

告示番号		24	神経・筋疾患		平成（ ）年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		1/2	
受給者番号（ ）			新規登録 ・ 継続 ・ 転入（転出地： ）					
患者		ふりがな 氏名		男 ・ 女	生年月日	平成 年 月 日（満 歳）		
出生都道府県※1			出生体重	g		出生週数	在胎 週	
現在の身長※2		cm	現在の体重※2	kg		母の生年月日	昭和 平成 年 月 日	
発病		年 月 頃		初診日	年 月 日			
大分類病名		4	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患		細分類病名	11	ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	
1.臨床所見								
現在の症状	該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載 小頭・大頭 （なし ・ あり） 頭囲 （ ） cm 知的障害 （なし ・ あり → 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度） 運動障害 （なし ・ あり → 歩行可 ・ 座位可 ・ 寝たきり） 新生児期または乳児期の筋緊張低下 （なし ・ あり） 中枢性呼吸異常 （なし ・ あり → 過呼吸 ・ 無呼吸 ・ その他（ ）） 眼球運動失行 （なし ・ あり） 腎不全 （なし ・ あり） 視覚障害 （なし ・ あり → 網膜色素変性 ・ 網膜部分欠損 ・ その他（ ）） 眼瞼下垂 （なし ・ あり → 右 ・ 左 ・ 両側） 肝腫大 （なし ・ あり） 多指・多趾 （なし ・ あり） 欠指・欠趾 （なし ・ あり） 口腔内の異常 （なし ・ あり → 口唇口蓋裂 ・ 分葉舌 ・ その他（ ））							
2.検査所見								
診断の根拠となった主な検査等の結果	該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載 発達・知能指数 （未実施 ・ 実施 → 検査年齢 （ ）歳 方法 （ ） DQ/IQ 値 （ ）） 頭部CT・MRI （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 所見 （小脳虫部の低／無形成 ・ 脳幹の形態異常 ・ Molar tooth sign ・ 脳瘤 ・ Dandy-Walker syndrome ・ その他（ ）） 腹部エコー （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 所見 （腎嚢胞 ・ 脂肪肝 ・ 肝線維化 ・ その他（ ）） 腹部CT・MRI （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 所見 （腎嚢胞 ・ 脂肪肝 ・ 肝線維化 ・ その他（ ）） 網膜電位 （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 所見 （反応消失 ・ 減弱 ・ その他（ ）） 尿検査 （未実施 ・ 実施 → 尿蛋白 ・ 血尿 ・ 低比重尿 ・ その他（ ）） 腎機能障害 （なし ・ あり※） ※ありの場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 BUN （ ） mg/dL 血清クレアチニン （ ） mg/dL その他 （ ） 肝機能障害 （なし ・ あり※） ※ありの場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 AST （ ） IU/L ALT （ ） IU/L γ-GTP （ ） IU/L その他 （ ） 染色体検査 （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 所見 （ ） 遺伝子検査 （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 所見 （ ） その他の検査 （未実施 ・ 実施※） ※実施の場合 → 実施年月日 （ ）年 （ ）月 （ ）日 所見 （ ）							
3.その他の所見								
その他の現在の所見など	合併症 （なし ・ あり → 詳細： ）							
4.経 過								
現在の治療	該当する治療法を選択 （薬物治療 ・ リハビリテーション ・ 経管栄養 ・ 透析療法（腹膜透析 ・ 人工透析） ・ 酸素療法 ・ 補助呼吸 ・ 人工呼吸療法）							
過去の主な治療・検査など								
5.今後の療法方針								

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

