

拡張した血管の集簇がみられ、血管の壁には弾性線維が認められる。平滑筋が存在するが壁の一部で確認できないことも多い。成熟した血管内皮が内側を覆う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

<診断のカテゴリー>

A. 脈管奇形診断基準を満たし、鑑別疾患を除外した上で、Bの1.を満たす。またはBの1.で病変の存在確認でき、2.または3.で質的診断ができる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

身長体重	身長 () cm	体重 () kg
疾患部位 (複数選択可)		
【頭頸部表在】		【頭頸部深部】
<input type="checkbox"/> 頭部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 上下口唇 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 眼窩内 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 前額部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 下顎後窩 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 口腔内頬粘膜下 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 眉部・上眼瞼 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 顎下部 (前頸三角上部) <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 舌内
<input type="checkbox"/> 鼻部	<input type="checkbox"/> 前頸部 (前頸三角下部) <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 喉頭蓋・披裂部・声帯
<input type="checkbox"/> 頬部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 側頸部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 咽頭後壁 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 耳下腺部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 後頸部 (後頸下三角) <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 頸部気管内
<input type="checkbox"/> 耳介 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 鎖骨上窩 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 頭蓋内 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
その他の疾患部位 (複数選択可)		1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 腋窩 <input type="checkbox"/> 網膜 <input type="checkbox"/> 胸部 (表在) <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 腹腔内・後腹膜 <input type="checkbox"/> 腹部 (表在) <input type="checkbox"/> 背部 (表在) <input type="checkbox"/> 鼠径部 <input type="checkbox"/> 臀部 <input type="checkbox"/> 下肢 <input type="checkbox"/> その他 ()		
大きさ (長径) (多数の場合最大の病変) cm と手掌の何倍か、の2つの方法で答えて下さい		
<input type="checkbox"/> 30cm 以上 <input type="checkbox"/> 20cm 以上～30cm 未満 <input type="checkbox"/> 15cm 以上～20cm 未満 <input type="checkbox"/> 10cm 以上～15cm 未満 <input type="checkbox"/> 10cm 以上～15cm 未満 <input type="checkbox"/> 5cm 以上～10cm 未満 <input type="checkbox"/> 5cm 未満 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> 手掌の5倍以上 <input type="checkbox"/> 3倍以上5倍未満 <input type="checkbox"/> 2倍以上3倍未満 <input type="checkbox"/> 2倍未満 <input type="checkbox"/> その他 ()		
受診時および既往症状 (複数選択可)		1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 痛み <input type="checkbox"/> 腫れ <input type="checkbox"/> 潰瘍 <input type="checkbox"/> リンパ漏 <input type="checkbox"/> 感染 <input type="checkbox"/> 出血 <input type="checkbox"/> 整容障害 <input type="checkbox"/> 機能的障害 (<input type="checkbox"/> a 知覚 <input type="checkbox"/> b 運動 <input type="checkbox"/> c 視覚 <input type="checkbox"/> d 聴覚 <input type="checkbox"/> e 平衡 <input type="checkbox"/> f 音声機能 <input type="checkbox"/> g 心臓機能 <input type="checkbox"/> h 神経または精神障害) <input type="checkbox"/> その他 ()		
病変の外観 (最終診察時 (現在) の状況。体幹は肌着着用状態で)		
<input type="checkbox"/> 非常に目立つ <input type="checkbox"/> すぐに分かる <input type="checkbox"/> 良く見るとわかる <input type="checkbox"/> わからない		
外科的切除の可能性 (病変が残存している場合)		
<input type="checkbox"/> 切除による改善の余地有り (合併症リスク小) <input type="checkbox"/> 切除による改善の余地あり (合併症リスク大) <input type="checkbox"/> 切除は不可能ではないが、合併症を考慮すると選択しにくい <input type="checkbox"/> 切除による改善が見込めない		

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

治療歴 (治療回数) (複数選択可)	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 外科手術 (切除、再建等) () 回 <input type="checkbox"/> 硬化療法 () 回 <input type="checkbox"/> 塞栓術 () 回 <input type="checkbox"/> レーザー治療 () 回 <input type="checkbox"/> 薬物療法 薬剤名 (自由記載 [複数可]:) <input type="checkbox"/> 放射線治療 () <input type="checkbox"/> その他 (治療名 ; 回)	
有効であった治療 (自由記載 [複数可])	1. あり 2. なし 3. 不明
()	
転帰 (腫瘍体積と症状の両者を記入する)	
腫瘍の容積	<input type="checkbox"/> 治癒・消失 <input type="checkbox"/> 著明に縮小 <input type="checkbox"/> 軽度縮小 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 増大 <input type="checkbox"/> 判断できない <input type="checkbox"/> その他 ()
主な症状1 ()	<input type="checkbox"/> 治癒・消失 <input type="checkbox"/> 著明に改善 <input type="checkbox"/> 軽度改善 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 判断できない <input type="checkbox"/> その他 ()
主な症状2 ()	<input type="checkbox"/> 治癒・消失 <input type="checkbox"/> 著明に改善 <input type="checkbox"/> 軽度改善 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 判断できない <input type="checkbox"/> その他 ()

