

D21.美容皮膚科学 血管腫および血管異常 V1.0

一般社団法人再生医療ネットワーク

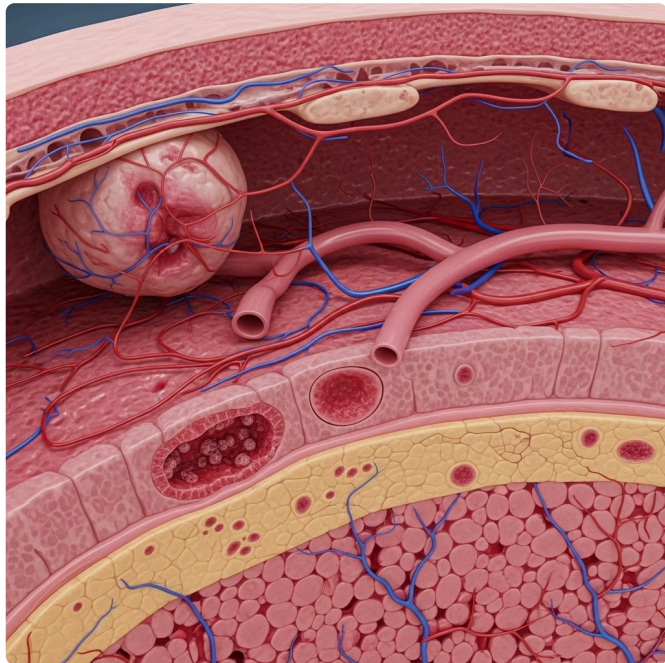
<https://rmnw.jp>

著:再生医療ネットワーク代表理事 松原充久 監修:ヒメクリニック 武藤ひめ

血管腫および血管異常の定義・分類

血管腫および血管異常（vascular anomalies）とは、体内の血管（脈管）系に生じる先天性あるいは後天性の病変の総称です。これらは大きく「血管性腫瘍（血管腫）」と「血管奇形」の2つに分類されます。

血管病変の全体像



血管性腫瘍（血管腫）

血管内皮細胞の増殖性変化を伴う腫瘍性病変です。代表的なものには乳児血管腫（いちご状血管腫）、先天性血管腫、房状血管腫（tufted angioma）などの良性腫瘍があります。



血管奇形

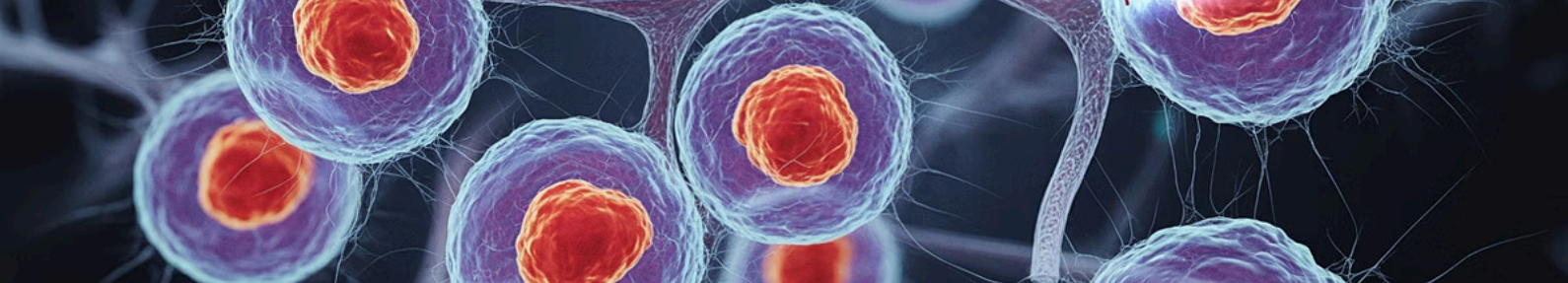
内皮細胞の増殖を伴わず、血管の構造的異常による奇形（形成異常）です。流れの遅い低流速病変（毛細血管奇形、静脈奇形、リンパ管奇形）と、流れの速い高流速病変（動静脈奇形）に分類されます。

さらに二つ以上の奇形が混在する混合型奇形、大血管の起始や走行の異常（例：先天性大静脈の奇形）、他の過誤腫や症候群に伴うもの（例：Klippel-Trenaunay症候群、Sturge-Weber症候群）なども分類上考慮されます。

⚠ 命名の注意

かつて日常的に使われていた「単純性血管腫」や「海綿状血管腫」といった用語は、現行の国際分類（ISSVA分類）では推奨されません。例えば「単純性血管腫」は現在「毛細血管奇形」と呼ばれ、「海綿状血管腫」は実態としては「静脈奇形」（深部静脈の拡張病変）に相当します。診断や治療の場では最新の分類に基づく正確な用語の使用が重要です。

2024年にはISSVA分類の最新改訂版（2025年版）が公開されており、従来の用語の見直しや新たな疾患項目の追加、遺伝学的知見の反映が行われています。これは医療者間の共通理解を促進し、患者への適切な対応に資する国際標準となっています。

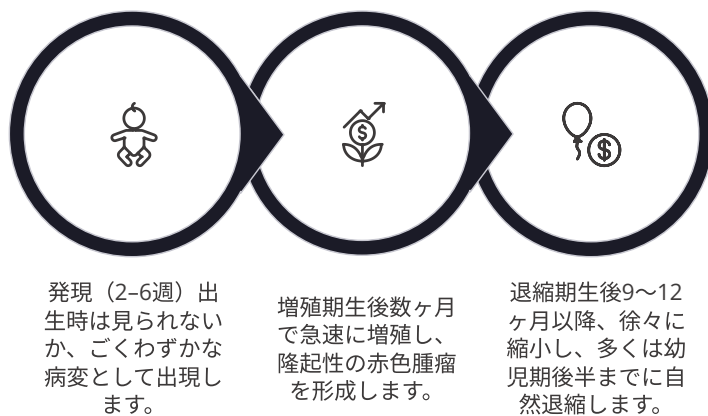


血管性腫瘍（血管腫）の病態生理と発症メカニズム

血管性腫瘍は、血管内皮細胞の異常な増殖を特徴とする腫瘍性病変の総称です。これらは大きく、出生後に発生・増殖する「乳児血管腫」と、出生時にすでに存在する「先天性血管腫」に分類されます。それぞれの特性と発症メカニズムを詳しく見ていきましょう。

乳児血管腫（いちご状血管腫）

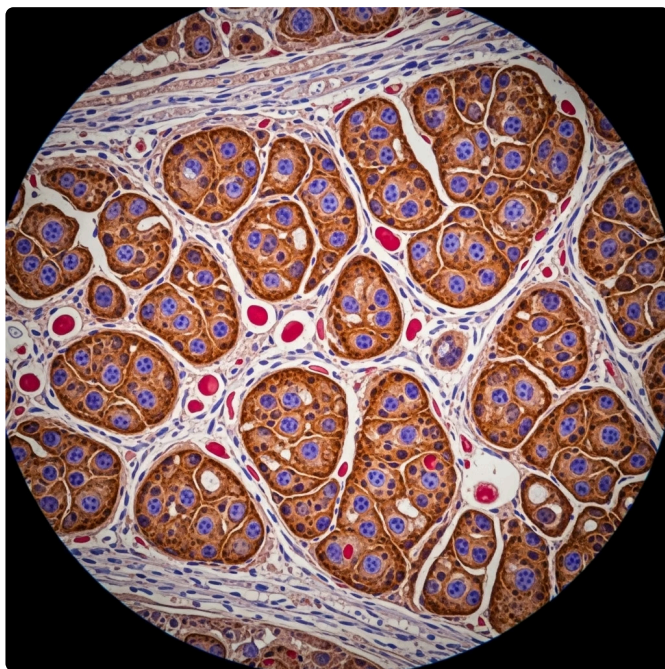
乳児血管腫は、新生児の約1%に発生する最も一般的な良性血管腫瘍です。その特徴的な経過は、以下の3つの段階に分けられます。



病理学的特徴と発症機序

病理学的に乳児血管腫は、肥厚した毛細血管が充実性に増殖する所見を示します。特に、乳児血管腫に特徴的なマーカーとして GLUT1（グルコーストランスポーター1）が陽性となることが挙げられます。GLUT1の陽性所見は胎盤由来の血管内皮にも共通する特徴であり、乳児血管腫の病因には胎盤や妊娠に関連した因子が関与している可能性が示唆されています。

実際、乳児血管腫の血管内皮は、正常皮膚よりも胎盤の微小血管内皮に遺伝子発現が類似するという報告があります。このことから、胎盤組織の迷入や低酸素ストレスなどが発症のトリガーとなるという説が提唱されています。明確な遺伝子変異はまだ特定されていませんが、VEGFR2やTEM8といった分子経路の異常が示唆されており、腫瘍内皮細胞がモノクローナルに増殖することも確認されています。



- ❑ 乳児血管腫は通常単発ですが、多発例も存在し、肝臓など皮膚外臓器に多発するケース（肝血管腫合併症例）もあります。特に巨大な顔面病変の場合、PHACE症候群（Posterior fossa奇形、血管腫、動脈異常、心奇形・大動脈縮窄、眼異常、胸骨窟形成不全）を合併する可能性もあるため、注意深い診察が必要です。

先天性血管腫の特徴と亜型

先天性血管腫（congenital hemangioma）は出生時にすでに完成した状態で存在する血管腫瘍で、頻度は乳児血管腫よりもはるかに稀です。臨床経過に応じて3亜型に分類されます。

RICH（rapidly involuting congenital hemangioma）

出生後早期に急速退縮するタイプの先天性血管腫です。出生時には既に完成された腫瘤として存在し、生後6～14ヶ月までに自然消退します。

NICH（non-involuting congenital hemangioma）

退縮せず持続するタイプの先天性血管腫です。出生時から存在し、自然消退せずに持続的に存在し続けます。

PICH（partially involuting congenital hemangioma）

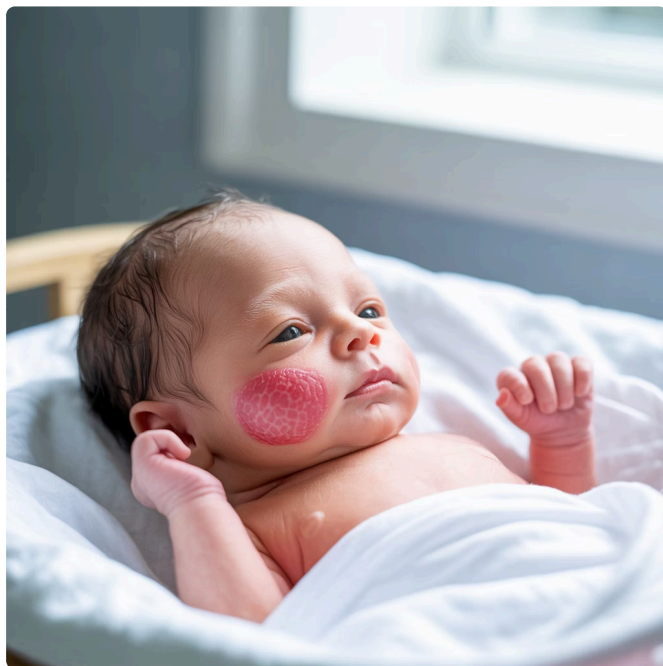
両者の中間の経過をとるタイプです。出生時には存在し速やかにある程度縮小するものの完全には消退せず一部残存する中間型です。

病理学的特徴と鑑別点

病理学的には乳児血管腫と類似しますが、GLUT1陰性である点で明確に区別されます（GLUT1陽性の血管腫は乳児血管腫に限られます）。画像上は乳児血管腫と概ね似ていますが、石灰化を伴うことがあります（RICHの約37%、NICHの17%で石灰化を認めるとの報告）、この所見も乳児血管腫との鑑別に有用です。

臨床的意義

先天性血管腫も基本的には良性で、多くは合併症を起こしませんが、まれに心不全や高出量心不全の原因となる大きな病変も報告されています。治療方針は型によって異なり、RICHは自然消退を待つことが多いですが、NICHやPICHでは症状や美容上の問題があれば介入が必要となる場合があります。



先天性血管腫の臨床像。出生時にすでに完成された血管腫として存在し、GLUT1陰性である点が特徴的です。

① その他の血管性腫瘍

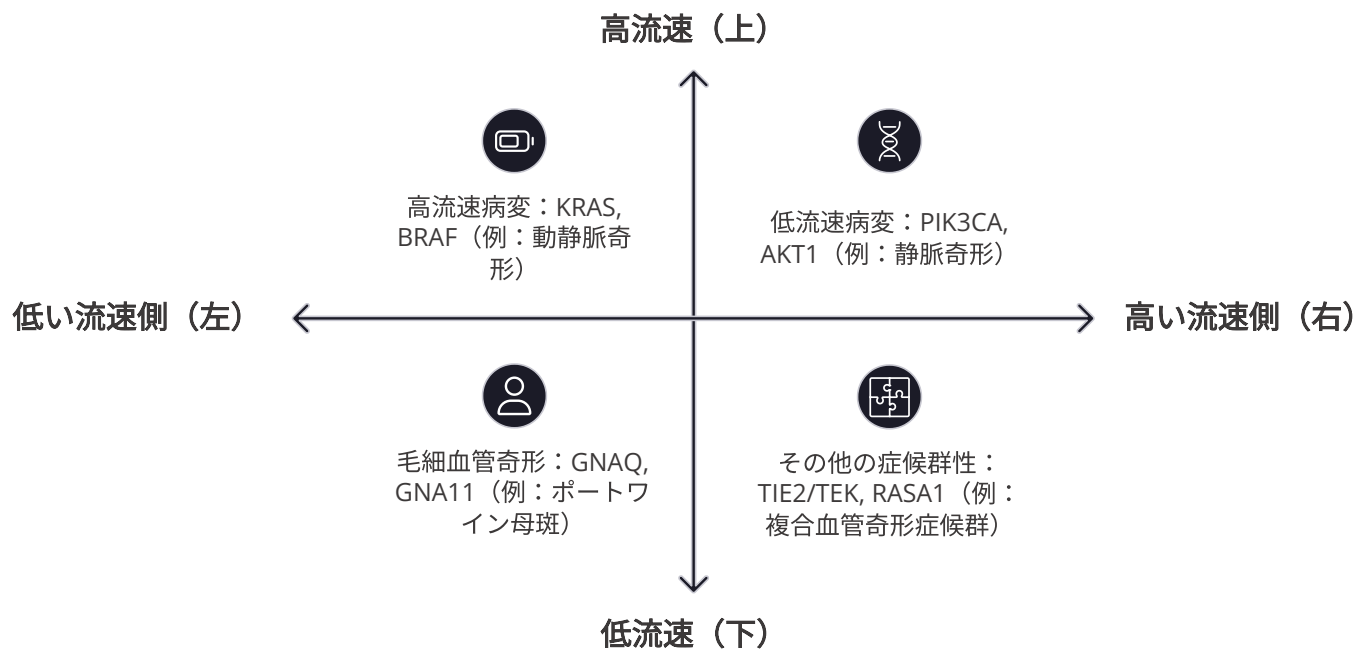
カポジ肉腫様血管内皮腫（Kaposiform Hemangioendothelioma: KHE）や房状血管腫（TA）などがあります。KHE/TAは乳幼児期に発生するまれな境界悪性の腫瘍で、カサバツハ・メリット現象（Kasabach-Merritt現象：腫瘍内での血小板消費による重篤な血小板減少・凝固障害）を引き起こすことがあり注意が必要です。

血管奇形の基本病態と発生メカニズム

血管奇形は構造的な血管の奇形（異常拡張や異常吻合）による病変で、内皮細胞の過剰増殖はなく先天的に形成されます。ただし症状の顕在化は乳幼児期～成人まで様々です。

発生メカニズム

発生メカニズムとしては、胚発生期の血管新生・形成過程における遺伝子変異（体細胞モザイク変異）が特定の血管細胞クローンに生じ、それが局所的な構造異常血管網を形成すると考えられています。



近年の分子遺伝学研究により、多くの血管奇形で原因遺伝子の同定が進みました。例えば高流速病変の多くはRAS/MEK/ERK経路の活性化変異（KRAS, BRAF, MAP2K1など）、低流速病変の多くはPI3K/Akt/mTOR経路の活性化変異（PIK3CA, TEK[Tie2], PTENなど）が関与することが明らかになっています。

遺伝子変異と分子標的治療

これらの遺伝子変異の発見は、近年の分子標的治療薬開発に直結しています。例えば、mTOR阻害薬であるシロリムスは、PI3K/Akt/mTOR経路の異常を持つ様々な血管奇形に効果を示します。また、PIK3CA選択的阻害薬アルペリシブやMEK阻害薬トラメチニブなども、特定の遺伝子変異を持つ血管奇形に対する治療薬として研究されています。

- ❑ 血管奇形は基本的に良性疾患ですが、進行性であり完全治療が困難なことが多いです。分子レベルでの病態理解が進むことで、より効果的な治療法の開発が期待されています。

毛細血管奇形（単純性血管腫）

毛細血管奇形は皮膚の毛細血管が拡張した平坦な紅斑病変で、出生時から存在します。真皮浅層～中層の毛細血管が異常拡張する構造異常であり、腫瘍のような隆起を伴わないのが特徴です。

臨床像

典型例はポートワイン母斑（port-wine stain）と呼ばれる鮮紅色～暗赤色の平坦な斑で、顔面や四肢に好発し、生涯消退しません。むしろ加齢とともに色調が濃くなり、肥厚や結節形成を生じることがあります。

一方、サーモンパッチ（額部正中の薄紅斑、後頸部のウンナ母斑など）は同じ毛細血管拡張でも乳幼児期に自然消退する軽症型であり、鑑別が必要です。



典型的なポートワイン母斑の臨床像。平坦な紅斑として皮膚表面に現れ、年齢とともに色調が濃くなる傾向がある。

病因と分子機序

病因として、近年GNAQ遺伝子の体細胞変異（R183Qなど）が毛細血管奇形で見出されました。GNAQは血管内皮の血流感知に関与するGタンパクであり、その変異により内皮細胞が血流の剪断応力を正しく感知できず血管拡張シグナルが生じる可能性があります。

さらに変異型GNAQ/GNA11はPI3K/Akt経路を活性化し、静脈奇形やリンパ管奇形と共通するメカニズムで血管拡張を引き起こす可能性も指摘されています。

⊗ 合併症と関連症候群

顔面の広範な毛細血管奇形はSturge-Weber症候群（三叉神経領域の母斑＋脳軟膜血管奇形によるてんかん発作など）を合併することがあり、その原因も同じGNAQ変異によると考えられます。毛細血管奇形それ自体は血流は遅く大きな合併症は少ないものの、見た目の問題からQOLに影響し得る病変です。



静脈奇形（静脈性血管奇形）

静脈奇形は主に静脈系の先天異常で、皮下～筋肉内の異常拡張した静脈腔からなる軟らかい腫瘤として現れます。

臨床的特徴

皮膚表面は正常～青紫色で、圧迫すると縮小し、体位やValsalva操作で拡張する可撓性のあるしこりが典型的です。

静脈奇形はかつて「海綿状血管腫」とも呼ばれてきましたが、実態は腫瘍ではなく構造奇形であり、組織学的には内皮細胞の増殖なく異常に拡張した静脈腔が散在します。単純型脈管奇形としては最多で、四肢・体幹・顔面のほか粘膜や内臓にも生じ得ます。

臨床的には疼痛や腫脹を来とし、大きな病変では凝血傾向やDIC様の凝固障害を伴うこともあります（局所での血流鬱滞により静脈石形成や慢性DIC状態となる）。



発生メカニズムと遺伝的背景

遺伝的背景

多くは孤発性の体細胞変異によりますが、一部家族性（AD遺伝）のものもあり、その場合はTEK遺伝子（Tie2受容体チロシンキナーゼ）の生殖細胞変異が見出されています。

分子メカニズム

生殖細胞変異だけでは全身の静脈が奇形になるはずなのに局所病変に留まる理由が不明でしたが、後に奇形部位の組織でのみ二次的な体細胞変異（second-hit）としてTEK遺伝子の別の変異や下流分子のPIK3CA変異が検出され、局所に限局する理由の一端が解明されました。

病態生理

Tie2経路の活性化と、それによる異常な血管平滑筋の配置や内皮の老化現象などが静脈の嚢状拡張を導くと考えられています。遺伝子学的には上述のTie2/PI3K経路の変異（PIK3CA変異はCLOVES症候群など過成長症候群の原因としても知られる）が多くの症例で認められます。

リンパ管奇形（リンパ管腫）

リンパ管奇形はリンパ管の先天的異常拡張・嚢胞化により、皮下や深部にリンパ液を含む嚢胞状の病変を形成する疾患です。先天性リンパ管異形成とも呼ばれ、生後早期から小児期に発見されることが多く、頭頸部や腋窩に好発します。

大嚢胞型（マクロ嚢胞型）

大きな嚢胞が少数存在するタイプです。かつて「嚢胞性ヒグローム」（cystic hygroma）とも呼ばれた頸部などの大型嚢胞腫瘍で、圧迫症状を来す場合があります。治療反応性が比較的良好で、硬化療法の効果が期待できます。

小嚢胞型（ミクロ嚢胞型）

小嚢胞が多数集簇するタイプです。皮膚・粘膜に小水泡状の病変（リンパ管腫症やリンパ管腫状血管腫症として知られる）を呈し、出血や滲出液を反復することがあります。治療抵抗性であることが多いです。

分子機序と病態

リンパ管奇形の分子機序として、多くの例でPIK3CA遺伝子の活性化変異（E542KやH1047Rなど）がリンパ管内皮細胞に認められます。これは静脈奇形と共通するPI3K/Akt/mTOR経路の過剰活性化であり、変異によりVEGF-C/VEGFR3などリンパ新生分子の発現異常や内皮細胞の増殖・遊走亢進が誘導され、異常なリンパ管の拡張・嚢胞形成をもたらすと考えられます。



頸部に発生したリンパ管奇形。複数の嚢胞性病変が集簇し、皮下から深部にかけて広がっている。

発生時期によって病変表現型が異なる可能性も指摘され、マウスモデルでは胚発生初期にPIK3CAを活性化すると大嚢胞主体の病変が、後期に活性化すると小嚢胞主体の病変が生じるとの報告があります。

⚠️ いずれも低流速（実質的には無血流）の病変ですが、感染（蜂窩織炎）や出血による増大を繰り返し、慢性的に患児・患者を悩ませることがあります。遺伝的背景は散発性のPIK3CA変異が多いものの、まれにPTEN変異症候群やその他の遺伝子異常に伴う例もあります。

動静脈奇形（動静脈瘻含む）

動静脈奇形（AVM）は細動脈と細静脈が毛細血管床を介さず直接交通する先天性のシャント病変で、高速の動脈血が静脈系に流入するため局所の血行動態を大きく乱します。出生時から存在しますが、小児期は目立たず思春期以降に増悪・拡大してくる例も多く、高流量による拍動性の腫瘍、皮膚の紅潮（温熱感を伴う）、進行すると潰瘍や出血、高心拍出性心不全に至ることもあります。

臨床的重症度分類

臨床的重症度はSchobinger分類でⅠ（安静紅斑期）～Ⅳ（心不全）に段階づけされます。

ステージⅠ	安静紅斑期	皮膚の温感、紅潮、毛細血管拡張を伴う紅斑
ステージⅡ	拡張期	拍動、血管雑音（bruit）、拡張した血管の触知
ステージⅢ	破壊期	疼痛、潰瘍形成、出血、感染
ステージⅣ	代償不全期	心不全（高心拍出量性）

