

家族のスクリーニング検査により肺動静脈瘻が確認されたオスラー病の1家系

おお やけ のぶ ゆき なか むら めぐみ
公 受 伸 之¹⁾ 中 村 恩²⁾
こし の かい と た なべ かず あき
古 志 野 海 人³⁾ 田 邊 一 明¹⁾

キーワード：オスラー病，遺伝性出血性毛細血管拡張症，肺動静脈瘻，家族のスクリーニング検査

要 旨

オスラー病は，鼻出血，皮膚粘膜毛細血管拡張症，内臓血管病変（肺・脳・肝・消化管等），家族歴の4項目中3項目該当で診断可能な常染色体優性遺伝形式をとる全身性血管疾患である。多彩な病像と低い認知度のため多くは未診断で，重篤なイベントにより初めて診断されることが多い。患者は45歳女性，鼻出血と皮膚粘膜病変は軽微であったが，奇異性脳塞栓を契機に肺動静脈瘻と肝臓動静脈奇形が確認されオスラー病の診断に至り塞栓術を行った。血縁者のスクリーニング検査で18歳の長女に肺動静脈奇形が確認された。合併症回避のため，菌血症を伴う医療行為時の抗生剤投与や日常生活の注意，妊娠出産への備え等について指導を行った。本疾患の合併症予防には，医療者・患者家族・一般住民への啓発による診断率の向上と，家族への積極的な介入が重要である。

(は じ め に)

オスラー病，遺伝性出血性毛細血管拡張症 (Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia, HHT) は，皮膚粘膜の毛細血管拡張症と内臓の動静脈奇形を特徴とする常染色体優性遺伝形式を

とる全身性血管疾患である。頻度は5,000～10,000人に1人とされ，全国で1～2万人，島根県でも100人以上の患者数が推定される。しかし令和2年度特定医療費受給者証所持者数は全国802人，島根県1人であり¹⁾，患者総数ではないものの9割以上が未診断であることが推測される。オスラー病はキュラソー診断基準で臨床診断され，（1）自然に繰り返す鼻出血（2）顔面・鼻・口唇・舌・口腔・手指等の多発性毛細血管拡張症（3）内臓病変（脳・肺・肝臓・脊髄の動静脈奇形と消化管毛細血管拡張症）（4）本診断基準に

Nobuyuki OYAKE, et al.

1) 島根大学医学部附属病院循環器内科

2) 島根大学医学部附属病院放射線科

3) 益田赤十字病院循環器内科

連絡先：〒693-8501 島根県出雲市塩冶町89-1

島根大学医学部附属病院循環器内科