



シルバーラッセル 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： 聴覚：難聴 栄養：哺乳 心臓：心エコー 腹部診察 血糖値：低血糖 脚長差／脚長計測 胎盤 両親の疾患の受容	摂食・栄養指導 耳鼻咽喉科 循環器科 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： 栄養：哺乳 口蓋裂 心臓：心エコー 腎臓：腎尿路奇形／腹部エコー 停留精巣、尿道下裂 両親の疾患の受容 染色体検査（発達の遅れがある場合）	栄養・摂食の専門家 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 停留精巣	耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等（発達の遅れがある場合） 家族支援	経口摂取困難例が存在するため、そのようなときには経管栄養を考慮する。
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 停留精巣 脚長差／脚長計測	家族支援 療育 摂食・栄養指導 内分泌科 整形外科（下肢長差のある場合）	



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	内分泌科 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 脚長差／脚長計測	摂食・栄養指導 内分泌科 整形外科（下肢長差のある場合） 療育 家族支援	脚長差が3cm以上であれば靴による矯正を考慮する。
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 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 内分泌：成長ホルモン 歯科検診	内分泌科 摂食・栄養指導 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	小児のため、歯列異常例が多い。 成長ホルモン使用基準を満たすか否かを判定する。
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 検尿 血圧 思春期早発 側弯 脚長差／脚長計測 歯列、咬合	栄養・摂食の専門家 歯科 整形外科（脚長差のある場合） 矯正歯科 家族支援 就学相談	身辺自立達成を目指す。 永久歯萌出と共に、必要な歯科矯正を考量する。



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	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 側弯 腹部診察 思春期早発	内分泌科 整形外科 矯正歯科 家族支援 学校との連携	性早熟の有無 をチェックする。
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 脚長差／脚長計測 肥満度 検尿 血圧	整形外科 矯正歯科 家族支援 学校との連携 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 側弯 脚長差／脚長計測 肥満度 検尿 血圧	整形外科 家族支援 学校との連携	



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： 性成熟 側弯 脚長差／脚長計測 肥満度 検尿 血圧	整形外科 家族支援	
成人	身長・体重・頭囲 下肢長差／脚長計測 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 血液検査／血糖・脂質代謝検査 年 1 回の内科的診察 検尿 血圧 就労 居住環境	整形外科 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