

告示番号 67 疾患群 神経・筋疾患

疾病名 巨脳症一毛細血管奇形症候群

概念・定義

巨脳症一毛細血管奇形症候群は、大頭に加えて多小脳回、毛細血管奇形、過成長、指趾奇形、結合組織異常などを認める症候群である。近年症候群として認識され、2012年に細胞増殖に関与する mTOR シグナル伝達系が責任遺伝子であることが同定されてから報告例が急増している。巨脳により、頭囲が拡大するだけでなく、小脳扁桃下垂による水頭症や脊髄空洞症をきたすことがあり、時に手術を要する。また、多小脳回など、脳実質の変化を来し、てんかんや精神運動発達遅滞、自閉症スペクトラムの症状を呈する。以前は Macrocephaly-cutis marmorata telangiectasia congenita の病名が用いられていたが、本症候群でみられる皮膚病変は毛細血管奇形であり、大理石様皮斑ではないことから、巨脳症一毛細血管奇形症候群が正確に病態を表していると考えられている。

臨床症状

(1) 中枢神経系頭囲拡大：生下時から頭囲が大きく、生後も頭囲拡大がみられる。+3SD 以上になることが多い。大脳や小脳の肥大により大頭になる。小脳の肥大により小脳扁桃が下垂し、

閉塞性の水頭症を呈し、さらに大頭が進行することがある。精神運動発達遅滞：ほぼ全例で発達遅滞を呈するが、その程度は様々である。てんかん：多小脳回が原因と考えられる。シルビウス裂近傍の多小脳回や片側巨脳症では特に難治になりやすく、てんかん手術をようすることがある。

(2) 皮膚所見毛細血管奇形：表在性、網目状で、莓状血管腫のような隆起性病変ではない。口唇上部正中が特徴的であるが、全身どこにでもみられる。入浴時や啼泣時など毛細血管が拡張すると顕著になる。一方、毛細血管拡張時以外は目立たず、軽微なこともあるので、注意を要する。皮膚の過伸展：結合組織の異常と考えられている。

(3) その他過成長、四肢・顔面・頭部の非対称、合指症、先天性心疾患（心室中隔欠損症、心房中隔欠損症、ファロー四徴症など）を認める。不整脈による突然死の報告もある。

治療

水頭症を合併した場合はシャント手術など水頭症手術を行う。小脳扁桃下垂が見られる場合も大孔減圧術などの脳外科手術が必要である。てんかん合併例については通常のてんかん治療を行うが、難治な場合はてんかん外科手術を要する。