

## 177 ジュベール症候群関連疾患

## ■ 患者情報

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	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	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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			
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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	
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級)	
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 (障害者手帳)	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級)	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

1. 有馬症候群
<input type="checkbox"/> Definite 1 : A-1~4 の全てかつB-1 を満たし、D-1 を除外できる <input type="checkbox"/> Definite 2 : A-1 及びA-2 又はA-4、かつB-1 及びB2~7 のうち4項目以上、かつCEP290 に 変異を認める <input type="checkbox"/> Probable : A-1 及びA-4、かつB-1 及びB2~7 のうち4項目以上を満たし、D-1 を除外できる <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない
2. ジュベール症候群関連疾患 (有馬症候群以外)
<input type="checkbox"/> Definite 1 : A-1 及びA-5、かつB-1-①を満たし、D-2 を除外できる <input type="checkbox"/> Definite 2 : A-1 及びA-5、かつA-6 又はA-7、かつB-1-①又はB-1-②、Cを満たす <input type="checkbox"/> Probable : A-1 及びA-5、かつA-6 又はA-7、かつB-1-②を満たし、D-2 を除外できる <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

診断

<input type="checkbox"/> 1. 有馬症候群 <input type="checkbox"/> 2. ジュベール症候群関連疾患 (有馬症候群以外)
--

A. 症状

1. 精神運動発達遅滞 *有馬症候群の場合、重度の症状	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 乳幼児期から思春期に生ずる進行性腎機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 病初期からみられる視覚障害 (網膜部分欠損などを伴うことあり)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 顔貌の特徴：眼瞼下垂 (片側あるいは両側性で症状の変動があることがある)、および眼窩間解離、鼻根扁平、大きな口を伴うことがある	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 筋緊張低下 (主に乳児期) または運動失調の存在あるいは既往	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 異常な呼吸 (無呼吸、多呼吸、失調呼吸など)、またはその既往	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 眼球運動失行・眼振・斜視など眼球運動の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見

1. 頭部 CT、MRI 所見での神経放射線学的異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> ① Molar Tooth Sign (MTS) を有する脳幹や小脳虫部の形成異常 <input type="checkbox"/> ② MTS はないが小脳虫部の形成異常
2. 血液検査 (いずれかを満たす)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 貧血 <input type="checkbox"/> 高 BUN <input type="checkbox"/> 高クレアチニン血症
3. 尿検査 (いずれかを満たす)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 低浸透圧尿 <input type="checkbox"/> 尿中 $\beta 2$ マイクログロブリン高値 <input type="checkbox"/> 尿中 NAG 高値
4. 網膜電図 (ERG) 検査 (いずれかを満たす)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 反応消失 <input type="checkbox"/> 著減
5. 腎 CT、MRI、超音波検査により多発性腎嚢胞を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 腎生検によりネフロン癆を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 腹部エコー検査により肝障害を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 脂肪肝 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 肝硬変

### C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし	<input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> CEP290 <input type="checkbox"/> AHI1 <input type="checkbox"/> ARL13B <input type="checkbox"/> ARL3 <input type="checkbox"/> ARMC9 <input type="checkbox"/> B9D1 <input type="checkbox"/> B9D2 <input type="checkbox"/> C2CD3 <input type="checkbox"/> CC2D2A <input type="checkbox"/> CELSR2 <input type="checkbox"/> CEP41 <input type="checkbox"/> CEP104 <input type="checkbox"/> CEP120 <input type="checkbox"/> CEP164 <input type="checkbox"/> CLUAP1 <input type="checkbox"/> CPLANE1 (C50RF42) <input type="checkbox"/> CSPP1 <input type="checkbox"/> EXOC8 <input type="checkbox"/> FAM149B1 <input type="checkbox"/> HYLS1 <input type="checkbox"/> IFT172 <input type="checkbox"/> INPP5E <input type="checkbox"/> KATNIP (KIAA0556) <input type="checkbox"/> KIAA0586 <input type="checkbox"/> KIAA0753 <input type="checkbox"/> KIF7 <input type="checkbox"/> MKS1 <input type="checkbox"/> NPHP1 <input type="checkbox"/> NPHP4 <input type="checkbox"/> NPHP5 (IQCB1) <input type="checkbox"/> OFD1 (CXORF5) <input type="checkbox"/> PDE6D <input type="checkbox"/> PIBF1 <input type="checkbox"/> RPGRIP1L <input type="checkbox"/> SUFU <input type="checkbox"/> TCTN1 <input type="checkbox"/> TCTN2 <input type="checkbox"/> TCTN3 <input type="checkbox"/> TMEM67 <input type="checkbox"/> TMEM107 <input type="checkbox"/> TMEM138 <input type="checkbox"/> TMEM218 <input type="checkbox"/> TMEM216 <input type="checkbox"/> TMEM231 <input type="checkbox"/> TMEM237 <input type="checkbox"/> TOGARAM1 <input type="checkbox"/> TTC21B <input type="checkbox"/> ZNF423 <input type="checkbox"/> その他の遺伝子			
*その他の遺伝子を選択の場合、下記に記入			

### D. 鑑別診断

1. 有馬症候群	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> ジュベール症候群 <input type="checkbox"/> セニオール・ローケン症候群 <input type="checkbox"/> COACH 症候群	
2. ジュベール症候群関連疾患（有馬症候群以外）	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> アーノルド・キアリー奇形 <input type="checkbox"/> ダンディー・ウォーカー症候群 <input type="checkbox"/> コーガン症候群 <input type="checkbox"/> 遺伝性及び孤発性小脳形成異常 <input type="checkbox"/> くも膜嚢胞 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症	

## ■ 重症度分類に関する事項

下記の1～3のいずれかに該当するものを対象とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上		
<input type="checkbox"/> 2. 腎障害：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合		
<input type="checkbox"/> 3. 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満の場合		

### modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない
<input type="checkbox"/> 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）
<input type="checkbox"/> 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）
<input type="checkbox"/> 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）
<input type="checkbox"/> 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）
<input type="checkbox"/> 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

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

### 呼吸

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値 : $\geq 90$ ) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下 : 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下 : 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下 : 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

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			
矯正視力	右		左	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500 文字以内

■ 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												
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。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	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
公費負担者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>					
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定											
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無											
受給者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>						
有効期限	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
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他											
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無											
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	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"/>