遺伝子学的特徴

遺伝子学的には、近年多くの孤発性AVMでRAS-MAPK経路の体細胞変異（KRASのG12V/D変異、BRAF V600E変異、MAP2K1変異など）が発見されました。これらの変異により内皮細胞でMEK/ERKシグナルが亢進し、細胞増殖は伴わないものの血管新生や分化異常が引き起こされ、結果として異常吻合が形成されと考えられます。

遺伝性症候群

一部の遺伝性症候群では生殖細胞変異によりAVMを呈するものもあり、有名なものにRASA1遺伝子変異によるCM-AVM症候群（毛細血管奇形と多発AVMの合併）、SMAD4遺伝子変異による遺伝性出血性末梢血管拡張症（HHT；肺や肝AVM合併）などがあります。

❌ 臨床的特徴と注意点

動静脈瘻（AVF）はAVMから実質的なnidus（錯綜血管塊）を欠いたものを指し、外傷後や医原性に獲得されるものもあります。AVM/AVFは高流速病変で、触診上のスリル（振動）や聴診上のブルー（雑音）を呈する点で他の血管異常と異なります。また流入動脈の拡張と流出静脈の動脈化（静脈血の動脈様高速化）がみられ、これはカラードプラでの静脈の動脈化波形として視覚化できます。AVMは進行性で自然退縮しないため、治療介入しない限り症状は悪化する傾向があります。

血管腫・血管奇形の診断アプローチ

血管腫・血管奇形の診断では病歴と視診（身体診察）が何より重要です。その上で、非侵襲的画像検査や必要に応じた病理組織検査を組み合わせて診断を確定します。

1 病歴聴取と視診

まず、病変の出現時期（出生時からあるか、生後に出現したか）、増大や退縮の経過は血管性腫瘍と血管奇形の鑑別に直結します。乳児血管腫であれば生後数週間で出現・増大し、その後退縮傾向を示しますが、奇形の場合は出生時から存在しゆっくり拡大または一貫して存在します。

1

2

2 身体診察

診察で視触診を行い、病変の色調（鮮紅色、暗赤色、青色調、皮膚色など）、形態（平坦or隆起性、有茎性か）、圧迫による圧縮性の有無、拍動の有無、温度差、聴診上の雑音の有無などを調べます。例えば毛細血管奇形なら平坦な紅斑で圧しても色が消退せず、静脈奇形なら青紫色の軟らかい膨隆で圧迫すると一時的に縮小し、動静脈奇形なら触知できる拍動と雑音、局所温感を伴うなど特徴があります。

3 画像検査

超音波検査（エコー）＋カラードブラ、MRI検査、必要に応じてCT検査や血管造影を行います。超音波では病変の充実性/嚢胞性や内部エコーの有無を評価し、カラードブラで血流の有無・流速パターンを調べます。MRIは病変の広がり評価に最適で、組織コントラストに優れ病変の構造解析が可能です。

3

4

4 病理組織検査

診断が不確かな場合や悪性を疑う場合には生検・病理組織検査を行います。血管腫瘍では増殖した内皮細胞による血管腔が多数みられ細胞密度が高く、血管奇形では内皮は扁平で増殖はなく、正常構造の延長上にある拡張・奇形血管がみられます。乳児血管腫のGLUT1免疫染色陽性は極めて特徴的で、他の血管腫瘍や奇形では陰性であるため鑑別に有用です。

画像診断の特徴

画像診断は血管病変の評価に極めて有用です。各検査法の特徴と所見を以下に示します。



超音波検査＋カラードブラ

被曝がなく乳幼児にも安全に施行できる第一選択の検査法です。高流速の動脈波形と動脈化した静脈波形を伴う病変はAVMを示唆し、軟部組織塊を伴い内部に動静脈両方の血流を示す場合は血管腫瘍を示唆します。血流を欠く嚢胞構造が見られればリンパ管奇形の可能性が高いでしょう。



MRI検査

病変の広がり評価に最適で、組織コントラストに優れ病変の構造解析（脂肪や筋との位置関係、骨浸潤の有無など）が可能です。静脈奇形ではしばしばMRIのT2強調像で高信号の病変内に低信号の石灰化（静脈石）が点在する像が見られます。



CT検査

石灰化の検出や骨病変の評価に有用ですが、被曝の問題から小児では必要最小限に留めます。乳児血管腫では造影CTで強い均一な濃染を示し、静脈奇形では不均一な濃染と静脈石（石灰化）を認めることがあります。

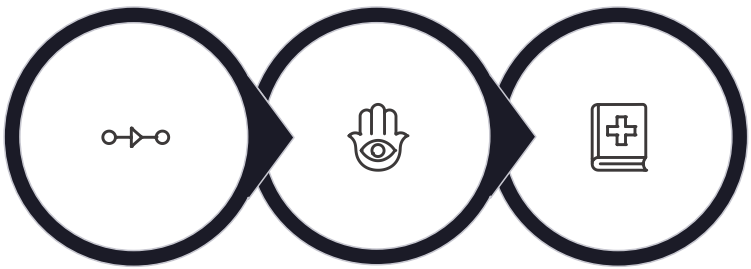


血管造影

主に治療計画を兼ねて行うことが多く、高流速病変（AVMや深部のAVF）では栄養血管のマッピングと塞栓術を行う目的で施行します。低流速の奇形では通常カテーテル造影の出番はありませんが、硬化療法の施行時に造影下で硬化剤を注入することがあります。

血管腫・血管奇形の鑑別診断

血管腫・血管奇形の正確な診断のためには、各疾患の特徴的所見を理解し、系統的な鑑別診断を行うことが重要です。以下に主要な鑑別ポイントをまとめます。



臨床経過

視診・触診

補助検査

主要疾患の鑑別ポイント

疾患	出現時期	臨床的特徴	画像所見	病理・特殊所見
乳児血管腫	生後数週	境界明瞭な赤色隆起性腫瘍、増殖後退縮	エコー：高エコー充実性、高血流 MRI：T2高信号、強い均一な造影効果	GLUT1陽性
先天性血管腫	出生時	紫赤色腫瘍、中心部に潰瘍化・色素沈着	エコー：充実性、時に石灰化 MRI：T2高信号、辺縁から中心へ造影	GLUT1陰性
毛細血管奇形	出生時	平坦な紅斑、圧迫で消退せず	エコー：表皮～真皮の肥厚 MRI：皮膚・皮下組織の軽度肥厚	拡張した毛細血管、GNAQ変異
静脈奇形	出生時～成長期	青紫色の圧縮性腫瘍、体位変化で増大	エコー：低エコー病変、静脈流 MRI：T2著明高信号、遅延性造影	異常拡張静脈腔、静脈石、TEK/PIK3CA変異
リンパ管奇形	出生時～幼児期	皮膚色～淡紅色の柔らかい腫瘍	エコー：多房性嚢胞、無血流 MRI：T2著明高信号、隔壁造影	拡張リンパ管腔、PIK3CA変異
動静脈奇形	出生時（症状は成長期～）	紅暖、拍動、血管雑音	エコー：拡張動静脈、高速血流 血管造影：早期静脈還流、nidus	RAS/MAPK経路変異

特殊な鑑別症例

血管腫・血管奇形の診断において、特に鑑別が紛らわしい以下の症例には注意が必要です。

サーモンパッチと毛細血管奇形

両者とも出生時から見られる平坦な紅斑ですが、サーモンパッチ（額部正中の薄紅斑、後頸部のウンナ母斑など）は乳幼児期に自然消退する良性の病変です。一方、真の毛細血管奇形（ポートワイン母斑）は永続的であり、加齢とともに色調が濃くなる傾向があります。

乳児血管腫と先天性血管腫

これら二つの疾患は、赤い隆起性腫瘍として似た外観を呈します。しかし、乳児血管腫が生後に出現し増大するのに対し、先天性血管腫は出生時から存在します。決定的な鑑別診断にはGLUT1免疫染色が用いられ、乳児血管腫は陽性、先天性血管腫は陰性となります。

悪性疾患との鑑別

急速な増大、潰瘍形成、痛み、または硬結を伴う腫瘍が見られる場合、血管肉腫などの悪性腫瘍の可能性も考慮し、迅速な生検による診断確定が不可欠です。特に成人で新たに血管性病変が出現したり、既存の病変に急激な性状変化があったりする場合には、厳重な注意が必要です。

血管腫・血管奇形の治療原則

血管腫・血管奇形の治療は、その病変の種類（腫瘍か奇形か）、部位と範囲、患者の年齢、機能的・美容的問題の程度などを考慮して個別に計画します。

治療方針決定の基本的考え方

基本的に血管性腫瘍である乳児血管腫の多くは自然退縮するため、小さく問題の少ない病変では経過観察が選択されます。一方で血管奇形は自然には消失しないため、症状があれば何らかの介入が必要です。

ただし血管奇形も完全根治が難しい場合が多く、症状コントロールと合併症予防を目的に段階的・集学的治療が取られることが一般的です。治療法の選択には、病変の種類、部位、範囲、合併症リスク、患者の年齢や希望などを総合的に考慮する必要があります。

治療介入の判断基準

血管腫・血管奇形に対する治療介入を検討すべき状況には以下のようなものがあります：

- **生命機能に関わる合併症がある場合**

気道閉塞のリスク、高心拍出性心不全、重度の出血、凝固障害（カサバツハ・メリット症候群など）

- **機能的問題がある場合**

視覚障害（眼瞼部の病変）、摂食・嚥下障害（口腔内病変）、運動制限（関節周囲の病変）、慢性疼痛

- **潰瘍化・感染を伴う場合**

繰り返す潰瘍形成、細菌感染、出血

- **将来的な変形・機能障害の可能性が高い場合**

特に美容上重要な部位（顔面、露出部）の病変や、成長によって悪化が予測される病変

- **心理社会的問題が懸念される場合**

目立つ部位の病変でいじめや社会的孤立、自尊心低下などが懸念される場合

集学的アプローチの重要性

複雑な血管腫・血管奇形の治療には、皮膚科医、形成外科医、血管外科医、放射線科医（IVR専門医）、小児科医など複数の専門家による集学的アプローチが不可欠です。理想的には血管異常専門チームでの討議を経て、患者・家族と十分に相談した上で治療方針を決定することが推奨されます。

レーザー治療

レーザー療法は主に皮膚に発現する血管系病変に対して適用されます。特に毛細血管奇形（ポートワイン母斑）に対する脈波（パルス）染料レーザー（PDL）治療は現在も標準治療であり、生後早期から繰り返し照射することで病変の赤みを薄くすることが期待できます。

主要レーザー治療の種類と適応

パルス染料レーザー（PDL）

585～595nmの黄色光で拡張毛細血管に選択的に吸収され、熱凝固させます。主にポートワイン母斑や浅在性の乳児血管腫に使用します。症例にもよりますが、多くは複数回（10回以上）の照射が必要で、完全に正常皮膚色に戻すことは難しくとも大半の症例で有意な色調軽減が得られます。

Nd:YAGレーザー

1064nmの波長を持ち、より深部まで到達します。静脈奇形や深い紅斑の一部に使われることがありますが、非選択的な熱作用が強く瘢痕リスクが高いため慎重に適用されます。

炭酸ガスレーザー

表在の小嚢胞性リンパ管奇形（皮膚浅層のリンパ管腫症の小水疱）を蒸散するのに用いられることがあります。組織の蒸散作用があるため、表層の小病変の除去に適しています。

PDL治療のプロトコルと効果

ポートワイン母斑に対するPDL治療は、一般的に4～8週間隔で複数回の治療を行います。特に乳幼児期早期からの治療開始が推奨され、日本でも乳幼児期のポートワイン母斑に対するPDL治療は保険適用があります。治療効果は部位によって異なり、顔面の病変は比較的良好な反応を示すことが多いですが、四肢末端や粘膜移行部などでは効果が限定的なことがあります。

レーザー治療の限界と注意点

レーザー治療全般の限界として、以下の点が挙げられます：

- ・ 広範囲病変では全てをカバーしきれない
- ・ 再発・再燃の可能性がある（特に再赤染現象）
- ・ 皮膚タイプによっては色素沈着などの合併症が起こり得る
- ・ 濃い紫色に肥厚している成人患者では反応が悪くなる
- ・ 乳児血管腫の場合、表層の赤みは軽減できても腫瘍そのものを縮小させる効果は乏しい

- 近年のレーザー技術の進歩により、大スポットサイズ・可変パルス幅PDLやKTPレーザーとの併用など、従来難治とされた厚みのある病変への効果向上が模索されています。また光線力学療法（PDT）を用いた新たな治療も登場しつつあります。

外科的切除療法

手術療法は病変を外科的に摘出・切除する治療です。適応は病変が局在しており、摘出による機能障害が少なく、かつ摘出しないと重大な問題がある場合です。

主な適応

- 気道を圧迫する巨大な舌・咽頭部の静脈奇形やリンパ管奇形
- 皮膚潰瘍や出血を繰り返す病変
- 美容的・機能的に深刻な変形をきたす部位の病変
- 乳児血管腫の場合、自然退縮後に残存した瘢痕やたるみ（例：鼻尖部の血管腫後の変形）
- 限局した静脈奇形で、痛みの原因となる塊



外科的切除術の実施例。境界が明瞭で完全切除が可能な病変に対して行われます。

疾患別の外科治療アプローチ

乳児血管腫

多くは自然退縮するため急性期の手術は避け、退縮後の瘢痕や変形に対して形成外科的修正を行うことが一般的です。ただし、急速な増大により機能障害をきたす場合や、潰瘍化・出血を伴う場合には早期介入も検討されます。

静脈奇形

限局したものは外科的に摘出可能で、筋肉内など痛みの原因となる塊を取ることで症状が改善します。術前に病変の血流を減らすために塞栓術や硬化療法を併用することもあります。

リンパ管奇形

マクロ嚢胞型（大嚢胞型）で限局している場合は完全切除が可能なこともありますが、ミクロ嚢胞型では周囲組織との境界が不明瞭で完全切除が難しいことが多いです。

動静脈奇形

手術的根治が極めて難しいことで知られます。AVMは病変辺縁に明確な境界がなく、正常組織内に不規則に広がるため完全切除が困難です。不完全な摘出は残存病変への血流増加を招き再発・悪化する可能性が高いため、AVMの外科治療は術前塞栓術と組み合わせて病変を縮小させたうえで、一塊として摘出できる場合に限り行われます。

外科治療のリスクと限界

外科治療には、出血や術後瘢痕といった主なリスクが伴います。血管奇形は血管が豊富なため、術中に出血量が多くなりやすい傾向があります。このため、術前のカテーテル塞栓術や術中の血管遮断など、出血を抑えるための工夫が不可欠です。また、皮膚切開は程度の差こそあれ瘢痕を残すため、美容上の問題となることもあります。

- ⊗ これらのリスクを考慮し、外科治療は単独で行われるよりも、他の治療法と組み合わせた集学的アプローチの一部として実施されることが一般的です。特に顔面など美容上重要な部位においては、最小限の侵襲で最大限の効果を得るため、より慎重な治療計画が求められます。

硬化療法（塞栓療法）

硬化療法は病変内に硬化剤（血管内皮を障害し血栓・線維化を引き起こす薬剤）を注入して血管内腔を閉塞させる治療です。主に静脈奇形とリンパ管奇形に対して用いられる第一選択の治療手段です。

主な硬化剤と特徴

硬化剤	主な適応	特徴	副作用・注意点
エタノール（95%アルコール）	静脈奇形	強力な硬化効果	疼痛、組織壊死、神経障害のリスク高い
ポリドカノール	浅在性・中等度の静脈奇形	比較的安全性が高い	効果はエタノールより弱い
硫酸四乙酢酸ナトリウム（STS）	静脈奇形（特に泡沫硬化療法）	安全性が高く、泡沫状で広範囲に作用	アレルギー反応の可能性
ピシバニール（OK-432）	リンパ管奇形（特にマクロ嚢胞型）	細菌由来製剤、リンパ管嚢胞を縮小	発熱、局所炎症反応
ブレオマイシン	リンパ管奇形、静脈奇形	抗がん剤、硬化効果あり	肺線維症（累積量依存）、色素沈着
ドキシサイクリン	リンパ管奇形（特にミクロ嚢胞型）	抗生物質、炎症誘導作用	歯の変色（小児）、光線過敏

静脈奇形に対する硬化療法

静脈奇形に対する硬化療法は、画像ガイド下（超音波または透視下）に病変を直接穿刺し、硬化剤を注入します。硬化剤は血管内皮を障害し、血栓形成と線維化を誘導することで病変を縮小させます。病変の大きさ、深さ、周囲の重要構造（神経、動脈など）との関係に応じて、適切な硬化剤の選択と用量調節が必要です。

リンパ管奇形に対する硬化療法

リンパ管奇形に対しては、日本では特にピシバニール（OK-432）という細菌由来製剤が古くから用いられてきました。OK-432は嚢胞内に注入すると無菌性炎症を起こしリンパ管内皮の癒着閉塞を誘導します。マクロ嚢胞型リンパ管奇形では有効率が高く、複数回注入で病変が著明に縮小する例も多いです。ミクロ嚢胞型では硬化剤が行き渡りにくく効果不十分ですが、近年はBLE（Bleomycin）療法やドキシサイクリン製剤の局所注入なども試みられています。

動静脈奇形に対する塞栓術

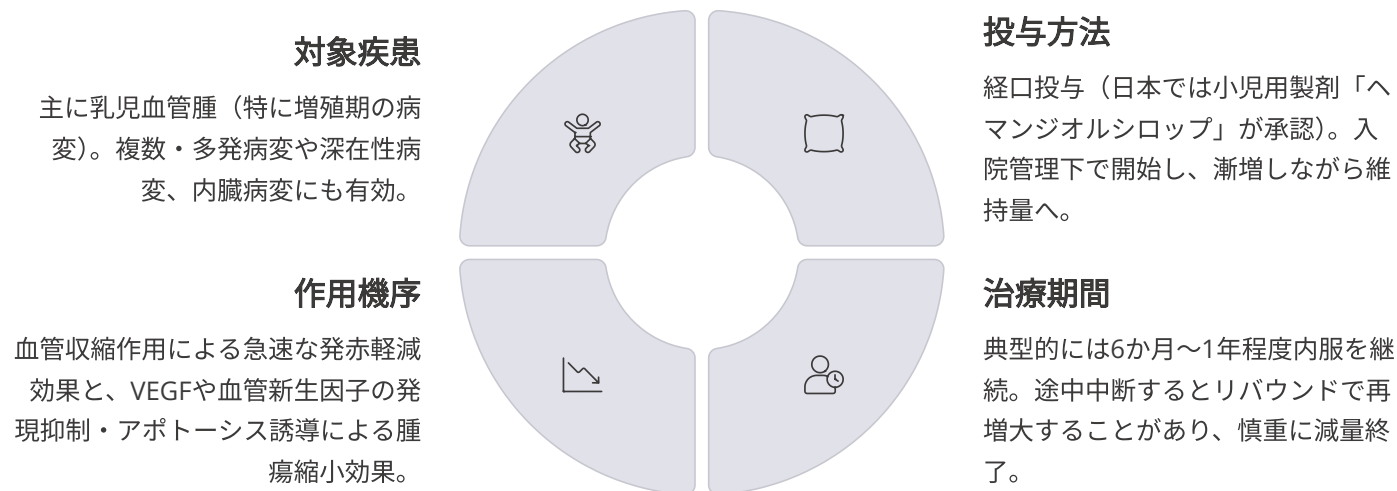
動静脈奇形（AVM）に対する塞栓術は、主に以下の二つのアプローチで行われます。一つは、AVMへの流入動脈を閉塞させる「経動脈的塞栓術」。もう一つは、nidus（病巣）内にエタノールなどの硬化剤を注入する「経静脈的硬化療法」です。AVMは血流が複雑で再発しやすいため、塞栓術単独での完全な治癒は困難ですが、症状の軽減や外科手術前の病変縮小を目的として重要な役割を果たします。

硬化療法の限界と注意点

硬化療法全般にはいくつかの限界と注意点があります。一度の治療では効果が不十分な場合が多く、複数回の治療が必要となることがあります。また、広範囲にわたる病変に対しては一度に治療できる範囲が限られます。治療後には、強い炎症反応による一時的な腫脹、疼痛、あるいは潰瘍形成をきたす可能性があります。さらに、高度に石灰化した静脈奇形の場合、硬化剤が病変全体に均一に行き渡らず、期待される効果が得られないこともあります。

薬物療法：βブロッカー（プロプラノロール）

全身的な薬物療法は近年血管腫・血管奇形の治療で大きく進歩した領域です。まず血管性腫瘍に対する画期的治療としてβブロッカー内服療法（プロプラノロール）があります。



プロプラノロール治療の効果

プロプラノロールは本来循環器疾患の薬ですが、2008年に偶然乳児血管腫に著効することが発見されて以来、急速に標準治療として普及しました。日本でも2016年に小児用製剤（ヘマンジオールシロップ）が承認され、現在乳児血管腫の第一選択薬とされています。

生後できるだけ早期（増殖期の初期）に投与を開始すると増殖を強力に抑制でき、自然経過より早期に病変を小さくできるため、将来残る瘢痕・変形を最小限にできる可能性があります。

プロプラノロール治療の適応

- 増殖期にある乳児血管腫
- 機能障害のリスクがある部位（眼瞼、鼻、口唇など）の病変
- 潰瘍形成や出血のリスクがある病変
- 多発性の乳児血管腫
- 内臓病変（肝血管腫など）を合併する場合
- 将来的に著しい変形を残す可能性のある部位の病変

副作用と注意点

- 低血糖：食事と関連して投与、血糖値のモニタリング
- 低血圧、徐脈：投与開始時の慎重な観察
- 気管支収縮：喘息既往児への使用は注意
- 睡眠障害：まれに報告あり
- 治療中断時のリバウンド：段階的な減量が必要

- ☐ 近年では小さな浅在性血管腫に対しβブロッカーの外用（チモロール）も行われます。全身投与に比べて副作用リスクが低く、表在性の小病変に対する選択肢となっています。ただし浸透が浅いため、厚い病変や深在性病変には効果が限定的です。

薬物療法：mTOR阻害薬（シロリムス）

難治性の血管腫瘍・血管奇形に対しては分子標的薬の使用が注目されています。中でもSirolimus（シロリムス）はmTOR経路阻害薬として2010年代から多数の臨床報告が蓄積し、各種の血管奇形や血管腫瘍に有効性が示されてきました。

シロリムスの作用機序と効果

シロリムスは内皮細胞やその他の細胞増殖・血管新生に関わるシグナルを遮断し、病変の縮小や症状の緩和をもたらします。特にPI3K/Akt/mTOR経路の過剰活性化を特徴とする静脈奇形やリンパ管奇形などの低流速病変に有効性が示されています。

主な適応疾患

- KHE/TAなどカサバツハ・メリット現象を伴う血管腫瘍
- 静脈奇形（特に広範囲または深部の病変）
- リンパ管奇形（特にミクロ嚢胞型など硬化療法が難しい病変）
- 混合型血管奇形
- クリップペル・トレノネイ症候群など症候群性血管奇形
- ゴーハム病（骨溶解を伴う血管奇形）

臨床効果

- 腫瘍縮小・凝固障害改善（KHE/TA）
- 疼痛・出血の軽減（静脈奇形）
- リンパ漏の改善（リンパ管奇形）
- 病変の安定化・進行抑制（混合奇形）
- QOL改善（多くの症例）

