



第14番染色体父親性ダイソミー
およびその類縁疾患の

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 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）／経管栄養 聴覚／聴力検査 視覚／視力検査 呼吸：上気道閉塞、胸郭拡張不全、無呼吸／気管切開 口蓋裂 心臓：心エコー 生殖器異常 骨格：胸郭、肺拡張不全 全身レントゲン 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養相談 循環器科 泌尿器科 整形外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	羊水過多などの出生前からの医療管理。新生児早期からの呼吸管理は重要。 腹直筋乖離による排便障害、臍帯ヘルニアの手術を要することがある。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）／経管栄養 視覚：斜視／視力検査 聴覚：中耳炎 口蓋裂 心臓：心エコー 生殖器異常 骨格：頸椎不安定 誤嚥、胃食道逆流 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養相談 家族支援（保健師訪問）	臨床遺伝専門医による疾患概要の説明 生後数カ月間、人口呼吸器を要することが多い。 腹直筋乖離による排便障害



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： 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）／経管栄養 視覚：斜視／視力検査 聴覚：滲出性中耳炎 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節拘縮 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 整形外科 リハビリ科等	生後数カ月間、人工呼吸器を要することが多い。
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視／視力検査 聴覚：滲出性中耳炎 心臓：心雑音、拡張／心エコー	眼科	この頃まで、夜間酸素を要することが多い。
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：斜視／視力検査 聴覚：滲出性中耳炎 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	眼科 整形外科 療育等への紹介	



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
2歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：調節異常 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性	眼科 歯科 整形外科	この頃まで、経口摂取が困難で、経管栄養を要することが多い。
3歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、調節異常 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性 内分泌：成長ホルモン	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	発達の加速
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：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓：（先天性心疾患）／心エコー 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：関節拘縮、肺拡張不全 内分泌：成長ホルモン	整形外科 眼科 歯科 矯正歯科 家族支援 就学相談	身辺自立へ向けた指導 この頃には、呼吸機能は日常生活上問題なくなる。



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 発達：就学期 血圧 視覚： 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	眼科 歯科 泌尿器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚：調節障害 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 骨格：側弯	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携 進路相談	
中学生	成長：身長・体重・頭囲 発達 視覚：調節障害 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 性成熟 睡眠時無呼吸 骨格：狭胸郭、側弯	眼科 歯科 泌尿器科 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	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：調節障害 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 骨格：狭胸郭、側弯	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚：調節障害 聴覚 歯科：咬合異常 心臓： 腎・肺 骨格：狭胸郭、関節症、側弯 睡眠時無呼吸／睡眠検査 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 精神科 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