

IV. 静脈奇形

- i . 静脈奇形の全体像
- ii . 静脈奇形（海綿状血管腫）
- iii . 青色ゴムまり様母斑症候群

IV. 静脈奇形

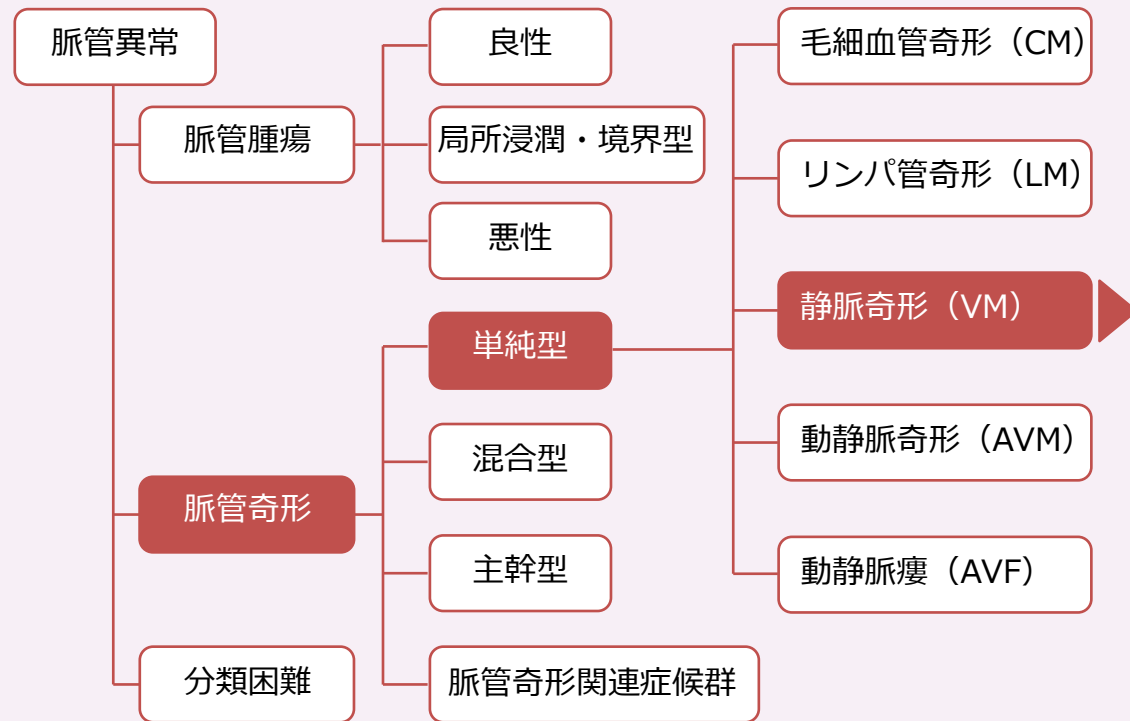
i. 静脈奇形の全体像

本項の流れ

本項では、静脈奇形の全体像について以下の順序で紹介します。

- ・ 静脈奇形の分類
- ・ 診療アルゴリズム

静脈奇形の分類①



| 英名 (略名) | 和名 |
|---|----------------|
| Venous malformations (VM) | 静脈奇形 |
| Common VM | 一般型静脈奇形 |
| Familial VM cutaneo-mucosal (VMCM) | 家族性皮膚粘膜静脈奇形 |
| Blue rubber bleb nevus (Bean) syndrome VM | 青色ゴムまり様母斑症候群 |
| Glomuvenous malformation (GVM) | グロムス静脈奇形 |
| Cerebral cavernous malformation (CCM) | 脳海綿状奇形 |
| Familial intraosseous vascular malformation (VMOS) | 家族性骨内脈管奇形 |
| Verrucous venous malformation (formerly verrucous hemangioma) | 疣状静脈奇形 (疣状血管腫) |
| Others | その他 |