投与法と注意点

- 経口投与（1日1回）
- 定期的な血中濃度測定（目標値：5-15ng/ml）
- 主な副作用：口内炎、脂質上昇、易感染性
- 長期投与の安全性データは蓄積中

日本における承認状況

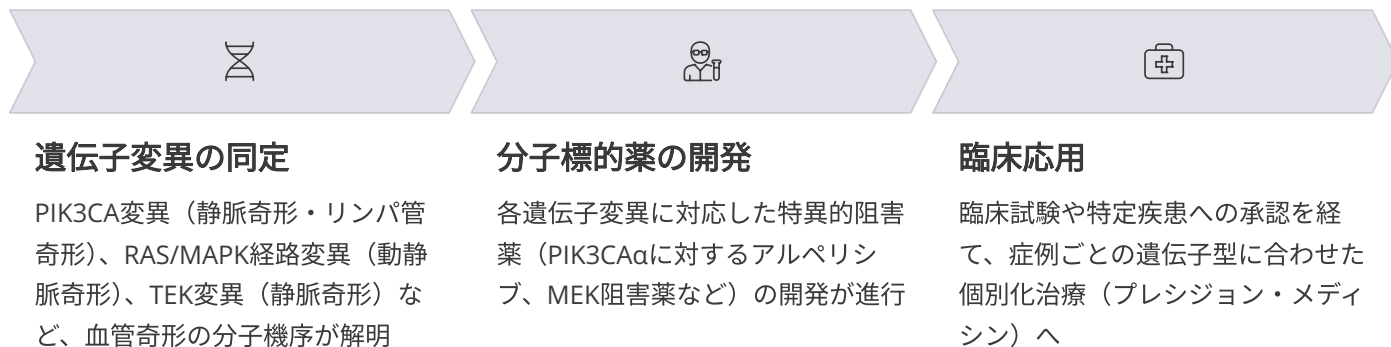
日本では近年シロリムス（ラパリムス錠）の保険適用が拡大され、難治性脈管腫瘍および脈管奇形としてリンパ管腫症・ゴーハム病から静脈奇形・混合奇形・K-T-W症候群まで幅広い疾患が適応症となりました。2017～2022年に実施された臨床試験（SILA試験・SIVA試験）を経て、2024年1月にシロリムス（ラパリムス錠・顆粒）の適応拡大承認が正式に下りています。

① シロリムス治療の課題と展望

シロリムスは劇的に効く症例もあれば無効例もあり、効果予測因子は未だ不明です。また長期投与の安全性や、至適投与期間、中止後の再発リスクなどについては更なる研究が必要です。今後は症例の蓄積による適応のさらなる拡大や、至適投与法の研究が進められています。また、より選択的なmTOR阻害薬や他の分子標的との併用療法なども検討されています。

新規分子標的治療薬

血管奇形の分子機序に基づいた新たな治療薬も登場しています。遺伝子変異の同定が進むにつれ、より標的的特異的な治療薬の開発と臨床応用が進んでいます。



PIK3CA阻害薬（アルペリシブ）

PIK3CA変異を持つ難治性過成長症候群（PROS）に対しては、PI3Kα選択的阻害薬アルペリシブ（Alpelisib）が2022年に米国FDAで承認され、世界初の分子標的治療薬として使用可能になりました。アルペリシブは元々乳がん治療薬ですが低年齢でも使える製剤が整備され、巨大なリンパ管奇形や複合奇形に伴う骨軟部過成長の抑制に有望とされています。

MEK阻害薬

RAS/MAPK経路変異を持つAVMに対しては、MEK阻害薬（トラメチニブ等）が試験的に投与され、一部症例で高流量の改善や病変縮小が報告されています。これらの薬剤は元々がん治療薬として開発されたものですが、AVMの分子機序解明により治療応用が進んでいます。

アルペリシブの特徴

- PIK3CAの変異を特異的に標的とする
- PIK3CA関連過成長症候群（PROS）に対して承認（米国FDA、2022年）
- 商品名：Vijoice（2歳以上の重症PROS対象）
- 主な適応：CLOVESなどの過成長症候群、大型リンパ管奇形
- 主な副作用：高血糖、下痢、発疹

MEK阻害薬の特徴

- RAS/MAPK経路を抑制する
- 現在、動静脈奇形に対して臨床試験段階
- トラメチニブ、セルメチニブなど複数の製剤
- 難治性AVMでの血流低下や症状軽減の報告あり
- 主な副作用：発疹、下痢、肝機能障害

✓ オーダーメイド医療の展望

遺伝子診断に基づくオーダーメイド医療は、現在臨床試験段階ですが、早期からの薬物介入で従来不可能だった症状コントロールが得られる可能性が示されています。将来的には、各患者の病変の遺伝子変異を特定し、それに最適な分子標的薬を選択する精密医療が標準となることが期待されています。

その他の保存的治療法

血管腫・血管奇形の治療には、上記以外にもいくつかの保存的治療法があります。これらは単独または他の治療法と併用して用いられることが多いです。



圧迫療法

弾性ストッキングや着圧バンテージを用いた圧迫療法は、静脈奇形や血管拡張を伴う症例で痛み・腫脹を軽減する保存的手段です。四肢の静脈奇形や混合型奇形で特に有用で、硬化療法後の圧迫固定としても用いられます。ただし、完全な治療効果は期待できず、症状緩和や進行抑制の補助的手段として位置づけられます。



創傷ケア

難治性の潰瘍形成に対しては創傷ケアや抗生剤で感染制御を行い、安易に外科的切開をしないことが肝要です。特に血管奇形では血流異常により創傷治癒が遅延することがあるため、適切な湿潤環境の維持や局所感染対策が重要です。難治性潰瘍に対しては、成長因子含有軟膏や創傷被覆材の使用も検討されます。



疼痛管理

血管奇形、特に静脈奇形では慢性疼痛を伴うことがあります。鎮痛薬による対症療法のほか、局所の圧迫、姿勢や活動の工夫など非薬物的アプローチも重要です。難治性疼痛に対しては、神経ブロックや経皮的電気神経刺激（TENS）などの疼痛管理専門的手法も検討されることがあります。

整形外科的治療

四肢の血管奇形では患肢の肥大・過長をきたす例があり、必要に応じ整形外科的な手術（骨延長の抑制や肥大組織の切除）も検討されます。特にKlippel-Trenaunay症候群などでは、下肢長差が機能的問題を引き起こす場合があります。治療選択肢としては：

- 骨端線固定術（成長期の小児で、健側の骨成長を抑制して長さを合わせる）
- 骨延長術（短い側を延長する）
- 骨切り術（変形矯正）
- 筋膜切除術（コンパートメント症候群の予防・治療）

栄養指導と生活管理

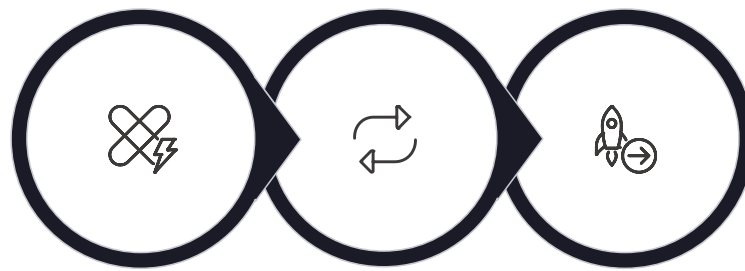
特にシロリムスなどの薬物療法を受ける患者には、適切な栄養指導と生活管理が重要です。高脂血症や高血糖などの代謝性副作用に対応するための食事指導や、免疫抑制に関連する感染予防の指導が必要となります。

□ 集学的アプローチの重要性

これらの治療手段は単独でなく組み合わせて用いられることが多く、例えば「AVMに対し動脈塞栓→外科的全摘」「大静脈奇形に対しシロリムス内服＋硬化療法反復」など症例ごとに工夫されます。治療にあたっては血管腫・奇形の専門チーム（形成外科、皮膚科、小児科、放射線科〔IVR〕、産婦人科等の多職種）で協議し、患者さん・家族と相談のうえ最適なプランを選択することが望まれます。

血管腫・血管奇形美容医療における留意点

血管腫・血管奇形は見た目に影響する病変が多く、美容的観点からのアプローチも重要です。以下、美容医療として留意すべきポイントをまとめます。



瘢痕最小化

再発対策

成長予測

瘢痕形成の最小化

美容上もっとも注意すべきは治療による瘢痕です。病変そのものを取り除けても大きな手術瘢痕が残っては本末転倒になりかねません。したがって、顔面など目立つ部位の病変ではできるだけ非侵襲的手段（レーザー治療や薬物療法）を優先し、手術が必要な場合も切開線を工夫するなど形成外科的配慮が不可欠です。

例えば乳児血管腫では、従来「経過観察」が一般的でしたが、瘢痕や変形が残る恐れがある場合には早期からプロプラノロール治療を行い、腫瘍を縮小させて瘢痕の発生自体を防ぐ方針が推奨されています。また切除術後の瘢痕に対しても、必要に応じて瘢痕修正術やレーザー照射（瘢痕成熟を促すフラクショナルレーザー等）を検討します。

再発・再燃への対策

血管奇形は不完全な治療だと再発し、場合によっては治療前より肥大・悪化することがあります。特にAVMは部分塞栓や部分切除では残存部位への血流が増して再燃・増悪する傾向があり、治療戦略には将来的な再発リスクを織り込む必要があります。

美容面では、一旦薄くなった毛細血管奇形が年月を経て赤みが戻ることも知られており、長期的な経過観察と追加治療の計画が求められます。患者・家族には「完全に一度で治しきるのは難しく、将来追加治療が必要になる可能性」を事前に説明し、長期フォロー体制を整えておくことが大切です。

成長・加齢による変化

小児の血管奇形は患児の成長に伴って相対的に拡大し、思春期のホルモン変化や妊娠による増悪も報告されています。美容上、幼少期には軽度だった顔面の紅斑が成人まで放置されると色調が濃く盛り上がった結節を生じ、治療しても完全には平滑な皮膚に戻せない場合があります。

従って、将来的な美容上の不利益を避けるためにも早期からの介入が望ましいケースがあります。実際、ポートワイン母斑に対するPDL治療は乳幼児期から開始した方が効果が高く、成人後の肥厚化を予防できるとされています。一方で、自然退縮が期待できる乳児血管腫では闇雲に介入せず経過を見る判断も重要であり、将来残りそうな病変かどうか見極める専門的判断が必要です。

① 心理社会的配慮

先天性の血管病変による外見上の変化は、患者本人や家族に心理的ストレスを与えることがあります。特に学童期以降は容貌によるいじめやからかいの原因となることもあり、そうした観点でも適切な時期の治療介入が求められます。美容医療的には、完全に病変をなくせなくても、メイクアップによるカバーやケアメイク指導、患者同士の交流支援など、QOL向上を目的としたサポートも考慮します。医師は患者・家族の思いを丁寧に聞き、治療の利点・限界を正直に説明しつつ、できる限りの改善策と一緒に考える姿勢が大切です。

毛細血管奇形（ポートワイン母斑）の美容的治療戦略

毛細血管奇形、特にポートワイン母斑は顔面に好発し、患者のQOLに大きな影響を与える可能性があります。美容的観点からの最適な治療戦略について検討します。

早期レーザー治療の重要性

ポートワイン母斑に対するレーザー治療は、できるだけ早期に開始することが推奨されています。その理由としては：

治療効果の向上

乳幼児期の病変は血管径が小さく、皮膚が薄いため、レーザー光が効率よく病変に到達します。年齢が上がるにつれて血管が拡張し、皮膚が厚くなるため、治療効果が低下する傾向があります。

結節形成の予防

早期からレーザー治療を行うことで、成長に伴う病変の肥厚化や結節形成を抑制できる可能性があります。放置された病変は年齢とともに色調が濃くなり、隆起性病変へと進行することがあります。

心理社会的影響の軽減

学童期に入る前に治療を開始し効果を得ることで、いじめや自尊心低下などの心理社会的問題を予防できる可能性があります。

最適なレーザー治療プロトコル

ポートワイン母斑に対するレーザー治療は、一般的に以下のようなプロトコルで行われます：

- パルス染料レーザー（PDL）：585-595nmの波長が第一選択
- 治療間隔：4～8週間隔が一般的
- 必要な治療回数：平均10回以上（個人差あり）
- 治療期間：数年に渡ることが多い
- 麻酔：乳幼児では局所麻酔クリームの使用が一般的

難治性病変への対応

従来のPDL治療に反応が乏しい難治性病変に対しては、以下のような治療の工夫が検討されています：

レーザー技術の改良

- 大スポットサイズPDL（より深部到達性が向上）
- 可変パルス幅PDL（より大きな血管にも対応）
- KTPレーザー（532nm）との併用療法
- Nd:YAGレーザー（1064nm）との併用（深部血管に対応）

新たな治療法

- 光線力学療法（PDT）：ヘモポルフィリンなどの光増感剤を用いたPDT
- マイクロニードル技術を用いた薬剤送達
- レーザー照射前の局所血管拡張薬の使用
- 抗血管新生薬の局所または全身投与の併用

☐ メイクアップによるカバーの重要性

レーザー治療による改善は段階的であり、完全な消失は難しいことが多いです。治療期間中や治療後の残存病変に対しては、専用のカバーメイク製品の使用が患者のQOL向上に重要な役割を果たします。皮膚科や形成外科医は、適切なメイクアップ技術の指導や専門的なカバーメイク製品の紹介も行うことが望ましいでしょう。

乳児血管腫の美容的治療戦略

乳児血管腫は自然退縮する特性を持ちますが、適切な介入時期と方法の選択は美容的観点から重要です。治療の判断と戦略について検討します。

治療介入の判断基準

すべての乳児血管腫が治療を必要とするわけではありません。以下のような場合には治療介入を積極的に検討します：

機能障害のリスクがある部位

眼瞼（視覚障害のリスク）、鼻・口唇（摂食障害のリスク）、外耳道（聴覚障害のリスク）など

潰瘍形成や出血のリスクが高い部位

関節部、会陰部、口唇など摩擦や圧迫を受けやすい部位

高い確率で瘢痕や変形を残す部位

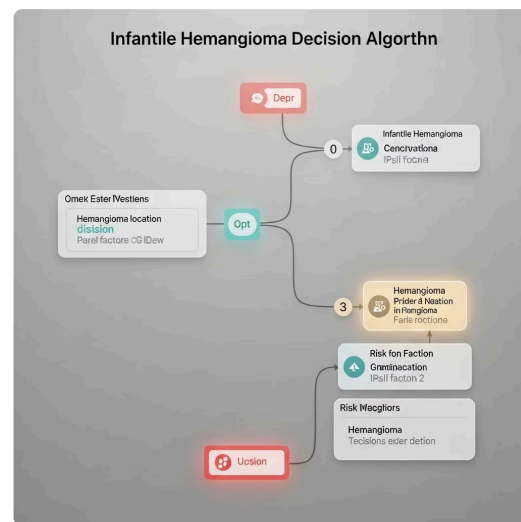
鼻尖部、眉間、頬部など顔面の突出部や皮膚の薄い部位

急速に増大する大型病変

特に顔面の大きな病変や、増殖速度が速い病変

内臓病変や症候群合併例

肝血管腫合併例、PHACE症候群など



乳児血管腫の治療介入フローチャート。部位、大きさ、増殖速度、合併症リスクなどを考慮して治療の要否と方法を決定します。

年齢別の最適治療アプローチ

生後0～2ヶ月（早期）

増殖初期の早い段階でプロプラノロール治療を開始することにより、病変の増殖を効果的に抑制し、将来的な瘢痕や変形を最小限に抑えることが期待されます。特に顔面など目立つ部位や、瘢痕形成リスクの高い病変では、早期の治療介入が強く推奨されます。

生後6～12ヶ月（後期増殖～退縮初期）

増殖の勢いが緩やかになる時期ですが、プロプラノロール治療は引き続き有効です。比較的小型の病変や、治療が不要と判断された病変については、引き続き自然退縮の経過を注意深く観察します。

1

2

3

4

生後2～6ヶ月（増殖期）

乳児血管腫の急速な増殖期にあたり、プロプラノロール治療が最も効果を発揮する時期です。潰瘍形成を伴う場合は局所ケアを併用し、表在性の強い赤みに対してはパルス色素レーザー（PDL）の併用も検討されます。

1歳以降（退縮期）

自然退縮がさらに進行する時期です。退縮後に残存する可能性のある変形、瘢痕、余剰皮膚などに対しては、血管腫が完全に退縮したと判断される4歳以降を目安に、必要に応じて形成外科的修正術を検討します。

プロプラノロール治療の美容的メリット

プロプラノロール内服治療は、乳児血管腫の美容的な予後において、以下の様々なメリットをもたらします。

- ・ 病変の増殖を抑制し、最終的なサイズを小さく抑えることが可能です。
- ・ 色調の早期改善が期待でき、通常、投与開始後数日～数週間で赤みが薄くなります。
- ・ 潰瘍形成を予防することで、それに伴う瘢痕形成リスクを低減します。
- ・ 自然退縮よりも早期に病変を縮小させ、患児や家族の心理社会的な負担を軽減します。
- ・ 最終的に瘢痕や変形が残る場合でも、その程度を最小限に抑える効果があります。

① 退縮後の二次的修正

乳児血管腫の自然退縮後には、時に色素沈着、毛細血管拡張、皮膚の弛緩、線維脂肪組織の残存などが見られることがあります。これらの二次的な変化に対しては、血管腫が十分に退縮した4～5歳以降を目安に、計画的な修正治療を行うことで、より良好な美容結果を得ることができます。具体的には、残存毛細血管拡張にはパルス色素レーザー（PDL）を、余剰皮膚や線維脂肪組織の残存には形成外科的修正手術を検討します。

静脈奇形の美容的治療戦略

静脈奇形は自然消退せず、成長とともに拡大する傾向があります。美容的観点から、症状や部位に応じた適切な治療戦略が重要です。

部位別の治療アプローチ

静脈奇形の治療は部位によって最適な方法が異なります。美容的配慮を含めた部位別のアプローチを示します。

顔面の静脈奇形

美容的に最も配慮が必要な部位です。小～中等度の病変では硬化療法（低濃度のポリドカノールや泡沫硬化療法）が第一選択となります。深部の病変ではMRIガイド下での正確な硬化剤注入が重要です。表在性の青色調に対してはNd:YAGレーザーの併用も考慮されます。広範囲または厚い病変ではシロリムス内服の併用が効果的な場合があります。外科的切除は限局性病変に限定し、瘢痕を最小限にする切開デザインが必須です。

口腔・舌の静脈奇形

機能と美容の両面から重要な部位です。小病変に対しては硬化療法（STS、ポリドカノールなど）が有効ですが、術後の腫脹に注意が必要です。大きな病変や繰り返し出血する病変では、部分切除と硬化療法の併用が検討されます。シロリムスは広範囲病変や多発病変に有効です。

四肢の静脈奇形

疼痛や機能障害が主訴となることが多いですが、露出部では美容的配慮も必要です。エタノール硬化療法が有効ですが、神経損傷リスクに注意します。筋肉内の広範囲病変ではシロリムス内服を検討します。圧迫療法（弾性ストッキングなど）は症状緩和に有効です。

体幹の静脈奇形

通常は衣服で隠れる部位ですが、大きな病変では変形や不快感の原因となります。硬化療法が基本ですが、巨大病変ではシロリムス内服を併用します。限局性で突出した病変では外科的切除も選択肢となります。

治療法の組み合わせと段階的アプローチ

静脈奇形の治療は単一の方法では完全な改善が得られないことが多く、複数の治療法を組み合わせた段階的アプローチが有効です：

治療後の合併症と対策

静脈奇形の治療後には以下のような合併症が生じることがあり、適切な対応が求められます：

硬化療法後の合併症

- 疼痛・腫脹：適切な鎮痛薬と圧迫療法
- 皮膚壊死：早期発見と適切な創傷ケア
- 色素沈着：時間経過で改善、レーザー治療を検討
- 神経障害：適切な硬化剤選択と注入量の調整

手術後の合併症

- 瘢痕形成：瘢痕修正術、レーザー治療
- 再発・残存：追加硬化療法、シロリムス内服
- 輪郭不整：脂肪移植や充填剤による修正
- 感染：適切な抗生剤治療

☐ 患者教育と心理的サポート

静脈奇形は完全治療が難しい慢性疾患である点を患者に理解してもらうことが重要です。治療の目標は症状軽減と美容的改善であり、複数回の治療や長期的な管理が必要となることを事前に説明しておくべきです。また、目立つ部位の病変を持つ患者には、心理的サポートや患者同士の交流の機会を提供することも検討します。

リンパ管奇形の美容的治療戦略

リンパ管奇形は先天的なリンパ管の異常拡張・嚢胞化による病変で、特に頭頸部に好発し、美容的問題を引き起こすことがあります。美容的観点からの治療戦略について検討します。

大嚢胞型と小嚢胞型の治療アプローチ

リンパ管奇形は嚢胞の大きさにより大嚢胞型（マクロ嚢胞型）と小嚢胞型（ミクロ嚢胞型）に分類され、それぞれ異なる治療アプローチが必要です。

1	2	3
大嚢胞型（マクロ嚢胞型） - 第一選択：硬化療法（OK-432、ドキシサイクリン、プレオマイシンなど） - 大きな単房性嚢胞に特に有効 - 複数回の注入で著明な縮小が期待できる - 手術は残存病変や硬化療法無効例に検討	小嚢胞型（ミクロ嚢胞型） - 治療抵抗性で難治性のことが多い - シロリムス内服が第一選択となることが多い - 表在性の小水疱には炭酸ガスレーザー蒸散 - 局所の減量手術と硬化療法の併用も検討	混合型 - 大小嚢胞が混在する複雑なタイプ - シロリムス内服と硬化療法の併用が有効 - 症状や美容上の問題が強い部分から段階的に治療 - 集学的アプローチが不可欠

部位別の美容的配慮

リンパ管奇形の治療には部位ごとの解剖学的特徴と美容的配慮が必要です。

顔面のリンパ管奇形

美容的に最も注意を要する部位です。表在性の小水疱状病変には炭酸ガスレーザー蒸散が有効ですが、再発が多いです。大嚢胞型には硬化療法を行います。顔面神経などの重要構造に注意が必要です。顔面の輪郭変形を伴う場合は、シロリムス内服で全体的な縮小を図った後、必要に応じて形成外科的修正を検討します。

頸部のリンパ管奇形

かつて「嚢胞性ヒグローマ」と呼ばれた頸部の大型嚢胞性病変は、硬化療法（特にOK-432）の良い適応です。美容的には頸部の輪郭と頸部運動の保持が重要であり、硬化療法後の線維化による頸部拘縮に注意が必要です。大きな病変では複数回の硬化療法とシロリムスの併用が効果的です。

口腔・舌のリンパ管奇形

舌に発生するリンパ管奇形は舌肥大を引き起こし、咀嚼・構音障害や審美的問題の原因となります。表在性の小水疱には炭酸ガスレーザー、舌全体の肥大にはシロリムス内服が有効です。重度の舌肥大には部分的な舌減量術が検討されることもありますが、機能温存が最優先されます。

四肢のリンパ管奇形

四肢のリンパ管奇形は肥大や変形を伴うことがあります。露出部（前腕や下腿など）では美容的配慮が必要です。圧迫療法、硬化療法、シロリムス内服を組み合わせた治療が行われます。骨・軟部過成長を伴う場合は、将来的に整形外科的介入が必要となることもあります。

