項番	コード	項目名	データ型(属性)	最大文字数	項目値の範囲	入力値の範囲	入力形式	コード値
1	12900100	診断のカテゴリー Definite：診断の根拠となるA-①を認めるものを生化学診断例とし、A-②と③を施行し（必要に応じてA-④とBを施行し）、以下の病型に該当する			1～2			1:1.該当 2:2.非該当
2	12900200	診断のカテゴリー Definite：診断の根拠となるA-①を認めるものを生化学診断例とし、A-②と③を施行し（必要に応じてA-④とBを施行し）、以下の病型に該当する 選択肢			1～3			1:PAH欠損症 2:BH_4欠損症 3:BH_4反応性高Phe血症
3	12900300	A. 症状 ①アミノ酸分析（HPLC法）：血中フェニルアラニン値2mg/dL（120μmol/L）以上			1～3			1:1.該当 2:2.非該当 3:3.不明
4	12900400	A. 症状 ②プテリジン分析：BH_4欠損症の異常パターンが見られる			1～3			1:1.該当 2:2.非該当 3:3.不明
5	12900500	A. 症状 ③DHPR酵素解析：DHPR欠損症ではDHPR活性の著しい活性低下を認める			1～3			1:1.該当 2:2.非該当 3:3.不明
6	12900600	A. 症状 ④BH_4・1回負荷試験			1～3			1:1.変化なし 2:2.正常化 3:3.20%以上低下
7	12900700	A. 症状 ④BH_4・1回負荷試験（参考）乳児期後半にBH_4・1週間投与試験にて血中Phe値が投与前より30%以上の低下を認める			1～3			1:1.該当 2:2.非該当 3:3.不明
8	12900800	B. 遺伝学的検査 遺伝子異常の有無			1～3			1:1.あり 2:2.検査範囲内異常なし 3:3.検査未実施
9	12900900	B. 遺伝学的検査 異常があった遺伝子を選択する。			1			1:PAH
10	1020100	先天性代謝異常症の重症度評価 総合評価（以下のIからVIまでの各評価および総合点をもとに選択する）			1～4			この項目は自動入力項目です。詳細は「別紙02【難病のみ】自動入力項目について.xlsx」をご参考ください。 1:重　症（4点の項目が1つでもある場合） 2:重　症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合） 3:中等症（加点した総点数が3～6点の場合） 4:軽　症（加点した総点数が0～2点の場合）
11	1020200	先天性代謝異常症の重症度評価 I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）			1～4			1:a.治療を要しない(0) 2:b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) 3:c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) 4:d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
12	1020300	先天性代謝異常症の重症度評価 II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）			1～5			2:b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) 3:c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) 4:d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) 5:e.経管栄養が必要である(4)
13	1020400	先天性代謝異常症の重症度評価 III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）			1～4			2:b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1) 3:c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2) 4:d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)
14	1020500	先天性代謝異常症の重症度評価 IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			1～4			2:b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) 3:c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) 4:d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）(4)
15	1020600	先天性代謝異常症の重症度評価 V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			1～4			がない(0) 2:b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) 3:c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) 4:d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓
16	1020700	先天性代謝異常症の重症度評価 VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）			1～4			1:a.自立した生活が可能(0) 2:b.何らかの介助が必要(1) 3:c.日常生活の多くで介助が必要(2) 4:d.生命維持医療が必要(4)
17	1020800	先天性代謝異常症の重症度評価 I～VI合計	数字（半角）	2			整数	この項目は自動入力項目です。詳細は「別紙02【難病のみ】自動入力項目について.xlsx」をご参考ください。

18	1200100	症状の概要、経過、特記すべき事項など	文字列（全角）	500			なし	
19	1100100	人工呼吸器に関する事項 使用の有無			1			1:1.あり
20	1100200	人工呼吸器に関する事項 開始時期	文字列（半角）	6			半角数字	
21	1100300	人工呼吸器に関する事項 離脱の見込み			1～2			1:1.あり 2:2.なし
22	1100400	人工呼吸器に関する事項 種類			1～2			1:1.気管切開孔を介した人工呼吸器 2:2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
23	1100500	人工呼吸器に関する事項 施行状況			1～4			1:1.間欠的施行 2:2.夜間に継続的に施行 3:3.一日中施行 4:4.現在は未施行
24	1100600	人工呼吸器に関する事項 生活状況 食事			1～3			1:自立 2:部分介助 3:全介助
25	1100700	人工呼吸器に関する事項 生活状況 車椅子とベッド間の移動			1～4			1:自立 2:軽度介助 3:部分介助 4:全介助
26	1100800	人工呼吸器に関する事項 生活状況 整容			1～2			1:自立 2:部分介助/不可能
27	1100900	人工呼吸器に関する事項 生活状況 トイレ動作			1～3			1:自立 2:部分介助 3:全介助
28	1101000	人工呼吸器に関する事項 生活状況 入浴			1～2			1:自立 2:部分介助/不可能
29	1101100	人工呼吸器に関する事項 生活状況 歩行			1～4			1:自立 2:軽度介助 3:部分介助 4:全介助
30	1101200	人工呼吸器に関する事項 生活状況 階段昇降			1～3			1:自立 2:部分介助 3:不能
31	1101300	人工呼吸器に関する事項 生活状況 着替え			1～3			1:自立 2:部分介助 3:全介助
32	1101400	人工呼吸器に関する事項 生活状況 排便コントロール			1～3			1:自立 2:部分介助 3:全介助
33	1101500	人工呼吸器に関する事項 生活状況 排尿コントロール			1～3			1:自立 2:部分介助 3:全介助