

検査データの読み方

－臨床検査の総論的な読み方(その53)－

先月は特別編をお送りしましたが、今月からは再び「臨床検査の総論的な読み方」について述べていきます。「検査データからの鑑別の挙げかた」として5段階の考え方を示し、これまでにアルブミン・尿素・クレアチニン・尿酸・血糖・HbA1c・アンモニア・ビリルビン・甲状腺ホルモン・CKとその他の心筋マーカー、「肝疾患に対する検査」「腎疾患に対する検査」を取り上げてきました。

2024年12月から「腎疾患に対する検査」に関連した「尿検査」について述べています。今月からは「尿アミノ酸」について述べます。一般的な検査からはやや外れるかもしれませんが、先天性代謝異常の検査としては重要なものです。

検査を理解する為に、まずアミノ酸の体内動態について概説しておきましょう。ご存知の通りアミノ酸は蛋白の構成成分であり、血中のアミノ酸は①食物由来、②生合成由来、③蛋白の分解に由来、の3つから由来しています。これらのアミノ酸は蛋白合成と非蛋白窒素化合物の合成に利用されますが、一部は分解されてアンモニアから尿素になり尿中に排出されます。アミノ酸は蛋白に比べて分子量が小さいので糸球体を容易に通過しますが、その大部分は尿細管で再吸収され、尿に出てくるのはごく僅かです。

以上より、尿アミノ酸が検出される場合は、こうした代謝経路のどこかに異常があると考えられます。そこでその異常を大きく2つに分けます。1つは overflow type（溢流型）と呼ばれる異常です。これは代謝経路の障害によりうっ滞したアミノ酸が尿中に溢れてくる状態です。即ちこの異常の多くは当該アミノ酸の血中濃度の上昇を伴っていますが、一部のアミノ酸は尿細管での再吸収機構が存在しないため、血中濃度の増加が殆どみられない場合でも尿アミノ酸を認めます。具体的にはホモシスチン尿症、シスタチオニン尿症、アルギニコハク酸尿症などです。

2つ目は renal type（腎型）です。前述の通り殆どのアミノ酸は尿細管で再吸収されるので尿中には出てきません。従ってこの再吸収機構が障害されると尿アミノ酸が出現します。そしてこの場合は、血中アミノ酸の増加はみられません。ここで、アミノ酸はその構造の違いによりⅠ群～Ⅴ群の5つに分けられる点に注意が必要です。これらの群は構造が異なるために転送機構も別々です。故に腎型アミノ酸尿は更に、特定のアミノ酸群の再吸収が阻害された結果その群のみが出てくるもの（5種類）と、全ての再吸収が阻害されるものとの計6種類に分けられます。

次回は、検査と具体的な疾患との関わり、特に新生児マススクリーニングについて述べます。

内容に関するお問い合わせ・記事にして欲しい検査のご要望などはこちらへ

☎ 0263-32-8042 ✉ kensa@matsu-med.or.jp