転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。

以下の記載を参考にして判定する。

転帰 (腫瘍の体積)
治癒・消失 (腫瘍のほぼ消失)
著明に縮小 (腫瘍体積の縮小率が50%以上)

軽度縮小	(腫瘍体積の縮小率が50%未満)
不変	(腫瘍体積の縮小率がほぼ0%)
増大	(腫瘍体積の明らかな増大)
転帰 (症状) [症状の改善率は可能であれば VAS (visual analog scale)、NRS (numerical rating scale) や重症度などを参考にする]	
治癒・消失	(症状のほぼ消失)
著明に改善	(症状の改善率が50%以上)
軽度改善	(症状の改善率が50%未満)
不変	(症状の改善率がほぼ0%)
悪化	(症状の明らかな悪化)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5.全面的に経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

聴覚 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 0 : 25 dBHL 未満 (正常)
<input type="checkbox"/> 1 : 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満 (軽度難聴)
<input type="checkbox"/> 2 : 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満 (中等度難聴)
<input type="checkbox"/> 3 : 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満 (高度難聴)
<input type="checkbox"/> 4 : 90 dBHL 以上 (重度難聴)
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断

視覚

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

出血、感染 (該当する項目に☑を記入する)

出血
<input type="checkbox"/> 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、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なとするもの
<input type="checkbox"/> 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染
<input type="checkbox"/> 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4. 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
<input type="checkbox"/> 5. 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

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。
(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

280 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)

■ 基本情報

受給者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)		
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別 1. 男 2. 女
出生市区町村					
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)	
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 発症者続柄 1. 父 2. 母 3. 子 4. 同胞(男性) 5. 同胞(女性) 6. 祖父(父方) 7. 祖母(父方) 8. 祖父(母方) 9. 祖母(母方) 10. いとこ 11. その他 続柄 ()				
発症年月	西暦	年	月		
社会保障	介護認定	1. 要介護 2. 要支援 3. なし	要介護度	1	2 3 4 5
生活状況					
移動の程度	1. 歩き回るのに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	1. 洗面や着替えに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 自分でできない				
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 3. 行うことができない				
痛み/不快感	1. ない 2. 中程度ある 3. ひどい				
不安/ふさぎ込み	1. 問題はない 2. 中程度 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

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。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
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： <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2. 明らかな後天性病変： <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

B. 細分類 巨大動静脈奇形(頸部顔面・四肢病変) 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

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	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像検査所見	
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。頸部顔面では少なくとも1つの病変は患者の手掌大以上である。四肢においては少なくとも一肢のほぼ全体にわたるものである。 <input type="checkbox"/> 病変が患者の手掌大以上の大きさである(※手掌大とは患者本人の指先から手関節までの手掌の面積をさす) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形であることが確認できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
検査方法 <input type="checkbox"/> 超音波 <input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT <input type="checkbox"/> 血管造影	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 病理所見	
明らかな動脈、静脈のほか、動脈と静脈の中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。中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。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

A. 脈管奇形診断基準を満たし鑑別疾患を除外した上で、Bの2.を満たす。またはBの2.で病変の存在確認でき、 1.または3.で質的診断ができる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

