



チャージ症候群の 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 呼吸：後鼻腔閉鎖・狭窄、食道閉鎖、咽頭気管軟化症 脳神経／脳神経検査 検尿 視覚：虹彩・眼底・コロボーマ・小眼球／視力検査 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能 小奇形に関する全身評価：表情筋、気道 血液検査：（いわゆる）DiGeorge 症候群：胸腺、白血球数 Ca, P 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 頭部エコー・CT 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 内分泌科 形成外科 口腔外科 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（体重増加不良） 発達： 視覚 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇裂の修復 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 頭部 MRI 免疫能：（繰り返す感染がみられる場合） （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿： 免疫能： 甲状腺機能：（必要に応じて）	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	療育等への紹介 言語聴覚士 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿： 血圧： 免疫能： 口腔：口唇裂の修復	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 形成外科・口腔 外科 歯科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲／顕著な低身長ではソマト 発達／療育 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／嚥下機能 検尿： 血圧： 側弯： 甲状腺機能：甲状腺ホルモン	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 視覚支援学校・聴覚支援学校への紹介 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
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／視力検査 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 外性器 側弯 免疫能	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 視覚・聴覚支援学校等（視覚・聴覚の二重障害等のため） 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： 栄養：摂食 外性器 学校での進捗	内分泌科 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 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 外性器 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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：発達検査・知能検査 検尿 血圧 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 思春期 外性器 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 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：発達検査・知能検査 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 思春期 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 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



□－顔－指症候群 1 型の 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 頭蓋内病変：頭部エコー、CT 視覚：虹彩・眼底・コロボーマ・小眼球／視力検査 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能 小奇形に関する全身評価：口唇口蓋裂・多指症・合指症 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形・腎嚢胞／腎エコー 頭部エコー・CT 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 内分泌科 形成外科 口腔外科 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（体重増加不良） 発達： 視覚 聴覚／聴力検査 腎臓：尿検査、腎エコー 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇裂の修復 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 頭部 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 腎臓：腎エコー・検尿 感染症：中耳炎の反復 甲状腺機能：（必要に応じて）	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	療育等への紹介 言語聴覚士 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿： 血圧： 感染症： 口腔：口唇裂の修復	耳鼻咽喉科 形成外科・口腔外科 歯科 言語聴覚士 家族支援 療育	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 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／嚥下機能 検尿： 血圧： 側弯： 下垂体機能：下垂体低形成に伴う下垂体機能不全	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 視覚支援学校・聴覚支援学校への紹介 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
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／視力検査 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 側弯 免疫能	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 視覚・聴覚支援学校等（視覚・聴覚の二重障害等のため） 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： 栄養：摂食 学校での進捗	内分泌科 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 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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：発達検査・知能検査 検尿 血圧 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 思春期 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 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：発達検査・知能検査 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 思春期 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 検尿 視覚／視力検査 血圧 聴覚／聴覚検査 嚢胞腎のフォロー 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

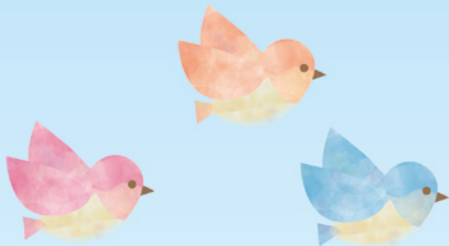


年月日	受診科	メモ









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



フリーマン・シェルドン 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 呼吸：上気道閉塞／狭窄 発達： 視覚 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 頭蓋：頭蓋縫合早期癒合症 口蓋裂 泌尿器：腎臓異常／腹部超音波検査・検尿 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア、関節拘縮、側弯 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 泌尿器科 整形外科 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： 血圧 視覚：斜視・視力検査 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 口蓋裂 泌尿器：腎臓異常／尿検査 骨格：郭変形、側弯、関節拘縮 麻酔時の注意 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 泌尿器科 呼吸器科 家族支援 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 血圧 発達： 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 泌尿器：腎臓異常／尿検査 骨格：胸郭、関節拘縮、側弯 麻酔時の注意 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 泌尿器科 整形外科	



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： 血圧 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 泌尿器：腎臓異常／尿検査 骨格：胸郭変形、頸椎不安定、側弯、扁平足 麻酔時の注意	眼科 泌尿器科 呼吸器科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視・視力検査 聴覚／聴力検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意：悪性高熱	眼科 泌尿器科 整形外科	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・斜視 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意	眼科 歯科 整形外科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力（近視）の評価、レンズ 歯科：咬合異常 泌尿器：腎臓異常／尿検査／血圧 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意	眼科 歯科 整形外科 泌尿器科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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：近視 歯科：咬合異常 骨格：関節拘縮、側弯 麻酔時の注意	整形外科 眼科 歯科 家族支援 就学相談	身辺自立の達成を目指す。
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：近視 歯科：咬合異常 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 泌尿器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚：近視 歯科：咬合異常 骨格：胸郭、側弯 麻酔時の注意	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携	
中学生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧： 視覚：近視、網膜 歯科：咬合異常 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 脳脊髄 MRI	眼科 歯科 泌尿器科 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
高校生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視、網膜 歯科：咬合異常 骨格：胸郭、側弯	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携 進路相談	
成人	身長・体重・頭囲 尿検査： 血圧： 視覚：近視、網膜剥離 聴覚／聴力検査 歯科：咬合異常 腎・肺の異常 骨格：関節症、側弯、扁平足 麻酔時の注意	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 泌尿器科 呼吸器科 理学療法／トレーナー 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

