小腸カプセル内視鏡にて診断し得た，Maffucci症候群に合併した小腸血管腫の1例

杉本 祥拓[1)]　樋口 友洋[2)]　石田 夏樹[3)]　田村 智[3)]　山出 美穂子[3)]
山田 貴教[4)]　濱屋 寧[3)]　大澤 恵[4)]　杉本 健[3)]

要　旨

42歳男性．多発性内軟骨腫と体表の血管腫からMaffucci症候群と診断されていた．経過中に内軟骨種の悪性転化を認め，肺塞栓症を合併し，抗血栓療法が開始された．その後黒色便を生じ，造影CTと血管造影で小腸出血が疑われ，カプセル内視鏡で小腸に多発する血管腫を診断した．Maffucci症候群による消化管病変は国内外で9例のみの報告であり，本症例はカプセル内視鏡で診断した貴重な症例のため報告する．

〔日内会誌　114：881～886，2025〕

ポイント

- Maffucci症候群は多発性内軟骨腫に血管腫を伴う稀な疾患で，現在200～300例が報告されている．
- Maffucci症候群は悪性腫瘍を合併することが多く，内軟骨腫の悪性転化の他，膵癌や卵巣癌などが合併することも報告されている．
- 消化管病変の報告は少なく，国内外で9例のみが報告されている．
- 消化管血管腫の鑑別として青色ゴムまり様母斑症候群があるが，内軟骨腫による四肢の変形の有無が鑑別点で四肢の身体診察が重要である．

Key words　Maffucci症候群，小腸出血，カプセル内視鏡

はじめに

Maffucci症候群は，多発性内軟骨腫に血管腫を伴う疾患である．1881年にイタリアの病理学者Maffucciにより初めて報告され，1942年にCarletonらによって同様の症例がまとめられ，Maffucci症候群と命名された[1)]．非常に稀な疾患であり，現在までに国内外で200～300例が報告されている[2,3)]．Maffucci症候群に伴う血管腫は四肢や体幹部に多く，消化管病変の報告は少ない[2,4)]．今回黒色便を契機に発覚し，小腸カプセル内視鏡検査で診断し得た小腸血管腫の症例を経験したため報告する．

〔第252回東海地方会（2024/02/18）推薦〕〔受稿2024/10/07，採用2025/02/08〕
[1)]藤枝市立総合病院消化器内科，[2)]浜松医療センター消化器内科，[3)]浜松医科大学第一内科，[4)]同　光学医療診療部
Case Report；A case of small intestinal hemangiomas associated with Maffucci's syndrome diagnosed by capsule endoscopy.
Sachihiro Sugimoto[1)], Tomohiro Higuchi[2)], Natsuki Ishida[3)], Satoshi Tamura[3)], Mihoko Yamade[3)], Takanori Yamada[4)], Yasushi Hamaya[3)], Satoshi Ohsawa[4)] and Ken Sugimoto[3)]：[1)]Department of Gastroenterology, Fujieda Municipal General Hospital, Japan, [2)]Department of Gastroenterology, Hamamatsu Medical Center, Japan, [3)]First Department of Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Japan and [4)]Department of Endoscopic and Photodynamic Medicine, Hamamatsu University School of Medicine, Japan.

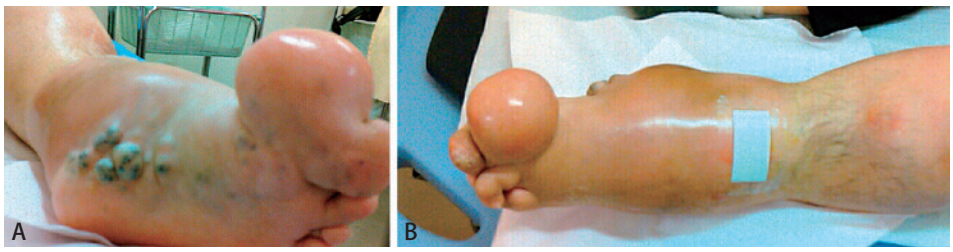


図1　左下肢の肉眼所見
A：左足底部に青色調で弾性硬の皮下結節を認める．
B：左足背部に内軟骨腫に伴う腫瘤を認め，左下腿の腫脹を認める．

症例

患者：42歳，男性．主訴：黒色便．現病歴：1987年に多発性内軟骨腫と診断され，経過観察されていた．2020年上旬，四肢の著明な変形を伴う多発性内軟骨腫の増悪および青色調の皮疹を認めた（図1）ため，当院整形外科に紹介となった．多発する内軟骨腫および特徴的な皮疹からMaffucci症候群と診断された．