身長 () cm	体重 () kg
疾患部位 (複数選択可)	
【頭頸部表在】	【頭頸部深部】
<input type="checkbox"/> 頭部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 上下口唇 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 前額部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 下顎後窩 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 眉部・上眼瞼 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 顎下部 (前頸三角上部) <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 鼻部	<input type="checkbox"/> 前頸部 (前頸三角下部) <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 頬部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 側頸部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 耳下腺部 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 後頸部 (後頸下三角) <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 耳介 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 鎖骨上窩 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 肩関節 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 上腕 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 前腕 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 手関節 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 股関節 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 大腿 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
<input type="checkbox"/> 下腿 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> 足関節 <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L
その他の疾患部位 (複数選択可)	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 縦隔 <input type="checkbox"/> 胸部 (表在) <input type="checkbox"/> 腹腔内・後腹膜 <input type="checkbox"/> 腹部 (表在) <input type="checkbox"/> 背部 (表在) <input type="checkbox"/> 臀部 <input type="checkbox"/> その他 ()	
大きさ (長径) (多数の場合最大の病変) cm と手掌の何倍か、の2つの方法で答えて下さい	
<input type="checkbox"/> 30cm 以上 <input type="checkbox"/> 20cm 以上～30cm 未満 <input type="checkbox"/> 15cm 以上～20cm 未満 <input type="checkbox"/> 10cm 以上～15cm 未満 <input type="checkbox"/> 10cm 以上～15cm 未満 <input type="checkbox"/> 5cm 以上～10cm 未満 <input type="checkbox"/> 5cm 未満 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> 手掌の5倍以上 <input type="checkbox"/> 3倍以上5倍未満 <input type="checkbox"/> 2倍以上3倍未満 <input type="checkbox"/> 2倍未満 <input type="checkbox"/> その他 ()	
受診時および既往症状 (複数選択可)	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 痛み <input type="checkbox"/> 腫れ <input type="checkbox"/> 潰瘍 <input type="checkbox"/> リンパ漏 <input type="checkbox"/> 感染 <input type="checkbox"/> 出血 <input type="checkbox"/> 整容障害 <input type="checkbox"/> 機能的障害 (<input type="checkbox"/> a 知覚 <input type="checkbox"/> b 運動 <input type="checkbox"/> c 視覚 <input type="checkbox"/> d 聴覚 <input type="checkbox"/> e 平衡 <input type="checkbox"/> f 音声機能 <input type="checkbox"/> g 心臓機能 <input type="checkbox"/> h 神経または精神障害) <input type="checkbox"/> その他 ()	
病変の外観 (最終診察時 (現在) の状況。体幹は肌着用状態で)	
<input type="checkbox"/> 非常に目立つ <input type="checkbox"/> すぐに分かる <input type="checkbox"/> 良く見るとわかる <input type="checkbox"/> わからない	
外科的切除の可能性 (病変が残存している場合)	
<input type="checkbox"/> 切除による改善の余地有り (合併症リスク小) <input type="checkbox"/> 切除による改善の余地あり (合併症リスク大) <input type="checkbox"/> 切除は不可能ではないが、合併症を考慮すると選択しにくい <input type="checkbox"/> 切除による改善が見込めない	
Schobinger 分類	
<input type="checkbox"/> Stage I 平らで、赤みを呈する <input type="checkbox"/> Stage II 雑音聴取される、脈打つ拍動を感じる、拡大病変 <input type="checkbox"/> Stage III 疼痛、潰瘍、出血、感染を認める <input type="checkbox"/> Stage IV 心不全になる <input type="checkbox"/> 判定困難	

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

治療歴 (治療回数) [複数選択可]	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 外科手術 (切除、再建等) () 回 <input type="checkbox"/> 硬化療法 () 回 <input type="checkbox"/> 塞栓術 () 回 <input type="checkbox"/> レーザー治療 () 回 <input type="checkbox"/> 薬物療法 薬剤名 (自由記載 [複数可]:) <input type="checkbox"/> 放射線治療 () <input type="checkbox"/> その他の (治療名 ; 回)	
有効であった治療 (自由記載 [複数可])	1. あり 2. なし 3. 不明
()	
転帰 (腫瘍体積と症状の両者を記入する)	
腫瘍の体積	<input type="checkbox"/> 治癒・消失 <input type="checkbox"/> 著明に縮小 <input type="checkbox"/> 軽度縮小 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 増大 <input type="checkbox"/> 判断できない <input type="checkbox"/> その他 ()
主な症状1 ()	<input type="checkbox"/> 治癒・消失 <input type="checkbox"/> 著明に改善 <input type="checkbox"/> 軽度改善 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 判断できない <input type="checkbox"/> その他 ()
主な症状2 ()	<input type="checkbox"/> 治癒・消失 <input type="checkbox"/> 著明に改善 <input type="checkbox"/> 軽度改善 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 判断できない <input type="checkbox"/> その他 ()

転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。

以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）
治癒・消失（腫瘍のほぼ消失）
著明に縮小（腫瘍体積の縮小率が50%以上）
軽度縮小（腫瘍体積の縮小率が50%未満）
不変（腫瘍体積の縮小率がほぼ0%）
増大（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状） [症状の改善率は可能であれば VAS (visual analog scale)、NRS (numerical rating scale) や重症度などを参考にする]
治癒・消失（症状のほぼ消失）
著明に改善（症状の改善率が50%以上）
軽度改善（症状の改善率が50%未満）
不変（症状の改善率がほぼ0%）
悪化（症状の明らかな悪化）

