

INCONTINENTIA PIGMENTI AND RETROLENTAL MASS 色素失調症と水晶体後部腫瘤

Robert J. Miller, M.D.^{1†}

Robert E. Anderson, M.D.^{2†}

Approved 承認 25 February 1965

Departments of Medicine¹ and Pathology²
臨床部¹ および病理部²

† Surgeon, U.S. Public Health Service, Division of Radiological Health,
Research Branch, assigned to ABCC

米国公衆衛生局放射線保健部研究部門所属医師で ABCC へ派遣

ACKNOWLEDGMENT

感謝のことば

Appreciation is extended to Frederick C. Blodi, M.D., Department of Ophthalmology, State University of Iowa, for his assistance in the preparation of this paper.

本論文の作成にあたり Iowa 州立大学眼科教室 Frederick C. Blodi 博士からいただいたご援助に感謝の意を表す。

CASE PRESENTATION

The left eye of an 8-month-old Japanese girl was submitted to ABCC for histopathologic examination because of suspected glioma. Clinical description of the lesion indicated that "the retina protrudes into the vitreous body and the blood vessels are clearly seen." In addition, a "peculiar pigmentation" was noted over the skin. The surgical pathology report was as follows:

Gross The specimen consists of a completely excised previously opened left eye which measures 11x18 mm. On one side the ciliary body and iris are missing. There is a 2-mm defect at the limbus. The anterior portion of the lens is fragmented. There is an eosinophilic mass behind the lens with a pedicle extending to the optic nerve.

症 例

神経膠腫の疑いのもとに、組織病理学的検査を求めて、生後8か月の日本人女児の左眼球が ABCC に提出された。臨床所見によれば、「網膜は硝子体内に突入し、血管を明瞭に認めた」という。さらに、皮膚に「特異的な色素沈着」が認められた。外科病理所見は次のとおりである。

肉眼所見 標本は、完全摘出され切り開かれた11×18mmの左眼球である。毛様体および虹彩の1側は欠如し、角膜縁に2mmの欠損がある。水晶体前部は断裂状で、水晶体後方に好酸性腫瘤を認め、その茎は視神経に達する。

A paper based on this report appeared in: *Survey of Ophthalmology* 11:41-6, 1966

本報告に基づく論文は次の雑誌に発表した

Microscopic Cornea - Not remarkable; Anterior chamber - Clear, on one side the angle has been torn, but the canal of Schlemm and the trabecular meshwork are normal; Iris - Not remarkable; Lens - Fragmented anteriorly, but otherwise not remarkable; Ciliary body - Not remarkable; Choroid - In areas there is proliferation and degenerative changes of the pigment epithelium, many drusen are seen; Retina - Totally detached, forming a funnel shaped mass behind the lens. The architecture is completely disrupted. On the anterior surface of the detachment, a vascular membrane is present (Figures 1,2). Optic nerve - Not remarkable; Sclera - Not remarkable.

Diagnosis Detachment of retina; "pseudo-glioma". Because of the associated skin lesion and "pseudo-glioma," a diagnosis of incontinentia pigmenti was suspected and the child was seen at ABCC at the age of 13 months. Past history indicated that she was the first-born child of unrelated parents. Pregnancy and delivery were normal, and growth was normal. However, development was retarded so that at the time of examination, she was unable to hold her head without support or roll over. A reticular type of pigmentation (Figure 3) was present, covering the trunk and extremities, but sparing the hands, feet and head. In addition, there was a verrucous lesion of the

顕微鏡所見 角膜—著見なし。前房—清澄、隅角の1側は破れているが、シュレム管および前房隅角部の鞏膜線維柱帯は正常である。虹彩—著見なし。水晶体—前部に断裂を認めるほかは著見なし。毛様体—著見なし。脈絡膜—随所に色素上皮の増殖および退行性変化を認める。多数の脈絡膜疣子を認める。網膜—完全に剝離して水晶体後方に漏斗状腫瘤を形成している。網膜の構造は完全に乱れている。剝離の前面に血管膜を認める(図1, 2)。視神経—著見なし。鞏膜—著見なし。

