

## :: 線状脂腺母斑症候群 (Linear nevus sebaceus syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2612

### 疾患定義

線状脂腺母斑症候群 (linear nevus sebaceous syndrome : LNSS) は、通常は顔面または頭皮に出現する大きな脂腺母斑と、中枢神経系 (脳腫瘍、片側巨脳症および側脳室の拡大) を含むあらゆる器官系に及ぶことのある幅広い異常の合併を特徴とする。

### 要約

#### 疫学

出生時の脂腺母斑の発生頻度は 1000 例に 1 例と推定されるが、LNSS のように他の異常を伴う脂腺母斑の有病率は症例報告間で異なり、およそ 1 : 10,000 とするものもある。

#### 臨床像

「表皮母斑症候群 (epidermal nevus syndrome)」と「線状脂腺母斑症候群 (linear nevus sebaceous syndrome)」という用語は、しばしば互換的に使用されるが、表皮母斑症候群とは、あらゆる種類の表皮母斑と他臓器の障害の合併を特徴とする疾患群を指す。LNSS は、厳密には、次の 3 つの皮膚科学的病期が同定されている典型的な正中線母斑を認める病態を指す。1 期は出生から思春期まで続き、病変は小さく無毛で、サイズが縮小することがある。2 期は思春期に起こり、腺の腫大と表皮の疣贅状変化を特徴とする。3 期には、病変が悪性化する可能性があり、病理学的に最も多いのは基底細胞癌 (basal cell epithelioma) である。主な神経学的症候は、痙攣発作 (全患者の最大 75%) および知的障害 (全患者の最大 60%) である。本症候群ではほかにも多くの器官系に異常がみられ、具体的には心血管系 (大動脈縮窄症)、骨格系 (限局性の頭蓋骨線維性骨異形成症、骨格低形成、骨性構造物の形成、脊柱側弯症と脊柱後側弯症、ビタミン D 抵抗性くる病と低リン血症)、眼 (斜視、網膜異常、コロボーマ、白内障、角膜血管新生、および眼の血管腫)、泌尿生殖器系 (馬蹄腎) などである。

#### 病因

LNSS は孤発性の疾患である。表皮母斑症候群は、優性遺伝子が関与する遺伝的モザイクの結果であると考えられている。

#### 診断方法

複数の器官系に異常が起きる可能性があるため、LNSS が疑われる小児には全例で、画像検査 (脳の CT または可能であれば MRI)、てんかんがある場合は脳波検査、皮膚生検検体の分析、および眼科検査による多系統の評価を行うべきである。



## 鑑別診断

鑑別診断には、面皰母斑症候群（nevus comedonicus syndrome）、Becker 母斑症候群（Becker nevus syndrome）、phakomatosis pigmentokeratolica、Proteus 症候群、CHILD 症候群（これらの用語を参照）などがある。

## 管理および治療

線状脂腺母斑は、通常は症状を伴わないが、美容上の影響と悪性化の可能性があるため、病変の予防的除去（思春期前が望ましく、ときに乳児期または幼児期に行われることもある）が推奨されることがある。整形外科医と眼科医によるフォローアップを主体とする集学的なケアを行っていくべきである。臨床的に必要とされる場合は、脳画像検査を行うべきである。

## 予後

予後は臨床像の重症度と多系統病変の程度に依存する。

専門家による英語原文の校閲：

- Dr Shay MENASCU

日本語翻訳版の監訳：

- 呉 繁夫  
（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）

最終更新日：2008年6月

翻訳日：2020年3月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



---

本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。

---



---

この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、診断（出生前診断・着床前診断を含む）・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

---

