

## 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"/> <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"/> <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 <small>*その他の治療を選択の場合、以下に記入</small>	
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

- 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。
- 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。