

糖尿病を合併した若年発症ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 (MELAS) の剖検例

たか せ ひろ ふみ やま もと まさ ひろ
高 瀬 裕 史¹⁾ 山 本 昌 弘²⁾
すぎ もと とし つぐ
杉 本 利 嗣²⁾

キーワード：インスリン依存性糖尿病，ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群，Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes, MELAS, イレウス, A3243G

要 旨

症例は，31歳，男性。8歳頃発達遅滞と診断され，20歳に GAD 抗体陰性の糖尿病と診断された。26歳時に左上下肢の脱力発作を契機にミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes : MELAS) と診断された。次第にインスリン分泌が枯渇し，インスリン治療を必要とした。近年るい瘦が進行し，31歳時に糖尿病性ケトアシドーシスで入院した。麻痺性イレウスと代謝性アシドーシスにより充分量の経腸管および経静脈栄養が困難であり，飢餓が進行し永眠した。MELAS は生命予後不良な疾患である。晩年には麻痺性イレウスやアシドーシスにより管理困難な栄養不良状態が出現し，生命予後に影響することが示唆された。

はじめに

ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作症候群 (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes: MELAS) は脳卒中様症状や頭痛，嘔吐，片麻痺などの多彩な臨床症状を示すミトコン

ドリア遺伝子異常による疾患で，しばしば糖尿病を合併する。近年本症が予後不良な疾患であることが明らかにされたが，晩年の病態に関する報告は限られている。若年発症し，糖尿病を合併した MELAS の剖検例を経験したので報告する。

症 例

(患者) 31歳 男性
(主訴) 発熱，食欲不振，腹痛
(家族歴) 母，姉に糖尿病あり

Hirofumi TAKASE et al.

1) 益田赤十字病院第三内科

2) 島根大学医学部内科学講座内科学第一

連絡先：〒698-8501 益田市乙吉町イ103-1