

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 混合型奇形・症候群に関する解析

研究協力者 栗田昌和 杏林大学形成外科 助教

研究分担者 佐々木了

KKR札幌医療センター斗南病院形成外科・血管腫血管奇形センター センター長

研究協力者 長尾宗朝 岩手医科大学形成外科 助教

### 研究要旨

血管腫・血管奇形の全国調査で登録された混合型もしくは症候群として登録された症例440例について、統計的な検討を行った。混合型にはVM（静脈奇形）、LM（リンパ管奇形）、CM（毛細血管奇形）、AVM（動静脈奇形）のうち複数の成分を含むが、Klippel-Trenaunay症候群、Parkes Weber症候群など固有の呼称をもつ症候群としての診断にいたらないと登録者が判断した症例が含まれる。本研究は、本邦はもちろんのこと報告者の認識する範囲で最大数の症例情報を収集した研究となった。脈管奇形の中でも治療の難度が高いと考えられるこれらの病型症例においても、従来より行われている切除術と同等、もしくはそれ以上に高頻度に硬化療法が治療方法として採用されており、高率に病態の改善を得ていたことが本研究で明らかになった

### A．研究目的

### B．研究方法

平成25年7月16日～平成26年2月8日にかけて行った症例登録のうち、混合型、もしくは症候群として登録された症例について、統計的な検討を行った。

混合型にはVM,LM,CM,AVMのうち複数の成分を含むが、KTS,PWなど固有の呼称をもつ症候群としての診断にいたらないと登録者が判断した症例が含まれる。

結果の解析においては、混合型、症候群を別に計数した。

（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2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に含まれない。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) 混合型症例

#### 患者基本情報

本研究においては、207症例の混合型症例登録があった。年齢は $24.5 \pm 20.5$  (2-88)歳で、男82例、女125例であった。初発時期の記載があったのは191例で、多くが生下時から10歳未満で発症していた。

併存疾患・既往歴があったのは26例であった。先天的素因が強く疑われるものとしてはファロー四徴症、レックリングハウゼン氏病がそれぞれ1例ずつ認められた。家族歴は、なし168例、不明24例で家族歴が指摘された症例はなかった。

### 部位情報

病変としては232病変についての記載が認められた。主な占拠部位は頭頸部75病変、下肢71病変、体幹46病変、上肢40病変であった。

最深の病変が皮膚皮下までの症例が93例、筋肉骨靭帯まで達するものが114例であった。最大病変が10cm以上の直径を有するものが113例、10cm未満5cm以上であるものが45例、5cm未満であるものが49例であった。

### 症状情報

受診時の症状としては、整容障害（主観的評価）130例、腫脹116例、疼痛88例、局所の出血（内出血含む）46例、感染13例、潰瘍8例、症状なし9例であった。

機能的障害としては、下肢機能を中心として多彩な障害が認められた。

### 診断情報

混合型病変を構成する病変としてはVM185例、CM127例、LM114例、AVM25例が指摘されていた。

混合のパターンとしては、VM+CM 69例、VM+LM 68例など、VM+CM+LM29例など、VM、CM、LMを含むパターンが主で、AVMを含むものは少なかった。

診断の根拠としては臨床診断、画像診断が多く用いられており、病理診断の寄与は比較的小さいことがわかった。

診断に有用な画像診断としては、MRI166

例、超音波121例と、診断におけるこれら検査の有用性が高く評価されていた。

### 治療情報

他院での治療歴がある症例が70例、治療歴のない症例が132例、不明例が5例であった。

治療としては82例で切除（再建）術が、83例で硬化療法が、5例で塞栓療法が、40例でレーザー治療が、保存的治療が51例で行われていた。

総じて122例で入院治療が行われていた。入院治療の回数は1-2回83例、3-5回23例、6回以上15例、回数不明1例であった。

有治療例157例における治療結果は、18例では治癒、111例では改善、2例は悪化、を得ていた。

治療者の判断として、91例は難治性、87例は難治性ではないと判断されていた。

### 医療費情報

医療費としては10例で自立支援医療、3例で小児慢性医療、1例で東京都特定疾患医療費が用いられていた。25例では不明であったほか、168例では、特別な財源は用いられていなかった。

