

# I . 総論

## 本項の流れ

本項では、脈管腫瘍・脈管奇形の総論を以下の順序で紹介します。

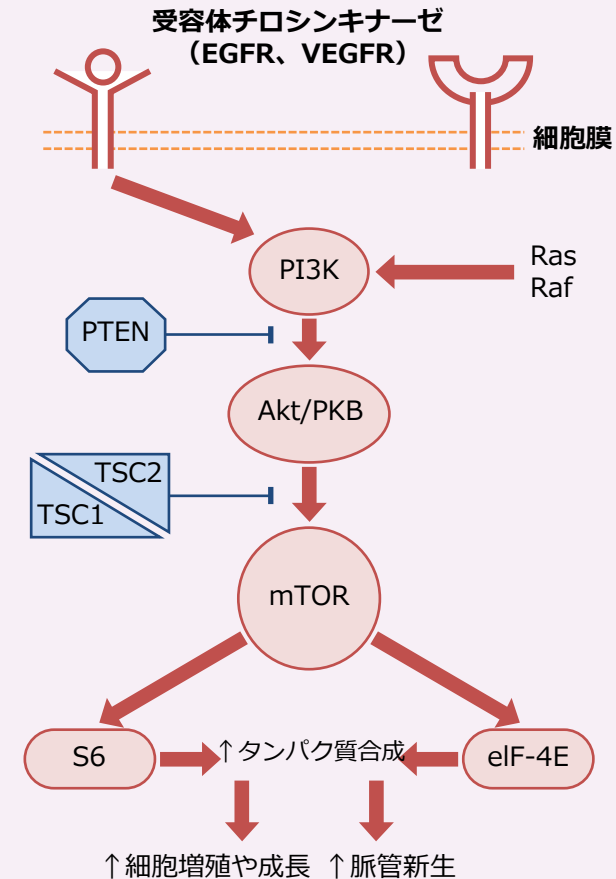
- ・ 脈管腫瘍・脈管奇形とは
- ・ ISSVA分類の概要

# 脈管腫瘍・脈管奇形とは

血管やリンパ管の形成異常が起こる疾患を総称して脈管異常といい、脈管腫瘍と脈管奇形に大別されます<sup>1)</sup>。主に小児期に発症し、頸胸部への浸潤による呼吸障害の発現、重篤な出血傾向、骨組織の進行性溶解等を示す、難治性かつ時に致死的な病態を有する希少疾患です。

病因は明確になっていないものの、最近の研究において、PI3K/Akt/mTOR経路の異常活性により、血管内皮細胞、リンパ管内皮細胞等の異常増殖を起こすことが原因の一つであると考えられています<sup>2, 3)</sup>。

## PI3K/Akt/mTOR経路<sup>4)</sup>



1) 血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症 診療ガイドライン2022 (第3版)

2) Luks VL, et al. J Pediatr. 2015; 166 (4) : 1048-1054.e1-5 (PMID: 25681199)

3) Limaye N, et al. Am J Hum Genet. 2015; 97 (6) : 914-921 (PMID: 26637981)

4) Hammill AM, et al. Pediatr Blood Cancer. 2011; 57 (6) : 1018-1024 (PMID: 21445948)

# ISSVA分類の概要①

従来、血管腫、リンパ管腫、血管性母斑などと呼称されてきた脈管の異常には、発生機序・病理病態や臨床経過が異なる多彩な病変が混在しています。しかし、病変部位・症状・年齢などにより患者さんの初療科が多岐にわたること、診療科毎に扱う臓器・器官が異なり、疾患概念・呼称や治療方針が異なるなどの混乱も多く、患者を適切なマネジメントから遠ざけてきました。このような問題の解消のため、International Society for the Study of Vascular Anomalies (ISSVA) は、脈管異常に関する用語の統一や系統的な分類の作成に取り組んできました。

