

外陰部に著変を呈したクリッペル・

ウェーバー症候群の1例

大阪市立大学医学部泌尿器科学教室（主任：田村峯雄教授）

西 尾 正 一 新 武 三

大阪市立大学医学部皮膚科学教室（主任：斎藤忠夫教授）

桜 根 弘 忠

KLIPPEL-WEBER'S SYNDROME WITH ENLARGED
PHALLUS: REPORT OF A CASE

Syoichi NISHIO and Takezo SHIN

*From the Department of Urology, Osaka City University Medical School**(Chairman: Prof. M. Tamura, M. D.)*

Hirotada SAKURANE

*From the Department of Dermatology, Osaka City University Medical School**(Chairman: Prof. T. Saito, M. D.)*

A case of Klippel-Weber's syndrome was reported. The patient was a 4-year-old girl who was admitted to our clinic because of enlarged phallus and tumors on the left thigh and lower leg.

On physical examination, livid red enlarged phallus was found and there were tumors on the left side of the buttocks, left thigh and lower leg which had dark red pigmentation.

All laboratory data were within normal limit and the result of sex chromatin test was positive, chromosomal karyotype proved 46-XX, female.

A scout film of the pelvic region showed small roentgen flecks in according with tumor mass and the finding of arterioangiography suggested that there were arterio-venous fistula in the tumor mass on the phallus and the left lower extremity.

The swollen phallus and surrounding tumorous tissues could be resected as a whole. Histological examination of the removed specimen revealed capillary hemangioma.

は じ め に

Klippel-Weber 症候群は皮膚科領域において比較的多く見られる先天性疾患として知られており、海綿様または単純性血管腫が偏側性に存在し、かつその部の組織の肥大を伴うものであるとされている。このように本症では偏側性肥大が主要な症候で下肢に最も多くみられ、上肢、軀幹および顔面にも発生する。外観的には左右の非対称を示し、四肢ではその太さと長さを増してくる。このほか、血管性母斑、色素性母斑または限局性多毛症など先天的な異常を合併する場合が多いとされている。最近、われわれは血管腫による phallus

と左大陰唇の著明な肥大ならびに左臀部、大腿、下腿の後面および足背部に深在性血管腫を証明しえた本症の1例を経験したので報告する。

症 例

患 者：坂○浩○ 4 才 女児。

初 診：1968 年 8 月 10 日。

再 診：1971 年 7 月 23 日。

主 訴：陰核の肥大と左下肢の腫瘍。

家族歴：両親の血族結婚は否定され、そのほかに特記すべきことなし。また同胞に類似疾患をみない。

既往歴および現病歴：生下時の体重 3600 g で、満

期産、正常分娩であったが、1968年8月(生後1年ごろ)に phallus の肥大を医師に指摘されて精査を希望して当科を受診、そのときの性別判定では sex chromatin (+) であり、phallus の肥大も軽度であったので経過を観察していたところ満3才をすぎるところより phallus の肥大は漸次著明になり、入院前2ヵ月ごろより急速に増大してきた。また、左臀部、大腿、下腿の後面および足背部にもやわらかい腫瘤形成を触知するようになり、軽度の歩行障害を訴えるに至った。精査ならびに外陰部形成の目的で1971年8月18日、当科に入院した。

現 症：体格、栄養状態は中等度で血圧は 120/84 mmHg、脈拍 104/min、緊張良好、整、胸部理学的所見には異常を認めず、腹部では肝、脾は触知せず、腎も両側とも触知しない。顔貌、顔色ともに正常で上肢および右下肢にも異常を認めないが、左側では臀部、大腿、下腿の後面ならびに足背部にそれぞれ軽度の隆起と、表面に一部暗赤色の線状の色素沈着が認められた (Fig. 1)。外陰部は Fig. 2 のように極端に phallus が肥大しており、左大陰唇部にも腫瘤形成があり、それぞれの表面の皮膚は暗赤色で圧痛も認められた。排尿、排便には異常なく、排尿回数も昼間5~6回、夜間0~1回である。

