



ピット・ホプキンス 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ことがあります。
- ・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	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>呼吸：</p> <p>神経：筋緊張低下</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：聴力検査（ABR）</p> <p>栄養：哺乳</p>	<p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p>	
3か月	<p>成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良）</p> <p>発達：</p> <p>神経：筋緊張低下／てんかん発作</p> <p>視覚：斜視／近視</p> <p>呼吸：過換気／無呼吸／息止め</p> <p>消化管：便秘</p> <p>両親の疾患の受容</p>	<p>眼科</p> <p>家族支援（保健師訪問）</p>	
6か月	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達／療育</p> <p>神経：筋緊張低下／てんかん発作</p> <p>視覚：斜視／近視</p> <p>呼吸：過換気／無呼吸／息止め</p> <p>消化管：便秘</p> <p>両親の疾患の受容</p> <p>頭部 MRI</p> <p>（必要に応じて）遺伝学的検査</p>	<p>眼科</p> <p>リハビリ科等</p> <p>家族支援（患者会等への紹介）</p>	
12か月	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達／療育</p> <p>神経：筋緊張低下／てんかん発作</p> <p>視覚：斜視／近視</p> <p>呼吸：過換気／無呼吸／息止め</p> <p>消化管：便秘</p> <p>両親の疾患の受容</p>	<p>眼科</p> <p>リハビリ科等</p> <p>家族支援</p>	



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／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 療育等 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 療育等 家族支援	
4 歳 ↓ 6 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 家族支援 就学相談	



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
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 学校での進捗	眼科 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／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 性成熟：二次性徴、月経の発来	眼科 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／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 思春期 性成熟	眼科 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	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 思春期 性成熟	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 就労 居住環境	眼科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



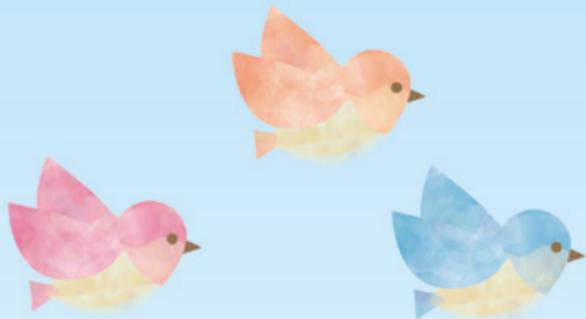
受診の記録



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