## ISSVA分類の概要②

ISSVA分類において、脈管の細胞が腫瘍性又は過形成の性格を持つ疾患は「脈管腫瘍」、腫瘍細胞ではなく異常な構造形をした血管やリンパ管がある疾患は「脈管奇形」に分類されています<sup>1、2)</sup>。

脈管腫瘍は、「良性」「局所浸潤・境界型」「悪性」の3つに分類されます。

脈管奇形は、「単純型」「混合型」「主幹型」「脈管奇形関連症候群」の4つに分類されます。

動脈、毛細血管、静脈、リンパ管のうち構成する脈管成分が単一であれば「単純型」、複数の脈管成分が混在すれば「混合型」です。

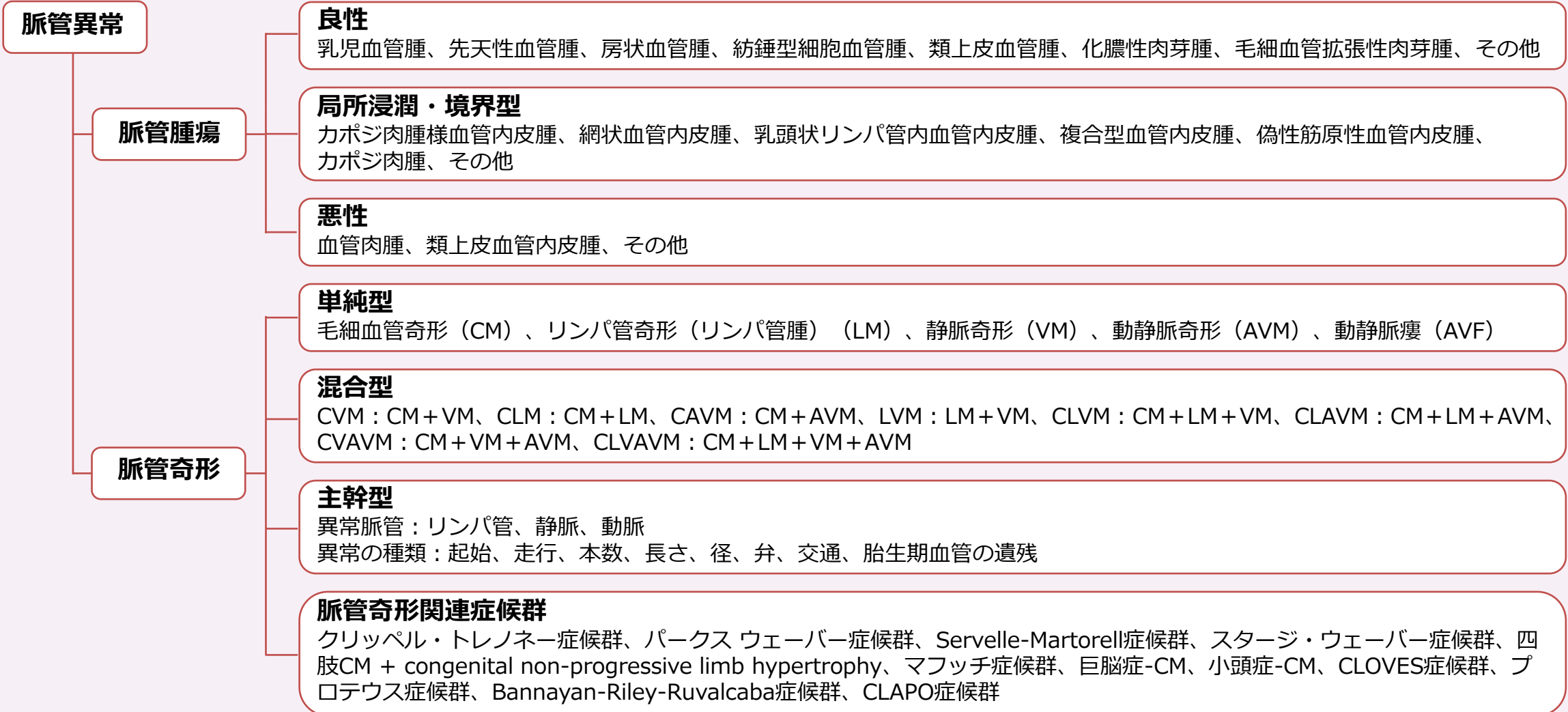
解剖学的名称を有する動静脈やリンパ管の起始・走行・形態・数などの異常や胎生期血管遺残を含むものは「主幹型」、脈管奇形に加えて、脚長差や片側肥大など軟部組織や骨格異常を合併するものは「脈管奇形関連症候群」に分類されます。

