

オスラー病(HHT)の肝臓病変

— 症状・検査・対策を知るための患者向けガイド —

特定非営利活動法人 日本オスラー病患者会

1. HHT は「鼻血だけの病気」ではありません

オスラー病(遺伝性出血性毛細血管拡張症:HHT)は、全身の血管に異常を生じる遺伝性の血管疾患です。

鼻出血がよく知られていますが、肺、脳、肝臓、消化管などにも血管奇形が生じることがあります。

その中でも**肝臓の血管病変(肝血管奇形:hepatic vascular malformations)**は比較的高頻度にみられます。

ただし、肝臓に血管奇形があっても症状がない人も多く、全員が治療を必要とするわけではありません。

重要なのは、

「肝臓の数値が正常だから問題ない」とは限らず、肝臓内の異常血流によって心臓や肺循環に負担がかかることがある

という点です。

2. HHT の肝臓では何が起こるのでしょうか

通常、血液は、

動脈

↓

毛細血管

↓

静脈

という順番で流れます。

HHT では、毛細血管を介さずに動脈と静脈などが直接つながる「シャント」と呼ばれる異常血流が形成されることがあります。

肝臓では主に次のような血流異常が生じます。

① 肝動脈 → 肝静脈

大量の血液が短絡することで、心臓へ大量の血液が戻ります。

その結果、

高拍出状態 → 心臓への負担 → 高拍出性心不全

につながる可能性があります。

② 肝動脈 → 門脈

門脈に大量の血液が流れ込み、

門脈圧亢進症

を起こすことがあります。

③ 門脈 → 肝静脈

門脈血が十分に肝臓を通らず静脈へ流れることで、まれに、

肝性脳症

につながる可能性があります。

これらは複数が同時に存在することもあります。

3. 最も注意したい症状

高拍出性心不全

HHT の肝病変で特に重要なのが、

高拍出性心不全 (High-output cardiac failure)

です。

一般的な心不全では、心臓が十分な血液を送り出せないことが問題になります。

一方、HHT の肝病変では、肝臓の異常な血管へ大量の血液が流れるため、

肝臓への大量シャント

↓

心臓が大量の血液を送り続ける

↓

心拍出量が増える

↓

心臓への負担が長期間続く

↓

心不全

という経過をとることがあります。

そのため、肝臓の病気でありながら、

「最初の症状が心臓症状」

ということがあります。

4. こんな症状があれば注意してください

初期にみられることがある症状

- ☐ 以前より疲れやすくなった
- ☐ 階段や坂道で息切れする
- ☐ 動悸が増えた
- ☐ 安静にしているとも脈拍が速い
- ☐ 運動できる量が以前より減った
- ☐ 以前より体がだるい

症状が進行した場合

- ☐ 足がむくむ
- ☐ 急に体重が増える

□お腹が張る

□腹水を指摘された

□横になると息苦しい

□夜間に息苦しくて目が覚める

□胸が苦しい

□心房細動などの不整脈を指摘された

このような症状が続く場合には、

肝臓だけでなく心臓の評価が必要です。

つながる知識で
よりよい未来へ

患者と家族、
そして医療者とともに

オスラー病(HHT)の肝臓病変 症状と対策

肝臓だけでなく、心臓・肺循環にも影響することがあります

正しい知識が
安心につながる
Together for a brighter tomorrow

肝臓内の異常血流 → 心拍出量増加 → 心臓への負担 → 肺循環への影響

肝臓の血管の異常（動静脈シャント）により、
増えた血流が心臓や肺循環にも影響を及ぼす
ことがあります。

1 主な症状	2 起こりうる主な問題	3 確認したい検査	4 対策	5 重要な注意
- 息切れ・動悸 - 疲れやすい - 足のむくみ - お腹の張り・腹水 - 右上腹部痛 - 発熱・黄疸 - ぼんやりする(まれ)	- 高拍出性心不全 - 肺高血圧 - 門脈圧亢進 - 胆道虚血・胆管炎 - まれに肝性脳症 これらの問題は、肝臓の血管の異常による血流の変化が関係しています。	- 肝ドプラ超音波 - 造影CT・MRI - 心エコー - BNP / NT-proBNP - Hb・フェリチン - ALP・γ-GTP・ビリルビン 症状や病状に応じて、主治医と相談し適切な検査を行いましょう。	- 無症状なら定期的に経過観察 - 貧血・鉄欠乏を放置しない - 心不全症状は循環器でも評価 - 必要時はHHT専門施設へ相談 - 重症例ではペバシズマブや肝移植を検討 一人で悩まず、主治医とよく相談し、長期的に管理していきましょう。	- AST・ALTが正常でも肝病変を否定できないことがあります - 肺AVMと異なり、肝血管奇形では安易な塞栓術は危険です - 肝生検は出血リスクに注意が必要です 治療方針は病状や全身の状態により異なります。必ず専門医と相談してください。