検査所見：赤沈、1時間値 18 mm、2時間値 48 mm。尿所見は蛋白陰性、糖陰性で沈渣にもとくに異常を認めない。血液所見：赤血球数 424×10^4 、血色素量 68%、ヘマトクリット値 33%、白血球数 8000、末梢白血球分画：桿状核 14%、分葉核 41%、リンパ球 41%、単核球 1.0%、好酸球 3.0% であり、血液化学検査は略々正常範囲であった。1日尿中の 17-KS 値は 0.67 mg/day で 17-OHCS 値は 2.59mg/day であった。sex chromatin は陽性で chromosomal karyotype は 46-XX で性別判定は女性である。身体各部の計測結果は、Table 1 に示すように左下肢がやや肥大傾向にある。レ線的には胸部単純ならびに排泄性腎盂造影に異常を認めない。骨盤部には血管腫と考えられる腫瘤部に一致して数個のレントゲン斑を認めた。さらに血管造影では Fig. 3 のごとく皮下の腫瘤部に一致して血管の増生と動静脈吻合を疑う所見を得た。以上の所見のもとに本例を Klippel-Weber 症候群で phallus に肥大をきたしたものと診断し、本院の皮膚科と共同観察のうえ、1971年9月2日、外陰部の形成術を施行した。

手術所見 (Fig. 4)：尿道に No. 6 ネラトンを挿入してから、臍下約 5 cm より下方に正中皮切開をおき、これを phallus の基部に沿って輪状に延長した。注意

Table 1

BODY MEASUREMENT

HEIGHT	94 cm.	
BODY WEIGHT	14 Kg.	
THIGH LENGTH	RT. 21.5 cm.	LT. 22.5 cm.
CIRCUMFERENCE	25.2	28.3
LEG LENGTH	20.5	20.8
CIRCUMFERENCE	20.4	23.5
FOOT HEIGHT	4.1	5.5
CIRCUMFERENCE	11.8	15.2

ぶかく皮膚を剝離すると、恥丘上で暗赤色のきわめて出血しやすい組織塊が認められた。これは phallus の海綿体に移行するとともに一部は左大陰唇部の腫瘤に連なっており、まず、恥丘部で腹直筋膜から遊離せしめて、集束結紮をくり返しながらできるだけ深く phallus を切断除去した。つぎに、大陰唇部の腫瘤をこの直下の組織から剝離せんとするに、一部は左臀部の腫瘤に連なる傾向を示したので、一定の深さで結紮切離した。一方、膣の左壁より尿道周囲からも慎重な遊離を試み、これらを一塊として摘除した。創部の出血点を注意ぶかく止血し、とくに大陰唇部の皮下の死腔には2枚ガーゼにより充填圧迫し、ガーゼドレーンを2本おいて手術創を2層に00クロームミックスカットグットにて縫合閉鎖した。

組織学的所見 (Fig. 5)：一層の内被細胞で内面を被覆された内腔の広い脈管が多数認められ、1部静脈壁の管腔を有するものも観察され、capillary hemangioma と診断された。

術後は比較的順調に経過し、7日目に経尿道留置カテーテルを抜去し、24日目に略治退院した。

考 察

Klippel-Weber 症候群は、1900年に Klippel and Trenaunay が偏側性肥大に血管性母斑を合併した症例に対して骨肥大性静脈瘤性母斑 (naevus variqueux osteohypertrophique) と命名したのが最初であって、そのご1918年に Weber が同様の症例に対し患部の病理組織学的所見より血管拡張性肥大症 (haemangiectatic hypertrophy) と唱えたものである。本症の成因については、まだ明らかなものではなく、Kalischer (1900)、Neck (1925) または Sezary and Lichtwitz (1927) などが中枢性のないしは脊髄性の神経障害による胎児の循環障害に原因を求めているが、きわめて