1) 血管腫・脈管奇形・血管奇形・リンパ管奇形・リンパ管腫症 診療ガイドライン2022（第3版）

2) 難治性血管腫・血管奇形薬物療法研究班 情報サイト (<https://cure-vas.jp/list/>) 2025年10月現在

# ISSVA分類の概要③

( )内は略語：本スライドの最後に略語表を掲載しております



# 【参考】2025 ISSVA分類における脈管性腫瘍の内訳

( )内は略語：本スライドの最後に略語表を掲載しております

## 脈管性腫瘍

### 良性

乳児血管腫 (IH)	先天性血管腫 (CH)	房状血管腫 (TA)
チェリー血管腫 (老人性血管腫)	類上皮血管腫	皮膚上皮様血管性結節
化膿性肉芽腫 (毛細血管拡張性肉芽腫)	紡錘型細胞血管腫	ホブネイル血管腫
微小静脈血管腫	交通性血管腫	糸球体様血管腫
乳頭状血管腫	後天性弾性線維性血管腫	血管内乳頭状内皮増殖症 (Masson腫瘍)
脾臓の濾胞細胞血管腫	胎盤絨毛血管腫	エクリン血管性過誤腫
反応性血管内皮増殖症	バシラー血管腫症	

### 境界型

カポジ肉腫様血管内皮細胞腫 (KHE)	網状血管内皮腫	乳頭状リンパ管内血管内皮腫(PILA)
偽性筋原性血管内皮腫 (PMH)	多形血管内皮腫	カポジ肉腫
複合型血管内皮腫	血小板減少を伴う多発性リンパ管内皮腫症 (MLT)	

### 悪性

血管肉腫	上皮様血管内皮腫 (EPH)	
------	----------------	--

# 【参考】2025 ISSVA分類における脈管奇形の内訳

## 脈管奇形

( )内は略語：本スライドの最後に略語表を掲載しております

### 高流速型

#### ■孤発性（または単発性）

- 動静脈奇形(AVM)
- 筋肉内高流速型血管奇形
- 動静脈瘻(AVF)

#### ■多発性

- 毛細血管奇形-動静脈奇形症候群1, 2型(CM-AVM)
- 遺伝性出血性毛細血管拡張症1型, 2型(オスラー病 HHT)
- 若年性ポリポーシス出血性毛細血管拡張症(JPHT)
- PTEN過誤腫症候群(PHTS)

#### ■症候性

- PTEN過誤腫症候群(PHOST)
- パークスウェーバー症候群(PWS)
- 脊髄動静脈奇形症候群(SAMS)
- 脳動静脈奇形症候群(CAMS)

### 毛細血管奇形

#### ■サーモンパッチ

#### ■毛細血管奇形（ポートワイン母斑）(CM)

- 孤発性（色素血管性母斑症を含む）
- 症候性（肥大または皮膚外病変を伴うもの）

#### ■スタージ・ウェーバー症候群(SWS)

#### ■びまん性毛細血管奇形と骨過形成(DCMO)

#### ■網状/毛細血管拡張性毛細血管奇形

- 孤発性
- 症候性（巨脳症-毛細血管奇形症候群(M-CM)、巨脳症-毛細血管奇形-動静脈奇形症候群(MIC-CAP)、
- びまん性毛細血管奇形と骨過形成(DCMO))

