

＜重症度分類＞

脈管奇形重症度分類を用いて、いずれかの症状が3度以上を対象とする。
附票の枠内に於いては、該当する項目番号のいずれか一つ以上を満たすものとする。

脈管奇形による機能的障害および整容的障害の取り扱いについて
機能的障害について

- ①疼痛・精神障害は中枢神経末梢神経の機能的障害として扱う。
- ②視力の測定は、万国式視力表による。屈折異常のあるものについては矯正視力について測定する。
- ③手指の用を廃したものとは、中手指節間関節若しくは近位指節間関節（母指にあっては指節間関節）に著しい運動障害を認めるものをいう。
- ④足指の用を廃したものとは、中足指節間関節若しくは近位指節間関節（第一の足指にあっては指節間関節）に著しい運動障害を認めるものをいう。

整容的障害について

- ①醜状とは、皮膚色調の異常・皮膚の質感異常・組織の凹凸・瘢痕・骨欠損・骨変形が原因となり人目に付く程度以上の病的な皮膚状態または輪郭の変形をさす。
- ②露出部とは、顔ぼう（頭部・顔面・頸部）・上肢（指から肩まで）・膝・下腿・足部をさすものとする。
- ③手掌とは、患者本人の指先から手関節までの範囲をさす。
- ④同じ部位内で2個以上の皮膚色調異常・皮膚の質感異常・組織の凹凸・瘢痕が隣接し、又は相まって1個の皮膚色調異常・皮膚の質感異常・組織の凹凸・瘢痕と同程度以上の醜状を呈する場合はそれらの面積、長さ等を合算して重症度を決定するものとする。

表 1 脈管奇形重症度分類（機能的障害）

部位等	1 度	2 度	3 度	4 度	5 度
中枢神経 機能・末 梢神経機 能 (疼痛を 含む)	①神経系統の機能又は精神に障害を残すが、2度を満たさない程度のもの	①神経系統の機能又は精神に障害を残し、服することが出来る作業がある程度に制限されるもの	①神経系統の機能又は精神に障害を残し、服することが出来る作業が相当な程度に制限されるもの	①神経系統の機能又は精神に障害を残し、軽易な作業以外の作業に服することができないもの	①神経系統の機能又は精神に著しい障害を残し、特に軽易な作業以外の作業に服することができないもの ②中等度から高度の強さの痛みに用いるオピオイド鎮痛薬の使用によってはじめて鎮痛が得られるもの、またはそれらを使用しても鎮痛が十分得られないもの (小児例も含む)

眼瞼眼球	①一眼の視力が0.6以下になったもの ②一眼に半盲症、視野狭窄又は視野変状を認めるもの ③正面視以外で複視を認めるもの	①一眼の眼球に著しい調節機能障害又は運動障害を認めるもの ②一眼の上眼瞼に著しい運動障害を認めるもの ③一眼の視力が0.1以下になったもの	①一眼の視力が0.06以下になったもの ②正面視で複視を認めるもの ③両眼の眼球に著しい調節機能障害又は運動障害を認めるもの ④両眼の上眼瞼に著しい運動障害を認めるもの	①一眼が失明し、一眼の視力が0.6以下になったもの ②両眼に半盲症、視野狭窄または視野変状を認めるもの	①両眼の視力が0.1以下になったもの
呼吸機能・心機能	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたすが、日中の傾眠傾向がないもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、自分の意志に反し眠気があり、気づかずに眠ってしまうことがあまり集中していないときに起こるもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、自分の意志に反し眠気があり、気づかずに眠ってしまうことが、多少集中を必要としているとき起こるもの、あるいは症状により社会的にあるいは仕事上の機能に中等度の障害が起こるもの ②身体活動には特に制限がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じないが、検査上異常が指摘され第4度への移行が懸念されるもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、自分の意志に反し眠気があり、気づかずに眠ってしまうことが、強い集中を必要としているとき起こるもの、あるいは症状により社会的にあるいは仕事上の機能に高度の障害が起こるもの ②安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）によって、呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じるもの ③気管切開（気管孔作成）が施行されているもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、身体活動に高度の制限のあるもの ②安静時には無症状であるが、普通以下の軽労作で呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴を生じるもの
咀嚼機能・嚥下機能		①咀嚼機能・嚥下機能に軽度の障害を認めるが、3度の条件は満たさない程度のも	①ある程度の常食は摂取できるが、咀嚼・嚥下が充分出来ないために食事が制限される程度のも	①経口摂取のみでは充分な栄養摂取ができないため、経管栄養の併用が必要なもの ②全粥又は軟菜以外は摂取できない程度のも	①流動食以外は摂取できない程度のも ②経口的に食物を摂取することができないもの ③食物が口からこぼれ出るため、常に手や器物などでそれを防がなければならない程度のも ④経口的な食物摂取が極めて困難で1日の大半を食

