

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)		1/2		
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	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
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	肥満度	%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日			
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()									
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	治癒・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										
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]				

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)		2/2
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 脳萎縮: [なし ・ あり]	実施日: (年 月 日)	白質病変: [なし ・ あり]					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日)	PAH遺伝子異常: [なし ・ あり]					
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] 脳萎縮: [なし ・ あり]	実施日: (年 月 日)	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] 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: ()	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日)	PAH遺伝子異常: [なし ・ あり]					
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製剤サプロテリン塩酸塩: [なし ・ あり] L-Dopa: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	5-HTP: [なし ・ あり]	葉酸: [なし ・ あり]					
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] 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): ()	低フェニルアラニンペプチド粉末 (MP-11): [未実施 ・ 実施]						
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					
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		
医療機関住所			診療科					
			医師名					
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()					