#### ■地図状毛細血管奇形

- 孤発性
- 症候性（クリッペル・トレノネー症候群(KTS)、CLOVES症候群、PROS関連）

#### ■低抵抗性毛細血管奇形/高流速毛細血管奇形

- 孤発性
- 症候性（毛細血管奇形-動静脈奇形症候群1型および2型(CM-AVM)、
- パークスウェーバー症候群)

#### ■先天性血管拡張性大理石様皮斑

#### ■毛細血管拡張症とクモ状血管腫

- 孤発性
- 症候性（毛細血管奇形-動静脈奇形症候群1, 2型、遺伝性出血性毛細血管拡張症1, 2型(HHT)、若年性ポリポーシス出血性毛細血管拡張症)

### 低流速型

### リンパ管奇形

#### ■孤発性

#### リンパ管奇形（リンパ管腫 LM)

- マクロシスティック（大嚢胞性）
- ミクロシスティック（小嚢胞性）
- 混合型
- 被角血管腫

#### ■複雑型

- 全身性リンパ管異常 (GLA)
- (リンパ管腫症)
- カボジ型リンパ管腫症 (KLA)
- ゴーハム病 (GSD)
- リンパ管拡張症(CCLA)
- 孤発性
- 症候性（RAS経路異常症）
- 全身性リンパ管異形成(GLD)

#### ■リンパ浮腫

- 原発性リンパ浮腫
- 孤発性
- 症候性
- 続発性

### 静脈奇形

#### ■孤発性

#### 静脈奇形(VM)

- 静脈拡張性
- 海綿状
- 疣状静脈奇形 (VVM)
- 線維脂肪性脈管異常(FAVA)

#### ■多発性

- 家族性皮膚粘膜静脈奇形(VCMCM)
- 多発性孤発性静脈奇形(MSVM)
- 青色ゴムまり様母斑症候群(BRBNS)
- グロムス静脈奇形(GVM)
- 遺伝性脳海綿状血管腫(HCCVM)/
- 脳海綿状奇形(CCM)
- 家族性骨内脈管奇形(VMOS)

#### ■症候性

- PTEN過誤腫症候群(PHTS)
- CLOVES症候群
- マフッチ症候群
- 頭蓋骨周囲静脈洞

### 発達性血管異常

### 混合型

#### ■孤発性

- 毛細血管-リンパ管-静脈奇形(CLVM)
- リンパ管静脈奇形(LVM)
- 毛細血管-リンパ管奇形(CLM)
- 毛細血管-静脈奇形(CVM)
- 遺伝性脳海綿状血管腫(HCCVM)/
- 疣状静脈奇形(VVM)

#### ■症候性

- PIK3CA関連過形成症候群(PROS)
- クリッペル・トレノネー症候群（肥大を伴う毛細血管-リンパ管-静脈奇形）
- CLOVES症候群（先天性脂肪過形成-血管奇形-表皮母斑-脊柱/骨格異常症候群）
- CLAPO症候群（下唇毛細血管奇形-顔面血管奇形-非対称-部分性肥大症候群）
- プロテウス症候群



# 略語表①

1) ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2025 International Society for the Study of Vascular Anomalies  
Available at "issva.org/classification" Accessed October 23, 2025

[ISSVAGLOSSARY UpdatedFullVersion\\_03152025\\_Submission\\_copyright.pdf](https://issva.org/classification)

2) 難治性血管腫・血管奇形薬物療法研究班 情報サイト ISSVA分類2025日本語版（小関道夫先生作成）  
(<https://cure-vas.jp/news/医療関係者向け/p5611/>)

