

Case 298

LeighMELAS

少女 4歳7カ月

【現病歴】

2019年8月中旬 3歳 他院より転院搬送

搬送2日前 昼食までごま油垂らしたおにぎりを食べた。

普段から米しか食わず。便秘のためか食欲なく、夕食食べれず。

搬送前日 一日食事摂取できず。野菜ジュースを2本飲んだが3回嘔吐した。

搬送当日 4時に嘔吐あり、1回下痢あり。

4時頃から目の焦点が合わず震えていた。

4時半頃から四肢の間代性痙攣発作を断続的に認め、

意識障害を認めたため自家用車にて夜間輪番病院に行った。

2019年8月下旬 1回目退院

低血糖症 ケトン体↑FFA↑乳酸↑イソリ↑(?)

無熱性けいれん発作

意識障害

肝機能障害 8月下旬～

高乳酸血症 乳酸 49.0 mg/dl H

嘔吐、痙攣、高乳酸血症で繰り返し入院

2021年9月上旬

他院医師より電話連絡あり。

ミトコンドリア異常症に関するKSS欠失あり

2022年12月中旬

【主訴】けいれん

【家族歴】

同胞 2名中第 2子

給食開始後すぐに椅子から滑り落ち、先生が駆け付けると

顔面チアノーゼで、両側四肢の強直性けいれん発作あり

約10分ほど続き、口も食いしばっており給食摂取したものを

出そうとしたが出せない位だった。

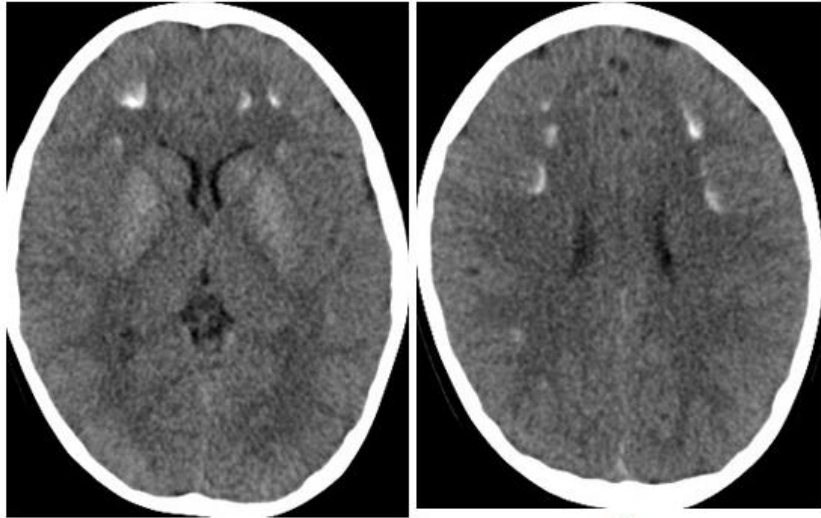
手から徐々に力が抜けてぼーっとした状態になった。

Epilepsy