					事に費やさなければなら ない程度のも
構音機能		①構音機能に軽度の障害を認めるが、3度の条件は満たさない程度のも	①電話による会話が、家族は理解出来るが他人には理解できない程度のも	①日常会話が、家族は理解出来るが他人には理解出来ない程度のも	①日常会話が、誰が聞いても理解できない程度のも
鼻			①鼻の機能に著しい障害を認めるもの		
耳	①一耳の聴力が1m以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの	①両耳の聴力が1m以上の距離では小声を解することが困難な程度の難聴になったもの ②一耳の聴力が40cm以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの	①両耳の聴力が1m以上の距離では普通の話声を解することが困難な程度の難聴になったもの ②一耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度の難聴になったもの	①両耳の聴力が40cm以上の距離では普通の話声を解することが困難な程度の難聴になったもの ②一耳の聴力を全く失い、他耳の聴力が1m以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの	①一耳の聴力を全く失い、他耳の聴力が40cm以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの ②両耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度以上の難聴になったもの
手部・上肢	①一手の示指、中指、環指又は小指の用を廃したものの ②母指以外の手指の遠位指節間関節を屈伸することができなくなったものの ③一上肢の三大関節中の一関節の機能に障害を認めるもの	①一手の母指又は母指以外の二手指の用を廃したものの ②一上肢の三大関節中の一関節の機能に著しい障害を認めるもの	①一手の母指を含み三手指又は母指以外の四手指の用を廃したものの ②一上肢の三大関節中の一関節の用を廃したもの	①手の五手指又は母指を含み四手指の用を廃したものの ②一上肢の三大関節中の二関節の用を廃したもの	①一上肢の用を全廃したものの(三大関節の用を廃したもの)
膝関節以下の下肢 (足部を含む)	①一足の第三足指以下の又は二の足指の用を廃したものの	①一足の第一又は第二足指を含み一以上の足指の用を廃したものの ②一下肢の膝関節・足関節のうちの一関節の機能に障害を認めるもの	①一足の足指の全部の機能を廃したものの ②一下肢の膝関節・足関節のうちの一関節の機能に著しい障害を認めるもの	①一下肢の膝関節・足関節のうちの一関節の用を廃したものの	①一下肢の膝関節と足関節の用を廃したものの
体幹・生殖 器	①胸腹部臓器の機能に障害を認めるもの	①胸腹部臓器の機能に障害を残し、服することができる作業がある程度に制限されるもの	①胸腹部臓器の機能に障害を残し、服することができる作業が相当な程度に制限されるもの	①胸腹部臓器の機能に障害を残し、軽易な作業以外の作業に服することができないもの	①胸腹部臓器の機能に著しい障害を残し、特に軽易な作業以外の作業に服することができないもの

			②立位・座位の保持に支障があるもの ③生殖器に著しい障害を認めるもの	②立位・座位の保持が相当な程度に制限されるもの ③脊柱に運動障害を認めるもの ④両側の睾丸または卵巣の機能を失ったもの	②立位・座位の保持ができないもの ③脊柱に著しい運動障害を認めるもの
膝関節以上の下肢 (大腿)		①股関節の機能に障害を認めるもの	①股関節の機能に著しい障害を認めるもの	① 股関節の用を廃したもの	①一下肢の股関節と膝関節または足関節の用を廃したものの
出血および出血の可能性	①出血するが医療的処置の必要のないもの(自己処置で対応できるもの)		①出血の治療のため医療的処置を必要とするが、治療によって出血予防・止血が十分に得られるもの	①致死的な出血のリスクをもつもの ②複数年にわたり出血の治療のため一年間に一回程度の入院加療を要したあるいは要す見込みのもの ③慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの	①致死的な出血のリスクが非常に高いもの ②大量出血のリスクが高く年間 30 日以上入院治療が必要なもの ③複数年にわたり出血の治療のため一年間に二回以上入院加療を要したあるいは要す見込みのもの
感染および感染の可能性	①感染を併発するが医療的処置の必要のないもの(自己処置で対応できるもの)		①感染・蜂窩織炎の治療ため医療的処置を必要とするが、治療によって十分に症状の進行を抑制できるもの	①敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの ②複数年にわたり感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に一回程度の入院加療を要したあるいは要す見込みのもの	①敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの ②感染・蜂窩織炎のリスクが高く年間 30 日以上入院治療が必要なもの ③複数年にわたりの感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に二回以上入院加療を要したあるいは要す見込みのもの
難治性皮膚潰瘍	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護する必要があるが、2 度を満たさない程度のもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、服することができる作業がある程度に制限されるもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、服することができる作業が相当な程度に制限されるもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、軽易な作業以外の作業に服することができないもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、特に軽易な作業以外の作業に服することができないもの
凝固能異常				①凝固能異常に対して治療を必要とするが、医療的処置によって出血傾向などの臨床症状の改善を得ることができるもの	①凝固能異常に対して治療を必要とし、医療的処置を行っても出血傾向などの臨床症状が改善しないもの

表2 脈管奇形重症度分類(整容的障害)

