

61歳時に脳卒中様発作で発症したミトコンドリア脳筋症の一例

金井 光康¹⁾ 古井 啓¹⁾ 白吉 孝匡¹⁾ 美原 盤¹⁾

1) 公益財団法人脳血管研究所 附属美原記念病院 脳神経内科

症例は61歳女性である。X月3日より聴覚低下、構音障害あり、翌4日に近医脳神経外科クリニックを受診した。脳MRI検査拡散強調画像で右側頭葉に高信号域を認め、脳梗塞の精査加療目的に当院へ紹介された。意識障害(JCS3)、聴覚低下、構音障害、嚥下障害および左不全麻痺をみた。入院後に硬直間代性けいれん発作あり、ジアゼパム注に続いて、フェニトイン、ミダゾラム持続注の投与を行った。再検した脳MRI検査ASL画像で右大脳は高灌流であり、虚血性血管障害でなく炎症性疾患を考えた。アシクロビル、ステロイドパルス療法を行いつつリハビリテーションを開始した。髄液細胞増多や蛋白上昇はみられないが、血中および髄液中の乳酸、ピルビン酸高値を認め、ミトコンドリア脳筋症(MELAS)を鑑別に考えた。タウリン、ユビデカレノン投与しつつ、ミトコンドリア遺伝子解析を行い、3243A→G変異を確認した。高齢発症MELASの一例を経験したため報告する。