



# コフィン-ローリー 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>新生児期の本症候群の診断は困難であるが、「何となく気になる新生児」としてフォローになる可能性がある。</p> <p>母親が保因者の場合、養育の困難さを指摘される場合がある</p>	<p>家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介、保健師訪問）</p>	
3か月	<p>成長：身長・体重・頭囲 体重増加不良に注意</p> <p>発達：運動発達遅滞</p> <p>視覚</p> <p>聴覚／聴力検査</p> <p>栄養：哺乳／嚥下機能</p> <p>家庭での育児の状況</p>	<p>摂食・栄養指導</p> <p>家族支援（保健師訪問）</p>	
6か月	<p>成長：身長・体重・頭囲 発育の遅れ</p> <p>発達：運動発達、神経学的評価</p> <p>視覚：斜視 眼底検査など</p> <p>聴覚：聴力検査</p> <p>栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</p> <p>（初診時）遺伝学的検査</p> <p>発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある</p>	<p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>理学療法</p> <p>家族支援</p>	
12か月	<p>成長：身長・体重・頭囲 発育の遅れ</p> <p>発達：運動発達、神経学的評価</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：聴力検査</p> <p>栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</p> <p>歯科：歯牙萌出遅延</p> <p>（初診時）遺伝学的検査</p> <p>発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある</p> <p>頭部 MRI や脳波検査</p>	<p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>理学療法</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	<p>成長：身長・体重・頭囲 低身長            発達：療育神経学的評価            視覚：斜視            聴覚：聴力検査            栄養：哺乳・摂食／嚥下機能            歯科：歯牙萌出遅延など歯科異常            (初診時) 遺伝学的検査            発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある            頭部 MRI や脳波検査</p>	<p>眼科            耳鼻咽喉科            理学療法            家族支援</p>	
2 歳	<p>成長：身長・体重・頭囲 低身長、小頭症            発達：神経学的評価発達心理検査            視覚：斜視            聴覚：聴力検査            栄養：哺乳・摂食／嚥下機能            歯科：歯牙萌出遅延など歯科異常            (初診時) 遺伝学的検査            発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある            急な音や接触刺激で脱力発作を呈する例がある            頭部 MRI や脳波検査</p>	<p>眼科            耳鼻咽喉科            理学療法            家族支援</p>	
3 歳	<p>成長：身長・体重・頭囲            発達：神経学的評価 発達心理検査、行動異常評価            視覚：斜視            聴覚：聴力検査            栄養：哺乳・摂食／嚥下機能            歯科：歯列不正など歯科異常            (初診時) 遺伝学的検査            発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある            急な音や接触刺激で脱力発作を呈する例がある            (Stimulus induced drop attacks : SIDA)            頭部 MRI や脳波検査</p>	<p>眼科            耳鼻咽喉科            理学療法、作業療法、言語訓練            歯科            専門的な療育機関への通園を考慮            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
4歳 ↓ 6歳	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達：神経学的評価発達心理検査、行動異常評価</p> <p>急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs)</p> <p>てんかん合併例ある</p> <p>頭部 MRI や脳波検査</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：聴力検査</p> <p>栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</p> <p>側彎・後彎・扁平足</p> <p>鳩胸、漏斗胸</p>	<p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>歯科（歯科衛生、矯正歯科）</p> <p>側彎あれば整形外科</p> <p>家族支援</p> <p>療育機関、就学支援</p>	
7歳 ↓ 9歳	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達：神経学的評価（運動機能退行に注意）行動異常評価</p> <p>急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs)</p> <p>てんかん合併例ある</p> <p>頭部 MRI や脳波検査</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：聴力検査</p> <p>側彎・後彎・扁平足</p> <p>鳩胸、漏斗胸</p>	<p>言語聴覚士</p> <p>歯科（歯科衛生、矯正歯科）</p> <p>側彎あれば整形外科</p> <p>家族支援</p> <p>学校との連携（特別支援教育）</p>	
10歳 ↓ 12歳	<p>学校での状況</p> <p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達：神経学的評価（運動機能退行に注意）行動異常評価</p> <p>急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs)</p> <p>頭部 MRI や脳波検査</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：聴力検査</p> <p>栄養：肥満に注意</p> <p>側彎・後彎</p>	<p>言語聴覚士</p> <p>歯科（歯科衛生、矯正歯科）</p> <p>側彎あれば整形外科</p> <p>家族支援</p> <p>中学校進路相談</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
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達：神経学的評価（運動機能退行に注意） 行動異常評価 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する（SIDAs） 頭部 MRI や脳波検査 視覚：斜視 聴覚：聴力検査 栄養：肥満に注意 側彎・後彎	歯科 家族支援 学校との連携 進路相談	
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達：神経学的評価（運動機能退行に注意） 行動異常評価 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する（SIDAs） 頭部 MRI や脳波検査 視覚：斜視 聴覚：聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 側彎・後彎	家族支援 学校との連携 職業訓練等 精神科紹介	
成人	身長・体重・頭囲 内科診察必要に応じて血液検査実施 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査 就労 居住環境	家族支援 社会参加支援 精神科紹介 成人医療機関との連携	



# 受診の記録



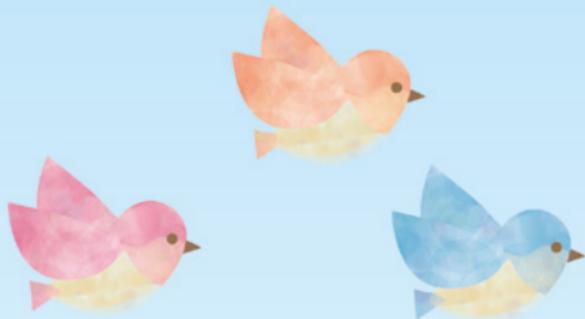
年月日	受診科	メモ











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