特定非営利活動法人 日本オスラー病患者会

知ること、つながる。 — 患者・家族の未来のために —

※本画像は患者・家族が理解し、主治医と相談するための解説用です。

5. 肺高血圧にも注意が必要です

HHT 患者では肺高血圧を合併することがあります。

ただし、

「HHT 患者の肺高血圧はすべて同じ病態」ではありません。

例えば、

- ・肝臓の大量シャントによる高拍出状態
- ・左心系への負担による肺高血圧
- ・肺動脈性肺高血圧（PAH）
- ・複数の原因が重なった状態

などがあります。

治療方法が異なるため、

原因を正確に分類することが非常に重要です。

必要に応じて、

- ・心エコー
- ・BNP／NT-proBNP
- ・心拍出量
- ・右心カテーテル検査

などが検討されます。

6. 貧血は心臓への負担をさらに増やすことがあります

HHT では鼻出血や消化管出血により、鉄欠乏性貧血が起こることがあります。

貧血になると体は酸素を補うため、

心臓から送り出す血液量を増やそうとします。

肝臓のシャントによる高拍出状態に、

鉄欠乏性貧血

が重なると、さらに心臓への負担が増える可能性があります。

そのため、

単に「ヘモグロビンが低いかどうか」だけでなく、

- ・Hb
- ・フェリチン

- ・血清鉄
- ・トランスフェリン飽和度

なども確認し、鉄欠乏を適切に評価・治療することが重要です。

7. 門脈圧亢進症

肝動脈から門脈へ大量の血液が流れ込むと、

門脈圧亢進症

を起こすことがあります。

その場合、

- ・脾臓が大きくなる
- ・血小板が減る
- ・腹水
- ・食道静脈瘤
- ・胃静脈瘤
- ・腹部膨満感

などがみられることがあります。

一般的な肝硬変による門脈圧亢進症とは原因が異なる場合があります。

8. 胆管の血流不足にも注意

胆管は主として肝動脈から血液を受けています。

HHT で肝動脈の血液が大量に異常血管へ流れると、

胆管への血流が不足する

ことがあります。

その結果、

- ・胆管虚血
- ・胆管炎

- ・胆管狭窄
- ・胆管壊死
- ・肝膿瘍

などが起こることがあります。

特に注意する症状

☐ 右上腹部が強く痛む

☐ 発熱する

☐ 皮膚や白目が黄色くなる

☐ 尿が濃くなる

☐ ALP や γ -GTP が急に上がる

このような場合には、早めの医療機関受診が必要です。

9. まれに肝性脳症を起こすことがあります

門脈血が肝臓を十分に通らず静脈へ流れると、アンモニアなどの処理が十分できなくなることがあります。

その結果、

- ・ぼんやりする
- ・集中できない
- ・昼夜逆転
- ・手が震える
- ・普段と様子が違う
- ・意識障害

などの症状が起こることがあります。

頻度は高くありませんが、急な意識変化がある場合には緊急評価が必要です。

10. 「肝硬変」と言われても確認が必要です

HHT では肝臓への特殊な血流異常によって、

- ・肝臓の形が不整になる
- ・結節がみられる
- ・肝臓が腫大する

ことがあります。

画像上、

「肝硬変のように見える」

場合もあります。

しかし、HHT では慢性肝炎などによる典型的な肝硬変ではなく、

血流異常に伴う結節性再生性過形成など

が関係している場合があります。

HHT であることを肝臓専門医に伝えて評価することが大切です。

11. AST・ALT が正常でも肝病変がないとは限りません

HHT の肝病変は、

肝細胞そのものの炎症よりも血流異常が中心

です。

そのため、

AST

ALT

が正常範囲でも、肝臓に大きな血流異常が存在することがあります。

一方で、

- ・ALP
- ・ γ -GTP
- ・ビリルビン

などが上昇することがあります。

「血液検査が正常だったから肝血管病変はない」とは断定できません。

12. 主な検査

① 肝ドプラ超音波

HHT の肝血管奇形を評価する重要な検査です。

一般的な腹部エコーだけではなく、

血流を評価できるドプラ超音波

が重要です。

確認する項目には、

