

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〈継続申請用〉		1/2		
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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 転入 → ()				
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 (申請時) ※直近の状況を記載														
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]												
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 (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・ビネー式 ・ 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製剤サプロプテリン塩酸塩 : [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		（				）	

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