

# Sturge-Weber症候群73歳女性の剖検例

都立府中療育センター

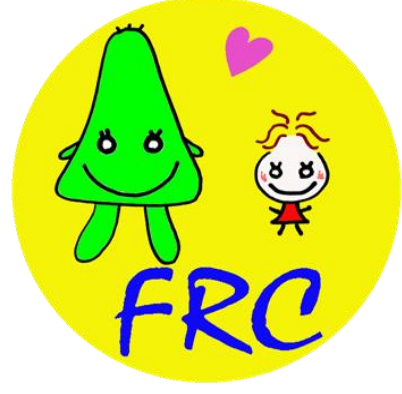
小児科 齋藤 菜穂 長澤 哲郎 大越 優美

内科 永田 仁郎

東京都医学総合研究所

脳発達・神経再生研究分野 林 雅晴

(開示すべきCOIIはありません)



## まとめ

### 高齢(73歳) 自然経過でみられた Sturge-Weber症候群の女性

生下時より顔面母斑あったが、発達正常であった。5~6歳頃からけいれん発作があり、知的・運動退行し10歳頃から独歩不能となった。

20歳頃からけいれん発作が頻発し歩行不能となった。幼少期に医療にかからず、現在なされるような治療を一切うけていなかった。

成人後も血管腫による下口唇肥大など血管腫の増大がみられた。

73歳で死亡。剖検でSturge-Weber症候群に特徴的な病理所見を得た。

症例: 死亡時 73歳 女性

#### 【臨床診断名】

##### #1 Sturge-Weber症候群

(巨大血管腫、右眼球萎縮、てんかん、重度四肢麻痺、重度知的障害)

##### #2 急性硬膜下血腫

##### #3 focus不明の感染症 #4 DIC

##### #5 多発膀胱結石、腎結石 #6 慢性膀胱炎、蛋白尿

##### #7 高脂血症

#### 【家族歴】

特記すべきことなし 神経筋疾患なし

#### 【経過】

妊娠、分娩異常なく、自宅出生。体重3000g(800匁)。

生下時より顔面に淡いピンク色の母斑があり、次第に暗紫色になった。

3歳頃からブルブルふるえることがあった。

5~6歳までの発達は正常、排泄も自立していた。この頃から左優位の全身けいれん発作を1日2回程度認めた。顔面の母斑が目立つようになり、知的、運動面ともに退行が始まった。

8歳 抗けいれん剤(薬剤不明)を内服し、有効だったが、高価なため中断。

10歳頃から独歩不能

20歳頃からけいれん発作頻発し、歩行不能、言葉も少なく、母斑も目立つようになった。

22歳頃から右眼裂の狭小化が見られ、眼が見えなくなった。

27歳 当センター入所。アレビアチン内服開始。

29歳 入所後表情が明るくなり、手を動かすようになった。最初は反応がなかったが、良く笑うようになり、けいれん発作も減少した。

39歳 右眼は強く閉眼し、無眼球。下肢腱反射亢進あり、Babinski(-)

43歳 血管腫のため口唇肥大あり

49歳 血管腫の範囲は変わらないが、膨隆してきている。(特に下口唇)

52歳 高脂血症。3月にけいれん発作。以降なし。

54歳 右前額部血管性肉芽腫が次第に膨隆し、切除。

60歳 右眼瞼閉鎖、眼球同定できず。

その後尿路感染を頻回に繰り返した。骨折も複数回あった。

本人の状態や血管腫にあまり変化はなかった。

73歳 けいれん、非けいれん性てんかん重積状態となり、治療。肺炎、DICを併発した。感染、DICは改善傾向となっていたが、突然SpO2が低下し、治療に反応なく死亡された。

#### 【身体所見】

入所時 寝返り可 あぐら座位をさせるとしばらく可

発語は「ごはん」くらい けいれんは週に10回くらい

腱反射亢進なし Babinski左右とも(+)

死亡前 身長 142cm 体重 36.4kg

寝たきり 筋緊張低下、四肢関節屈曲拘縮あり

接触や声かけに対し、発声、顔を振る、右手を動かす

右顔面から右前胸部、肩を中心に血管腫あり、一部対側にもあり

右眼裂は閉鎖 左眼は対光反射、追視、固視ともに正常

胸腹部 特記すべきことなし

栄養はペースト食経口摂取

#### Sturge-Weber症候群

脳軟膜血管腫(pial angioma)、顔面三叉神経領域のポートワイン母斑

(毛細血管奇形)、緑内障を三徴とする神経皮膚症候群。てんかん、

精神運動発達遅滞、運動障害を合併する。精神運動発達遅滞は

てんかん発作の重症度、血管腫の範囲に比例する。

#### 【診断】

画像検査が診断に有用、pial angioma(造影MRIで明瞭化:pial

enhancement)、患側の脳萎縮、脈絡叢増大、白質内横断静脈拡張、

脳内石灰化(頭部CT)などがみられる。Pial angioma周囲の脳虚血に

より脳萎縮、石灰化、gliosisが生じる。

#### 【遺伝子】

軟膜血管腫発生に関連するGNAQ遺伝子(9q21)変異が報告された。

胎生初期の原始静脈叢の退縮不全も推定されるが、同遺伝子変異

との関連は不明

#### 【分類】 3 typeに分類される(Roach scale)

Type I(classic form): 顔面病変と頭蓋内病変(pial angioma)、

緑内障を伴うこともある

Type II: 頭蓋内病変を伴わず顔面病変のみ、緑内障を伴うこともある

Type III: 顔面病変を伴わず頭蓋内病変のみ、緑内障の合併は稀

#### 【治療】

てんかん発作には抗てんかん薬治療、てんかん外科手術(焦点切除)

