

そのくり返す
鼻出血
大丈夫ですか

オスラー病 (Osler-Weber-Rendu disease) HHT (Hereditary hemorrhagic telangiectasia)

オスラー病 (HHT : 遺伝性出血性末梢血管拡張症)

2020.3 Ver.2.0

■ 概要


オスラー病は、遺伝性出血性毛細血管拡張症（英語表記でHereditary hemorrhagic telangiectasia : HHTと略します）と言われる疾患で、医師や医療関係者にも認知度が低く、誤った診断（放置される）や誤った治療をされることもあります。コーディネートできる医師が少ない状況にあります。症状は全身の血管に異常（血管奇形）が起こる常染色体優性の遺伝性の疾患で出血を伴う事もあります。HHTの親御さんからHHTのお子さんが生まれる可能性は確率が50%です。常染色体優性遺伝をする疾患で、日本での有病率は文献によって異なりますが、5,000人~8,000人に一人とされています。このHHTの原因遺伝子としてエンドグリンとALK1があり、それによるHHTをそれぞれHHT1・HHT2と言います。家族でも患者さんごとに症状は異なり男女差はなく、日本では1万人以上の患者がいると言われており頻度は低いですが、非常に稀な病気ではありません。特徴は、繰り返す鼻血、毛細血管の拡張、血管奇形が肺・脳・脊髄・消化管・肝臓で一親等以内に同じ疾患の患者がいることです。主な症状は繰り返す鼻血・消化管出血・口腔内出血・全身倦怠感・痙攣・貧血・頭痛など様々であり、特に注意しなければならない合併症として肺・脳などの動静脈奇形の破裂で致命的な経過となることも有り、重篤な合併症と脳梗塞・脳出血・脳膿瘍・肺出血、敗血症、肝性脳症、消化管出血などがあります。動静脈瘻が大きいと心不全を起こす事もあり、特に肝臓に動静脈瘻がある場合には注意が必要です。HHTの患者の50%に、肺、脳、肝臓の少なくとも一つに動静脈瘻があるとされています。疑いのある方は、この重篤な合併症を発症する前に、速やかに肺・脳のスクリーニング検査を受けることを推奨します。異常が有った場合でも治療することにより重篤な症状を回避できる可能性があります（脳梗塞などの合併症は、年齢に関係なく前触れなく発症する事もあります）。遺伝子診断ですが、メリット・デメリットがありますので専門医に相談してください。少なくとも遺伝子診断は第一選択肢ではなく、患者や疑いのある方は「診断基準」による、スクリーニング検査をすることが必要です。重篤な症状を発症しないためにも検査や治療を優先することが重要です。なお、遺伝子診断をしても遺伝子の異常が判らない事もあります。この疾患は、指定難病227及び小児慢性特定疾病の対象疾患ですので、確定診断された方はお近くの保健所や難病相談支援センターに相談しましょう。

オスラー病の専門医は全国的に少なく、体質・鼻の触りすぎ・不治の病等と言った誤った診断や治療により更に患者のQOL（生活の質）低下を招く等の問題が生じて患者会にも相談が寄せられています。特に、日々繰り返す鼻血の止血において緊急時を除き「繰り返す電気焼灼術やレーザー止血治療」は更に重症化したり、鼻中隔穿孔により止血が困難になる事もあるので患者自身でも注意が必要です。

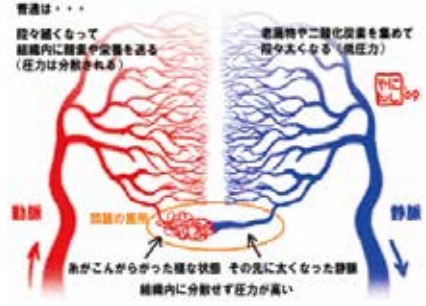
オスラー病に関する様々な情報や専門医の医療施設情報につきましては、患者会ホームページに掲載していますので参考にしてください。なお、受診されるときは紹介状を持って行くことが基本です。患者会や日本HHT研究会で作成した、オスラー病の解説動画をYouTubeにアップしています。ホームページからもご覧頂けます。

■ 主な特徴

鼻出血



血管奇形 (シャント)



普通は・・・
段々細くなって
組織内に酸素や栄養を送る
(圧力は分散される)