部位			1 度	2 度	3 度	4 度	5 度
露出面	顔 面	頭部 (頭髪部も含む)	①手掌大2分の1未満の醜状	①手掌大未満の醜状	①手掌大以上の醜状	①手掌大の2倍以上の醜状	
		顔面頸部 (眉毛部も含む)	①顔面部にあつては、手掌大の4分の1未満の醜状 ②頸部にあつては、手掌大2分の1未満の醜状	①顔面部にあつては、手掌大の4分の1以上の醜状 ②頸部にあつては、手掌大の2分の1以上の醜状	①顔面部にあつては、手掌大の2分1以上の醜状 ②頸部にあつては、手掌大以上の醜状	①顔面部にあつては、その2分の1程度を超える醜状 ②頸部にあつては、その4分の3程度を超える醜状	
		眼瞼	①片側の上又は下眼瞼の一部の輪郭の変形	①片側の上又は下眼瞼の2分の1程度を超える輪郭の変形	①片側の上又は下眼瞼のほぼ全体におよぶ輪郭の変形	①片側の上及び下眼瞼のほぼ全体にわたる輪郭の変形	
		口唇	①上又は下口唇それぞれの一部の輪郭の変形	①上又は下口唇の2分の1程度を超える輪郭の変形	①上又は下口唇のほぼ全体におよぶ輪郭の変形	①上及び下口唇のほぼ全体にわたる輪郭の変形	
		鼻	①鼻部の一部の輪郭の変形	①鼻部の4分の1程度を超える輪郭の変形	①鼻部の2分の1程度を超える輪郭の変形	①鼻部の全体におよぶ輪郭の変形	
		耳	①片側耳介軟骨部の4分の1程度を超える輪郭の変形	①片側耳介軟骨部の2分の1程度を超える輪郭の変形	①片側耳介軟骨部のほぼ全体にわたる輪郭の変形		
	四肢の露出面	手部	①手掌部の3分の1程度を超えない醜状 ②手背部の4分の1程度を超えない醜状	①手掌部の3分の2程度を超えない醜状 ②手背部の2分の1程度を超えない醜状	①手掌部の3分の2程度を超える醜状 ②手背部の2分の1程度を超える醜状 ③左右同じ手袋がはめられない		
		上肢 (肩関節以下手関節以上)	①手掌大の2倍未満の醜状 ②直立自然位で左右の上肢長差が手掌の長さの半分未満のもの ③左右の前腕または上腕の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の3割未満のもの	①手掌大の2倍以上の醜状 ②直立自然位で左右の上肢長差が手掌の長さ未満のもの ③左右の前腕または上腕の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の3割以上のもの	①一上肢の全面積の2分の1程度を超える醜状 ②直立自然位で左右の上肢長差が手掌の長さ以上異なるもの ③左右の前腕または上腕の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の5割以上のもの	①一上肢の上腕かつ前腕の深部組織(皮下組織・筋肉・骨)に病変が広く存在するもの	

		膝関節以下の下肢 (足部を含む)	①膝関節以下の手掌大未満の醜状 ②左右の下腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の2割未満のもの	①膝関節以下の手掌大以上の醜状 ②左右の下腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の2割以上のもの ③左右の趾の長さ・周囲長が異なる	①膝関節以下の手掌大の2倍以上の醜状 ②左右同じ靴が履けない ③左右の下肢長差が2cm以上3cm未満 ④左右の下腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の3割以上のもの	①片側のひざ関節以下に、その全面積の2分の1程度を超える醜状 ②長管骨の変形 ③左右の下肢長差3cm以上5cm未満 ④左右の下腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の4割以上のもの ⑤一下肢の大腿かつ下腿の深部組織(皮下組織・筋肉・骨)に病変が広く存在するもの	①片側のひざ関節以下に、そのほぼ全面積におよぶ醜状 ②長管骨の著しい変形 左右の下肢長差が5cm以上 ③左右の下腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の5割以上のもの
非露出面	体幹・生殖器	①胸部又は腹部又は背部又は臀部のいずれかにあってその全面積の4分の1程度を超えない程度の醜状	①体幹輪郭の軽度変形②胸部又は腹部又は背部又は臀部のいずれかにあってその全面積の4分の1程度を超える醜状	①胸部又は腹部又は背部又は臀部のいずれかにあってその全面積の2分の1程度を超える醜状	①骨(脊椎・肋骨・鎖骨・胸骨・骨盤骨)の変形を伴う醜状	①骨(脊椎・肋骨・鎖骨・胸骨・骨盤骨)の著しい変形を伴う醜状	
	膝関節以上の下肢(大腿)	①左右の大腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の2割未満のもの ②片側の大腿の2分の1程度を超えない醜状	①左右の大腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の2割以上のもの ②片側の大腿の2分の1程度を超える醜状	①左右の大腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の3割以上のもの ②左右の下肢長差が2cm以上3cm未満 ③片側の大腿のほとんど全域に及ぶ醜状	①長管骨の変形 ②左右の下肢長差3cm以上5cm未満 ③左右の大腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の4割以上のもの ④一下肢の大腿かつ下腿の深部組織(皮下組織・筋肉・骨)に病変が広く存在するもの	①長管骨の著しい変形 ②左右の下肢長差が5cm以上 ③左右の大腿の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の5割以上のもの	

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

指定難病の検討資料

(研究病名) 動静脈奇形

一、指定された疾病の病名等に関する資料

①当該疾病は行政的に1つの疾病として取り扱うことが適当である(注1)

はい (不要な選択肢を消去して下さい)

②別名がある場合は全て記載して下さい

動静脈瘻、動静脈血管腫、動脈性蔓状血管腫

③表記の病名も含めて医学的に最も適切な病名を記載して下さい(注2)

動静脈奇形

④主として関係する学会(注3)

日本形成外科学会

⑤その他関係する学会(注4)

日本医学放射線学会、日本 IVR 学会、日本小児外科学会、日本皮膚科学会、

日本耳鼻咽喉科学会、日本整形外科学会、日本小児科学会、日本血管外科学会

(注1)一定の客観的指標を伴う診断基準を満たす患者の集合を一つの疾病単位として、多くの傷病が入りうる病態を指し示すものは適切とは言えない(例:気道狭窄など)。また、重症例や難治例のみの一つの疾病の一部を切り出した病名は適切とは言えない(例:重症膵炎→膵炎とすべき)。

(注2)科学的根拠に基づき最も適切な病名をできる限り日本語提示して下さい。必要に応じて根拠となる日本語の文献を求めます。

(注3)学会として意見を聞く場合に最も適切と考えられる日本医学会の分科会である学会名を記入して下さい。

(注4)その他関係する学会名を記載して下さい。

二、指定された疾病について、指定難病の要件に関する資料

①悪性腫瘍と関係性について以下のいずれに該当しますか 答(b)

a.悪性腫瘍である b. 全く関係ない c.その他 d.定まった見解がない

※c.を選択した場合は、以下に具体的に記載して下さい(例:前癌病変、悪性腫瘍を含む概念、〇割の患者が合併する、悪性腫瘍の側面がある、悪性腫瘍のリスクが高くなるなど)

