

# 第20回

## 日本臨床化学会関東支部総会

平成24年6月2日(土曜日)

於:東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

総会長:吉田 博

東京慈恵会医科大学臨床検査医学講座

附属柏病院中央検査部

# 総会長挨拶

50年以上の歴史をもつ日本臨床化学会において、節目の第20回日本臨床化学会関東支部総会の総会長を務める光栄な機会を賜り、会員および学会参加者の皆様に御礼申し上げます。本支部総会では「臨床検査における臨床化学の現状と将来」をコンセプトにして、学術プログラムを企画しました。日本人成人の死因の第2位と第3位に位置する心血管病のリスク評価には臨床化学の検査が主に活用されていますが、糖尿病の管理指標の標準化と診療ガイドラインの改訂や脂質異常症における血清脂質・リポ蛋白の評価の多様化と診療・予防ガイドラインの改訂などが最近相次いでいて、こうした医学の進歩の中で臨床化学は診断・病態解析法の発展に大いなる貢献を期待されています。このような趣旨から、オープニングレクチャーとして「糖尿病管理指標の現状と課題」、特別講演として「血清脂質・リポ蛋白検査の現状と将来」について、数々の先駆的な業績を挙げられている先生方にご講演をお願いすることとなりました。

昨年3月11日に発生し東北地方から関東地方の太平洋沿岸部に壊滅的な被害をもたらした東日本大震災は、現地のみならず関東を含めた広範囲の地域に甚大な影響を及ぼす未曾有の大災害でありました。関東地域の医療とともに震災・津波の現地東北における医療支援など、臨床化学・臨床検査の部門による活動も様々な状況の中で展開されました。こうした観点から「災害時医療における臨床検査の役割」をシンポジウムの一つに企画させていただき、どのような準備と心構えが必要なのかなど充実したディスカッションが期待されます。

またこの震災の未解決の一つに放射線汚染問題がありますが、臨床化学の領域においてもラジオアイソトープを利用する検査があります。一方、ピロリ菌感染を診断する尿素呼気試験に利用されている安定同位体の応用は安全で有用な検査の開発に期待されるところであり、本学では「生体の非侵襲的機能評価法の開発・実用化のための研究基盤拠点形成の事業」が文部科学省から承認されて大型研究プロジェクトとして進行しています。シンポジウム企画として「安定同位体分析を用いた臨床検査への応用」についてご紹介いただくプログラムを用意いたしました。

土曜日の午後半日という短い時間ではございますが、臨床化学に関連する基礎的および臨床的な最新トピックスについて、皆様とともに学びディスカッションできるようにプログラムを企画いたしましたので、多数の皆様のご参加を賜り、時間の許す限りご討論いただければ幸いです。何卒よろしくお願い申し上げます。

