

**重庆市人力资源和社会保障局
关于将苯丙酮尿症（含四氢生物蝶呤缺乏症）
纳入城乡居民合作医疗保险特殊疾病范围的通
知**

渝人社发〔2016〕14号

各区县（自治县）人力资源和社会保障局、北部新区社会保障局、万盛经开区人力资源和社会保障局，有关单位：

根据《重庆市人民政府办公厅关于印发重庆市城镇职工医疗保险市级统筹办法和重庆市城乡居民合作医疗保险市级统筹办法的通知》（渝办发〔2011〕293号）、《重庆市人民政府办公厅转发市卫生局等部门关于开展儿童重大疾病医疗保障试点工作实施意见的通知》（渝办发〔2010〕263号）和《重庆市人力资源和社会保障局重庆市卫生局关于印发城乡居民合作医疗保险特殊疾病管理暂行办法的通知》（渝人社发〔2012〕102号），为进一步完善医疗保险政策，减轻参保患者的个人医疗费用负担，根据我市城乡居民合作医疗保险特殊疾病管理的有关精神，经研究，决定调整特殊疾病范围，现将就有关事宜通知如下：

一、将苯丙酮尿症（含四氢生物蝶呤缺乏症）（限0—18岁

含 18 岁患儿) 纳入城乡居民合作医疗保险 (以下简称居民医保) 特殊疾病重大疾病范围。

二、苯丙酮尿症的诊断标准。

1. 苯丙酮尿症。

血苯丙氨酸浓度持续 $\geq 6\text{mg/dl}$ ，完成鉴别诊断后，确诊为苯丙酮尿症。

2. 四氢生物蝶呤缺乏症。

经血苯丙氨酸检测、尿蝶呤谱分析、红细胞 DHPR 活性检测、串联质谱检测、基因检测为四氢生物蝶呤缺乏症。

三、苯丙酮尿症 (含四氢生物蝶呤缺乏症) 纳入居民医保支付的费用范围。

1. 苯丙酮尿症患儿门诊检查费用 (包括血苯丙氨酸检测、串联质谱检测、尿蝶呤谱分析、红细胞 DHPR 活性检测、基因检测、血常规、微量元素、肝肾功、骨龄测定、儿童体检、智力测评、颅脑核磁共振等) ; 购买治疗用低苯丙氨酸食品 (pku 专用奶粉、蛋白粉、米、面等) 费用。

2. 四氢生物蝶呤缺乏症患儿门诊检查费用 (包括血苯丙氨酸检测、串联质谱检测、尿蝶呤谱分析、红细胞 DHPR 活性检测、基因检测、血常规、泌乳素、微量元素、肝肾功、骨龄测定、儿童体检、智力测评、颅脑核磁共振等) ; 治疗用四氢生物蝶呤和神经递质前质药物 (L-多巴、5-羟色氨酸、四氢叶酸等) 及购

买治疗用低苯丙氨酸食品（pku 专用奶粉、蛋白粉、米、面等）费用。

四、苯丙酮尿症（含四氢生物蝶呤缺乏症）费用报销。

苯丙酮尿症（含四氢生物蝶呤缺乏症）实行单病种限额报销，报销比例 70%，报销限额 1.4 万元/人/年。

五、定点治疗。

苯丙酮尿症（含四氢生物蝶呤缺乏症）实行定点治疗，目前经过重庆市卫生计生委批准的定点治疗机构为重庆市妇幼保健院、重庆医科大学附属儿童医院。

六、请各区县（自治县）严格按照《重庆市人力资源和社会保障局重庆市卫生局关于印发城乡居民合作医疗保险特殊疾病管理暂行办法的通知》（渝人社发〔2012〕102 号）及我市特殊疾病的有关规定加强管理。

七、本通知 2016 年 3 月 1 日起执行。

重庆市人力资源和社会保障局

2016 年 1 月 27 日