



PCS／MVA症候群

(染色分体早期解離／多彩異数性
モザイク症候群)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、小眼球 聴覚：難聴 栄養：哺乳 けいれん 口唇裂・口蓋裂 気道：無呼吸 心臓：心エコー 腹部：腹部腫瘍（ウィルムス腫瘍）、多発性腎嚢胞 外性器：男児外性器異常 血液検査：血糖値、Ca、CBC 染色体早期解離・多彩異数性モザイク：高発がん性（ウィルムス腫瘍、横紋筋肉腫、急性白血病）／（特殊な処置が必要） 染色体検査：染色分体早期解離	眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 循環器科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	※<u>2歳までのがんの発症が多い。</u> Vincristine, vinblastine, paclitaxel などの紡錘体重合に作用する物質はなるべく避ける。
3か月	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 発達： 視覚：白内障 聴覚： 難治性けいれん／頭部 MRI 脳奇形／小脳虫部低形成 栄養：哺乳 血液検査：CBC, AFP, T4 気道 無呼吸 心臓：心エコー 腹部：腹部診察・腹部エコー	摂食・栄養指導 耳鼻咽喉科 口腔外科 家族支援（保健師訪問）	



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
6 か月	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 発達／療育 視覚：白内障 聴覚／聴力検査 難治性けいれん 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 血液検査：CBC, AFP, T₄ 気道 無呼吸 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー （必要に応じて）遺伝学的検査（<i>BUB1B</i>, <i>CEP57</i> 遺伝子）	耳鼻咽喉科 家族支援 摂食・栄養指導 リハビリ科等	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 発達： 視覚：白内障 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 血液検査：CBC, AFP, T₄ 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー 無呼吸	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 発達： 視覚：白内障 栄養：哺乳・摂食 血液検査：CBC, AFP, T₄ 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー	摂食・栄養指導 療育等への紹介 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
2歳	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 発達： 視覚：白内障 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー 血液検査：AFP・T4・CBC	家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 歯科 摂食・栄養指導	
3歳	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 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 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー 血液検査：AFP・T4・CBC	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	
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／聴力検査 栄養：摂食 血液検査：AFP・T4・CBC 腹部：腹部診察・腹部エコー 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 歯科・口腔外科 家族支援 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 血液検査：AFP・T4・CBC 腹部：腹部診察・腹部エコー	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
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 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯 血液検査：AFP・T4・CBC 腹部：腹部診察・腹部エコー	摂食・栄養指導 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： 性成熟 側弯 血液検査：AFP・T4・CBC 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧	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： 性成熟 側弯 血液検査：AFP・T4・CBC 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧	歯科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 血液検査：AFP・T4・CBC 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧	歯科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	成人に達した患者も報告されている。



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