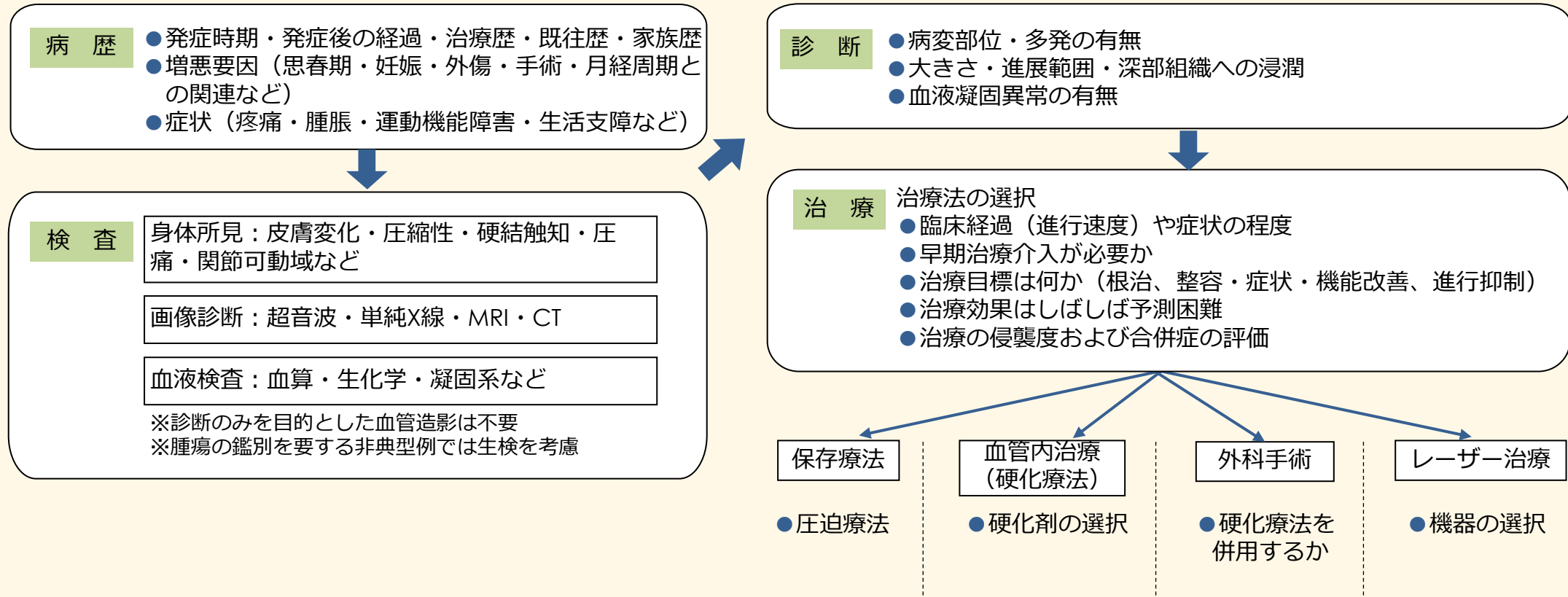
静脈奇形の分類②

ISSVA分類は国内での認知度も高まっていますが、診療の現場では、従来の用語も併用されていると思われます。下記はISSVA分類と従来の疾患名の対比です。

| ISSVA分類における疾患（群）名 | 従来の疾患名 |
|---------------------------|----------------------------------|
| 静脈奇形（Venous malformation） | 海綿状血管腫（Cavernous hemangioma） |
| | 静脈性血管腫（Venous hemangioma） |
| | 筋肉内血管腫（Intramuscular hemangioma） |
| | 滑膜血管腫（Synovial hemangioma） |

診療アルゴリズム

静脈奇形の診療アルゴリズム



「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），P27 より一部改変

IV. 静脈奇形

ii. 静脈奇形（海綿状血管腫）

本項の流れ

本項では、静脈奇形（海綿状血管腫）について以下の順序で紹介します。

- ・ 概要
- ・ 疫学
- ・ 病因
- ・ 臨床症状・所見
- ・ 検査・診断
- ・ 治療
- ・ 予後

概要

生まれつき静脈の成分が拡張・腫瘤化した、低流速の血液貯留性腫瘤病変です^{1、2)}。

胎生期の脈管形成（vasculogenesis）の過程において、血管内皮細胞の低形成や血管壁の平滑筋の欠損などで静脈系の脈管が拡張し、海綿状又は嚢胞状に拡張した静脈腔を形成します²⁾。

一般的に血管腫と呼称されることが最も多く、従来、「海綿状血管腫」、「筋肉内血管腫」、「滑膜血管腫」と言われていた病変も含みますが、ISSVA分類では「静脈奇形」に統一されています。静脈奇形のうち、全身の皮膚と消化管に静脈奇形が併発したものを青色ゴムまり様母斑症候群といいます²⁾。（詳細は「第1章 IV.iii.青色ゴムまり様母斑症候群」の項をご参照ください）

発生部位や大きさ、深さは様々で、体表面から青くすけてみえたり、手足の場合は下ろすとふくらむことが多く、静脈石を触れることもあります¹⁾。加齢、妊娠、外傷などの要因により病状が進行し、成長や外的刺激などに伴って症状が進行・悪化します^{2、3)}。巨大なものでは血液凝固異常や心不全に至る場合があります³⁾。

1) 日本形成外科学会HP「血管腫・血管奇形」

[_\(<https://jsprs.or.jp/member/disease/nevus/kekkanshu.html>\)](https://jsprs.or.jp/member/disease/nevus/kekkanshu.html) 2025年10月現在