答 ()

②精神疾患と関係性について以下のいずれに該当しますか 答(b)

a.精神疾患である b.精神疾患ではない c.その他 d.検討中、定まった見解がない

※c.を選択した場合は、以下に具体的に記載して下さい(例:精神疾患という整理がされることもある、一部に精神疾患を伴うなど)

答 ()

③「発病の機構が明らかでない」ことについて以下のいずれに該当するか 答(e)

- a.外傷や薬剤の作用など、特定の外的要因によって発症する
 - b.ウイルス等の感染が原因(□一般的に知られた感染症状と異なる場合はチェック)
 - c.何らかの疾病(原疾患)によって引き起こされることが明らかな二次性の疾病
 - d.生活習慣が原因とされている
 - e.原因不明または病態が未解明
 - f.検討中、定まった見解がない
- (混在している場合は重複回答可)

④関連因子の有無について以下のいずれに該当するか 答(e)

(関連因子は、原因とは断定されないものの疫学的に有意な相関関係があるもの)

a.遺伝子異常 b.薬剤 c.生活習慣 d.その他 e.特になし

※それぞれの内容を具体的に記載して下さい(例:アルコール摂取によりオッズ比が〇倍になる、遺伝的要因を示唆するデータもあるなど)

答 ()

⑤「治療方法が確立していない」ことについて以下のいずれに該当するか 答(b, c)

(混在している場合は複数回答可)

- a.治療方法が全くない。
- b.対症療法や症状の進行を遅らせる治療方法はあるが、根治のための治療方法はない。
- c.一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。
- d.治療を終了することが可能となる標準的な治療方法が存在する
- e 定まった見解がない

注)移植医療については、機会が限定的であることから現時点では完治することが可能な治療方法には含めないこととする。

⑥「長期の療養を必要とする」ことについて以下のいずれに該当するか 答(d)

(通常の治療を行った場合に多くの症例がたどる転帰をお答え下さい)

- a.急性疾患
- b.妊娠時など限られた期間のみ罹患
- c.治療等により治癒する
- d.発症後生涯継続または潜在する
- e.症状が総じて療養を必要としない程度にとどまり、生活面への支障が生じない
- f.定まった見解がない

⑦「患者数が本邦において一定の人数に達しないこと」について以下のいずれに該当するか 答(a)

- a.疫学調査等により患者数が推計できる

本邦における患者数の推計:約 5,000 人(うち重症度分類3度以上の対象患者は約 30%:約 1,500 人)。

根拠となった調査:平成 24-25 年度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」の血管腫・血管奇形全国調査

- b.本邦での確定診断例は極めて少なく、本邦での症例報告の累計からも、患者数は 100 人未満と予想される

根拠となった検索:(医中誌などで)〇年～〇年の検索で合計〇例の報告

- c.疫学調査を行っておらず患者数が推計できない
- d.複数の疫学調査があり、ばらつきが多く推計が困難

※なお、この患者数について、難治性などの接頭語を用いて疾患概念の一部を切り分けて患者数を割り出すことは適切ではない。

三、指定された疾病の診断基準、重症度分類等についての資料

①診断基準について以下のいずれに該当するか 答(a, b)

- a.学会で承認された診断基準あり (学会名:日本形成外科学会、日本 IVR 学会)
 - b.研究班で作成した診断基準あり (研究班名:難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究班)
(「難治性血管腫・血管奇形についての調査研究」班において作成された診断基準(日本形成外科学会、日本 IVR 学会承認)を「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究班」において細分化した診断基準を加え改訂し、現在各学会(日本形成外科学会、日本 IVR 学会、日本小児外科学会)に改訂版の承認を求めている。平成 26 年末には承認を得られる見込み)
 - c.広く一般的に用いられている診断基準あり (出典及び活用事例:〇〇病診断ガイドラインに掲載など具体的に記入)
 - d.診断基準未確立または自覚症状を中心とした診断基準しかない
- ※あるとされる場合はいずれも客観的な指標を伴い文献的根拠のある日本語の診断基準とする。原著が英語論文である場合にはその訳も含めて、日本において広く受け入れられていることを示す必要があります(学会の専門医試験で活用されていたり、ガイドラインに掲載されるなど)。

②重症度分類等について以下のいずれに該当するか 答(b)

- a.学会で承認された重症度分類あり
- b.研究班で作成した重症度分類あり
(研究班で作成した重症度分類の学会承認を求めている最中であり、平成 26 年末には日本形成外科学会など複数学会から承認を得られる見込み)
- c.広く一般的に用いられている重症度分類あり
- d.重症度分類がない

※d.を選択した場合、利用できる可能性のある指標がありましたらお示し下さい。

答 ()

四、指定された疾病について、概要などのとりまとめられた資料

別紙様式に従って記入をお願いいたします。

動静脈奇形

○ 概要

1. 概要

動静脈奇形(AVM)は胎生期における脈管形成の異常であり、病変内に動静脈シャントを単一あるいは複数有し、拡張・蛇行した異常血管の増生を伴う高流速血管性病変である。先天異常の一種と考えられるが、学童期や成人後の後天的な発症も少なくない。単一組織内で辺縁明瞭に限局する病変や、辺縁不明瞭で巨大あるいはびまん性に分布する病変など様々な病変がある。治療は難しく難治性の傾向にあり、出血や心不全により致死的な病態もある。脳・脊髄といった中枢神経系が主体の動静脈奇形はそれ以外の部位とは診断・経過・治療法が異なっており、指定難病としては頭頸部・体幹・四肢の軟部・体表などの動静脈奇形を対象とする。

