

ミニコラム

・アシルカルニチン分析とカルニチン分画

アシルカルニチンとはカルニチンとアシル基が結合したものである。アシル基はカルボン酸 (R-COOH) から OH 基が外れたもので、有機酸 (アミノ酸からアミノ基がはずれたもの) や脂肪酸はカルボン酸の一種である。つまり、大まかには有機酸・脂肪酸とカルニチンが結合したものがアシルカルニチンであると理解してよい。脂肪酸には炭素鎖数に応じて短鎖から極長鎖までであるが、アシルカルニチン分析では炭素鎖数が 2~18 の脂肪酸・有機酸が結合したアシルカルニチン (C2~C18) の値と、遊離カルニチン (C0、つまりアシル基が結合していないもの) を定量する。一方、カルニチン分画とは、様々な炭素鎖長のアシルカルニチンの総和と遊離カルニチン値の 2 項目だけを測定する。したがってカルニチン分画でアシルカルニチン (の総和) が上昇していても、どの炭素鎖長のアシルカルニチンが増えているのかは分からず、診断を特定する情報は得られない。確定診断が済んだ症例で遊離カルニチンをモニターする上では、迅速に結果が得られやすいという利点はあるものの、特に精査時にはアシルカルニチン分析の実施が必須と言える。

・ろ紙血と血清アシルカルニチンの基準値

現在利用されているアシルカルニチン分析では、施設毎に少しずつ分析法が異なることや、そもそもの分析方法の特徴から使用するタンデムマス分析計によっても測定値のばらつきが出るのが避けられない。精密検査における生化学診断では、検査施設毎の基準値が必要となる。ここでは一例として NPO 法人タンデムマス・スクリーニング普及協会で行われていた分析法での基準値を提示するが、あくまで参考値とされたい。

| | タンデムマス・スクリーニング普及協会における基準値 (誘導体化法) | |
|-------|--------------------------------------|--------------|
| | ろ紙血 (nmol/ml) | 血清 (nmol/ml) |
| C0 | 20-70 | 25-100 |
| C2 | 5-45 | 4-60 |
| C3 | <3.5 | <3.5 |
| C4 | <1.4 | <1.0 |
| C5 | <0.7 | <0.7 |
| C5-OH | <0.8 | <0.25 |
| C5-DC | <0.25 | <0.25 |
| C6 | <0.15 | <0.15 |
| C8 | <0.3 | <0.3 |

| | | |
|--------|---------|-------|
| C10 | <0.25 | <0.3 |
| C12 | <0.3 | <0.2 |
| C14 | <0.4 | <0.2 |
| C14:1 | <0.3 | <0.2 |
| C14-OH | <0.1 | <0.05 |
| C16 | 0.4-3.0 | <0.3 |
| C16-OH | <0.1 | <0.07 |
| C18 | <2.0 | <0.3 |
| C18:1 | <2.8 | <0.4 |
| C18-OH | <0.08 | <0.05 |