

# 新生兒苯酮尿症篩檢陽性個案確認報告單

## 一、個案基本資料：

個案姓名：\_\_\_\_\_ 男， 女； 父/母姓名：\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

出生日期：\_\_\_\_\_ 初檢採集機構：\_\_\_\_\_ 病歷號：\_\_\_\_\_

出生史：接生醫院：\_\_\_\_\_； G\_\_\_\_P\_\_\_\_A\_\_\_\_ 懷孕週數：\_\_\_\_\_

出生方式： 自然生產， 真空吸引， 剖腹產

出生體重：\_\_\_\_\_ gm 身高：\_\_\_\_\_ cm 頭圍：\_\_\_\_\_ cm

地 址：\_\_\_\_\_ 電 話：( ) \_\_\_\_\_

## 二、篩檢結果：

項目	編號	採集日期	Phe(mg/dL)	參考範圍	備註
初檢					
複檢					

## 三、確認經過：

轉介醫院：\_\_\_\_\_ 轉介醫院病歷號：\_\_\_\_\_

主治醫師：\_\_\_\_\_ 聯絡電話：\_\_\_\_\_

門診日期： 年 月 日 住院日期： 年 月 日至 年 月 日

一般學理檢查：體重：\_\_\_\_\_ gm 身高：\_\_\_\_\_ cm 頭圍：\_\_\_\_\_ cm

黃疸 (Bilirubin \_\_\_\_\_mg/dL, at \_\_\_\_\_days of age)

餵食差， 活力差

臨床診斷： 黃頭髮 膚色蒼白 皮膚乾燥 尿有異味 身上有怪味

發育遲緩 痙攣 其他\_\_\_\_\_

## 四、實驗室檢查結果

### 1、尿液定性分析：

Ferric chloride test： negative， positive， trace， 其他\_\_\_\_\_

2,4-Dinitrophenylhydrazine test： negative， positive， trace， 其他\_\_\_\_\_

### 2、BH<sub>4</sub> 口服負荷試驗前檢驗：

(1)血清：Phe 濃度 \_\_\_\_\_ (Ref.Range : \_\_\_\_\_ )  
 Tyr 濃度 \_\_\_\_\_ (Ref.Range : \_\_\_\_\_ )

(2)尿液喋呤分析：

家族成員	Biopterin (B)*	Neopterin (N)	$\frac{B}{B+N}$ %	參考範圍
父親				
母親				
個案				

\* mmol / mol Creatinine

(3)尿液有機酸分析(GC/MS)結果：

正常， 有異常有機酸代謝產物\_\_\_\_\_

(4)血液 DHPR 活性測定：\_\_\_\_\_ (Ref.Range : \_\_\_\_\_ )

3、BH<sub>4</sub> 口服負荷試驗之結果：

non-response , response , partial-response

4、其他檢查：

五、綜合診斷：

六、治療方法：

七、開始治療日期： 年 月 日

八、備 註：

醫師簽名：\_\_\_\_\_

日 期： 年 月 日

\*\* 填寫完畢後，請寄回xxxxxx 新生兒篩檢中心，地址：xxxxxxxxxx

電話：(xx)xxx-xxxx；FAX：(xx)xxx-xxxx

以下由篩檢中心填寫

作業項目	初 檢	複 檢	轉 介	確認檢查	開始治療
日 期					
個案年齡(天)					

FORM RH-6