

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

難治性血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形（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 血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022
の改訂・英文化・普及・啓発

石川 耕資 国立大学法人北海道大学 大学院医学研究院 形成外科学教室 助教

研究要旨

本研究は血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形（リンパ管腫）・リンパ管腫症および関連疾患について、最新のエビデンスに基づいて診療ガイドラインの策定することで、患者、患者家族、医療従事者ならびに一般市民への情報提供に貢献することを目指している。令和6年度は、「血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022」（第3版）の改訂・英文化・普及・啓発を行った。

A. 研究目的

本研究は血管腫・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症およびその関連疾患を対象とし、指定難病、小児慢性特定疾病と照合しつつ、対象を広く医学会、社会・国民に普及・啓発につとめるものである。

本研究班の前身である難治性血管腫・血管奇形についての調査研究班（平成21-23年度佐々木班）において、「血管腫・血管奇形診療ガイドライン2013」が策定・公表された。続いて、平成26-28年度の本研究班（三村班）において、「血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン2017」（第2版）が策定・公表され、令和2年3月には、その英訳である「Japanese Clinical Practice Guidelines for Vascular Anomalies 2017」が、Journal of Dermatology, Pediatrics International, Japanese Journal of Radiologyの3誌に掲載され世界に発信された。

本研究班では、令和2年度から診療ガイドラインの改訂作業を進め、令和5年3月24日に「血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022」（第3版）を発行した。令和6年度は、その改訂・英文化・普及・啓発を目的とした。

B. 研究方法

「血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022」（第3版）の改訂・英文化を行い、市民公開講座において、その普及・啓発を行う。

（倫理面への配慮）

該当なし

C. 研究結果

令和6年9月6日、東京で開催された一般社団法人日本医学会連合第2回診療ガイドライン統括委員長会議に出席し、診療ガイドライン作成における利益相反管理、迅速な更新の取組み等に関して知見を得た。その知見を反映して、利用者の利便性の向上を目指し、PDF目次機能・ページ内ハイパーリンクを追加した「血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022」（第3.1版）を令和6年9月24日に発行した。

英文翻訳会社が英訳した「血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022」（第3版）に引用文献を挿入し、医学用語・略語・記号の校正を行い、略語一覧を作成した。

令和7年3月2日、本研究班主催オンライン市民公開講座において、「リンパ浮腫・慢性創傷に対する低酸素応答システム活性化薬剤による薬物療法の開発：動物実験からの考察」と題した発表を行った。

D. 考察

日本医学会連合第2回診療ガイドライン統括委員長会議において、今後の診療ガイドライン改訂における利益相反管理、迅速な更新の取組み等に関して知見を得た。

本研究班主催のオンライン市民公開講座において、本疾患に罹患する患者や家族、医療従事者に対してわかりやすい情報提供を行うことができたと考えられる。

E. 結論

「血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症診療ガイドライン2022」（第3版）の改訂・英文化・普及・啓発を行った。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Ishikawa K, Maeda T, Funayama E, Muraio N, Miura T, Sasaki Y, Seo D, Mitamura S, Oide S, Yamamoto Y, Sasaki S: Fluoroscopy- and endoscopy-guided transoral sclerotherapy using foamed polidocanol for oropharyngolaryngeal venous malformations in a hybrid operation room: A case series. *J Clin Med* 13: 2369, 2024
2. Fujino A, Kuniyeda K, Nozaki T, Ozeki M, Ohyama T, Sato I, Kamibepu K, Tanaka A, Uemura N, Kanmuri K, Nakamura K, Kobayashi F, Suenobu S, Nomura T, Hayashi A, Nagao M, Kato A, Aramaki-Hattori N, Imagawa K, Ishikawa K, Ochi J, Horiuchi S, Nagabukuro H: The prospective natural history study of patients with intractable venous malformation and Klippel-Trenaunay syndrome to guide designing a proof-of-concept clinical trial for novel therapeutic intervention. *Lymphat Res Biol* 22: 27-36, 2024
3. 佐々木了, 村尾尚規, 石川耕資: 特集/血管腫・脈管奇形の長期治療経過: 血管腫・脈管奇形の長期治療経過の総論と今後の展望. *形成外科* 67: 445-455, 2024
4. 石川耕資, 佐々木雄輝, 佐々木了: 血管腫・脈管奇形の遺伝子異常. *日小児血がん会誌* 61: 339-345, 2024

2. 学会発表

1. Ishikawa K, et al: Targeted next-generation sequencing for detection of *PIK3CA* mutations in archival tissues from patients with Klippel-Trenaunay syndrome: A retrospective study of 14 patients. International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA) World Congress 2024, Madrid, Spain, 2024. 5. 7-10
2. Ishikawa K, et al: Fluoroscopy and endoscopy-guided transoral sclerotherapy using foamed polidocanol for oropharyngolaryngeal venous malformations in a hybrid o

peration room: A case series. In International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA) World Congress 2024, Madrid, Spain, 2024. 5. 7-10

3. Ishikawa K, et al: International Session. Session 2. Free Paper 1. Genotype-phenotype analyses in patients with Klippel-Trenaunay syndrome using targeted next-generation sequencing for detection of *PIK3CA* mutations. The 44th Annual Meeting for Japanese Society of Phlebology, Karuizawa, 2024. 6. 13-14
4. 石川耕資, 他: シンポジウム11 ニッポンの形成外科へ血管腫・脈管奇形の未来を託す 徹底討論、これからの血管腫・脈管奇形治療. 顔面の毛細血管奇形に対する色素レーザー治療の長期成績とこれからの治療. 第67回日本形成外科学会総会・学術集会, 神戸, 2024. 4. 10-12
5. 石川耕資, 他: 下肢Klippel-Trenaunay症候群症例の手術検体におけるmTOR経路のリン酸化タンパク質の病理組織学的検討. 第67回日本形成外科学会総会・学術集会, 神戸, 2024. 4. 10-12
6. 石川耕資, 他: 要望演題8 Klippel-Trenaunay症候群. 次世代シーケンスによる下肢Klippel-Trenaunay症候群に対する*PIK3CA*遺伝子変異解析と表現型の検討. 第44回日本静脈学会総会, 軽井沢, 2024. 6. 13-14
7. 石川耕資, 他: 顔面の毛細血管奇形に対する色素レーザー治療の長期経過と合併症の検討. 第16回日本創傷外科学会総会・学術集会, 金沢, 2024. 7. 11-12
8. 石川耕資, 他: Klippel-Trenaunay症候群における*PIK3CA*遺伝子型とmTOR経路タンパク質リン酸化についての比較検討. 第20回日本血管腫血管奇形学会学術集会, 新潟, 2024. 7. 26-27 [優秀演題賞]
9. 石川耕資, 他: 顔面の毛細血管奇形に対する色素レーザー治療の中長期的な治療効果の検討. 第45回日本レーザー医学会総会, 京都, 2024. 11. 9-10

H. 知的財産権の出願・登録状況

(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