

頭蓋内石灰化を伴わず一過性右同名半盲を呈した 成人発症 Sturge-Weber 症候群 III 型の 1 例

林 友豊¹⁾ 杉浦 由理¹⁾ 仲谷 利栄¹⁾
荒木 克哉¹⁾ 森谷 真之¹⁾ 横江 勝^{1)*}

要旨：症例は 33 歳女性。右同名半盲を主訴に救急外来を受診したが、翌朝には症状が消失した。頭部単純 CT では石灰化等の異常はなく、髄液所見や脳波でも異常は認めなかった。頭部造影 MRI では左後頭葉から左頭頂葉にかけて軟膜増強効果を認めた。造影後 FLAIR でも同部位の増強効果があり、磁化率強調画像で左後頭葉の静脈拡張を認め、臨床所見と画像所見から Sturge-Weber 症候群 III 型と診断した。本疾患の成人発症は稀であり、石灰化を伴わない症例の存在は重要な知見である。

(臨床神経 2021;61:132-135)

Key words : Sturge-Weber syndrome, 血管奇形, てんかん, 半盲

はじめに

Sturge-Weber 症候群 (Sturge-Weber syndrome, 以下 SWS と略記) は 2~5 万人に 1 人の頻度で発症する先天性神経皮膚症候群であり、血管発生に關与する GNAQ 遺伝子が体細胞においてモザイク変異を起こすことが原因とされる。顔面単純血管腫、頭蓋内軟膜血管腫、緑内障等を特徴とし、精神発達遅滞やてんかん等を呈する。頭部 CT では頭蓋内石灰化や脳萎縮、頭部造影 MRI では軟膜造影効果や脈絡叢腫大、白質内横断静脈の拡張を認める。今回我々は、一過性の右同名半盲を呈し、石灰化を伴わない成人発症 SWS III 型の症例を経験したため報告する。

症 例

症例：33 歳、女性

主訴：右同名半盲

既往歴：伝染性単核球症、前十字靭帯断裂術後。

家族歴：血族婚なし、類症なし。

成育歴：出生、発達異常なし。

現病歴：2019 年 12 月中旬、仕事中に突然右視野の欠損を認めた。その後、頭痛や嘔気嘔吐も出現したため、救急外来を受診し精査目的に入院となった。受診時の頭痛は軽度で拍動性ではなかった。視野欠損に前兆はなく、欠損部の拡大や移動も判然としなかった。また、頭痛は 1 か月に 1 回程度の

頻度でかねてから自覚しており、片側または両側頭部の前兆の無い拍動性頭痛であった。光過敏や音過敏、体動による増悪はなく、鎮痛薬により数時間で改善していた。

入院時現症：体温 36.3°C、血圧 93/68 mmHg、脈拍 71 回/分、酸素飽和度 98% (室内気)。胸腹部の身体所見に異常は認めなかった。神経学的所見としては、意識清明で瞳孔は両側 3.0 mm、対光反射あり、眼球運動制限は認めず、右同名半盲を認めた。四肢に明らかな麻痺や感覚障害は認めなかった。

検査所見：血液検査や脳脊髄液検査では異常を認めなかった (Table 1)。頭部単純 CT で石灰化や萎縮はなく、頭部単純 MRI では拡散強調画像、FLAIR 画像において脳実質に異常は認めず、左側脳室内の脈絡叢の腫大を認めた (Fig. 1A, E)。T₂ 強調画像では左後頭葉から頭頂葉に軽度低信号を呈する領域があり、磁化率強調画像では左後頭葉の白質内に静脈拡張を認めた (Fig. 1B)。頭部造影 MRI では、造影後 T₁ 強調画像で左後頭葉から左頭頂葉の軟膜増強効果を認め、造影後 FLAIR 画像で同部の造影効果を明瞭に捉えられた (Fig. 1C, D)。脳波や安静時脳血流 SPECT で異常は確認できなかった。眼科診察で緑内障は認めなかった。

臨床経過：入院翌朝には半盲は消失し、頭痛や嘔気も改善していた。以後症状再燃なく入院第 9 病日に自宅退院となった。造影 MRI で左頭頂葉から後頭葉の軟膜増強効果を認めたが、膠原病や炎症反応等の検査所見は認めなかった。左側脳室内脈絡叢の腫大所見や造影後 FLAIR の軟膜増強効果から SWS の可能性を疑った。顔面血管腫や眼病変がなく、SWS III

*Corresponding author: 市立豊中病院神経内科 [〒 560-8565 大阪府豊中市柴原町 4 丁目 14-1]

¹⁾ 市立豊中病院神経内科

(Received May 1, 2020; Accepted August 24, 2020; Published online in J-STAGE on January 26, 2021)

doi: 10.5692/clinicalneuroi.cn-001473

Table 1 Laboratory findings.

