

183 ファイファア症候群

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	--	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 頭蓋	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> 小脳扁桃下垂 <input type="checkbox"/> クローバーリーフ頭蓋 <small>*頭蓋縫合早期癒合の場合、以下より選択</small>		
	部位	<input type="checkbox"/> 両側冠状縫合 <input type="checkbox"/> 右冠状縫合 <input type="checkbox"/> 左冠状縫合 <input type="checkbox"/> 矢状縫合 <input type="checkbox"/> 右人字縫合 <input type="checkbox"/> 左人字縫合 <input type="checkbox"/> 右鱗状縫合 <input type="checkbox"/> 左鱗状縫合 <input type="checkbox"/> 前頭縫合	
2. 顔面	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 眼球突出 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 幅広く平坦な鼻根 <input type="checkbox"/> 小さな鼻 <input type="checkbox"/> 耳介低位 <input type="checkbox"/> 上顎骨低形成 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞 <input type="checkbox"/> 後鼻孔狭窄／閉塞 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄／閉鎖 <input type="checkbox"/> 伝音性難聴		

3. 頸部	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 環軸椎脱臼 <input type="checkbox"/> 頸椎癒合 <input type="checkbox"/> 喉頭気管奇形		
4. 四肢	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 幅広で短く外反した母指/趾 <input type="checkbox"/> 皮膚性合指 <input type="checkbox"/> 肘関節拘縮		
5. 心・血管： ファロー四徴症など 先天性心疾患	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	疾患名		
	<input type="checkbox"/> 心室中隔欠損 <input type="checkbox"/> 心房中隔欠損		
6. 精神運動発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度		
	IQ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	DQ

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 画像検査所見	単純頭部 X 線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部 X 線規格写真、 オルソパントモ写真などで、以下を認める		
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 顔面骨の低形成		
2. 眼科的所見	視力、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、以下を認める		
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進症状 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 外斜視 <input type="checkbox"/> 内斜視 <input type="checkbox"/> 上下斜視 <input type="checkbox"/> V 型 <input type="checkbox"/> A 型 <input type="checkbox"/> なし		
	<input type="checkbox"/> 眼球突出 <input type="checkbox"/> 閉瞼不全 <input type="checkbox"/> 亜脱臼 <input type="checkbox"/> 角膜障害 <input type="checkbox"/> 睫毛内反		

3. 耳鼻科的所見	単純頭部X線写真、CT、ポリソムノグラフィーなどで a. を認める。または聴力検査、CT、鼓膜所見などで b. ~d. のいずれかを認める
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> a. 上気道閉塞 <input type="checkbox"/> 気管切開後管理中 <input type="checkbox"/> 在宅補助呼吸療法 <input type="checkbox"/> 在宅酸素療法 <input type="checkbox"/> 下咽頭チューブにて管理中 <input type="checkbox"/> b. 滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> c. 外耳道狭窄／閉鎖 <input type="checkbox"/> d. 伝音性難聴

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 1. FGFR1 の変異 Pro252Arg <input type="checkbox"/> 2. FGFR2 の変異 IgIII ドメイン <input type="checkbox"/> 3. その他の変異	

D. 治療の内容

頭蓋	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="checkbox"/> 頭蓋形成術 <input type="checkbox"/> V-P シヤント術 <input type="checkbox"/> 頰椎固定術 <input type="checkbox"/> その他の治療 <small>*その他の治療を選択の場合、以下に記入</small>
顔面	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="checkbox"/> 顎顔面形成術 <input type="checkbox"/> 歯科矯正治療 <input type="checkbox"/> 中耳炎に対する手術 <input type="checkbox"/> その他の治療 <small>*その他の治療を選択の場合、以下に記入</small>
頸部	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="checkbox"/> 気管形成術 <input type="checkbox"/> その他の治療 <small>*その他の治療を選択の場合、以下に記入</small>

四肢	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	<input type="checkbox"/> 合指症手術	<input type="checkbox"/> 合趾症手術 <input type="checkbox"/> その他の治療
	*その他の治療を選択の場合、以下に記入	
小脳扁桃下垂	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	手術名	
その他の治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 *1を選択の場合、以下に記入 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	

<診断のカテゴリー>

Definite : C. 遺伝学的検査にて1. または2. の遺伝子変異を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
---	--

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症候がない

1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）

2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）

3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）

4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）

5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- 0. 症候なし
- 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0. 症候なし
- 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

視覚

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
-------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

聴覚

高度難聴以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 0. 25dBHL 未満（正常）	<input type="checkbox"/> 1. 25dBHL 以上 40dBHL 未満（軽度難聴）		
<input type="checkbox"/> 2. 40dBHL 以上 70dBHL 未満（中等度難聴）	<input type="checkbox"/> 3. 70dBHL 以上 90dBHL 未満（高度難聴）		
<input type="checkbox"/> 4. 90dBHL 以上（重度難聴）			
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日
診断年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 か月間で最も悪い状態を記載してください。
- 診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12 日健発 1112 第 1 号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- 審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。