第20回日本臨床化学会関東支部総会

総会長 吉田 博

# プログラム

・開会挨拶：13：15～13：20

・オープニングレクチャー 13：20～14：15

「糖尿病管理指標の現状と課題」

司会：東京慈恵会医科大学内科学講座糖尿病・代謝・内分泌内科 宇都宮一典

(1) 糖尿病管理指標の現状と課題

東京慈恵会医科大学 田嶋尚子

(2) グリコアルブミン - 最近の話題 -

慶應義塾大学病院 石橋みどり

・シンポジウム1 14：15～15：00

「安定同位体分析を用いた臨床検査への応用」

司会：東京慈恵会医科大学附属第三病院 臨床検査・消化器肝臓内科 大西明弘

(1) 新しい生体機能検査としての<sup>13</sup>C呼気試験法の有用性 - 消化器機能評価への応用 -

東京慈恵会医科大学外科学講座 中田浩二

(2) <sup>13</sup>C-glucose呼気試験による肝臓インスリン抵抗性評価法の開発

東京慈恵会医科大学臨床検査医学講座 松浦知和

コーヒースタイル 15：00～15：15

・シンポジウム2 15：15～16：15

「災害時医療における臨床検査の役割」

司会：東京慈恵会医科大学臨床検査医学講座 鈴木政登

東京慈恵会医科大学附属病院中央検査部 木杉玲子

(1) 災害現場での検査活動：東京都東日本大震災医療救護班宮城二十陣に参加して

東京慈恵会医科大学附属柏病院中央検査部 歳川伸一

(2) 災害時の臨床検査部対応：東北地方太平洋沖地震における当検査部の被害状況

～実際の被害を受けてからみえた今後の対策～

日本医科大学付属病院中央検査部 山下純一

(3) 災害時の臨床検査部対応：東日本大震災における当院検査室の対応～生化学検査を中心に～

順天堂大学医学部附属浦安病院臨床検査医学科 林 崇

・特別講演 16：15～17：20

「血清脂質・リポ蛋白検査の現状と将来」

司会：東京慈恵会医科大学臨床検査医学講座、附属柏病院中央検査部 吉田博

(1) 脂質異常症の臨床検査のオーバービュー

東京慈恵会医科大学附属柏病院内科 多田紀夫

(2) 診断マーカーとしての脂質検査 - 動脈硬化と神経障害 -

順天堂大学医学部臨床検査医学講座 三井田孝

・閉会挨拶 17：20～17：25

懇親会 17：30～19：00 (カフェテリアリーベ)

～ オープニングレクチャー～

## 糖尿病管理指標の現状と課題

東京慈恵会医科大学

田嶋尚子

糖尿病は高血糖の持続によって、全身の血管がおかされる疾患である。従って糖尿病管理においては、血糖・体重・血圧・脂質を良好にコントロールし、これを維持しなければならない。この講演では、糖尿病管理のうち血糖管理に焦点を当て、HbA1c、空腹時血糖(FPG)、食後2時間血糖(PPPG)という3大指標の主役ともいえるHbA1cについて、指標としての現状と課題について述べる。

HbA1cに求められる役割は、言うまでもなく、第1に血糖コントロールの指標である。1990年以来、DCCT、Kumamoto Study、UKPDSなどの臨床試験において、強化療法群では従来法群より有意に糖尿病合併症の発症と進捗が抑制されたが、その際に用いられた血糖コントロール指標はHbA1cであり、強化療法群では3試験ともHbA1c(NGSP)7%未満であった。全世界で、これらのエビデンスを基に糖尿病の治療目標値が設定されている。

第2に、HbA1cは疫学調査における糖尿病診断の指標として頻用されるようになった。1997年、厚生省による糖尿病の実態調査ではHbA1c(JDS)6.1%以上が薬物治療中を糖尿病と判定、2008年からスタートした特定健診・保健指導の際の保健指導判定値にはHbA1c(JDS)5.2%以上が用いられている。第3に、糖尿病の臨床診断でもHbA1cが使われるようになった。日本糖尿病学会は1999年からHbA1c(JDS)6.5%を補助診断として用いてきたが、2010年からはより上位に位置づけ、他の血糖指標と同様にHbA1c(JDS)6.1%を糖尿病型の一つに加えた。しかし、HbA1cのみの反復検査では糖尿病の診断はできない。わが国では諸外国と比較してHbA1c測定の精度が高く標準化が進んでいたために、HbA1cが0.4%低いことが分かった。そこで2010年4月から国際標準化のためJDS値に0.4%をプラスしたNGSP値を併用してきたが、ヨーロッパではNGSP値とIFCCとの併記をすすめている。世界全体のHbA1c値の精度管理とさらなる標準化の推進は今後の課題であろう。

血糖コントロール指標としてのHbA1cは、その質の高さが求められる時代になった。IDFの最新のガイドラインでは、これまでHbA1c(NGSP)6.5%未満としていた到達目標値を7.0%未満に引き上げ、安全に到達できるならさらに低い値を目指す、とした。ACCORD、ADVANCE、VADTなどの臨床試験で、厳格な血糖管理が心血管疾患の有意なリスク減少をもたらさないばかりか、死亡のリスクを有意に増加させることが明らかになったことが主たる理由である。また、食後血糖値については、食後1～2時間で測定し、低血糖にならない限り160mg/dlを目標にすると決めた。そして、HbA1c(NGSP)6.5～<7%の患者の大多数は、FPGは120mg/dl未満、食後の血糖頂値は160mg/dl未満であることから、これらの数値を目標値と定めた。日本人を対象とした研究でも、食後の血糖頂値は70～85分後であることが確かめられている。HbA1c値は絶対値のみならず、血糖幅の少ない血糖日内変動から得られた質の高いHbA1c値であることが望まれる。