- ・総肝動脈径
- ・肝動脈の血流速度
- ・肝内血管の増加
- ・門脈血流
- ・肝静脈血流
- ・シャントの程度

などがあります。

② CT・MRI

必要に応じて、

- ・多相造影 CT
- ・造影 MRI

などで詳しく評価します。

肝動脈拡張、異常血管、早期静脈描出、門脈系シャント、胆管異常などを確認します。

③ 心エコー

肝臓のシャントが大きい場合、

心臓への影響を同時に評価することが重要です。

主に、

- ・心拍数
- ・心拍出量
- ・Cardiac Index
- ・右心系の大きさ
- ・左心系の大きさ
- ・三尖弁逆流
- ・推定肺動脈圧

などを確認します。

13. 患者さんが確認しておきたい検査項目

主治医に次のような検査が必要か相談してみてください。

肝臓

☐ 肝ドプラ超音波

☐ 肝動脈径

☐ 肝動脈血流速度

☐ 門脈血流

☐ 肝静脈血流

☐ 造影 CT または MRI

心臓

☐ 心エコー

☐ 心拍出量

☐ Cardiac Index

☐ 推定肺動脈圧

☐ 三尖弁逆流

☐ BNP または NT-proBNP

血液検査

☐ Hb

☐ フェリチン

☐ 血清鉄

☐ AST・ALT

☐ ALP

☐ γ -GTP

☐ 総ビリルビン

☐ 血小板

14. 治療は「肝血管奇形があるから治療」ではありません

肝臓に HHT 血管病変が見つかったも、

無症状であれば基本的には経過観察

となることが多いです。

重要なのは、

- ・症状があるか
- ・心臓に負担がかかっているか
- ・肺高血圧があるか
- ・胆道障害があるか
- ・門脈圧亢進症があるか

を総合的に判断することです。

15. 高拍出性心不全の治療

高拍出性心不全がある場合には、

循環器内科を中心として、

- ・体液量管理
- ・利尿薬
- ・不整脈治療
- ・心不全治療
- ・鉄欠乏性貧血の治療

などを行います。

HHT では、

肝シャントと貧血の両方を評価する

ことが特に重要です。

16. ベバシズマブ

肝血管奇形による重症の高拍出性心不全で、

通常的心不全治療だけでは十分改善しない場合には、

静注ベバシズマブ

が検討されることがあります。

すべての肝血管奇形患者が対象になるわけではありません。

高血圧、蛋白尿、血栓症、創傷治癒への影響などにも注意が必要なため、

HHT 診療に経験のある専門施設で判断する治療

と考える必要があります。

17. 重症例では肝移植が検討されます

次のような重症例では、

肝移植

が治療選択肢となることがあります。

- ・治療抵抗性の高拍出性心不全
- ・重度の虚血性胆管障害
- ・重症胆管炎
- ・重度門脈圧亢進症

肝臓を移植すると肝臓内の異常シャントそのものがなくなるため、循環動態が改善することがあります。

18. 重要

肺 AVM と肝血管奇形では治療が違います

HHT 患者では肺動静脈奇形 (PAVM) に対して、

カテーテル塞栓術

が標準的な治療になります。

しかし、

肝臓の血管奇形では事情が異なります。

肝動脈を塞栓すると、

- ・胆管壊死
- ・肝梗塞
- ・胆管炎
- ・肝不全

などの重篤な合併症を起こす可能性があります。

そのため、

「肺 AVM を塞栓するのだから肝臓も塞栓すればよい」という考え方は危険です。

肝血管奇形に対する塞栓治療は、HHT 専門医を含む専門チームによる慎重な判断が必要です。

19. 肝生検にも注意してください

HHT では肝臓内に多数の異常血管が存在することがあります。

そのため、

経皮的肝生検は出血リスクを伴います。

肝臓に結節や異常画像が認められた場合にも、

「HHT であること」

を担当医に必ず伝えてください。

まず CT、MRI、超音波などによる非侵襲的評価を十分に行うことが重要です。

20. 緊急受診を考える症状

次のような症状がある場合には、早めに医療機関へ相談してください。

心不全を疑う症状

☐ 急激に息苦しくなった

☐ 安静にしているでも息苦しい

