

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

分担研究者 大須賀慶悟 大阪大学大学院医学系研究科放射線統合医学講座放射線医学 准教授

研究要旨：本年度の研究班の目標の一つに、脈管奇形疾患群について移行期医療の整備が掲げられている。脈管奇形の一つである巨大動静脈奇形は、進行性の先天性疾患のため、小児期より発症し医療機関で通院加療を要する場合が多い。巨大動静脈奇形のうち、ある程度重症度を有する頸部顔面又は四肢に限定した病変は、既に指定難病に認定されている。本研究では、小児慢性特定疾病への組み入れを念頭に、巨大動静脈奇形に関する「診断の手引き」の原案を作成した。

A．研究目的

脈管奇形疾患群の一つとして、「巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）」が指定難病に既に認定された。今後は小児期における公的医療助成の受け皿として、本疾患の小児慢性特定疾病への組み込みが望まれる。本研究では、巨大動静脈奇形について、小児慢性特定疾病制度の対象として必要となる、「診断の手引き」の原案を作成した。

B．研究方法

最初に、小児慢性特定疾病の対象となる「状態の程度」を規定し、その「状態の程度」に矛盾しない具体的な対象患者の要件を立案するとともに、診断基準を作成した。

C．研究結果

巨大動静脈奇形について以下の内容で、診断の手引きを作成した。

大分類：脈管奇形

細分類：巨大動静脈奇形

状態の程度：疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合

具体的な対象範囲：Schobinger 分類の II 期以降の巨大動静脈奇形で、病変の増大傾向、疼痛、腫脹、潰瘍、出血、感染、運動機能障害、骨格発達障害、心不全などの症状を有する場合。

< 診断基準 >

a. 症状：血管の拡張や蛇行が見られ、拍動やスリルを触知し、血管雑音を聴取する。

b. 検査所見：

b-1. 超音波、MRI、CT、動脈造影などの画像診断で、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。

b-2. 病理検査で、動脈と静脈の間接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。

b-3. 病変が患者の手掌大()以上の大きさである。
(患者本人の指先から手関節までの手掌の面積)

c. 遺伝学的検査：本疾患に特異的な遺伝子検査は現時点で行われていない。

d. 鑑別診断：

d-1.血管を構成する細胞の腫瘍性疾患（乳児血管腫、血管肉腫など）

d-2.後天性の血管病変（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）

「確実例」 a, b-1 または b-2、かつ b3 の項目を満たし、d の鑑別疾患を除外できる。

「疑い例」 a の項目のみ認める。

D．考察

本年度の研究班の目標の一つに、脈管奇形疾患群について移行期医療の整備が掲げられている。巨大動静脈奇形は、先天性かつ進行性の高流速型の脈管奇形であり、小児期に発症することが多い。必ずしも小児期には指定難病の要件となる重症度を示さないが、医療機関の通院・加療が必要な場合が多い。従って、小児期の公的医療助成の受け皿として、小児慢性特定疾病への組み込みが考慮される。作成された巨大動静脈奇形の診断の手引きの原案に基づいて、小児慢性特定疾病制度への採択

が前向きに検討されることが期待される。

E . 結論

巨大動静脈奇形に関して、小児慢性特定疾病の組み入れを念頭に、状態の程度、具体的な対象範囲及び診断基準を元に「診断の手引き」を作成した。

F . 研究発表

論文発表

欧文

1. Lukies MW, Osuga K, Nakazawa T, Ono Y, Higashihara H, Tomiyama N. Endovascular management of an acquired subclavian arteriovenous fistula. *Interventional Radiology* 2:33-37, 2017

和文

1. 本行秀成、大須賀慶悟、中村純寿、合田清一、木村廉、大平亮介、小野祐介、中澤哲郎、東原大樹、富山憲幸. 直接穿刺及び経静脈的血管塞栓術が奏効した大腿及び骨盤type-I I AVMの2例. *日本IVR学会誌* 32(3):197-203, 2017

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