

病名	<b>1 フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)</b>					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		
<b>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</b>									
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): ( )								
<b>臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載</b>									
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): ( )								
<b>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</b>									
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 ] 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): ( )	
<b>検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載</b>		
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): ( )	
<b>その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載</b>		
合併症	合併症: [ なし ・ あり ] 詳細: ( )	
<b>経過 (申請時) ※直近の状況を記載</b>		
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 ] 5-HTP: [ なし ・ あり ] 薬酸: [ 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	

**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 \_\_\_\_\_ (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ( \_\_\_\_\_ )