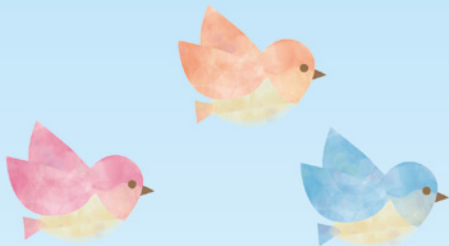


年月日	受診科	メモ









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



ヌーナン症候群の 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	奇形に関する全身評価 成長：身長・体重・頭囲 視覚：眼科的一般診察・視力検査 聴覚：難聴／聴力検査（ALGO/ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能・胃食道逆流 心臓：心雑音・心筋症／心エコー・心電図 腎臓：腎尿路奇形／腹部聴音波検査 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 血液検査：白血球数、出血傾向 リンパ管異常 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 小児循環器科 泌尿器科 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（体重増加不良） 発達： 視覚：斜視 聴覚：中耳炎・聴力検査 栄養：哺乳／嚥下機能・胃食道逆流 心臓：心雑音・心筋症／心エコー・心電図 腎臓：腎尿路奇形／腹部聴音波検査 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 血液検査：白血球数、出血傾向 リンパ管・筋異常 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 哺乳摂食専門外来、摂食栄養指導 小児循環器科 泌尿器科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業療法 視覚：斜視 聴覚：中耳炎・聴力検査 栄養：哺乳・摂食・拒食 骨格：頸部可動性・関節弛緩・漏斗胸／鳩胸 腎臓：腎尿路奇形 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 （必要に応じて）遺伝学的検査	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・消化器専門医 整形外科 泌尿器科 家族支援（患者会等への紹介）	



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／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 栄養：摂食・拒食 甲状腺：機能亢進、機能低下 心臓：心雑音・心筋症・血圧 腎臓：腎尿路奇形・検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 歯科 （必要に応じて）遺伝学的検査	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・ 消化器専門医 内分泌科 小児循環器科 泌尿器科 歯科 家族支援（患者 会等への紹介）	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 栄養：摂食・拒食 腎臓：検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・ 消化器専門医 療育等への紹介	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 栄養：摂食・拒食 甲状腺：機能低下 心臓：心雑音・心筋症・血圧 腎臓：検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 歯科 血液検査：出血傾向 骨格：頸部可動性・関節弛緩・漏斗胸／鳩胸	リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導・ 消化器専門医 内分泌科 小児循環器科 泌尿器科 歯科	



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	成長：身長・体重・頭囲 低身長の場合は内分泌的評価 発達／（必要あれば）理学・作業・言語療法 視覚：斜視・屈折異常 聴覚：中耳炎 甲状腺：機能亢進、機能低下 心臓：心雑音・心筋症・血圧 腎臓：検尿 外性器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 歯科 骨格：翼状頸・漏斗胸／鳩胸・外反扁平足・側彎	内分泌科 リハビリ科等 眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 泌尿器科 歯科 整形外科 幼稚園・保育園・通園施設等へ通園準備 家族支援	
4歳→6歳	成長：身長・体重・頭囲／（必要に応じて）成長ホルモン投与の検討 発達：発達検査・知能検査等 視覚 聴覚 内分泌：甲状腺機能 心臓：肥大型心筋症・血圧 腎臓：検尿 歯科 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・外反扁平足・側彎	家族支援・就学相談・心理テスト 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 泌尿器科 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 整形外科 幼稚園・保育園・通園施設等での集団生活の経験	



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 / (必要に応じて) 成長ホルモン投与の検討 発達： 視覚：近視 聴覚 内分泌：甲状腺機能 心臓 歯科 筋骨格：翼状顎・胸郭変形・側彎	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚 内分泌：甲状腺機能、思春期 心臓 歯科 検尿 血圧	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 歯科 泌尿器科	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚 内分泌：甲状腺機能、思春期 心臓 歯科 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・側彎 検尿 血圧	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科 泌尿器科	



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 成長：身長・体重・頭囲 発達 内分泌：甲状腺機能、思春期 心臓：心雑音・肥大型心筋症 歯科 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・側彎 検尿 血圧	学校との連携（通常学級・特別支援教育） 家族支援 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科 泌尿器科 進路相談・職業訓練等	
成人	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達 視覚 聴覚 内分泌：甲状腺機能・生殖に関するカウンセリング 心臓：心雑音・肥大型心筋症 歯科 筋骨格：関節可動性・拘縮・側彎・筋変化・リンパ系 血液検査：出血傾向 泌尿生殖器：検尿、腎系異常、妊孕性 血圧 就労 居住環境	家族支援 内分泌科 循環器科 歯科 整形外科 泌尿器科 社会参加支援 成人医療機関との連携	