合併症と長期的管理

リンパ管奇形の治療後には以下のような合併症や問題が生じることがあり、長期的な管理が必要です：

- 再発・再燃：治療後も病変が再出現することがあり、繰り返しの治療が必要
- 感染（蜂窩織炎）：リンパ管奇形は感染を繰り返しやすい、予防的抗菌薬が検討されることもある
- 出血：特にミクロ嚢胞型では出血を繰り返すことがあり、止血処置や硬化療法が必要
- リンパ漏：治療後にリンパ液の漏出が持続することがあり、圧迫や再治療が必要
- 瘢痕・皮膚変色：治療による二次的な美容的問題に対しては、追加の形成外科的修正が検討される

① 新たな治療選択肢

PIK3CA変異が多くのリンパ管奇形で同定されていることから、PIK3CA選択的阻害薬アルペリシブの臨床応用が進んでいます。特に巨大なリンパ管奇形や難治性の小嚢胞型リンパ管奇形に対する効果が期待されています。また、従来の単剤治療ではなく、シロリムスと硬化療法の併用や、シロリムスと外科的減量の計画的併用など、複数のモダリティを組み合わせた治療戦略が今後さらに発展していくと考えられます。

動静脈奇形 of 美容的治療戦略

動静脈奇形（AVM）は高流速の血管奇形であり、進行性で自然退縮しない特性があります。機能的問題だけでなく美容的問題も引き起こすため、適切な治療戦略が重要です。

治療の基本原則と美容的配慮

AVM の治療には以下の基本原則があり、美容的配慮も重要な要素となります：

1

全体的評価と治療計画

AVM の広がり、深さ、流入動脈と流出静脈、周囲の重要構造との関係を正確に評価することが不可欠です。MRI と血管造影による詳細な病変マッピングに基づき、美容的結果を考慮した総合的な治療計画を立てます。

2

段階的治療アプローチ

AVM は一度の治療で完治させることが難しく、複数回の段階的治療が基本となります。特に顔面など美容上重要な部位では、急激な変化を避け、段階的に改善を図ることで患者の心理的適応を助けます。

3

機能温存と美容的結果のバランス

治療の第一目標は合併症予防と機能温存ですが、特に顔面や露出部の AVM では美容的結果も重要な治療目標となります。切開線の工夫や最小侵襲的アプローチの選択が重要です。

4

長期的フォローと再治療計画

AVM は再発リスクが高く、長期的な経過観察が必要です。再発の早期発見と適切な追加治療により、機能的問題と美容的問題の両方を最小限に抑えることができます。

部位別の治療戦略と美容的配慮

顔面のAVM 美容的配慮が最も必要な部位です。選択的動脈塞栓術と硬化療法の組み合わせが基本となります。表在性の紅斑に対してはPDLレーザーの併用も検討されます。病変が限局している場合は、塞栓術後の完全切除が理想的ですが、顔面神経など重要構造の温存が最優先されます。大きな切除後の再建には局所皮弁や遊離皮弁が用いられます。	頭皮・頭蓋のAVM 多数の栄養血管を持つ複雑なAVMが多く、選択的塞栓術が基本となります。頭皮の変形や脱毛を伴うことがあり、美容的問題となります。外科的切除を行う場合は、頭皮の再建と毛髪ライン（ヘアライン）の保存に配慮します。
四肢のAVM 機能温存が最優先されますが、露出部では美容的配慮も重要です。塞栓術と硬化療法の併用、必要に応じて部分切除が行われます。広範囲の皮膚切除が必要な場合は、皮膚移植や皮弁による再建を検討します。	体幹のAVM 通常は衣服で隠れる部位ですが、大きな病変では変形の原因となります。塞栓術と硬化療法が基本で、限局性であれば完全切除も検討されます。

新たな治療アプローチ

近年、AVM の遺伝子変異（RAS-MAPK 経路の活性化変異）が明らかになり、新たな治療アプローチが研究されています：

MEK 阻害薬

RAS/MAPK 経路を標的とする MEK 阻害薬（トラメチニブなど）が難治性 AVM に対して試験的に使用されています。一部の症例では高流量の改善や病変縮小が報告されており、特に従来の治療が難しい深部や広範囲の AVM に対する新たな選択肢として期待されています。

複合的治療戦略

分子標的治療と従来の血管内治療（塞栓術・硬化療法）を組み合わせた複合的アプローチも検討されています。MEK 阻害薬で病変の血流を減少させた後に塞栓術を行うことで、より効果的な治療が可能になる可能性があります。これらの新たなアプローチは、機能温存と美容的結果の両方を改善する可能性があります。

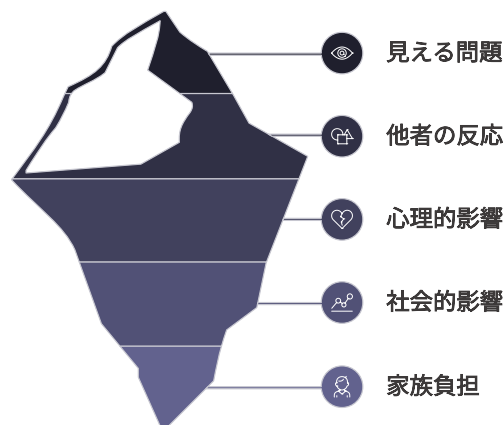
⊗

不完全治療のリスク

AVM の治療において最も注意すべき点は、不完全な治療（特に部分的な塞栓や切除）が残存病変への血流増加を招き、かえって症状を悪化させる可能性があることです。美容的改善を目指すあまり不十分な治療を行うことは避け、専門的な血管異常診療チームによる総合的な治療計画に基づいた介入が重要です。

血管腫・血管奇形の心理社会的影響と支援

血管腫・血管奇形、特に顔面や露出部に生じる病変は、患者の心理社会的側面に大きな影響を与えることがあります。これらの影響を理解し、適切な支援を提供することは総合的な診療の重要な要素です。



年齢層別の心理社会的影響

血管腫・血管奇形の心理社会的影響は、患者の年齢や発達段階によって異なります。

幼児期（0～6歳）

この時期は主に親の心理的負担が大きく、子どもの将来に対する不安や罪悪感を抱くことがあります。子ども自身は自己認識が発達する3～4歳頃から他者との違いに気づき始め、他児からの質問や視線に敏感になることがあります。早期からの適切な治療と親へのサポートが重要です。

学童期（6～12歳）

学校生活が始まるこの時期は、いじめやからかいのリスクが高まります。外見の違いに対する自意識が強まり、自尊心の発達に影響を与える可能性があります。教師や学校関係者への適切な情報提供と、子どもへの対処スキル教育が重要です。

思春期（12～18歳）

自己同一性の形成期であり、外見に対する関心が高まるこの時期は特に心理的影響が大きくなります。社会的孤立、抑うつ、不安などのリスクが高まり、対人関係や学業にも影響することがあります。適切な心理的サポートと、必要に応じた治療介入の検討が重要です。

成人期

就職や結婚など社会的関係の構築に影響することがあります。特に顔面の血管奇形では、初対面の印象や就労機会に不利益を感じる場合があります。また、遺伝性疾患では次世代への遺伝に関する不安も生じます。治療選択肢の提示と心理的サポートの継続が重要です。

心理社会的支援の方法

血管腫・血管奇形の患者と家族に対する心理社会的支援には、以下のようなアプローチがあります：

医療者による支援

- ・ 丁寧な情報提供と治療の見通し説明
- ・ 患者の心理的側面への配慮と定期的な評価
- ・ 必要に応じた心理専門職への紹介
- ・ メイクアップや服装の工夫に関するアドバイス
- ・ 学校や職場との連携支援

患者会・サポートグループ

- ・ 同じ疾患を持つ患者同士の交流の場
- ・ 経験や対処法の共有
- ・ 家族同士のピアサポート
- ・ 正確な医療情報の普及活動
- ・ 社会的認知向上のための啓発活動

カモフラージュメイクとケアメイク指導

特に顔面や露出部の血管奇形に対しては、カモフラージュメイク（カバーメイク）が心理社会的QOL向上に有効です。専門的なメイクアップ技術の指導を行うケアメイク外来を設けている医療機関もあります。男性患者や小児に対しても、状況に応じたカバー方法の指導が重要です。

① 患者支援団体と情報リソース

日本では「難治性血管腫・血管奇形患者会」などの患者団体が活動しており、情報交換の場や医療講演会などを開催しています。また、日本血管腫・血管奇形学会や「難治性血管腫・血管奇形情報サイト」などでは、患者向けの情報提供も行われています。医療者はこれらのリソースを把握し、適切に患者に紹介することも支援の一環として重要です。

国際血管腫・血管奇形学会（ISSVA）分類の概要

血管腫・血管奇形の診断と治療において、正確な分類と用語の使用は極めて重要です。国際血管腫・血管奇形学会（International Society for the Study of Vascular Anomalies: ISSVA）分類は、現在世界的に標準とされている分類体系です。

ISSVA分類の歴史的変遷

血管腫・血管奇形の分類は長年にわたり混乱がありましたが、1982年にMulliken & Glowackiが提唱した血管内皮の増殖特性に基づく分類が基盤となり、その後ISSVAにより改訂が重ねられてきました。現在は2018年版が広く使用されていますが、2024年には2025年版の改訂が公開されています。

ISSVA分類の基本構造

ISSVA分類の基本的な構造は以下の通りです：

血管性腫瘍

良性

- ・ 乳児血管腫
- ・ 先天性血管腫（RICH/NICH/PICH）
- ・ 房状血管腫
- ・ 紡錘細胞血管腫
- ・ その他

局所侵襲性/境界悪性

- ・ カボジ肉腫様血管内皮腫
- ・ 細網内皮腫症
- ・ その他

悪性

- ・ 血管肉腫
- ・ その他

血管奇形

単純型

- ・ 毛細血管奇形（CM）
- ・ リンパ管奇形（LM）
- ・ 静脈奇形（VM）
- ・ 動静脈奇形（AVM）
- ・ 動静脈瘻（AVF）

複合型

- ・ CVM, CLM, LVM, CLVM
- ・ AVM-LM, CM-AVM
- ・ その他

大血管奇形

併存する症候群

- ・ クリッペル・トレノネイ症候群
- ・ パークス・ウェーバー症候群
- ・ スタージ・ウェーバー症候群
- ・ CLOVES症候群
- ・ プロテウス症候群
- ・ 遺伝性出血性毛細血管拡張症
- ・ その他

ISSVA分類2025年版の新たな特徴

2024年に公開された2025年版分類では、以下のような更新が行われています：

- ・ 遺伝子変異に基づく分類の拡充（各疾患に関連する遺伝子変異情報の更新）
- ・ 新たに認識された疾患単位の追加
- ・ 過去の用語との対応関係の明確化
- ・ 分子標的治療に関連する情報の追加
- ・ 希少な脈管異常の分類の整理

臨床での活用の重要性

ISSVA分類を臨床で適切に活用することは、以下の点で重要です：



正確な診断

「単純性血管腫」「海綿状血管腫」などの旧用語を避け、「毛細血管奇形」「静脈奇形」など正確な用語を使用することで、診断の精度が向上し、適切な治療選択につながります。



医療者間のコミュニケーション

標準化された用語を使用することで、多職種・多施設間での情報共有がスムーズになり、集学的治療の質が向上します。また国際的な研究データの比較も可能になります。



患者への説明

正確な疾患概念に基づく説明により、患者・家族の理解が深まり、治療方針の決定や長期管理への協力が得られやすくなります。



研究の推進

均一な疾患概念に基づく症例集積により、治療効果の評価や新規治療法の開発が進みます。特に近年の分子標的治療の発展には、遺伝子変異情報を含む正確な分類が不可欠です。

□ 日本での取り組み

日本血管腫・血管奇形学会では、ISSVA分類の日本語訳と普及活動を行っています。2025年版分類の日本語訳も作成され、難治性血管腫・血管奇形情報サイトなどで公開されています。血管腫・血管奇形に関わる医療者は、最新の分類に習熟し、適切な用語を用いた診療を心がけることが重要です。

血管腫・血管奇形の画像診断

血管腫・血管奇形の診断において、非侵襲的な画像検査は病変の性質、広がり、周囲組織との関係性を評価する上で極めて重要です。各検査法の特徴を理解し、適切に組み合わせることで正確な診断と治療計画が可能になります。

主な画像診断法とその特徴

超音波検査＋カラード プラ

被曝がなく簡便に実施できるため、第一選択の検査法です。特に小児や表在性病変の評価に適しています。

評価できる項目

- 病変の充実性/嚢胞性の評価
- 血流の有無と方向・速度の評価
- 静脈石（石灰化）の検出
- 圧迫による形状変化の観察
- リアルタイムでの評価が可能

疾患別の特徴的所見

- 乳児血管腫：充実性の高エコー腫瘍、豊富な内部血流
- 静脈奇形：低エコーの拡張静脈腔、内部に静脈流、圧迫で虚脱
- リンパ管奇形：無エコーの多房性嚢胞、血流を認めない
- 動静脈奇形：拡張した動静脈、高速血流、動脈化した静脈波形

MRI検査

軟部組織のコントラスト分解能に優れ、病変の広がりや性状を詳細に評価できる重要な検査法です。

評価できる項目

- 病変の三次元的広がり
- 周囲組織（筋肉、神経、骨など）との関係
- 病変の内部構造
- 造影パターンによる血流動態評価

疾患別の特徴的所見

- 乳児血管腫：T1等～低信号、T2高信号、均一な強い造影効果
- 静脈奇形：T1低信号、T2著明高信号、内部に静脈石（低信号）、遅延性造影効果
- リンパ管奇形：T1低信号、T2著明高信号、多房性、隔壁のみ造影
- 動静脈奇形：flow void（血流による信号欠損）、拡張した流入動脈と流出静脈、早期静脈還流

CT検査

石灰化や骨病変の評価に有用ですが、被曝の問題から小児では必要最小限に留めるべきです。

評価できる項目

- 石灰化（静脈石など）の検出
- 骨病変・骨浸潤の評価
- 造影による血流評価
- 三次元再構成による血管構造の評価

疾患別の特徴的所見

- 乳児血管腫：均一な造影効果、まれに石灰化
- 先天性血管腫：不均一な造影効果、石灰化を伴うことがある
- 静脈奇形：静脈石（石灰化）、不均一な遅延性造影効果
- 動静脈奇形：拡張した流入動脈と早期静脈還流

血管造影（カテーテル造影）

主に治療計画を兼ねて行うことが多く、特に高流速病変の評価と治療に重要です。

評価できる項目

- 栄養血管と流出静脈の詳細なマッピング
- シャント血流の評価
- 塞栓術や硬化療法の効果判定
- 血行動態の詳細な評価

疾患別の特徴的所見

- 動静脈奇形：nidus（錯綜血管塊）、複数の栄養血管、早期静脈還流
- 動静脈瘻：流入動脈と流出静脈の直接交通、nidusを欠く
- 静脈奇形：直接穿刺による造影で拡張静脈腔の描出
- リンパ管奇形：通常は血管造影の適応はない

画像診断の実際と注意点

血管腫・血管奇形の画像診断においては、以下の点に留意することが重要です。

検査の組み合わせ

診断精度を向上させるため、単一の検査法に限定せず、複数の検査を相補的に組み合わせることが推奨されます。例えば、超音波で血流パターンを評価し、MRIで病変の広がりや詳細に把握し、必要に応じて血管造影で精密な血管構築を評価するといった連携が効果的です。

小児への配慮

小児患者の場合、放射線被曝を最小限に抑え、可能な限り非侵襲的な検査を優先します。MRI検査では鎮静や全身麻酔を要する場合があるため、年齢や病変の特性に応じた慎重な検査計画が求められます。

治療効果判定と経過観察

治療前後の病変を正確に比較するため、可能な限り同一の条件・装置を用いた画像評価が望ましいです。特に硬化療法や塞栓術後は、治療効果の客観的な判定と残存病変の評価のため、定期的な画像検査が不可欠です。

統合的評価の重要性

画像所見のみにとらわれず、臨床症状、病変の経時的変化、病理所見などを総合的に評価することが、正確な診断へと繋がります。特に乳児血管腫と先天性血管腫、あるいは各種血管奇形の鑑別においては、画像所見と臨床経過の両面からの検討が極めて重要です。

□ 新たな画像技術の応用

近年、拡散強調MRI、血管壁イメージング、4D flow MRIといった新しい画像技術が血管奇形の評価に応用され始めています。また、超音波エラストグラフィーは病変の硬さ評価を通じて硬化療法の効果判定に寄与する可能性があります。これらの新技術は、従来の形態評価に加えて機能的・質的な情報を提供し、より精密な診断や治療効果の評価に貢献すると期待されています。

血管腫・血管奇形の病理診断

血管腫・血管奇形の診断は通常、臨床所見と画像診断で行われることが多いですが、診断が不確かな場合や悪性を疑う場合には生検・病理組織検査が重要な役割を果たします。正確な病理診断のためには、適切な検体採取と専門的な評価が必要です。

病理組織学的特徴

血管腫と血管奇形は、組織学的に明確に区別することができます。主な特徴は以下の通りです：

血管性腫瘍（血管腫）

増殖した内皮細胞による血管腔が多数みられ、細胞密度が高いのが特徴です。

乳児血管腫

- 増殖期：密に増殖した内皮細胞と小さな血管腔
- 退縮期：線維脂肪組織置換、血管腔の減少
- GLUT1免疫染色：強陽性（特異的マーカー）
- その他：CD31、CD34（内皮マーカー）陽性

先天性血管腫

- 多数の毛細血管様構造と厚壁血管
- GLUT1免疫染色：陰性（乳児血管腫との鑑別に重要）
- RICH：間質の線維化、静脈様構造への移行
- NICH：動脈様・静脈様血管の混在

血管奇形

内皮は扁平で増殖はなく、正常構造の延長上にある拡張・奇形血管がみられます。

毛細血管奇形

- 真皮内の拡張した毛細血管
- 内皮細胞は扁平で一層
- 加齢とともに血管壁肥厚や線維化が進行

静脈奇形

- 異常に拡張した静脈腔
- 不規則な厚さの血管壁（平滑筋層の不連続）
- 内腔に血栓や静脈石（石灰化）を伴うことがある

リンパ管奇形

- 拡張したリンパ管腔
- 内腔にリンパ液と少数のリンパ球
- D2-40（リンパ管内皮マーカー）陽性

動静脈奇形

- 異常な動脈と静脈の直接吻合
- 厚壁と薄壁の血管が混在
- 周囲組織への不規則な浸潤性増生

免疫組織化学的マーカー

血管腫・血管奇形の診断には、以下の免疫組織化学的マーカーが重要です：

マーカー	陽性となる細胞/構造	診断的意義
GLUT1	乳児血管腫の内皮細胞	乳児血管腫に特異的で、他の血管腫瘍や血管奇形では陰性
CD31	すべての血管内皮細胞	血管性病変の確認（非特異的）
CD34	ほとんどの血管内皮細胞	血管性病変の確認（非特異的）
D2-40	リンパ管内皮細胞	リンパ管奇形の同定に有用
WT1	増殖性血管内皮細胞	血管腫瘍で陽性、血管奇形で陰性のことが多い
Ki-67	増殖期の細胞	乳児血管腫の増殖期で高発現、血管奇形では低発現
SMA	血管平滑筋細胞	血管壁の構造評価に有用

生検の適応と方法

血管腫・血管奇形の生検は、以下のような場合に検討されます。

生検の適応

- 画像検査や臨床所見のみでは診断が困難な場合
- 急速な増大や性状変化があり、悪性病変が疑われる場合
- 臨床的に非典型的な経過をたどる場合
- 成人期に新たに発生した血管性病変
- 治療効果が不十分で、診断の再評価が必要な場合

生検の方法と注意点

- 出血リスクを考慮し、適切な生検方法を選択する
- 特に高流速病変（AVM）では、術前の詳細な画像評価が不可欠
- 切除生検が可能な場合は、病変全体の評価に有利である
- 小さな生検片では病変の一部しか評価できない限界があることを留意する
- 病理医に対し、十分な臨床情報を提供する

病理診断における留意点

血管腫・血管奇形の病理診断においては、以下の点に留意することが重要です。

- 臨床情報（年齢、部位、発症時期、経過、画像所見）と病理所見を統合的に評価する
- 特に乳児血管腫と先天性血管腫の鑑別には、GLUT1免疫染色が必須である
- 小さな生検検体での評価には限界があるため、所見の解釈には注意を要する
- 悪性病変が疑われる場合は、十分な検体採取と詳細な免疫組織化学的検索が必要となる
- 特殊な血管腫瘍（KHEなど）の診断には、経験豊富な病理医の評価が望ましい

悪性病変との鑑別

血管肉腫などの悪性血管性腫瘍との鑑別は、非常に重要です。悪性を示唆する所見としては、細胞異型、核分裂像の増加、壊死、浸潤性増殖パターン、異常な免疫染色パターン（例：p53の過剰発現）などが挙げられます。特に高齢者で急速に増大する血管性病変や、放射線照射後の部位に発生した血管性病変では、悪性の可能性を念頭に置いた慎重な評価が求められます。

血管腫・血管奇形の診療アルゴリズム

血管腫・血管奇形の診療においては、系統的なアプローチが重要です。適切な診断手順と治療選択のためのアルゴリズムを解説します。

初診時の評価と分類

血管腫・血管奇形の診療は、まず詳細な問診と視診から始まります。初診時の重要なポイントは以下の通りです：

問診のポイント

- 出現時期：出生時からか、生後に出現したか
- 経時の変化：急速な増大、自然退縮、徐々に拡大など
- 症状：痛み、出血、機能障害の有無
- 増悪因子：ホルモン変化、外傷、感染などとの関連
- 家族歴：類似疾患や関連症候群の家族歴

視診・触診のポイント

- 色調：鮮紅色、暗赤色、青色調、皮膚色など
- 形態：平坦か隆起性か、境界は明瞭か不明瞭か
- 圧縮性：圧迫による変化（消退、縮小）の有無
- 温度・拍動：局所の温感、拍動の有無
- 聴診：血管雑音（bruit）の有無

血管腫・血管奇形の分類と診断手順

問診・視診の結果から、まず血管性腫瘍（血管腫）か血管奇形かの大分類を行い、さらに詳細な診断へと進みます：

血管性腫瘍（血管腫）の診断手順

- 出現時期と経過の確認
 - 生後出現・増大→乳児血管腫を疑う
 - 出生時から存在→先天性血管腫を疑う
- 超音波+カラードブラ検査
 - 充実性腫瘍、内部に豊富な血流
- 必要に応じてMRI検査
 - 深部への広がり、周囲組織との関係評価
- 診断が不確かな場合は生検
 - GLUT1免疫染色：乳児血管腫の確定診断

血管奇形の診断手順

- 出現時期と血流特性の評価
 - 低流速か高流速かの判断（触診・聴診）
- 超音波+カラードブラ検査
 - 血流パターンによるサブタイプ分類
- MRI検査
 - 病変の範囲、深さ、構造の詳細評価
 - T2強調像と造影パターンでサブタイプ特定
- 高流速病変では血管造影を検討
 - 治療計画を兼ねた詳細な血管構築評価