診断 網膜剝離:「偽神経膠腫」。皮膚病変および偽神経膠腫を伴うところから色素失調症を疑い、生後13か月でABCCにおいて患児の診察を実施した。既往歴によれば、患者は血族結婚でない両親から生まれた第1子である。妊娠および分娩は正常に経過し、成長も正常であった。ただし、発育は遅れ、診察時に支持物なくしては頭部を固定して保持することが不可能で、寝返りすることもできない。軀幹および四肢に網状の色素沈着(図3)を認めるが、手、足および頭部には及んでいない。さらに、右



FIGURE 1 THE COMPLETELY DETACHED RETINA LIES IN FOLDS BACK OF THE LENS SEPARATED FROM THE CAPSULE BY A CONNECTIVE TISSUE MEMBRANE (X37)

図1 完全に剝離した網膜は、水晶体の後方に折りたたまれたような形になっており、水晶体囊とは結合組織膜で隔てられている。

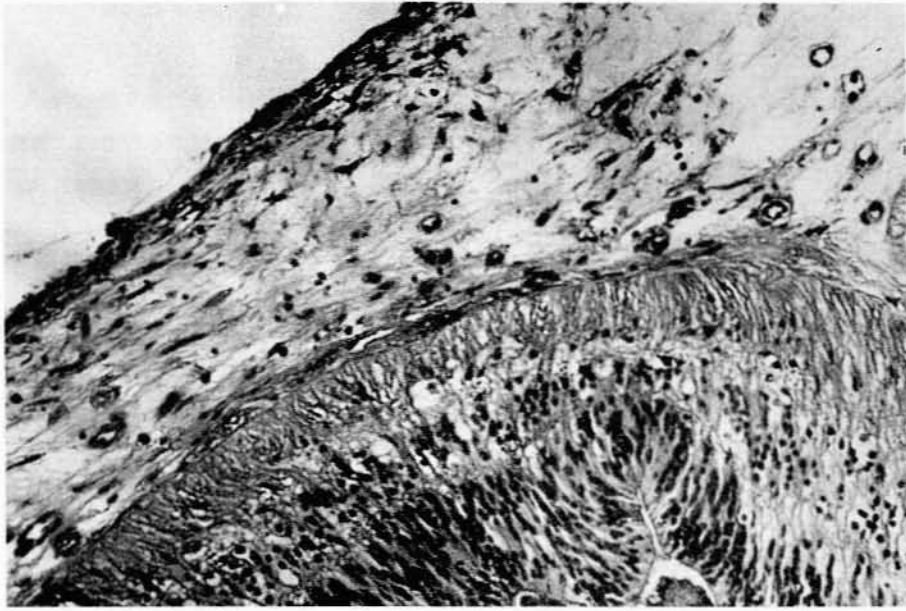


FIGURE 2 HIGH-POWER VIEW OF THE RETROLENTAL MEMBRANE(X100)

図2 水晶体後部膜の拡大像



FIGURE 3 TYPICAL RETICULAR PATTERN OF SKIN PIGMENTATION

図3 典型的な網状皮膚色素沈着

right leg. Examination of the right eye revealed a normal size globe. However, there was no indication that the child could perceive light or motion, and the pupil did not react to light. The fundus was normal with the exception of a pale, flat disk.

Skin biopsy could not be obtained. However, blood was collected from both parents and child for chromosomal analysis. In all instances, the idiogram was within normal limits.

DISCUSSION

Incontinentia pigmenti¹ is a skin disease characterized by splotchy or reticulated macular pigmentation of a chocolate brown color which does not follow cleavage lines or nerve distribution. It is frequently heralded by inflammatory bullae in lines or patches which then give way to the typical lesion of incontinentia pigmenti. Occasionally, there is an intermediate stage of linear verrucous lesions. The process, almost always found in females, usually begins early in life, but can appear at any time up to age two.

Of 94 reported cases of incontinentia pigmenti,²⁻⁵ 30 had ocular anomalies, the most frequent being strabismus, cataract, retrolental mass, or optic atrophy. Those ten with a retrolental mass were variously diagnosed as retrolental fibroplasia, pseudoglioma, or metastatic ophthalmitis. Of these, only three have had the clinical diagnosis substantiated by histopathologic examination. These 10 cases are summarized in Table 1.

In the case presented here, the findings are those of a long-standing detachment. However, it is not unreasonable to postulate that the initial mechanism leading to the detachment is inflammatory in nature, since these primary skin lesions in incontinentia pigmenti are often inflammatory. Further, in the cases of Kawamura,⁶ Scott,⁵ and Lieb⁴ all suggest that the initial process is inflammatory, and the pathologic description of Scott's case (and by inference, Haxthausen's⁷) is strikingly similar to the findings in this case.* The problem of nomenclature is a difficult one since so few cases have been histologically examined.