が行われる。広範囲のpial angiomaによる難治てんかんに対して

多脳葉切除(離断)術や半球離断術が行われるが、運動麻痺を後遺

することがある。

顔面血管腫に対してはレーザー治療が行われ一定の効果を受けて

いるが、緑内障は進行性で難治。

#### 【病理】

1) 一般臓器: 横行結腸腺がん(転移無し)、腎萎縮・水腎症、膀胱結石・膀胱炎、肺うっ血・器質化

2) Sturge-Weber症候群(中枢神経系、右上半身)

① 右大脳萎縮(脳重830g \* 対照1,279±39g)

② 前頭極を除く大脳背側の脳軟膜血管腫

③ 軟膜血管腫に隣接する大脳皮質表層の粗鬆化・石灰化

④ 前頭葉・側頭葉白質の線維性グリオーシス

⑤ 硬膜の血管腫・石灰化

⑥ 右の顔面(眼瞼~口唇)、舌・咽頭、前胸部、鎖骨皮下、縦隔上部胸膜の血管腫(毛細血管が主)

3) その他の中枢神経系所見

① 両側海馬終板、右扁桃核・視床の線維性グリオーシス

② 小脳皮質の局所性神経細胞脱落

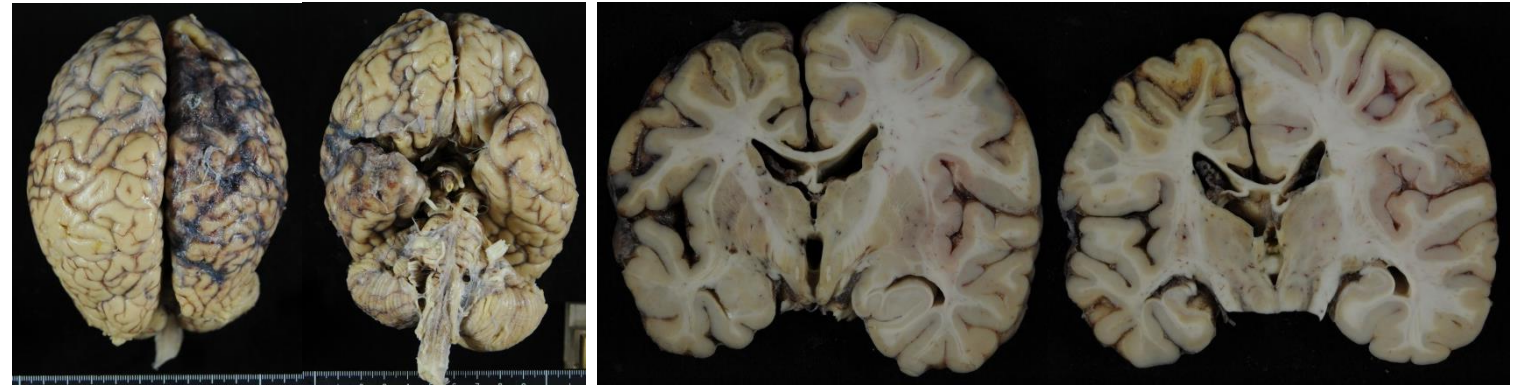
③ 小脳歯状核門と下オリブ核の線維性グリオーシス

4) 剖検時、

右側頭極の新鮮な硬膜下出血、脳ヘルニア(-)

