

告示番号		28		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		
		年 月 日		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		
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:脊髄空洞症、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 ]									

告示番号		28		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 ]					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):( )										
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	発達・知能指数検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 実施時年齢:( 歳 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	発達・知能指数検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 実施時年齢:( 歳 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 ]      経鼻エアウェイ: [ なし ・ あり ]      非侵襲的陽圧換気療法: [ なし ・ あり ] 気管切開管理: [ なし ・ あり ]      人工呼吸管理: [ 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 術式: ( ) 所見: ( )
	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 術式: ( ) 所見: ( )
	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 術式: ( ) 所見: ( )
	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 術式: ( ) 所見: ( )
	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 術式: ( ) 所見: ( )
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 (      )