

エーラスダンロス 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：出生時身長・体重・頭囲（全病型） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養（DDEDS） 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI（DDEDS） 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常 聴覚：新生児聴覚スクリーニング（aABR） 口腔：口唇口蓋裂（口唇口蓋裂を伴うDDEDS） 心臓（Xp・心電図・心エコー）：上行大動脈拡張・弁異常（全病型）、ASD など先天性心疾患（DDEDS） 腎臓（エコー）：尿路奇形（DDEDS） 外性器（男児のみ）：停留精巣（DDEDS） 骨関節：関節過伸展性（全病型）、内反足、内転母指など治療を要する関節拘縮や漏斗胸の有無・程度を評価（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） 小奇形に関する全身評価：顔貌、多発関節拘縮（DDEDS） 両親の疾患の受容（全病型） 染色体異常の除外（DDEDS） 遺伝学的検査（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 整形外科 皮膚科 哺乳・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（全病型） 栄養：哺乳力（全病型） 発達：主に運動発達・筋緊張低下（全病型） 視覚：斜視（DDEDS） 口腔：口唇裂手術（口唇口蓋裂を伴うDDEDS） 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） 両親の疾患の受容（全病型）	眼科 形成外科 整形外科 皮膚科 理学療法 哺乳・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（全病型） 栄養：哺乳力、摂食（全病型） 発達：主に運動発達・筋緊張低下（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型） 口腔：口唇裂術後経過、口蓋裂と摂食（口唇口蓋裂を伴う DDEDS） 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） 両親の疾患の受容（全病型）	眼科 形成外科 整形外科 皮膚科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（患者会への紹介）	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 栄養：哺乳力、摂食（全病型） 発達：運動発達・筋緊張低下から微細運動発達へ（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型） 聴覚：聴覚検査（全病型） 口腔：口蓋裂と摂食（口蓋裂を伴う DDEDS） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 外性器（男児のみ）：停留精巣（DDEDS） 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 整形外科 皮膚科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 発達：運動発達・筋緊張低下から微細運動発達へ（全病型） 口腔：口蓋裂手術（口蓋裂を伴う DDEDS）	形成外科 理学療法 作業療法	



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（全病型） 発達：言語発達・構語（口蓋裂を伴うDDEDS） 視覚：斜視・視機能（全病型） 聴覚：聴覚検査（全病型） 口腔：口蓋裂と摂食（DDEDS） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 言語療法 歯科	
3歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視・視機能（全病型） 聴覚：聴覚検査（全病型） 口腔：口蓋裂と摂食（口蓋裂を伴うDDEDS） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 保育園・幼稚園入園の準備	
4歳→6歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視・視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 保育園・幼稚園生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 保育園・幼稚園就学の準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 小学校	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 小学校 中学進学準備（特別支援教育）	
中学生	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 中学校 高校進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 高校 進学・就職・社会参加	
成人	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 大学生、地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 成人医療機関 大学、就労先	

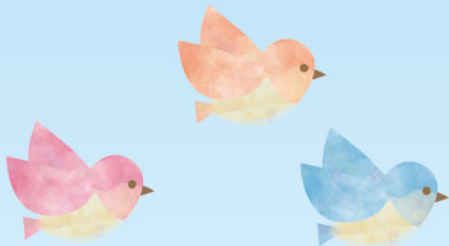


受診の記録



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