一口メモ　多発性内軟骨腫と体表の血管腫からMaffucci症候群と診断された．血管腫を合併しない多発性内軟骨腫にOllier病がある．

左下腿骨腫瘍から針生検が施行され，内軟骨肉腫と診断され内軟骨腫の悪性転化と判断された．CTでは多発肺転移，多発骨転移が指摘された．初診から4日後（X日），呼吸困難感のため当院救急外来を受診し，造影CTで肺動脈に血栓を指摘され，急性肺血栓塞栓症と診断された．同日当院整形外科に入院となり，循環器内科併診の下，エドキサバンが開始された．入院第4病日から黒色便と高度貧血を認めたため，第7病日に消化器内科に紹介となった．

既往歴：逆流性食道炎．アレルギー歴：特記事項なし．生活歴：飲酒：なし．喫煙：なし．

内服薬：セレコキシブ 200 mg/日，エソメプラゾール 20 mg/日，エドキサバン 30 mg/日，クエン酸第一鉄 100 mg/日，パンテチン 600 mg/日．

身体所見：ECOG PS：4．身長 136.6 cm，体重 54.4 kg，体温 37.0℃．脈拍 117/分，整．血圧 106/48 mmHg．呼吸数 23/分．SpO_2 99%（室内気）．意識清明，眼瞼結膜に高度の貧血を認める．眼球結膜に黄染なし．胸部は心雑音やラ音を聴取しない．腹部は平坦，軟で圧痛はない．四肢に腫脹があり，左足底部に青色様で弾性硬の皮下結節を認める（図1）．

血液検査所見：赤血球 94万/μl，Hb 2.5 g/dl，Ht 9.0%，白血球 12,120/μl，血小板 34.8万/μl，PT 18.6 秒，APTT 38.0 秒，Fib 288 mg/ml，D-dimer 3.0 μg/ml，TP 3.8 g/dl，Alb 2.1 g/dl，総ビリルビン 0.3 mg/dl，AST 16 U/l，ALT 13 U/l，LD 460 U/l，CK 70 U/l，ALP 514 U/l，γ-GT 20 U/l，BUN 27.0 mg/dl，Cr 0.28 mg/dl，Na 136 mEq/l，K 4.5 mEq/l，Cl 106 mEq/l，CRP 2.92 mg/dl．

上部消化管内視鏡検査：上部消化管内に出血源となり得る病変を認めない．

造影CT：空腸に造影剤の血管外漏出像を認める．

血管造影：造影剤の血管外漏出像は認めないが，第2空腸動脈の血管造影で，造影後期相で腸管壁に血管腫を疑う遷延する造影効果を認める（図2）．

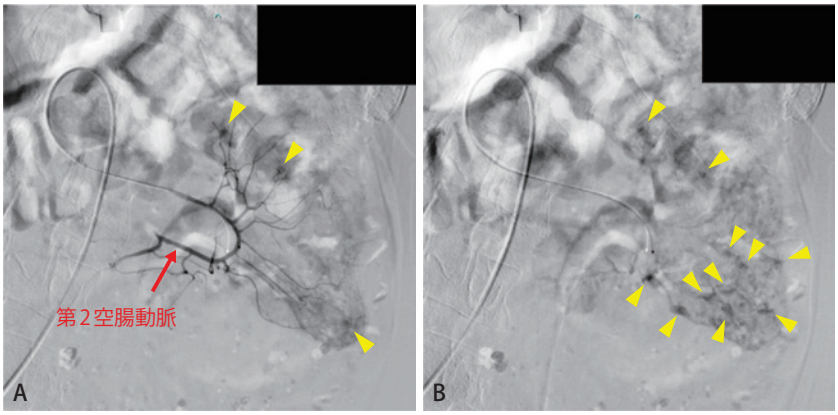


図2　腹部血管造影
A：造影早期相，B：造影後期相．
第2空腸動脈の血管造影で，血管外漏出像は認めなかったが，造影後期相で腸管壁に血管腫を疑う遷延する造影効果を認めた（矢頭）．

