基底細胞母斑症候群 ——家族性に発生した3症例の比較——

川上 哲 司・望 月 光 治・藪 内 久・竹 内 尚 則
大 槻 栄 人・匠 原 悦 雄・杉 村 正 仁

Basal cell nevus syndrome ——Comparison of three cases in the same family——

Tetsuji KAWAKAMI・Kohji MOCHIZUKI・Hisashi YABUCHI
Naonori TAKEUCHI・Hidetoshi OHTSUKI・Etsuo SHOHARA
Masahito SUGIMURA

Key words: basal cell nevus syndrome (基底細胞母斑症候群), odontogenic keratocyst (歯原性角化嚢胞), familial case (家族性)

緒 言

基底細胞母斑症候群 (basal cell nevus syndrome) は、外胚葉および中胚葉系の器官に多発性の奇形をきたし、皮膚の多発性基底細胞母斑ないし上皮腫、多発性顎嚢胞、脊椎・肋骨の異常、頭蓋内の石灰化などを主徴候とする常染色体優性遺伝性疾患として知られている。

今回著者らは、本症候群と考えられる父姉妹の3症例を経験したので、家族性に発生した本症候群の症状を比較すると同時に、遺伝形式についても若干の文献的考察を加えて報告する。

症 例

症例1 (妹例) は8歳、症例2 (姉例) は12歳、症例3 (父例) は40歳であり、顔貌所見として、眼窩間指数235, 252, 261で両眼隔離、幅広い鼻根、前頭側頭部の突出、口腔症状として、多発性顎嚢胞 (症例1は $\frac{7}{17}$ 部、症例2は $\frac{8}{85}$ 部、症例3は $\frac{M}{MI}$ 部)、皮膚症状として手掌の点状小窩が全症例に共通して認められた。一方、顔貌所見として下顎前突症、骨格系異常として脊柱側弯、二分肋骨、トルコ鞍の架橋、中枢神経系異常として、大脳鎌の石灰化、精神発達遅滞、眼症状として、斜視などの症状は必ずしも共通な症状として認められなかった (表)。また、一般臨床検査および染色体検査にいずれも異常はなく、臨床診断は基底細胞母斑症候群で

あった。

多発性顎嚢胞は、すべて病理組織学的検索で、錯角化を呈した重層扁平上皮で被覆されており、円柱状の基底細胞がみられ上皮全体が波状を呈し、歯原性角化嚢胞と診断された。処置法は摘出1次閉鎖および抜歯術であり、現在のところ再発なく経過している。

考 察

基底細胞母斑症候群は、Jarisch (1894) が基底細胞母斑症候群と思われる皮膚病変を初めて記載し、1951年 Binkley と Johnson¹⁾ が、基底細胞母斑、顎骨嚢胞、肋骨奇形、中枢神経系発育異常など種々の合併症を伴う症例を報告している。1965年、Gorlin ら²⁾ は、basal cell nevus syndrome (BCNS) について、皮膚、骨格、中枢神経系、内分泌系および眼科領域にも種々の異常を伴う症候群であることをあきらかにした。以後、本邦では137例について報告されており³⁾、そのうち家族例は37家系58症例であり、父・母と子、兄弟、姉妹例である。父と娘に発生した症例を比較すると、浸透率が高いが表現度に少なからず相違をみる。本症候群は常染色体優性遺伝性疾患であり、多くの環境要因と遺伝子の相互作用による表現度の変動の大きさを推察させる。また、欧米例では Gutierrez ら⁴⁾ によると、1986年までに300症例を越えると報告されている。

自験例では、症例1で多発性顎嚢胞、大脳鎌の石灰化、皮膚小窩、二分肋骨、症例2では多発性顎嚢胞、大脳鎌の石灰化、皮膚小窩を、症例3では多発性顎嚢胞、皮膚小窩を呈しており、基底細胞母斑かあるいは顎嚢胞のいずれか1症状に大脳鎌の石灰化あるいは皮膚小窩を合併するならば診断可能とする Rayner ら (1976)⁵⁾ の報告、および多発性基底細胞母斑と多発性歯原性角化嚢胞

奈良県立医科大学口腔外科学教室
(主任：杉村正仁教授)

Department of Oral and Maxillofacial Surgery,
Nara Medical University (Chief: Prof. Masahito Sugimura)

