別紙３

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)）
難治性血管腫・血管奇形についての調査研究班患者実態調査および治療法の研究

分担研究報告書

血管腫・血管奇形全国調査の調査結果
動静脈奇形に関する解析

研究協力者　芝本健太郎　川崎医科大学放射線医学（画像診断2）　講師

研究要旨
本研究班で実施した血管腫・血管奇形全国調査で登録された患者のうち動静脈奇形586例について、疫学・症状・診断法・治療法について後ろ向きに集計及び解析を行った。動静脈奇形は生下時～20歳未満での発症が多く、高齢になるほど少ない傾向であった。血管奇形に関わる家族歴は0.2%のみでみられ、大部分は孤発例であった。病変部位は、頭頸部・下肢・上肢・体幹の順に多く、大きさは10cm以上の大きな病変が約4割で最も多かった。症状は、腫脹・疼痛・整容障害が多く、Schöbinger病期分類はⅢ期が約半数を占めた。診断の根拠としては臨床診断・画像診断が多く、画像診断としてはMRI・超音波が多く用いられた。治療は、塞栓術・硬化療法・切除術が多く施行されていた。治療の転帰は改善が約6割・治癒が約2割であり、治療が有効な症例が多かった。

A．研究目的

本研究班で実施された血管腫・血管奇形全国調査を基に、動静脈奇形に関する疫学・症状・診断・治療の実態を把握することを目的とした。

B．研究方法

本研究班では、全国の日本形成外科学会・日本IVR学会の認定施設を対象に、平成21年1月から23年12月に当該施設を受診した血管腫・血管奇形患者の症例登録による実態調査を行った。本分担研究では、このうち動静脈奇形と診断された患者について、疫学・症状・診断法・治療法について後ろ向きに集計及び解析を行った。

（倫理面への配慮）
本調査の実施については研究代表者・研究分担者が所属する以下の研究機関の倫理委員会の承認が得られている。
１．川崎医科大学（平成24年9月15日承認）
２．長崎大学（平成24年10月29日承認）
３．千葉大学（平成24年11月27日承認）
４．大阪大学（平成24年12月13日承認）
症例登録データは連結可能匿名化し、照合表は各施設担当者が管理した。公開データに個人情報は含まれない。Web登録システムはISO27001/ISMS認証取得業者に委託した。対象患者の人権は擁護され、不利益並びに危険性は生じないと考えられる。

C．研究結果

①患者基本情報
登録された動静脈奇形は586例で、平均年齢は40歳（0～97歳）であった。
性別は、女性309例（53%）、男性277例（47%）であった。
初発時期については470例で明らかであった。生下時での発症が99例（21%）と最も多く、以下10歳以上15歳未満での発症が57例（12%）、15歳以上20歳未満での発症が43例

（9%）、5歳未満での発症が42例（9%）と続き、全体としては高齢になるほど少ない傾向であった。

血管奇形に関わる家族歴は回答のあった495例中、あり1例（0.2%）、なし399例（81%）、不明95例（19%）であった。

②病変部位情報

病変部位は1箇所のみの症例が554例（95%）、2箇所が23例（4%）、3箇所が2例（0.3%）、4箇所が1例（0.2%）、5箇所以上が6例（1%）で、登録された病変の総数は計640病変であった。

計640病変のうち、占拠部位は頭頸部が最も多く262病変（41%）、次いで下肢が157病変（24%）、上肢152病変（24%）、体幹69病変（11%）であった。各症例の最深病変の深さについては、筋肉骨靭帯などに進展する病変が399例（68%）、皮膚皮下までが187例（32%）であった。最大病変の大きさについては、10cm以上の病変が227例（39%）と最も多く、次いで5cm未満の病変が189例（32%）、5cm以上10cm未満の病変が154例（26%）、不明・その他16例（3%）であった。

③症状情報

受診時及び既往症状（登録579例、複数選択可）は539例（93%）で認められた。症状は腫脹358例（62%）、疼痛285例（49%）、整容障害248例（43%）の順に多く、その他、局所の出血が136例（23%）、潰瘍が93例（16%）、感染が23例（4%）、症状なしが40例（7%）であった。機能的障害（複数選択可）は125例（21%）で認められ、手部・上肢機能障害が43例、下肢機能障害が38例と多かった。

Schöbinger病期分類（登録483例）は、I期47例（10%）、II期169例（35%）、III期243例（50%）、IV期15例（3%）、判定困難が9例（2%）であった。

④診断情報

診断の根拠（複数選択可）としては、臨床診断509例（87%）、画像診断535例（91%）が多く、病理診断は55例（9%）で得られた。診断に有用な画像診断（複数選択可）としてはMRI417例（71%）、超音波368例（63%）、CT299例（51%）、血管造影274例（47%）、単純レントゲン11例（2%）、無し24例（4%）であった。

⑤治療情報

他院での治療（登録585例）は、193例（33%）で施行されていた。当該施設での治療は440例（75%）で施行されていた。当該施設での治療としては、塞栓術が218例（37%）、硬化療法が208例（35%）、切除術が197例（34%）、保存的治療が120例（20%）、レーザーが20例（3%）で施行されていた。全ての治療を含めた転帰（登録439例）は、治癒80例（18%）、改善267例（61%）、不変61例（14%）、悪化22例（5%）、不明9例（2%）であった。

入院回数は、なしが182例（31%）、1－2回が259例（44%）、3－5回が103例（18%）、6回以上が41例（7%）、回数不明が1例（0.2%）であった。

難治性か否かについての主治医判断については、難治性と判断された症例が281例（48%）、難治性ではないと判断された症例が242例（41%）で、不明63例（11%）であった。

受けた医療費助成は自立支援医療制度が3例(0.5%)、小児慢性特定疾患治療研究事業が2例(0.3%)、東京都難病医療費等助成制度が1例(0.2%)、無しが508例(87%)、不明が72例(12%)であった。

最大重症度は、1が296例(51%)、2が111例(19%)、3が107例(18%)、4が53例(9%)、5が19例(3%)で、4と5を合わせた重症例は72例(12%)であった。

D. 考察

本検討では、動静脈奇形は生下時～20歳未満での発症が多く、高齢になるほど少ない傾向であった。血管奇形に関わる家族歴は0.2%のみでみられ、大部分は孤発例であった。病変部位は、頭頸部・下肢・上肢・体幹の順に多く、大きさは10cm以上の大きな病変が約4割で最も多かった。

症状は、腫脹・疼痛・整容障害が多かったが、局所の出血と潰瘍も2割前後でみられた。Schöbinger病期分類はIII期が約半数を占めた。

診断の根拠としては臨床診断・画像診断が多く、画像診断としてはMRI・超音波が多

く用いられた。

治療は、塞栓術・硬化療法・切除術が多く施行されていた。治療の転帰は改善が約6割・治癒が約2割であり、治療が有効な症例が多かった。医療費助成は大部分の症例で受けていなかった。重症例は12%でみられた。経済的負担が大きいと予想される重症例においても医療費助成が受けられない実態が明らかとなった。

E．結論

登録された586例の動静脈奇形について、疫学・症状・診断・治療の実態およびその解析を報告した。

G．知的所有権の出願・取得状況（予定を含む

1　特許取得

該当なし

2　実用新案登録

該当なし

3　その他

該当なし