発作：2022年10月上旬、2022年12月中旬

頭部CT：灰白質、被殻などに高濃度域あり（2年前検査では認めず）

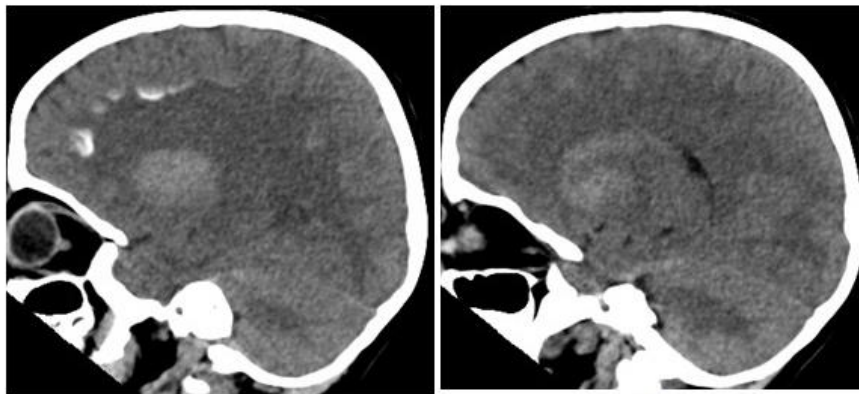
頭部MRI：変化目立たず



A

B

前頭葉の白質に高吸収域、尾状核頭、被殻にやや高吸収域が認められる



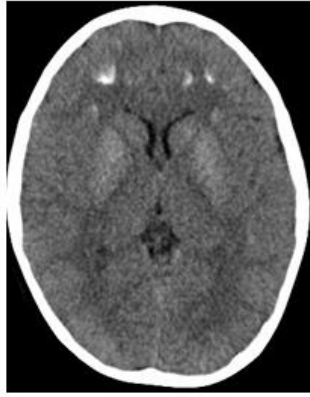
A

B

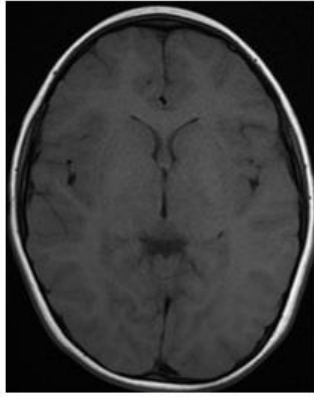


C

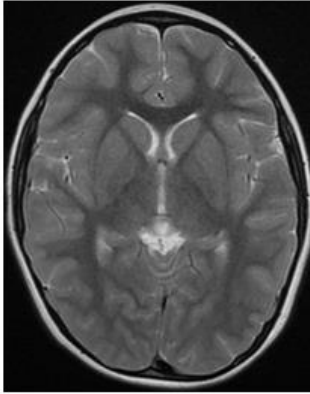
矢状断、冠状断で前頭葉の深部白質と尾状核、被殻に高吸収域が認められる



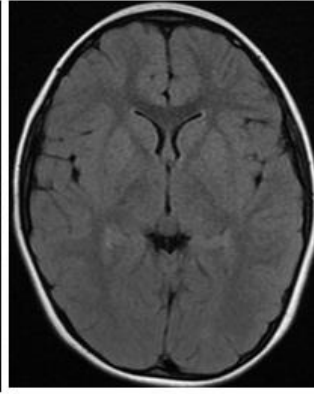
A



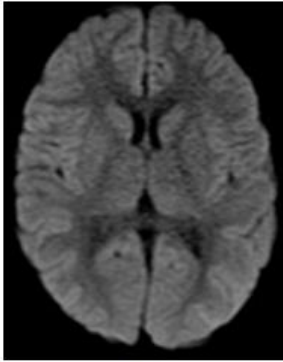
B



C

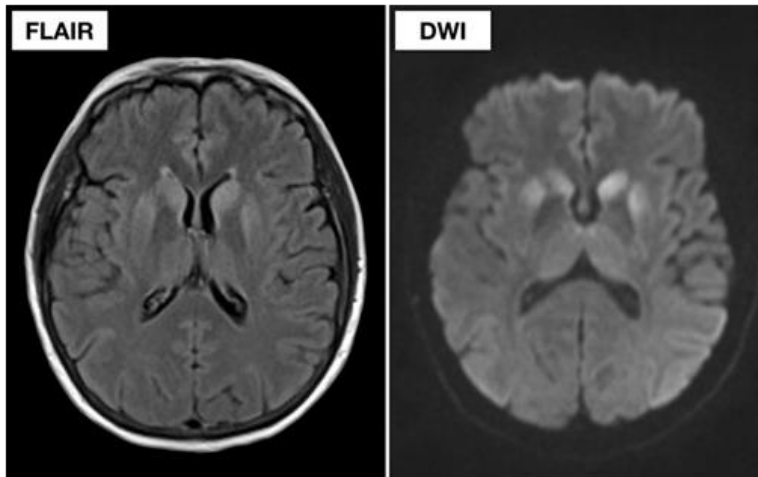


D



E

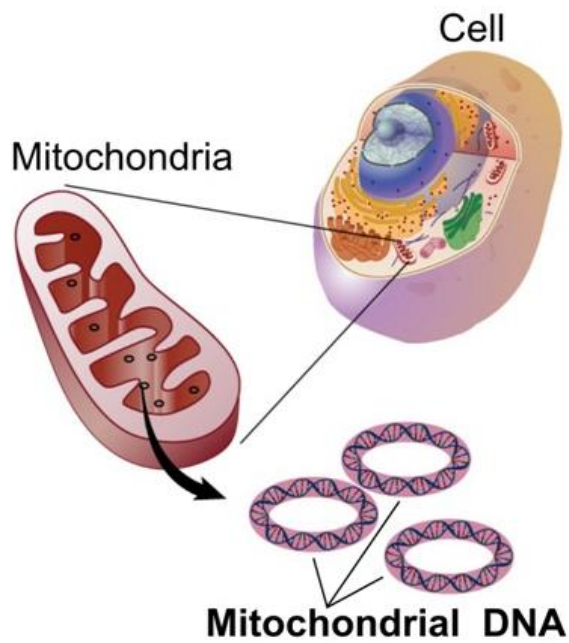
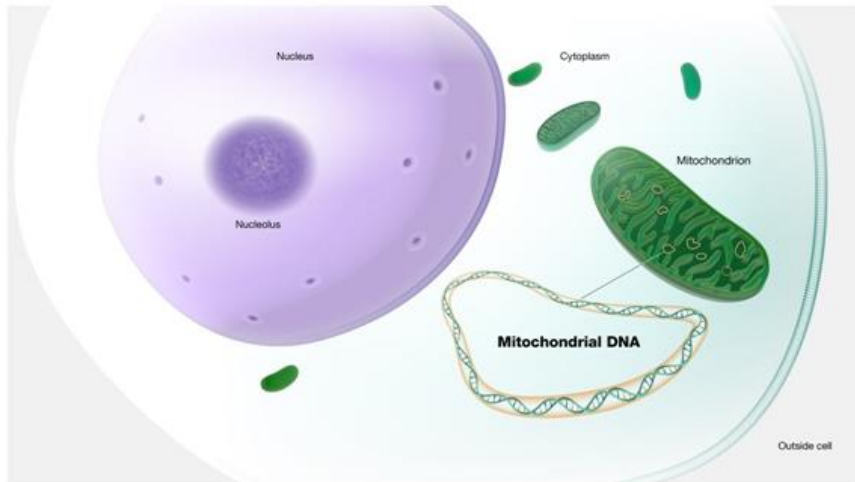
CTとMRIの対比でT1WI,
T2WI, FLAIR, Diffusion WIで
はCTで認められる高吸収域に
異常信号を指摘できず。
T2*WIは撮像されず。