臨床経過

第7病日，黒色便，高度貧血，頻脈を認め，出血性ショックの状態であった．輸血の後，緊急上部消化管内視鏡検査を施行したが，出血源となりうる病変は認めなかった．

一口メモ　黒色便のため上部消化管出血を第一に疑ったが，上部消化管内視鏡検査で否定された．

その後，造影CTを施行したところ，空腸に造影剤の血管外漏出像を認めた．全身状態不良であったことから，経口的バルーン小腸内視鏡での止血は困難と判断し，血管造影を行う方針となった．第2空腸動脈を造影したところ，造影剤の血管外漏出像は認めないものの，造影後期相で腸管壁に遷延する造影効果を複数認め，多発血管腫が疑われた．活動性の出血はないと判断し，同日よりエドキサバンを中止として，保存的に加療する方針となった．小腸病変検索目的に小腸カプセル内視鏡を行う方針となった．第8病日にパテンシーカプセルを行い，通過性確認後に小腸カプセル内視鏡を施行した．小腸内に活動性の出血はないものの，空腸を中心に血管腫を疑う青銅色で表面に斑状発赤を伴う粘膜下腫瘤を多数認め（図3），Maffucci症候群による消化管血管腫と診断した．エドキサバン中止により，黒色便は消失し，貧血も改善した．その後，エドキサバンを再開したところ，黒色便が再燃したため中止となった．その後整形外科主治医と本人家族とで協議され，緩和的治療の方針となった．その後は黒色便が再燃することなく経過し，第50病日に療養病院へ転院となった（図4）．

一口メモ　全身状態不良な患者に対しても小腸カプセル内視鏡は有用である．

考察

Maffucci症候群は多発内軟骨腫と血管腫を伴う希少な疾患である．原因不明の先天性中胚葉異形成と考えられており[1]，性差，人種差はなく，精神発達遅滞も伴わないとされている[1,4]．家族例も報告されていない[1]．腫瘍からは*IDH1*および*IDH2*の体細胞変異が報告されている[5]．

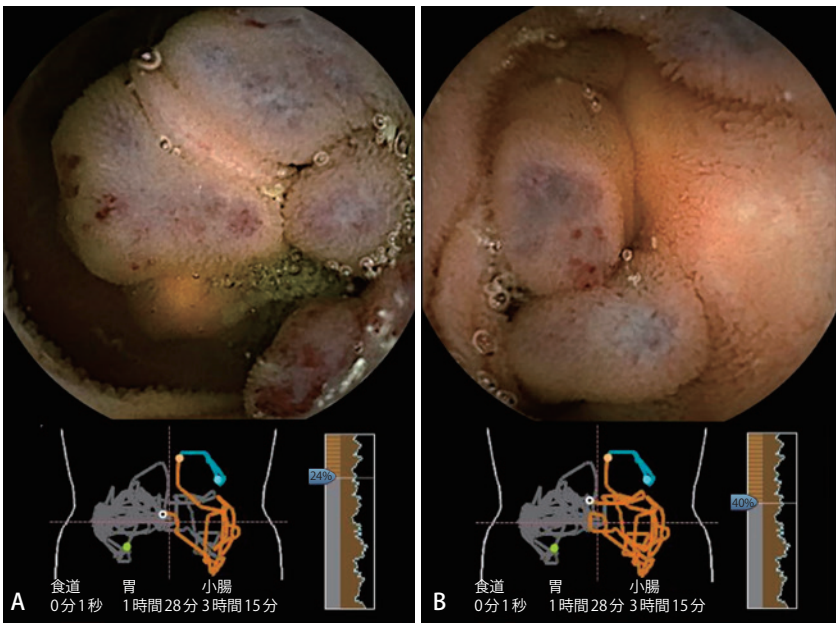


図3　小腸カプセル内視鏡所見
A：小腸通過時間24%の画像，B：小腸通過時間40%の画像
空腸を中心に血管腫を疑う表面に発赤を伴う青銅色の粘膜下腫瘤を多数認めた．

