



ゴールデンハー 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	成長：身長・体重・頭囲 呼吸 脳神経／脳神経検査　顔面神経麻痺 検尿 耳介奇形・小耳症 角膜翼状片 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇口蓋裂 心臓：心エコー・心電図 腎臓：片腎・腎低形成／腎エコー 頭部エコー・CT 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 摂食・栄養指導 形成外科 口腔外科 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 聴覚／聴力検査 心臓：心エコー 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇裂の修復 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 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 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食	療育等への紹介 言語聴覚士 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 検尿： 血圧： 口腔：口唇裂の修復	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 形成外科・口腔 外科 歯科 栄養士	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 検尿： 血圧： 側弯、脊椎奇形	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 栄養士 歯科 状況により、幼 稚園・保育園等 への通園準備 視覚支援学校・ 聴覚支援学校へ 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
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 側弯	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 栄養士 歯科（歯科衛生、 矯正歯科） 家族支援 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 学校での進捗	家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 栄養：摂食 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 側弯	耳鼻咽喉科 歯科 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・頭囲 発達：発達検査 検尿 血圧 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 思春期 性成熟 側弯	耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 学校との連携 進路相談	



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：発達検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 思春期 性成熟 側弯	耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携	
成人	身長・体重・頭囲 聴覚／聴覚検査 居住環境	耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援	



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