2) 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）

3) 難病情報センター「巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）（指定難病279）」

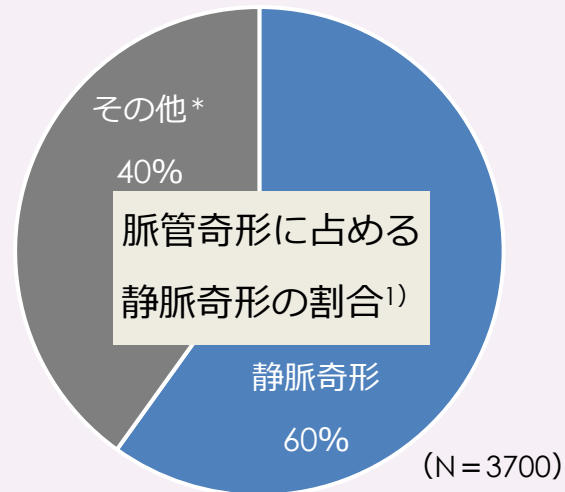
[_\(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4757>\)](https://www.nanbyou.or.jp/entry/4757) 2025年10月現在

疫学

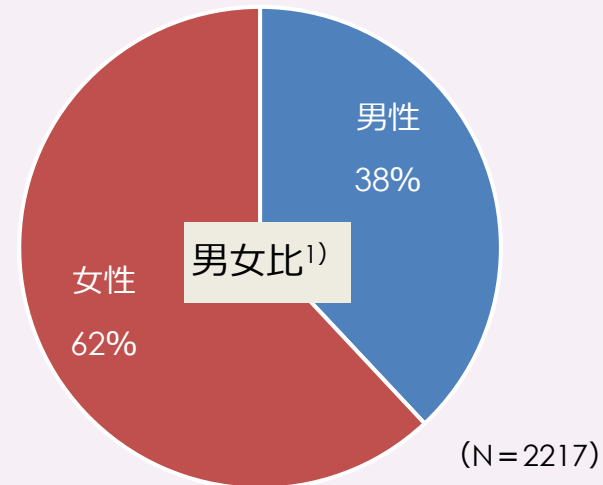
静脈奇形は脈管奇形患者の6割を占め、脈管奇形の中で頻度が高い疾患です^{1, 2)}。

発症率の男女比は1 : 1 ~ 2です。そのほとんどが孤発性又は散発性で9割以上を占めますが、家族性が見られる遺伝性のものや症候群を呈するものも1%程度存在するとされています²⁾。

本邦の患者数は2万人程度と推定されています³⁾。



* 動静脈奇形、リンパ管奇形、
混合型血管奇形（症候群を含む）



1) 平成25年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「難治性血管腫・血管奇形についての調査研究班 患者実態調査および治療法の研究」研究代表者 三村秀文

2) 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）

3) 小児慢性特定疾病情報センター「巨大静脈奇形」

(https://www.shouman.jp/disease/details/16_01_002/) 2025年10月現在

病因

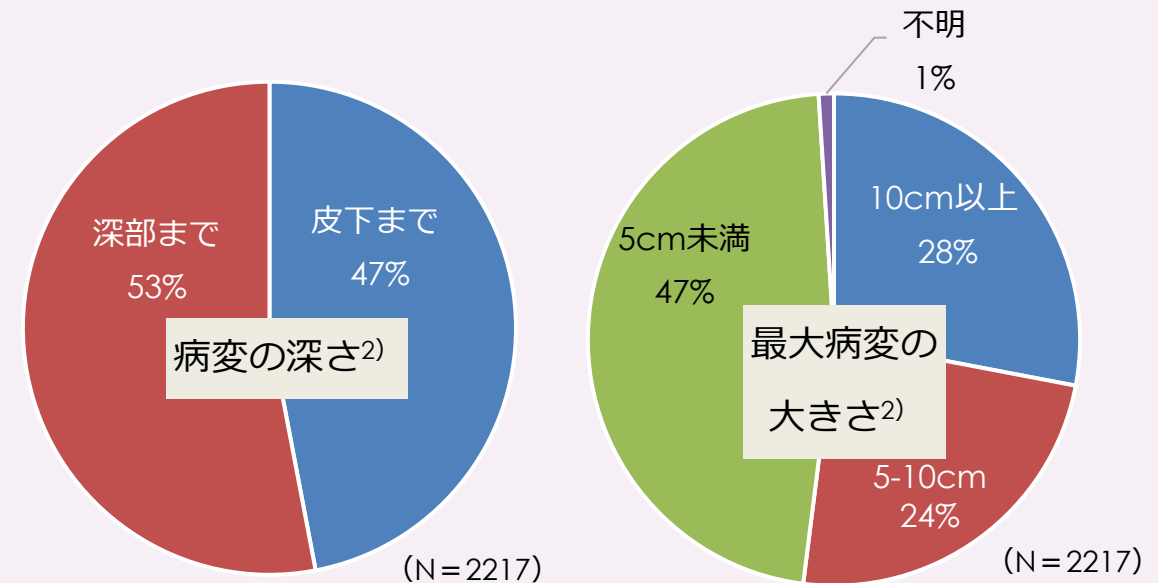
発生原因は、病変部血管内皮のレセプター型チロシンキナーゼTIE2（TEK）受容体変異が指摘されており、遺伝性を認める家族皮膚粘膜静脈奇形やグロムス静脈奇形には、TIE2遺伝子Glomulin遺伝子の体細胞遺伝子異常が同定されています。孤発性症例の病変組織でもその50%の症例で同体細胞遺伝子異常が同定されています。