略語	英語 <sup>1)</sup>	日本語 <sup>2)</sup>
A AVF	Arteriovenous fistula	動静脈瘻
AVM	Arteriovenous malformations	動静脈奇形
B BRBNS	Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome	青色ゴムまり様母斑症候群
C CAMS	Cerebrofacial Arteriovenous Metameric Syndromes	脳動静脈奇形症候群
CCLA	Central conducting lymphatic anomaly	リンパ管拡張症
CCM	cerebral cavernous malformations	脑海綿状奇形
CH	Congenital hemangioma	先天性血管腫
CLM	Capillary-lymphatic malformation	毛細血管-リンパ管奇形
CLVM	Capillary-lymphatic-venous malformation	毛細血管-リンパ管-静脈奇形
CM	Capillary malformations	毛細血管奇形
CVM	Capillary-venous malformation	毛細血管-静脈奇形
D DCMO	Diffuse CM with overgrowth	びまん性毛細血管奇形と骨過形成
E EPH	Epithelioid hemangioendothelioma	上皮様血管内皮腫
F FAVA	Fibroadipose Vascular Anomaly	線維脂肪性脈管異常
G GLA	generalized lymphatic anomaly	全身性リンパ管異常
GLD	Generalized Lymphatic Dysplasia	全身性リンパ管異形成
GSD	Gorham-Stout disease	ゴーハム病
GVM	Glomuvenous malformation	グロムス静脈奇形
H HCCVM	Hyperkeratotic Cutaneous Capillary-Venous malformations	遺伝性脑海綿状血管腫
HHT	hereditary haemorrhagic telangiectasia	遺伝性出血性毛細血管拡張症
I IH	Infantile hemangioma	乳児血管腫
J JPHT	juvenile polyposis hemorrhagic telangiectasia	若年性ポリポース出血性毛細血管拡張症



# 略語表②

1) ISSVA Classification of Vascular Anomalies ©2025 International Society for the Study of Vascular Anomalies  
Available at "issva.org/classification" Accessed October 23, 2025

[ISSVAGLOSSARY UpdatedFullVersion\\_03152025\\_Submission\\_copyright.pdf](#)

2) 難治性血管腫・血管奇形薬物療法研究班 情報サイト ISSVA分類2025日本語版（小関道夫先生作成）  
(<https://cure-vas.jp/news/医療関係者向け/p5611/>)

略語	英語 <sup>1)</sup>	日本語 <sup>2)</sup>
K KHE	Kaposiform hemangioendothelioma	カポジ肉腫様血管内皮細胞腫
KLA	Kaposiform lymphangiomatosis	カポジ型リンパ管腫症
KTS	Klippel-Trenaunay Syndrome	クリッペル・トレノネー症候群
L LM	Lymphatic malformations	リンパ管奇形（リンパ管腫）
LVM	Lymphatic-venous malformation	リンパ管静脈奇形
M M-CM	Macrocephaly Capillary malformation syndrome	巨脳症-毛細血管奇形症候群
MIC-CAP	microcephaly-capillary malformation	巨脳症-毛細血管奇形-動静脈奇形症候群
MLT	Multifocal lymphangioendotheliomatosis with thrombocytopenia	血小板減少を伴う多発性リンパ管内皮腫症
MSVM	Multifocal Sporadic Venous Malformation	多発性孤発性静脈奇形
P PHOST	PTEN Hamartoma of soft tissue	PTEN過誤腫症候群（症候性）
PHTS	PTEN Hamartoma Tumor Syndrome	PTEN過誤腫症候群（多発性）
PILA	Papillary intralymphatic angioendothelioma	乳頭状リンパ管内血管内皮腫
PMH	Pseudomyogenic hemangioendothelioma	偽性筋原性血管内皮腫
PROS	PIK3CA-related overgrowth spectrum	PIK3CA関連過形成症候群
PWS	Parkes-Weber Syndrome	パークスウェーバー症候群
S SAMS	Spinal arteriovenous malformation syndrome	脊髄動静脈奇形症候群
SWS	Sturge-Weber Syndrome	スタージ・ウェーバー症候群
T TA	Tufted angioma	房状血管腫
V VM	Venous malformations	静脈奇形
VMCM	Familial VM Cutaneo-Mucosal	家族性皮膚粘膜静脈奇形
VMOS	Familial Intraosseous Vascular Malformation	家族性骨内脈管奇形
VVM	Verrucous Venous Malformation	疣状静脈奇形