治療適応の判断

診断が確定したら、治療介入の要否を判断します。以下のような場合には治療介入を積極的に検討します：

機能的問題の存在

視覚障害、呼吸・嚥下障害、運動制限など重要な機能に影響がある場合。特に気道や眼球周囲の病変は早期介入が必要な場合が多い。

合併症のリスク

潰瘍形成、出血、感染、高心拍出量性心不全、凝固障害などの合併症リスクがある場合。カサバハ・メリット現象を伴うKHE/TAは特に緊急性が高い。

美容的問題の程度

顔面や露出部の病変で、心理社会的影響が大きいと判断される場合。特に学齢期を迎える前に介入を検討することが多い。

疼痛・不快感

慢性疼痛や腫脹による不快感がQOLに影響している場合。静脈奇形やAVMでは進行性の疼痛が治療適応となることが多い。

治療法の選択

診断と治療適応に基づき、最適な治療法を選択します。疾患別の第一選択治療は以下の通りです：

疾患	第一選択治療	補助的・代替治療
乳児血管腫	プロプラノロール内服	局所β遮断薬、PDLレーザー、副腎皮質ステロイド
先天性血管腫	RICH：経過観察 NICH/PICH：症状に応じた介入	外科的切除、塞栓術
毛細血管奇形	パルス染料レーザー（PDL）	Nd:YAGレーザー、光線力学療法
静脈奇形	硬化療法	シロリムス内服、外科的切除、圧迫療法
リンパ管奇形	マクロ嚢胞型：硬化療法 ミクロ嚢胞型：シロリムス内服	外科的切除、レーザー蒸散、プレオマイシン局注
動静脈奇形	塞栓術±外科的切除	MEK阻害薬、放射線治療

① 集学的アプローチの重要性

複雑な血管腫・血管奇形の診療には、皮膚科医、形成外科医、血管外科医、放射線科医（IVR専門医）、小児科医など複数の専門家による集学的アプローチが理想的です。特に広範囲の病変や合併症を伴う症例では、多職種カンファレンスでの検討と、各専門分野の強みを活かした連携治療が重要です。患者・家族との十分な情報共有と意思決定の過程も診療アルゴリズムの重要な一部です。

乳児血管腫の臨床経過と治療選択

乳児血管腫（いちご状血管腫）は乳児期に最も頻繁にみられる良性血管腫瘍で、特徴的な臨床経過と自然退縮傾向を示します。その特性を理解し、適切な治療判断を行うことが重要です。

乳児血管腫の臨床型と自然経過

乳児血管腫は形態と深達度によって以下のように分類され、それぞれ特徴的な経過をたどります：

表在型（いわゆるいちご状血管腫）

皮膚表面に明らかな赤色の腫瘍を形成するタイプです。

- 生後2～6週で鮮紅色の斑として出現
- 数ヶ月間急速に増殖し隆起性の赤色腫瘍となる
- 生後6～10ヶ月頃から成長が停止
- 1～5歳にかけて徐々に退縮（中心部から色調が薄くなる）
- 多くは4～5歳までに自然退縮するが、一部に皮膚萎縮や毛細血管拡張などが残存することがある

深在型

皮下組織や筋層内に主座があり、表面に青色調の色調変化を伴うタイプです。

- 表面は正常皮膚色～青色調
- 境界不明瞭な弾性軟の腫瘍として触知
- 増殖期は表在型と同様だが視認しにくい
- 退縮は表在型より遅れることが多い
- 完全退縮までに5～7歳かかることも珍しくない

混合型

表在型と深在型の特徴を併せ持つタイプです。

- 表面の赤色腫瘍と深部への進展を伴う
- 大型の病変に多い
- 表在成分と深在成分で退縮速度が異なることがある
- 完全退縮までに長期間を要することが多い

治療介入の判断基準

乳児血管腫は多くが自然退縮するため、すべての症例で治療介入が必要なわけではありません。以下のような要因を考慮して治療の要否を判断します：

治療を検討すべき状況

- 生命機能に関わる部位（気道、眼瞼など）の病変
- 潰瘍形成や出血を伴う、または高リスクの病変
- 美容的・機能的に重要な部位（鼻尖、口唇など）
- 急速に増大する大型病変
- PHACE症候群など合併症を伴う場合
- 多発性肝血管腫を伴う場合

経過観察が適切な状況

- 小型で機能障害リスクの低い部位の病変
- 体幹や四肢の被覆部の病変
- 潰瘍化リスクの低い表在型病変
- 増殖が緩徐な病変
- すでに退縮過程にある病変

治療選択肢と適応

乳児血管腫に対する主な治療選択肢とそれぞれの適応について解説します。

プロプラノロール内服療法

現在、乳児血管腫の第一選択薬として広く用いられています。日本では「ヘマンジオルシロップ」として承認されています。

適応

- 治療介入が必要とされる乳児血管腫全般
- 増殖期の病変に対する早期介入で特に高い効果が期待できます。
- 多発性病変や内臓に発生した病変にも適用されます。

投与方法

- 初回投与は安全のため入院管理下で開始します。
- 目標用量：2-3mg/kg/日（1日2-3回に分けて投与）
- 治療期間：通常6ヶ月～1年間

局所βブロッカー外用療法

チモロール外用剤などを用いた、病変部に直接塗布する治療法です。

適応

- 小型の表在性病変
- 全身治療が困難なケース
- 内服治療の補助的な手段として

限界

- 薬の浸透深度が浅く、深在型病変には効果が限定的です。
- 内服治療に比べて効果はマイルドです。

パルス色素レーザー治療

波長585-595nmのレーザーを使用する治療法です。

適応

- 表在性の薄い病変
- プロプラノロール治療後に残存する赤み（紅斑）
- 潰瘍化した病変の痛み軽減

限界

- 病変の隆起した部分（腫瘤）を縮小させる効果は限定的です。
- 複数回の治療が必要です。
- 深在型病変には効果が期待できません。

外科的切除

病変を外科的に摘出する手術治療です。

適応

- 薬物療法で効果が得られない局所病変
- 自然退縮後や治療後の瘢痕、残存変形の修正
- 急速に増大し、機能障害を引き起こす病変

限界

- 手術部位に瘢痕が残ります。
- 広範囲に及ぶ病変には適用できません。
- 乳幼児期の早期介入は慎重に検討されます。

① 長期的なフォローアップの重要性

乳児血管腫は治療介入の有無にかかわらず、退縮の過程で多様な変化を示すため、定期的な経過観察が不可欠です。特に退縮後に残る瘢痕、皮膚の変形、毛細血管の拡張などに対しては、学童期以降に追加の治療（レーザー治療や形成外科的修正）が必要となる場合があります。プロプラノロールによる治療後も、治療終了後の再増大（リバウンド）の有無を確認するための継続的なフォローアップが求められます。

血管腫・血管奇形における出血・凝固異常

血管腫・血管奇形には、様々な出血・凝固異常を合併することがあります。これらの合併症は時に生命を脅かす重篤なものとなり得るため、早期発見と適切な管理が重要です。

主な出血・凝固異常

血管腫・血管奇形に関連する代表的な出血・凝固異常には以下のようなものがあります：

カサバツハ・メリット現象（KMP）

特定の血管腫瘍に合併する血小板減少と凝固障害です。

特徴

- 主にカポジ肉腫様血管内皮腫（KHE）や房状血管腫（TA）に合併
- 腫瘍内での血小板捕捉と消費による著明な血小板減少
- DIC様の凝固障害（フィブリノゲン低下、FDP/D-dimer上昇）
- 急速な腫瘍増大と紫斑・出血傾向
- 乳児血管腫では通常見られない（鑑別点）

治療

- 第一選択：シロリムス内服
- ステロイド、ビンクリスチン、インターフェロンなども使用
- 血小板輸血は一時的効果のみで原則推奨されない

慢性消費性凝固障害（局所的DIC）

主に広範囲の静脈奇形に合併する凝固異常です。

特徴

- 病変内の血流停滞による微小血栓形成と凝固因子の消費
- フィブリノゲン低下、D-dimer上昇、軽度～中等度の血小板減少
- 通常は代償されているが、外傷・手術・感染で急性増悪の可能性
- 静脈石（石灰化血栓）形成を伴うことが多い

治療

- 低分子ヘパリン投与（長期予防的使用も検討）
- 手術・侵襲的処置前の凝固能補正
- 病変に対する根本的治療（硬化療法、シロリムスなど）

出血性合併症

血管奇形（特に動静脈奇形）に伴う局所出血です。

特徴

- 皮膚・粘膜の脆弱性による自発的出血
- 潰瘍形成部からの持続性出血
- 消化管・気道・泌尿生殖器などの内臓病変からの出血
- 特にAVMでは高流量による圧負荷で血管壁が脆弱化

治療

- 圧迫止血、局所止血剤の使用
- トラネキサム酸などの抗線溶薬
- 血管内治療（塞栓術）
- 生命を脅かす出血では緊急手術も検討

血液凝固検査と評価

血管腫・血管奇形、特に広範囲の静脈奇形やKHE/TAを疑う場合には、以下の血液凝固検査を実施することが重要です：

検査項目	異常所見	臨床的意義
血小板数	減少	KMPで著明に低下（1万/ μ L以下も） 静脈奇形では軽度～中等度低下
フィブリノゲン	低下	消費性凝固障害の重要マーカー 重症例では50mg/dL以下に低下
D-dimer	上昇	病変内での線溶亢進を反映 静脈奇形のスクリーニングにも有用
PT/APTT	延長	重症例で延長するが、軽度例では正常のことも
FDP	上昇	線溶系の活性化を反映
TAT	上昇	トロンビン生成の亢進を反映

高リスク症例の管理

出血・凝固異常のリスクが高い血管腫・血管奇形症例では、以下のような管理が重要です。

術前・処置前管理

- 詳細な凝固能評価（前述の検査項目の確認）
- 必要に応じた凝固因子補充（フィブリノゲン、FFP、クリオプレシピテートなど）
- 低分子ヘパリンによる前処置（静脈奇形の場合）
- 抗線溶薬（トラネキサム酸）の併用
- 血液内科・凝固専門医との連携

長期管理

- 定期的な凝固能モニタリング
- 症状や凝固異常の程度に応じた低分子ヘパリンの予防的投与
- シロリムスなどによる根本的治療の検討
- 外傷予防の生活指導
- 緊急時の対応計画（出血時の対応、かかりつけ医との連携など）

カサバツハ・メリット現象の管理

カサバツハ・メリット現象（KMP）は、特に迅速な対応が必要な緊急性の高い病態です。管理のポイントは以下の通りです。

注意すべき状況

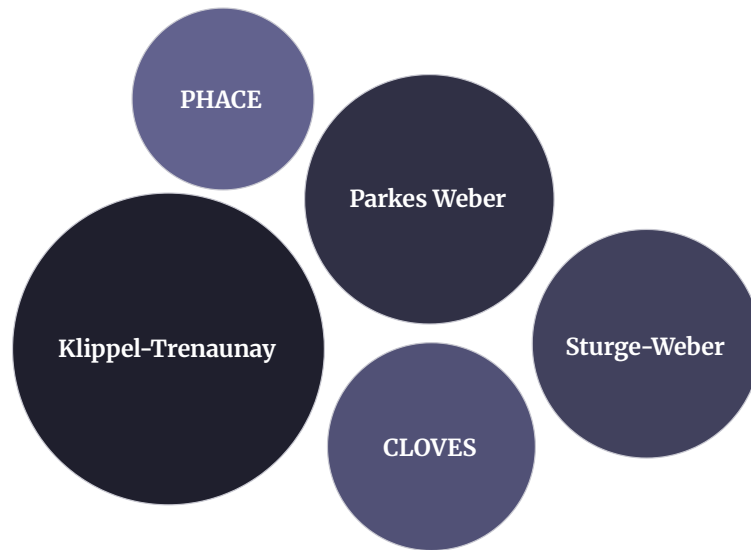
以下のような状況では、出血・凝固異常のリスクが高まるため、特に注意が必要です。

- 広範囲の静脈奇形（特に体幹や四肢全体に及ぶもの）
- 急速に増大する乳幼児の血管性腫瘍（Kポジ肉腫様血管内皮腫/房状血管腫の可能性）
- D-ダイマー（D-dimer）持続高値を示す静脈奇形
- 手術や硬化療法などの侵襲的処置前後
- 外傷や感染を合併した場合
- 妊娠・出産時（ホルモン変化で病変が増大することがあるため）

これらの状況では、事前の凝固能評価と適切な予防策が極めて重要となります。

血管腫・血管奇形に関連する症候群

血管腫・血管奇形は、様々な症候群の一部として発症することがあります。これらの症候群を正確に診断することは、全身管理や合併症予防の観点から重要です。



主要な症候群の特徴と管理

血管腫・血管奇形に関連する代表的な症候群について、その特徴と管理法を解説します。

Klippel-Trenaunay症候群（K-T症候群）

毛細血管奇形、静脈奇形、リンパ管奇形に患肢の過成長を伴う複合型血管奇形症候群です。

臨床的特徴

- 下肢（まれに上肢）の血管奇形と肥大・過長
- 側部静脈（lateral vein）と呼ばれる異常静脈
- 皮膚表面の広範な毛細血管奇形（ポートワイン母斑様）
- 静脈瘤、リンパ浮腫

管理のポイント

- 下肢長差の整形外科的評価と管理
- 圧迫療法によるリンパ浮腫・静脈うっ滞の管理
- シロリムス内服による症状緩和
- 凝固障害の評価と管理

Sturge-Weber症候群

三叉神経第1枝領域の毛細血管奇形に脳軟膜血管奇形を伴う症候群です。

臨床的特徴

- 顔面の片側性ポートワイン母斑（特に眼瞼周囲）
- 脳軟膜の血管奇形と脳石灰化
- てんかん発作、発達遅滞、片麻痺
- 緑内障、脈絡膜血管腫

管理のポイント

- 早期からのてんかん管理（抗てんかん薬）
- 定期的な眼科検査と緑内障管理
- 顔面のポートワイン母斑に対するレーザー治療
- 発達支援、神経学的フォロー

PHACE症候群

大型の顔面乳児血管腫に多発奇形を伴う症候群です。

臨床的特徴

- Posterior fossa（後頭蓋窩）の脳奇形
- Hemangioma（大型の顔面血管腫）
- Arterial anomalies（頭頸部動脈異常）
- Cardiac defects（心奇形、特に大動脈縮窄）
- Eye abnormalities（眼奇形）
- Sternal defects（胸骨裂）

管理のポイント

- 乳児血管腫に対するプロプラノロール治療（心奇形があれば注意）
- 脳血管異常の画像評価と神経学的フォロー
- 心臓奇形の評価と管理
- 定期的な眼科検査

CLOVES症候群

先天性脂肪過形成、血管奇形、表皮母斑、骨格異常を特徴とする症候群です。

臨床的特徴

- Congenital Lipomatous Overgrowth（先天性脂肪過形成）
- Vascular malformations（複合型血管奇形）
- Epidermal nevi（表皮母斑）
- Skeletal anomalies（脊椎側弯、胸郭変形など）
- 脂肪腫様腫瘍（特に体幹、殿部）

管理のポイント

- PIK3CA遺伝子変異に対するアルペリシブやシロリムス治療
- 脊椎側弯などの骨格異常の整形外科的管理
- 血管奇形に対する塞栓術・硬化療法
- 過成長部位の形成外科的修正

その他の関連症候群

血管腫・血管奇形に関連するその他の症候群は以下の通りです。

Parkes Weber症候群

毛細血管奇形、動静脈奇形、患肢の過成長を特徴とします。Klippel-Trenaunay症候群と外観は似ていますが、高流量の動静脈奇形（AVM）を伴う点が決定的な違いです。RASA1遺伝子変異が関連し、心不全のリスクが高く、塞栓術や外科的治療が難しい症例が多いです。

Maffucci症候群

多発性軟骨腫と静脈奇形（海綿状血管腫）を特徴とする非遺伝性症候群です。IDH1/IDH2遺伝子変異が関連し、軟骨肉腫や他の悪性腫瘍のリスクが高いため、定期的な腫瘍スクリーニングが必要です。

Blue Rubber Bleb Nevus症候群

皮膚および消化管に多発する静脈奇形を特徴とします。消化管出血によるリスクが高く、内視鏡的または外科的治療、シロリムス内服などが検討されます。

遺伝性出血性毛細血管拡張症（HHT、Osler-Weber-Rendu症候群）

皮膚・粘膜の毛細血管拡張と多発性動静脈奇形を特徴とします。ENG、ACVRL1（ALK1）、SMAD4などの遺伝子変異が関連し、反復性鼻出血や肺・肝・脳のAVMによる合併症リスクがあります。家族スクリーニングと臓器AVMの定期的評価が重要です。

症候群診断の意義と遺伝子検査

血管腫・血管奇形に関連する症候群の正確な診断は、以下の点で非常に重要です。

- 潜在的な合併症の早期発見と予防（例：PHACE症候群における心奇形評価）
- 適切な治療法の選択（例：PIK3CA関連症候群に対するアルペリシブ治療）
- 予後予測と長期的な管理計画の立案
- 遺伝カウンセリングと家族スクリーニングの実施
- 研究の進展と新規治療法の開発への貢献

近年、これらの症候群の多くで原因遺伝子が同定されており、遺伝子検査は診断に役立つ重要なツールとなっています。

症候群	関連遺伝子	変異タイプ
Sturge-Weber症候群	GNAQ	体細胞モザイク変異
CLOVES症候群	PIK3CA	体細胞モザイク変異
CM-AVM症候群	RASA1	生殖細胞変異
HHT	ENG, ACVRL1, SMAD4	生殖細胞変異
Maffucci症候群	IDH1/IDH2	体細胞モザイク変異

多職種連携の重要性

これらの症候群は複数の臓器系に影響を及ぼすため、多職種連携による包括的な管理が不可欠です。皮膚科医、形成外科医、血管外科医、小児科医、神経内科医、放射線科医、整形外科医、眼科医、臨床遺伝専門医などが協力して診療にあたるのが理想的です。また、症例の希少性から、専門施設への紹介や症例登録研究への参加も積極的に検討すべきでしょう。

血管腫・血管奇形の周術期管理

血管腫・血管奇形に対する外科的治療や侵襲的処置を行う際には、適切な周術期管理が極めて重要です。これらの病変は出血リスクや凝固異常を伴うことが多く、慎重な準備と対応が求められます。

術前評価と準備

血管腫・血管奇形の手術や侵襲的処置前には、以下の評価と準備が必要です：



凝固能の評価

- 血小板数、PT/APTT、フィブリノゲン、D-dimerなどの確認
- 静脈奇形やKHE/TAでは消費性凝固障害の評価が特に重要
- 必要に応じて血液内科コンサルト



画像評価

- MRIによる病変範囲と周囲構造との関係評価
- 血管造影による流入動脈・流出静脈の評価（高流速病変）
- 超音波による血流評価



治療計画

- 複数の専門家による治療方針の検討
- 術前塞栓術/硬化療法の必要性判断
- 手術/処置範囲の明確な設定
- 合併症発生時の対応計画



輸血準備

- 病変の大きさと性質に応じた輸血準備
- 大型静脈奇形では血小板・FFP・クリオプレシピテートも考慮
- 自己血貯血の検討（成人の予定手術の場合）

疾患別の周術期管理ポイント

血管腫・血管奇形の種類によって、周術期管理のポイントが異なります：

乳児血管腫

通常の乳児血管腫は凝固異常を伴うことは少なく、標準的な周術期管理で対応可能です。

管理ポイント

- プロプラノロール内服中の場合は手術当日も継続（低血糖に注意）
- 増殖期の病変は出血しやすいため、細かい止血操作が重要
- 美容的に重要な部位では、最小限の切開と丁寧な縫合が必須

静脈奇形

静脈奇形は消費性凝固障害を伴うことが多く、特に注意が必要です。

管理ポイント

- 術前低分子ヘパリン投与の検討（D-dimer高値例）
- 必要に応じたフィブリノゲン補充
- 術前1～2週間の硬化療法で病変縮小を図ることも有効
- 術中の圧迫と段階的な処理による出血コントロール
- 術後の圧迫固定と抗凝固療法の継続を検討

リンパ管奇形

リンパ管奇形は凝固異常を伴うことは少ないですが、広範囲の剥離が必要になることが多いです。

管理ポイント

- 術前硬化療法による嚢胞縮小の検討
- 神経や重要血管の温存に細心の注意
- 術後のリンパ漏に対する対策（ドレナージ、圧迫）
- 術後感染予防の徹底

動静脈奇形

高流速病変であり、出血リスクが特に高い病変です。

管理ポイント

- 術前塞栓術が必須（通常手術24～72時間前）
- 周囲の栄養血管も含めた広範囲切除の準備
- ターニケット使用の検討（四肢病変の場合）
- 大量出血への備え（大量輸血プロトコル）
- 術後早期からの残存病変評価

術前塞栓術・硬化療法

血管腫・血管奇形、特に高流速病変や大型の静脈奇形の手術に際しては、術前の血管内治療が極めて重要な役割を果たします。

動静脈奇形に対する術前塞栓術

- **目的：**手術中の出血リスクを低減するため、主要な流入動脈を閉塞させます。
- **タイミング：**通常、手術の24～72時間前に実施されます。
- **使用物質：**プラチナコイルや液体塞栓物質（NBCA、Onyxなど）が用いられます。
- **留意点：**塞栓術後は疼痛や腫脹が生じることがあるため、適切な管理が必要です。また、病変の中心部（nidus）を確実に塞栓することが成功の鍵となります。

静脈奇形に対する術前硬化療法

- **目的：**病変の体積を縮小させ、線維化を促進することで、出血リスクを低減させます。
- **タイミング：**手術の1～2週間前に実施されます。
- **使用物質：**エタノール、ポリドカノール、STS泡沫などが用いられます。
- **留意点：**効果を最大化するために、術前複数回の硬化療法セッションが必要となる場合があります。

術後管理と合併症対策

血管腫・血管奇形の手術後管理では、以下の点に細心の注意を払う必要があります。



小児の血管腫・血管奇形患者の手術では、以下の点に特に注意が必要です。

- 年齢と体重に応じた輸液・輸血量の厳密な調整
- 低体温予防を含めた術中の体温管理
- デリケートな細かい血管や神経構造への細心の配慮
- 成長に伴う病変の変化を予測した治療計画
- 家族への十分な説明と心理的なサポート

小児患者の場合、手術のタイミングも重要な検討事項です。機能的な問題がない美容目的の手術は、学童期以降に計画されることが多いです。

血管腫・血管奇形の小児期特有の問題

小児期の血管腫・血管奇形は、成長過程における様々な特有の問題を引き起こします。発達段階に応じた適切な対応が、長期的な予後とQOL向上のために重要です。

成長に伴う病変の変化

小児の血管腫・血管奇形は、身体の成長に伴って様々な変化を示します：

乳児血管腫

- ・ 生後数週から急速に増殖し、その後徐々に退縮する特徴的な経過
- ・ 退縮後も線維脂肪組織置換や皮膚弛緩、毛細血管拡張などの残存変化
- ・ 機能的・美容的に重要な部位（鼻尖、眼瞼など）では変形残存のリスク

血管奇形

- ・ 身体の成長に比例して拡大する傾向
- ・ 思春期のホルモン変化で急速に増大することがある
- ・ 骨に近接する病変では骨肥大や過成長を引き起こすことがある
- ・ 特に混合型血管奇形では組織過形成を伴うことがある

発達段階別の対応と留意点

小児の年齢や発達段階に応じた血管腫・血管奇形の対応について解説します：

1 新生児期・乳児期（0～1歳）

乳児血管腫の増殖期にあたるこの時期は、治療介入の判断が特に重要です。機能障害リスクの高い部位（気道、眼瞼など）の血管腫や、潰瘍形成リスクのある病変では早期のプロプラノロール治療が推奨されます。また、KHE/TAによるカサバツハ・メリット現象の発症リスクが高い時期でもあり、血小板数の定期的チェックが重要です。

1

2

2 幼児期（1～3歳）

乳児血管腫の退縮期に入り、多くは経過観察が基本となります。ただし、遅延退縮例や著しい変形を残す例では治療介入を検討します。一方、静脈奇形やリンパ管奇形などの血管奇形は徐々に顕在化し、出血や感染などの合併症が出現することがあります。運動発達に伴い転倒などの外傷リスクも高まるため、保護者への適切な指導が必要です。

