

岡山大学大学院発達神経病態学(小児神経科)で測定可能な代謝物質

凍結髄液 0.5-1mL を送っていただきました場合、原則的に下記 1 と 2 を測定します。再検査用の予備のため、多少の余裕をもっていただけますと助かります。その他の項目については、個別にお問い合わせください。

下記 3(モノアミン類)に関しては、原則的に指定された方法で採取された検体のみ受け付けます。

1. ピリドキサールリン酸、ピリドキサール、4-ピリドキシ酸

髄液、血清または血漿 0.2mL

検体採取後、速やかに遮光(光で分解されるため)、その後凍結保存

アスホターゼアルファ製剤使用中の血清・血漿の場合、可能な限り速やかに遠心分離を行い凍結してください(凍結まで 30 分以内が理想です)。

ピリドキサールリン酸(PLP)は活性型ビタミン B6 であり、ピリドキシン依存性てんかん(*ALDH7A1* 異常症)、ピリドキサール依存性てんかん(*PNPO* 異常症)、PLP 結合蛋白欠損症(*PROSC* 遺伝子異常)において、髄液中 PLP の低値が報告されている。低ホスファターゼ症では、血中 PLP の上昇がみられる。検査会社で測定できるビタミン B6(ピリドキサール)は、本検査における PLP とピリドキサールの合計量に相当する。4-ピリドキシ酸はピリドキサールの代謝産物であり、血中濃度や尿中 1 日排泄量は、体内ビタミン B6 の貯蔵量を反映する。

2. 5-メチルテトラヒドロ葉酸

髄液 0.2mL、血清 0.5mL

なるべく早く凍結保存(徐々に酸化されるため)

5-メチルテトラヒドロ葉酸(5-MTHF)は活性型葉酸であり、メチオニン代謝等に密接に関連している。通常の臨床検査で行える葉酸測定は、葉酸化合物全体をまとめた測定(総葉酸)であり、5-MTHF そのものを測っていない。髄液 5-MTHF 低値は、MTHFR 欠損症(総葉酸と 5-MTHF は必ずしも並行しない)、*FOLR1* 異常症(総葉酸も低値)、Rett 症候群、Kearns-Sayre 症候群などでみられる。

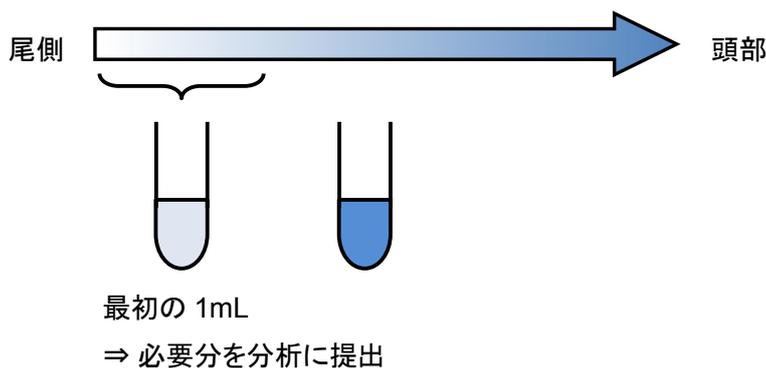
3. HVA、5-HIAA、MHPG、3-O-メチルドーパ(3-OMD)、5-ヒドロキシトリプトファン(5-HTp)

髄液 0.2mL

髄液の最初の 1mL を 1 本の試験管に採取し、この一部を分析用に提出(下図を参照)

血液が混入した場合、直ちに遠沈し、上清のみを別試験管に移す(酸化されるため)

なるべく早く凍結保存



HVA はドパミン代謝産物、5-HIAA はセロトニン代謝産物、MHPG はノルエピネフリン代謝産物である。各モノアミンの合成経路の障害で、これらの低下がみられる。3-OMD は L-DOPA の代謝産物の 1 つであり、5-HT_{1p} はセロトニンの前駆体である。いずれも AADC (芳香族アミノ酸デカルボキシラーゼ) 欠損症で上昇がみられる。

モノアミン類には濃度勾配があるため、一定の分画由来の髄液検体を分析する必要がある。

4. グアニジノ酢酸、クレアチン、クレアチニン

尿 0.5mL

凍結保存

グアニジノ酢酸はクレアチンの前駆体であり、グアニジノ酢酸メチルトランスフェラーゼ (GAMT) によりクレアチンに変換される。クレアチニンは、クレアチンから非酵素的な変換により生成され、老廃物として尿中に排泄される。尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比は GAMT 欠損症で上昇し、尿中クレアチン/クレアチニン比はクレアチントランスポーター欠損症で上昇する。

5. ピペコリン酸

髄液、血清または血漿 0.2ml

凍結保存

ピペコリン酸はリシン代謝経路の中間体であり、最終的に α -アミノアジピン酸に変換される。ピリドキシン依存症 (ALDH7A1 異常症) では、ピペコリン酸高値がみられる。しかし、本症に特異的ではなく、ペルオキシゾーム病や肝機能障害でも高値の報告がある。

6. α -アミノアジピン酸セミアルデヒド

髄液、血清または血漿、尿 0.2ml

速やかに凍結保存 (室温、冷蔵では不安定)

α -アミノアジピン酸セミアルデヒド (AASA) はリシン代謝経路の中間体であり、最終的に α -アミノアジピン酸に変換される。ピリドキシン依存症 (ALDH7A1 異常症) では AASA 高値がみられ、本症にかなり特異的である。ただし、モリブデン補因子欠損症でも上昇したという報告がある。

検体送付方法

発送前にご連絡をお願いいたします。試験管の蓋がねじ式でない場合には、パラフィルムをお願いします。凍結試料をビニール袋等に詰めて緩衝材でくるんだ後、ドライアイスと共に発泡スチロール製容器に入れ、**症例調査票とともに、クール便(凍結)**で下記住所まで平日着でお送りください。

個人情報流出の防止のため、同意書は送付せず、検体採取施設で保存してください。患者調査票への同意範囲 (上の方にあります) の御記載をよろしくをお願いいたします。

問い合わせ・検体送り先

700-8558 岡山県岡山市北区鹿田町 2-5-1
岡山大学大学院発達神経病態学(小児神経科)

秋山 倫之

Tel.: 086-235-7372 E-mail takiyama@okayama-u.ac.jp