

## 「尿有機酸分析」と「血中アシルカルニチン分析」で診断できる疾患 (福井大学小児科)

- **新生児マススクリーニング対象疾患** (ゴシック文字表記) の“化学診断”を主な目的としています。対象疾患の正確な化学診断には「尿有機酸分析」と「血中アシルカルニチン(アミノ酸)分析」(血清と濾紙血)の両方が必要です。それぞれの疾患名に必要な検査を付記していますのでご確認ください。
- 血液検体としては、乾燥濾紙血と血清(血漿)があり、各々必要に応じて分析します。
- 「血中アシルカルニチン分析」では一部のアミノ酸も分析しています。
- 新生児スクリーニング**対象疾患以外の疾患**についても“化学診断”していますので、ご確認ください。

### [有機酸代謝異常症]

[註]「尿有機酸分析」を主に行いますが、「血中アシルカルニチン分析」で関連のアシルカルニチンとアミノ酸、及び追加検査として「血中有機酸分析」も実施出来ます。「尿有機酸分析」では、有機酸代謝異常症の診断に有用な代謝物のみ分析しており、その他の代謝物は定量しておりません。

- ①メチルマロン酸血症(ビタミンB12欠乏、ビタミンB12代謝異常症を含む)
- ②プロピオン酸血症
- ③イソ吉草酸血症
- ④メチルクロトニルグリシン尿症
- ⑤3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症
- ⑥複合カルボキシラーゼ欠損症
- ⑦グルタル酸血症1型
- ⑧βケトチオラーゼ欠損症
- ⑨メチルグルタコン酸血症
- ⑩3-ヒドロキシイソ酪酸血症
- ⑪5-オキソプロリン血症
- ⑫2-ヒドロキシグルタル酸血症
- ⑬4-ヒドロキシ酪酸血症
- ⑭メバロン酸血症
- ⑮フルクトース-1,6-ビスフォスファターゼ欠損症
- ⑯原発性高シュウ酸尿症
- ⑰アルカプトン尿症
- ⑱Canavan病
- ⑲HDS10病
- ⑳エノイルCoAヒドラターゼ欠損症(ECHS1遺伝子異常症)

### [脂肪酸酸化異常症] (「血中アシルカルニチン分析」、「尿有機酸分析」)

[註]「血中アシルカルニチン分析」を主に行います。検査材料として主に血清(血漿)を使用しますが、CPT1欠損症の診断には濾紙血が必要ですので、**CPT1欠損症を含め脂肪酸酸化異常症の鑑別診断には血清と濾紙血の両方が必要**です。また、「尿有機酸分析」で有益な追加情報が得られる場合もありますので、例えば**低血糖を伴う患児の鑑別診断などには、血清、濾紙血、尿をセットで分析する必要があります**。

- ①MCAD 欠損症（血清が必要）
- ②VLCAD 欠損症（血清が必要）
- ③三頭酵素（TFP、LCHAD）欠損症（血清が必要）
- ④CPT1 欠損症（濾紙血が必要）
- ⑤CPT2 欠損症／TRANS 欠損症（血清が必要）
- ⑥全身性カルニチン欠乏症（血清が必要）
- ⑦グルタル酸血症 2 型（血清が必要）
- ⑧HAD（SCHAD）欠損症（血清が必要）

#### [アミノ酸代謝異常症]

[註]「血中アシルカルニチン分析」の中で分析しているアミノ酸は、新生児マススクリーニング対象疾患のスクリーニングを目的とした一部のアミノ酸のみです。一方、保険適用の一般臨床検査として「血漿・尿アミノ酸分析」がそれぞれの病院で検査出来ますので、網羅的にアミノ酸の定量を必要とする場合はそちらを実施して下さい。

尿素サイクル異常症では「尿有機酸分析」も同時に行うと、オロット酸値が化学診断に役立ちます。

必要に応じて濾紙血中の代謝物を LC-MS/MS 分析で定量しております。

- ①フェニルケトン尿症（血清でも濾紙血でもよい）
- ②メープルシロップ尿症（血清でも濾紙血でもよい）
- ③ホモシスチン尿症（濾紙血が必要）Ⅰ～Ⅲ型
- ④アルギニノコハク酸尿症（濾紙血が必要：アルギニノコハク酸を定量）
- ⑤シトルリン血症 1 型
- ⑥シトルリン欠損症
- ⑦高チロシン血症 1 型（濾紙血が必要）