

<診断基準>

Definite のみを対象とする。Probable 及び Possible の場合は、さらにオスラー病か否かの診断を経過観察も含めて進める。

オスラー病(遺伝性出血性末梢血管拡張症)の診断基準

A 症状

1. 鼻出血: 自然かつ反復性に出現。
2. 末梢血管拡張症: 鼻腔、眼瞼、口唇、口腔、手指などに出現する拡張性小血管病変(圧迫により退色)。

B 検査所見

1. 内臓病変: 胃腸末梢血管拡張、肺、脳、肝、脊髄の動静脈奇形
2. 家族歴(遺伝性): HHT と診断されている 1 親等の血縁者(兄弟、姉妹は 1 親等の血縁者に含まれる。)

C 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

単純性肺動静脈奇形など、遺伝性でない各臓器における単純性動静脈奇形。

D 遺伝学的検査

1. ENG (Endoglin)、ACVRL1 (ALK1)、SMAD4 遺伝子の変異

<診断のカテゴリー>

Definite: A-1, 2+B-1, 2 の中の 3 項目を満たし、C の鑑別すべき疾患を除外したもの、あるいは D を満たすもの。

Probable: A-1, 2+B-1, 2 の中の 2 項目を満たし、C の鑑別すべき疾患を除外したもの。

Possible: A-1, 2+B-1, 2 の中の 1 項目を満たし、C の鑑別すべき疾患を除外したもの。

<重症度分類>

自覚症状(mMRC 分類)、動脈血酸素分圧(酸素飽和度)、肺内シャント率、脳脊髄動静脈奇形の程度、肝臓動静脈奇形の程度、消化管出血の程度、鼻出血の程度を用いて、重症度3以上を対象とする。

息切れを評価する修正 MRC 分類グレード

0: 激しい運動をした時だけ息切れがある。

1: 平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある。

2: 息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある。

3: 平坦な道を約 100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる。

4: 息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある。

重症度	自覚症状	動脈血液ガス分析	肺内シャント率	肝動静脈奇形、消化管出血	脳・脊髄動静脈奇形に関する重症度	鼻出血(別に定める)
	息切れの程度	PaO ₂	血流シンチ法／100%酸素吸入法による			
1	mMRC ≥ 1	PaO ₂ ≥ 80 Torr (SpO ₂ ≥ 95%)	肺内シャント率 < 5%	血管病変を認めるものの治療を要しない	血管病変を認めるものの治療を要しない	なし
2	mMRC ≥ 2	PaO ₂ ≥ 70 Torr (SpO ₂ ≥ 93%)	肺内シャント率 < 10%	血管病変を認め、治療を要するが、身体活動は制限されない	重症度 3 に至らない場合	軽度
3	mMRC ≥ 3	PaO ₂ > 60 Torr (SpO ₂ ≥ 90%)	肺内シャント率 < 15%	血管病変を認め、治療を要し、身体活動が中等度に制限される	欄外(下記)に示す	中等度
4	mMRC ≥ 4	PaO ₂ ≤ 60 Torr (SpO ₂ < 90%)	肺内シャント率 ≥ 15%	肝動静脈奇形の場合は肝不全を認め、消化管出血の場合は、輸血、内視鏡治療などの治療を要し、身体活動が高度に制限される。		重度

鼻出血の重症度(申請前3ヶ月間の平均)			
	頻度	持続時間	程度
軽症	週1回未満	<5分	軽症(にじみ出る)
中等症	週1回以上	<15分	中等症(あふれ出る)
重症	週2回以上	≥15分	重症(貧血あり、輸血歴あり)
頻度、持続時間、程度の中で、最も重い重症度基準を満たすグレードを選択して、鼻出血全体の重症度とする。			

脳・脊髄動静脈奇形に関する重症度3			
1) 脳出血、脳梗塞、脳膿瘍などの器質的変化があり、それによる高次脳機能障害あり、2) 外科的治療・脳血管内治療・定位放射線治療の適応あり、これらの治療後5年以内、3) 再発例(新たな脳出血、脳梗塞、脳膿瘍、脊髄出血の出現)			

自覚症状、動脈血液ガス分析、肺内シャント率、肝動静脈奇形、消化管出血、脳・脊髄動静脈奇形、鼻出血の項目の中で、最も重い重症度基準を満たすグレードを選択して、全体の重症度とする。治療を必要とする肺動静脈奇形が存在する場合、奇異性塞栓症の既往がある場合には重症度3とする。動脈血ガス分析ができない場合にはパルスオキシメータによる酸素飽和度で代用できる。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る)。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。

3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。