造影物や二酸化炭素を蓄めて
段々太くなる(高圧力)


糸がこんがらがった様な状態 その先に太くなった静脈
組織内に分散せず圧力が高い

鉄欠乏性貧血


貧血の代表的な症状

- 疲れやすい・だるい
- 顔面蒼白
- 動悸・息切れ
- 肩こり・頭痛・頭重
- 冷え
- 胸痛
- めまい
- 肌がかさかさになる
- 枝毛や抜け毛が増える
- 爪がスプーン状に反り返る


脳梗塞



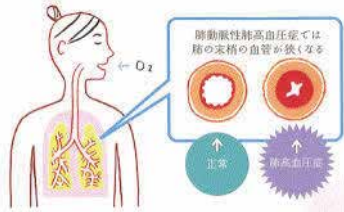
脳出血



消化管出血



肺高血圧症




肺動脈性肺高血圧症では
肺の実質の血管が狭くなる


↑ 正常 ↑ 肺高血圧症

脳膿瘍


■ 血管拡張画像



唇の毛細血管拡張



舌の毛細血管拡張



皮膚の血管拡張

■ 診断基準

1. 繰り返す「鼻出血」
2. 皮膚や粘膜の「末梢血管拡張」(口唇、口腔、指、鼻が特徴的で、他に眼瞼結膜や耳も)
3. 肺、脳、肝臓、脊髄の「動静脈瘻(動静脈奇形)」と消化管の毛細血管病変
4. 一親等以内にこの病気の患者さんがいる。

以上の4項目のうち、3つ以上あると確定、2つで疑診とされます。子供の場合に症状を呈するのに時間がかかる場合もあり2つの項目でも注意して観察します。

逆に、HHTの御家族で、鼻血があるだけで、HHTと診断するのは間違いです。

鼻血の量や回数などの定義はありません。

子供では、普通でもよく鼻血が出ることも考慮する必要があります。

■ 問診

- ①鼻血があるか？(鼻血の量は、まちまちです)
- ②呼吸困難はあるか？(坂道・階段がきつくないか？)
肺・脳・脊髄・消化管・肝臓などの動静脈ろう(シャント)の診断をされたことはないか？
- ③親族にHHT患者さんはいるか？
親族に高頻度の鼻血・脳出血・脳膿瘍・肺出血・呼吸困難などの症状の人はいないか？
- ④若くしてなくなった方はいないか？
- ⑤視診：口唇・舌・顔面の皮膚・指に末梢血管の拡張病変があるか？見慣れた医師ならすぐ分かります。

■ 肺動静脈瘻の注意点

肺動静脈瘻（はいどうじょうみゃくろう）の病変から細菌や血栓が肺動脈→肺静脈に入り、脳出血・脳梗塞・脳膿瘍など重篤な症状を発症する事がある。スキューバダイビング（気圧変動）や点滴からの空気塞栓などに注意が必要です。肺動静脈瘻には単発性と多発性があります。肺動静脈瘻の栄養動脈の径が直径3ミリ以上有れば治療対象ですので、オスラー病専門医を受診しカテーテルによる塞栓術や治療を検討する事が望ましいとされています。歯科治療やケガやピアスにも注意が必要です。歯科治療や外科的な治療をする前には抗生剤の投与が推奨されています。稀に肺高血圧症を合併する事が有るので、低酸素や息苦しさが継続する場合には専門医に相談してください。

■ 鼻 血

繰り返す鼻血は、患者の90%以上に症状があるとされ、QOL（生活の質）の低下で苦しんでいます。対策としては、乾燥に注意しワセリンなどで鼻粘膜の保湿に努めます。薬剤としては、トランサミン・シナール錠・ハイチオール錠などの服用・鉄欠乏性貧血には、通常の鉄剤や消化管に負担の少ないインクレミンシロップ5%（消化管）に障害が発症する場合に限られる）などです。なお、鼻出血の止血治療に「電気凝固やレーザー治療を繰り返す」と、**鼻中隔穿孔**を起こし止血困難になる事がある為、緊急時を除いて**禁忌**です。鼻血の止血は、医師が手術の時に使用する止血剤「サージセル」「ソープサン」や市販されている「ソープサン」「チケア」で5～10分程圧迫止血をすると通常の圧迫止血よりは短時間で止血できる可能性があります。なお、鼻の奥からの出血に対しては速やかに病院での治療を推奨します。