表 各症例の臨床症状

部 位	症 状	症例 1(妹)	症例 2(姉)	症例 3(父)
口 腔	多発性顎嚢胞 (歯源性角化嚢胞)	○	○	○
顔 貌	两眼隔離	○	○	○
	下顎前突症	○	○	
	幅広い鼻根	○	○	○
皮 膚	基底細胞上皮腫・母斑	○	○	○
	手掌の点状小窩	○	○	○
骨	肋骨の形態異常・母斑	○	○	
	脊柱側彎	○	○	
	トルコ鞍の架橋	○	○	
中枢神経系	前頭・側頭部の突出	○	○	○
	大脳鎌の石灰化	○	○	
	精神発達遅滞	○	○	
眼	斜 視	○	○	

の2症状の1つを欠く場合でも、家族性に出現しているか二分肋骨あるいは大脳鎌の石灰化、あるいは骨系統の異常を伴っているならば、診断可能だとする Gundlach ら (1979)⁶⁾の報告のいずれにも該当し、基底細胞母斑症候群の特徴を網羅していた。そして、多発性顎嚢胞、两眼隔離、幅広い鼻根、前頭側頭部の突出、手掌の点状小窩は3症例において共通して認められ、一方、下顎前突症、脊柱側彎、トルコ鞍の架橋、大脳鎌の石灰化、斜視、精神発達遅滞は必ずしも共通な症状として認められなかった。

本症候群における顎嚢胞に対する治療法として、開窓・開窓後摘出・摘出1次閉鎖・摘出解放創などが報告されている。

Keith⁷⁾は、根本的治療は娘嚢胞を取り残さないためにも周囲の骨を削除し、隣接する歯を抜歯し、支持歯槽骨は再発を防ぐために除去されるべきであるとしている。しかし、娘嚢胞は嚢胞壁の結合組織中にあり、完全に摘出すれば問題はないのではないかと考えられる。それよりも嚢胞壁が薄いために、手術中に残存しやすく、また、骨皮質への穿孔した後感染したり、組織生検や試験穿刺により剥離口腔粘膜と嚢胞壁の癒着のある場合、手術時に剥離口腔粘膜に嚢胞壁が付着する場合もあると思われる。一度、残存すれば当教室の望月⁸⁾も報告しているように、歯源性角化嚢胞の増殖能が非常に高いため、確実に再発してくるものと思われる。当科においては嚢胞壁の残存をさけるためできるだけ丁寧に手術し、口腔粘膜に癒着している場合は同部位も合わせて切除するかあるいは電気メスか CO₂ レーザーにて焼灼するなどの工夫が必要と思われる。

Donatsky ら (1980) は、顎嚢胞の再発については、術後5年で再発率50%としており、Brannon (1976) は、平均5年7か月で26例において1か所に再発を認

め、平均2年3か月で8例において数か所に再発を認め、計12.0%に再発を認めたとしている。そのため、術後の十分な長期にわたる経過観察が必要と思われた。

結 語

今回著者らは、基底細胞母斑症候群と考えられる父、姉、妹の3症例を経験したので報告した。

本論文の要旨は、第36回日本口腔外科学会総会(平成3年10月於大阪)において発表した。

引 用 文 献

1) Binkley, G.W. and Johnson, H.H.: Epithelioma adenoides cysticum. Basal cell nevi, a genesis of corpus callosum and dental cyst. Clinical and autopsy study. Arch Dermatol Syph 63: 73-84 1951.

2) Gorlin, R.J., Vickers, R.A., et al.: The multiple basal-cell nevi syndrome, an analysis of a syndrome consisting of multiple nevoid basal-cell carcinoma jaw cysts, skeletal anomalies, medulloblastoma and hyporesponsiveness to parathormone. Cancer 18: 89-104 1965.

3) 麻生和雄, 橋本秀樹, 他: 母斑性基底細胞癌症候群の5症例—本邦報告例の集計—. 西日皮膚 51: 455-463 1989.

4) Gutierrez, M.M. and Mora, R.G.: Nevroid basal cell carcinoma syndrome. A review and case report of a patient with unilateral basal cell nevus syndrome. J Am Acad Dermatol 15: 1023-1030 1986.

5) Rayner, C.R.W., Towers, J.F., et al.: What is Gorlin's syndrome? The diagnosis and management of the basal cell naevus syndrome, based on a study of thirty-seven patients. British Journal Plastic Surgery 30: 62-67 1976.

6) Gundlach, K.K.H. and Kiehn, M.: Multiple basal cell carcinomas and keratocyst-the Gorlin and Goltz syndrome. J Max-fac Surg 7: 299-307 1979.

7) Keith, D.A.: Macroscopic satellite cyst formation in the odontogenic keratocysts. Oral Surg 35: 21-27 1973.

8) 望月光治: 歯源性角化嚢胞の研究—主にその増殖能に関して—奈良医学雑誌 39: 134-154 1988.