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5.全的に経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

聴覚（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 0 : 25 dBHL 未満（正常）
<input type="checkbox"/> 1 : 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満（軽度難聴）
<input type="checkbox"/> 2 : 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満（中等度難聴）
<input type="checkbox"/> 3 : 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満（高度難聴）
<input type="checkbox"/> 4 : 90 dBHL 以上（重度難聴）
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断

視覚

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------	--------------------

出血、感染（該当する項目に☑を記入する）

出血
<input type="checkbox"/> 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、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なとするもの
<input type="checkbox"/> 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染
<input type="checkbox"/> 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える

- 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
- 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
- 4. 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
- 5. 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

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦	年	月	離脱の見込み 1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

■ 基本情報

受給者番号																								
姓(漢字)		名(漢字)			姓(かな)			名(かな)																
郵便番号		住所																						
生年月日		西暦			年			月		日		性別		1. 男		2. 女								
出生市区町村																								
出生時氏名 (変更のある場合)		姓(漢字)			名(漢字)			姓(かな)			名(かな)													
家族歴		1. あり 2. なし 3. 不明 発症者続柄 1. 父 2. 母 3. 子 4. 同胞 (男性) 5. 同胞 (女性) 6. 祖父 (父方) 7. 祖母 (父方) 8. 祖父 (母方) 9. 祖母 (母方) 10. いとこ 11. その他 続柄 ()																						
発症年月		西暦			年			月																
社会保障		介護認定		1. 要介護			2. 要支援			3. なし			要介護度		1		2		3		4		5	
生活状況																								
移動の程度		1. 歩き回るのが問題はない			2. いくらか問題がある			3. 寝たきりである																
身の回りの管理		1. 洗面や着替えに問題はない			2. いくらか問題がある			3. 自分でできない																
ふだんの活動		1. 問題はない			2. いくらか問題がある			3. 行うことができない																
痛み/不快感		1. ない			2. 中程度ある			3. ひどい																
不安/ふさぎ込み		1. 問題はない			2. 中程度			3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる																

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--	--

A. 脈管奇形 (血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

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。		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
<input type="checkbox"/> 静脈奇形 (海綿状血管腫)	<input type="checkbox"/> 動静脈奇形	<input type="checkbox"/> リンパ管奇形 (リンパ管腫)	<input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーハム病
<input type="checkbox"/> 毛細血管奇形 (単純性血管腫・ポートワイン母斑)	<input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形 (混合型血管奇形)		

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。		1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明	
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： <input type="checkbox"/> 乳児血管腫 (イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫			
2. 明らかな後天性病変： <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤			

B. 細分類 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

以下の必須所見を全て満たす		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
<input type="checkbox"/> 1. 四肢のうち少なくとも一肢のほぼ全域にわたる混合型脈管奇形 <input type="checkbox"/> 2. 混合型脈管奇形の同肢または対側肢の骨軟部組織の片側肥大症 <input type="checkbox"/> 3. 皮膚の毛細血管奇形のみが明瞭で、深部の脈管奇形が検査(画像または病理)上不明でないもの <input type="checkbox"/> 4. 深部の脈管奇形により四肢が単純に太くなっているものではない <input type="checkbox"/> 5. 明らかな後天性病変 (一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫) ではない			

<診断のカテゴリー>

A. 脈管奇形診断基準を満たし、鑑別疾患を除外した上で、B. 細分類診断基準を満たす		1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
--	--	--------------------	--

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

□身長（ ）cm		□体重（ ）kg	
疾患部位（複数選択可）			
□肩関節	□R □L	□上腕	□R □L
□肘関節	□R □L	□手関節	□R □L
□前腕	□R □L	□手	□R □L
□股関節	□R □L	□大腿	□R □L
□膝関節	□R □L	□下腿	□R □L
□足関節	□R □L	□足	□R □L
その他の疾患部位（複数選択可）			1.あり 2.なし 3.不明
□頭部 □顔面 □頸部 □縦隔 □胸部（表在） □腹腔内・後腹膜 □腹部（表在） □背部（表在） □臀部			
受診時および既往症状（複数選択可）			1.あり 2.なし 3.不明
□痛み □腫れ □潰瘍 □リンパ漏 □感染 □出血 □整容障害			
□機能的障害（ □a 知覚 □b 運動 □c 視覚 □d 聴覚 □e 平衡 □f 音声機能 □g 心臓機能 □h 神経または精神障害）			
□その他（ ）			
病変の外観（最終診察時（現在）の状況。体幹は肌着用状態で）			
□非常に目立つ □すぐに分かる □良く見るとわかる □わからない			

