

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		☐ 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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI			
										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]											