～ オープニングレクチャー～

## グリコアルブミン 最近の話題

慶應義塾大学病院中央臨床検査部

石橋みどり

はじめに

グリコアルブミン(GA)はヘモグロビン A1c(HbA1c)と同様、タンパク質のアミノ基にグルコースが非酵素的に結合した糖化物で血糖管理マーカーとして広く測定されている。それぞれのタンパクの半減期により血糖変動を反映する時期が異なり、HbA1c が 1~2 ヶ月前の血糖変動を反映するのに対し、GA はアルブミンの半減期が約 17 日であることから過去 1~2 週間の状態を反映する。また、最近の研究では GA は HbA1c と異なる病態を反映している可能性が示唆されている。

GA の特徴

### 1. 血糖状態の変化を大きく反映する

グルコースはアルブミン分子内の 59 箇所のリジン残基のうち 525 番を主に 199, 281, 439 番のリジンと特異的に結合する。

グルコースとアルブミンの結合率はヘモグロビンの約 10 倍であることから、GA は血糖状態の変化に大きく変動する。

### 2. 血糖値の変動に対し迅速にレスポンスする

教育入院やインスリン強化療法等において 2 週間で確認可能な GA 測定は有用である。

### 3. 測定試料が血清である

HbA1c は全血または血球を測定対象にするのに対し GA は血清を用いる。従って前処理、専用機器が不要であり他の生化学検査と同時測定が可能である。日本赤十字社は献血者の GA 測定を開始したが、導入にはこの特性が考慮された。

GA の新たな臨床的意義

### 1. 血糖値の変動幅を反映

CGM(continuous glucose monitoring)による血糖日内変動と GA, HbA1c 値に関する研究では平均血糖、HbA1c が同レベルであっても血糖の変動幅が大きい症例で GA が高値であると報告されている。また、GA は HbA1c に比べ食後高血糖をよく反映する報告もある。

### 2. GA/HbA1c ratio

通常、GA は HbA1c の約 3 倍とされているが 1 型 DM では高値となり、インスリン分泌能(PCPR Index)と GA/HbA1c ratio の関係についての報告もある。

最近の話題

### 1. 糖尿病透析患者の血糖管理指標

透析患者では赤血球寿命の短縮、赤血球造血刺激因子製剤投与による幼若赤血球の増加などの要因により HbA1c は低値傾向となる。日本透析医学会は血糖管理指標に GA を用いることを推奨するガイドライン案を作成中である。

### 2. 妊娠中の血糖管理指標

～ オープニングレクチャー～

日本糖尿病・妊娠学会「グリコアルブミンに関する検討委員会」では正常妊婦の GA の基準範囲が 11.5～15.7%であることを報告した。更に、新生児合併症発症抑制のためには GA による血糖管理が有用であることが示された。

### 3. 日赤献血者の GA 測定

2009 年 3 月から実施された日赤献血者の GA 測定で 10 代、20 代の 74 名が GA18.3%以上という注目すべき結果が示された。

#### GA 測定の標準化

現在、GA 測定は 1 社の酵素法試薬のみに依っている。酵素法は当初臨床応用された HPLC 法の測定値にトレーサブルになるよう定めた補正式を用いて値付けされた。

GA 測定の臨床的意義の拡大や日赤他多くの施設で測定されるようになった現在、科学的正確性の高い標準法と明確に定義づけられた標準物質を用いた標準化が強く望まれる。

日本臨床化学会(JSCC)糖尿病関連指標専門委員会では 2008 年「グリコアルブミン測定の JSCC 勧告法」を報告した。本法は GA を「グルコースが結合したリジン残基を有するアルブミン」と定義し、アルブミンの全糖化リジンを測定する。基準測定操作法としてはデオキシフルクトシルリジンとリジンを同時測定する同位体希釈質量分析とした。

今後は勧告法に定めた基準測定法に基づく検量物質の作製並びにこれを用いた検量による測定値の検証と基準範囲や診断基準値の設定が求められる。

～シンポジウム1～

『新しい生体機能検査としての<sup>13</sup>C呼気試験法の有用性 - 消化器機能評価への応用 - 』

東京慈恵会医科大学外科<sup>1)</sup>、協和発酵キリン株式会社医薬マーケティング部<sup>2)</sup>

中田浩二<sup>1)</sup>、羽生信義<sup>1)</sup>、野坂千裕<sup>2)</sup>、川村雅彦<sup>1)</sup>、古西英央<sup>1)</sup>、岩崎泰三<sup>1)</sup>、三森教雄<sup>1)</sup>、小村伸朗<sup>1)</sup>、柏木秀幸<sup>1)</sup>、矢永勝彦<sup>1)</sup>

