

治療
と
ケア

症例から考える



ミトコンドリア病 (MELAS)
の1例
—てんかん発作重積状態をきたした症例—

表 芳夫

独立行政法人国立病院機構岡山医療センター脳神経内科

症例呈示

年齢, 性別

27歳, 男性.

既往歴, 家族歴

特記なし.

内服薬

- ・レベチラセタム 500 mg 2錠 分2
朝夕食後,
L-アルギニン塩酸塩 15 g 分3
毎食後
- ・リボフラビン酪酸エステル 20 mg
3錠 分3 毎食後
- ・ピリドキサルリン酸エステル水和
物 10 mg 3錠 分3 毎食後
- ・レボカルニチン 250 mg 6錠 分3
毎食後,
アスコルビン酸・パントテン酸カル
シウム錠(アスコルビン酸 200 mg・
パントテン酸カルシウム 3 mg) 3
錠 分3 毎食後

- ・ユビデカレノン 10 mg 3錠 分3
毎食後,
フルスルチアミン 25 mg 3錠 分
3 毎食後
- ・メコバラミン 500 μ g 3錠 分3 毎
食後,
タウリン 3 g 3包 分3 毎食後

来院前所見

X年2月, 失語症状で発症し前医に
入院. 頭部MRIにおいて左側頭葉皮質
病変を認めた. 遺伝子検査でミトコン
ドリア遺伝子(mtDNA)の点突然変異
(A3243G)を認め, ミトコンドリア病
(MELAS)と診断.

X年7月, 頭痛に続いて右視野欠損
を自覚し入院. 左後頭頭頂葉病変を認
め, MELASの脳卒中様発作と診断し,
L-アルギニンの連日点滴静注により軽
快.

翌年3月, 難聴と頭痛あり受診.

来院時所見・検査

来院時の診察では, 意識は清明で失
語や失算, 失認, 失行は認めず. 脳神
経系は難聴を認めるほかには異常を認
めず. 運動系では, 歩行は正常. 四肢
筋に明らかな筋萎縮や筋力低下なし.
筋緊張は正常範囲内. 四肢腱反射は正
常範囲内で病的反射なし. 小脳系では,
片足立ちは両側やや不安定であるが四
肢失調なし. 感覚系, 自律神経系には
異常を認めない. 血液, 生化学検査に
は特記すべき異常はなかった. 頭部
MRIは右側頭葉から頭頂葉の皮質に拡
散強調画像, FLAIRの高信号病変を認
めた. 頭部MRAでは右中大脳動脈に
血管拡張像を認め, ASL(arterial spin
labeling)像では病変部の高灌流を認め
た.