臨床症状・所見①

■ 病変の分布・タイプ¹⁾

大きさや分布は様々で、顔面・躯幹・四肢と、全身のどこにでも生じますが、頭頸部に最も多く、皮膚・軟部組織のみならず骨や腹部臓器にも生じます。

境界明瞭な孤立性のものからびまん性、浸潤性のものまで存在し、表在性のものは青紫色の外観を呈します。深在性のものは皮膚の色調には変化が無く、隆起性病変の場合には触診上弾性軟で、拳上や用手圧迫にて縮小し多くの症例で下垂や圧迫解除により再腫脹することが多くみられます。ただし、血液流出路の狭い病変では弾性硬で圧縮変化がみられないことや、静脈石を形成し病変内に硬く触知することもあります。



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)

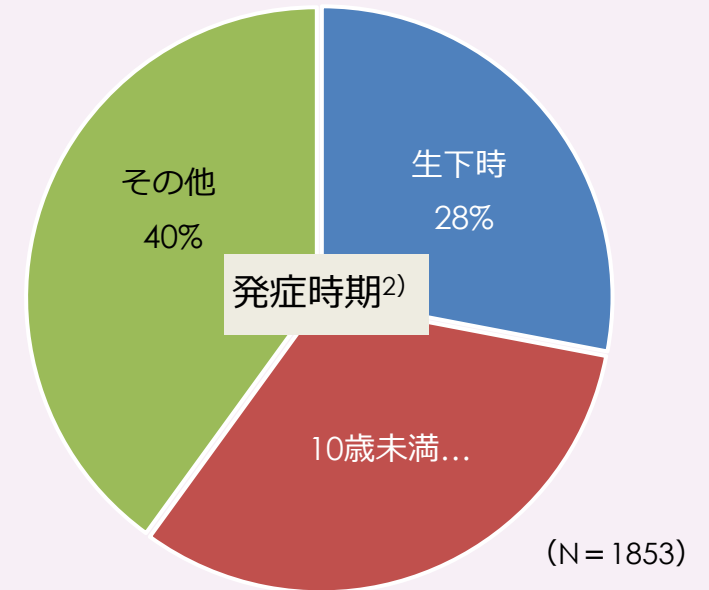
2) 平成25年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「難治性血管腫・血管奇形についての調査研究班 患者実態調査および治療法の研究」研究代表者 三村秀文

臨床症状・所見②

■ 発症時期

先天性病変であることから病変としては出生時から存在しますが、小児期から発症することも多く、筋肉内など深在性の病変では成人期での症状初発も稀ではありません¹⁾。

若年時は比較的無症状に経過すること多いものの自然消退はなく、成長に伴って症状が進行し、外傷などの外的刺激とともに、女性では月経や妊娠といったホルモン変化により症状増悪を見ることがあります¹⁾。



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) 平成25年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「難治性血管腫・血管奇形についての調査研究班 患者実態調査および治療法の研究」研究代表者 三村秀文