医学の発展に新しい診断技術の開発は欠かせない。種々の画像・形態診断や血液生化学検査の進歩と普及により疾病の診断能は飛躍的に向上した。一方、疾病を機能面からとらえて病態評価を行う検査法は、臨床の場であまり活用されていないがそのニーズは高く、従来の診断技術に新たな次元の情報を加えることで、より多面的な診断・病態評価を行うことが可能となる。そのような生体機能検査法として<sup>13</sup>C呼気試験法(<sup>13</sup>C法)が注目されている。<sup>13</sup>C法は簡便・非侵襲的かつ安全に行うことができ、投与する試薬を変えることでさまざまな消化器機能を測定することが可能である。また解析法の工夫(Wagner-Nelson法の導入)により、より詳細で定量的な評価が可能となった。現在、*H.Pylori*の感染診断のための<sup>13</sup>C-尿素呼気試験法が保険収載されているが、対象疾患の拡大や新たな診断薬の合成により、さらに広い領域で臨床応用されることが望まれる。

教室では、主に消化器外科手術にともなう胃の運動(貯留、排出)能や消化吸収能の変化について<sup>13</sup>C法を用いて検討してきたのでその結果について紹介する。<sup>13</sup>C法は従来の臨床検査ではとらえることが難しかった生体機能を的確に評価することが可能であり、病態解明や術式の科学的評価に有用である。

**<sup>13</sup>C-glucose 呼気試験による肝臓インスリン抵抗性評価法の開発**

東京慈恵会医科大学 臨床検査医学講座

松浦知和

肝臓インスリン抵抗性は、肝細胞のインスリン感受性低下によって、エネルギー産生効率が低下し、糖新生が亢進する病態と考えられる。脂肪肝、糖尿病、心血管障害の基礎となる病態であるが、その診断を簡易に行うことは容易ではない。我々は、空腹時<sup>13</sup>C-glucose呼気試験による肝臓インスリン抵抗性呼気試験によって、簡便かつ感度の良い肝臓インスリン抵抗性診断法を開発した。呼気中の<sup>13</sup>CO<sub>2</sub>/<sup>12</sup>CO<sub>2</sub>の存在比は、<sup>13</sup>CO<sub>2</sub>測定用赤外分光光度計POConeを用いた。空腹時の被験者に100mgの<sup>13</sup>C-glucoseを服用させ、安静を保ったまま6時間までの呼気を計10回採取し、<sup>13</sup>CO<sub>2</sub>/<sup>12</sup>CO<sub>2</sub>の存在比を測定し、<sup>13</sup>C排出速度に換算して、動態曲線を描き、そのAUC<sub>360</sub>を計測した。HOMA-IR 2.5以上のインスリン抵抗性を有する被験者では、健常者に比較してAUC<sub>360</sub>は低下していた。実際の臨床検査では、2時間での<sup>13</sup>C排出速度でより簡易に肝臓インスリン抵抗性を評価できる。

～シンポジウム2～

## 東京都東日本大震災医療救護班宮城二十陣に参加して

東京慈恵会医科大学附属柏病院 中央検査部

歳川伸一

### 1.はじめに

2011年5月23日から27日までの間、東京都と医師会の派遣要請により慈恵大学として、医師1名、看護師1名、事務員1名が気仙沼市に派遣され、事務員として臨床検査技師の私が参加した。

### 2.活動内容

気仙沼市民健康管理センター「すこやか」を救護班本部とし、慈恵チームは気仙沼市役所と気仙沼市民会館を担当した。現場の激甚状況は脱しており、慢性疾患患者の診療が主たる活動となった。また、医療救護所閉鎖時期に近いので、患者を地元の医療機関へ照会する作業も行った。

### 3.検査の現場

血糖測定キット、インフルエンザ抗原キット、マイコプラズマ抗体検査キット等の簡易キットがあったが、試薬と本体が違っていたり、遠心機が無かったりして検査は十分にできなかった。また、震災後2ヶ月以上を経過しても、患者によっては定期的な薬剤の血中濃度測定や投与量の指標になる検査を受けられず発作等の症状を訴える患者が見られた。