■ 治療その他（該当する項目に☑を記入する）

治療歴（治療回数）[複数選択可]	1.あり 2.なし 3.不明
□外科手術（切除、再建等）（ ）回	□硬化療法（ ）回 □塞栓術（ ）回
□レーザー治療（ ）回	□薬物療法 薬剤名（自由記載 [複数可]： ）
□放射線治療	□その他の（治療名 ）； （ ）回
有効であった治療（自由記載 [複数可]）	1.あり 2.なし 3.不明
（ ）	
転帰（腫瘍体積と症状の両者を記入する）	
腫瘍の体積	□治癒・消失 □著明に縮小 □軽度縮小 □不変 □増大 □判断できない □その他（ ）
主な症状1（ ）	□治癒・消失 □著明に改善 □軽度改善 □不変 □悪化 □判断できない □その他（ ）
主な症状2（ ）	□治癒・消失 □著明に改善 □軽度改善 □不変 □悪化 □判断できない □その他（ ）

転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。

以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）
治癒・消失（腫瘍のほぼ消失）
著明に縮小（腫瘍体積の縮小率が50%以上）
軽度縮小（腫瘍体積の縮小率が50%未満）
不変（腫瘍体積の縮小率がほぼ0%）
増大（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状）[症状の改善率は可能であればVAS (visual analog scale)、NRS (numerical rating scale) や重症度などを参考にする]
治癒・消失（症状のほぼ消失）
著明に改善（症状の改善率が50%以上）
軽度改善（症状の改善率が50%未満）
不変（症状の改善率がほぼ0%）
悪化（症状の明らかな悪化）

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	

出血、感染（該当する項目に☑を記入する）

出血
<input type="checkbox"/> 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、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
<input type="checkbox"/> 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染
<input type="checkbox"/> 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4. 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
<input type="checkbox"/> 5. 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

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

9. 指定難病解説（難病情報センター資料）

一般利用者向け 原稿

病名：リンパ管腫症、ゴーハム病

1. 「（病名：リンパ管腫症、ゴーハム病）」とはどのような病気ですか

リンパ管腫症（りんぱかんしゅしょう）は、全身の様々な臓器にリンパ管の組織が浸潤（しんじゅん）する非常に稀な病気です。リンパ管はもともと中枢神経系（脳、せき髄）以外の体のあらゆる場所に存在し、体液バランスや重要な栄養を輸送する重要なパイプです。この病気はリンパ管がうまれつき異常な構造となり、骨や肺などを中心に様々な組織に浸潤し、ひどい場合は、命に関わることもあります。一方、ゴーハム病は全身の骨が溶解する疾患で、溶けた部分はリンパ管組織に置き換わります。リンパ管腫症と同じように乳び胸を起こすなど共通する点が多く、厳密に区別が出来ません。そのため、並列した病名としていますが、本来は別個の疾患です。

国内の症例数は全国調査の結果、100例程度と非常に稀（まれ）で、発症要因などに関してもわかっていません。小児、若年者に多く発症します。症状や予後は浸潤臓器により様々ですが、特に縦隔（じゅうかく）、肺に浸潤し、乳び胸（にゅうびきょう）による呼吸困難や窒息を起こします。また骨に浸潤し、疼痛や骨折も起こします。治療は食事療法、外科療法や内科療法を行いますが、胸部に発症した場合は治療が困難なことがあります。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

平成24、25年度に厚生労働省難治性疾患克服研究事業の「リンパ管腫症の全国症例数把握及び診断・治療法の開発に関する研究班」で全国調査を行ったところ、リンパ管腫症、ゴーハム病合わせて85例が登録されました。しかし、診断が困難なため、未診断例などもあるとされ、国内では約100例程度ではないかと推測されています。小児、若年者に多く、ほとんどが20歳までに発症すると言われています。

3. この病気はどのような人に多いのですか

遺伝性は無く、どのような人に多いかということも不明です。

4. この病気の原因はわかっているのですか

リンパ管腫症もゴーハム病もリンパ管系の異常発生によるものであると考えられていますが、原因はほとんど明らかになっていません。また類似したリンパ管系疾患もあり、混同や誤診されることが多いです。単発性で浸潤傾向の無い嚢胞性リンパ管奇形（いわゆるリンパ管腫）やリンパ管拡張症、リンパ浮腫、リンパ漏、リンパ脈管筋腫症

