

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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 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	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

1. **Introduction**
 2. **Background**
 3. **Methodology**
 4. **Results**
 5. **Conclusion**
 6. **References**
 7. **Appendix**
 8. **Index**
 9. **Table of Contents**
 10. **Figure 1**
 11. **Figure 2**
 12. **Figure 3**
 13. **Figure 4**
 14. **Figure 5**
 15. **Figure 6**
 16. **Figure 7**
 17. **Figure 8**
 18. **Figure 9**
 19. **Figure 10**
 20. **Figure 11**
 21. **Figure 12**
 22. **Figure 13**
 23. **Figure 14**
 24. **Figure 15**
 25. **Figure 16**
 26. **Figure 17**
 27. **Figure 18**
 28. **Figure 19**
 29. **Figure 20**
 30. **Figure 21**
 31. **Figure 22**
 32. **Figure 23**
 33. **Figure 24**
 34. **Figure 25**
 35. **Figure 26**
 36. **Figure 27**
 37. **Figure 28**
 38. **Figure 29**
 39. **Figure 30**
 40. **Figure 31**
 41. **Figure 32**
 42. **Figure 33**
 43. **Figure 34**
 44. **Figure 35**
 45. **Figure 36**
 46. **Figure 37**
 47. **Figure 38**
 48. **Figure 39**
 49. **Figure 40**
 50. **Figure 41**
 51. **Figure 42**
 52. **Figure 43**
 53. **Figure 44**
 54. **Figure 45**
 55. **Figure 46**
 56. **Figure 47**
 57. **Figure 48**
 58. **Figure 49**
 59. **Figure 50**
 60. **Figure 51**
 61. **Figure 52**
 62. **Figure 53**
 63. **Figure 54**
 64. **Figure 55**
 65. **Figure 56**
 66. **Figure 57**
 67. **Figure 58**
 68. **Figure 59**
 69. **Figure 60**
 70. **Figure 61**
 71. **Figure 62**
 72. **Figure 63**
 73. **Figure 64**
 74. **Figure 65**
 75. **Figure 66**
 76. **Figure 67**
 77. **Figure 68**
 78. **Figure 69**
 79. **Figure 70**
 80. **Figure 71**
 81. **Figure 72**
 82. **Figure 73**
 83. **Figure 74**
 84. **Figure 75**
 85. **Figure 76**
 86. **Figure 77**
 87. **Figure 78**
 88. **Figure 79**
 89. **Figure 80**
 90. **Figure 81**
 91. **Figure 82**
 92. **Figure 83**
 93. **Figure 84**
 94. **Figure 85**
 95. **Figure 86**
 96. **Figure 87**
 97. **Figure 88**
 98. **Figure 89**
 99. **Figure 90**
 100. **Figure 91**
 101. **Figure 92**
 102. **Figure 93**
 103. **Figure 94**
 104. **Figure 95**
 105. **Figure 96**
 106. **Figure 97**
 107. **Figure 98**
 108. **Figure 99**
 109. **Figure 100**
 110. **Figure 101**
 111. **Figure 102**
 112. **Figure 103**
 113. **Figure 104**
 114. **Figure 105**
 115. **Figure 106**
 116. **Figure 107**
 117. **Figure 108**
 118. **Figure 109**
 119. **Figure 110**
 120. **Figure 111**
 121. **Figure 112**
 122. **Figure 113**
 123. **Figure 114**
 124. **Figure 115**
 125. **Figure 116**
 126. **Figure 117**
 127. **Figure 118**
 128. **Figure 119**
 129. **Figure 120**
 130. **Figure 121**
 131. **Figure 122**
 132. **Figure 123**
 133. **Figure 124**
 134. **Figure 125**
 135. **Figure 126**
 136. **Figure 127**
 137. **Figure 128**
 138. **Figure 129**
 139. **Figure 130**
 140. **Figure 131**
 141. **Figure 132**
 142. **Figure 133**
 143. **Figure 134**
 144. **Figure 135**
 145. **Figure 136**
 146. **Figure 137**
 147. **Figure 138**
 148. **Figure 139**
 149. **Figure 140**
 150. **Figure 141**
 151. **Figure 142**
 152. **Figure 143**
 153. **Figure 144**
 154. **Figure 145**
 155. **Figure 146**
 156. **Figure 147**
 157. **Figure 148**
 158. **Figure 149**
 159. **Figure 150**
 160. **Figure 151**
 161. **Figure 152**
 162. **Figure 153**
 163. **Figure 154**
 164. **Figure 155**
 165. **Figure 156**
 166. **Figure 157**
 167. **Figure 158**
 168. **Figure 159**
 169. **Figure 160**
 170. **Figure 161**
 171. **Figure 162**
 172. **Figure 163**
 173. **Figure 164**
 174. **Figure 165**
 175. **Figure 166**
 176. **Figure 167**
 177. **Figure 168**
 178. **Figure 169**
 179. **Figure 170**
 180. **Figure 171**
 181. **Figure 172**
 182. **Figure 173**
 183. **Figure 174**
 184. **Figure 175**
 185. **Figure 176**
 186. **Figure 177**
 187. **Figure 178**
 188. **Figure 179**
 189. **Figure 180**
 190. **Figure 181**
 191. **Figure 182**
 192. **Figure 183**
 193. **Figure 184**
 194. **Figure 185**
 195. **Figure 186**
 196. **Figure 187**
 197. **Figure 188**
 198. **Figure 189**
 199. **Figure 190**
 200. **Figure 191**
 201. **Figure 192**
 202. **Figure 193**
 203. **Figure 194**
 204. **Figure 195**
 205. **Figure 196**
 206. **Figure 197**
 207. **Figure 198**
 208. **Figure 199**
 209. **Figure 200**
 210. **Figure 201**
 211. **Figure 202**
 212. **Figure 203**
 213. **Figure 204**
 214. **Figure 205**
 215. **Figure 206**
 216. **Figure 207**
 217. **Figure 208**