臨床症状・所見③

■ 主な症状¹⁾

腫脹、疼痛、色調変化、醜状変形などの症状を呈し表在性のものは出血を生じることがありますが、経時的に大きさや症状が変化するのも特徴の1つです。

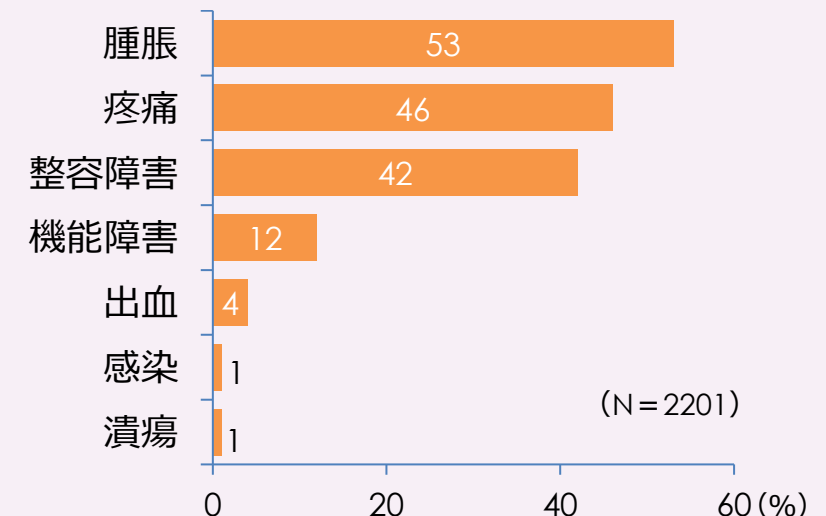
疼痛の多くは、起床時や患部の下垂時などの血液貯留増加時に生じますが、病変内の静脈石や血栓性静脈炎によるものもあります。四肢の関節内病変には滑膜血管腫が挙げられ、主に膝に生じますが、関節の腫脹や疼痛から可動域制限を生じ関節症へと発展するものもあります。

巨大病変や多発病変も少なからず認められ、患肢の肥大や変形、萎縮、骨溶解などによる運動機能障害も稀ではありません。

| 存在部位 | 主な症状 |
|-------------|-------------------------|
| 頭頸部 | 腫脹、色調変化、醜状変形 |
| 頸部、 口腔咽頭 | 腫大による構音障害、そしゃく嚥下障害、呼吸困難 |
| 四肢 | 疼痛 |

1) より作成

主な症状の発現頻度²⁾



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) 平成25年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「難治性血管腫・血管奇形についての調査研究班 患者実態調査および治療法の研究」研究代表者 三村秀文

検査・診断①

■ 超音波

蜂巢状から多嚢胞状の低エコー領域を示し、エコープローブの圧迫により貯留する血液の動きを観察できることが多いです。また、容易に虚脱することも特徴的ですが、静脈石を内部に伴う場合には、音響反射を伴う高エコー構造を伴い、診断とともに治療方針の決定にも有用な所見です。ただし、年齢が低いほど静脈石の見られる頻度は少なくなります。

■ MRI

T1強調像では等～低信号、T2強調像では高信号となり、造影でゆっくりと全体的に濃染されることが多く、リンパ管腫との鑑別に有用です。脂肪組織もT2高信号になるため、皮下脂肪内病変では脂肪抑制法（STIR）を併用すると病変部の拡がりが確認しやすくなります。診断に特異的な所見は静脈石が検出できるときで、静脈石はどのシーケンスでも低信号の結節状構造ないし点状構造として確認されます。

検査・診断②

■ 単純X線撮影

血管病変自体の診断は難しいものの、静脈石の確認が診断確定に有用で、関節内滑膜血管腫における関節変形や骨内静脈奇形での骨変形の有無の確認も可能です。

■ CT

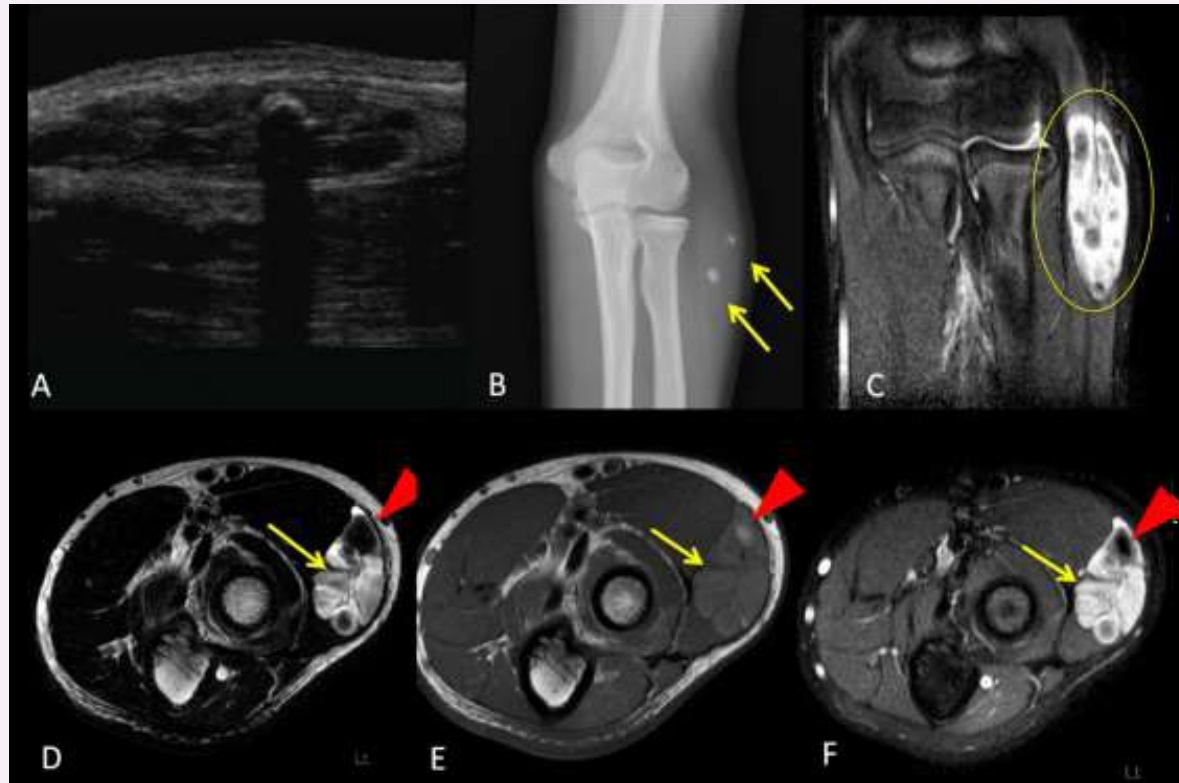
超音波やMRIに比べて情報は少ないですが、静脈石、骨浸潤の評価には利用可能です。病変は低吸収あるいは不均一な吸収値を呈し、遷延性の造影効果を伴うものが一般的です。MRIと比較して進展範囲を評価するには適しません。血流動態も含めた全体像の把握にCT angiography が有用な場合もあります。

