

告示番号 27 疾患群 神経・筋疾患

疾病名	スタージ・ウェーバー症候群
-----	---------------

#### 概念・定義

スタージウェーバー症候群は、頭蓋内軟膜血管腫と、顔面ポートワイン斑（毛細血管奇形）、緑内障を特徴とする神経皮膚症候群の一つである。多くの神経皮膚症候群が常染色体優性遺伝を示すのに対し、スタージウェーバー症候群では遺伝性を示した例の報告はない。病態の基本は静脈発生障害による循環不全であり、脳、皮膚および眼の毛細血管奇形により診断がなされる。临床上の問題点は、てんかん、精神運動発達遅滞、運動麻痺、および視力・視野障害などの神経症状が主であるが、顔面ポートワイン斑も患者の精神的苦悩の原因になる。神経症状は進行性および難治性の経過をとることが多く、予後に最も影響を与えると考えられている。

近年、9番染色体長腕上に存在するGNAQ遺伝子の単一ヌクレオチド、モザイク変異が報告された。それより毛細血管奇形組織からの診断が期待されている。

#### 臨床症状

頭蓋内軟膜血管腫、顔面ポートワイン斑（毛細血管奇形）、緑内障の三所見が重要とされるが、全てが揃う必要はない。毛細

血管奇形を有する組織下で血液うっ滞とそれに伴う虚血変化が起こるため、病変の広い例がより重度の障害を呈することになる。

てんかん発作は75～90%の患者に生じ、その約50%は数種の適切な抗てんかん薬治療を行ってもコントロールができない難治性てんかんである。乳児期に発作を初発するが、幼児期に発作が軽快する群と難治に経過する群に分かれる。発作型は血管腫部位より推定される焦点発作であるが、動作停止のみなどのわずかな発候であることも多く、注意深い観察が必要である。また一旦発作が起きると重積になる傾向がある。

精神運動発達遅滞は50～80%に見られ、てんかん発作の重症度および軟膜血管腫範囲に比例する。軟膜血管腫に覆われた直下の脳は萎縮をしていることが多く、局所的な機能不全が生じているため、罹患部位が広い程発達遅滞の程度も強くなると考えられる。てんかん発作にともなった発達遅滞か虚血そのものによる症状かの鑑別は重要であり、てんかんに伴い発達遅滞や退行が生じている際には、てんかんの治療を優先させるべきである。

軟膜血管腫下の脳皮質が虚血に陥るため運動麻痺などの局所神経症状を呈する。症状は脳可塑性により修飾を受けるが、虚血の進行とともに緩やかに進行する傾向がある。また、てんかん発作も虚血を進行させるため、局所症状の進行を抑えるために

も発作をコントロールすることが肝要である。

緑内障は静脈の形成不全と脈絡膜血管腫による静脈血うっ滞による眼圧上昇より生じる。頭蓋内の軟膜血管腫が前方に位置する例で生じやすくなるという部位的な関連がある。眼圧上昇より視力、視野障害が生じ、失明に至ることもあり得る。後頭葉の虚血による視障害と眼球病変の併存により、さらに視野欠損部位が広がるも懸念され、総合的な判断が求められる。

顔面皮膚のポートワイン斑（毛細血管奇形）は、三叉神経第1枝および第2枝領域に生じることが多い。必ずしも顔面ポートワイン斑側に頭蓋内軟膜血管腫があるわけではない。また両側顔面にポートワイン斑を認める例が約10%あるのに対し、約15%では顔面血管腫を認めない例が存在する。顔面ポートワイン斑を認める部位には軟部組織の腫脹が併存することが多く、口腔内では咬合不全、摂食不全の原因となる。

#### 治療

スタージウェーバー症候群に対する治療は保険診療が認められている。

頭蓋内軟膜血管腫に対する根治的な治療法はなく、臨床的に問題となるてんかんに対する治療が主体である。抗てんかん薬にて発作が抑制されるのは約50%と考えられている。その他の抗てんかん薬に抵抗性の例にはてんかん外科治療が考慮され

る。基本的にてんかん焦点は軟膜血管腫下の皮質にあるため、血管腫部位が手術のターゲットである。てんかん発作を抑えることで発達を促すことが主目的であり、その為には脳の可塑性を考慮した積極的な焦点切除術が用いられることもある。てんかん手術にはその他に脳梁離断術や迷走神経刺激療法といった緩和的治療法も選択に入る。

緑内障には点眼薬による内科的治療と外科治療があるが、年少より生じている例では緩序進行性であり、治療効果が乏しい。

顔面ポートワイン斑（毛細血管奇形）に対しては、レーザー治療が用いられている。年少期よりレーザー治療を行った方が、母斑の消退には効果を認めるとされている。数回にわたるレーザー治療を必要とするため、皮膚科専門医、形成外科専門医と相談をして治療計画を組むことが望ましい。