

V. 混合型脈管奇形

本項の流れ

本項では、混合型脈管奇形について以下の順序で紹介します。

- ・概要
- ・診療アルゴリズム
- ・検査・診断
- ・治療

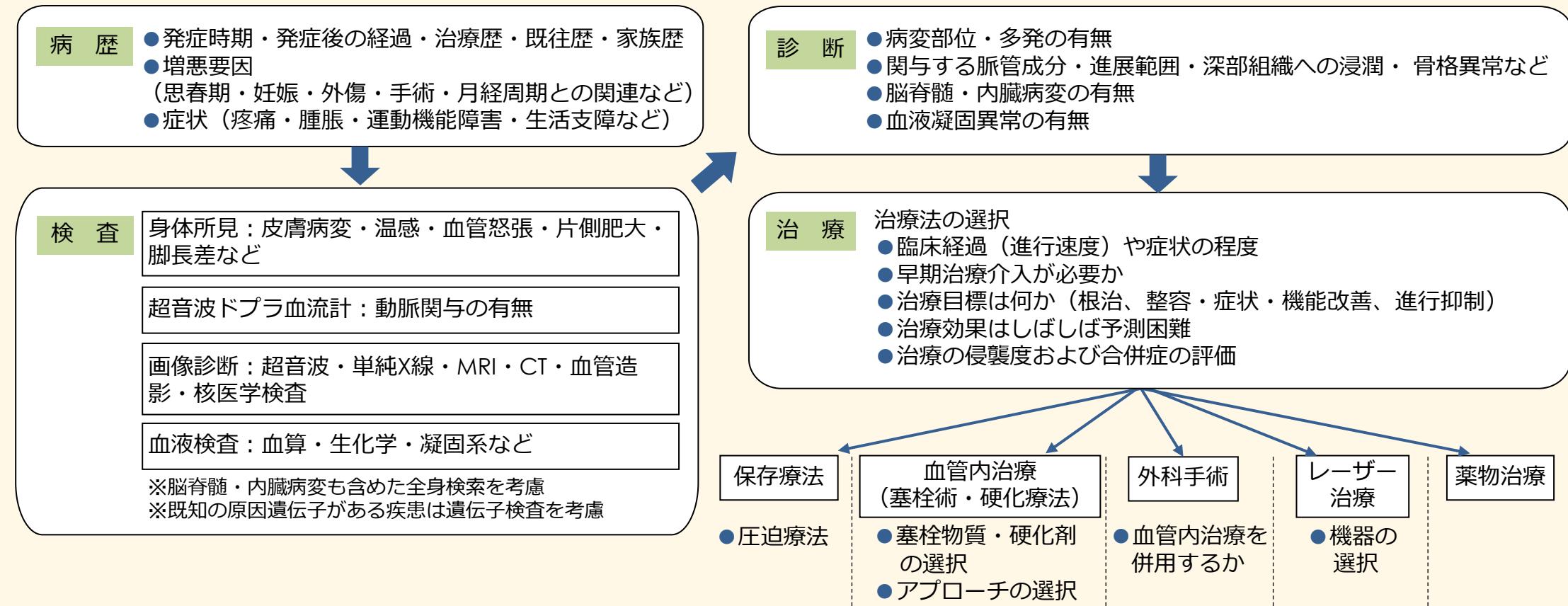
概要

混合型脈管奇形は2つ以上の脈管奇形病変が混在したものであり、様々な種類が存在します（下表）。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疾患群を脈管奇形関連症候群といい、クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群などが含まれます。（詳細は「VI. クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群」の項をご参照ください）

略称	脈管成分			
	毛細血管奇形 (CM)	リンパ管奇形 (リンパ管腫) (LM)	静脈奇形 (VM)	動静脈奇形 (AVM)
CVM	○		○	
CLM	○	○		
CAVM	○			○
LVM		○	○	
CLVM	○	○	○	
CLAVM	○	○		○
CVAVM	○		○	○
CLVAVM	○	○	○	○

診療アルゴリズム

混合型脈管奇形・症候群の診療アルゴリズム

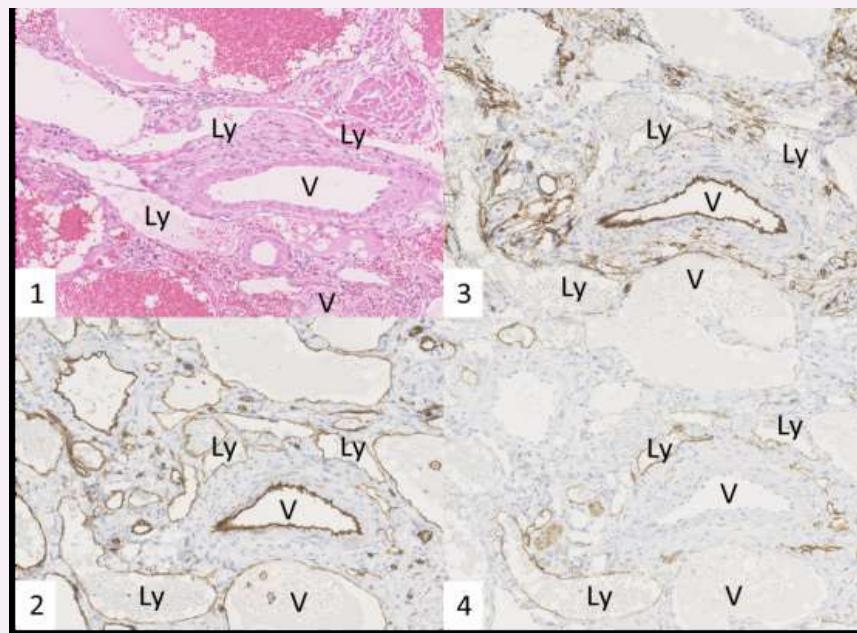


検査・診断

画像診断では、混合する各脈管奇形に相当する所見が得られます。

病理診断では動脈、毛細血管、静脈、リンパ管のうち、どの成分がどのように分布するかを評価し、構成成分が単一であれば「単純型脈管奇形」、複数の成分が混在するならば「混合型脈管奇形」に分類します。

図：リンパ管静脈奇形 (LVM) の病理所見



1 リンパ管静脈奇形（混合型脈管奇形のひとつ）のHE染色像。不均一な構造の壁を有し、不整に拡張した脈管が集簇しており、一見、静脈奇形との鑑別が困難である。拡張した脈管の一部には赤血球が充満しているが、同一の脈管内にリンパ液と考えられる好酸性の液体貯留もみられる。

2. CD31染色ではほぼすべての脈管の内皮が陽性を示す (V, Ly)。
3. CD34染色では、やや不明瞭であるが一部の脈管の内皮が陰性となる (Ly)。
4. D2-40染色ではCD34染色で陰性であった脈管が陽性となり (Ly)、リンパ管成分の混在と考える。

治療

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では、混合型脈管奇形の薬物療法として、mTOR阻害剤及びPI3Ka阻害剤が選択肢として挙げられています。

CQ 24：混合型脈管奇形を呈する症候群に有効な薬物療法は何か？

推奨文：

混合型脈管奇形に薬物療法は有効で、特にPIK3CA遺伝子変異のある症例にはmTOR阻害剤（シロリムス）やPI3Ka阻害剤（アルペリシブ^注）の効果が期待できる。

推奨の強さ	2 (弱い)
エビデンス	D (非常に弱い)

注) 本邦未承認

本邦におけるシロリムス錠・顆粒の効能又は効果に関する注意（抜粋）

5.5 静脈奇形又はリンパ管奇形を含まない混合型脈管奇形への投与は推奨されない。