2. 原因

先天性病変であり発生原因は不明である。

3. 症状

先天性病変であることから発症は出生時から認めることが多いが、成人期での症状初発も稀ではない。全身のどの部位・臓器にも発生し、疼痛、発熱、感染、出血、変色、醜状変形などを主訴とする。病変の局在によってはさらに部位特有の症状を伴う。眼瞼眼窩病変では視力障害を伴いうる。頸部や舌・口腔病変では、顎骨変形による咬合異常、構音嚥下障害、閉塞性呼吸障害をみることがある。四肢病変では、患肢の肥大や変形、萎縮、骨融解などによる運動機能障害も稀ではない。陰部病変では勃起障害などによる生殖機能不全を認めることがある。巨大病変や多発病変も少なからず認められる。

自然消退はなく、成長に伴って症状が進行する。Schöbinger の病期分類が一般的に使用されている。初期(Stage I)では紅斑と皮膚温上昇を認め、腫脹はあっても軽度である。Stage II では腫脹の増大と拍動の触知、血管雑音の聴取などが認められる。Stage III では、盗血現象による末梢のチアノーゼや萎縮、皮膚潰瘍、疼痛などが現れる。巨大動静脈奇形では動静脈シャント量の増大による右心負荷増大により心不全を呈する(Stage IV)。女性では月経や妊娠により症状増悪を見ることがある。

4. 治療法

保存的治療としては弾性ストッキングなどを用いた圧迫療法がある。日常的な疼痛や感染などの症状には、鎮痛剤・抗菌薬などによる一般的な対症療法が行なわれる。

侵襲的治療の主なものは塞栓術・硬化療法と切除手術である。塞栓術・硬化療法は多数回の治療を要することが多い。切除手術は、限局性病変で術後の整容・機能障害が問題視されない部位には良い適応となるが、再発が少なくない。びまん性巨大病変での切除手術は大量出血などの危険性を伴う。潰瘍に対しては有効な治療が少なく、一般的に難治性である。

ときに生命の危険に晒されることもある疾患であり、びまん性巨大病変などの難治例では、いずれの治療を単独もしくは複合的に用いても病状の一時的制御にとどまり、生涯にわたる永続的な病状コントロール

を要する。

5. 予後

一般に成長と共に病変は増大する傾向にあり、時間経過に伴い成人後も進行する。病変の部位、サイズにより予後は大きく異なる。ごく軽症では少数回の治療で根治するが、巨大病変などの重症例では視覚・呼吸・嚥下・四肢機能など部位特有の機能・形態異常が進行し、社会的自立が困難となる。塞栓術・硬化療法、切除術などにより、症状が改善する傾向にあるが、治癒することは少ない。動脈性出血は致命的となる。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数
約 5,000 人(うち重症度分類 3 度以上の対象患者は約 30%:約 1500 人)
2. 発病の機構
不明(脈管の発生異常と考えられている)
3. 効果的な治療方法
未確立(塞栓術・硬化療法、切除術が有効な症例があるが、一般に難治性である)
4. 長期の療養
必要(進行性であり、特に重症・難治例で必要)
5. 診断基準
あり(研究班作成。改訂版を学会承認申請中。)
6. 重症度分類
脈管奇形重症度分類を用いて 3 度以上を対象とする。

○ 情報提供元

「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究班」

研究代表者 川崎医科大学 教授 三村秀文

＜動静脈奇形診断基準＞

動静脈奇形の診断は、(I)脈管奇形診断基準に加えて、後述する(II)細分類診断基準を追加して行なう。鑑別疾患は除外する。

(I)脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形)診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認めるもの。

本疾患には静脈奇形(海綿状血管腫)、動静脈奇形、リンパ管奇形(リンパ管腫)、リンパ管腫症・ゴーハム病、毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑)および混合型脈管奇形(混合型血管奇形)が含まれるが、指定難病の対象疾患としては毛細血管奇形単独例を除外する。

鑑別診断

1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患
例)乳児血管腫(イチゴ状血管腫)、血管肉腫など
2. 明らかな後天性病変
例)静脈瘤、リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など

(I)細分類 動静脈奇形診断基準

1、2のいずれかを認める場合、診断される。1、2にて診断困難な場合3で診断される。

1. 理学的所見

血管の拡張や蛇行がみられ、拍動やスリル(シャントによる振動)を触知し、血管雑音を聴取する。

2. 画像検査所見

超音波検査、MRI検査、CT検査、動脈造影検査のいずれかにて動静脈の異常な拡張や吻合を認め、病変内に動脈血流を有する。

3. 病理所見

明らかな動脈、静脈のほかに、動脈と静脈の間間的な構造を示す種々の径の血管が不規則に集簇している。間間的な構造を示す血管の壁では弾性板や平滑筋層の乱れがみられ、同一の血管のなかでも壁の厚さはしばしば不均一である。また、毛細血管の介在を伴うこともある。

<重症度分類>

脈管奇形重症度分類を用いて、いずれかの症状が3度以上を対象とする。

附票の枠内に於いては、該当する項目番号のいずれか一つ以上を満たすものとする。

脈管奇形による機能的障害および整容的障害の取り扱いについて

機能的障害について

- ①疼痛・精神障害は中枢神経末梢神経の機能的障害として扱う。
- ②視力の測定は、万国式視力表による。屈折異常のあるものについては矯正視力について測定する。
- ③手指の用を廃したものとは、中手指節間関節若しくは近位指節間関節(母指にあっては指節間関節)に著しい運動障害を認めるものをいう。
- ④足指の用を廃したものとは、中足指節間関節若しくは近位指節間関節(第一の足指にあっては指節間関節)に著しい運動障害を認めるものをいう。

