告示番号 32 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〉

病名	25 ファイファー（Pfeiffer）症候群	受付種別	□ 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） （姓名）	以前の登録氏名 （変更のある場合）	（セイメイ） （姓名）		
住所	郵便番号 （ ー ） 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） 年 月 日	体重（測定日）	kg （ SD） 年 月 日	BMI 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

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、環軸椎脱臼、頚椎癒合、喉頭気管奇形：[なし ・ あり] 四肢：幅広で短く外反した母指／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 32 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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 32　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〉 3/3

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