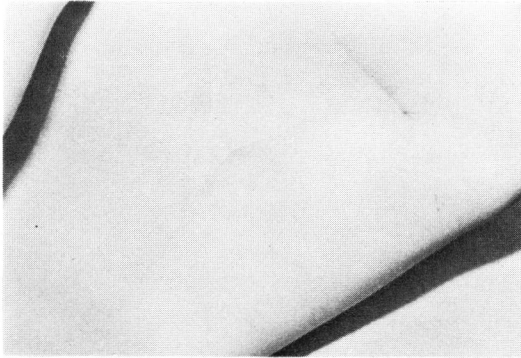


Fig. 1. 左下腿後面の腫瘤が認められる

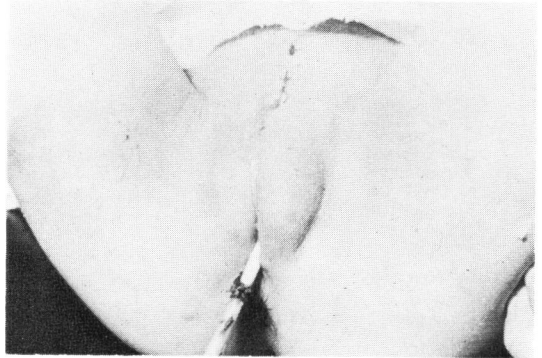


Fig. 4. 術中写真

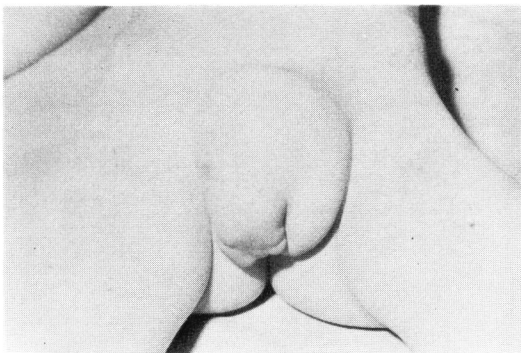


Fig. 2. 外陰部，陰核および大陰唇の肥大

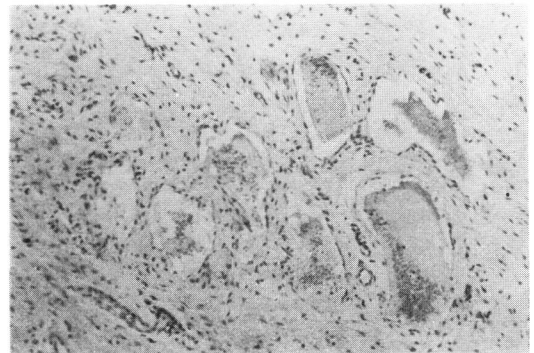


Fig. 5. 組織像，一層の内被細胞で内面を被覆された内腔の広い脈管が多数みられる

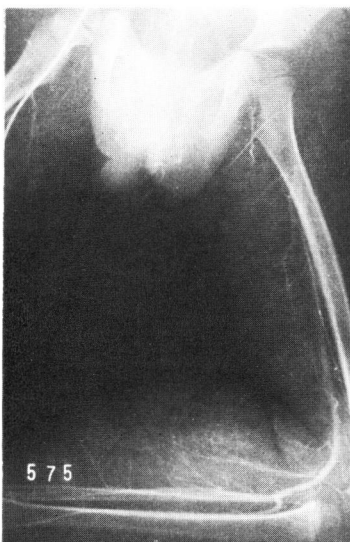


Fig. 3. 血管撮影

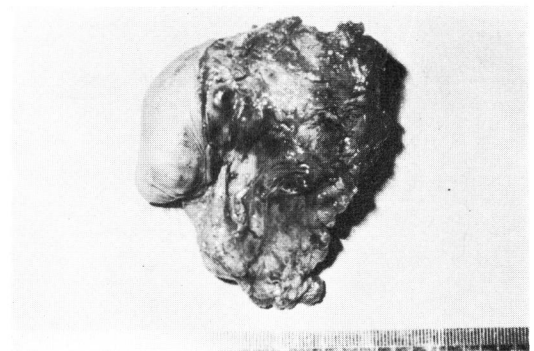


Fig. 6. 摘除した外陰部腫瘤

あいまいな点が多い。そのご Lewis (1930) が先天性動静脈瘻 (congenital arterio-venous fistulae) を病理組織学的に証明したのである。そして Lewis の説によれば、毛細血管を通過しないで動脈側から直接静脈側に血液を送り込む異常な血管分枝が多数存在し、その結果この部分の組織は正常部にくらべて多量の動脈血が供給されることになり、この状態が成育期まで続けばその間に骨、筋肉および皮膚などの組織の肥大を引き起こすのである。以来、Horton (1932) および Mullins et al. (1962) とも Lewis の説を支持しており、本邦においても落合ら (1943) および長井ら (1952) が患側皮膚温の上昇や患側表在静脈血の色調により、また加藤ら (1955) および鮫島ら (1956) などにより患部の静脈血中酸素含有量の測定ならびに血管造影が施行されており、本症の病態を Lewis のいう先天性動静脈瘻で説明している。一方、本症の遺伝的な関係についての証明はなされていないが先天的に発症することから、Rademacker (1961) や Bares et al. (1966) により遺伝的因子についても注目されている。