* Scott indicates that the histologic diagnosis is available, but it is not included in Haxthausen's reference article.

Scottによれば組織学的診断が行なわれているが、Haxthausenのあげた参考資料にこれは含まれていない。

脚に疣贅状病変を認める。右眼の眼球は正常大であるが、光覚も眼前手動視力もない模様で、瞳孔に対光反応を認めない。眼底は視神経乳頭が淡色、平板状である以外は正常。

皮膚の生検材料は入手できなかったが、両親および患児から、ともに血液の採取を行ない、染色体を調べた。いずれの場合も核型分析は正常範囲内であった。

考 察

色素失調症¹は、チョコレート色の斑点状または網状色素沈着を特徴とする皮膚疾患であって、この色素沈着は皮膚の割線ないし神経分布に沿っては起こらない。しばしば、線状または斑状の炎症性水疱が先ず現われ、次いで典型的な色素失調性病変に移行する。時に中間過程として線状の疣贅状病変が現われる。これはほとんどの場合女兒に起こるもので、普通は生後間もなく現われるが、2歳になるまでの期間に起こることもある。

既報告の色素失調症94例²⁻⁵のうち30例に眼球異常が認められているが、その中で最も多いものは斜視、白内障、水晶体後部腫瘍、ないし視神経萎縮であった。水晶体後部腫瘍を認めた10例は、水晶体後部線維増殖症、偽神経膠腫、転移性眼炎などいろいろの診断がつけられている。このうち臨床診断が組織病理学的に立証されている例は3例にすぎない。これら10例を要約して表1に示す。

今回紹介した症例では、所見は長期にわたって存在した剝離に関するものである。しかし、この剝離をもたらした初期機転は炎症性であったと考えてさしつかえない。なぜならば、これら色素失調症における原発性皮膚病変は、しばしば炎症性だからである。さらに、川村、⁶ Scott、⁵ および Lieb⁴ の例では、いずれもその初期過程が炎症性であることを示唆しており、Scottの例に加えられた病理学的説明(Haxthausen⁷の例も同様であると推定される)は今回の症例の所見に酷似している。* 組織学的検査の実施例が少ないため、診断名をいかに付けるかはむ

TABLE 1 CLINICAL PATHOLOGY CONFERENCE

表1 臨床病理討論会

Case 1	Retroental fibroplasia 水晶体後部線維増殖症	Uebel, 1950 ⁸	Clinical diagnosis only 臨床診断のみ
2	Retroental fibroplasia 水晶体後部線維増殖症	Findlay, 1952 ⁹	Clinical diagnosis only 臨床診断のみ
3	Retroental fibroplasia 水晶体後部線維増殖症	Watanabe, 1954 ¹⁰ 渡辺	Histologic diagnosis, but no description of lesion given 組織学的診断。ただし、病変に関する記述なし
4	Retroental fibroplasia 水晶体後部線維増殖症	Cole, 1958 ²	Histologic diagnosis: massive fibrous detachment and cyst formation 組織学的診断: 塊状線維状剝離および嚢胞形成
5	Pseudo-glioma 偽神経膠腫	Block, 1926 ¹¹	Clinical diagnosis only 臨床診断のみ
6	Pseudo-glioma 偽神経膠腫	Haxthausen, 1945 ⁷	Clinical diagnosis only 臨床診断のみ
7	Pseudo-glioma 偽神経膠腫	Duke University, 1948 ¹²	No information available 資料なし
8	Metastatic ophthalmitis 転移性眼炎	Kawamura, 1954 ⁶ 川村	Clinical diagnosis only 臨床診断のみ
9	Metastatic ophthalmitis 転移性眼炎	Scott, 1955 ⁵	Histologic diagnosis: completely detach- ed, funnel shaped, folded and thickened retina which showed patchy infiltration by lymphocytes 組織学的診断: 完全に剝離した漏斗状皺襞性の厚い網膜。 斑状のリンパ球浸潤を認める
10	Exudative chorioretinitis 滲出性脈絡網膜炎	Lieb and Guerry, 1958 ⁴	Clinical diagnosis only. Patient lost to follow-up examination 臨床診断のみ。患者のその後の検査は行なわれなかった

However, in the early stages the lesion should be considered an endophthalmitis associated with incontinentia pigmenti with the final stages being that of retinal detachment. The term "retroental fibroplasia" is confusing and should be discarded. Likewise, "pseudo-glioma" is a wastebasket term and tells us nothing regarding the pathologic processes.

