

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 (継続申請用) 1/2										
病名	25 ファイファア (Pfeiffer) 症候群						受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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		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(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]								
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(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:()									

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 (継続申請用)		2/2
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 ()		