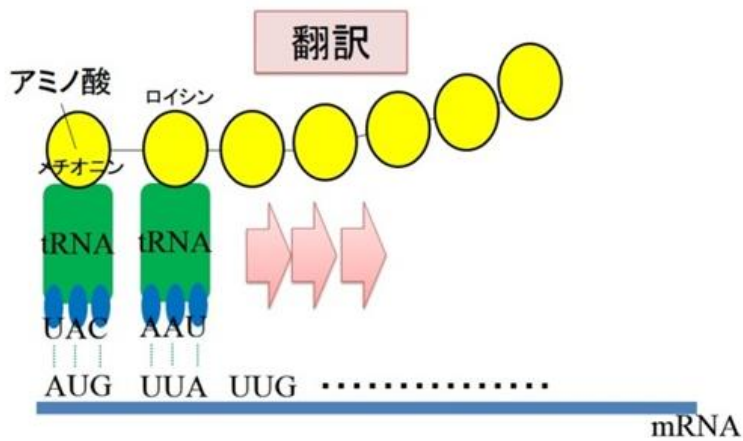
autoimmune encephalitis	9%
Creutzfeldt-Jakob disease	60%
hypoglycemic encephalopathy	9%
subacute necrotizing encephalomyelopathy	4%

Leigh脳症： 亜急性壊死性脳脊髄症 (subacute necrotizing encephalomyelopathy)

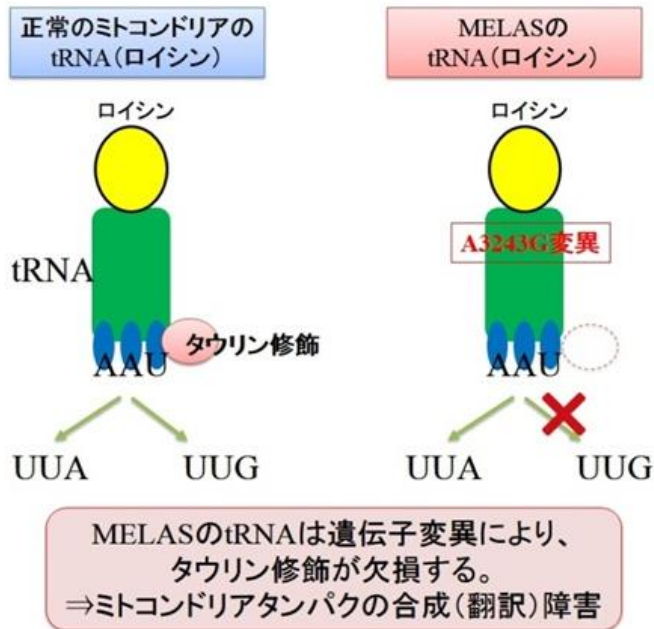
- 1951年にLeighが亜急性壊死性脳脊髄症 (subacute necrotizing encephalomyelopathy) として報告
- 2歳以前から始まる精神運動発達遅延、血中や髄液中の乳酸・ピルビン酸高値
- MRIにおける大脳基底核や脳幹の対象性の壊死性病変を特徴
- 初発症状は、食事摂取障害がもっとも多い
- 運動発達遅延や体腔、筋緊張低下
- 眼球運動の異常、視神経萎縮、視力障害などの眼の症状、けいれん、呼吸障害、小脳症状



