

常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) を原疾患とした先行的腎移植予定患者でミトコンドリア脳筋症 (MELAS) 併発を認め一旦血液透析導入後生体腎移植を施行した 1 例

愛媛県立中央病院泌尿器科¹⁾ おおぞら病院脳神経内科²⁾

藤 方 史 朗^{*1)}・岡本賢二郎¹⁾・山 川 真 季¹⁾・大久保玲奈¹⁾・安宅祐一朗¹⁾
喜 多 秀 仁¹⁾・宇都宮聖也¹⁾・柳 原 豊¹⁾・二 宮 郁¹⁾・山 師 定¹⁾
菅 政 治¹⁾・富田仁美²⁾

(受付日: 2020 年 8 月 22 日, 受理日: 2020 年 9 月 30 日)

抄録:

常染色体優性多発性嚢胞腎 (Autosomal dominant polycystic kidney disease: ADPKD) を原疾患とした先行的腎移植予定患者で, ミトコンドリア脳筋症 (Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes: MELAS) を併発していることが判明し, 一旦血液透析導入後生体腎移植を施行し経過良好な 1 例を経験したので報告する。

症例は 20 歳台, 女性。常染色体優性多発性嚢胞腎による慢性腎不全にて母親をドナーとする先行的腎移植 (Preemptive kidney transplantation: PEKT) 目的 (血液型不適合 A 型→O 型) にて X-4 年近医より当科を紹介受診した。外来フォロー後の X-3 年に腎移植目的にて入院した。糸球体濾過量 (Glomerular filtration rate: GFR) の低下速度が $18 \text{ ml/min/1.73 mm}^2/\text{year}$ と ADPKD にとっては腎機能低下の進行が速いことから, 他の疾患併発の精査を行った。感音性難聴, 耐糖能異常, 心拡大を認めることから精査したところ, ミトコンドリア脳筋症の合併を認め, 一旦腎移植を延期し血液透析を導入した。レシピエントは腎移植による ADL の改善が期待でき, ドナーである母親もミトコンドリア異常を認めたが, 腎提供は可能と判断し倫理委員会で承認を得た上で X-2 年に生体腎移植を施行した。現在全身状態は安定し腎機能も $\text{Cr } 0.67 \text{ mg/dl}$ と安定している。ミトコンドリア脳筋症罹患患者に対する腎移植報告例は少なく, 若干の文献的考察を加えて報告する。

(西日泌尿. 82:522-527, 2020)

キーワード: 常染色体優性多発性嚢胞腎, ミトコンドリア脳筋症, 腎移植

緒 言

先 行 的 腎 移 植 (Preemptive kidney transplantation: PEKT) は増加傾向であり, 2018 年には本邦では生体腎移植の 42% で実施されている¹⁾。常染色体優性多発性嚢胞腎 (Autosomal dominant polycystic kidney disease: ADPKD) が原疾患の慢性腎不全患者は, 腎機能の進行も緩徐であることから PEKT の適応となる割合が多いと報告されている²⁾。ADPKD は Polycystic kidney disease (PKD) 遺伝子の変異により尿管細胞が拡張し嚢胞にな

るといわれ, 加齢とともに進行性に腎機能が低下し, 60 歳までに約半数が末期腎不全に至るといわれている^{3) 4)}。糸球体濾過量 (Glomerular filtration rate: GFR) については, 40 歳頃から低下し始め, その低下速度は平均 $4.4 \sim 5.9 \text{ ml/min/1.73 mm}^2/\text{year}$ といわれており, 遺伝因子, 腎容積, 高血圧等が腎機能低下速度に影響する可能性があるといわれている⁵⁾。今回の症例において総腎容積容量が 541 ml と 750 ml 以下, 年齢も 30 歳以下で ADPKD classification 1D, GFR の低下速度は $3.48 \text{ ml/min/1.73 mm}^2/\text{year}$ と予測されたが⁶⁾, 直近 1 年での GFR の低下速度は $18 \text{ ml/min/1.73 mm}^2/\text{year}$ と速かった。腎機能低下の要因について併発疾患を精査したところ, 感音性難聴, 低身長, 高血圧, 耐糖能異常, 心拡大の所見

* 〒791-8025 松山市衣山 2 丁目 2-25
TEL 089-922-6336, FAX 089-922-6366
E-mail: shirodesu2010@yahoo.co.jp

