

# 16

## 脈管系疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
  - 表1 対象疾病一覧
  - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点－疾患個別－

2

## 1. 疾患群の概要

本疾患群には、血管やリンパ管の形成異常・機能異常を呈する疾病が含まれる。

国際的な疾患分類であるThe International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA)分類に基づいて、各疾患を定義・分類している。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、**対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合**である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

## 表1 対象疾病一覧（脈管系疾患）

対象疾病		対象基準
大分類	細分類	
脈管奇形	1 青色ゴムまり様母斑症候群	脈A
	2 巨大静脈奇形	脈A
	3 巨大動静脈奇形	脈A
	4 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	脈A
	5 原発性リンパ浮腫	脈A
	6 リンパ管腫	脈B
	7 リンパ管腫症	脈B
遺伝性出血性末梢血管拡張症	8 遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	脈A
カサバツハ・メリット症候群	9 カサバツハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	脈A

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

## 表2 疾病の状態の程度と対象基準（脈管系疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
疾病による症状がある場合又は治療が必要な場合	同左	脈A
治療が必要な場合	同左	脈B

6

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 青色ゴムまり様母斑症候群

- 全身の皮膚および消化管を中心とした内臓に生じる静脈奇形によって、消化管出血や貧血が起こる。ときに重篤な出血性合併症を起こすこともある。
- 大量出血時は輸血、消化管病変は内視鏡的硬化術やレーザー凝固術、外科切除などが試みられるが根治的治療はない。
- 全身の皮膚および消化管を中心とした多臓器に静脈奇形が認められ、これらに起因する出血、貧血、局所性血管内凝固異常、疼痛などを呈し得る症例で、定期的な通院や医療的介入を要する症例を助成対象とする。

7

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 巨大静脈奇形

- 頭頸部、四肢、体幹などに、単発または複数臓器にびまん性に分布する病変。
- 先天性病変であるが、小児期に症状が初発することも稀でなく、加齢、妊娠、外傷などの要因により進行し、巨大なものでは血液凝固異常や心不全に至る。
- 外科手術や硬化療法などを行うが、しばしば根治困難で、切除によって重要機能の喪失や致死的大量出血につながることもある。対症療法も含めて生涯にわたる長期療養を必要とする。
- 巨大静脈奇形は治療が困難な場合があるため、積極的な治療を行っていても、疼痛、腫脹、機能障害、出血、感染、血液凝固異常、心不全などの症状を呈する場合は助成対象となる。

8

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 巨大動静脈奇形

- 病変内に動静脈短絡(シャント)を有し、拡張・蛇行した異常血管の増生を伴う。成長とともに増大、増悪し、疼痛、潰瘍、感染、機能障害などを起こす。
- 先天性と考えられているが、乳幼児期にはほぼ無症候で、学童期以降に気付かれることも少なくない。
- 外科手術や血管内治療などを行うが、しばしば根治困難で、生涯にわたる医学的管理を必要とする。
- Shobinger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を助成対象とする。

9

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

- 四肢のうち一肢又はそれ以上のほぼ全体にわたる混合型脈管奇形に、片側肥大症を伴う。強い疼痛、潰瘍、感染、出血など様々な症状を呈する。
- 乳児期には無症状で、成長に伴い症候化する場合がある。
- 様々な治療を行うが、根治的治療法は無く、生涯にわたる継続的管理を要する。
- 本疾病の治療とケアにより保護者の社会活動が制限され、本人と保護者の生活の質が損なわれる場合  
特に
  - ◆ 出血・感染・蜂窩織炎に対して数回／年の医療処置が必要で日常生活が制限される場合
  - ◆ 輸血を要する慢性貧血、出血死、敗血症などの重度感染症を合併するリスクがある場合を助成対象とする。

10

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### 原発性リンパ浮腫

- リンパ管の先天的低形成・無形成や機能不全により、四肢、特に下肢を中心にリンパうっ滞（浮腫）を発症し慢性的に経過する疾患である。発症時期は様々で、乳児期発症例から成人期以降の発症例までである。
- 特に誘因なく四肢、特に下肢に慢性の浮腫を認め、経過とともに進行し、蜂窩織炎、色素沈着、皮膚の乾燥、皮膚血流障害、皮膚潰瘍、リンパ漏、白癬症等の皮膚感染症、硬化、象皮症、関節拘縮による機能障害等を発症する。
- 悪性腫瘍術後などの二次性リンパ浮腫や皮下脂肪内のリンパ管奇形との鑑別が重要。
- 本疾病による症状を認める場合、または浮腫に対する内科的治療や理学療法を必要とする場合、慢性浮腫により二次性に発症する感染・皮膚病変などに対し治療を必要とする場合、を助成対象とする。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患個別—

#### リンパ管腫（リンパ管奇形）

- 主に小児（多くは先天性）に発生する大小のリンパ嚢胞を主体とした腫瘍性病変で全身のどこにでも発生しうる。
- 内部に感染や出血を起こすことや、頭頸部や縦隔に発生したリンパ管腫では気道圧迫による呼吸困難を合併することがある。
- 疾病の状態の程度「治療が必要な場合」とは、リンパ嚢胞を含む腫瘍による圧迫症状や、内部の出血、感染、外観上の問題に対し、治療が必要な場合を指す。
- 病変部位や大きさによっては、待機的手術を行うこともあるため、このような症状に対し手術を待機している場合や、対症療法などの治療を必要とする場合にも助成対象とする。

12

### 3. 申請時の注意点ー疾患個別ー

#### リンパ管腫症（ゴーハム病を含む）

- 拡張したリンパ管による浸潤性病変を主体とし、溶骨性変化や多臓器での発生、乳糜胸水・腹水などの多彩な臨床症状を呈する。
- 根治的な治療法はなく、多くの場合は対症療法となる。病変が局所の場合は、外科的治療が主となるが、ほとんどが全身性、びまん性であり、放射線治療や薬物療法などが必要となる。
- 疾病による何らかの症状のある場合、および、こうした症状に対し、手術や対症療法などの治療を必要とする場合に助成対象とする。
- 骨溶解が主体のゴーハム病もリンパ管腫症と類似した症状を呈する類縁疾患であるため、診断基準を満たせば、助成対象とする。

以上で本講座は終了です。