



# 歌舞伎症候群の 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 | <p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>低血糖</p> <p>視覚：小眼球・コロボーマ</p> <p>聴覚：難聴／聴力検査</p> <p>栄養：哺乳（必要に応じて経管栄養）</p> <p>口蓋裂・粘膜下口蓋垂・粘膜下口蓋裂</p> <p>心臓：大動脈狭窄・VSD・ASD／心エコー・心電図</p> <p>還延性黄疸では胆道閉鎖を考慮する</p> <p>排便：鎖肛、肛門狭窄</p> <p>両親の疾患の受容</p> <p>染色体異常症の除外</p> | <p>摂食・栄養指導</p> <p>言語聴覚士による摂食指導</p> <p>歯科口腔外科・形成外科</p> <p>循環器科</p> <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>整形外科</p> <p>小児外科</p> <p>家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）</p> | <p>眼はぶどう腫重要</p> |
| 3か月  | <p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>視覚：閉眼</p> <p>発達：</p> <p>栄養：哺乳</p> <p>筋緊張低下：出生後の成長障害</p> <p>股関節脱臼</p>                                                                                                                                        | <p>摂食・栄養指導</p> <p>眼科</p> <p>言語聴覚士による摂食指導</p> <p>整形外科</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>視覚：閉眼が不十分なときは人工涙腺の使用</p> <p>聴覚：繰り返す中耳炎／聴力検査</p> <p>栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</p> <p>胃食道逆流</p> <p>MRI</p> <p>（必要に応じて）遺伝学的検査</p>                                                                             | <p>歩行に向けた理学療法</p> <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>整形外科</p> <p>家族支援（患者会等）</p> <p>摂食・栄養指導</p> <p>リハビリ科等</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    |
|----------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|-------|
| 12<br>か月 | 成長：身長・体重・頭囲<br>発達／療育<br>栄養：哺乳・摂食（哺乳不良）<br>視覚：斜視／視力検査<br>聴覚：難聴／聴力検査<br>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー<br>痙攣：MRI<br>血算<br>免疫グロブリン                                      | 眼科<br>耳鼻咽喉科<br>言語聴覚士<br>家族支援                               |       |
| 18<br>か月 | 成長：身長・体重・頭囲<br>発達：<br>口蓋帆長筋不全<br>視覚：<br>聴覚：中耳炎<br>股関節（歩行を開始している場合）                                                                                        | 眼科<br>耳鼻咽喉科<br>言語聴覚士<br>療育等への紹介<br>家族支援                    |       |
| 2<br>歳   | 成長：身長・体重・頭囲<br>視覚：斜視<br>聴覚：滲出性中耳炎<br>（言語発達は遅れるが）難聴の除外<br>心臓：大動脈病変のある場合／心エコー<br>扁平足<br>肥満への注意                                                              | 歯科<br>耳鼻咽喉科<br>言語聴覚士<br>家族支援                               |       |
| 3<br>歳   | 成長：身長・体重・頭囲<br>視覚：屈折検査、視反応・視力の評価<br>聴覚：滲出性中耳炎、難聴<br>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー<br>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）<br>成長ホルモン（低身長の場合）<br>免疫グロブリン<br>（自己免疫性溶血性貧血）<br>（特発性血小板減少症） | 歯科<br>眼科<br>耳鼻咽喉科<br>言語聴覚士<br>状況により、幼稚園・保育園等への通園準備<br>家族支援 | 発達の加速 |



# 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<br>↓<br>6歳 | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長ホルモン分泌不良）</p> <p>発達：発達検査・知能検査等</p> <p>聴覚：聴力／聴力検査</p> <p>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー</p> <p>早発乳房</p> <p>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）</p> <p>成長ホルモン（低身長の場合）</p> <p>骨格：側弯、扁平足</p> <p>栄養：摂食</p> <p>成長ホルモン</p> <p>歯列不整、欠歯</p> <p>構音の評価</p> <p>行動の問題</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>言語聴覚士</p> <p>摂食・栄養指導</p> <p>矯正歯科</p> <p>家族支援</p> <p>就学相談</p> | <p>身辺自立の確立を目指す。</p> |
| 7歳<br>↓<br>9歳 | <p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>視覚／視力検査</p> <p>聴覚／聴覚検査</p> <p>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー</p> <p>早発乳房</p> <p>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）</p> <p>成長ホルモン（低身長の場合）</p> <p>思春期早発</p> <p>骨格：側弯、扁平足</p> <p>膝蓋骨脱臼</p> <p>歯列不整、咬合不整</p> <p>学校での状況：（学習障害・注意欠陥）</p>                     | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>整形外科</p> <p>歯科矯正</p> <p>家族支援</p> <p>学校との連携</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 |
|-----------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 10歳<br>↓<br>12歳 | <p>学校での状況</p> <p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達：発達検査・知能検査等</p> <p>視覚／視力検査</p> <p>聴覚／聴覚検査</p> <p>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー</p> <p>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）</p> <p>成長ホルモン（低身長の場合）</p> <p>肥満</p> <p>検尿</p> <p>性成熟：二次性徴、月経の発来</p> <p>骨格：側弯、扁平足</p> <p>行動</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>歯科</p> <p>整形外科</p> <p>家族支援</p> <p>学校との連携</p> <p>進路相談</p>                  |    |
| 中学生             | <p>学校での状況</p> <p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達：</p> <p>視覚／視力検査</p> <p>聴覚／聴覚検査</p> <p>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー</p> <p>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）</p> <p>成長ホルモン（低身長の場合）</p> <p>肥満</p> <p>行動</p> <p>性成熟</p> <p>骨格：側弯</p>                                    | <p>栄養・摂食の専門家</p> <p>内分泌科</p> <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>歯科</p> <p>家族支援</p> <p>学校との連携</p> <p>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 |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|----|
| 高校生 | 学校での状況<br>成長：身長・体重・頭囲<br>発達：<br>視覚／視力検査<br>聴覚／聴覚検査<br>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー<br>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）<br>成長ホルモン（低身長の場合）<br>肥満<br>検尿<br>骨格：側弯<br>行動<br>心臓<br>性成熟 | 眼科<br>耳鼻咽喉科<br>家族支援<br>学校との連携<br>職業訓練等      |    |
| 成人  | 身長・体重・頭囲<br>視覚／視力検査<br>聴覚／聴覚検査<br>心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー<br>血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回）<br>成長ホルモン（低身長の場合）<br>就労<br>居住環境                                               | 眼科<br>耳鼻咽喉科<br>家族支援<br>社会参加支援<br>成人医療機関との連携 |    |



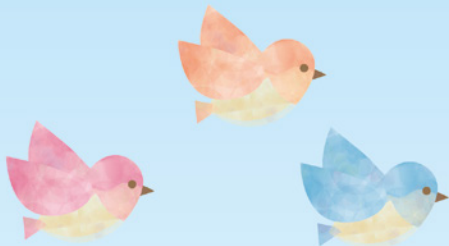
# 受診の記録



| 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