



# 9q34 欠失症候群の 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：出生時身長・体重・頭囲</p> <p>栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養</p> <p>脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI</p> <p>視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂</p> <p>聴覚：新生児聴覚スクリーニング（aABR）、難聴疑いの場合、精密聴覚検査（ABR）</p> <p>口腔：口蓋裂</p> <p>心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患</p> <p>腎臓（エコー）：尿路奇形</p> <p>外性器（男児のみ）：停留精巣</p> <p>小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴</p> <p>両親の疾患の受容</p> <p>染色体異常の除外</p> <p>遺伝学的検査</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>形成外科</p> <p>小児循環器科</p> <p>泌尿器科</p> <p>哺乳・栄養指導</p> <p>家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）</p>      |    |
| 3か月  | <p>成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良）</p> <p>栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養</p> <p>発達：主に運動発達・筋緊張低下</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR）</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>両親の疾患の受容</p>                                                                                                                                                             | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>形成外科</p> <p>小児神経科</p> <p>理学療法</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（体重増加不良）</p> <p>栄養：哺乳力、摂食</p> <p>発達：主に運動発達・筋緊張低下</p> <p>視覚：斜視</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR）</p> <p>免疫能（Ig など）：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>両親の疾患の受容</p>                                                                                                                                                     | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>形成外科</p> <p>小児神経科</p> <p>理学療法</p> <p>摂食・栄養指導</p> <p>家族支援（保健師訪問）</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 | <p>成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良）</p> <p>栄養：摂食</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR）</p> <p>免疫能（Ig など）：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>特別児童扶養手当、療育手帳</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>形成外科</p> <p>小児神経科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>摂食・栄養指導</p> <p>行政・福祉</p>                      |    |
| 18<br>か月 | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>栄養：摂食</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動</p>                                                                                                              | <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>摂食・栄養指導</p>                                                                                                 |    |
| 2<br>歳   | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>栄養：摂食</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p>                          | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>摂食・栄養指導</p> <p>歯科</p> <p>通園施設</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 |
|---------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 3歳            | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>栄養：摂食</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>骨格：側彎、扁平足</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>整形外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>摂食・栄養指導</p> <p>歯科</p> <p>通園施設</p> <p>保育園入園の準備</p> |    |
| 4歳<br>↓<br>6歳 | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>骨格：側彎、扁平足</p>              | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>整形外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>歯科</p> <p>通園、保育園</p> <p>就学の準備（特別支援教育）</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 |
|-----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 7歳<br>↓<br>9歳   | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>骨格：側彎、扁平足</p> <p>小学校教育生活</p>                         | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>整形外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>歯科</p> <p>小学校（特別支援教育）</p>                       |    |
| 10歳<br>↓<br>12歳 | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>骨格：側彎、扁平足</p> <p>思春期（外性器、性成熟、心理面）</p> <p>小学校教育生活</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>整形外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>歯科</p> <p>小学校（特別支援教育）</p> <p>中学進学準備（特別支援教育）</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 | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>骨格：側彎、扁平足</p> <p>思春期（外性器、性成熟、心理面）</p> <p>中学校生活</p> | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>整形外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>歯科</p> <p>中学校（特別支援教育）</p> <p>高校進学準備（特別支援教育）</p> |    |
| 高校生 | <p>成長：身長・体重・頭囲（成長障害）</p> <p>発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達</p> <p>視覚：斜視、屈折異常</p> <p>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム）</p> <p>免疫能：反復感染</p> <p>神経：てんかん発作</p> <p>骨格：側彎、扁平足</p> <p>思春期（外性器、性成熟、心理面）</p> <p>高校生活</p>  | <p>眼科</p> <p>耳鼻咽喉科</p> <p>小児循環器科</p> <p>小児神経科</p> <p>形成外科</p> <p>整形外科</p> <p>理学療法</p> <p>作業療法</p> <p>言語療法</p> <p>歯科</p> <p>高校（特別支援教育）</p> <p>就職・社会参加の準備</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 |
|----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|----|
| 成人 | 成長：身長・体重・頭囲（成長障害）<br>障害：粗大運動・微細運動・言語<br>視覚：斜視、屈折異常<br>聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム）<br>免疫能：反復感染<br>神経：てんかん発作<br>骨格：側彎、扁平足<br>年金<br>地域での生活、就労 | 眼科<br>耳鼻咽喉科<br>循環器科<br>神経科<br>形成外科<br>整形外科<br>歯科<br>成人医療機関<br>行政、福祉<br>就労先、作業所 |    |



# 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