



ルビンシュタイン ーティビ症候群の 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： 視覚：白内障 聴覚：難聴／聴力検査 栄養：哺乳 小奇形に関する全身評価：表情筋、気道、外陰部 心臓／心エコー・心電図 頭部 CT 腹部エコー（腎エコー、場合により造影検査） 検尿 胸腺，白血球数 胸部 X 線 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 内分泌科 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：運動発達遅滞 栄養：哺乳 視覚：斜視、白内障 聴覚： 血液： 検尿： 鼻涙管閉鎖・狭窄 胃食道逆流	摂食・栄養指導 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 泌尿器科 家族支援（保健師訪問）	繰り返す気道感染入院に注意する。
6 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動発達遅滞／療育 視覚／視力検査 聴覚：中耳炎／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 胃食道逆流 （繰り返す呼吸器異常症） 血液 検尿 頭部 MRI 免疫能 生歯状態確認 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 摂食・栄養指導 歯科・口腔外科 循環器科 整形外科 リハビリ科等	



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 発達：運動発達遅滞／療育 栄養：哺乳・摂食 視覚：緑内障、白内障 聴覚：難聴／聴力検査 血液 検尿 免疫能	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 整形外科 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食	循環器科 整形外科 家族支援 療育等への紹介	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：2～4歳で歩行開始 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 血液 検尿 血圧 (免疫能)	家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚訓練 整形外科 歯科・口腔外科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：2～4歳で歩行開始 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 検尿： 血圧： ホルモン検査 歯：齲歯予防・咬合の状態 環軸椎不安定性の評価	歯科・口腔外科 眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚訓練 消化器内科 内分泌科 整形外科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 家族支援	



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	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、扁桃肥大 栄養：摂食 検尿 血圧 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚訓練 摂食・栄養指導 整形外科 歯科 家族支援 就学相談	身辺自立の確立を目指す。
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 思春期早発 視覚：屈折異常 発達： 栄養：摂食 検尿 血圧 血液検査／血糖・脂質代謝検査 心臓：心疾患（既往者）、感染性心内膜炎予防 関節：母指変形による機能障害 歯：齲歯予防・咬合の状態 行動面：行動面の問題に対する薬物療法の検討	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚訓練 摂食・栄養指導 整形外科 循環器科 内分泌科 歯科・口腔外科 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：発達検査・知能検査等 栄養：摂食 検尿 血圧 血液検査／血糖・脂質代謝検査 肥満： 心臓：心疾患（既往者）、感染性心内膜炎予防 歯：齲歯予防・咬合の状態 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯 行動面：行動面の問題に対する薬物療法の検討	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚訓練 摂食・栄養指導 整形外科 循環器科 内分泌科 歯科検診 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
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 行動 検尿 血圧 血液検査／血糖・脂質代謝検査 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 思春期早発 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 整形外科 歯科検診 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： 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 血液検査／血糖・脂質代謝検査 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 肥満： 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 整形外科 歯科検診 家族支援 学校との連携 職業訓練等	



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
成人	身長・体重・頭囲 精神・神経疾患 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境 年 1 回の内科的診察 検尿 血圧 血液検査／血糖・脂質代謝検査 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 心臓：心電図、エコー レントゲン 腫瘍：消化器系がん、女性では子宮がん、 乳がん 膝蓋骨、膝・足関節	眼科 耳鼻咽喉科 内科 整形外科 歯科検診 家族支援 精神科 社会参加支援 成人医療機関との連携	

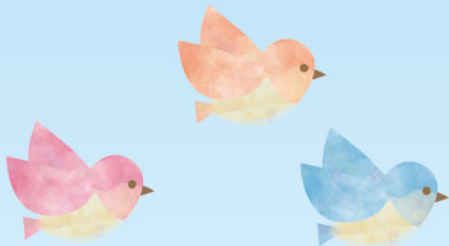


受診の記録



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