整容的障害について

- ①醜状とは、皮膚色調の異常・皮膚の質感異常・組織の凹凸・瘢痕・骨欠損・骨変形が原因となり人目に付く程度以上の病的な皮膚状態または輪郭の変形をさす。
- ②露出部とは、顔ぼう(頭部・顔面・頸部)・上肢(指から肩まで)・膝・下腿・足部をさすものとする。
- ③手掌とは、患者本人の指先から手関節までの範囲をさす。
- ④同じ部位内で2個以上の皮膚色調異常・皮膚の質感異常・組織の凹凸・瘢痕が隣接し、又は相まって1個の皮膚色調異常・皮膚の質感異常・組織の凹凸・瘢痕と同程度以上の醜状を呈する場合はそれらの面積、長さ等を合算して重症度を決定するものとする。

表 1 脈管奇形重症度分類(機能的障害)

部位等	1 度	2 度	3 度	4 度	5 度
中枢神経 機能・末 梢神経機 能 (疼痛を 含む)	①神経系統の機能又は精神に障害を残すが、2度を満たさない程度のも の	①神経系統の機能又は精神に障害を残し、服することができる作業がある程度に制限されるもの	①神経系統の機能又は精神に障害を残し、服することができる作業が相当な程度に制限されるもの	①神経系統の機能又は精神に障害を残し、軽易な作業以外の作業に服することができないもの	①神経系統の機能又は精神に著しい障害を残し、特に軽易な作業以外の作業に服することができないもの ②中等度から高度の強さの痛みに用いるオピオイド鎮痛薬の使用によってはじめて鎮痛が得られるもの、またはそれらを使用しても鎮痛が十分得られないもの (小児例も含む)

眼瞼眼球	①一眼の視力が0.6以下になったもの ②一眼に半盲症、視野狭窄又は視野変状を認めるもの ③正面視以外で複視を認めるもの	①一眼の眼球に著しい調節機能障害又は運動障害を認めるもの ②一眼の上眼瞼に著しい運動障害を認めるもの ③一眼の視力が0.1以下になったもの	①一眼の視力が0.06以下になったもの ②正面視で複視を認めるもの ③両眼の眼球に著しい調節機能障害又は運動障害を認めるもの ④両眼の上眼瞼に著しい運動障害を認めるもの	①一眼が失明し、一眼の視力が0.6以下になったもの ②両眼に半盲症、視野狭窄または視野変状を認めるもの	①両眼の視力が0.1以下になったもの
呼吸機能・心機能	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたすが、日中の傾眠傾向がないもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、自分の意志に反し眠気があり、気づかずに眠ってしまうことがあまり集中していないときに起こるもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、自分の意志に反し眠気があり、気づかずに眠ってしまうことが、多少集中を必要としているとき起こるもの、あるいは症状により社会的にあるいは仕事上の機能に中等度の障害が起こるもの ②身体活動には特に制約がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じないが、検査上異常が指摘され第4度への移行が懸念されるもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、自分の意志に反し眠気があり、気づかずに眠ってしまうことが、強い集中を必要としているとき起こるもの、あるいは症状により社会的にあるいは仕事上の機能に高度の障害が起こるもの ②安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）によって、呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じるもの ③気管切開（気管孔作成）が施行されているもの	①病変が原因となり閉塞型睡眠時無呼吸症候群をきたし、身体活動に高度の制約のあるもの ②安静時には無症状であるが、普通以下の軽労作で呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴を生じるもの
咀嚼機能・嚥下機能		①咀嚼機能・嚥下機能に軽度の障害を認めるが、3度の条件は満たさない程度のも	①ある程度の常食は摂取できるが、咀嚼・嚥下が充分出来ないために食事が制限される程度のも	①経口摂取のみでは十分な栄養摂取ができないため、経管栄養の併用が必要なもの ②全粥又は軟菜以外は摂取できない程度のも	①流動食以外は摂取できない程度のも ②経口的に食物を摂取することができないもの ③食物が口からこぼれ出るため、常に手や器物などでそれを防がなければならない程度のも ④経口的な食物摂取が極めて困難で1日の大半を食

					事に費やさなければなら ない程度のもの
構音機能		①構音機能に軽度の障害を認めるが、3度の条件は満たさない程度のもの	①電話による会話が、家族は理解出来るが他人には理解できない程度のも	①日常会話が、家族は理解出来るが他人には理解出来ない程度のもの	①日常会話が、誰が聞いても理解できない程度のもの
鼻			①鼻の機能に著しい障害を認めるもの		
耳	①一耳の聴力が1m以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの	①両耳の聴力が1m以上の距離では小声を解することが困難な程度の難聴になったもの ②一耳の聴力が40cm以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの	①両耳の聴力が1m以上の距離では普通の話声を解することが困難な程度の難聴になったもの ②一耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度の難聴になったもの	①両耳の聴力が40cm以上の距離では普通の話声を解することが困難な程度の難聴になったもの ②一耳の聴力を全く失い、他耳の聴力が1m以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの	①一耳の聴力を全く失い、他耳の聴力が40cm以上の距離では普通の話声を解することができない程度の難聴になったもの ②両耳の聴力が耳に接しなければ大声を解することができない程度以上の難聴になったもの
手部・上肢	①一手の示指、中指、環指又は小指の用を廃したものの ②母指以外の手指の遠位指節間関節を屈伸することができなくなったものの ③一上肢の三大関節中の一関節の機能に障害を認めるもの	①一手の母指又は母指以外の二手指の用を廃したものの ②一上肢の三大関節中の一関節の機能に著しい障害を認めるもの	①一手の母指を含み三手指又は母指以外の四手指の用を廃したものの ②一上肢の三大関節中の一関節の用を廃したもの	①手の五手指又は母指を含み四手指の用を廃したものの ②一上肢の三大関節中の二関節の用を廃したもの	①一上肢の用を全廃したものの(三大関節の用を廃したもの)
膝関節以下の下肢 (足部を含む)	①一足の第三足指以下の一又は二の足指の用を廃したものの	①一足の第一又は第二足指を含み一以上の足指の用を廃したものの ②一下肢の膝関節・足関節のうちの一関節の機能に障害を認めるもの	①一足の足指の全部の機能を廃したものの ②一下肢の膝関節・足関節のうちの一関節の機能に著しい障害を認めるもの	①一下肢の膝関節・足関節のうちの一関節の用を廃したものの	①一下肢の膝関節と足関節の用を廃したもの
体幹・生殖 器	①胸腹部臓器の機能に障害を認めるもの	①胸腹部臓器の機能に障害を残し、服することができる作業がある程度に制限されるもの	①胸腹部臓器の機能に障害を残し、服することができる作業が相当な程度に制限されるもの	①胸腹部臓器の機能に障害を残し、軽易な作業以外の作業に服することができないもの	①胸腹部臓器の機能に著しい障害を残し、特に軽易な作業以外の作業に服することができないもの