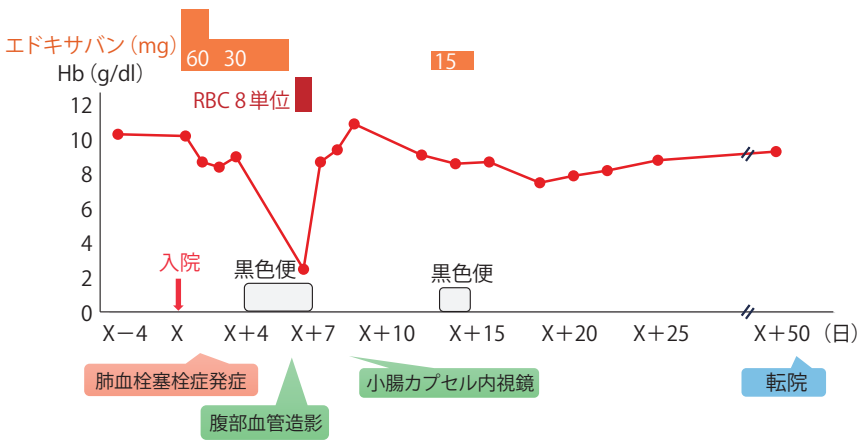


図4　臨床経過

一般的に内軟骨腫は四肢，特に手足の短管状骨に多く，また，血管腫は四肢および体幹の皮膚に多いといわれている[4]．本症例は，前医において皮膚所見に関する評価が十分になされておらず，詳細不明の内軟骨腫として経過観察され，内軟骨腫診断の33年後にMaffucci症候群と診断された．

表　Maffucci症候群の消化管病変の報告例

	報告者	報告年	年齢	性別	症状	検査	病変部位	文献
1	Hirotada F.	1967	31	F	鉄欠乏性貧血	消化管造影	回腸末端・肛門	Arch Dermatol（Case Report）
2	Hall BD.	1972	45	M	上部消化管出血	Sigmoidscopy・消化管造影	S状結腸・直腸	Arch Dermatol（Letter）
3	Lee NH.	1999	10	F	貧血	EGD・CS	下咽頭・上行結腸	Br J Dermatol（Case Report）
4	関根	2000	41	M	黒色便（貧血）	消化管造影・小腸内視鏡	小腸	Gastroenterol Endosc（会議録）
5	Shepherd V.	2005	10	F	鉄欠乏性貧血	EGD・CS	食道から大腸	Australas J Dermatol（Case Report）
6	萩原	2005	38	M	下血（貧血）	CT・血管造影・EGD・CS	小腸	日臨外会誌（Case Report）
7	久保田	2014	30代	M	黒色便（貧血）	EGD・CS・CE	咽頭から大腸	ENDOSCOPIC FORUM for digestive disease（会議録）
8	Lin Li.	2015	39	M	貧血	CE	小腸	Int J Colorectal Dis（Letter）
9	Peter S.	2023	64	F	骨盤底筋群機能障害	CS	直腸	Cureus（Case Report）
10	自験例	2024	42	M	黒色便	CE	小腸	

EGD：Esophagogastroduodenoscopy CS：Colonoscopy CE：Capsule Endoscopy

一口メモ　*IDH1*および*IDH2*は，神経膠腫や急性骨髄性白血病，胆管癌などで報告されている変異であり，Maffucci症候群と同じく多発性内軟骨腫であるOllier病でも*IDH1*および*IDH2*の体細胞変異は報告されている．この変異は，内軟骨腫の発症に関与していると考えられている．本症例の遺伝子変異は検索できていない．

