

【臨床・研究】

島根県におけるオスラー病診療 に関する現状と課題

お お や け のぶ ゆき き じま つね たか
公 受 伸 之¹⁾²⁾ 木 島 庸 貴²⁾
いそ ベ たけし いし ばし ゆたか
磯 部 威³⁾ 石 橋 豊²⁾

キーワード：オスラー病，遺伝性出血性末梢血管拡張症，動静脈奇形，診療科連携

要 旨

難治性鼻出血，末梢血管拡張症，内臓血管奇形を来す常染色体優性遺伝性疾患オスラー病について，島根大学附属病院の病歴調査と附属病院を含む県内主要医療機関の医師290名へのアンケート調査により，島根県内の診療実態を検討した。オスラー病患者5例の初発症状は小児期の鼻出血が多く，診断年齢は30~40歳代，診療科は多彩であった。臨床経過では，難治性鼻出血・消化管出血を呈する予後不良例，診療拒否例，複数科での治療例を認めた。アンケート調査では疾患認知度は回答の半数を超えたが，診療経験を有する医師は少なく，診療継続中の医師は2名のみだった。県内推定患者数は87~139名で，多くが未診断・未受診である現状が推測された。小児期に重篤な症状で発症する例もあり，早期診断と高リスク例に対する早期治療介入が必要である。主な初診科である耳鼻咽喉科との連携と疾患全体を長期にマネジメントする疾患センターの創設が望まれる。

はじめに

オスラー病は正式には遺伝性出血性末梢血管拡張症 (Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: HHT) と呼ばれ，常染色体優性遺伝形式をとる遺伝性血管疾患である。早期に報告した3名の医師名から，Rendu (1896)-Osler (1901)-Weber

(1907) (カッコ内は報告年) と呼ばれる。当初は口腔・鼻腔の粘膜や皮膚にみられる末梢血管拡張症として報告されていたが，のちに肺動静脈奇形 (arteriovenous malformatio: AVM)，脳AVM，肝血管奇形，出血性消化管血管拡張症の合併が報告され，現在では全身性血管疾患として認識されるようになった。2000年に Curacao Criteria¹⁾(表1) が発表され，現在では臨床診断が可能である。TGF β のIII型受容体である Endoglin をコードする遺伝子異常による HHT type 1 とI型受容体である ALK-1 をコードする

Nobuyuki OYAKE et al.

1) おおつかクリニック

2) 島根大学医学部総合診療科 3) 同 呼吸器・化学療法内科
連絡先：〒693-0063 出雲市大塚町747-1

おおつかクリニック