Blood analysis		TSH	1.76 μ IU/ml	Antibody	
Complete blood count		FT4	1.14 ng/dl	Rheumatoid factor	(-)
WBC	5,400/ μ l	HbA1c	5.8%	Anti-nuclear antibody	(-)
RBC	475 \times 10 ⁴ / μ l	BNP	17.8 pg/ml	Anti-SSA antibody	(-)
Hb	14.1 g/dl	IgG	1,297 mg/dl	Anti-SSB antibody	(-)
Plt	34.8 \times 10 ⁴ / μ l	IgA	182 mg/dl	Lupus anti-coagulant	(-)
		IgM	273 mg/dl	Anti-cardiolipin antibody	(-)
Biochemistry		Lactate	7.0 mg/dl	Anti- β 2GPI antibody	(-)
AST	26 U/l	Pyruvic acid	0.71 mg/dl	PR3-ANCA	(-)
ALT	36 U/l	ACE	19.5 IU/l	MPO-ANCA	(-)
LDH	179 U/l				
CK	96 U/l	Coagulation		Cerebrospinal fluid analysis	
TP	8.0 g/dl	PT	96%	Cell counts	1/ μ l
Alb	4.6 g/dl	APTT	25 s	Mononuclear cell	100%
T-bil	0.41 mg/dl	D-dimer	0.8 μ g/ml	Polynuclear cell	0%
BUN	8 mg/dl	ATIII	114%	Protein	19 mg/dl
Cre	0.58 mg/dl	PC antigen	123%	Glucose	68 mg/dl
Na	139 mEq/l	PC activity	119%	Alb	12 mg/dl
K	3.5 mEq/l	Free PS antigen	114%	IgG	1.2 mg/dl
Cl	103 mEq/l	PS activity	68%	OCB	(-)
Ca	9.3 mg/dl			MBP	< 31.3 pg/ml
IP	2.8 mg/dl	Tumor marker		NSE	7.1 ng/ml
CRP	0.31 mg/dl	CEA	1.4 ng/ml	sIL-2R	< 30.0 U/ml
Glu	136 mg/dl	CA19-9	4 U/ml	TPLA	(-)
TG	129 mg/dl	SCC	0.7 ng/ml	IgG index	0.34
HDL-Chol	43 mg/dl	AFP	2.0 ng/ml		
LDL-Chol	78 mg/dl	sIL-2R	425 U/ml		

型と考えられ、一過性右同名半盲は左後頭葉脳軟膜血管腫によって引き起こされた症状であると思われた。

考 察

SWS は臨床的特徴から三つに分類され、I 型は顔面血管腫と脳軟膜血管腫を有し、II 型は顔面血管腫のみ、III 型は脳軟膜血管腫のみを有する。本態は胎生初期の原始静脈叢の退縮、発達不全と考えられている。くも膜軟膜間の静脈性血管腫によって静脈灌流障害が発生し、皮質が低酸素状態に陥る。結果として患側大脳半球が萎縮し、側副路として白質内横断静脈や脈絡叢の拡大が生じる。

成人期に診断される SWS は非常に稀であり、SWS 628 例の報告では 20 歳以降に診断された症例は約 8% であった¹⁾。同報告では 16% の症例が、最初に症状を呈してから診断までに 1 年以上の経過を要していたと記述し、診断の遅れを指摘している。特に III 型は診断が困難であり、石川らの報告では

成人期診断 SWS III 型は自験例を含め 5 例のみであったと記載がある²⁾。SWS III 型は精神運動発達が I 型よりも良好とされ、診断が遅れる一因となっている³⁾。

SWS では片麻痺や半盲等の脳虚血発作様症状を認めることがあり、本症例では一過性同名半盲を呈し、頭痛や嘔気も伴った。脳軟膜血管腫が皮質の灌流障害を引き起こすことが脳虚血様症状の原因と考えられる。また、SWS では 10 歳までに 85% の症例で頭痛を経験し、58% の症例で頭痛に随伴した神経症状を認める⁴⁾。脳軟膜血管腫は後頭葉に多く、同名半盲を呈する症例も存在するが、SWS はてんかんを合併するため痙攣発作での発症も報告されており、本症例の症状が部分発作によって生じた可能性も考えられる²⁾。

SWS の内服治療として頭痛発症時には NSAIDs 等が使用され、予防としてトリプタンが用いられる他、ラモトリギンや Ca 拮抗薬の予防効果も報告されている⁵⁾。痙攣発作の症状がある場合はバルプロ酸等も使用される。また、脳虚血発作様症状に対してはアスピリンが使用され、頻度や重症度を改善

