査成績では代謝スクリーニング検査，
染色体検査成績とも正常であった。

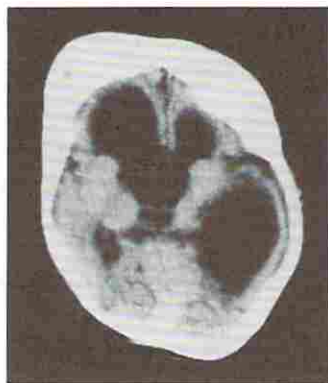
全身骨X線写真では骨の肥大，延長なく軟
部組織の肥大も認めなかった。頭部X線写真
では巨頭ではあるが縫合離開なく石灰化の所
見もないが歯肉の著明な肥厚を認め，その中
に歯芽の埋没を認めた。

経過：入院後は痙攣発作もなく脳波では全
体に低振幅波で異常波は認めなかった。

眼科的には左眼に白内障はあるが右眼は正
常で眼底にも異常所見は認められない。

頭囲は現在64cmと巨頭を示し頭部C Tスキ
ャン検査では著明な脳室拡大と左半球の脳萎
縮を認めたが石灰化はない。現在自発言語は
ない。(写真4参照)

写真 4



考 察

S-W症候群は顔面血管腫，牛眼あるいは
緑内障，てんかん様痙攣発作を主徴候として
いる。これは，1860年のSchirmerの顔面母斑
と牛眼の関連，1879年のSturgeによる顔面
母斑と対側の痙攣の症例の報告に始まる。

その後も痙攣が頭部X線での石灰化と関連があり、剖検によりそれが脳回、脳構に一致した石灰化であることも証明された。

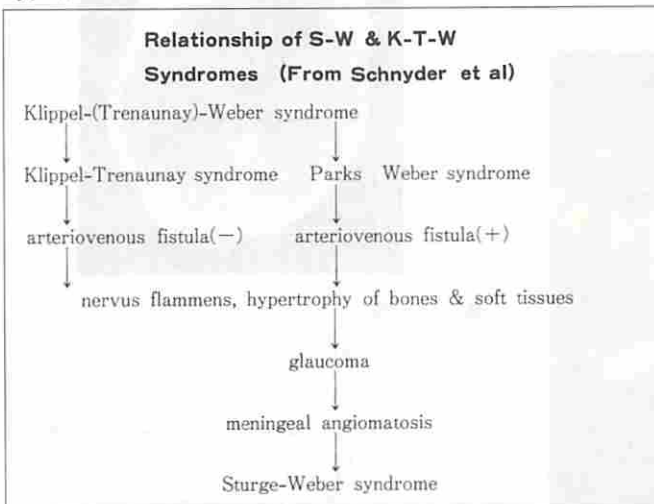
そして現在は頭部CTスキャン検査によってその石灰化が明瞭に示されるに至った。

このようにS-W症候群は顔面における扁平な血管性母斑と同側の緑内障による牛眼、反対側の神経疾患、すなわちてんかんや片麻痺によって特徴づけられる症候群であり、その神経疾患は頭部CTスキャン検査の石灰化によって明確に裏付けられている。

一方K-T-W症候群は皮膚の血管性母斑、静脈瘤及び軀幹のある部分の肥大とくに片側上下肢の肥大が特徴である。軟部組織の肥大は生下時よりしばしば観察され、また骨の肥大と延長はそれ以後にあらわれることが多く本邦では100例を超える報告が見られる。

この症候群は1900年にKlippelとTrenaunayが骨肥大性静脈瘤性母斑として報告し、その後Weberが、彼等の報告したものに動静脈瘤を伴ったものを報告した。Weberはこれを血管拡張性と称しその結果K-T (K-T-W) 症候群と Parks-Weber 症候群との間に多くの混乱を生じた。LindenauerはK-T-W症候群は動静脈瘤のないものだけに限り、あるものはParks-Weber症候群とすべきとした。

表 1



その後 Mullin らは血管腫と成長の異常をすべて一つの範疇に含むべきだとした。

このようにK-T-W症候群においても色いろの論議が行われているがSchnyderの示す表がその特徴を明確にしているものと思われる。(表1)

本報告において症例1は顔面母斑と反対側の麻痺と痙攣、CTスキャン検査による顔面と同側の石灰化よりS-W症候群と、症例2にあつては顔面、身体全般の血管性母斑に頭部の石灰化や痙攣のないことからK-T-W症候群と診断した。

このようにS-W症候群はK-T-W症候群の特殊型で髄膜や眼等の神経系にも血管腫を伴ったものとしてよいのではないかと思われる。

両症候群の発生機序について諸説があり胎生期における血管系、淋巴管系の形成異常であろうと推測できるが、両者の相違はその異常の時期、程度の違いによるものと思われる。

なお今回報告の2例は農村地域及び都市農村中間的地域の出身であるが地域性との関連については今の処断言できないものとする。

おわりに

国立療養所富山病院重症心身障害児病棟に入院中の先天異常を伴う母斑症の2例につき報告したが会員諸兄のみならず広く一般の関心を高揚する一助ともなれば幸甚である。

文 献

- 1) Klippel, M. & Trenaunay, P. : Du naevus variqueux osteo-hypertrophique. Arch. Gen. de Med., 77 : 641, 1900
- 2) Parkes-Weber, F. : Angioma formation in connection with hypertrophy of limbs & hemihypertrophy Br.J.Dermatol. 19 : 231, 1907
- 3) Schnyder UW, Landolt E, Martz G : Syndrome de Klippel-Trenaunay avec celobome irien atypique. J Genet Hum. 5 : 1 - 8, 1956
- 4) Tetsuo Furukawa et al : Sturge-Weber & Klippel-Trenaunay Syndrome with Nervus of Ota & Ito. Arch. Dermatol, 102 : 640, 1970
- 5) Mark J. Stephan et al : Macrocephaly in association with unusual cutaneous angiomatosis J. Pediatrics, 87, 353, 1975
- 6) Recognizable Patterns of Human Malformation : W. B. Saunders company, Philadelphia, London. Tronto 1970
- 7) 江波戸久元ほか : Sturge-Weber 症候群を合併した Klippel-Trenaunay-Weber 症候群の一例, 小児科, 22, 1095 1981
- 8) 小島 克ほか : Sturge-Weber 氏病と Klippel-Weber 氏病との類縁性について, 眼臨 47 : 622, 1953