■ 全身RI血液プールscintigraphy

多発病変を疑う場合のスクリーニングが可能です。所見が非典型的で他の腫瘍性病変も疑われる場合は生検を行うべきとされています。

検査・診断③

図1：10歳代 男児 静脈奇形



(A) 超音波（Bモード）像：静脈石は音響陰影（acoustic shadow）を伴う結節構造として確認される。

(B) 肘関節部単純写真：肘関節外側の軟部組織が腫脹し、内部に静脈石と考える石灰化を認める（矢印）。

(C) MRI、STIR冠状断像：同部位に一致して高信号を示す軟部腫瘤があり（丸囲み）、内部に静脈石が複数みられる。単純写真でみられるより多くの結節構造があるが、石灰化する前の静脈石もMRIでは描出されるためと考えられる。

(D) MRI、T2強調画像水平断像、(E) MRI、T1強調画像水平断像、(F) MRI、STIR水平断像：静脈奇形は大部分がT2WI、STIRで高信号、T1WIで中間信号の病変として描出される。内部には出血成分を疑わせるT2WI低信号、T1WI高信号域を認める（矢頭）。静脈石はいずれのシーケンスでも低信号の類円形構造として描出される（矢印）

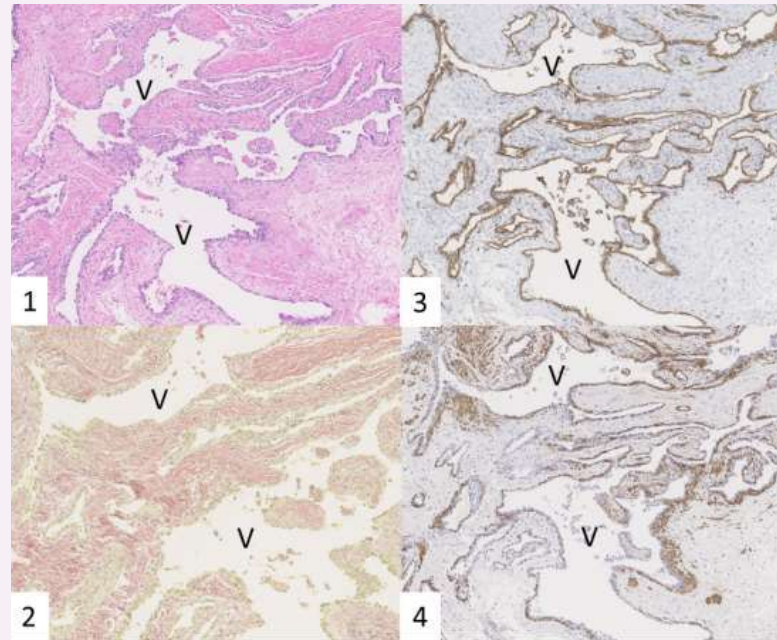
検査・診断④

■ 病理診断

結合組織中にいびつに拡張した血管、あるいはスリット状にひしゃげた血管が不規則に分布し、壁に薄く断片的な弾性線維が認められることが多いです(図2)。

また、拡張血管の壁には不均一な平滑筋層も存在し、平滑筋アクチン(SMA)に対する免疫染色を行うと容易に判断できます。また必須ではありませんが、拡張血管の中に血栓が認められ、石灰化を伴うこともあります。X線画像で見られる静脈石は、この石灰化をきたした血栓です。

