



ソトス症候群の 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： 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） 股関節脱臼 心臓： 腎臓：尿路奇形／腎エコー 脳奇形（MRI, エコー） 染色体検査（FISH 法）	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	新生児期の特徴は、乳児期と大きく異なることがある。疑い例では繰り返して評価は必要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視 聴覚： 筋緊張低下 栄養：哺乳	摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：斜視 聴覚：中耳炎／聴力検査 腎臓：尿路異常症（尿路奇形）／腎エコー・検尿 腹部腫瘍／エコー検査 栄養：哺乳・摂食 （必要であれば）遺伝学的検査	眼科 泌尿器科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	頭囲大の例では頭部画像検査必要



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／療育 視覚：眼振、斜視 聴覚：中耳炎 心臓 腹部腫瘍／エコー検査 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 脳室拡大 骨年齢	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 泌尿器科	痙攣発作への対応と指導は重要。 頭囲大の例では頭部画像検査 脳室拡大 脳梁欠損低形成 ベルガ腔など
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚：中耳炎／聴力検査 腹部腫瘍／エコー検査	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 療育等への紹介 摂食指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚：中耳炎／聴力検査 側弯 検尿	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 療育	過成長に対する評価。
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚：中耳炎／聴力検査	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 療育 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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： 聴覚：中耳炎／聴力検査 側弯 扁平足 唾液分泌 肥満	眼科 摂食・栄養指導 家族支援 就学相談	身辺自立を促す。
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚：聴力 思春期早発 側弯 扁平足 心臓 歯科：咬合	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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 視覚： 聴覚： 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯・扁平足 検尿 行動	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 整形外科 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： 視覚： 聴覚： 行動 性成熟 側弯	摂食・栄養指導 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 歯科 整形外科 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： 視覚： 聴覚：聴力 行動 心臓 性成熟 骨格：側弯・扁平足 検尿	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚：聴力／聴力検査 検尿 骨格：側弯・扁平足 行動 就労 居住環境	眼科 精神科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	社会参加を促す。精神施設への医療管理の移行。



受診の記録

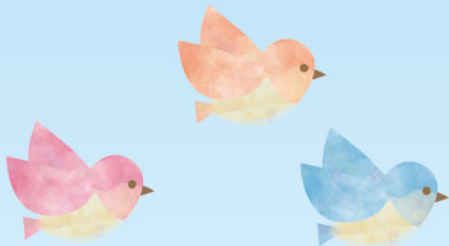


年月日	受診科	メモ









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