ワルデンブルグ症候群の成長手帳

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ことがあります。
- 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	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 色素異常：虹彩・眼底、前頭部頭髪、皮膚色調（高頻度） 大奇形に関する全身評価：四肢 小奇形に関する全身評価：眼間距離、眉毛、鼻根、鼻翼、四肢 家族歴 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	耳鼻咽喉科 小児外科 小児神経科 小児整形外科 眼科 皮膚科 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） 脳神経／脳神経検査 発達：行動、反応評価 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 両親の疾患の受容	耳鼻咽喉科 小児外科 小児神経科 小児整形外科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 脳 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 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 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 家族支援	
18か月	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 療育等への紹介 家族支援	
2歳	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 療育等への紹介 家族支援	

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 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 聴覚支援学校への紹介 家族支援	
4歳→6歳	成長：身長・体重 脳神経／脳神経検査 発達：発達検査・知能検査等 聴覚／聴覚検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 聴覚支援学校等 家族支援 就学相談	
7歳→9歳	学校での状況 成長：身長・体重 脳神経／脳神経検査 発達：発達検査・知能検査等 聴覚／聴覚検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 学校での進捗	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 聴覚支援学校等 家族支援 学校との連携	

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
10歳→12歳	学校での状況 成長：身長・体重 脳神経／脳神経検査 発達：発達検査・知能検査等 聴覚／聴覚検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 学校での進捗	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 聴覚支援学校等 家族支援 学校との連携 進路相談	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重 発達：発達検査・知能検査 聴覚／聴覚検査	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 学校との連携 進路相談	
高校生	学校での状況 成長：身長・体重 発達：発達検査・知能検査 聴覚／聴覚検査	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境	耳鼻咽喉科 家族支援 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

memo

memo

memo

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