Maffucci症候群に肺塞栓症を合併した症例は，過去に会議録で1例が報告されている[6]．同報告では慢性血栓塞栓性肺高血圧が発症し，その原因として皮膚血管腫における限局性血管内凝固の関与が指摘されている．本症例では加えて悪性腫瘍に伴う凝固能亢進が急性肺塞栓症の発症に関与した可能性も考えられた[7]．

Maffucci症候群の特徴として，悪性腫瘍の合併が多いことが報告されている．その多くが，内軟骨腫の悪性転化による内軟骨肉腫であり，52～57.2％で悪性転化するとされている．また，他の悪性腫瘍の合併に関しても報告があり，膵癌や胆管癌，卵巣癌等に関して報告されている[4,8]．本症例では，左下腿の内軟骨腫の悪性転化を認めた．

Maffucci症候群に伴う消化管病変は，口腔内から肛門までの消化管で報告されており，多発する粘膜下腫瘍様の血管腫を呈する[9]．本症例では，小腸に多数の粘膜下腫瘍様の青銅色で表面の一部に発赤を伴う隆起を認めており，この病変から断続的な出血をきたし，高度貧血，出血性ショックの原因となったと考えられた．

Maffucci症候群に伴う消化管病変の報告は少なく，会議録やLetterを含めて，国内外で9例のみの報告で小腸血管腫に関する報告は7例であった．そのうち小腸カプセル内視鏡で診断し得た症例は会議録とレターの2例のみであった（表）．

消化管多発血管腫としては，青色ゴムまり様母斑症候群が鑑別に上がるが，内軟骨腫の合併

を伴わない点や遺伝性を有する点で本疾患と異なる[2]．本症例のように整形外科でMaffucci症候群の診断を受けている患者であれば，Maffucci症候群の消化管病変としての多発血管腫の診断が可能であるが，診断がついていない患者に関しては四肢の診察が必須と言える．消化管出血患者においても系統的な身体診察が重要である．

一口メモ Maffucci症候群の消化管病変は稀であるが血管腫が発症する．

最終診断

Maffucci症候群に伴う小腸血管腫による小腸出血

おわりに

小腸カプセル内視鏡で診断し得たMaffucci症候群に伴う多発小腸血管腫の症例を経験した．小腸カプセル内視鏡は侵襲度が低く，全身状態不良の小腸出血患者の精査に関して有用であった．Maffucci症候群の診断には内軟骨腫の合併が重要で四肢の身体診察が不可欠である．消化管出血患者においても系統的な身体診察が必要である．

著者のCOI（conflicts of interest）開示：本論文発表内容に関連して特に申告なし

文献

1）Albregts AE, Rapini RP : Malignancy in Maffucci's syndrome. Dermatol Clin 13 : 73–78, 1995.
2）萩原　謙，他：小腸血管腫を合併したMaffucci症候群の1例．日臨外会誌　66 : 88–92, 2005.
3）山脇光夫，他：Maffucci症候群の1例．皮膚　37 : 356–362, 1995.
4）El Abiad JM, et al : Natural history of Ollier disease and Maffucci syndrome : Patient survey and review of clinical literature. Am J Med Genet A 182 : 1093–1103, 2020.
5）Amary MF, et al : IDH1 and IDH2 mutations are frequent events in central chondrosarcoma and central and periosteal chondromas but not in other mesenchymal tumours. J Pathol 224 : 334–343, 2011.
6）Kellogg T, et al : Maffucci Syndrome : A Rare Triple Threat. Am J Respir Crit Care Med 203 : A3524, 2021.
7）日本循環器学会．肺血栓塞栓症および深部静脈血栓症の診断，治療，予防に関するガイドライン（2017年改訂版）．https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2017/09/JCS2017_ito_h.pdf. 2025年2月閲覧
8）Kaplan RP, et al : Maffucci's syndrome : Two case reports with a literature review. J Am Acad Dermatol 29 : 894–899, 1993.
9）関根　豊，他：多発性小腸血管腫から消化管出血を来したMaffucci症候群の1例．Gastroenterol Endosc　42（Suppl1）: 701, 2000.