など、他のリンパ管疾患と区別するべきです。（リンパ管腫、リンパ管腫症、ゴーハム病の違いを図に示す）

5. この病気は遺伝するのですか

遺伝性はないと言われています。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

多くの症例が多臓器に浸潤を認めます。症状は腫瘍の浸潤部位によります。主な症状としては、胸水、乳び胸による息切れ、咳、喘鳴、呼吸苦です。また骨病変は全身の骨に発生し、疼痛や病的骨折、脊椎神経の障害などを起こします。胸水が貯留すると、日常生活に支障をきたし、特に小児例は致命的になると言われています。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

残念ながら、標準的治療はありません。局所病変に対しては、外科的切除や放射線治療、硬化療法が選択となります。胸水に対して胸腔穿刺、胸膜癒着術、胸管結紮術、胸腔腹腔シャント、放射線治療などを行いますが、治癒困難なことが多いです。また、栄養療法（高カロリー輸液、中鎖トリグリセリド、高タンパク食）やステロイドなどの薬物療法も行いますが、治療効果は限られています。手術などで完全切除することが難しい場合が多く、完治は困難です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

どのような経過を辿るかという研究はこれまでなされていません。ほとんどの患者さんは完治しないため、症状が良くなったり、悪くなったりを繰り返すことが多いです。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

最も多い呼吸器病変では、呼吸苦や胸水や注意すること、呼吸器感染を予防することなどです。骨病変では、骨折を起こすことがあるため、運動制限が必要な場合があります。患者さん毎に浸潤している臓器や症状が異なるため、それぞれで対応が異なりますので、主治医の先生と十分相談して下さい。

10. この病気に関する資料・関連リンク

リンパ管疾患情報ステーション <http://www.lymphangioma.net/>

リンパ管腫、リンパ管腫症、ゴーハム病の違い

	リンパ管腫	リンパ管腫症	ゴーハム病
発症年齢	小児(90%は2歳未満, 多くは生下時)	多くは小児期に発症	小児期に多いが、成人まで幅広い
自然歴, 予後など	自然寛解は稀. 病変範囲の変化はない. しばしば内部に出血・感染を発症する.	胸部病変(乳び胸など)は予後不良. 骨病変, 軟部組織浸潤のみであれば予後良好. 発症後, 急速に進行する場合もある.	リンパ管腫症と同様に, 胸部病変は予後不良. 骨病変, 軟部組織浸潤のみであれば予後良好. 急速な骨溶解を起こすが, 一時停止や稀に自然に寛解する場合もある.
考えられる病因, 病態	不明. 胎生期のリンパ管形成期の異常と考えられるが成人発症もある.	不明. 胎生期のリンパ管形成期の異常? 全身臓器にリンパ管組織が拡張, 増殖する.	不明. 破骨細胞活性化や, 血管, リンパ管内皮細胞やサイトカインなどによる骨溶解や骨新生の欠如など様々な説がある.
病変部位, 症状など	大小の単房性もしくは多房性の嚢胞性病変. 多くは頸部や縦隔, 腹腔内, 皮下などに発生. 脾臓に病変が併発することもある.	肺, 縦隔, 肝臓, 脾臓, 軟部組織, 骨など全身組織(中枢神経を除く). 症状は病変部位による. 乳び胸による呼吸苦や咳, 血痰, 骨病変の疼痛, 腹水, 血液凝固異常など.	骨溶解は全身骨に起こり, 疼痛, 病的骨折, 側弯, 四肢短縮など. 病変周辺の軟部組織の浮腫, リンパ管腫病変など. リンパ管腫症同様に, 内臓病変(肺, 脾臓, 腹水など)も合併する.
骨病変の特徴	骨病変は認めない.	細かい嚢胞のような骨溶解が髄質から起こり, 徐々に皮質に至る. 多発性で全身骨に起こるが脊椎に多い. 進行は緩やかで病的骨折はゴーハム病より少なく, 無症状の場合もある.	皮質から連続性, 進行性に溶解し, 骨欠損を起こす. 関節は越えて隣接する骨に至る. 疼痛, 病的骨折, 側弯などの頻度が高い. 急速に進行するが, 一時停止や寛解例もある.
病理組織	リンパ管内皮で覆われた大小様々な嚢胞状もしくは不規則に拡張したリンパ管組織の集簇	リンパ管内皮によって裏打ちされた不規則に拡張したリンパ管組織よりなり, 一部に紡錘形細胞の集簇を認めることがある(KLAの特徴).	骨溶解部位に血管, リンパ管内皮細胞の浸潤, 病変周辺に破骨細胞の増殖, 浸潤を認める場合もある.
治療法	外科的切除, 硬化療法	外科的手術, 放射線治療, 内科療法	外科的手術, 放射線治療, 内科療法