図2：静脈奇形の病理所見



1. 静脈奇形 (V) のHE染色像。いびつに拡張した壁の薄い脈管構造が不均一に分布している。
2. EVG染色では平滑筋が不均一に分布している。この症例では、弱拡大で容易に認識できるほどの弾性線維はみられない。
3. CD31の免疫染色では内皮が明瞭となるため、内腔の構造が認識しやすい。
4. αSMA染色では平滑筋の不均一な分布が確認できる。

検査・診断⑤

■ 血液検査¹⁾

血液検査所見は一般に正常ですが、Dダイマーの上昇をしばしば認め、静脈奇形に特異的とされています。病変体積の大きい症例や複数の静脈石を有する例では、特にその傾向が強いとされますが、一肢全体に及ぶ様な巨大な静脈奇形では全身性の血液凝固障害を伴いDダイマーの上昇に加え、フィブリノーゲンや血小板数の低下、FDPの上昇などを示すことがあります。これは慢性的な血液貯留による病変内での凝固因子大量消費によって生じる凝固異常によるもので、限局性血管内凝固障害（LIC）と呼ばれ、カポジ肉腫様血管内皮腫や房状血管腫に合併するカサバツハ・メリット現象とは区別する必要があります。

限局性血管内凝固障害（localized intravascular coagulopathy, LIC）^{1、2)}

- 静脈奇形等の低流速型脈管奇形の血管は複雑に蛇行しているため、血液が停滞しやすく、血管障害・炎症が起こると、病変内で微小血栓が多発する
- 慢性的な凝固因子の大量消費により、出血傾向、DICなどの凝固障害を発現することがある

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/venous-malformation/>）2025年10月現在

治療① 保存療法

- 弾性ストッキングなどを用いた圧迫療法は血液貯留を減少させるため、疼痛緩和、血栓・静脈石形成の予防、凝固障害の減弱に効果的です。
- ただし、グロムス静脈奇形（GVM）の場合には痛みを増悪させる場合があるので弾性ストッキングの着用は避けた方が良くとされています。
- 血栓・静脈石の形成や疼痛出現の予防としてアスピリン投与が行われることがあります^{注)}。
- 静脈奇形による限局性血管内凝固障害（LIC）に対する放射線療法の適応は無いと考えられ、低分子ヘパリンなどの投与が行われます^{注)}。
- 骨軟部組織の肥大・過剰発育を伴う場合には、補高装具や矯正治療などによる継続的管理を要します。

参考：日本では、「静脈奇形*」に対する治療薬として2024年1月にmTOR阻害剤（シロリムス）が承認されました。

* ISSVA分類のcommon venous malformationが対象

注) 国内において適応外の薬剤が含まれます。

治療② 侵襲的治療

侵襲的治療の主なものには硬化療法と切除手術が挙げられますが、レーザー治療の有用性も報告されています。

| 主な侵襲的治療 | 特徴 |
|---------|---|
| 硬化療法 | 内腔の存在する病変で有効率が高く、通常は瘢痕を残すことなく低侵襲な治療が可能であることから、静脈奇形治療の第一選択と考えられる。ただし、病変部を完全消失させることは難しく、複数回の治療を要することや症状の緩和を主体とした療法に留まることも多い。 |
| 切除手術 | 完全切除により病変部を除去させることが出来る為、限局性病変で術後瘢痕が目立たない部位や疼痛などの症状が強く病変の完全除去が望ましい場合には良い適応となる。 |
| レーザー治療 | 瘢痕形成が問題になりにくい粘膜面などの小さな病変では有用性が高いとされている。また、静脈瘤の血管内治療として用いられているヤグレーザーでは、消化管からの出血による貧血治療や咽頭部病変に伴う気道閉塞の改善など、従来の治療法では症状改善が得られにくい病変に対する有効性が報告されている。 |

予後

局所的な体細胞遺伝子異常が病因の根底にあるため、静脈奇形の多くは根治が困難です。病変が大きいほど、病変の存在部位が広範囲であるほど、またびまん性浸潤性であるほど難治となり、適切な治療を適時行いながら健常な日常生活を維持していくことが治療の目標となります。

若年時は無症状に経過することも多いですが、経年的に疼痛や腫脹、大きさの増大といった症状が進行し、外傷やホルモンバランスの変化により増悪傾向が強くなることがあります。特に四肢病変では疼痛を生じることが多く、下肢全体に病変が存在する症例では、下肢長差を認めたり（患肢が長い）、関節拘縮を生じる症例も存在します。

IV. 静脈奇形

iii. 青色ゴムまり様母斑症候群

本項の流れ

本項では、青色ゴムまり様母斑症候群について以下の順序で紹介します。

- ・ 概要
- ・ 疫学、病因
- ・ 臨床症状・所見
- ・ 検査・診断
- ・ 治療、予後

概要

Bean症候群とも呼ばれ、全身の皮膚および消化管を中心とした内臓に生じる静脈奇形を特徴とします。皮膚病変がゴム乳首に似ており、青色がかっているため、1958年にWilliam Beanによりblue rubber bleb nevus syndrome (青色ゴムまり様母斑症候群)と命名されました。

