



シー・エフ・シー症候群 (CFC 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 発達： 視覚： 聴覚： 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 血液検査：血糖値、Ca 甲状腺機能 巨舌 気道 栄養：哺乳 無呼吸 両親の疾患の受け入れ 染色体異常の除外	摂食・栄養指導 口腔外科 循環器科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	羊水過多など、出生前からの医療管理に必要性
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 気道 栄養：哺乳 血糖値 無呼吸 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿：VMA 両親の疾患の受け入れ	循環器科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	



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
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 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿：VMA （必要に応じて）遺伝学的検査	循環器科 耳鼻咽喉科 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 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー MRI、脳波	循環器科 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 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
2歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 聴覚／聴力検査 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 歯科 療育 家族支援	
3歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 腹部：腹部診察・腹部エコー 心臓：心エコー 成長ホルモン評価 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 眼科 耳鼻咽喉科 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 栄養：摂食 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 側弯 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 摂食・栄養指導 家族支援 就学相談	身辺自立を促す。



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： 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 咬合異常 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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 発達：発達検査・知能検査等 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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
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 側弯 心臓：心エコー てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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・頭囲 発達： 栄養：摂食 性成熟 側弯 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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 側弯、骨粗鬆症 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 睡眠時無呼吸 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧 就労 居住環境	循環器科 皮膚科 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





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