			②立位・座位の保持に支障があるもの ③生殖器に著しい障害を認めるもの	②立位・座位の保持が相当な程度に制限されるもの ③脊柱に運動障害を認めるもの ④両側の睾丸または卵巣の機能を失ったもの	②立位・座位の保持ができないもの ③脊柱に著しい運動障害を認めるもの
膝関節以上の下肢 (大腿)		①股関節の機能に障害を認めるもの	①股関節の機能に著しい障害を認めるもの	① 股関節の用を廃したもの	①一下肢の股関節と膝関節または足関節の用を廃したもの
出血および出血の可能性	①出血するが医療的処置の必要のないもの(自己処置で対応できるもの)		①出血の治療のため医療的処置を必要とするが、治療によって出血予防・止血が十分に得られるもの	①致死的な出血のリスクをもつもの ②複数年にわたり出血の治療のため一年間に一回程度の入院加療を要したあるいは要す見込みのもの ③慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの	①致死的な出血のリスクが非常に高いもの ②大量出血のリスクが高く年間 30 日以上入院治療が必要なもの ③複数年にわたり出血の治療のため一年間に二回以上入院加療を要したあるいは要す見込みのもの
感染および感染の可能性	①感染を併発するが医療的処置の必要のないもの(自己処置で対応できるもの)		①感染・蜂窩織炎の治療ため医療的処置を必要とするが、治療によって十分に症状の進行を抑制できるもの	①敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの ②複数年にわたり感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に一回程度の入院加療を要したあるいは要す見込みのもの	①敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの ②感染・蜂窩織炎のリスクが高く年間 30 日以上入院治療が必要なもの ③複数年にわたりの感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に二回以上入院加療を要したあるいは要す見込みのもの
難治性皮膚潰瘍	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護する必要があるが、2 度を満たさない程度のもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、服することができる作業がある程度に制限されるもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、服することができる作業が相当な程度に制限されるもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、軽易な作業以外の作業に服することができないもの	①難治性皮膚潰瘍の治療・保護のため、特に軽易な作業以外の作業に服することができないもの
凝固能異常				①凝固能異常に対して治療を必要とするが、医療的処置によって出血傾向などの臨床症状の改善を得ることができるもの	①凝固能異常に対して治療を必要とし、医療的処置を行っても出血傾向などの臨床症状が改善しないもの

表2 脈管奇形重症度分類(整容的障害)

部位		1 度	2 度	3 度	4 度	5 度
露出面	顔 ば う	頭部 (頭髪部も含む)	①手掌大2分の1未満の醜状	①手掌大未満の醜状	①手掌大以上の醜状	①手掌大の2倍以上の醜状
		顔面頸部 (眉毛部も含む)	①顔面部にあつては、手掌大の4分の1未満の醜状 ②頸部にあつては、手掌大2分の1未満の醜状	①顔面部にあつては、手掌大の4分の1以上の醜状 ②頸部にあつては、手掌大の2分の1以上の醜状	①顔面部にあつては、手掌大の2分1以上の醜状 ②頸部にあつては、手掌大以上の醜状	①顔面部にあつては、その2分の1程度を超える醜状 ②頸部にあつては、その4分の3程度を超える醜状
		眼瞼	①片側の上又は下眼瞼の一部の輪郭の変形	①片側の上又は下眼瞼の2分の1程度を超える輪郭の変形	①片側の上又は下眼瞼のほぼ全体におよぶ輪郭の変形	①片側の上及び下眼瞼のほぼ全体にわたる輪郭の変形
		口唇	①上又は下口唇それぞれの一部分の輪郭の変形	①上又は下口唇の2分の1程度を超える輪郭の変形	①上又は下口唇のほぼ全体におよぶ輪郭の変形	①上及び下口唇のほぼ全体にわたる輪郭の変形
		鼻	①鼻部の一部分の輪郭の変形	①鼻部の4分の1程度を超える輪郭の変形	①鼻部の2分の1程度を超える輪郭の変形	①鼻部の全体におよぶ輪郭の変形
		耳	①片側耳介軟骨部の4分の1程度を超える輪郭の変形	①片側耳介軟骨部の2分の1程度を超える輪郭の変形	①片側耳介軟骨部のほぼ全体にわたる輪郭の変形	
	四 肢 の 露 出 面	手部	①手掌部の3分の1程度を超えない醜状 ②手背部の4分の1程度を超えない醜状	①手掌部の3分の2程度を超えない醜状 ②手背部の2分の1程度を超えない醜状	①手掌部の3分の2程度を超える醜状 ②手背部の2分の1程度を超える醜状 ③左右同じ手袋がはめられない	
		上肢 (肩関節以下 手関節以上)	①手掌大の2倍未満の醜状 ②直立自然位で左右の上肢長差が手掌の長さの半分未満のもの ③左右の前腕または上腕の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の3割未満のもの	①手掌大の2倍以上の醜状 ②直立自然位で左右の上肢長差が手掌の長さ未満のもの ③左右の前腕または上腕の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の3割以上のもの	①一上肢の全面積の2分の1程度を超える醜状 ②直立自然位で左右の上肢長差が手掌の長さ以上異なるもの ③左右の前腕または上腕の周径差が最大の部位において、健常側の周囲長の5割以上のもの	①一上肢の上腕かつ前腕の深部組織(皮下組織・筋肉・骨)に病変が広く存在するもの