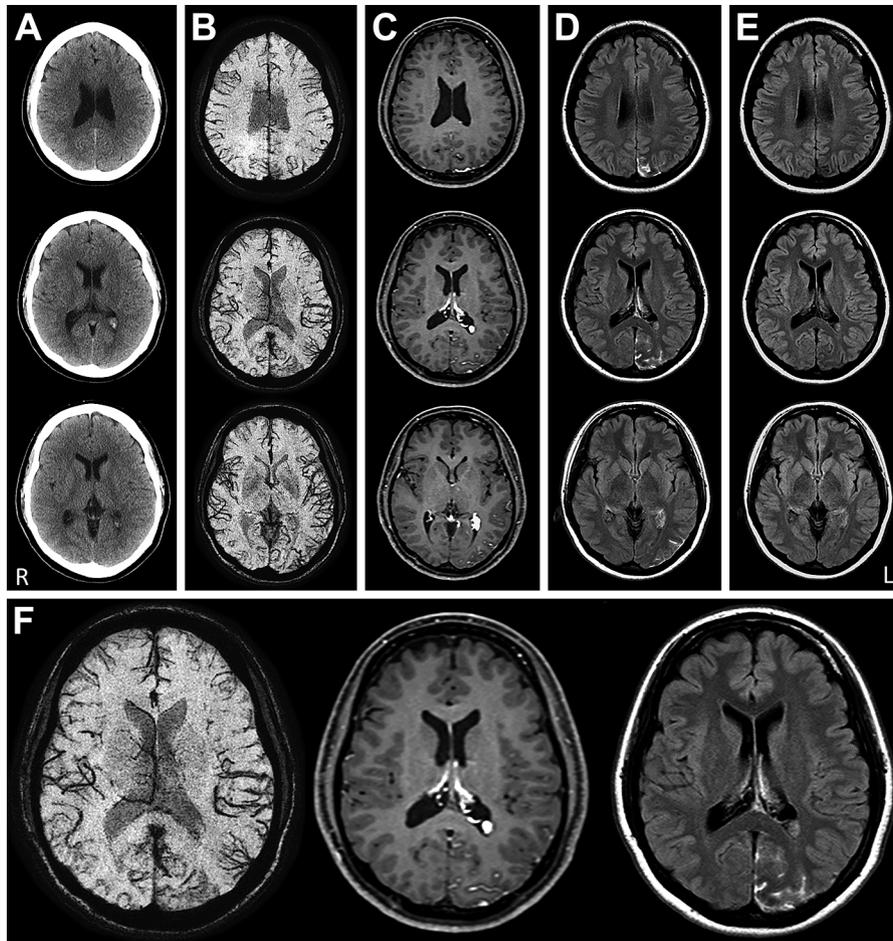


Fig. 1 Brain CT and MRI.

Brain CT shows no calcified or atrophic lesion (A). Magnetic resonance susceptibility-weighted image (SWI; 1.5 T, TR/TE = 36/45 ms) revealed dilated transmedullary veins in the left occipital lobe (B). Contrast-enhanced T₁-weighted imaging (CE-T₁WI; 1.5 T, TR/TE = 541/13 ms) illustrates abnormal leptomeningeal enhancement of the left occipitotemporal cortex and the enhancement and enlargement of the choroid plexus in the left lateral ventricle (C). Post-gadolinium contrast-enhanced FLAIR (CE-FLAIR) images (1.5 T, TR/TE = 8,000/120 ms) demonstrated more extensive enhancement of the leptomeningeal lesions than did CE-T₁WI (D). These appearances were unremarkable on unenhanced FLAIR images (1.5 T, TR/TE = 8,000/120 ms) (E). Three diagnostic images (SWI, CE-T₁WI and CE-FLAIR) picked out from these brain images (F).

するとされる。

SWS は画像所見から診断されることが多いが、本症例は典型的な頭蓋内石灰化を伴わなかった。石灰化は脳軟膜血管腫直下の皮質が慢性的な低酸素に曝されることが原因と考えられる。しかし、2歳未満では石灰化は稀であり、石灰化形成は低酸素の程度や期間に依存する可能性が高く、皮質石灰化を伴わない成人例も報告されている⁶⁾⁷⁾。本症例は白質内静脈拡張や脈絡叢腫大を認めたことから、側副路によって皮質の低酸素が軽減され、石灰化に至らなかったと考えられる⁸⁾。

SWS では稀ながら血管腫や静脈洞閉塞からの出血例が報告されている⁹⁾。若年女性 SWS 症例の妊娠出産は数例が報告されており、頭蓋内圧上昇による脳出血を避けるために帝王切開が選択されることが多い¹⁰⁾。

