

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|---|--|--|--|--|---|--|-------------|--|----------------------|--|-----------------------------|--|----------|--|--------|--|---------------|--|--------|--|
| 告示番号 | | 25 | | 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 | | (| | | | 年度 | | 小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用） | | 1/3 | | | | | | | |
| 病名 | | 25 ファイファアー（Pfeiffer）症候群 | | | | | | | | 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 | | 肥満度 | | | | % | |
| | | | | 年 | | 月 | | | | 日 | | 年 | | | | | | | | | |
| 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 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 身体所見 | | 頭囲：()cm 頭囲SD：() 頭蓋変形：[なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋] 水頭症：[なし ・ あり] キアリ奇形：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 病型 | | 頭蓋骨縫合早期癒合部位：[矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合] 癒合部位 (その他)：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 特異的主要症状等 | | 過成長：[なし ・ あり] 頭蓋：頭蓋縫合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂、クローバーリーフ頭蓋：[なし ・ あり] 顔面：眼球突出、斜視、幅広く平坦な鼻根、小さな鼻、耳介低位、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄／閉塞、外耳道狭窄／閉鎖、伝音性難聴：[なし ・ あり] 頸部：脊髓空洞症、環軸椎脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形：[なし ・ あり] 四肢：幅広く短く外反した母指／趾、皮膚性合指、肘関節拘縮：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 筋・骨格 | 骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[なし ・ あり] 合指 (趾) 症：[なし ・ あり] 手指異常：[なし ・ あり] 足趾異常：[なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他)：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 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] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり] 嚥下障害：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | てんかん：[なし ・ あり] 発作型：() 頻度：[日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | 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)：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 呼吸器・循環器 | 呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 眼 | 眼球突出：[なし ・ あり] 斜視：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 耳鼻咽喉 | 滲出性中耳炎：[なし ・ あり] 外耳道狭窄・閉鎖：[なし ・ あり] 耳管狭窄：[なし ・ あり] 聴力障害：[なし ・ あり] 聴力 (右)：()dB 聴力 (左)：()dB | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| その他 | 体温調節異常：[なし ・ あり] 頭蓋内圧亢進：[なし ・ あり] 小顎症：[なし ・ あり] 眼窩間距離開大：[なし ・ あり] 症状 (その他)：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 身体所見 | | 頭囲：()cm 頭囲SD：() 頭蓋変形：[なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋] 水頭症：[なし ・ あり] キアリ奇形：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 病型 | | 頭蓋骨縫合早期癒合部位：[矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合] 癒合部位 (その他)：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 筋・骨格 | 骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[なし ・ あり] 合指 (趾) 症：[なし ・ あり] 手指異常：[なし ・ あり] 足趾異常：[なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他)：() | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 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] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり] 嚥下障害：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

受給者番号（ ） 患者氏名（ ）

| | | | | | | | | |
|--|---|--|----------------------|--|---|-----------------------|--|-----|
| 告示番号 | | 25 | 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群（ ） | | 年度 | 小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用） | | 2/3 |
| 症状 | 精神・神経 | てんかん：[なし ・ あり] 発作型：（ ） 頻度：[日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位] | | | | | | |
| | | 発達障害：[なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症：[なし ・ あり ・ 不明] 発達障害（その他）：（ ） | | | 自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症：[なし ・ あり ・ 不明] | | | |
| | 呼吸器・循環器 | 呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：（ ） | | | | | | |
| | 眼 | 眼球突出：[なし ・ あり] 斜視：[なし ・ あり] | | | | | | |
| | 耳鼻咽喉 | 滲出性中耳炎：[なし ・ あり] 外耳道狭窄・閉鎖：[なし ・ あり] 耳管狭窄：[なし ・ あり] 聴力障害：[なし ・ あり] 聴力（右）：（ ）dB 聴力（左）：（ ）dB | | | | | | |
| | その他 | 体温調節異常：[なし ・ あり] 頭蓋内圧亢進：[なし ・ あり] 小顎症：[なし ・ あり] 眼窩間距離開大：[なし ・ あり] 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 | | | | | | | | |
| 画像検査 | 単純X線検査（手指・足趾）：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | CTまたはMRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 部位：（ ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | 画像検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 部位：（ ） 頭蓋内圧亢進：[なし ・ あり] 頭蓋縫合早期癒合：[なし ・ あり] 顔面骨の低形成：[なし ・ あり] 所見（その他）：（ ） | | | | | | | |
| | 発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施時年齢：（ 年 か月 ） 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：（ ） | | | | | | | |
| 遺伝学的検査 | 染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | FISH：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | マイクロアレイ染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | 遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） FGFR2遺伝子異常：[なし ・ あり] FGFR1遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：（ ） | | | | | | | |
| | 遺伝学的検査（その他）：（ ） | | | | | | | |
| | 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 | | | | | | | | |
| 画像検査 | 単純X線検査（手指・足趾）：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | CTまたはMRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 部位：（ ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | 画像検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 部位：（ ） 頭蓋内圧亢進：[なし ・ あり] 頭蓋縫合早期癒合：[なし ・ あり] 顔面骨の低形成：[なし ・ あり] 所見（その他）：（ ） | | | | | | | |
| | 発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施時年齢：（ 年 か月 ） 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：（ ） | | | | | | | |
| 遺伝学的検査 | 染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | FISH：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | マイクロアレイ染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ） | | | | | | | |
| | 遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ） FGFR2遺伝子異常：[なし ・ あり] FGFR1遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：（ ） | | | | | | | |
| | 遺伝学的検査（その他）：（ ） | | | | | | | |
| | 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 | | 抗てんかん薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（ ） | | | | | | | |
| 呼吸管理 | | 酸素療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり] | | 経鼻エアウェイ：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり] | | 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] | | | |
| 栄養管理 | | 経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] | | | | 中心静脈栄養：[なし ・ あり] | | | |
| 手術 | | 頭蓋骨手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] | | 実施日：（ 年 月 日 ） | | 実施回数：（ ）回目 | | （ ） （ ） | |
| | | 眼窩手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] | | 実施日：（ 年 月 日 ） | | 実施回数：（ ）回目 | | （ ） （ ） | |
| | | 顔面骨手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] | | 実施日：（ 年 月 日 ） | | 実施回数：（ ）回目 | | （ ） （ ） | |
| | | 水頭症手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] | | 実施日：（ 年 月 日 ） | | 実施回数：（ ）回目 | | （ ） （ ） | |
| | | 大後頭孔減圧術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] | | 実施日：（ 年 月 日 ） | | 実施回数：（ ）回目 | | （ ） （ ） | |
| | | 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 （ | | | | ） | |