本症候群は比較的な疾患とされているが本邦においては最近 10 年間では、その症例の報告はあまり認められず、われわれの調べた症例数は 100 例に満たない。性別についての頻度は、欧米ならびに本邦での諸家の報告例を総合すると、やや女性に多い傾向がみられる程度であり、明らかな性別差はないと考えられる。また、患側についても、長井ら (1952) や Horton (1932) などによれば左側に多くみられるというのに対して、Wakefield (1926) や藤沢ら (1966) の集計をみると右側が多数を占めている。このほか、高石 (1960) や藤沢ら (1966) などの交叉型もみられるのであって、患側の左右差は認めたいといえる。しかしながら、発生部位には明らかな特異性が認められ、ほとんどの症例では下肢に発生しており、ついで上肢に多くみられる。このほか、顔面や軀幹にも発生し、多発的な傾向が強い。

一般に本症が発見されるのは 3～4 才ごろが最も多いのであるが、生後に発症しているものであって、最近では出産の慣習の変化から生後比較的早期に専門医を訪れる傾向が認められるようになっている。

合併症状では、下肢に発生した場合には跛行、脊椎彎曲、骨盤傾斜などを免れることは少なく、すなわち肥大は軟部組織のみならず患側の骨の肥大も伴うのが一般的である。しかし、骨の組織学的な異常は通常認められないとされている。さらに、血管性母斑に加えて色素性母斑、限局性多毛症あるいは兎唇、口蓋破裂、指趾過多症など先天的異常を合併する場合があ

る。このほか、きわめてまれであるが、眼底および脳室に特異的な変化を呈し (中島, 1955)、また母斑様体部被角血管腫を合併 (田代ら, 1964) することなどがあり、われわれの症例では外陰部に特異的な変化を認めたのである。

診断は典型的な症状を認めさえすれば簡単であるが、出生時の身体的所見 (および身体各部の計測) を綿密に調べることはいうまでもない。著明な症状の発生している例には患側ならびに健側の皮膚温度の測定、四肢の計測 (長さ、太さ)、患側静脈血の色調およびその血中酸素含有量の測定、眼底検査などを総合して判断すればよい。しかし最近ではレ線の技術の飛躍的な進歩により血管造影像から確定しようといわれている。