■ 消化管出血

消化管出血は重度の貧血を伴う事があります。日頃の貧血の状態を把握し、急激に貧血の数値が悪化した場合には、消化管出血の疑いを医師に伝えてください。胃カメラや大腸カメラなどで出血している状態を見つけることは難しいので、日頃から消化管の血管拡張病変の有無を把握するようにします。また、便が潜血や黒い場合にも注意が必要です。胃の炎症改善や止血作用があるアルロイドG内服液5%の服用も良いとされていますので主治医に相談してください。

■ 肝臓病変 基本的には経過観察とされています。

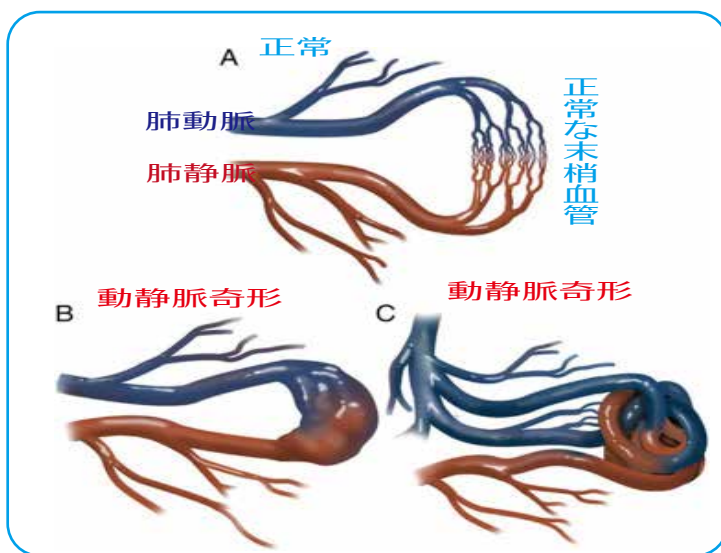
■ 服用薬の注意点（患者の体験談）

鼻血や他の出血が継続する事が多い疾患ですが、医師・薬剤師には認知されていないことがあります。一般薬剤や処方薬剤により**出血が憎悪**する可能性があるため自身で注意が必要です。服用を中止して鼻血が減少・改善した例がありますので主治医と相談してください。

（例）抗アレルギー剤・鎮痛剤・解熱剤・抗炎症薬・抗生剤・H2ブロッカー・神経精神薬など

■ その他の情報

患者会ホームページに随時情報をアップしますのでご覧ください。また、YouTubeにも解説動画をアップしております。2018年に患者会と日本HHT研究会（HHT JAPAN）が協力して「HHT Q&A 50 Ver1.4」を作成しました。この冊子は、患者目線の質問を各科の専門医が具体的に解説・回答したものです。ホームページより無料でダウンロード可能、冊子（有償）希望者は患者会に連絡ください。



オスラー病/肺AVM患者の脳膿瘍予防

1. 日常の口腔内衛生
2. 定期的歯科検診と虫歯の早期治療
3. 他の感染にも注意





肺・脳検査が必要な難病も

鼻血を頻繁に起こす難病がある。大阪府枚方市の会社経営村上匡寛さん(57)も、この難病「オスラー病(遺伝性出血性末梢血管拡張症)」の患者だ。幼少時から鼻血を繰り返し、不自由だったが、父と同じ症状があったので深刻には考えなかった。鼻血は外に出さず、くっつくのみだった。2011年2月、脳梗塞を起こした。搬送先で、これまで自分の体起こったことを振り返りながら、35歳の頃、胸のエックス線撮影で肺血管の奇形がわかり、総合病院に通い始めた。その後、一回、一時的に手足が動かなくなった。軽い脳梗塞だったのか、鼻血や肺の奇形と関係はないのか。症状を並べてインターネットで検索し、大阪市立総合医療センター脳血管内治療科の小宮山雅樹さんのホームページを見つけた。