医療従事者向け 原稿

病 名：リンパ管腫症、ゴーハム病

1) 概要

a. 定義

リンパ管腫症 (Lymphangiomatosis) とは中枢神経系を除く軟部組織や骨、肝臓、脾臓、肺、縦隔などにびまん性にリンパ管組織が浸潤する非常に稀な疾患である。病理学的には腫瘍性増殖は無いが、-matosis という接尾語が腫瘍性増殖を示すという理由より、最近では Generalized lymphatic anomaly (GLA) と呼ばれる。一方、骨に血管やリンパ管が浸潤し骨溶解を起こすゴーハム病も、乳び胸などの症状を呈するため、区別することが困難な場合があり、疾患名は並列して記載しているが、本来は別個の疾患である。

過去の全国調査より国内では 100 例程度しか診断されておらず、発症要因などに関してもわかっていない。小児、若年者に多く発症し、症状や予後は浸潤臓器により様々だが、特に縦隔、肺に浸潤し、乳び胸による呼吸困難や窒息を起こし、多くは致命的である。また骨に浸潤し、疼痛や骨折を起こしたり、腹水や脾臓病変、血液凝固異常を合併する。これらは外科療法や内科療法（ステロイドなど）を行うが、多くは治療抵抗性である。

b. 疫学

平成 24、25 年度に厚生労働省難治性疾患克服研究事業の「リンパ管腫症の全国症例数把握及び診断・治療法の開発に関する研究班」で全国調査を行ったところ、85 例が登録された。しかし、診断が困難なため、未診断例などもあるとされ、国内では約 100 例程度ではないかと推測されている。小児、若年者に多く、約 8 割が 20 歳までに発症する。

c. 病因・病態

これまでの文献によると、リンパ管系の異常発生によるものと考えられているが、遺伝性はなく、原因はほとんど明らかになっていない。ゴーハム病の骨溶解を起こす機序についてはいくつかの研究がなされ、局所の破

骨細胞の活性化や微小環境のリンパ管形成に関わる増殖因子の活性化によってリンパ管組織が増殖し、機械的に骨を圧迫、骨溶解を起こしている可能性などが考えられている。

d. 症状

症状は腫瘍の浸潤部位によって、大きく異なる。多いのは胸部病変と骨病変で、腹部、皮膚、神経などにも浸潤し、様々な症状を呈する。胸部病変では、胸水、血胸、乳び胸、縦隔病変、心嚢水による息切れ、咳、喘鳴、呼吸苦を起こす。骨病変は頭蓋骨から脊椎、骨盤、四肢骨と全身に骨溶解を起こす。最初は無症状であるが、進行すると骨痛、病的骨折や骨溶解による側彎、脚長差、骨欠損などを起こす。また腹水や脾臓病変、リンパ漏、リンパ浮腫なども起こす。凝固異常（FDP、D-dimer上昇、血小板数低下）は慢性的な局所血管内凝固によって起こるとされ、稀に重度の血小板減少を起こすこともある。リンパ管腫症とゴーハム病は臨床症状がオーバーラップしており、症状だけで鑑別することが困難である。

e. 治療

残念ながら、標準的治療はない。局所病変に対しては、外科的切除や放射線治療、硬化療法が選択となる場合がある。胸水に対して胸腔穿刺、胸膜癒着術、胸管結紮術、胸腔腹腔シャント、放射線治療などを行う。また、高カロリー輸液、中鎖脂肪酸食、高タンパク食など栄養療法も行う場合がある。内科療法としてはステロイドや様々な報告があるが、効果は限られている。

f. ケア

浸潤している臓器によって症状が異なるため、それぞれに対して治療、ケアが異なる。基本的には対症療法しか存在しないため、そのケアは重要である。呼吸症状に関しては、排痰や感染予防などが重要である。皮膚症状に対しては、潰瘍や褥瘡予防が欠かせない。また骨折を予防するため、運動制限や理学療法も重要である。

g. 食事・栄養

胸水、乳び胸、腹水がある症例では、高カロリー輸液、中鎖脂肪酸食、高タンパク食などの栄養療法を行う場合があるが、効果は限定的である。

低タンパク血症、低アルブミン血症、低ガンマグロブリン血症に注意が必要である。

h. 予後

胸部病変を持つ症例の予後は不良である。フォロー可能であった48例の予後を解析した海外の文献では、小児（16歳まで）31例中、12例（39%）が死亡し、全例とも胸水や肺浸潤が死因であった。胸部病変を認めない症例や骨病変のみの症例の予後は良好であるが、骨病変の進行によってQOLの低下は必至である。頭蓋骨や脊椎のゴーハム病では、髄液漏や髄膜炎、神経症状を認め、致命的となる可能性がある。

