

Case 13-2017:

A 41-Year-Old Man with Hearing Loss, Seizures, Weakness, and Cognitive Decline
(*N Engl J Med* 2017;376:1668-1678)

【Problem list】

#1. 進行性の高次機能低下および神経症状

人格変化、退行、認知機能低下、多彩な神経巣症状（言語機能低下、構音障害、嚥下障害、小脳失調）、全身性強直間代発作、持続するびまん性頭痛および腓腹部の筋痙攣

#2. 脳卒中様症状

言語障害、MRI T2 強調画像にて側頭葉皮質下白質を中心とする高信号

#3. 衰弱・体重減少・筋力低下

悪液質、11 ヶ月で 11kg の体重減少、両側の軽度顔面筋力低下、両肩外転時の軽度筋力低下

#4. 感音難聴

母方叔父、同胞にも感音難聴がみられ、遺伝性を疑う。

#5. 先天性低身長

同胞 9 人はいずれも低身長。先天性・遺伝性疾患を疑う。

#6. 乳酸高値

#7. 貧血

小球性貧血(データは 1 年前のみ)、赤沈軽度亢進

#8. タンパク尿

#9. 糖尿病・消化管障害の家系