The percentage of patients with incontinentia pigmenti and a retroental mass is fairly constant and around 8%-10%. Of those reviewed, 10.6% had this finding, while in Opitz's unpublished series 1 out of 12 cases or 8.3% had involvement.¹³ Urabe's review¹⁴ in the Japanese Literature showed 8.2% with a retroental mass. In no case was the mass proven to be malignant.

SUMMARY

A case of incontinentia pigmenti in a Japanese girl with associated retroental mass is presented in conjunction with a review of the other known cases of this association in the literature.

ずかしい問題である。しかし、初期段階においては病変は色素失調症に随伴する内眼球炎であって、最終段階でそれが網膜剝離に移行するものとみるべきであろう。「水晶体後部線維増殖症」なる名称はまぎらわしいから廃棄すべきである。同様に、「偽神経膠腫」もこれら一群の疾患のいずれにも適用される用語であって、何ら病理学的過程を示すものではない。

色素失調症と水晶体後部腫瘤を合併する患者の比率はほぼ一定で8%-10%程度である。文献の検討では10.6%にこの所見があり、他方未発表のOpitz¹³の研究例では12例中1例、すなわち8.3%にこれがみられる。占部¹⁴による日本文献検討の結果が示すところでは、水晶体後部腫瘤例は8.2%を占める。この腫瘤に悪性が証明されたものは1例もない。

総括

水晶体後部腫瘤を伴う日本人女児の色素失調症例を提示し、あわせて文献に現われた同様の併発例の検討を試みた。

REFERENCES

参考文献

1. CARNEY RG: Incontinentia pigmenti; a report of five cases and review of the literature. Arch Dermat Syph 64:126-35, 1951
(色素失調症; 症例報告5例と文献の検討)
2. COLE JG, COLE HG: Incontinentia pigmenti. Amer J Ophthal 47:321, 1959
(色素失調症)
3. FRANCESCHETTI A, JADASSOHN W: A propos de L'incontinentia pigmenti, delimitation de deux syndromes differents figurant sous le meme terme. Dermatologica 108:1, 1954
(色素失調症, 同じ名称で呼ばれる2つの異なる型の症候群の限界について)
4. LIEB WA, GUERRY D: Fundus changes in incontinentia pigmenti. Amer J Ophthal 45:265-71, 1958
(色素失調症における眼底変化)
5. SCOTT JG, FRIEDMAN AI, et al: Ocular changes in the Bloch-Sulzberger syndrome (Incontinentia pigmenti). Brit J Ophthal 39:276-82, 1955
(Bloch-Sulzberger 症候群における眼球変化〔色素失調症〕)
6. KAWAMURA cited by KITAMURA et al: Incontinentia pigmenti in Japan. Arch Derm Syph 69:667, 1954
(日本における色素失調症)
7. HAXTHAUSEN H: Incontinentia pigmenti. Acta dermatovener (Stockholm) 25:528, 1945
(色素失調症)
8. UEBEL H, et al: Zur kenntis der incontinentia pigmenti (Block-Sulzberger). Arch Derm Syph (Berlin) 190:114, 1950
(色素失調症の知見のために)
9. FINDLEY GH: On the pathogenesis of incontinentia pigmenti; with observations on an associated eye disturbance resembling retrorenal fibroplasia. Brit J Derm 64:141, 1952
(色素失調症の病因, ならびに水晶体後部線維増殖症類似的の随伴性眼障害の観察)
10. WATANABE cited in KITAMURA, see reference 6
(6を参照)
11. BLOCH B: Eigentumliche bisher nicht beschreibene pigmentaffektion (incontinentia pigmenti). Schweiz med Wchnschr 56:404-5, 1926
(今日まで文献に現われなかった特異色素性疾患〔色素失調症〕)
12. Duke University: Case report. Baltimore-Washington Derm Soc 13:11, 1948
(症例報告)
13. OPITZ J: Personal communication
(私信)
14. URABE H: Personal communication from KITAMURA
(私信)