附件5

苯丙酮尿症诊断标准、门诊检查和治疗项目

一、诊断标准

**(一)临床表现**

苯丙酮尿症患儿出生时大多表现正常，新生儿时期无明显特殊的临床症状，部分患儿可能出现喂养困难、呕吐、易激惹等非特异性症状。未经治疗的患儿3-4个月后逐渐表现出智力发育落后和运动发育落后，头发由黑变黄，皮肤白，全身和尿液有特殊鼠臭味，常有湿疹。

**（二）实验室检查**

1、筛查试验：血苯丙氨酸浓度（串联质谱法）大于120umol/L（2mg/dl），苯丙氨酸/酪氨酸（Phe/Tyr）>2.0。

2、鉴别诊断：尿蝶呤谱分析、血DHPR检测及BH4负荷试验结果符合苯丙酮尿症分型鉴别。

3、确诊试验：通过基因诊断明确患儿PAH基因突变类型符合经典型PKU，BH4相关基因突变类型符合BH4缺乏症。

4、除外其他病因造成的高苯丙氨酸血症。

**（三）建档资料**

1、病史资料（含门诊病历或住院病历）：专案病历；

2、血苯丙氨酸测定:串联质谱试验含酪氨酸测定；

3、尿蝶呤谱分析或基因测定。

二、苯丙酮尿症门诊检查项目

1. 苯丙氨酸测定；
2. 脑电图；
3. 脑电视频监测；
4. 磁共振平扫（头颅）；

三、苯丙酮尿症门诊治疗项目

**（一）饮食治疗**

无（低）苯丙氨酸配方奶粉；

无（低）苯丙氨酸蛋白粉；

低苯丙氨酸大米；

低苯丙氨酸面粉。

1. **药物治疗**

左旋多巴；

四氢叶酸。