を認め、さらなる精査にて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 encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes: MELAS) と診断した。MELAS はミトコンドリア遺伝子変異によるミトコンドリア機能不全が原因で、中枢神経症状や筋疾患をきたす疾患であり、腎機能も低下することがあるといわれている^{7) 8)}。一旦血液透析導入後、生体腎移植を施行し経過良好な 1 例を経験したので報告する。

症 例

患者 20 歳台、女性

主訴 全身倦怠感、脱力発作、頭痛、嘔吐

家族歴 父：ADPKD にて生体腎移植施行

既往歴 19 歳 慢性糸球体腎炎、19 歳 ADPKD

現病歴 学校検診で蛋白尿指摘され近医を受診し、ADPKD と診断された。ADPKD による慢性腎不全にて母親をドナーとする先行的腎移植目的 (血液型不適合ドナー A 型→レシピエント O 型) にて X-4 年近医より当科を紹介受診した。外来フォロー後 X-3 年に腎移植目的にて入院した。ADPKD としては GFR の低下速度が 18 ml/min/1.73 mm²/year と速く、入院直前より全身倦怠感と脱力発作も出現した。腎機能低下の要因について併発疾患を疑い精査したところ、感音性難聴、高血圧、低身長、耐糖能異常、心拡大の所見を認め、さらなる精査にて MELAS と診断。一旦腎移植を延期し血液透析導入となった。

入院時現症 身長 135 cm、体重 29.8 kg、理学的所見では、中等度の感音性難聴と両上下肢の間欠的な脱力発作を認めた。血圧 150/100 (カルベジロール 20 mg、アムロジピン 2.5 mg 内服中)、脈拍 52 bpm。

入院時検査所見 CT で両腎に多発嚢胞を認めた。腎体積は右腎 228 ml、左腎 313 ml (Fig. 1)。血液検査 (Table 1) では、軽度の貧血、腎機能低下に加え、乳酸値 29.8 mg/dl (基準値 4.2~17)、ビルビン酸 1.6 mg/dl (0.3~0.9)、ミオグロビン 327.4 ng/ml (60 以下) といずれも高値を認めた。髄液所見では、乳酸値 29.8 mg/dl と著明高値を認めた。胸部一般撮影では、著明な心拡大と両側胸水を認めた。心臓超音波検査では、心駆出率 33%、全周性に壁肥厚、granular sparkling 様を認め、心筋症と診断された。MRI で小脳萎縮、脳波では右後頭葉で棘波の位相逆転を認めた。



Fig. 1 Abdominal enhanced CT shows polycystic kidney (kidney volume: Rt, 228 ml; Lt, 313 ml).

Table 1 Laboratory data on admission

(血球検査)		(生化学検査)		(その他検査)	
WBC	3,800 / μ l	Na	141 mEq/l	PR3-ANCA	<10 EU
RBC	439 $\times 10^4$ / μ l	K	4.4 mEq/l	MPO-ANCA	<10 EU
Hb	10.9 g/dl	Cl	105 mEq/l	乳酸	21.4 mg/dl
Ht	32.00%	TP	6.6 g/dl	ビルビン酸	1.6 mg/dl
Plt	21.7 $\times 10^4$ / μ l	ALB	3.8 g/dl	ミオグロビン	327 ng/ml
		BUN	69.3 mg/dl	カルニチン	53.96 μ mol/l
		Cr	6.84 mg/dl	尿中ミオグロビン	252 ng/ml
(尿検査)		AST	33 U/L	(髄液検査)	
比重	1.015	ALT	36 U/L	TP	44 mg/dl
pH	6	LDH	281 U/L	Glu	62 mg/dl
蛋白	3+	Glu	189 mg/dl	Cl	128 mmol/dl
UP/Cr	1.9 g/gCr	HbA1c	5.00%	IgG	4.4 mg/dl
RBC	10-30 /hpf	CRP	0.05 mg/dl	ビルビン酸	1.0 mg/dl
		CK	1,180 IU/L	乳酸	29.8 mg/dl

聴力検査では、感音性難聴（平均聴力レベル 4 分法にて右 53.8 dB, 左 56.3 dB）を認めた。

筋生検では、Gomori-Trichrome 染色により腫大したミトコンドリアが赤紫色に染まる ragged-red fibers (RRF), succinate dehydrogenase (SDH) 染色にて strongly SDH-reactive blood vessels (SSV) を認め MELAS に矛盾しない所見であった。