オスラー病の解説を読み、息をのんだ。血管の形成に支障が起る病気で、患者は5000〜8000人に1人。①繰り返す鼻血②皮膚や粘膜の毛細血管がふくらむ③肺や脳の血管に奇形がある④親や子が同じ病気―のうち、二つ以上が該当するこの病気が疑われる。



診察を受ける村上さん。薬を塗り、鼻血の回数減ってきた(神戸市の神戸大学病院で)

40歳以上の患者の9割が鼻血を繰り返す。血管の奇形の動脈と静脈がつながる「動脈静脈瘻」だ。肺にできる。静脈にできた血管の塊(血栓)が、動脈を抜けて脳に運ばれ、脳梗塞や脳血流の一時的な悪化などを招く恐れがある。血管の奇形は自覚症状がないこともあり、診断後は肺や脳の検査が勧められる。

村上さんは退院後、同センターを受診。オスラー病と診断され、脳などへの重い症状を防ぐため、肺の動脈静脈瘻を治療した。血管と細い管を通して、金属のコイルでふさいだ。12年末、「日本オスラー病患者会」を作った。オスラー病の情報は少なく、診療する医療機関も限られる。早期の適切な診断や治療を受けられていない自分のような患者が多いと知ったからだ。

今年5月からは、神戸大学病院での臨床研究に参加する。オスラー病患者が対象で、女性ホルモンを鼻の粘膜に塗る。鼻の粘膜が厚くなり、鼻血の回数を減らす効果が期待できる。

鼻の粘膜を焼く止血処置を繰り返して、左右を仕切る骨(鼻中隔)に穴が開いて出血しやすくなることがある。同大学耳鼻科助教の井之口豪さんは「オスラー病では、肺や脳の検査と同時に、頻繁な鼻血を減らす手立てが重要」と話す。同じ臨床研究は広島大学でも始まっている。(中島久美子)

ご意見・情報を 〒100-8065 読売新聞東京本社医療部 FAX03(3217)1960 iryou@yomiuri.comへ



毎年各地で開催される勉強会や地域交流会の様子



お願い

当団体は患者の会費で運営を行っております。団体維持や啓蒙活動などには運営費が必要となります。団体の趣旨をご理解頂けご寄付頂ける方は以下にご送金お願いします。

郵便局 払込扱番号
0930-7-0210372

特定非営利活動法人日本オスラー病患者会

STATEMENT (声明)

オスラー病(HHT)は患者や家族の「QOL」(生活の質)低下を引き起こす事もある難病です。医師や医療関係者に認知度が低い事や、本人が患者と判っていても社会的問題の為に、あえて診察や治療をしない「隠れオスラー病患者」が相当存在しております。未診断や放置のまま重篤な症状を発症してしまう事は患者や患者家族にとっても問題であり、そのために医療費の増大を招くことは社会的にも大きな問題です。これらの方が重篤な症状を発症する前に、診察・治療するよう「啓蒙活動」する事が非常に重要な活動と考えております。患者は外観的には健常者の方とは区別がつかない事や、日々繰り返す突然の鼻血や出血の恐怖・慢性貧血・重度の倦怠感・メンタル低下などの全身症状で不自由な状態にあります。患者や次世代の患者の為に一人でも多くの患者・家族が患者会に参加頂く事が重要と考えております。国民の皆様には患者の現状をご理解頂くと共に本活動に対し経済的な援助を頂きますようお願いいたします。

相談時のお願い

患者会には多くの問合せや相談が患者や家族・疑いのある方(未確定者)・医師・医療関係者などから寄せられておりますが、問い合わせに関しては、原則メール・FAXでお願いします。なお、出来ない方は電話でも結構です。

当団体は「HHT JAPAN (日本HHT研究会)」の専門医と協調して活動しております。

URL http://komiya.me/HHT_JAPAN/

連絡先

(事務局) 〒573-1114大阪府枚方市東山1丁目6番2号(本部) 〒540-0037大阪府中央区平野町1丁目2番6号304号室
電話番号 090-3167-3927 FAX 050-3737-5059 E-mail info@hht.jp URL <http://www.hht.jp>
(副理事・関東支部長) 松岡 昇 matsuoka@hht.jp (理事・九州支部長) 谷口 誠 taniguchi@hht.jp

特定非営利活動法人日本オスラー病患者会 理事長 村上匡寛