mRNA上に存在する“3つ毎の塩基配列（コドン）”を tRNA（転移RNA：transfer RNA）が読み取り、対応するアミノ酸を運んで結合していきます。



対になる塩基は「AとU」、「GとC」が対応

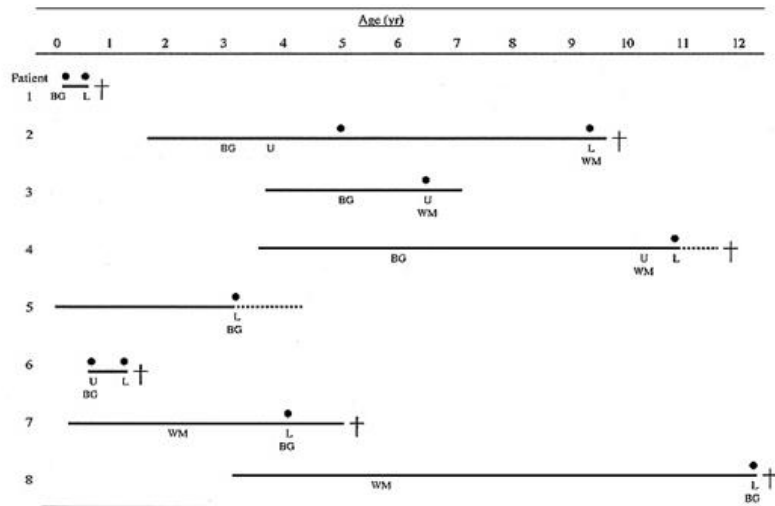


A3243G変異の臨床スペクトル



ミトコンドリア病：A3243G 変異

- 60-75% の異常 成人型 MELAS
- 75-92%の異常 小児型 MELAS
- > 92% の異常 Leigh脳症 (脳全体の20%異常)



L indicates lower brain stem lesion; U, upper brain stem lesion; BG, basal ganglia lesion; WM, cerebral white matter lesion

Junko Arai and Yuzo Tanabe. Leigh Syndrome: Serial MR Imaging and Clinical Follow-up. American Journal of Neuroradiology September 2000, 21 (8) 1502-1509;

Leigh脳症

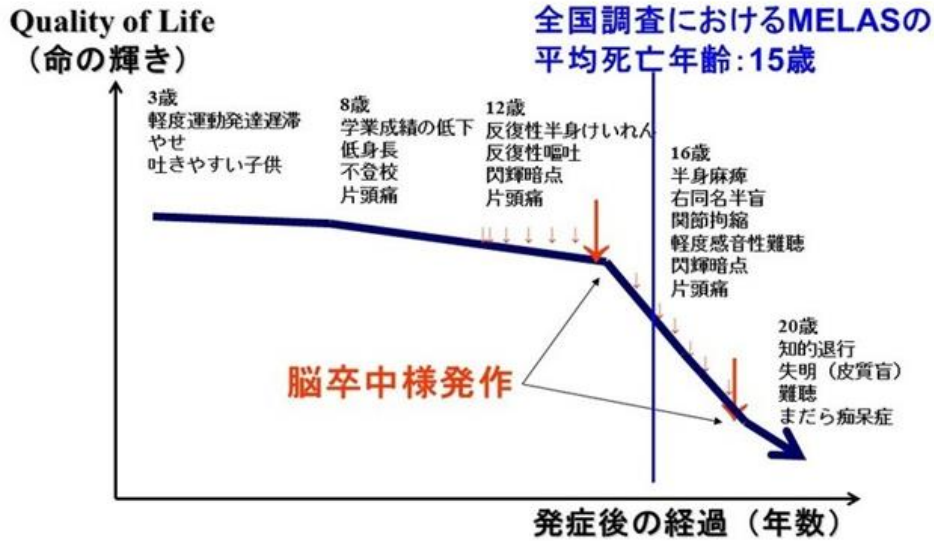
• 疾患の概要

Leigh脳症は、1951年にLeighが亜急性性壊死性脳脊髄症 (subacute necrotizing encephalomyelopathy) として報告したのが最初であり、従来より本症の診断は基本的に病理所見をもってなされてきた。しかし最近の画像診断の進歩により、生前でも特徴的な画像所見から本症と診断される症例が増加している。

• 臨床像

2歳以前から始まる精神運動発達遅延、血中や髄液中の乳酸・ピルビン酸高値、CTあるいはMRIにおける大脳基底核や脳幹の対称性の壊死性病変を特徴とする。初発症状は、食事摂取障害がもっとも多く、ついで運動発達遅延や体腔、筋緊張低下である。眼球運動の異常、視神経萎縮、視力障害などの眼の症状、けいれん、呼吸障害、小脳症状などをみる。

MELASの自然歴 (QOLと脳卒中様発作の関係)



コホート研究における日本人MELASの発症年齢