### 4.結語（検査技師として）

今回のように避難が長期化し激甚状況から慢性期に移行した場合には、現場に残り多くの救護所を担当し検査機器の配分や検査を行うことをコーディネートする業務が必要であったと感じた。

## 東北地方太平洋沖地震における当検査部の被害状況

～実際の被害を受けてからみえた今後の対策～

日本医科大学付属病院 中央検査部

山下純一

2011年3月11日に未曾有の大災害をもたらした、東北地方太平洋沖地震から、既に1年以上が経過したが、当時の震災の被害、影響などは、まだ記憶に新しい。東京近郊においても震度5強から5弱の強い揺れが観測され、多くの被害が報告されていた。今回、地震による当検査部の被害状況と、その対応、対策について報告する。

地震発生当時、稼働中であった生化学自動分析装置4台中3台が、想定外の揺れにより、恒温槽水が光路上に飛散したため、セルブランク異常を引き起こし、それらの修理、復旧作業を行うことになった。近年の自動分析装置は、複雑な精密構造となっており、ある程度の耐震設計、耐震構造になっているが、今回の地震のような、想定外の揺れにより生じた不具合であった。今後の対策として、停電、計画停電が実施された場合の運用、サポートセンターに連絡が取れない場合の対策、交通麻痺などの出勤困難時の人員確保などを考慮したうえで、明確な指揮命令系統の下で運用されるマニュアルの作成や定期的な訓練などが必要である。



～シンポジウム2～

## 東日本大震災における当院検査室の対応

～生化学検査を中心に～

順天堂大学医学部附属浦安病院 臨床検査医学科

林 崇、吉本晋作、喜納勝成、石 和久

平成23年3月11日に発災した東日本大震災では、当院でも建物の一部損壊、液状化現象による地盤沈下および水道管破裂による断水などの被害がでた。特に、液状化現象は当院も含め浦安市では深刻な問題であり、現在もなおその影響が残っている地域が存在する。当検査室も震災当時この液状化の影響を大きく受け、特に断水は深刻な問題であった。水道以外のライフライン、また病院システムや装置等は正常であるにもかかわらず、断水により特に生化学自動分析装置への影響が大きかった。当検査室の装置（日立7700-PPタイプ×2台）で使用する純水は1モジュールあたり50L/h（原水使用量：150L/h）であるため、装置・モジュールの使用制限、依頼項目の制限をかけるとともに、日本薬局方精製水や近隣施設の純水装置で精製された純水を頂き、人海戦術で装置タンクに直接投入し検査を行った。これらの経験を踏まえ、検査室における防災対策の見直し（精製水等の備蓄も含め）をするとともに、ドライケムなど水を使用しない機器の検証や、地域連携を見据えた近隣施設とのコミュニケーションが非常に重要であることを痛感した。

～特別講演～

## 脂質異常症の臨床検査（オーバービュー）

東京慈恵会医科大学大学院医学研究科 栄養・代謝内科学

多田 紀夫

血清脂質にはコレステロール、トリグリセライド（TG）、リン脂質、遊離脂肪酸がある。こうした脂質は単独では血中に溶け込めず、アポタンパクと呼ばれるタンパクと結合してリポタンパクと呼ばれる粒子を形成して、あるいは遊離脂肪酸にみられるようにアルブミンなどと結合し、可溶性となり血中を輸送される。脂質異常症はこのリポタンパクの代謝異常に伴い発現する。

脂質異常症の発症原因には遺伝が関与する場合、過食、寡動など生活様式が関与する場合、糖尿病、閉塞性肝胆道疾患、ネフローゼ、甲状腺機能低下症など疾患が関与する場合がある。いずれの場合でも、脂質異常症は動脈硬化性疾患の強い危険因子であり、タイプにより急性膵炎の危険因子にもなる。先に述べたリポタンパクは生成場所の相違、また、脂質含量やアポタンパク組成の相違、比重や大きさ、電気的移動度（electrical mobility）の相違によりカイロミクロン（CM）、VLDL、IDL（レムナント）、LDL、HDLと大きく5つの粒子に分けられ、それぞれのリポタンパクは異なった役割をなし、代謝動態や疾病との関連性も異なる。例えば、CMの増加は急性膵炎の発症と増悪に関与し、レムナント、LDLの増加により動脈硬化症が進展し、冠動脈疾患などの動脈硬化性疾患のリスクとなる。一方、コレステロール逆転送系を担うHDLは、減少すると動脈硬化性疾患や腎症が進展してくる。従って、脂質異常症の臨床検査ではいずれのリポタンパクが増減しているかを同定し、判断する必要がある。