3

3 学童期前期（4～6歳）

集団生活が本格化するこの時期は、外見の違いに対する自己認識や他者からの反応が心理的影響を及ぼし始めます。特に顔面や露出部の病変では、学校生活開始前に治療介入を完了することが心理社会的適応を助けます。言語発達に合わせた説明と心理的サポートも重要です。

4

4 学童期後期（7～12歳）

身体活動が活発化し、運動制限を伴う病変では心理的影響が大きくなります。特に四肢の血管奇形では、スポーツ参加の制限による社会的孤立のリスクがあります。乳児血管腫の退縮後変形に対する修正手術や、静脈奇形に対する計画的治療介入を検討する適切な時期でもあります。

5

5 思春期（13～18歳）

ホルモン変化により血管奇形が増大するリスクが高まります。また自己同一性の形成期であり、外見への関心が高まるため心理的影響が顕著になります。患者の意思を尊重した治療計画の立案と、移行期医療（成人診療科への移行準備）の開始が重要です。

小児特有の機能的・心理社会的問題

小児の血管腫・血管奇形では、以下のような特有の問題に配慮が必要です：

機能的問題

- ・ 成長障害：特に四肢病変での過成長や成長不全
- ・ 運動発達遅延：大型病変による可動域制限や疼痛
- ・ 言語発達影響：口腔内・舌病変による構音障害
- ・ 視覚発達：眼周囲病変による弱視リスク
- ・ 学習障害：脳病変合併例での認知発達への影響

心理社会的問題

- ・ ボディイメージの発達への影響
- ・ いじめ・からかいへの対処
- ・ 学校生活への適応困難
- ・ 親子関係への影響（過保護・過干渉など）
- ・ 治療に伴う心理的ストレス（痛み、恐怖、入院体験）

学校生活との両立支援

血管腫・血管奇形をもつ小児が学校生活を円滑に送るための支援策は以下の通りです：



教育関係者への情報提供

学校の教職員に対し、疾患の基本的な理解と必要な配慮点について説明する資料の提供が有効です。医師からの学校向け診断書や配慮事項説明書を活用しましょう。



体育・スポーツ活動への対応

全面的な活動制限ではなく、病変の性質や部位に応じた個別の活動指針を作成します。特に静脈奇形や動静脈奇形では、接触スポーツの制限が必要となる場合があります。



心理的サポート

学校カウンセラーとの連携や、必要に応じて専門的な心理カウンセリングを検討します。ピアサポート（同じ疾患をもつ子どもとの交流）も効果的です。



いじめ予防

年齢に応じた疾患理解の促進と、クラスメイトへの適切な説明を支援します。当事者の了解を得た上で、啓発活動や必要に応じたクラス介入も検討します。

① 家族支援の重要性

小児の血管腫・血管奇形の管理においては、家族全体への支援が不可欠です。両親・きょうだいへの心理的サポート、適切な情報提供、治療決定過程への参加促進などが重要です。また、小児慢性特定疾病医療費助成制度などの社会資源の活用や、患者会などの支援グループとの連携も考慮すべきでしょう。治療計画においては、学校行事や家族の予定に配慮したスケジュールリングが、患者・家族の負担軽減に役立ちます。

血管腫・血管奇形の遺伝的背景

近年の分子遺伝学研究の進歩により、多くの血管腫・血管奇形の発症機序が遺伝子レベルで解明されつつあります。これらの知見は、より精密な診断と分子標的治療の開発に直接結びついています。



主要な遺伝子変異と関連疾患

血管腫・血管奇形に関連する主要な遺伝子変異とその関連疾患について解説します：

PI3K/AKT/mTOR経路関連変異

PIK3CA

PI3キナーゼのp110αサブユニットをコードする遺伝子で、活性化変異により細胞増殖・生存シグナルが亢進します。

関連疾患

- ・ 静脈奇形（孤発性）
- ・ リンパ管奇形
- ・ CLOVES症候群
- ・ PIK3CA関連過成長症候群（PROS）

治療標的

アルペリシブ（PIK3CA選択的阻害薬）、シロリムス（mTOR阻害薬）

TEK（Tie2）変異

血管内皮細胞の受容体チロシンキナーゼをコードする遺伝子で、活性化変異により血管内皮細胞の分化異常をきたします。

関連疾患

- ・ 家族性静脈奇形（常染色体優性）
- ・ 孤発性静脈奇形（体細胞変異）
- ・ 青色ゴムまり様母斑症候群

治療標的

シロリムス（mTOR阻害薬）、Tie2キナーゼ阻害薬（開発中）

RAS/MAPK経路関連変異

KRAS, BRAF, MAP2K1

細胞増殖シグナル伝達に関わる遺伝子群で、活性化変異により異常な血管新生や血管構造形成をきたします。

関連疾患

- ・ 動静脈奇形（体細胞変異）
- ・ 動静脈瘻

治療標的

MEK阻害薬（トラメチニブ、セルメチニブなど）

GNAQ/GNA11変異

Gタンパク質αサブユニットをコードする遺伝子で、変異によりMAPKおよびYAP経路の活性化をきたします。

関連疾患

- ・ 毛細血管奇形（ポートワイン母斑）
- ・ スタージ・ウェーバー症候群

治療標的

MEK阻害薬、YAP経路阻害薬（開発中）

RASA1変異

RASシグナル経路の負の制御因子をコードする遺伝子で、機能喪失変異によりRAS/MAPK経路の過剰活性化をきたします。

関連疾患

- ・ CM-AVM症候群（毛細血管奇形-動静脈奇形症候群）
- ・ パークス・ウェーバー症候群

治療標的

MEK阻害薬

遺伝子変異の特徴と発症機序

血管腫・血管奇形における遺伝子変異の特性と発症メカニズムについて、以下の重要なポイントを解説します。



体細胞モザイク変異

多くの血管奇形は、体細胞モザイク変異が原因で発生します。これは、受精後の胚発生過程において特定の細胞に生じた突然変異が、その細胞から派生する細胞のみに受け継がれる現象です。そのため、病変は体の一部に限定され、全身には及ばないのが特徴です。PIK3CA、GNAQ、KRASなどの変異が典型的な体細胞モザイク変異の例として挙げられます。



生殖細胞変異

一部の血管奇形は、生殖細胞変異によって家族性に発症します。この場合、変異は精子または卵子に存在し、受精時から全ての細胞に認められるため、複数の病変が生じる可能性があります。しかし、病変の発生には「セカンドヒット」と呼ばれる後天的な変異が必要となることも多く、これが病変が局所にとどまる理由を説明します。TEK変異による家族性静脈奇形やRASA1変異によるCM-AVM症候群がその典型例です。



シグナル経路の異常

血管腫・血管奇形の多くは、血管形成や恒常性の維持に関わる主要なシグナル伝達経路の異常に起因します。特にPI3K/AKT/mTOR経路とRAS/MAPK経路の異常が重要です。前者は主に静脈系・リンパ管系の低流速病変に、後者は動静脈系の高流速病変に関連しています。これらの知見は、異常なシグナル経路を標的とした新たな治療法開発の基盤となっています。

遺伝子検査と臨床応用

血管腫・血管奇形の診療における遺伝子検査の応用と留意点について解説します。

遺伝子検査の適応

- 症候群性の血管奇形が疑われる場合
- 複数の血管奇形が認められる場合
- 家族歴がある場合
- 分子標的治療の適応を判断する場合
- 非典型的な臨床経過を示す場合
- 研究目的（患者同意のもと実施）

検査方法の選択

- 病変組織からのDNA抽出（体細胞モザイク変異の検出に不可欠）
- 血液サンプルからのDNA抽出（生殖細胞変異の検出に利用）
- 次世代シーケンサーを用いた特定遺伝子パネル解析
- デジタルPCRによる低頻度変異の検出
- 全エクソーム解析（未診断例や研究目的）

臨床的意義と今後の展望

血管腫・血管奇形における遺伝子診断は、その臨床的意義を増しており、今後の医療に大きな展望をもたらします。以下に、その現状と将来的な可能性について考察します。

臨床的側面	現状と意義	将来的展望
診断精度	症候群診断の確定、非典型例の診断補助	日常診療における遺伝子診断の普及と定着
治療選択	分子標的治療の適応判断（例：PIK3CA変異へのアルペリシブ投与）	遺伝子型に基づいた個別化治療の確立
家族スクリーニング	生殖細胞変異が確認された家系に対するスクリーニング	発症前診断と予防的介入の実現可能性
予後予測	特定変異と治療反応性、再発リスクの関連性に関する研究	遺伝子型に基づいたより精度の高い予後予測モデルの構築
新規治療開発	特定シグナル経路を標的とした治療薬の開発促進	病変特異的な遺伝子治療の実用化

❏ 遺伝カウンセリングの重要性

血管腫・血管奇形の遺伝子検査を実施する際には、適切な遺伝カウンセリングが不可欠です。特に家族性の疾患では、検査結果が患者様ご本人だけでなく、血縁者にも影響を及ぼす可能性があります。検査前には、目的、方法、結果の解釈、検査の限界、そして心理社会的影響について十分に説明し、インフォームドコンセントを得ることが極めて重要です。また、検査後の適切なフォローアップと支援体制の整備も必須です。

血管腫・血管奇形における画像強調法と特殊技術

血管腫・血管奇形の画像診断には、従来の形態評価に加えて、機能的・質の評価を可能にする様々な特殊技術が応用されています。これらの技術は、より精密な診断や治療効果判定に寄与します。

MRIにおける特殊技術

MRIでは、通常のT1・T2強調像に加えて、以下のような特殊撮像法が血管腫・血管奇形の評価に有用です：

ダイナミック造影MRI

短時間間隔で連続的に造影剤の分布を撮像する技術です。

臨床的有用性

- 血管腫瘍と血管奇形の鑑別（造影パターンの違い）
- 低流速・高流速病変の区別
- シャント血流の評価
- 治療効果の定量的評価

評価のポイント

- 乳児血管腫：急速かつ均一な造影効果、遅延相で持続
- 静脈奇形：緩徐な造影効果、遅延相で最大
- 動静脈奇形：早期動脈相での造影、早期静脈還流

4D Flow MRI

三次元空間内の血流を時間軸を加えた四次元で評価する技術です。

臨床的有用性

- 血流方向・速度の可視化
- シャント部位の同定
- 乱流パターンの評価
- 治療前後の血行動態変化の評価

評価のポイント

- 動静脈奇形：流入動脈の高速血流、早期静脈還流
- 静脈奇形：低速血流、うっ滞パターン
- 治療効果：塞栓術・硬化療法後の血流変化の定量評価

拡散強調画像（DWI）

水分子の拡散運動を画像化する技術です。

臨床的有用性

- 嚢胞性病変の性状評価（血液・リンパ液の区別）
- 硬化療法後の変化評価
- 血栓形成の評価

評価のポイント

- リンパ管奇形：高信号（拡散制限なし）
- 静脈奇形の血栓：高信号（拡散制限あり）
- 硬化療法後：信号変化のパターンによる効果判定

血管壁イメージング

血管壁の構造を詳細に評価する特殊なMRI技術です。

臨床的有用性

- 血管奇形の血管壁構造異常の評価
- 治療後の血管壁リモデリングの評価
- 炎症性変化の検出

評価のポイント

- 黒血法（black blood法）による血管壁の描出
- T1強調像での血管壁造影効果
- 血管壁の肥厚や不整の評価

超音波における特殊技術

超音波検査においても、従来のBモードやカラードプラに加えて、以下のような特殊技術が応用されています：

超音波エラストグラフィー

組織の硬さ（弾性）を画像化する技術です。

臨床的有用性

- 血管腫と血管奇形の鑑別補助
- 硬化療法の効果判定
- 周囲組織との境界評価

評価のポイント

- 乳児血管腫：比較的均一な中等度硬度
- 静脈奇形：柔らかく、圧縮性あり
- 硬化療法後：硬度増加（線維化を反映）

造影超音波

微小気泡を用いた超音波造影剤による血流評価技術です。

臨床的有用性

- 微小血流の検出（通常のドプラでは描出困難）
- 血管腫の内部血流動態評価
- 治療効果の評価（残存血流の検出）

評価のポイント

- 乳児血管腫：均一な濃染
- 静脈奇形：緩徐な造影効果、持続的なプール
- 硬化療法後：造影欠損域の評価

新世代CT技術と低被曝プロトコル

CTは放射線被曝の懸念から小児の血管腫・血管奇形診断での使用は限定的でしたが、新技術の導入によりその臨床的有用性が向上しています。

低線量プロトコル

診断に十分な画質を維持しつつ、放射線被曝量を最小限に抑える撮影技術です。

- 逐次近似再構成法を用いた低線量撮影
- 小児専用プロトコルの最適化
- 体重に応じた線量調整

Dual Energy CT

異なるエネルギーレベルのX線を用いることで、組織の性状をより詳細に評価する技術です。

- 造影剤と出血の鑑別
- 石灰化（静脈石）の詳細な評価
- 造影剤使用量の削減

4D CT血管造影

時間分解能を伴う血流動態評価が可能なCT技術です。

- カテーテル血管造影に匹敵する血流情報
- シャント血流の動的評価
- 治療計画のための血管構築評価

ハイブリッド画像と治療への応用

診断と治療を統合するハイブリッドアプローチは、血管腫・血管奇形の管理に革新をもたらしています。



画像融合技術

異なるモダリティの画像情報を統合する技術です。例えば、MRIで得られた解剖学的情報と血管造影の血流情報を重ね合わせることで、より精密な治療計画が可能になります。特に複雑な動静脈奇形（AVM）や深部静脈奇形の治療において有用であり、標的病変へのアクセスルートの最適化や重要構造の保護に貢献します。



ナビゲーションシステム

術前画像を活用したリアルタイムナビゲーションシステムにより、複雑な血管奇形に対する正確なアクセスが可能になります。深部病変や解剖学的に複雑な部位での硬化療法や生検において特に有用で、超音波ガイド下では描出困難な病変への安全なアプローチを実現します。



拡張現実（AR）技術

術前の3D画像データをリアルタイムの術野に重ね合わせる技術です。血管奇形の外科治療や硬化療法において、皮膚表面からは見えない病変の位置や広がりを見視化します。これにより、より低侵襲で正確な治療が可能となり、特に顔面の複雑な血管奇形の治療に応用が進んでいます。



画像バイオマーカーの研究

最新の研究では、画像データから抽出した定量的指標（画像バイオマーカー）が、治療反応性や予後との関連を評価する上で重要視されています。例えば、乳児血管腫のダイナミック造影MRIパターンとプロプラノロール反応性の関連や、静脈奇形の血流パターンとシリムス治療効果の相関などが報告されています。人工知能（AI）技術を用いた画像解析も進化しており、血管奇形の自動分類や治療効果予測モデルの開発が期待されています。これらの技術は、将来的に個別化医療の実現に大きく貢献するでしょう。

小児血管腫・血管奇形の治療ガイドライン

小児の血管腫・血管奇形の治療においては、各国で診療ガイドラインが整備されています。日本でも専門学会による治療指針が策定され、最新の知見に基づいた標準的治療が推奨されています。

乳児血管腫の治療ガイドライン

乳児血管腫（いちご状血管腫）に関する治療ガイドラインの主なポイントは以下の通りです：

評価

病変の部位、大きさ、深さ、増殖速度、合併症リスクを総合的に評価。特にPHACE症候群など全身合併症の可能性を評価。

治療適応判断

機能障害リスク（気道、視覚など）、潰瘍化・出血リスク、将来的な変形リスク、心理社会的影響などを考慮して治療介入の可否を判断。

治療選択

プロプラノロール内服が第一選択。小型表在病変では局所βブロッカー外用も選択肢。治療抵抗例ではステロイド、レーザー、外科治療などを検討。

経過観察

治療中は定期的な効果・副作用評価。治療終了後はリバウンド評価。長期的には残存変形の評価と必要に応じた修正治療の検討。

プロプラノロール治療プロトコル

乳児血管腫に対するプロプラノロール治療の標準的プロトコルは以下の通りです：

項目	内容
治療前評価	心臓評価（心エコー、心電図）、血圧、血糖、甲状腺機能
開始方法	入院管理下で開始（特に3ヶ月未満、基礎疾患あり）
開始用量	0.5-1mg/kg/日（分2-3）から開始
増量方法	1週間ごとに漸増し、2-3mg/kg/日（分2-3）まで
モニタリング	心拍数、血圧、血糖値、臨床症状
治療期間	通常6-12ヶ月間（個別に調整）
中止方法	2-4週間かけて漸減（急な中止は禁忌）

血管奇形の治療ガイドライン

血管奇形の治療ガイドラインは、病変のタイプ別に分けられています：

毛細血管奇形

パルス染料レーザー（PDL）治療が第一選択です。早期介入（乳幼児期）が推奨され、通常複数回の治療が必要です。厚い病変には複数のレーザー（PDL + Nd:YAGなど）の組み合わせも検討されます。顔面の広範囲病変ではSturge-Weber症候群の評価も重要です。

静脈奇形

硬化療法が第一選択です。病変の大きさと部位に応じて適切な硬化剤（エタノール、ポリドカノール、STS泡沫など）を選択します。広範囲または深部の病変ではシロリムス内服の併用が推奨されます。凝固障害のスクリーニングと管理も重要で、D-dimer高値例では低分子ヘパリンの使用を検討します。

リンパ管奇形

マクロ嚢胞型には硬化療法（OK-432、ドキシサイクリン、プレオマイシンなど）が第一選択です。ミクロ嚢胞型にはシロリムス内服が推奨されます。重症例や広範囲病変では多職種チームによる集学的アプローチが必要です。頸部の大型病変では気道評価が重要です。

動静脈奇形

Schobinger分類に基づく段階的治療が推奨されます。Stage I（紅斑期）では経過観察も選択肢ですが、Stage II以上では積極的介入が必要です。治療は塞栓術と切除の組み合わせが基本で、完全切除が理想的です。最近ではMEK阻害薬などの分子標的治療も試験的に導入されています。

シロリムス治療ガイドライン

血管奇形に対するシロリムス（mTOR阻害薬）治療は、その特性から特定のガイドラインに基づき実施されます。主要なポイントは以下の通りです。

適応疾患

- Kasabach-Merritt現象を伴うKHE/TA
- 広範囲または症状を伴う静脈奇形
- 微小嚢胞型リンパ管奇形
- 複合型血管奇形
- CLOVES症候群などの症候群性血管奇形
- ゴーハム病（骨溶解性血管奇形）

投与方法

- 開始用量：0.8 mg/m²（体表面積）、1日2回
- 目標血中濃度：5-15 ng/mL
- 血中濃度モニタリング：投与開始1-2週間後、用量変更時、安定後は1-3ヶ月ごと
- 治療期間：個別に設定（多くの場合、6ヶ月以上）

モニタリング項目

- 血液検査（CBC、肝機能、腎機能、脂質）
- 副作用評価（口内炎、感染症、発疹など）
- 治療効果判定（画像評価、症状評価）
- 小児では成長・発達評価

治療反応性評価

- 症状改善（疼痛、機能障害、出血など）
- 血液学的改善（血小板、フィブリノゲン、D-dimerなど）
- 画像所見改善（病変サイズ、構造、造影効果など）
- QOL（生活の質）改善

多職種連携アプローチ

血管腫・血管奇形の診療においては、患者さんに最適な治療を提供するため、様々な専門分野の医師や医療従事者が連携する多職種アプローチが推奨されています。

① 日本における診療体制の整備

日本では、日本血管腫・血管奇形学会を中心に、「難治性血管腫・血管奇形診療ガイドライン」の策定が進められています。また、「難治性血管腫・血管奇形情報サイト」（cure-vas.jp）を通じて、患者さんおよび医療従事者向けの信頼できる情報提供が行われています。全国的にも血管腫・血管奇形を専門とする診療施設が整備されつつあり、希少疾患登録システムや治療プロトコルの標準化も進捗しています。さらに、小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象疾患が拡大されたことで、医療費負担の軽減も図られています。

血管腫・血管奇形の分子標的治療の進歩

血管腫・血管奇形の分子機序解明が進むにつれ、特定の分子経路を標的とした治療薬の開発が急速に進んでいます。これらの分子標的治療は従来の治療法に抵抗性の難治例に新たな治療選択肢をもたらしています。

mTOR阻害薬（シロリムス）

mTOR（mammalian target of rapamycin）阻害薬であるシロリムス（ラパマイシン）は、血管腫・血管奇形治療における最も確立された分子標的治療です。

作用機序

PI3K/AKT/mTOR経路を阻害することにより、血管内皮細胞や他の細胞の増殖・生存シグナルを抑制します。リンパ管内皮細胞においても同様の効果があり、リンパ管新生を抑制します。さらに、炎症性サイトカインの産生抑制や細胞骨格の再構成にも影響し、異常血管の構造を正常化させる作用も報告されています。

臨床効果

様々な血管奇形や血管腫瘍に対する有効性が多数報告されています。特にKHE/TAに伴うカサバツハ・メリット現象では80%以上の症例で血小板数の回復がみられます。静脈奇形では疼痛や腫脹の軽減、リンパ管奇形では嚢胞サイズの縮小やリンパ漏の改善、複合型奇形では出血頻度の減少などの効果が確認されています。また、CLOVES症候群などの過成長症候群でも組織過形成の抑制効果が報告されています。

使用上の注意点

免疫抑制作用に伴う感染リスク増加、口内炎、脂質異常症、血球減少などの副作用に注意が必要です。小児では成長への影響も懸念されますが、現在までの研究では著明な成長抑制は報告されていません。最適な投与期間については確立したエビデンスがなく、症例ごとに判断する必要があります。中止後の再燃も課題となっています。

PIK3CA阻害薬（アルペリシブ）

PIK3CA（PI3キナーゼのp110αサブユニット）選択的阻害薬であるアルペリシブは、PIK3CA関連過成長症候群（PROS）に対して2022年に米国FDAで承認された新しい分子標的治療薬です。

作用機序と特徴

PIK3CAの活性化変異による過剰なPI3K/AKT/mTOR経路活性化を、上流で特異的に阻害します。シロリムス（mTOR阻害薬）に比べて、より選択的かつ上流での阻害が可能で、理論的にはPI3K経路異常を持つ疾患に対してより効果的と考えられています。元々は乳がん治療薬として開発されましたが、PIK3CA変異を持つ血管奇形に対しても応用されています。

臨床効果

EPIK-P1試験では、PRO患者の74%に血管奇形の縮小が認められ、95%の患者で関節可動域の改善や疼痛軽減などの機能的改善が報告されています。特に広範囲のリンパ管奇形や過成長を伴う複合型血管奇形に対する効果が顕著です。シロリムス抵抗性の症例にも効果が認められることがあります。

副作用と注意点

主な副作用として高血糖（65%）、下痢（16%）、発疹（13%）などが報告されています。特に糖尿病患者や糖尿病リスクの高い患者では注意が必要です。現在は2歳以上の小児と成人に承認されていますが、より低年齢への適応拡大も検討されています。長期的な安全性データはまだ蓄積中の段階です。

適応疾患

- PIK3CA関連過成長症候群（PROS）
- CLOVES症候群
- PIK3CA変異陽性の静脈奇形
- PIK3CA変異陽性のリンパ管奇形
- 線維脂肪過形成を伴う血管奇形