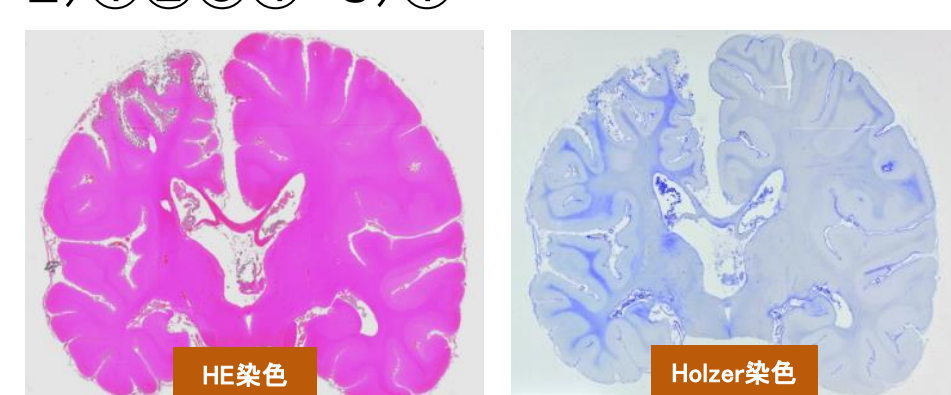
脳圧亢進に伴う急性死

2)①②③

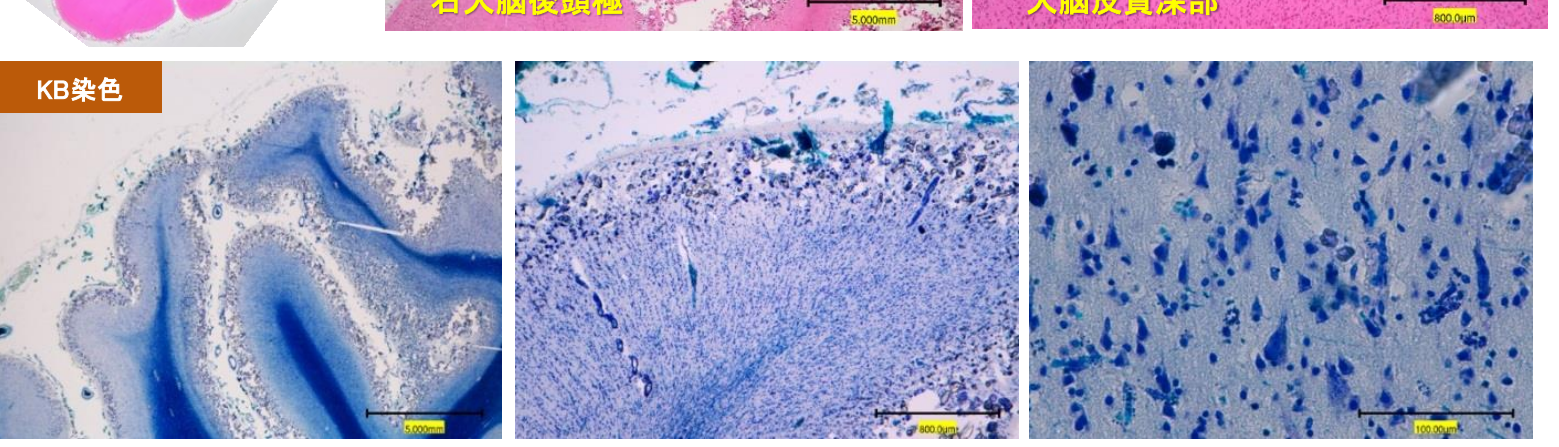
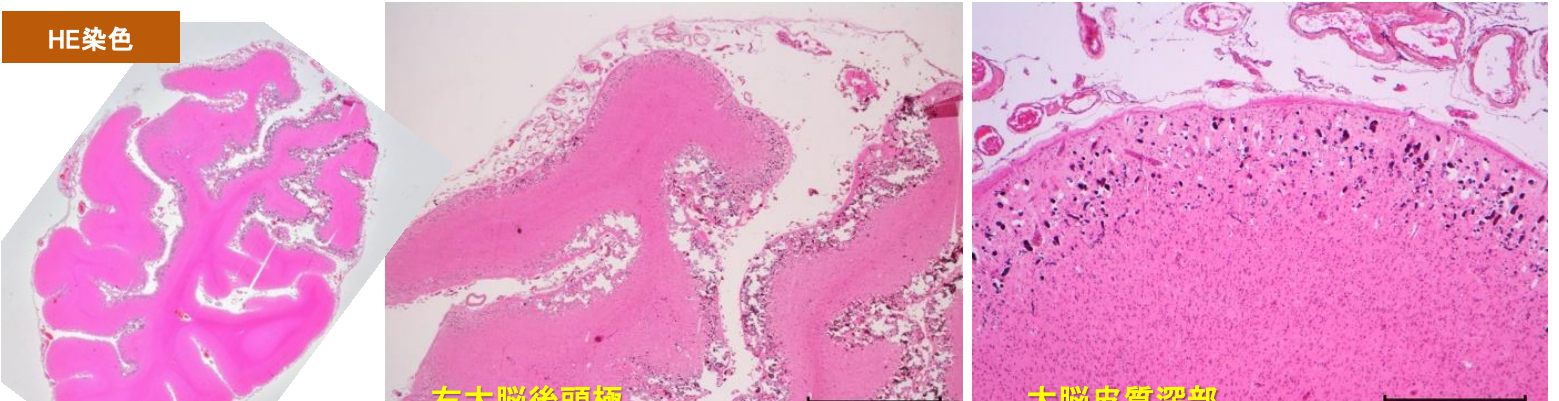


脳ヘルニアは明らかではなかった

2)①②③④ 3)①



2)②③



脳軟膜血管腫(毛細血管>静脈の不規則な増生)

皮質表層(分子層~第3層)の粗鬆化・石灰化

深部の神経細胞は比較的保たれている

2)②⑥



脳軟膜血管腫に比し縦隔の血管腫では毛細血管が主体をなす

(顔写真の掲載についてご家族の同意を得ています)

3)①②③