			膝関節以下 の下肢 (足部を含 む)	①膝関節以下の手掌 大未満の醜状 ②左右の下腿の周径 差が最大の部位にお いて、健常側の周囲長 の2割未満のもの	①膝関節以下の手掌 大以上の醜状 ②左右の下腿の周径 差が最大の部位にお いて、健常側の周囲長 の2割以上のもの ③左右の趾の長さ・周 囲長が異なる	①膝関節以下の手掌大 の2倍以上の醜状 ②左右同じ靴が履けない ③左右の下肢長差が2 cm以上3cm未満 ④左右の下腿の周径差 が最大の部位において、 健常側の周囲長の3割 以上のもの ⑤一下肢の大腿かつ下 腿の深部組織(皮下組 織・筋肉・骨)に病変が広 く存在するもの	①片側のひざ関節以下 に、その全面積の2分の 1程度を超える醜状 ②長管骨の変形 ③左右の下肢長差3cm 以上5cm未満 ④左右の下腿の周径差 が最大の部位において、 健常側の周囲長の4割 以上のもの ⑤一下肢の大腿かつ下 腿の深部組織(皮下組 織・筋肉・骨)に病変が広 く存在するもの	①片側のひざ関節以下 に、そのほぼ全面積 におよぶ醜状 ②長管骨の著しい変形 左右の下肢長差が5c m以上 ③左右の下腿の周径 差が最大の部位にお いて、健常側の周囲長 の5割以上のもの
非露出 面	体幹・生殖器	①胸部又は腹部又は 背部又は臀部のいづ れかにあってその全面 積の4分の1程度を超 えない程度の醜状	①体幹輪郭の軽度変 形②胸部又は腹部又 は背部又は臀部のい ずれかにあってその全 面積の4分の1程度を 超える醜状	①胸部又は腹部又は背 部又は臀部のいずれか にあってその全面積の2 分の1程度を超える醜状	①骨(脊椎・肋骨・鎖骨・ 胸骨・骨盤骨)の変形を 伴う醜状	①骨(脊椎・肋骨・鎖 骨・胸骨・骨盤骨)の著 しい変形を伴う醜状		
	膝関節以上 の下肢(大 腿)	①左右の大腿の周径 差が最大の部位にお いて、健常側の周囲長 の2割未満のもの ②片側の大腿の2分 の1程度を超えない醜 状	①左右の大腿の周径 差が最大の部位にお いて、健常側の周囲長 の2割以上のもの ②片側の大腿の2分 の1程度を超える醜状	①左右の大腿の周径差 が最大の部位において、 健常側の周囲長の3割 以上のもの ②左右の下肢長差が2 cm以上3cm未満 ③片側の大腿のほとん ど全域に及ぶ醜状	①長管骨の変形 ②左右の下肢長差3cm 以上5cm未満 ③左右の大腿の周径差 が最大の部位において、 健常側の周囲長の4割 以上のもの ④一下肢の大腿かつ下 腿の深部組織(皮下組 織・筋肉・骨)に病変が広 く存在するもの	①長管骨の著しい変形 ②左右の下肢長差が5 cm以上 ③左右の大腿の周径 差が最大の部位にお いて、健常側の周囲長 の5割以上のもの		

※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

指定難病の検討資料

(研究病名) 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)

一、指定された疾病の病名等に関する資料

①当該疾病は行政的に1つの疾病として取り扱うことが適当である(注1)

はい (不要な選択肢を消去して下さい)

②別名がある場合は全て記載して下さい

血管リンパ管腫、クリッペル・トレノネー症候群、クリッペル・トレノネー・ウエーバ
症候群、パークス ウエーバ症候群

③表記の病名も含めて医学的に最も適切な病名を記載して下さい(注2)

混合型脈管奇形

④主として関係する学会(注3)

日本形成外科学会

⑤その他関係する学会(注4)

日本医学放射線学会、日本 IVR 学会、日本小児外科学会、日本皮膚科学会、
日本耳鼻咽喉科学会、日本整形外科学会、日本小児科学会、日本血管外科学会

(注1)一定の客観的指標を伴う診断基準を満たす患者の集合を一つの疾病単位として、多くの傷病が入りうる病態を指し示すものは適切とは言えない(例:気道狭窄など)。また、重症例や難治例のみの一つの疾病の一部を切り出した病名は適切とは言えない(例:重症肺炎→肺炎とすべき)。

(注2)科学的根拠に基づき最も適切な病名をできる限り日本語提示して下さい。必要に応じて根拠となる日本語の文献を求めます。

(注3)学会として意見を聞く場合に最も適切と考えられる日本医学会の分科会である学会名を記入して下さい。