MEK阻害薬

RAS/MAPK経路の異常活性化が関与する高流速血管奇形（特に動静脈奇形）に対して、MEK阻害薬の有効性が報告されています。

代表的なMEK阻害薬

- トラメチニブ（Trametinib）
- セルメチニブ（Selumetinib）
- コビメチニブ（Cobimetinib）

これらはいずれも悪性腫瘍治療薬として開発されましたが、血管奇形への応用研究が進んでいます。

適応疾患

- MAPK経路変異陽性の動静脈奇形（AVM）
- パークス・ウェーバー症候群
- CM-AVM症候群
- RASA1変異陽性の血管奇形

臨床効果

- 病変内シャント血流の減少
- 出血・潰瘍の改善
- 疼痛軽減
- 高心拍出量状態の改善

難治性AVMに対する少数例での報告では、約70%の症例で臨床的改善が認められています。

副作用と注意点

- 皮膚毒性（発疹、瘡瘍様皮疹）
- 消化器症状（下痢、悪心）
- 眼毒性（中心性漿液性網膜症）
- 心機能低下（左室駆出率低下）

現在は臨床試験段階であり、長期的な安全性と有効性の評価が進行中です。

分子標的治療の将来展望

血管腫・血管奇形に対する分子標的治療は、今後さらなる発展が見込まれています。

現在臨床研究中の新たな治療薬

血管腫・血管奇形治療の選択肢を広げるため、以下のような新たな分子標的治療薬の研究開発が進められています。

- **VEGF阻害薬（ベバシズマブなど）**：高流速血管奇形における異常な血管新生を抑制する効果が期待されています。
- **Tie2キナーゼ阻害薬**：TEK遺伝子変異を持つ静脈奇形に対し、より特異的な治療法として注目されています。
- **ブロードスペクトラムキナーゼ阻害薬（パゾパニブなど）**：複数のシグナル伝達経路を同時に標的とすることで、多様な血管奇形への効果が期待されています。
- **YAP経路阻害薬**：GNAQ/GNA11遺伝子変異が関与する毛細血管奇形に対し、新たな治療アプローチとなる可能性があります。
- **プロプラノロールの局所製剤**：表在性乳児血管腫に対し、全身性の副作用リスクを低減しつつ、より安全な治療選択肢となることが期待されています。

❏ 分子標的治療へのアクセスと課題

分子標的治療薬は高額であるため、保険適用状況が患者さんの治療アクセスに大きく影響します。日本では、シロリムスが一部の血管腫・血管奇形に保険適用され、アクセスが改善しました。しかし、アルペリシブやMEK阻害薬など、現時点で血管奇形に対して保険適用がない薬剤も多く、これらの薬剤は臨床試験や患者申出療養制度の枠組みで主に使用されています。今後、さらなるエビデンスの蓄積と承認拡大により、より多くの患者さんがこれらの革新的な治療にアクセスできるようになることが期待されます。また、適切な治療選択には遺伝子検査が重要となるため、その普及と保険適用も今後の課題です。

血管腫・血管奇形の長期管理と合併症対策

血管腫・血管奇形は多くの場合、生涯にわたる管理が必要な慢性疾患です。適切な長期フォローアップと合併症対策が、患者のQOL向上に重要な役割を果たします。

疾患別の長期管理ポイント

血管腫・血管奇形のタイプ別に、長期管理の重要ポイントを解説します：

乳児血管腫

自然退縮後の経過観察

- ・ 残存変形（皮膚弛緩、線維脂肪組織、毛細血管拡張）の評価
- ・ 必要に応じた修正治療（レーザー、形成外科的修正）の検討
- ・ 特に顔面病変では学童期の心理社会的影響の評価

プロプラノロール治療後のフォロー

- ・ 治療終了後のリバウンド（再増大）の評価
- ・ 必要に応じた再治療の検討
- ・ 治療による長期的副作用の評価（ほとんどの場合は問題なし）

静脈奇形

凝固異常のモニタリング

- ・ 定期的なD-dimer、フィブリノゲン、血小板数の評価
- ・ 必要に応じた抗凝固療法（低分子ヘパリンなど）
- ・ 手術・外傷時の特別な対応計画

病変の成長と症状変化の評価

- ・ 思春期・妊娠時のホルモン変化による増悪リスク
- ・ 定期的な画像評価（MRIなど）
- ・ 疼痛管理と圧迫療法の継続
- ・ 硬化療法の反復セッションの計画

リンパ管奇形

感染予防と管理

- ・ 蜂窩織炎予防のための皮膚ケア指導
- ・ 早期の抗生物質治療の計画
- ・ 重症例では予防的抗生物質の検討

リンパ浮腫管理

- ・ 圧迫療法（弾性ストッキング、圧迫包帯）
- ・ リンパドレナージマッサージの指導
- ・ 運動療法と体重管理
- ・ シロリムスによる長期コントロールの検討

動静脈奇形

再発モニタリング

- ・ 治療後の定期的な画像評価（MRA、超音波ドプラなど）
- ・ 臨床症状（拍動、雑音、温感）の再評価
- ・ 早期再発の発見と迅速な再治療

心血管系合併症の評価

- ・ 高心拍出量状態の評価（心エコー）
- ・ 大型AVMでの定期的な心機能評価
- ・ 血行動態変化による二次的高血圧のモニタリング

合併症対策

血管腫・血管奇形に伴う主要な合併症とその対策について解説します：



出血・潰瘍形成

静脈奇形、動静脈奇形、リンパ管奇形では出血や潰瘍形成のリスクがあります。予防には病変部の保護（パッドなど）、皮膚保湿、外傷予防が重要です。出血時には圧迫止血、抗線溶薬（トラネキサム酸）の使用、難治例では硬化療法や塞栓術を検討します。潰瘍形成に対しては、適切な創傷ケア、感染対策、必要に応じて高度創傷治療（陰圧閉鎖療法など）を行います。



感染・蜂窩織炎

特にリンパ管奇形では感染リスクが高くなります。予防には清潔保持、皮膚バリア機能の保護、小外傷の適切なケアが重要です。感染徴候（発赤、腫脹、発熱）が見られた場合は、早期に広域スペクトラム抗生物質の投与を行います。反復性蜂窩織炎の症例では、低用量の予防的抗生物質の長期投与を検討することもあります。シロリムス治療中の患者では免疫抑制による感染リスク増加に注意が必要です。



慢性疼痛

特に静脈奇形では慢性疼痛が問題となることが多いです。疼痛管理には薬物療法（NSAIDs、神経障害性疼痛薬）、圧迫療法、姿勢・活動の工夫などを組み合わせます。難治性疼痛には疼痛専門医との連携が重要で、物理療法、認知行動療法、場合によって神経ブロックなどの専門的アプローチも検討します。疼痛の原因となる血栓形成に対しては、低分子ヘパリンの使用も考慮します。



成長・機能障害

四肢の血管奇形では肢長差や過成長による機能障害が生じることがあります。定期的な整形外科の評価と、必要に応じた介入（骨端線固定術、矯正装具など）が重要です。機能評価には、関節可動域測定、筋力評価、日常生活動作評価などが含まれます。特に成長期には頻回の評価が必要で、成長に合わせた装具の調整や治療計画の見直しが重要です。

心理社会的サポート

血管腫・血管奇形は、その外見上の特徴や機能障害から、患者さんに様々な心理社会的課題をもたらすことがあります。長期的な管理においては、以下のサポートが不可欠です。

年齢に応じた心理的ケア

- **小児期**：病気への理解を促し、自己肯定感を育む支援を行います。
- **思春期**：アイデンティティ形成の支援、同年代の仲間との交流（ピアサポート）を促進します。
- **成人期**：就労やパートナーシップに関する問題解決をサポートします。

専門的な心理カウンセリングや、患者会といったサポートグループへの紹介も積極的に検討します。特に思春期は心理的影響が顕著になりやすいため、細やかなフォローが求められます。

社会資源の積極的活用

- 小児慢性特定疾病医療費助成制度
- 指定難病医療費助成制度
- 身体障害者手帳（顔面機能障害などを含む）
- 特別支援教育、就労支援サービス

医療ソーシャルワーカーと連携し、患者さんが適切な社会資源へアクセスできるよう支援することが重要です。特に重症例や複数の課題を抱える患者さんには、ケースマネジメントのアプローチが有効です。

ライフステージに応じた管理計画

血管腫・血管奇形の長期管理は、患者さんのライフステージに合わせた柔軟な計画が極めて重要です。

小児期（0～12歳）

1

成長に伴う病変の変化や、機能発達への影響を詳細に評価します。乳児血管腫では自然退縮の経過観察と、必要に応じた早期介入を検討し、血管奇形では症状に応じた段階的な治療と機能障害の予防に重点を置きます。学校生活への適応支援も不可欠であり、教育関係者への情報提供や配慮事項の伝達を丁寧に行います。

2

思春期・青年期（13～19歳）

ホルモンバランスの変化により、病変が悪化するリスクが高まる時期です。自己管理能力の育成と、小児科から成人診療科への円滑な移行（トランジションケア）の準備が重要となります。自身の疾患について適切に説明できるスキルの習得を支援し、心理社会的サポートは特にこの時期に重点を置くべきです。

成人期（20～40歳）

3

就労、結婚、妊娠といった重要なライフイベントに合わせた管理が求められます。特に女性患者においては、妊娠・出産に伴う病変の変化や合併症リスクの評価が必須です。治療は症状のコントロールと合併症の予防が中心となり、症状が顕著に悪化した場合は集中的な治療期間を設けることもあります。

4

中高年期（41歳～）

加齢に伴う合併症リスクの変化に細心の注意を払います。静脈奇形では血栓塞栓症のリスクが高まる可能性があり、動静脈奇形では心血管系への長期的な負荷の影響が現れることがあります。高血圧や糖尿病などの他の慢性疾患との相互作用も考慮した包括的な管理が必要であり、患者さんのQOLを最優先したアプローチが特に重要です。

① 定期的な多職種カンファレンスの重要性

複雑な血管腫・血管奇形の長期管理には、定期的な多職種カンファレンスが非常に有効です。皮膚科医、形成外科医、血管外科医、放射線科医、小児科医、整形外科医、心理士、医療ソーシャルワーカーなど、多様な専門家が密に情報を共有し、連携することで、患者さん中心の包括的な治療計画を立案できます。また、医療者と患者さん・ご家族が共に治療目標を設定し、QOLとのバランスを考慮した共同意思決定プロセスを尊重することが不可欠です。

血管腫・血管奇形における美容的治療の最新トレンド

血管腫・血管奇形の治療では、機能的問題の改善だけでなく、美容的側面も重要な治療目標です。近年、美容的結果を向上させるための様々な新技術や治療アプローチが開発されています。

レーザー技術の進歩

血管腫・血管奇形、特に表在性病変に対するレーザー治療は、美容的改善の中心的役割を果たします。最新のレーザー技術の進歩について解説します：

大スポットサイズPDL

従来よりも大きなスポットサイズ（10mm以上）を持つパルス染料レーザー装置が開発されています。大きなスポットサイズにより、光の散乱が減少し、より深部まで効果的にエネルギーが到達します。また治療時間の短縮と均一な照射が可能になり、特に広範囲の毛細血管奇形の治療効率が向上しています。スポットサイズの拡大により、従来治療抵抗性であった成人の厚いポートワイン母斑にも良好な効果が報告されています。

可変パルス幅テクノロジー

パルス幅（レーザー照射の持続時間）を調整できる次世代レーザー装置が登場しています。血管径に応じたパルス幅の最適化が可能となり、小血管から大血管まで様々なサイズの血管に対応できます。特に成人の毛細血管奇形では、血管径が不均一であることが多く、可変パルス幅技術により治療効果が向上しています。また、長いパルス幅を用いることで痛みや紫斑などの副作用が軽減される利点もあります。

複数波長の組み合わせ治療

異なる波長のレーザーを組み合わせることで、より広範囲の血管径や深度の病変に対応する治療法が開発されています。例えば、PDL（585-595nm）とNd:YAGレーザー（1064nm）の連続照射や、KTPレーザー（532nm）とPDLの組み合わせなどがあります。PDLは表層の小血管に、Nd:YAGはより深部の大血管に効果を発揮するため、組み合わせにより治療効果が相乗的に向上します。特に厚みのある毛細血管奇形や静脈奇形に対して有効です。

光線力学療法（PDT）の応用

光感受性物質と特定波長の光を組み合わせる光線力学療法（PDT）が、血管奇形治療に応用されています。ヘモポルフィリン誘導体などの光感受性物質を静脈投与し、その後特定波長の光を照射することで、病変血管を選択的に障害します。従来のレーザー治療に抵抗性の深在性ポートワイン母斑や、厚みのある毛細血管奇形に対する有効性が報告されています。特に中国からの臨床研究で良好な結果が示されており、今後のさらなる発展が期待されています。

低侵襲手術テクニック

血管腫・血管奇形の外科的治療においても、瘢痕を最小限に抑える低侵襲手術技術が発展しています：

内視鏡支援手術

内視鏡技術の応用により、小さな切開創からの血管奇形摘出が可能になっています。特に顔面深部や頭頸部の病変に対して、表面の大きな切開を避けられる利点があります。高解像度内視鏡と専用器具の開発により、繊細な剥離操作と完全な病変摘出の両立が可能になっています。内視鏡支援手術は、特に顔面の審美的に重要な部位の静脈奇形やリンパ管奇形に有用です。

マイクロサージェリー

顕微鏡下での精密な手術操作により、重要構造の温存と瘢痕の最小化を図ります。特に眼瞼や口唇などの繊細な部位の血管奇形に対して有効です。超音波メスやマイクロ波手術装置などの精密な凝固・切開装置の併用により、出血を最小限に抑えながら病変の完全摘出が可能になります。また、微細な再建テクニックにより、機能と美容の両立が可能になっています。

超音波ガイド下処置

リアルタイム超音波ガイド下での硬化療法や局所治療により、正確な薬剤注入と周囲組織へのダメージ軽減が可能になっています。カラードブラ機能を用いることで、血流の変化をモニタリングしながら治療を行うことができ、特に表情筋や神経などの重要構造に近接した顔面の静脈奇形治療に有用です。また、超音波ガイド下での選択的レーザー照射（経皮的レーザー治療）も新たな治療オプションとして発展しています。

ナビゲーションシステム

術前の3D画像データを用いたナビゲーションシステムにより、複雑な血管奇形への正確なアプローチが可能になっています。特に顔面の解剖学的に複雑な部位での手術や処置に有用で、重要構造の損傷リスクを低減します。拡張現実（AR）技術の応用により、術野に病変の位置や広がりを投影することも可能になりつつあり、より精密な手術が実現しています。

① 美容的治療のゴール設定と患者期待値の調整

血管腫・血管奇形の美容的治療においては、現実的なゴール設定と患者さんの期待値調整が極めて重要です。完全な「正常化」は困難な場合が多く、むしろ「改善」を目指した段階的なアプローチが適切とされます。治療前には、写真撮影による客観的評価、デジタルシミュレーションによる予想結果の提示、他の患者さんの治療前後写真（同意を得たもの）の供覧などが有用です。また、美容的改善と機能温存のバランス、治療による一時的な悪化の可能性、複数回治療の必要性などについても十分な説明が求められます。患者さんが治療について十分に理解し、現実的な期待を持って臨むことが、治療満足度向上の鍵となります。

で、フラクショナルレーザーが効果的に応用されています。CO2やEr:YAGフラクショナルレーザーを用いることで、皮膚の部分的な蒸散と熱刺激を誘発し、コラーゲンのリモデリングを促進します。特に乳児血管腫の自然退縮後やレーザー治療後の陥凹性瘢痕、手術瘢痕の修正に有効です。複数回の治療により、瘢痕の平坦化と皮膚質感の改善が期待できます。

自己脂肪を用いた組織再生技術は、血管腫・血管奇形治療後の組織欠損修正に貢献しています。特に乳児血管腫の退縮後の陥凹や、手術後の輪郭不整に対してその効果が認められています。従来の脂肪移植に加え、より微細なナノファット（微細脂肪）注入により、さらに繊細な修正が可能となりました。脂肪組織由来幹細胞の再生効果も期待され、皮膚質感の改善も報告されています。

法などの再生医療技術は、血管奇形治療後の組織修復に応用が進められています。特に潰瘍形成後の瘢痕や、硬化療法後の皮膚変色に対する効果が期待されています。さらに、細胞シート技術や生体材料を用いた皮膚再生に関する研究も進んでおり、将来的には広範囲の皮膚欠損を伴う症例への応用が期待されています。

カモフラージュメイクとケアメイク

完全な治療が困難な血管腫・血管奇形に対しては、専門的なカモフラージュメイク（カバーメイク）技術が患者さんのQOL向上に重要な役割を果たします。

高カバー力製品の進化

近年、皮膚科学の進歩に伴い、高いカバー力と自然な仕上がりを両立する製品が開発されています。特に血管性病変の赤みを補正するグリーン系カラーコレクターや、微細なパール粒子を含む製品により、立体感のある自然な仕上がりが実現可能です。また、耐水性・耐汗性に優れた製品の登場により、日常生活での持続性も向上しています。

専門的ケアメイク指導

医療機関においては、専門的なケアメイク外来の開設が進んでいます。皮膚科医や形成外科医と連携したメイクアップアーティストによる個別指導を通じて、患者さん自身が日常的にカバーメイクを行うスキルを習得できます。男性患者や小児に対しても、自然に見えるカバー方法の指導が行われており、メイクアップ教室やグループセッションを通じたピアサポートも心理社会的サポートとして有効です。

パーマネントメイクアップ

特に顔面の血管奇形に対しては、半永久的なパーマネントメイクアップ（医療タトゥー）の応用も検討されています。従来の施術法に加え、より自然な仕上がりを可能にする新技術（マイクロピグメンテーションなど）が開発されました。これは、眉毛やまつげの欠損部位、口唇の色調不均一などに特に有効です。ただし、医療タトゥーは施術者の技術に大きく依存するため、専門的な訓練を受けた施術者による実施が不可欠です。

血管腫・血管奇形の女性特有の問題と管理

血管腫・血管奇形を持つ女性は、ホルモン変動や妊娠・出産などのライフイベントに関連して特有の問題に直面することがあります。適切な管理と支援が、これらの女性のQOL向上に重要です。

ホルモン変動と血管奇形

女性ホルモンの変動は、血管奇形（特に静脈奇形やリンパ管奇形）の症状や病変サイズに影響を与えることがあります：

月経周期との関連

一部の女性患者では、月経周期に伴う血管奇形の変動が報告されています。特に排卵期や月経前に病変の腫脹、疼痛、圧痛の増強がみられることがあります。エストロゲンには血管拡張作用があり、プロゲステロンは血管透過性を亢進させることから、これらホルモンの変動が症状変化に関連していると考えられています。特に骨盤内や生殖器の血管奇形では、月経周期との関連がより顕著になることがあります。

思春期の変化

思春期のホルモン変動に伴い、それまで目立たなかった血管奇形が急速に増大することがあります。特に静脈奇形では、思春期に疼痛や腫脹が出現・増悪することがよく知られています。この時期には、病変の定期的評価と症状に応じた介入が重要です。また、外見の変化が自己イメージに与える影響に配慮し、適切な心理的サポートも必要です。

経口避妊薬・ホルモン療法の影響

経口避妊薬や他のホルモン療法は、血管奇形に影響を与える可能性があります。特に静脈奇形では、エストロゲン含有製剤により症状が悪化する例があります。一方、プロゲステン単独製剤では影響が少ないとの報告もあります。血管奇形を持つ女性へのホルモン療法を検討する際には、個別のリスク評価が重要です。特に凝固異常を伴う静脈奇形患者では、血栓リスク増加の可能性にも注意が必要です。

妊娠・出産と血管奇形

妊娠は血管奇形を持つ女性にとって特に重要な時期であり、慎重な管理が必要です：

妊娠前カウンセリング

血管奇形を持つ女性が妊娠を計画する際には、事前のカウンセリングが重要です。病変の部位、範囲、タイプによって妊娠中のリスク評価を行い、必要に応じて妊娠前の治療介入を検討します。特に骨盤内や子宮・膣の血管奇形では、産科的リスクの評価が重要です。遺伝性疾患（HHTなど）では、遺伝カウンセリングも考慮します。また、妊娠中に使用する可能性のある薬剤（シロリムスなど）の中止・変更計画も必要です。

分娩方法の選択

血管奇形の部位と程度に応じて、最適な分娩方法を産科医と共に検討します。外陰部・膣・骨盤内の静脈奇形やリンパ管奇形では、分娩時の裂傷や出血リスクが高まるため、帝王切開が推奨されることがあります。また、脊椎・硬膜外の血管奇形がある場合は、硬膜外麻酔のリスク評価が必要です。高流速の血管奇形（特に肺AVMを伴うHHT患者）では、循環動態の変化に注意が必要です。いずれの場合も、産科医、麻酔科医、血管奇形専門医の緊密な連携が重要です。

1

2

妊娠中の管理

妊娠に伴うホルモン変化と循環血液量増加により、血管奇形が増大することがあります。定期的な評価と症状モニタリングが重要です。特に静脈奇形では、血栓塞栓症リスクが高まるため、必要に応じて予防的抗凝固療法（低分子ヘパリンなど）を検討します。骨盤・腹部の血管奇形では、子宮拡大に伴う圧迫症状に注意します。高流速病変（AVM）では、循環血液量増加に伴う心負荷増大に注意し、必要に応じて心機能評価を行います。

4

産後の管理

産後はホルモンレベルの急激な変化に伴い、血管奇形の症状が変動することがあります。多くの場合、妊娠中に増大した病変は産後に縮小傾向を示しますが、一部では症状が持続することもあります。産後出血リスクが高い症例では、注意深い観察と予防的対策が必要です。また、授乳とシロリムスなどの治療薬の再開時期について個別に検討します。産後の凝固異常や血栓リスクにも注意が必要です。

骨盤・生殖器の血管奇形

女性の骨盤内や生殖器に生じる血管奇形は、特有の問題を引き起こすことがあります：

月経過多と貧血

子宮内膜や子宮筋層の血管奇形（特に動静脈奇形）は、過多月経や不正性器出血の原因となることがあります。慢性的な出血は鉄欠乏性貧血を引き起こし、QOLの低下につながります。診断には超音波ドブラやMRIが有用で、治療としては選択的塞栓術、高用量プロゲステン療法、子宮内膜アブレーション、必要に応じて子宮摘出などが検討されます。また、支持療法として鉄剤補充や抗線溶薬（トランエキサム酸）の使用も重要です。

不妊・流産リスク

子宮内の血管奇形は、受精卵の着床障害や流産リスク増加との関連が報告されています。特に子宮動静脈奇形や広範囲の子宮内静脈奇形では、胎盤形成異常や胎盤早期剥離のリスクが高まる可能性があります。不妊治療や妊娠管理の際には、これらの血管奇形の評価と適切な管理が重要です。治療介入のタイミングは、妊娠希望の有無や緊急性に応じて個別に検討します。

骨盤痛症候群

骨盤内の静脈奇形やリンパ管奇形は、慢性骨盤痛の原因となることがあります。特に骨盤うっ血症候群との鑑別が重要です。症状としては、月経周期に関連した骨盤部痛、性交痛、排尿・排便痛などがあります。診断にはMRIや造影CTが有用で、治療としては塞栓術、硬化療法、シロリムス内服などが検討されます。また、疼痛管理には多面的アプローチ（薬物療法、理学療法、心理療法など）が重要です。

膀胱・尿道の症状

膀胱や尿道に及ぶ血管奇形は、排尿障害や血尿の原因となることがあります。特に骨盤内の広範囲混合型血管奇形では、膀胱機能に影響を及ぼすことがあります。症状評価には泌尿器科的検査（膀胱鏡、尿流動態検査など）が重要で、治療は症状と病変の広がりに応じて個別化されます。シロリムス内服が有効な例も報告されています。排尿障害に対しては、自己導尿などの支持療法も検討されます。