おおまかな異常を推定するには、単に空腹時における血清コレステロールと血清TG値を測定すればよい。しかし、これらの値が異常高値や異常低値を示す場合は、診断と治療のために、いずれのリポタンパクの増減に伴うものであるかを見極める臨床検査が必要となる。

リポタンパクの分離分画法には、調整法と分析法がある。中でも比重の相違でリポタンパクを調整的に分画する超遠心法は分画法のゴールドスタンダードである。このほか、リポタンパクの大きさの相違を利用して分画するgel濾過法や荷電度の相違を利用したリポタンパク電気泳動法、含有するアポタンパクに注目し、そのpolyあるいはmonoclonal抗体を利用したimmunoaffinity column chromatographyなどがある。我々はheparin affinity columnを用いてVLDLをアポE-rich VLDLとアポE-poor VLDLに分画した経験から、RLP-Cの分画とそのcharacterizationに関わってきた。リポタンパク分画の最大の難点は分画に時間がかかること、大きな粒子サイズのリポタンパクであるCMとVLDLの分画が容易ではないことである。我々のグループはこれまでの経験より、ion-exchange chromatographyを利用して、10分前後の時間によりCM、VLDL、IDL、LDL、HDLを分画し、それぞれの分画のコレステロールを測定できる方法の開発に携わることができた。この方法を用いLp(a)の分画定量も可能となった。こうした技術がリポタンパクの臨床的把握に利用され、より多くの症例が動脈硬化性疾患や急性膵炎の発症から免れることになることを期待する。

～ 特別講演 ～

## 診断マーカーとしての脂質検査 動脈硬化と神経障害

順天堂大学医学部 臨床検査医学

三井田 孝

脂質異常症は、動脈硬化の確立した危険因子であり、血中の総コレステロール、トリグリセライド、LDL-C、HDL-Cほか多くの検査項目が臨床で使用されている。しかし、ヒトの体においてコレステロールの約4分の1は中枢神経系に存在する。中枢神経系のコレステロールの半減期は約5年と長く、これらは髄液中のリポ蛋白を介し再利用されている。現在は、中枢神経系の脂質代謝の状態を把握する検査はない。

中枢神経系の脂質代謝には、血中の脂質と同様に各種のトランスポーター、リポ蛋白受容体が関与している。近年の研究の進歩により、これらの因子がアルツハイマー病の発症や進展に関与している可能性が強く示唆されている。たとえば、中枢神経系には複数のABCトランスポーターが発現している。そのうちのひとつであるABCA1は、細胞膜からコレステロールを引き抜く際のトランスポーターで、HDL新生経路において重要な蛋白である。アルツハイマー病のモデルマウスにLXRアゴニストを投与すると、海馬のABCA1の発現が高まる。そして、海馬のアミロイド $\beta$  1-42の量が減少し、モデルマウスに認められた記憶障害が回復する。中枢神経系に発現しているリポ蛋白受容体は、アポEを認識する。そのひとつであるLRP1は、髄液中のアミロイド $\beta$ を細胞内に取り込み、血中へ放出する作用がある。別の受容体のLR11は、アミロイド $\beta$ の前駆体であるAPPからアミロイド $\beta$ の切り出しを阻害することが知られ、アルツハイマー病では神経細胞のLR11の発現が低下している。そのほか、LPR4はシナプス形成に関与することもわかっている。

近い将来、アルツハイマー病の根本的な治療薬が臨床応用されることが予想され、中枢神経系の細胞障害を血中で検出できる検査が望まれる。そこで、神経細胞で酵素的にコレステロールから変換される24S-ヒドロキシコレステロールと、末梢組織でコレステロールに変換されて中枢神経系に移行する27-ヒドロキシコレステロールの測定系を新潟薬科大と共同で確立した。現在、フェニルケトン尿症の成人例について、血中フェニルケトン濃度と上記のオキシステロールの関係などを検討しているところである。GC-MSによる測定は検体数の処理能が低く、新たな方法の開発が望まれる。