

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	
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日					
氏名	(セイメイ) (姓)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓)		
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()					
生年月日	年 月 日			性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定	
出生地	都道府県 () 市区町村 ()					
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日			
発症時期	年 月 頃	記載時の年齢	満 歳 か月 日			
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	年 月 日	肥満度 %	
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	治療 ・ 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						
最終受診日	(年 月 日)					
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、環軸性脱臼、頸性癒合、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] 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	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
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 ()
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
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日