心理社会的影響と支援

血管腫・血管奇形を持つ女性は、さまざまな心理社会的な課題に直面することがあります。



ボディイメージの問題

特に顔面や四肢などの露出部に血管腫・血管奇形がある場合、ボディイメージに深刻な影響を与えがちです。社会が女性に求める美の基準は厳しく、外見の違いが自尊心の低下や社会的不安を招くことがあります。専門的なカウンセリングやピアサポートグループによる心理的支援、適切なカバーメイク技術の指導が不可欠です。



人間関係と親密性

血管腫・血管奇形は、親密な人間関係の構築にも影響を及ぼすことがあります。特に生殖器や骨盤内の病変は、性機能や性生活に直接的な影響を与える可能性があります。パートナーシップの形成・維持における不安や、疾患の開示に関する葛藤に対し、セクシャルカウンセリングや心理療法といった専門的支援が有効です。女性の生涯を通じたライフプランニングのサポートも重要となります。



母親としての役割

血管腫・血管奇形を持つ女性が母親になる際も、特有の課題が生じます。子育ての身体的負担による症状悪化の可能性、子どもへの遺伝に関する不安、自身の疾患管理と育児の両立など、多角的なサポートが必要です。また、自身の子どもが同様の疾患を持つ場合、その受容と対応についても支援が重要であり、家族全体を視野に入れた包括的アプローチが有効です。



エンパワメントと自己管理

血管腫・血管奇形を持つ女性が、自身の健康管理の主体となり、適切な意思決定ができるよう支援することが重要です。疾患に関する正確な情報提供、治療の選択肢と期待される結果の説明、自己管理スキルの教育などを通じて、患者自身のエンパワメントを促進します。同様の経験を持つ女性との交流の機会（患者会など）の提供も有効です。

① 多職種連携によるケア

血管腫・血管奇形を持つ女性への包括的なケアには、多職種連携アプローチが不可欠です。皮膚科医、形成外科医、血管外科医といった血管奇形専門医に加え、産婦人科医、内分泌専門医、生殖医療専門医、泌尿器科医、心理士、性カウンセラー、ソーシャルワーカーなど、多岐にわたる専門家の協力が重要です。女性のライフステージに応じた切れ目のないケアの提供と、個別化された管理計画の立案が、QOL向上の鍵となります。また、女性特有の問題に関する研究のさらなる蓄積と、ガイドラインへの反映も今後の課題です。

血管腫・血管奇形の再発メカニズムと対策

血管腫・血管奇形の治療において、再発は大きな課題の一つです。再発のメカニズムを理解し、適切な対策を講じることが長期的な治療成功の鍵となります。

再発の分子メカニズム

血管腫・血管奇形の再発には、様々な分子メカニズムが関与しています：

遺伝子変異の持続

血管奇形の多くは、特定の遺伝子変異（PIK3CA、TEK、RASA1、KRASなど）を持つ細胞クローンにより形成されます。治療（外科的切除、塞栓術、硬化療法など）で肉眼的に病変が消失したように見えても、微視的レベルでは変異細胞が残存していることがあります。これらの変異細胞は周囲の正常組織に散在し、治療後も異常な血管新生シグナルを発信し続けることで、徐々に病変が再形成されます。特に体細胞モザイク変異による血管奇形では、病変の境界が不明瞭であり、完全切除が技術的に困難なことが多いです。

血管リモデリング

血管奇形の治療後には、残存する異常血管のリモデリング（再構築）が生じます。特に静脈奇形やリンパ管奇形では、硬化療法後に不完全閉塞した血管腔が徐々に再拡張することがあります。また、治療による局所の血行動態変化（血流速度や圧力の変化）に応じて、血管壁の構造的変化が生じ、それが新たな奇形形成につながる場合があります。PI3K/Akt/mTOR経路やRAS/MAPK経路の持続的活性化は、この血管リモデリングの異常を促進する要因と考えられています。

代償性血管新生

特に動静脈奇形（AVM）では、治療による血流遮断後に代償性の血管新生が強く誘導されることが知られています。塞栓術や部分切除により病変の一部が閉塞すると、局所的な虚血状態が生じ、VEGF（血管内皮増殖因子）やHIF-1α（低酸素誘導因子）などの発現が亢進します。これらの因子は周囲の潜在的な側副血行路の発達を促進し、残存するnidus（血管塊）への新たな血流路を形成します。また、炎症反応により放出されるサイトカインも血管新生を促進する要因となります。これらの結果、治療後に病変が急速に再増大することがあります。

炎症と細胞外マトリックス変化

治療後の炎症反応と、それに伴う細胞外マトリックスの変化も再発に関与します。塞栓術や硬化療法後の炎症は、様々な成長因子やサイトカインの放出を促進し、新たな血管形成を誘導することがあります。また、マトリックスメタロプロテアーゼ（MMP）などの酵素活性の変化により、血管周囲の細胞外マトリックスが再構成され、異常血管の成長を促進する環境が形成されることがあります。これらの変化は、特に部分的治療後の病変進行に影響します。

疾患別の再発パターンと予測因子

血管腫・血管奇形のタイプによって、再発パターンや予測因子が異なります：

乳児血管腫

主な再発パターン

- プロプラノロール治療後のリバウンド現象（約10-15%）
- 治療中断後の急速な再増大
- 部分的退縮後の残存病変

再発予測因子

- 治療開始年齢（生後5ヶ月以降で開始した症例）
- 治療期間（6ヶ月未満の短期治療）
- 深在性病変や複合型（表在+深在）病変
- セグメント性の広範囲病変

静脈奇形

主な再発パターン

- 硬化療法後の部分的再開通
- 切除範囲辺縁からの再発
- 思春期・妊娠時のホルモン変化に伴う増悪

再発予測因子

- 大型病変（>5cm）
- 多房性構造
- 深部組織への浸潤
- 高D-dimer値（>1000ng/ml）
- TEK/PIK3CA変異陽性

リンパ管奇形

主な再発パターン

- 硬化療法後の嚢胞再形成
- 切除後の新たな嚢胞形成
- 感染後の急速増大

再発予測因子

- ミクロ嚢胞型（小嚢胞型）病変
- 広範囲・浸潤性病変
- 反復する感染歴
- 頭頸部・縦隔病変

動静脈奇形

主な再発パターン

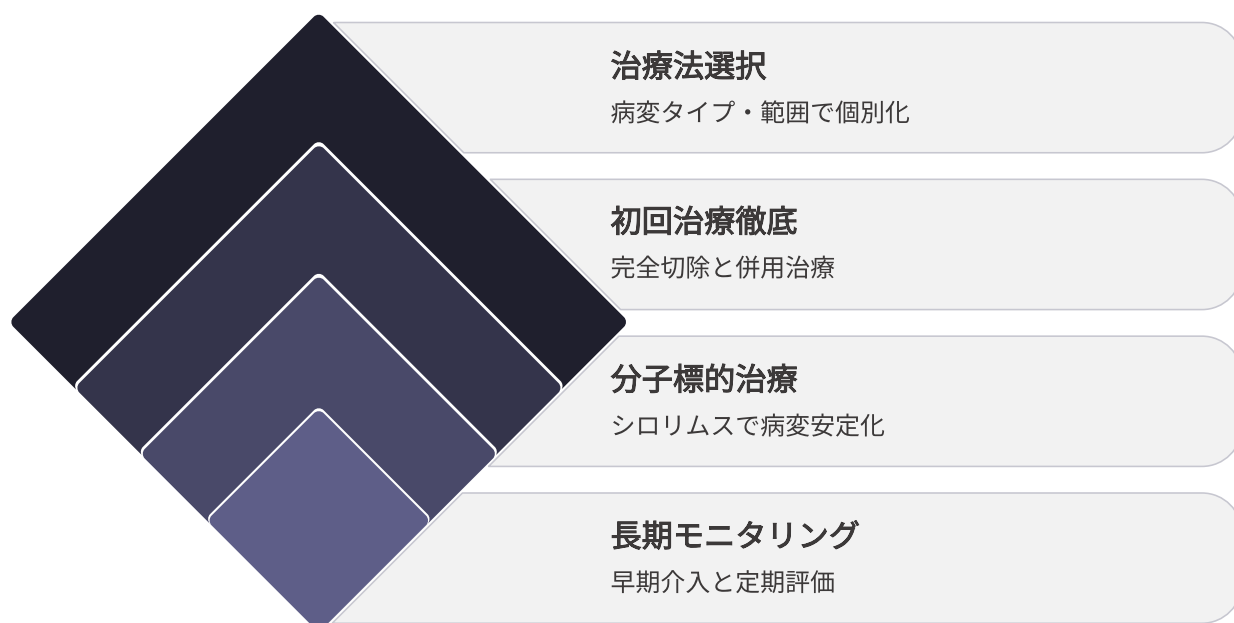
- 塞栓術後の側副血行路形成
- 不完全切除後の急速増悪
- 思春期の急速増大

再発予測因子

- Schobinger分類 III/IV期
- 複数の栄養血管
- びまん性nidus構造
- RASA1/KRAS変異陽性
- 特定解剖部位（頭頸部、骨盤）

再発防止のための治療戦略

血管腫・血管奇形の再発リスクを低減するための治療戦略について解説します：



疾患別の具体的対策

各疾患タイプに応じた具体的な再発防止策を紹介します：

乳児血管腫

- ・ プロプラノロール治療は十分な期間（最低6-12ヶ月）継続
- ・ 治療終了時は緩徐な漸減（通常2-3週間かけて減量）
- ・ リバウンド時は迅速な治療再開を検討
- ・ 残存病変に対するレーザー治療や手術は成長完了後に検討

静脈奇形

- ・ 硬化療法は複数回のセッションを計画（1回で完了させようとしな）
- ・ 超音波ガイド下での正確な薬剤注入
- ・ 術後の適切な圧迫療法（最低2週間）
- ・ シロリムス内服による長期安定化（特に広範囲病変）
- ・ 高D-dimer例では抗凝固療法の併用を検討

リンパ管奇形

- ・ マクロ嚢胞型には徹底的な硬化療法（全嚢胞への薬剤到達を確保）
- ・ ミクロ嚢胞型にはシロリムス内服を積極的に検討
- ・ 外科的切除は機能温存と完全切除のバランスを考慮
- ・ 感染予防の徹底（皮膚ケア、予防的抗生剤など）
- ・ 複合的アプローチ（硬化療法+シロリムス+手術など）

動静脈奇形

- ・ 術前塞栓術と完全切除の組み合わせ（可能な症例で）
- ・ 塞栓術ではnidusの完全閉塞を目指す（流入動脈だけでなく）
- ・ 治療抵抗例ではMEK阻害薬などの分子標的治療を検討
- ・ 再発高リスク例では頻回の画像評価（3-6ヶ月ごと）
- ・ 早期再発兆候には迅速な再治療

長期モニタリングと早期再発発見

再発の早期発見と適切な介入のためには、計画的な長期モニタリングが不可欠です。

定期的な臨床評価

治療後も定期的な診察を継続し、病変の視診および触診による評価を行います。サイズ、色調、硬さ、圧痛、拍動、温度変化などの細かな変化に注意を払います。また、患者自身による自己観察の指導も重要であり、どのような変化があれば医療機関を受診すべきかを具体的に説明します。特に再発リスクの高い症例では、3～6ヶ月ごとの定期評価が推奨されます。

画像モニタリング

治療後の定期的な画像評価は、臨床的に明確でない早期の再発を検出する上で有効です。非侵襲的で繰り返し実施可能な超音波カラードプラ検査は特に有用です。MRIはより詳細な情報を提供しますが、コストと利便性を考慮し、通常6～12ヶ月ごとに実施します。動静脈奇形においては、血管造影やCTアンギオグラフィーが再発評価に役立つ場合があります。画像所見の経時的変化を客観的に評価するため、標準化された計測方法の導入も重要です。

バイオマーカー

特定の血液バイオマーカーは、再発のモニタリングに有効な場合があります。静脈奇形では、D-dimerやフィブリノゲン値の変動が病変の活動性を反映することがあります。カサバツハ・メリット現象を伴うKHE/TAでは、血小板数やフィブリノゲン値のモニタリングが再発予測に有用です。将来的には、血中循環腫瘍DNA（ctDNA）や特異的マイクロRNAなどの新たなバイオマーカーの開発も期待されています。

患者教育と共同意思決定

患者とご家族に対し、再発のリスクと兆候、モニタリングの重要性を十分に説明し、理解を促すことが極めて重要です。特に小児患者が成人期に移行する際の継続的なケアの必要性を強調します。また、再発時の治療選択肢についても事前に検討し、患者と医療者が共同で意思決定に基づいた行動計画を立てておくことが推奨されます。患者のQOLと治療侵襲のバランスを考慮した、個別化されたフォローアップ計画が理想的です。

⚠ 治療抵抗性・再発例への対応

繰り返し再発する難治性の症例には、以下の対応を検討することが重要です：

- ・ 治療戦略の根本的な見直し（例：局所治療から全身治療への転換）
- ・ 分子診断に基づいた標的治療の検討（PIK3CA変異にはアルペリシブ、RAS/MAPK変異にはMEK阻害薬など）
- ・ 新規治療法や臨床試験への参加の検討
- ・ より専門的な高次医療機関への紹介
- ・ 緩和的アプローチ（完全な治癒ではなく、症状コントロールを主目的とする）

再発を繰り返す症例では、患者の心理的負担も大きいため、精神的なサポートも重要な要素です。

血管腫・血管奇形の診療における画像解析AIの応用

人工知能（AI）技術の進歩により、血管腫・血管奇形の診断、治療計画、効果判定において、画像解析AIの応用が進んでいます。これらの技術は診療精度の向上と効率化に寄与しています。

診断支援におけるAI応用

血管腫・血管奇形の診断において、AI技術が様々な形で応用されています：

疾患分類・鑑別診断

ディープラーニングを用いた画像解析により、血管腫・血管奇形の正確な分類と鑑別診断を支援するシステムが開発されています。臨床写真からの自動分類アルゴリズムでは、畳み込みニューラルネットワーク（CNN）を用いて、乳児血管腫、毛細血管奇形、静脈奇形などの鑑別が可能になりつつあります。特に非専門医にとって鑑別が難しい症例（例：乳児血管腫と先天性血管腫の区別）において、診断精度の向上が期待されています。

また、超音波画像やMRI画像の特徴量解析により、各疾患サブタイプの自動識別も研究されています。例えば、静脈奇形の超音波画像において、腔の大きさ、形状、エコー輝度などの特徴からAIが病変の性質を分析し、硬化療法の反応性予測にも応用されつつあります。

血流動態解析

4D Flow MRIやカラードブラ超音波のデータをAIで解析することで、血管奇形内の詳細な血流動態を評価することが可能になりつつあります。特に動静脈奇形や高流速病変の評価において、血流パターン、流速分布、乱流領域などの特徴を自動的に抽出し、病変の重症度や治療効果の判定に役立てる研究が進んでいます。

機械学習アルゴリズムを用いて、血流データから「危険な」血流パターン（例：高リスクの破裂リスクを示唆するパターン）を同定する試みもあります。また、治療シミュレーションと組み合わせることで、塞栓術や硬化療法後の血流変化を予測し、最適な治療戦略を選択するための意思決定支援ツールとしての応用も研究されています。

病変範囲の自動セグメンテーション

MRIやCT画像から血管奇形の正確な範囲を自動抽出（セグメンテーション）するAIアルゴリズムが開発されています。従来は放射線科医が手動で病変範囲を描出していましたが、AIによる自動セグメンテーションにより、より客観的かつ再現性の高い評価が可能になっています。

特に複雑な形状の血管奇形や、正常組織との境界が不明瞭な病変の評価に有用です。U-Netなどのセグメンテーション専用ニューラルネットワークを用いることで、高精度な病変抽出が実現しています。これにより、病変体積の正確な測定や、治療前後の変化の定量的評価が容易になります。また、3D再構成と組み合わせることで、立体的な病変の広がりや重要構造との関係を視覚化することも可能です。

マルチモーダル統合解析

異なる画像モダリティ（MRI、CT、超音波など）からのデータを統合して解析するAIシステムも開発されています。各モダリティの長所を活かした総合的な評価が可能になり、より正確な診断と治療計画の立案に役立ちます。

例えば、形態情報を提供するMRI、血流情報を提供するドブラ超音波、代謝活性を示すPETなどのデータを統合し、病変の包括的な特徴づけを行うことができます。さらに、画像データと臨床情報（年齢、性別、症状、遺伝子情報など）を組み合わせた統合解析により、個々の患者に最適な治療法の予測や予後予測が可能になると期待されています。

治療計画と効果判定におけるAI応用

血管腫・血管奇形の治療計画立案と効果判定においても、AI技術の応用が進んでいます：



個別化治療計画支援

患者データと画像情報を統合解析することで、個々の症例に最適な治療法を予測・推奨するAIシステムの開発が進んでいます。過去の治療症例データベースから学習したアルゴリズムが、新規症例の特徴（病変タイプ、サイズ、部位、患者年齢など）に基づいて、最も成功率の高い治療オプションを提案します。例えば、特定の特征を持つ静脈奇形に対して、どの硬化剤が最も効果的か、何回のセッションが必要かなどを予測することができます。また、機械学習を用いた治療効果予測モデルにより、プロプラノロール治療への反応性や、シリムス治療の有効性を事前に予測する研究も進められています。



治療効果の定量評価

AIを用いた画像解析により、治療前後の変化を客観的かつ定量的に評価することが可能になっています。従来の主観的な評価に代わり、病変体積、血流量、組織性状などの定量的指標に基づく効果判定が進んでいます。自動セグメンテーション技術を用いることで、治療による病変サイズの変化を正確に測定し、経時的変化をグラフ化することができます。また、テキストチャ解析や深層特徴量抽出により、単純なサイズ変化では捉えられない微妙な組織変化（例：硬化療法後の線維化進行度）も評価可能になりつつあります。これらの客観的評価法は、治療プロトコルの標準化や多施設研究の質向上にも貢献しています。



治療シミュレーション

コンピュータシミュレーション技術とAIを組み合わせることで、治療介入の結果を事前に予測するシステムが開発されています。特に血管内治療（塞栓術・硬化療法）では、治療後の血流変化をシミュレーションすることで、最適な塞栓点や硬化剤注入部位を決定するのに役立ちます。流体力学シミュレーション（CFD）とAIを組み合わせたハイブリッドモデルにより、リアルタイムの治療シミュレーションが可能になりつつあります。また、手術シミュレーションでは、術前画像から3Dモデルを生成し、様々な切除範囲のシナリオをテストすることで、機能温存と根治性のバランスを最適化することができます。この技術は特に複雑な頭頸部や四肢の血管奇形手術で有用です。



再発リスク予測

治療後の画像所見と臨床データから、再発リスクを予測するAIモデルの開発が進んでいます。特に動静脈奇形など再発率の高い疾患では、早期の再発兆候を検出し、予防的介入のタイミングを決定するのに役立ちます。機械学習アルゴリズムは、過去の再発症例からパターンを学習し、新たな症例の再発リスクをスコア化することができます。画像データだけでなく、分子生物学的マーカー（例：特定の遺伝子変異の有無）や臨床経過情報も組み込むことで、予測精度が向上します。高再発リスクと判定された症例に対しては、より頻回のフォローアップや予防的治療介入を検討ことができ、個別化された長期管理計画の立案に貢献します。

AI導入の課題と将来展望

血管腫・血管奇形診療へのAI導入には、以下の課題と将来の展望が挙げられます。

現在の課題

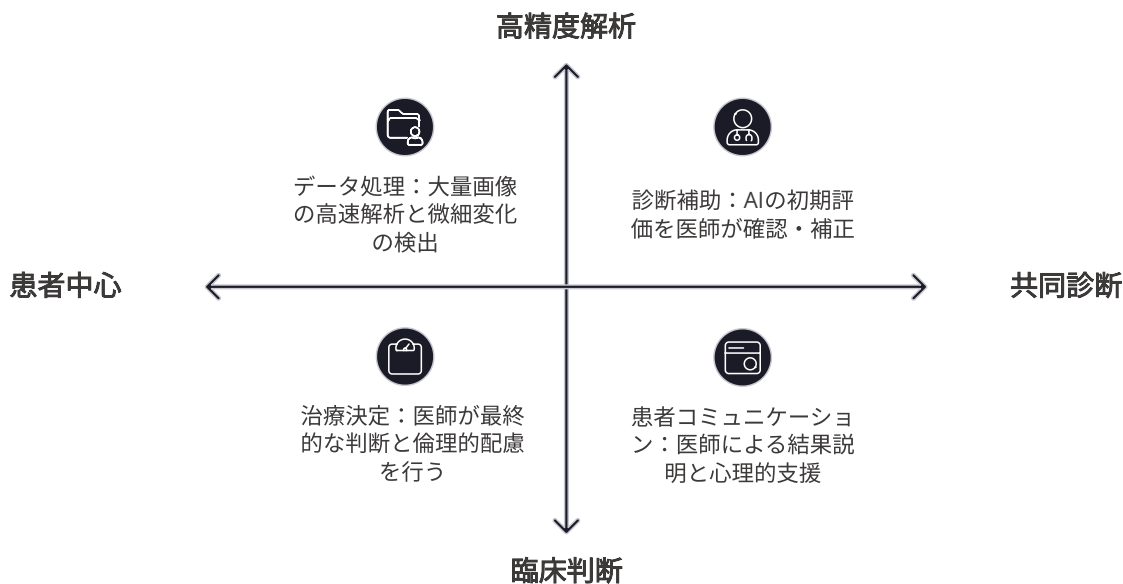
- **学習データの不足**：希少疾患のため、大規模データセットの構築が困難です。
- **標準化の問題**：施設間で画像取得プロトコルが異なり、AI性能に影響を与えます。
- **解釈可能性**：AIの判断根拠が「ブラックボックス」となる場合があります。
- **検証不足**：多施設での前向き検証研究が少ない現状があります。
- **導入コスト**：AI導入・運用の費用対効果について、検証が不十分です。
- **倫理的問題**：AI診断における責任所在や患者同意の取得方法が課題となります。

将来展望

- **国際連携データベース**：多施設・多国間での症例データ共有により、学習データの拡充が期待されます。
- **遺伝子-画像融合解析**：遺伝子変異情報と画像特徴の相関解析による精密医療の実現が展望されます。
- **治療ナビゲーション**：術中ARとAIを組み合わせたリアルタイム治療支援が発展するでしょう。
- **遠隔診療支援**：非専門医による初期診断・トリアージの精度向上が見込まれます。
- **長期予後予測**：ライフコース全体を視野に入れた個別化管理計画の策定が可能になります。
- **新規治療標的の発見**：画像-分子相関解析から、新たな治療標的が同定される可能性があります。

AIと医師の協働

血管腫・血管奇形診療におけるAIの役割は、医師の判断や経験に取って代わるものではなく、むしろそれを支援・強化することにあります。



① AI時代の医学教育と専門性

血管腫・血管奇形診療にAIが導入される中で、医師の役割と必要なスキルも変化しています。今後の専門医には、AI解析結果の適切な解釈能力、AIツールの限界の理解、データサイエンスの基礎知識などが求められるでしょう。同時に、AIが担えない患者とのコミュニケーション、複雑な臨床判断、倫理的意思決定といった「人間的」側面の重要性はむしろ高まります。医学教育においても、AIリテラシーとヒューマンイズムの両面を強化するカリキュラム改革が期待されます。専門医と技術者（データサイエンティスト、AIエンジニアなど）の協働も、今後ますます重要となるでしょう。