

# オスラー病 (HHT) 遺伝子検査ガイドブック

早期発見で未来を守る — 鼻血だけではない全身の血管リスク

## 1. はじめに

オスラー病（遺伝性出血性毛細血管拡張症：HHT）は、鼻出血・皮膚の毛細血管拡張・臓器の動静脈奇形（肺・脳・肝など）を特徴とする遺伝性疾患です。発症の有無にかかわらず遺伝する可能性があり、早期に診断することで重篤な合併症を予防できる可能性があります。

## 2. 遺伝子検査に関する現状と課題

### 2-1 否定的カウンセリングの実態

一部の医療機関において、検査希望者に対し否定的な説明が行われ、検査を諦めてしまう事例が報告されています。これは国際ガイドラインの『遺伝子検査を推奨』という方針と矛盾しています。

### 2-2 誤った論理「知らないでいい権利」

『知らないでいい権利』という考え方が示されることがありますが、オスラー病では無知が重篤な症状や命の危険に直結します。発症前の段階での検査と適切な経過観察が国際的にも推奨されています。

## 3. 遺伝子検査の重要性

遺伝子検査により、発症前に診断基準に基づいた正確な診断が可能となり、重篤な合併症（脳出血・脳膿瘍・重度の貧血など）の予防につながります。特に以下の場合には早期検査が極めて重要です：

- ・ 両親のいずれかに遺伝子異常がある新生児
- ・ 家系内に確定診断を受けた血縁者がいる場合

### 図解：遺伝子検査の流れ

ステップ	内容
1. 相談	主治医または遺伝子診療部に検査希望を伝える
2. カウンセリング	遺伝カウンセラーによる説明を受ける
3. 同意	同意書に署名し、費用・期間を確認
4. 検体採取	血液または唾液を採取
5. 結果説明	結果に基づき、今後の方針を決定

## 4. 検査を希望する際の注意点

- ・ 診察時に『検査を受けたい』と明確に伝える
- ・ 否定的説明のみの場合はセカンドオピニオン
- ・ 医師やカウンセラーの発言内容を記録（可能なら録音）
- ・ 記録項目：日付、医療機関、所属科、担当者名、やり取りの概要

## 5. 保険制度と検査の位置づけ

2024年4月1日より、日本国内でのオスラー病の遺伝子検査は健康保険の対象（保険収載）となりました。これは医学的必要性が正式に認められた証拠です。

## 6. オスラー病のタイプ分類

タイプ	主な遺伝子	合併症の特徴
HHT1 型	ENG	肺 AVM・脳 AVM が多い
HHT2 型	ACVRL1	肝 AVM が多い
HHT3 型	不明	中間的な症状
HHT4 型	SMAD4	腸ポリープ+消化管出血

## 7. 日本オスラー病患者会からのメッセージ

当会は、遺伝子検査を希望するすべての患者・家族が、正しい情報と必要な検査を受けられる医療体制の実現を目指しています。相談窓口や最新情報は公式サイトをご覧ください。

著作

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

事務局：〒573-1114 大阪府枚方市東山1丁目6-2-201

E-MAIL：info@hht.jpn.com