

Osler 病は、①反復する鼻出血、②皮膚・粘膜の末梢血管拡張、③内臓病変(動静脈奇形)、④常染色体優性遺伝を4徴候とする疾患である¹⁾。診断基準²⁾では、4徴候は、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)、③内臓病変(胃腸末梢血管拡張、肺、脳、肝、脊髄の動静脈奇形)、④家族歴(HHTと診断されている1親等の血縁者)という表現になっており、このうち3つ以上を有し、鑑別すべき疾患(遺伝性でない各臓器における単純性動静脈奇形)を除外したものが確定例(Definite)である。

初発症状は半数以上が鼻出血であり、圧倒的に多い¹⁾。

鼻出血の頻度は高い(9割以上)が、内科的治療を要する患者はそう多くはない。鉄欠乏性貧血により鉄剤投与を必要とするのは3分の1程度とされる¹⁾。

本症の疾患概念確立の歴史において重要な人物の名前を挙げるなら、フランスの Rendu(1896年)、アメリカの Osler(1901年)、イギリスの Weber(1907年)であり、年代順なら「Rendu-Osler-Weber 病」となる。Osler は内臓病変の存在について初めて記載したのであるが、その業績をとりわけ重視し筆頭に置いて「Osler-Weber-Rendu 病」ないしは単に「Osler 病」ということも多い¹⁾。

責任遺伝子として、*ENG*(*Endoglin*)、*ACVRL1*(*ALK1*)、*SMAD4* の3種が同定されている。診断基準²⁾の Definite には上述の「症状・検査所見の3項目+鑑別診断を除外」(Definite 1)のほかに「遺伝学的検査(上記責任遺伝子の変異)を満たしたもの」(Definite 2)があり、遺伝子変異が確認されればそれのみで診断は確定する。

兄弟姉妹は本来2親等であるが、英語では first-degree relative に含まれ、遺伝学では「第1度近親者」として扱っている。Osler 病の診断基準では、これを「1親等」と称している。