

告示番号		17		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3		
病名	1 フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 ()		資格取得年月日 年 月 日							
氏名	(セイメイ) (姓)		以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()									
生年月日	年 月 日				性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定				
出生地	都道府県 () 市区町村 ()									
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日						
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢 満 歳 か月 日							
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%			
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)								
現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
最終受診日	(年 月 日)									
病型	病型 (フェニルケトン尿症): [フェニルアラニン水酸化酵素 (PAH) 欠損症 ・ BH4欠損症 ・ BH4反応性高フェニルアラニン血症]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏: [なし ・ あり]									
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (フェニルケトン尿症): [フェニルアラニン水酸化酵素 (PAH) 欠損症 ・ BH4欠損症 ・ BH4反応性高フェニルアラニン血症]									
症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏: [なし ・ あり]									
その他	症状 (その他): ()									
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
プテリジン分析	血漿	BH4欠損症の異常パターン: [なし ・ あり ・ 不明]								
	尿	BH4欠損症の異常パターン: [なし ・ あり ・ 不明]								
	髄液	BH4欠損症の異常パターン: [なし ・ あり ・ 不明]								
アミノ酸分析 (血漿)	フェニルアラニン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
酵素活性測定 (ろ紙血)	ジヒドロプテリジン還元酵素 (DHPR) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 活性低下: [なし ・ あり] 測定値: () 基準値: ()									
負荷試験	BH4・1回負荷試験 (BH4 10mg/kg/回): [未実施 ・ 実施]				フェニルアラニン値の変化: [変化なし ・ 正常化 ・ 20%以上低下]					
	BH4・1週間投与試験 (BH4 20mg/kg/日): [未実施 ・ 実施]				フェニルアラニン値の30%以上の低下: [なし ・ あり]					
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		脳萎縮: [なし ・ あり] 白質病変: [なし ・ あり]					

告示番号 **17** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) PAH遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	フェニルアラニン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 脳萎縮：[なし ・ あり] 白質病変：[なし ・ あり]
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) PAH遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	天然型BH4製剤サブプロテリン塩酸塩：[なし ・ あり] L-Dopa：[なし ・ あり] 5-HTP：[なし ・ あり] 葉酸：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：フェニルアラニン除去ミルク配合散：[未実施 ・ 実施] 低フェニルアラニンペプチド粉末 (MP-11)：[未実施 ・ 実施] フェニルアラニン無添加総合アミノ酸粉末 (A-1)：[未実施 ・ 実施] 自然タンパク制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他)：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日