本症例は一過性右同名半盲を呈し、一般的な MRI の撮像法

では殆ど異常を認めなかったが、造影 MRI より SWS の診断に至った。本症例のように片頭痛様の軽微な症状で経過し、頭蓋内石灰化を伴わない症例が存在していることを認識し、SWS を疑う場合は磁化率強調画像や造影 MRI 検査を撮像すべきである。

謝辞：診療にご助力頂きました市立豊中病院神経内科木下福章先生、山村良平先生、森山拓也先生、長束一行先生、地域医療機能推進機構星ヶ丘医療センター脳神経内科巽千賀夫先生に深謝致します。

※著者全員に本論文に関連し、開示すべき COI 状態にある企業、組織、団体はいずれも有りません。

文 献

- 1) Cho S, Maharathi B, Ball KL, et al. Sturge-Weber syndrome patient registry: delayed diagnosis and poor seizure control. J

- Pediatr 2019;215:158-163.
- 2) 石川英洋, 伊井裕一郎, 丹羽 篤ら. 55 歳で全身けいれん発作を来し, 特徴的な頭部画像所見から SWS III 型と診断した 1 例. 臨床神経 2017;57:214-219.
 - 3) Siri L, Giordano L, Accorci P, et al. Clinical features of Sturge-Weber syndrome without facial nevus: five novel cases. Eur J Paediatr Neurol 2013;17:91-96.
 - 4) Klapper J. Headache in Sturge-Weber syndrome. Headache 1994;34:521-522.
 - 5) Comi A. Current therapeutic options in Sturge-Weber syndrome. Semin pediatr neurol 2015;22:295-301.
 - 6) Wyllie E, Gupta A, Lachhwani DK. The treatment of epilepsy, principles & practice. 4th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p. 540.
 - 7) Wu J, Tarabishy B, Hu J, et al. Cortical calcification in Sturge-Weber syndrome on MRI-SWI: relation to brain perfusion status and seizure severity. J Magn Reson Imaging 2011;34:791-798.
 - 8) Planche V, Chassin O, Leduc L, et al. Sturge-Weber syndrome with late onset hemiplegic migraine-like attacks and progressive unilateral atrophy. Cephalgia 2013;34:73-77.
 - 9) Chonan M, Suzuki Y, Haryu S, et al. Sturge-Weber syndrome with intracerebral hemorrhage: a case report. Springerplus 2016;5:1746.
 - 10) Zanconato G, Papadopoulos N, Lampugnani F, et al. An uncomplicated pregnancy associated with Sturge-Weber angiomas. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2008;137:125-126.

Abstract

A case of adult-onset Sturge-Weber syndrome type III without intracranial calcification, presenting with transient homonymous hemianopia

Yuto Hayashi, M.D.¹⁾, Yuri Sugiura, M.D.¹⁾, Rie Nakatani, M.D., Ph.D.¹⁾,
Katsuya Araki, M.D., Ph.D.¹⁾, Masayuki Moriya, M.D., Ph.D.¹⁾ and Masaru Yokoe, M.D., Ph.D.¹⁾

¹⁾ Department of Neurology, Toyonaka Municipal Hospital

Sturge-Weber syndrome (SWS) is a rare neurocutaneous disorder. Almost all cases of SWS are diagnosed in children, but some are diagnosed in adults. We describe a case of isolated leptomeningeal angiomas without intracranial calcification. A 33-year-old woman was admitted because of sudden-onset right homonymous hemianopia with headache and nausea. These symptoms disappeared by the next morning. She had no history of seizure or mental retardation. No facial angioma was found on physical examination. Brain CT showed no intracranial calcification or atrophic cortex. The blood and cerebrospinal fluid analyses yielded normal results. The findings in the electroencephalogram were unremarkable. MRI with susceptibility weighting (SWI) revealed dilated transmedullary veins in the left occipital lobe. Contrast-enhanced T₁-weighted imaging (CE-T₁WI) illustrated abnormal leptomeningeal enhancement in the left occipitoparietal cortex and enhancement and enlargement of the choroid plexus in the left lateral ventricle. Post-gadolinium contrast-enhanced f FLAIR imaging demonstrated more extensive enhancement of the leptomeningeal lesions than did CE-T₁WI. The symptoms and the findings on these images were suggestive of a diagnosis of SWS type III. Clinicians should keep in mind that some cases of SWS manifest with only minor symptoms, such as migraine. If SWS is suspected, SWI and contrast-enhanced MRI should be performed.

(Rinsho Shinkeigaku (Clin Neurol) 2021;61:132-135)

Key words: Sturge-Weber syndrome, vascular malformation, epilepsy, homonymous hemianopia