

オスラー病のあなたのお子さんは大丈夫？

お子さんが同じ病気かどうか？ 御両親が心配するのは当然でしょう。

では、どのように調べたらいいのでしょうか？ また、いつ、調べたらいいのでしょうか？

オスラー病の患者さんは、血管を作るのに必要なエンドグリンやアルク 1 というタンパク質の遺伝子変異があるので、このタンパク質が足りず、いろんな症状を出します。

まず、**オスラー病のあなたの遺伝子検査をします**。90-95%で、遺伝子変異が検出されます。逆に5-10%の方は、診断はオスラー病でも、今の遺伝子検査では、変異を検出できません。この検査は、2020年4月から保険収載されており、保険がききますが、3割負担で、1万5千円ほどかかります。お子さんであれば、各自治体で医療費が負担されるところも多いと思います。また、どこの病院でもできるというわけではありませんが、HHT JAPAN や患者会のホームページに、遺伝カウンセリング可能なところでは可能です。

僅かの採血だけで可能で、また技術的には生まれたばかりの赤ちゃんでも可能です。御両親でよく御相談されて、検査を受けてください。従って、**検査の時期は、いつでも可能**ということになります。オスラー病の患者さんは、特に肺と脳に病変があると、いろんな症状を出す可能性が高く、これらの予防策を、前もって行うのに遺伝子検査の結果は、とても重要です。

遺伝子検査で、お子さんに遺伝子変異がなければ、もうそのお子さんはオスラー病とは全く関係なくなります。そのお子さんに、将来、子供ができて、オスラー病には決してなりません。

それでは、**遺伝子変異が見つければどうするのでしょうか？**

上述のように、オスラー病の患者さんは、特に肺と脳に病変があると、いろんな症状を出す可能性が高いので、これらがあるかどうか検査を行います。

まず、**肺に病変（血管奇形）がないかスクリーニングをします**。子供さんで、放射線被曝が気になる場合は、胸壁からの造影**心臓エコー**を行います。被曝もなく、安全な検査ですが、肺の血管奇形があるか、ないか分かりません。あるとなれば次の低線量の非造影の**胸部CT**で検査を行います。施設によっては、心臓エコーをせずに、CT検査から始める施設もあります。CT検査は、最近では短時間でできるため、子供さんを寝かす必要はない施設が多いです。

脳に病変（血管奇形）があるか調べるのは、国によって考え方が異なります。国によって違うというのは、見つかって治療のリスクが無視できないので、検査をしても仕方がないと考えるヨーロッパの国々と米国のように治療をしない場合でも、出血の危険性があることを知っていることは有用と考えます。私は、米国派です。**子供の脳の検査は、非造影のMR検査を行います**。

この検査は、30分はかかるので、通常、鎮静が必要です。お子さんの昼寝の時間との兼ね合いを調整しながら、経口・座薬の眠り薬を使い、検査を行います。ただ、年齢が4-8歳ぐらいのお子さんを沈静するのは難しく、沈静自身にもリスクを伴うことから、この時期はMR検査を避ける場合もあります。

以上の自分のお子さんがオスラー病か、気になる場合の参考になれば幸いです。

大阪市立総合医療センター
小宮山雅樹

2021/2/5 ver 1.0