



クルーゾン症候群の 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー検査 両親の疾患の受容 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー 両親の疾患の受容 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について術後であれば術後経過観察 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄後鼻孔狭窄 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 家族支援（患者会等への紹介）	



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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察水頭症に注意する 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察水頭症に注意する 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、水頭症に注意する 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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
3歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、水頭症、環軸椎亜脱臼に注意 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸 適宜発達評価を行い、発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科（PT OT ST）等 家族支援（患者会等への紹介） 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、環軸椎亜脱臼に注意する 眼科：眼球突出、眼位、視力など評価 聴覚：聴力評価 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸 発達心理評価発達指数 発音について評価 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 歯科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介） 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について キアリ奇形環軸椎亜脱臼に注意する 術後であれば術後経過観察 形成外科：顔面骨形成 眼科：視力など眼科的評価 聴覚：聴力評価 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介） 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
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 精神発達の評価 成長：身長・体重・頭囲 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合、術後経過 形成外科：顔面骨形成 眼科：視力など眼科的評価 聴覚：聴力評価 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介） 学校との連携	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 形成外科：顔面骨形成 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介）	
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 形成外科：顔面骨形成 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介）	
成人	形成外科：顔面骨形成 就労 居住環境 次世代への遺伝に関して遺伝カウンセリング（必要に応じて）	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 家族支援（患者会等への紹介） 社会参加支援	



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