経過 臨床症状、採血結果、髄液検査、画像検査から MELAS が疑われ、十分な説明を行い、本人と保護者から書面で同意を得た上で、遺伝子検査を施行した。その結果、ミトコンドリア遺伝子の 3243 A>G 突然変異を認め（変異率は 50%）、臨床症状と合わせて MELAS と診断された。母系遺伝であることからドナー予定である母親も遺伝子検査を施行したところ、ミトコンドリア遺伝子の 3243 A>G 突然変異は認めたが、変異率は 6% と低かった。臨床症状は軽度の難聴、耐糖能異常のみであり、ミトコンドリア病（Table 2）とは診断されず、ミトコンドリア異常症と診断された。一旦腎移植は延期とし、血液透析導入とした。透析導入の半年後にレシピエントの全身状態が安定していることを確認し、再度腎移植の意思確認したところ、母子とも腎移植希望が非常に強かった。レシピエントの問題点としては、MELAS の予後は厳しく成人型で平均死亡年齢が 40 歳であること、全身麻酔管理時に悪性高熱、筋弛緩薬や麻酔薬の作用遷

延化、高乳酸血症のリスクがあることが挙げられた^{9) 10)}。脳神経内科、麻酔科、循環器内科と合同カンファレンスを行い、脳萎縮・心疾患を既に併発しているが腎移植による ADL の改善は期待できること、周術期管理についても麻酔薬と輸液（重炭酸リンゲル液使用）の工夫で対応できることを確認した。ドナーについて他にドナー候補者は見当たらず、母親についてミトコンドリア異常は認めるが、ミトコンドリア病の診断基準は満たさず今後腎機能進行のリスクは低いと判断した。当院の倫理委員会で承認を得た後、本人と家族に再度リスクを説明した上で移植の意思を確認し、腎移植を進めることとした。

考 察

ADPKD は 1,000 人に 1 人の割合で発症するといわれ、腎移植の生着率も非 ADPKD 患者と比較して良好で腎移植のよい適応であり、さらに腎機能の進行が緩徐であることから PEKT のよい適応でもあるといわれている¹¹⁾。今回の症例では、腎機能低下の進行が早く他の疾患の精査でミトコンドリア病（MELAS）が判明した。ミトコンドリアは赤血球以外の全身の細胞に存在するが、ミトコンドリア病はミトコンドリア内にある mtDNA にコードされているロイシンの転移 RNA における A3243G 変異により、転移 RNA のアンチコドンにタウリン修飾が欠損する。それにより、コドン認識が障害されることでミトコンドリア蛋白合成阻害が生じて、ミトコンドリアの機能不全を引き起こすといわれている¹²⁾。発症時期については小児発症例が過半数を占める一方で、成人発症例も存在するので注意が必要である¹³⁾。

ミトコンドリアの機能不全により、エネルギーの産生、アポトーシスに異常が生じ、全身のさまざまな臓器に症状が生じる。特にエネルギーを要する脳や心臓、骨格筋に症状が生じやすく、糖尿病や腎症も合併しやすいといわれている（Table 2）¹⁴⁾。ミトコンドリア病の病型分類は、特徴的な症状の組み合わせにより分類され、MELAS に加え、赤色ぼろ線維・ミオクロオスでんかん症候群（myoclonic epilepsy with ragged-red fibers: MERRF）、慢性進行性外眼筋麻痺・Kearns-Sayre 症候群（chronic progressive external ophthalmoplegia/Kearns-Sayre syndrome: CPEO/KSS）、Leigh 脳症があり、MELAS が 3 割を占め最も多い¹⁵⁾。

ミトコンドリア病の診断基準を示した（Table 2）¹⁶⁾。本症例では、主症状として筋力低下、心筋症、難聴、耐糖能異常、腎症状を認めた。検査および画像所見としては、血中・髄液乳酸値高値、MRI にて小脳萎縮像、筋生検でのミトコンドリア形態異常、ミトコンドリア関連

Table 2 Diagnostic criteria for mitochondrial disease

(1) 主症状

- ①進行性の筋力低下、難聴、糖尿病または外眼筋麻痺を認める。
- ②知的退行、記憶力障害、けいれん、精神症状、失語・失認、強度視力低下、一過性麻痺、半盲・皮質盲、ミオクロオス、ジストニア、小脳失調などの中枢神経症状のうち、1つ以上を認める。
- ③心伝導障害、心筋症などの心症状、糸球体硬化症、腎尿細管機能障害などの腎症状、強度の貧血などの血液症状、中等度以上の肝症状のうち、1つ以上を認める。