### 最大重症度

各症例の重症度は98例が重症度1、55例が重症度2、29例が重症度3、19例が重症度4、6例が重症度5であった。

## II) 症候群症例

本研究においては、233症例の症候群症例登録があった。年齢は $21.8 \pm 17.9$  (1-75)歳で、男104例、女129例であった。初発時期の記載があったのは213例で、多くが生下時から5歳未満で発症していた。

併存疾患があったのは46例であり、そのうち半数以上が症候群と関連のある先天性の病態であった。

家族歴が指摘されていたのは5例であった。うち2例はBeckwith-wiedemann症候群の症例であり兄弟に同一疾患の患者が指摘されていた。そのほかKTSの1例では親戚にもKTSが指摘されていた。

## 部位情報

病変としてはのべ298病変についての記載が認められた。主な占拠部位は下肢194病変、頭頸部38病変、体幹35病変、上肢31病変であった。

最深の病変が筋肉骨靭帯まで達するものが173例、皮膚皮下までの症例が60例であった。

最大病変が10cm以上の直径を有するものが211例、10cm未満5cm以上であるものが12例、5cm未満であるものが5例、不明であったものが5例であった。

## 症状情報

受診時の症状としては、整容障害（主観的評価）169例、腫脹140例、疼痛97例、局所の出血（内出血含む）57例、潰瘍41例、感染32例、症状なし14例であった。

機能的障害としては、下肢機能を中心として多彩な障害が認められた。

## 診断情報

症候群として登録された症例の診断は、KTS 161例、PW 37例、SW 19例、青色ゴムまり様母斑症候群 6例、Mafucci症候群 6例、Beckwith-wiedemann症候群 2例、Proteus症候群 2例であった。

診断の根拠としては臨床診断の比重が高かった。

診断に有用な画像診断としては、MRI175例、超音波139例と、診断におけるこれら検査の有用性が高く評価されていた。

## 治療情報

他院での治療歴がある症例が104例、治療

歴のない症例が123例、不明例が6例であった。

治療としては46例で切除（再建）術が、71例で硬化療法が、15例で塞栓療法が、59例でレーザー治療が、94例で保存的治療が行われていた。

総じて122例で入院治療が行われていた。入院治療の回数は1-2回 45例、3-5回 29例、6回以上 47例、回数不明 1例であった。

有治療例164例における治療結果は、1例で治癒、95例で改善、56例で不変、4例は悪化では悪化していた。

治療者の判断として、182例は難治性、22例は難治性ではないと判断されていた

## 医療費情報

医療費としては22例で自立支援医療、8例で小児慢性医療、1例で東京都特定疾患医療費が用いられていた。51例では不明であったほか、151例では、特別な財源は用いられていなかった。

## 最大重症度

各症例の重症度は53例が重症度1、43例が重症度2、56例が重症度3、52例が重症度4、59例が重症度5であった。

## D. 考察

本研究では、207症例の混合型症例、233症例の症候群症例の登録があった。本邦はもちろんのこと、報告者の認識する範囲で最大数の症例情報を収集した研究となった。脈管奇形の中でも治療の難度が高いと考えられるこれらの病型症例においても、従来より行われている切除術と同等、もしくはそれ以上に高頻度に硬化療法が治療方法として採用されており、高率に病態の改善を得ていたことは、本研究で明らかになった情報の中でも特筆すべき事項である。また、診療者の立場として難治と判断されることの多い幼少の症候群症例においても、その医療費には、多くの場合特別な財源は用いられておらず、かねてより指摘されている、重症脈管奇形患児への社会的支持の

必要性を裏付ける結果となった。

## **E . 結論**

本研究は、本邦はもちろんのこと報告者の認識する範囲で最大数の症例情報を収集した研究となった。脈管奇形の中でも治療の難度が高いと考えられるこれらの病型症例においても、従来より行われている切除術と同等、もしくはそれ以上に高頻度に硬化療法が治療方法として採用されており、高率に病態の改善を得ていたことが本研究

で明らかになった

## **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