



ヌーナン症候群の 成長手帳

診療の手引き



氏 名

.....

連絡先

.....

.....



この手帳は先天性疾患をお持ちの患者さんとそのご家族が、複数の診療科を受診される場合にご利用いただけるよう作成いたしました。

全国の専門医と相談した上で、健康管理を行うのに必要な情報が記入できるように各年齢順に記載項目を記しています。

医療機関を受診する際には、この手帳をご持参いただき是非ご活用ください。

この手帳が、患者のみなさまの健康管理に少しでもお役に立つことを願っています。

ご利用にあたっての注意

- ・医療機関を受診しましたら、忘れないうちに診察内容などを記入しましょう。
 - ・本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではありませんので、必要に応じて他の評価や検査が必要ながあります。
 - ・各年齢において、ここに記載の全ての合併症が出現するものではありませんので、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨されます。
- 

診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	奇形に関する全身評価 成長：身長・体重・頭囲 視覚：眼科的一般診察・視力検査 聴覚：難聴／聴力検査（ALGO/ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能・胃食道逆流 心臓：心雑音・心筋症／心エコー・心電図 腎臓：腎尿路奇形／腹部聴音波検査 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 血液検査：白血球数、出血傾向 リンパ管異常 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 小児循環器科 泌尿器科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 発達： 視覚：斜視 聴覚：中耳炎・聴力検査 栄養：哺乳／嚥下機能・胃食道逆流 心臓：心雑音・心筋症／心エコー・心電図 腎臓：腎尿路奇形／腹部聴音波検査 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 血液検査：白血球数、出血傾向 リンパ管・筋異常 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 哺乳摂食専門外来、摂食栄養指導 小児循環器科 泌尿器科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業療法 視覚：斜視 聴覚：中耳炎・聴力検査 栄養：哺乳・摂食・拒食 骨格：頸部可動性・関節弛緩・漏斗胸／鳩胸 腎臓：腎尿路奇形 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 （必要に応じて）遺伝学的検査	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・消化器専門医 整形外科 泌尿器科 家族支援（患者会等への紹介）	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 栄養：摂食・拒食 甲状腺：機能亢進、機能低下 心臓：心雑音・心筋症・血圧 腎臓：腎尿路奇形・検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 歯科 （必要に応じて）遺伝学的検査	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・ 消化器専門医 内分泌科 小児循環器科 泌尿器科 歯科 家族支援（患者 会等への紹介）	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 栄養：摂食・拒食 腎臓：検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・ 消化器専門医 療育等への紹介	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 栄養：摂食・拒食 甲状腺：機能低下 心臓：心雑音・心筋症・血圧 腎臓：検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 歯科 血液検査：出血傾向 骨格：頸部可動性・関節弛緩・漏斗胸／鳩胸	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・ 消化器専門医 内分泌科 小児循環器科 泌尿器科 歯科	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
3歳	成長：身長・体重・頭囲 低身長の場合は内分泌的評価 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 甲状腺：機能亢進、機能低下 心臓：心雑音・心筋症・血圧 腎臓：検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 歯科 骨格：翼状頸・漏斗胸／鳩胸・外反扁平足・側彎	内分泌科 リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 泌尿器科 歯科 整形外科 幼稚園・保育園・通園施設等へ通園準備 家族支援	
4歳→6歳	成長：身長・体重・頭囲／（必要に応じて）成長ホルモン投与の検討 発達：発達検査・知能検査等 視覚 聴覚 内分泌：甲状腺機能 心臓：肥大型心筋症・血圧 腎臓：検尿 歯科 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・外反扁平足・側彎	家族支援・就学相談・心理テスト 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 泌尿器科 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 整形外科 幼稚園・保育園・通園施設等での集団生活の経験	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 / (必要に応じて) 成長ホルモン投与の検討 発達： 視覚：近視 聴覚 内分泌：甲状腺機能 心臓 歯科 筋骨格：翼状顎・胸郭変形・側彎	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚 内分泌：甲状腺機能、思春期 心臓 歯科 検尿 血圧	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 歯科 泌尿器科	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚 内分泌：甲状腺機能、思春期 心臓 歯科 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・側彎 検尿 血圧	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科 泌尿器科	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達 内分泌：甲状腺機能、思春期 心臓：心雑音・肥大型心筋症 歯科 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・側彎 検尿 血圧	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科 泌尿器科 進路相談・職業訓練等	
成人	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達 視覚 聴覚 内分泌：甲状腺機能・生殖に関するカウンセリング 心臓：心雑音・肥大型心筋症 歯科 筋骨格：関節可動性・拘縮・側彎・筋変化・リンパ系 血液検査：出血傾向 泌尿生殖器：検尿、腎系異常、妊孕性 血圧 就労 居住環境	家族支援 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科 泌尿器科 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録



年月日	受診科	メモ





この病気のことを もっと知りたいときは…

参考ウェブサイト

- 日本小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>
- 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/>
- 小児慢性特定疾病情報センター <http://www.shouman.jp/>

ウェブサイトでの情報は、主治医の先生とよくご相談の上
ご対応ください。

2017年3月

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業

「国際標準に立脚した奇形症候群領域の診療指針に関する学際的・網羅的検討」研究班