

検査データの読み方

ー臨床検査の総論的な読み方(その54)ー

「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」について述べています。先月からは「尿アミノ酸」を取り上げています。今回はアミノ酸の体内動態（代謝経路）について概説しましたので、今回はその内容を踏まえた上で、具体的な疾患との関わりについて述べます。

尿アミノ酸が増加してくる疾患は多岐に渡りますので、前回述べたアミノ酸尿の種類ごとに分けて考えるのが良いと思います。まず overflow type（溢流型）アミノ酸尿をきたす疾患です。これらの多くは特定の血中アミノ酸が増加しています。具体的にはフェニルアラニンが増加するフェニルケトン尿症、チロシンが増加するチロシン症、ヒスチジンが増加するヒスチジン血症、バリン・ロイシン・イソロイシンが増加するメープルシロップ尿症、バリンが増加する高バリン血症、メチオニンが増加する高メチオニン血症、メチオニンとホモシスチンが増加するホモシスチン尿症、リジンが増加する高リジン血症などです。その他にも様々な血中アミノ酸増加をきたす代謝異常症が存在しますが、詳細は成書に譲ります。また前回も述べた通り、尿細管での再吸収機構が最初から存在しない物質の場合には、血中濃度の増加を伴わないレベルでも尿アミノ酸の増加が認められます。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。

次に腎性アミノ酸尿をきたす疾患です。これも前回述べた通り尿細管での再吸収機構が阻害されて生じるもので、阻害される機構の種類により6種類に分けられます。即ちⅠ群アミノ酸が尿中に増加する Hartnup 病、Ⅱ群が増加するシスチン尿症・hyperdibasic-aminoacidurea・lysine malabsorption syndrome、Ⅲ群が増加する dicarboxylic aminoacidurea、Ⅳ群が増加するプロリン尿症・グリシン尿症、Ⅴ群が増加する疾患（まれ）、ほとんどすべてのアミノ酸が増加する Lowe 症候群・Fanconi 症候群・シスチン症・ビタミンD依存性くる病・ガラクトース血症・Wilson 病・Paine 症候群などです。

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）について述べようと思いましたが、今回は紙幅が尽きましたので、次回に述べたいと思います。

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