2) 診断

<リンパ管腫症・ゴーハム病診断基準>

リンパ管腫症・ゴーハム病の診断は、(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。

(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。

鑑別疾患

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

(II) 細分類 リンパ管腫症・ゴーハム病診断基準

下記（1）の a)～c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、（2）の病理所見を認めた場合に診断とする。病理検査が困難な症例は、a)～c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、臨床的に除外疾患を否定できる場合に限り、診断可能とする。

（1）主要所見

- a) 骨皮質もしくは髄質が局在性もしくは散在性に溶解（全身骨に起こりうる）
- b) 肺、縦隔、心臓など胸腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、または胸腔内にリンパ液貯留
- c) 肝臓、脾臓など腹腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、または腹腔内にリンパ液貯留

（2）病理学的所見

組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた不規則に拡張したリンパ管組織よりなり、一部に紡錘形細胞の集簇を認めることがある。

特記事項

- ・除外疾患：リンパ脈管筋腫症などの他のリンパ管疾患や悪性新生物による溶骨性疾患、遺伝性先端骨溶解症、特発性多中心性溶骨性腎症、遺伝性溶骨症候群などの先天性骨溶解疾患。（皮膚、皮下軟部組織、脾臓単独のリンパ管腫は、医療費助成の対象としない。）
- ・リンパ管奇形（リンパ管腫）が明らかに多発もしくは浸潤拡大傾向を示す場合には、リンパ管腫症と診断する。リンパ管奇形（リンパ管腫）診断基準参照。
- ・疼痛や骨折が無い場合でも骨病変（無症候性溶骨性病変）を持っている可能性があるため、本症と診断した際にはX線写真などで全身骨スクリーニングを行い、早期診断と骨折リスクの回避が重要である。
- ・胸部病変は縦隔浸潤や胸水、肺浸潤を認めるが、評価には高分解能CTやMRIが有用である。肺門から気管支血管周囲に沿った病変や気管支血管束の周辺と肺小葉間中隔の肥厚を認めたり、傍脊椎にリンパ組織が広がっていることが特徴であり、MRIの脂肪抑制T2強調が有用である。
- ・病理組織学的にはHE染色において一層のリンパ管内皮細胞によって裏打ちされた拡張ないし複雑化した管腔を認めることが特徴である。免疫組織染色で

は細胞増殖マーカーである MIB-1 は陰性で、リンパ管内皮の同定には D2-40 や Prox-1 などが有用である。

<リンパ管腫症・ゴーハム病の重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

日本版 modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

modified Rankin Scale (参考にすべき点)

- 0_ まったく症候がない
(参考にすべき点) 自覚症状および他覚徴候がともにない状態である
- 1_ 症候はあっても明らかな障害はない
日常の勤めや活動は行える
(参考にすべき点) 自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
- 2_ 軽度の障害：発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える
(参考にすべき点) 発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
- 3_ 中等度の障害：何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える
(参考にすべき点) 買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
- 4_ 中等度から重度の障害：歩行や身体的要求には介助が必要である
(参考にすべき点) 通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
- 5_ 重度の障害：寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする
(参考にすべき点) 常に誰かの介助を必要とする状態である
- 6_ 死亡

日本脳卒中学会版

食事・栄養 (N)

0. 症候なし。
1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。

3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。
4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする。
5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している。

呼吸 (R)

0. 症候なし。
1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. 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。

3) 治療 治療指針

【急性期】浸潤臓器によるが、急性期から慢性期まで、基本は対症療法しかない。胸部病変の急性期では、呼吸障害が問題となるため、酸素療法やステロイドなどが必要となる。時に人工呼吸管理を行うが、大量胸水をきたした症例は予後不良である。胸腔穿刺、ドレナージの他、胸膜癒着術や硬化療法、胸管結紮術、外科的切除などを行い、ある程度の症状緩和効果が期待できる。骨病変の最も多い症状は溶骨病変からの病的骨折であり、整復術や固定術、人工関節置換術などの整形外科的処置が必要である。