

分担研究報告書

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

分担課題 巨大静脈奇形の小児慢性疾病「診断の手引き」、「疾患概要」、「医療意見書」作成

研究分担者氏名 三村秀文
所属研究機関名 聖マリアンナ医科大学
職名 放射線医学 教授

研究要旨

平成 27 年度に巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）は指定難病に認定されたが、巨大静脈奇形について小児期から成人にいたる移行期医療を検討した。平成 29 年度は診療ガイドライン、診断基準、重症度分類を小児慢性特定疾病と照合整理し、巨大静脈奇形の小児慢性特定疾病申請関連資料（診断の手引き、疾患概要、医療意見書）を作成した。同疾患は本年度、他の脈管奇形疾患と併せて小児慢性特定疾病に認定された。

A．研究目的

巨大静脈奇形について、小児期から成人にいたる移行期医療について検討し、小児慢性特定疾病に申請することとした。申請のため、小児慢性特定疾病資料（診断の手引き、医療意見書、疾患概要）を作成することとした。

B．研究方法

小児慢性疾病の診断の手引きには、書式に従い、「対象となる状態の程度」を記載し、「状態の程度に合致する具体的な対象範囲」として、「どのような症状がある者を対象とすべきか」、「診断基準（A 症状、B 検査所見、C 遺伝学的検査等、D 鑑別診断、E-1 確実例、E-2 疑い例等）」を記載した。

C．研究結果

巨大静脈奇形の小児慢性疾病対象となる状態の程度としては「疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合」とした。巨大静脈奇形診断基準は指定難病との整合性をふまえ、以下の通り記載した。

診断基準

(A) 症状

巨大静脈奇形は、身体所見では腫瘤状あるいは静脈瘤状であり、表在性病変であれば青色の色調である。圧迫にて虚脱する。病変部の下垂にて膨満し、拳上により虚脱する。血栓形成の強い症例などでは膨満や虚脱の徴候が乏しい場合がある。静脈石形成の場合は固い腫瘤を触れることがある。

(B) 検査所見

1．画像検査所見

超音波検査、MRI 検査、血管造影検査（直接穿刺造影あるいは静脈造影）、造影 CT 検査のいずれかで、頭頸部、四肢、体幹などにびまん性かつ連続性に、拡張又は集簇した分葉状、海綿状あるいは静脈瘤状の静脈性血管腔を有する病変を認める。内部に緩徐な血流がみられるが、血栓や石灰化を伴うことがある。

2．病理所見

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。内部に血栓や石灰化を伴うことがある。

(C) 遺伝学的検査等

なし。

(D) 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) 一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など

3．脈管奇形の他の疾患

例) リンパ管奇形、動静脈奇形、毛細血管奇形

(E-1) 確実例

A かつ B-1 の画像検査所見のみで診断される。B-1 のみで質的診断が困難な場合、A あるいは B-2 を加えて診断される。D を除外する。

(E-2) 疑い例
確実例であることが必要。

D . 考察

巨大静脈奇形は先天性疾患であり、多くは小児期に発症する。そのうち「頸部口腔咽頭びまん性病変」は指定難病となっているが、多くは対象となっていない。しかしながら多くの患者は慢性に経過する疾病のため、長期にわたって生活の質を低下させられ、通院治療を必要としており、公的助成の受け皿として小児慢性疾病に組み込まれることが望まれていた。

この度同制度に認定されることを念頭に同疾患の診断の手引き、疾患概要、医療意見書を作成した。指定難病に認定された診断基準、疾患概要との整合性をとり、齟齬がないものとした。

他の脈管奇形疾患と併せて、本疾患は平成 29 年度中に小児慢性疾病に認定された。

E . 結論

巨大静脈奇形の小児慢性疾病認定を見据えて診断の手引き、疾患概要、医療意見書を作成した。

F . 研究発表

1 . 論文発表

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

1) 三村秀文 . 血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン 2017. 小児外科 2017;49:829-832.

2) 小徳暁生, 三村秀文, 中島康雄 . 肺動静脈瘻(奇形)の診断. 日本臨床 2017;75:774-778.

G . 知的所有権の出願・取得状況(予定を含む)

1 特許取得

なし

2 実用新案登録

なし

3 その他

なし