(2) 検査・画像所見

- ①安静臥床時の血清または髄液の乳酸値が繰り返して高い、または MR スペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸のピークを認める。
- ②脳 CT/MRI にて、梗塞様病変、大脳・小脳萎縮像、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変を認める。
- ③筋生検または症状のある臓器でのミトコンドリアの形態異常を認める。
- ④ミトコンドリア関連酵素の欠損またはコエンザイム Q₁₀ などの中間代謝物の欠乏を認める。
- ⑤ミトコンドリア DNA の質的、量的異常、またはミトコンドリア関連核遺伝子変異を認める。

ミトコンドリア病の診断

確実例：(1) ①から③のうち 1 項目以上かつ (2) ①から⑤のうち 2 項目以上

疑い例：(1) ①から③のうち 1 項目以上かつ (2) ①から⑤のうち 1 項目以上

Table 3 Diagnostic criteria for MELAS

A. 脳卒中の臨床所見
1. 頭痛／嘔吐
2. けいれん
3. 片麻痺
4. 同名半盲または皮質盲
5. 脳画像上脳の急性局在異常所見 (CT, MRI など)
B. ミトコンドリア異常の根拠
1. 血中または髄液中の乳酸値が繰り返し高いか、またはミトコンドリア関連酵素の欠損
2. 筋生検でミトコンドリア形態異常 (ragged-red fibers など)
3. (MELAS 関連の) 既知の遺伝子異常 (A3243G 変異)
・ 認定基準 / 確定例
上記の A の 2 項目、かつ B の 2 項目を満たすもの (計 4 項目以上必要)
・ 認定基準 / 疑い例
上記の A の 1 項目、かつ B の 2 項目を満たすもの (計 3 項目以上必要)

遺伝子変異を認めた。よってミトコンドリア病の認定基準主症状の 3 項目と検査・画像所見の 4 項目を満たし、ミトコンドリア病と診断された。また MELAS の認定基準 (Table 3) に照らし合わせると、頭痛、嘔吐、小脳萎縮の症状がみられた。さらには乳酸高値、筋生検でのミトコンドリア形態異常、ミトコンドリア遺伝子変異 (A3243G 変異) を認め、A 項目は 2 項目、B 項目は 3 項目を満たし MELAS と診断された¹⁷⁾。ミトコンドリア病における腎の異常について、ミトコンドリア障害による ATP 欠乏によって尿細管障害、さらに podocyte (糸球体上皮細胞) の機能障害、微小血管障害による糸球体硬化を引き起こすといわれ、Fanconi 症候群、尿細管間質性腎炎、二次性巣状糸球体硬化症などを発症し得ると報告されている^{8) 18)}。治療抵抗性の進行性腎機能低下、腎生検で尿細管障害・二次性巣状糸球体硬化症を認め、腎以外に多臓器の異常、成長異常や発育遅延を認める場合、さらに母系遺伝を疑わせる場合は MELAS を含めたミトコンドリア病の可能性を積極的に疑う必要がある。頭痛嘔吐の症状等は、尿毒症症状と重複する部分もあり、多臓器症状に先行して腎障害を呈した症例報告もあるため、鑑別困難なことも多い¹⁹⁾。

本症例は持続的に蛋白尿 (1 g/day 程度) を認め、近医での精査にて ADPKD による慢性糸球体腎炎と診断された。ADPKD でもネフローゼレベルの蛋白尿 (3 g/day 以上) を認めることもあること、父親も ADPKD による慢性腎不全で腎移植していることから ADPKD による慢性糸球体腎炎と診断され、他の疾患の精査が遅れたことが診断の遅れの要因になったと思われる。本症例について、ADPKD の重症度・腎機能低下の速度を考慮すると、結果論ではあるが MELAS による蛋白