鑑別診断上やや問題となる疾患に Maffucci 症候群があるが、本症は多発性血管腫と多発性内軟骨腫の合併したものであり、皮膚科領域においては明らかに区別しうる。

治療に関しては、Lewis (1930) は 3 例の外科的な治療例を報告しており、本邦でも高野 (1956) などの外科的治療例を認めることができるが動静脈瘻を切除しても骨を含めた組織の肥大を停止させることは困難な場合が多い。したがって対症療法によるのが一般的であるとされており、肥大症に対しては持続性圧迫、また血管腫に対しては雪状炭酸療法やラジウム療法などがおこなわれている。すでに述べたように、われわれの経験した症例は生後まもなく、phallus の肥大を主訴として来院したものであり、各種精密検査の結果、細胞遺伝学的には正常女児と判定し、経過を観察していたところ、満 3 才をすぎる頃から急速な肥大をみるに至ったのである。すなわち、外陰部に特異な変化を示すことにより、はじめて左臀部および下肢に血管腫と肥大を証明されたものである。本邦ならびに欧米の文献上、本例のごとき症例をまだ認めることはできない。本例の治療は外陰部の形成手術のみに限られたが、血管造影像からも判断しえたように、手術的には血管腫は比較的限局した状態で存在しており、外陰部に認めえたものについては根治可能と考えられた (Fig. 6)。

おわりに

phallus の肥大を主訴として来院し外来にて経過観察中、3 才のころより phallus の肥大が急速かつ著明となり入院、諸検査の結果 (とくに血管造影像) より深在性動静脈瘻性血管腫と判定したが同様の血管腫は左臀部、左大腿、下腿の後面および足背にも存在して

おり Klippel-Weber 症候群と診断した。著明に肥大した陰核を含めて、下腹部より陰阜、恥丘および外尿道近接部まで存在する腫瘤を一塊として摘除したが、術後6カ月目においては外陰部はほとんど正常の外観を示している。本例についてその詳細を報告するとともに若干の文献的考察を試みた。

本論文の要旨は第59回日本泌尿器科学会関西地方会において発表した。

稿を終るにあたり、ご指導、ご校閲をいただいた田村峯雄教授に深く感謝いたします。

参 考 文 献

- 1) Klippel et Trennaunay: Arch. gen de Med., **77**: 641, 1900.
- 2) Weber: Brit. J. Child. Dis., **15**: 13, 1918.
- 3) Kalischer: Berl. Kl. W., **37**: 176, 1900.
- 4) Neck: Arch. Franco. Belg. de Chir., **28**: 599, 1925.
- 5) Sezary et Lichtwitz: Bull. et Mem. de la Soc. Med. de Hop. de Paris, **43**: 1601, 1927.
- 6) Wakefield: A. J. M. S., **171**: 569, 1926.
- 7) Lewis, D.D.: Lancet, **2**: 621, 1930.
- 8) Harton: J. A. M. A., **98**: 373, 1932.
- 9) Mullins, J.F. et al.: Arch. Dermat., **86**: 1202, 1962.
- 10) 落合・ほか: 体性, **30**: 78, 1943.
- 11) 長井 靖・ほか: 臨牀皮泌, **6**: 443, 1952.
- 12) 加藤 正・ほか: 臨牀皮泌, **9**: 310, 1955.
- 13) 高石喜次: 皮紀要, **55**: 407, 1960.
- 14) 鮫島武臣・ほか: 臨牀皮泌, **10**: 213, 1956.
- 15) Rademacker, R.: Dermat. Wsch., **143**: 381, 1961.
- 16) Bares, L. et al.: Dermat. Wsch., **152**: 569, 1966.
- 17) 藤沢竜一・ほか: 皮膚臨牀, **8**: 142, 1966.
- 18) 中島 一・ほか: 臨牀皮泌, **9**: 326, 1955.
- 19) 田代正昭・ほか: 臨牀皮泌, **18**: 559, 1964.