全身の皮膚以外に、消化管をはじめとする多臓器に病変が認められ、ときに重篤な出血性合併症を起こします。また、奇形血管内において局所的な凝固因子消費が生じ、全身性血液凝固異常を合併することがあります。多くは散発例ですが、遺伝性の場合には常染色体優性遺伝を示します。

疫学、病因

● 疫学

医中誌にて“blue rubber bleb nevus症候群”“青色ゴムまり様母斑症候群”を検索したところ、症例報告としては約80例があり、小児の報告は約半数でした。また、本邦からの90例の集計がまとめられています。そのうち6例に家族歴があったとされています。

● 病因

血管新生に関わるTIE2遺伝子の関与を示唆する報告もありますが、多数例においての確認は行われておらず、原因遺伝子として確定していません。

臨床症状・所見

0.1～5cm程度の青色～黒色のゴム乳首様と例えられるような皮膚の静脈奇形が多発してみられることが特徴的ですが、小児期には皮膚病変が顕著でなく、多くは成長とともに病変が目立つようになります。静脈奇形内に静脈石を形成したり血栓性静脈炎を併発したりすると疼痛が出現します。

また皮膚のみでなく、中枢神経、肝臓、脾臓、腎臓、肺、心臓、甲状腺、筋肉などにも病変を伴います。臨床的に最も重要なのは、消化管に多発する静脈奇形により、様々な程度の消化管出血と鉄欠乏性貧血を生じることです。消化管病変が先行し、原因不明の消化管出血とされる症例も存在します。

合併症として、大量消化管出血や腸重積症などが報告されています。中枢神経病変により痙攣や麻痺などが生じることもあります。

検査・診断①

消化管病変の検索には内視鏡、とくにカプセル内視鏡が有用です。他の臓器の検査にあつたてはCTやMRIなどの画像検査が用いられます。

血液検査では慢性的消化管出血に起因する鉄欠乏を伴う小球性貧血を認めることが多くあります。また、慢性的な血液貯留によって静脈奇形内での凝固因子の消費が生じ、Dダイマーの上昇、フィブリノーゲンや血小板数の低下、FDPの上昇などを示すことがあります。

病変部位の病理学的所見は結合組織中に拡張した血管を認め、血管壁は薄く内腔は不規則で、平滑筋細胞を欠損していることも多いです。

| 確実例 | 疑い例 |
|---|--------------------------------------|
| 全身の皮膚および消化管を中心とした多臓器に静脈奇形を認める。消化管病変は内視鏡による確認を行うことが望ましい。 | 皮膚病変はわずか、あるいはみられないが、消化管に多発する静脈奇形がある。 |

検査・診断②

青色ゴムまり様母斑症候群が疑われる患児に対する消化管検査については、下記をご参照ください。

CQ22：青色ゴムまり様母斑症候群（Blue rubber bleb nevus症候群）を疑った患児には、どのような消化管検査が有用か？また、いつから検査を開始したらよいのか？

推奨文：

血液検査や便潜血検査によるスクリーニングを、できるだけ早期から行うことを推奨する。消化管出血が疑われた場合、小児例での出血源の同定には内視鏡検査やTc-99m標識赤血球シンチグラフィ、SPECT-CT検査の有用性が報告されている。スクリーニングで異常がなく、本症の診断や将来の出血リスク評価のための消化管病変の検索を行う場合、その時期に一定の基準はない。過去の報告において消化管病変を検出し得た検査の中では、CTやMRIが比較的低侵襲にかつ早期から施行できる可能性がある。

| | |
|-------|----------|
| 推奨の強さ | 2（弱い） |
| エビデンス | D（非常に弱い） |

治療、予後

● 治療

消化管粘膜の多発性静脈奇形からの慢性出血により鉄欠乏性貧血を生じ、大量出血時は輸血を要します。

消化管病変に対しては内視鏡的硬化術やレーザー凝固術、外科切除などが試みられます。血栓や静脈石による疼痛に対しては弾性ストッキングなどを用いた圧迫療法が行われます。内科的治療としてステロイド、インターフェロン、プロプラノロールが用いられています^{注)}。

参考：日本では、「青色ゴムまり様母斑症候群」に対する治療薬として2024年1月にmTOR阻害剤（シロリムス）が承認されました。

注) 国内において適応外の薬剤が含まれます。

● 予後

全身の多臓器におよぶ静脈奇形は完治することなく、生涯にわたり出血や消費性凝固障害、疼痛などの原因となります。