

検査データの読み方

－臨床検査の総論的な読み方(その55)－

「臨床検査の総論的な読み方」について述べています。「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」について述べており、8月からは「尿アミノ酸」を取り上げています。先月お伝えした通り、今回はスクリーニング検査（尿定性検査や新生児マススクリーニング）について述べたいと思います。

まず尿アミノ酸の定性検査についてです。これには様々な呈色反応があり、対象となる疾患（検出すべきアミノ酸）によって使い分けられます。例えばフェニルケトン尿症であれば塩化第二鉄反応など、ホモシスチン尿症であればニトロプルシッド反応などです。これらの呈色反応で陽性になったら尿中アミノ酸分析を行い、更に必要に応じて血液アミノ酸分析へと進みます。

しかしここで一つ問題があります。前述の如く対象疾患によって検出可能な検査は異なります。従って、そもそも特定の疾患を疑わなければ検査に結びつきません。早期から明らかな臨床症状をきたす疾患であればそれでも検出は可能ですが、それでは治療が後手になってしまう場合もあります。

そこで、早期に発見して治療に結び付けられる疾患に関しては、全ての対象者に一律で検査を行うこととしています。これが新生児マススクリーニングです（尿検査とは離れてしまいましたが、大切な話なのでここで取り上げます）。もちろんあらゆる疾患に対してスクリーニングを行うのは不可能です。そこで一般的にスクリーニング検査には幾つかの条件があります。

①一定の頻度があること。あまりにも稀な疾患を対象にするのは現実的ではありませんので、概ね出生10万人に1人以上の頻度が対象となります。②有効な治療法が確立していること。これは説明不要でしょう。③早期発見・早期治療が有効であること。言い換えれば、明らかな臨床症状が発現してから治療を開始しても間に合うような疾患はスクリーニングの対象になりません。④コストが過大でないこと。ここで言うコストとは単なる金銭的成本だけでなく、労力や簡便性などの人的コストや社会的コストなども含みます。

以上の条件を満たした6つの疾患、即ちフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症、クレチン症、先天性副腎過形成症の6つが先天性マススクリーニングの対象となっています。これらの検査においても質量分析法による測定が急速に普及しており、将来的には更なる検査技術の発展も期待されます。

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

