—グラビアー—

ミトコンドリア糖尿病の1例

真山 大輔¹ 長尾 元嗣¹ 山口 祐司¹ 梅澤 裕己²
石井 英昭³ 及川 眞一¹ 杉原 仁¹

¹日本医科大学付属病院糖尿病・内分泌代謝内科

²日本医科大学付属病院形成外科・美容外科

³日本医科大学付属病院病理部

A Case of Mitochondrial Diabetes

Daisuke Sanoyama¹, Mototsugu Nagao¹, Yuji Yamaguchi¹, Hiroki Umezawa²,
Hideaki Ishii³, Shinichi Oikawa¹ and Hitoshi Sugihara¹

¹Department of Diabetes, Endocrinology and Metabolism, Nippon Medical School Hospital

²Department of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgery, Nippon Medical School Hospital

³Department of Pathology, Nippon Medical School Hospital

ミトコンドリア糖尿病は本邦における全糖尿病患者の約1%を占めるとの報告もあり¹、決してまれな疾患とは言えない。また、その特徴として、低身長、やせの体型、糖尿病診断時年齢が比較的若年であること、母系遺伝を示唆する糖尿病家族歴や難聴などのミトコンドリア関連合併症の存在などがいわれているが²、その臨床像は多彩であり、かつ陽性、陰性所見が混在しており、糖尿病の日常臨床において見逃されている例も少なくない。今回われわれは、ミトコンドリア糖尿病の一例を経験したので供覧する。

症例は61歳男性。53歳時の検診で糖尿病と診断され、59歳時に血糖コントロール目的で他院に入院し、インスリン自己注射が開始された。退院後、徐々に血糖コントロールが悪化し、当院に紹介入院となった。既往歴として出生時より左上肢の不全麻痺があり、40歳頃に難聴を指摘されてその後増悪している。身長163 cm、体重39 kg、BMI 14.7 kg/m²と痩せており、20歳時の体重が46 kgであることから、進行性の体重減少がある。家族歴として母親が糖尿病であり、妹に難聴と精神発達遅滞を認める。ほかに2名妹がいるが糖尿病や難聴はない。

入院時、全身の筋萎縮（図1）と高音域を中心とした両側感音性難聴（図2）を認めたため、ミトコンドリア糖尿病を疑ってミトコンドリア遺伝子検査を行ったところ、白血球のミトコンドリア遺伝子にtRNA-Leu 3243A>G点変異を認めた。また、筋萎縮が高度であった腓腹筋の筋生検を実施し、ゴモリ・トリクローム染色にて一部に赤色ぼろ線維（ragged-red fiber）を疑う所見を認め、電子顕微鏡検査にて膨化したミトコンドリア（図3A）とミトコンドリア内部に結晶封入体（図3B 矢印）が観察された。これらの所見からミトコンドリア糖尿病と診断した。

図1

図 2

図 3

本症例は全身性の筋萎縮や進行性の難聴を認めたにもかかわらず、長期にわたり2型糖尿病として治療されていた。ミトコンドリア糖尿病はその存在を疑えば決して診断

は困難ではなく、疑わしい症例に対してはミトコンドリア遺伝子変異や筋生検などを含めた積極的な検索が望ましいと考えられる。

図1 全身写真 全身性の筋萎縮を認める。

図2 純音聴力検査 高音域を中心とした両側感音性難聴を認める。

図3 腓腹筋の電子顕微鏡像 A：多数の膨化したミトコンドリアを認める（×12,000）。B：ミトコンドリア内部に結晶封入体（矢印）を認める（×100,000）。

文 献

1. Kadowaki T, Kadowaki H, Mori Y, et al: A subtype of diabetes mellitus associated with a mutation of mitochondrial DNA. N Engl J Med 1994; 330: 962–

968.

2. 鈴木 進, 岡 芳知, 門脇 孝ほか: ミトコンドリアDNA異常による糖尿病調査報告. 糖尿病 2004; 47: 481–487.