＜診断のカテゴリー＞

1. 有馬症候群
☐ Definite 1 : A-1～4 の全てかつB-1 を満たし、D-1 を除外できる
☐ 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
☐ 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
☐ 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）
☐ 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
☐ 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
☐ 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
☐ いずれにも該当しない

診斷

☐ 1. 有馬症候群 ☐ 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	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 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	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 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)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 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	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 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	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 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	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 眼球運動失行・眼振・斜視など眼球運動の異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ ① Molar Tooth Sign (MTS) を有する脳幹や小脳虫部の形成異常 ☐ 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)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 貧血 ☐ 高 BUN ☐ 高クレアチニン血症
3. 尿検査 (いずれかを満たす)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 低浸透圧尿 ☐ 尿中 $\beta 2$ マイクログロブリン高値 ☐ 尿中 NAG 高値
4. 網膜電図 (ERG) 検査 (いずれかを満たす)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 反応消失 ☐ 著減
5. 腎 CT、MRI、超音波検査により多発性腎嚢胞を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
6. 腎生検によりネフロン癆を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
7. 腹部エコー検査により肝障害を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 脂肪肝 ☐ 肝腫大 ☐ 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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ CEP290 ☐ AHI1 ☐ ARL13B ☐ ARL3 ☐ ARMC9 ☐ B9D1 ☐ B9D2 ☐ C2CD3 ☐ CC2D2A ☐ CELSR2 ☐ CEP41 ☐ CEP104 ☐ CEP120 ☐ CEP164 ☐ CLUAP1 ☐ CPLANE1 (C50RF42) ☐ CSPP1 ☐ EXOC8 ☐ FAM149B1 ☐ HYLS1 ☐ IFT172 ☐ INPP5E ☐ KATNIP (KIAA0556) ☐ KIAA0586 ☐ KIAA0753 ☐ KIF7 ☐ MKS1 ☐ NPHP1 ☐ NPHP4 ☐ NPHP5 (IQCB1) ☐ OFD1 (CXORF5) ☐ PDE6D ☐ PIBF1 ☐ RPGRIP1L ☐ SUFU ☐ TCTN1 ☐ TCTN2 ☐ TCTN3 ☐ TMEM67 ☐ TMEM107 ☐ TMEM138 ☐ TMEM218 ☐ TMEM216 ☐ TMEM231 ☐ TMEM237 ☐ TOGARAM1 ☐ TTC21B ☐ ZNF423 ☐ 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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ ジュベール症候群 ☐ セニオール・ローケン症候群 ☐ 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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ アーノルド・キアリー奇形 ☐ ダンディー・ウォーカー症候群 ☐ コーガン症候群 ☐ 遺伝性及び孤発性小脳形成異常 ☐ くも膜嚢胞 ☐ 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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 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		
☐ 2. 腎障害：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合		
☐ 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)

☐ 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



CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1 (正常または高値 : ≥90) ☐ G2 (正常または軽度低下 : 60~89) ☐ G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) ☐ G3b (中等度~高度低下 : 30~44) ☐ G4 (高度低下 : 15~29) ☐ 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)	☐ A1 (正常 0.15 未満) ☐ A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐ 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		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 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	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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				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											
有効期限	西暦				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				
軽症者登録	☐ 有				☐ 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				年			月		