



色素失調症の 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 発達： 脳神経：痙攣・脳梗塞 視覚： 栄養：哺乳 皮膚：水疱・紅斑 両親の疾患の受け入れ 染色体異常の除外	皮膚科 眼科 摂食・栄養指導 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 発達： 視覚： 栄養：哺乳 脳神経 皮膚 両親の疾患の受け入れ	皮膚科 眼科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	定期的超音波検査の意義を説明
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 脳神経 皮膚：紅斑 （必要に応じて）遺伝学的検査	皮膚科 眼科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 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
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 摂食・栄養指導 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 摂食・栄養指導 療育 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 摂食・栄養指導 家族支援 就学支援	身辺自立へ向けた対応



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 発達： 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携	超音波精査の終了
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 性成熟：二次性徴、月経の発来 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携 就学支援 進路相談	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 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： 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素脱失、皮膚の萎縮、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素脱失、皮膚の萎縮、爪の異常 歯牙異常 就労 居住環境	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携 遺伝カウンセリング	



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