尿であった可能性が高いと思われる。MELAS はミトコンドリア機能自体を改善する根本的治療はなく、各臓器の症状に対しての対症療法が中心であった¹³⁾。最近では、L-アルギニン経口剤投与が脳内血流の不均衡分布を改善し、脳卒中様発作を予防する効果が報告されている²⁰⁾。またミトコンドリア遺伝子変異 (A3243G 変異) を有する MELAS における tRNA のタウリン修飾異常に対するタウリン補充療法による脳卒中様発作再発予防効果も報告されており、本症例でも投与開始している²¹⁾。ミトコンドリア病による末期腎不全患者の腎代替療法について、心筋症も併発していることが多々あり、循環動態が不安定になり血液透析継続が困難であることが多く、腹膜透析に移行した報告もある²²⁾。ミトコンドリア病を原疾患とする末期腎不全に対する腎移植の報告について、de Laat ら²³⁾ は観察可能であった 11 症例 (うち MELAS 症例 0 例) について、全ての症例で生存し移植腎も生着している (観察期間 5.6 年) と報告している。一方で、MELAS 原疾患腎不全患者の腎移植は 2 例報告されているが、いずれも周術期の経過報告のみで予後についての報告はない^{24) 25)}。周術期の注意点としては、吸入麻酔薬による悪性過高熱の発症、筋弛緩薬や麻酔薬の作用遷延化、高乳酸血症が挙げられる。そのため今回は、吸入麻酔薬・筋弛緩薬は使用せずプロポフォールを用いた全静脈麻酔薬を使用した^{10) 26)}。輸液については、乳酸値が上昇しない目的で乳酸化リンゲル液は使用せず、開始液を中心とした。自尿が出た後は重炭酸リンゲル液も用い、輸液量は心負荷がかからないように通常腎移植患者 (10 ml/kg/hr) の 8 割程度とした。麻酔覚醒は通常であり、抜管後の血中乳酸値は 30.6 mg/dl と高値であったが、シバリング・頭痛・筋力低下・てんかん発作等の MELAS 症状の増悪も認めず、Cr も 0.77 mg/dl と安定していた。腎移植後 2 年経過しているが、MELAS について臨床症状の増悪はなく、腎機能も安定している。今後も厳重に経過を観察する必要がある。

結 語

常染色体優性多発性嚢胞腎 (ADPKD) を原疾患とした先行的腎移植予定患者で、ミトコンドリア脳筋症 (MELAS) の併発が判明し、一旦血液透析導入後生体腎移植を施行した 1 例を経験した。現時点ではアルギニン、タウリン内服し脳卒中発作も起こさず、全身状態は腎機能も含め安定しているが、今後も厳重に経過を観察する必要がある。原因不明の進行性腎機能低下症例で多臓器の異常、成長異常や発育遅延を認める場合、さらに母系遺伝を疑わせる場合はミトコンドリア病 (含