☐ 急に足がむくんだ

☐ 数日間で体重が大きく増えた

☐ 横になると息苦しい

☐ 失神した、または失神しそうになった

胆道障害を疑う症状

☐ 強い右上腹部痛

☐ 高熱

☐ 黄疸

☐ 悪寒

脳症などを疑う症状

☐ 急にぼんやりする

☐ 普段と性格や反応が違う

☐ 意識が低下する

これらは緊急性がある場合があります。

21. HHT 患者さんのセルフチェック

最近 1～2 か月を振り返ってください。

☐ 以前より階段が辛い

☐ 息切れが増えた

☐ 安静時の脈拍が以前より速い

☐ 足がむくむ

☐ 夜に息苦しい

☐ 急に体重が増えた

☐ 腹部が張る

☐ 右上腹部が痛む

☐ 皮膚や白目が黄色い

☐ 不整脈を指摘された

☐ BNP または NT-proBNP が高いと言われた

☐ 鉄欠乏性貧血が続いている

複数当てはまる場合には、

肝血管奇形と心臓への影響について主治医に相談してください。

22. 医師に見せるための 1 ページ要約

「私は HHT 患者です。肝血管奇形の評価をお願いします」

オスラー病(HHT)は全身性の血管疾患であり、肝臓に血管奇形・肝内シャントを形成することがあります。

肝血管奇形は無症状の場合もありますが、進行すると、

- ・高拍出性心不全
- ・肺高血圧
- ・門脈圧亢進症
- ・胆道虚血
- ・肝性脳症

などを起こすことがあります。

AST・ALT が正常でも肝血管奇形を否定できない場合があります。

症状または所見に応じ、

- ・肝ドプラ超音波
- ・造影 CT/MRI
- ・心エコー
- ・心拍出量
- ・推定肺動脈圧
- ・BNP/NT-proBNP
- ・Hb・フェリチン
- ・ALP・ γ -GTP・ビリルビン

などによる評価をご検討ください。

なお、HHT 肝血管奇形では、肺 AVM と異なり肝動脈塞栓には重大な胆道・肝虚血合併症の危険があるため、HHT に経験のある専門施設での判断が重要です。

23. HHT 患者さんに覚えておいてほしいこと

① 肝臓病変があっても無症状の人は多い

「肝血管奇形＝すぐに治療」ではありません。

② 肝機能正常でも安心とは限らない

血流異常が主体なので、AST・ALT だけでは評価できません。

③ 息切れや動悸は「肝臓」が原因の場合がある

高拍出性心不全は HHT 肝病変の重要な合併症です。

④ 貧血を放置しない

鉄欠乏性貧血は高拍出状態をさらに悪化させる可能性があります。

⑤ 肝臓だけで診療を完結させない

必要に応じ、

肝臓内科・循環器内科・呼吸器／肺高血圧専門医・HHT 専門医

の連携が重要です。

⑥ 肝動脈塞栓と肝生検は慎重に

HHT であることを必ず医療者へ伝えてください。

HHT の肝臓病変は「全身循環の問題」として考えることが大切です

HHT の肝病変では、

肝臓内の異常血流

→ 心臓への負担

→ 肺循環への負担

という形で全身に影響することがあります。

そのため、

「肝臓の検査値だけを見る」

のではなく、

肝臓＋心臓＋肺循環＋貧血

を一体として評価することが重要です。

参考となる主な資料

- ・Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia, 2020
- ・GeneReviews: Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia
- ・Current guidelines for diagnosis and management of hepatic involvement in hereditary hemorrhagic telangiectasia, 2023
- ・Cure HHT International Guidelines

※本資料は患者・家族が HHT について理解し、主治医と相談するための情報提供を目的としています。
個々の患者さんの診断・治療については、HHT に詳しい医師または担当医と相談してください。

特定非営利活動法人 日本オスラー病患者会