

内軟骨腫症

1. 疾患名ならびに病態

内軟骨腫症（Ollier 病）

良性腫瘍である内軟骨腫が全身の骨に多発（3ヵ所以上）する疾患である。性差はなく骨端線閉鎖までに腫瘍の大きさや数が増加する。血管奇形（血管腫）を伴うものを Maffucci 症候群と呼ぶ。Ollier 病の 87%、Maffucci 症候群の 77%で、TCA サイクル内でイソクエン酸の脱炭酸を触媒し α -ケトグルタル酸を産生する isocitrate dehydrogenase1 および 2 (*IDH1/2*) のヘテロ接合性体細胞変異が見られ、骨分化阻害と軟骨分化促進が生じ内軟骨腫が発生する。Ollier 病の 20%で PTH/PTHrP 受容体タイプ 1 (*PTHr1*) の変異もみられる。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

手足の短管骨に好発するが、長管骨、骨盤や脊椎などの扁平骨にも発生する。腫瘍は疼痛のない骨性腫瘍として片側性に存在することが多いが両側性に存在することもある。小児期に腫瘍は増大し骨の膨隆が生じ、骨幹端に生じた腫瘍は成長とともに骨幹部へ移動する。骨端線の近傍に腫瘍が発生した場合は著しい成長障害を来し肢長差や四肢変形が生じることがある。関節周囲の腫瘍による膨隆や変形の影響で関節可動域制限をきたす。腫瘍部分には疼痛のない骨性腫瘍を触れ、皮質骨が菲薄化して病的骨折の可能性はある。

◇ 診断の時期と検査法

幼児期から学童期にかけ、多くは 10 歳までに手指や足趾の膨隆、肢長差や四肢変形から気づかれることが多い。Maffucci 症候群では生後 1 年以内に診断される例もある。骨の膨隆や変形などの臨床所見と単純 X 線像における骨幹端部から骨幹部にかけての線状または斑状石灰化と溶骨性病変が混在し、皮質骨が菲薄化した膨隆性の病変を確認できれば診断しやすい。Maffucci 症候群の血管病変内には静脈石を認めることがある。MRI は内軟骨腫の確認、軟骨肉腫との鑑別に用いられる。経過観察には腫瘍の増大や変形の早期発見のため各種画像検査が行われ、主に単純 X 線が用いられる。

◇ 治療法

根本的な治療法はなく変形や可動域制限に対して外科的治療が行われる。症状が軽微であれば経過観察のみ、腫瘍による成長障害による肢長差や四肢変形に対して矯正骨切り術や骨延長術を行うことがある。小児期における各種治療後も早期の変形再発や可動域制限が認められることがある。脚長差に対しては補高装具、変形に対しては各種装具や可動域制限に対するリハビリテーションが行われる。

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

成人期以降の長期予後データはない。成人後の悪性転化が報告されており、内軟骨腫病変が手足に局限する場合は低リスク、Maffucci 症候群では高リスクとされている。悪性転化のリスクは 20～57%とされており腫瘍の急速な増大や症状が認められる場合は精査が必要で、成人では悪性転化の早期発見と治療のため 6～24 か月ごとの診察と 2～3 年ごとの X 線撮影が望ましい。骨盤、肩甲骨および 5～6cm を超える大きさの内軟骨腫は毎年検査が必要である。軟骨肉腫は頭蓋骨、長管骨、骨盤、手と広範に生じうるため全身 MRI 撮影が有用である。骨以外の悪性腫瘍として Ollier 病では脳腫瘍、性腺腫瘍が、Maffucci 症候群では血管肉腫が発生することがある。肢長差、四肢変形が残存した場合は周辺関節の変形関節症リスクは高くなる。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

成人期以降に 20～57%の確率で軟骨肉腫、血管肉腫への悪性転化のリスクがある。神経膠腫、性腺悪性腫瘍、肝腫瘍などを併発することがある。遺残変形や変形性関節症などにより四肢の機能低下のリスクがある。一般的に変性疾患は加齢に伴って病状が徐々に増悪する。

◇ 生殖の問題

一般的な妊娠出産については問題が無い。遺伝性は確認されておらず散发性を示す。

◇ 社会的問題

骨延長や変形矯正手術のために長期の加療が必要となる場合には、就学や就労の妨げとなることがある。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

内軟骨腫症は小児慢性特定疾病の医療費助成（申請は 18 歳未満の小児が対象、継続の場合は 20 歳未満まで助成対象）による医療費助成制度の対象疾患である。

◇ 生活支援

四肢の変形や可動域制限が残存する場合、就労や生活上の不都合を生じることがある。

◇ 社会支援

整容上の問題に起因する社会的孤立、低い自己評価、社会適応困難などに対する精神面でのサポートが望まれる。

【参考文献】

小児慢性特定疾病情報センターHP
骨系統疾患マニュアル 改訂第 3 版

〔文責〕

日本小児整形外科学会