MELAS) を鑑別に挙げることの重要性を認識した。

利益相反：本研究における申告すべき COI はない。

文 献

- 1) 日本臨床腎移植学会・日本移植学会：腎移植臨床登録集計報告（2018）2017 年実施症例の集計報告と追跡調査結果. 移植. **53**: 89-108, 2018.
- 2) Helmick, R. A. et al.: Identifying barriers to preemptive kidney transplantation in a living donor transplant cohort. *Transplant. Direct.* **4**: 356, 2018.
- 3) Grantham, J. J.: Clinical practice. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *N. Engl. J. Med.* **359**: 1477-1485, 2008.
- 4) Higashihara, E. et al.: Prevalence and renal prognosis of diagnosed autosomal dominant polycystic kidney disease in Japan. *Nephron.* **80**: 421-427, 1998.
- 5) Torres, V. E. and Harris, P. C.: Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years. *Kidney Int.* **76**: 149-168, 2009.
- 6) Irazabal, M. V. et al.: CRISP Investigators. Imaging classification of autosomal dominant polycystic kidney disease: a simple model for selecting patients for clinical trials. *J. Am. Soc. Nephrol.* **26**: 160-172, 2015.
- 7) 井川正道・米田誠：ミトコンドリア病の病態メカニズム（解説／特集）. *Med Sci Digest.* **44**: 559-562, 2018.
- 8) Niaudet, P. and Rotig, A.: The kidney in mitochondrial cytopathies. *Kidney Int.* **51**: 1000-1007, 1997.
- 9) Yatsuga, S. et al.: MELAS: a nationwide prospective cohort study of 96 patients in Japan. *Biochim. Biophys. Acta.* **1820**: 619-624, 2012.
- 10) 橋本和昌・他：ミトコンドリア異常症を伴った患者に対する生体腎移植術の麻酔経験. 麻酔. **58**: 629-632, 2009.
- 11) Jacquet, A. et al.: Outcomes of renal transplantation in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: a nationwide longitudinal study. *Transpl. Int.* **24**: 582-587, 2011.
- 12) 魏范研・富澤一仁：tRNA のチオメチル化修飾による翻訳制御と代謝疾患. *J. of Jpn. Bioche. Soc.* **88**: 328-334, 2016.
- 13) 井川正道・米田誠：ミトコンドリア病. 日内会誌. **106**: 1584-1590, 2017.
- 14) 村山圭：ミトコンドリア病の臨床症状. *In* 日本ミトコンドリア学会：ミトコンドリア病診療マニュアル 2017. pp. 6-7, 診断と治療社, 東京, 2017.
- 15) DiMauro, S. and Schon, E. A.: Mitochondrial respirator-chain diseases. *N. Engl. J. Med.* **348**: 2656-2668, 2003.
- 16) 古賀靖敏：ミトコンドリア病の診断と治療——update review——. 脳と発達. **42**: 124-129, 2010.
- 17) 古賀靖敏：厚生労働科学研究費小児疾患臨床研究事業「小児期発症のミトコンドリア脳筋症に対する L-アルギニンおよびジクロロ酢酸療法の効果判定と分子病態を踏まえた新しい治療法開発に関する臨床研究」. 日本政府刊行物, 久留米, 2005.
- 18) 倉山亮太・楊國昌：ミトコンドリア異常症. 腎と透析. **72**: 440-444, 2012.
- 19) 元田敦子・他：神経症状に長期先行して腎障害を呈した G13513 変異を有する mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS) の一例. 臨神経. **53**: 446-451, 2013.
- 20) Koga, Y. et al.: L-arginine improves the symptoms of stroke-like episodes in MELAS. *Neurology.* **64**: 710-712, 2005.
- 21) 砂田芳秀：MELAS に対するタウリン補充療法. 医のあゆみ. **260**: 93-97, 2017.
- 22) 渡辺緑子・他：慢性腎不全を合併し長期 CAPD を施行したミトコンドリア脳筋症 (MELAS) の母子例. 透析会誌. **37**: 151-156, 2004.
- 23) de Laat, P. et al.: Five non-mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes phenotype adult patients with m. 3243 A>G mutation after kidney transplantation: follow-up and review of the literature. *Clin. Kidney J.* **12**: 840-846, 2019.
- 24) Humeidan, M. L. et al.: Anesthetic considerations for renal transplant surgery in patients with mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes syndrome: a case report. *J. Clin. Anesth.* **34**: 344-347, 2016.
- 25) Lederer, S. R. et al.: MELAS: A mitochondrial disorder in an adult patient with a renal transplant. *Wien Klin. Wochensh.* **122**: 363-365, 2010.
- 26) Veyckemans, F. et al.: More on mitochondrial myopathies. *Anesth. Analg.* **122**: 579-580, 2016.

LIVING RENAL TRANSPLANTATION IN AUTOSOMAL DOMINANT POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE PRESENTING WITH MITOCHONDRIAL ENCEPHALOMYOPATHY, LACTIC ACIDOSIS, AND STROKE-LIKE EPISODES (MELAS) IN A PATIENT ON HEMODIALYSIS : A CASE REPORT

SHIRO FUJIKATA, KENJIRO OKAMOTO, MAKI YAMAKAWA, RENA OKUBO,
YUICHIRO ATAGI, SHUJI KITA, SEIYA UTSUNOMIYA, YUTAKA YANAGIHARA,
IKU NINOMIYA, SADAMU YAMASHI AND MASAHARU KAN

Department of Urology, Ehime Prefectural Central Hospital, Ehime, Japan

HITOMI TOMITA

Department of Neurology, Oozora Hospital, Ehime, Japan

Abstract:

We report that mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes (MELAS) were also present in a patient who received a preemptive living renal transplantation and who had autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) as a primary disease.

A 20-year-old female was referred to our hospital from a nearby hospital four years ago for preemptive living renal transplantation (Donor: her mother, blood type incompatible A → O type) for chronic renal failure due to ADPKD. The patient was hospitalized X-three years for renal transplantation. Since the rate of GFR decline was 18 ml/min/1.73 mm²/year and the progression of renal function was fast for ADPKD, detailed examination of other diseases was performed. Sensory deafness, impaired glucose tolerance and dilated heart were recognized, and the presence of MELAS was confirmed, and renal transplantation was postponed and hemodialysis was introduced. The donor was also diagnosed with mitochondrial abnormality, but it was judged that the abnormality was slight and donation was possible. Recipients are expected to show improved ADL (activity of daily living) following renal transplantation, and after approval by the Ethics Committee, living renal transplantation was performed two years ago. At present, the general condition of the patient is stable and renal function is stable at Cr 0.67 mg/dl. There are few reports of renal transplantation in patients with MELAS and we herein report a rare case with some review of the literature.

(Nishinohon J. Urol. **82** : 522-527, 2020)

key words : autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD), mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes (MELAS), renal transplantation