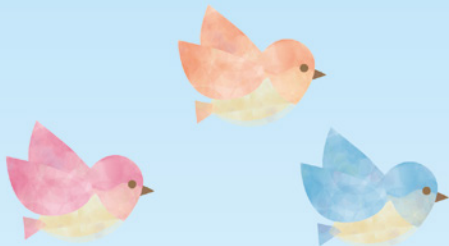


受診の記録



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



シュプリンツェン・ ゴールドバーグ症候群の 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 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 頭蓋：頭蓋縫合早期癒合症 口蓋裂・二分口蓋垂 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／腹部超音波検査 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア、関節拘縮、側弯 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 泌尿器科 整形外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	新生児期の症状が重篤な場合がある
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：斜視・視力検査 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 口蓋裂 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：頸椎不安定、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 泌尿器科 呼吸器科 家族支援 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 血圧 発達： 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節拘縮、側弯 麻酔時の注意 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科	



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： 血圧 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭変形、頸椎不安定、側弯、扁平足 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 麻酔時の注意	眼科 循環器科 泌尿器科 呼吸器科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視・視力検査 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 頭蓋縫合早期癒合に注意 麻酔時の注意	眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・斜視 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 頭蓋縫合早期癒合に注意 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科	



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	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力（近視）の評価、レンズ 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査／血圧 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 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：近視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意	整形外科 眼科 歯科 循環器科 家族支援 就学相談	身辺自立の達成を目指す。
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：近視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 泌尿器科 整形外科 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	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚：近視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
中学生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧： 視覚：近視、網膜 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 脳脊髄 MRI	眼科 歯科 循環器科 泌尿器科 家族支援 学校との連携 進路相談	
高校生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視、網膜 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア	眼科 歯科 循環器科 整形外科 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
成人	身長・体重・頭囲 尿検査： 血圧： 視覚：近視、網膜剥離 聴覚／聴力検査 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤（毎年） 腎・肺の異常 骨格：関節症、側弯、扁平足 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 脳脊髄 MRI 麻酔時の注意	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 整形外科 泌尿器科 呼吸器科 理学療法／トレーナー 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	女性では妊娠中に大動脈解離・子宮破裂のリスクがある。循環器科は毎年検診

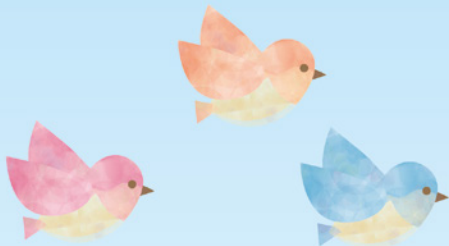


受診の記録



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



マルファン症候群の 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	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア 両親の疾患の受容（親が患者の例が多いことと注意必要）	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 泌尿器科 整形外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	新生児期の症状が重篤な場合がある
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血压 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：頸椎不安定、胸郭変形 麻酔時の注意 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 泌尿器科 呼吸器科 家族支援 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 血压 発達： 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節弛緩 麻酔時の注意 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科	診断確定すれば他の家族の検索を行う



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： 血圧 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：肺拡張不全、頸椎不安定 麻酔時の注意	眼科 循環器科 泌尿器科 呼吸器科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節弛緩、胸郭変形、扁平足 麻酔時の注意	眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：関節弛緩、胸郭変形、漏斗胸、側弯 麻酔時の注意	整形外科 眼科 歯科 循環器科 家族支援 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 血圧 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 泌尿器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 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
中学生	成長：身長・体重・頭囲 血圧 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 硬膜拡張（MRI） 睡眠時無呼吸／睡眠検査 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 脳脊髄 MRI	眼科 歯科 循環器科 泌尿器科 家族支援 学校との連携	
高校生	成長：身長・体重・頭囲 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア	眼科 歯科 循環器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
成人	身長・体重・頭囲 尿検査 血圧 ボディイメージ、活動指導 視覚：近視・乱視（毎年） 聴覚／聴力検査 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤（毎年） 腎・肺の異常 骨格：関節症、側弯、扁平足 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 睡眠時無呼吸／睡眠検査 脳脊髄 MRI 麻酔時の注意	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 整形外科 泌尿器科 呼吸器科 理学療法／トレーナー 家族支援 成人医療機関との連携	女性では妊娠中に大動脈解離のリスクがある 眼科、循環器科は毎年検診



受診の記録

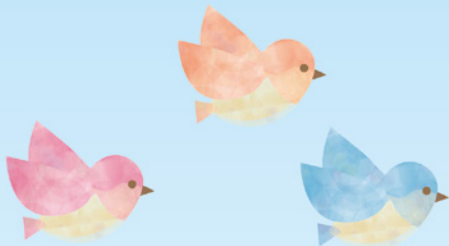


年月日	受診科	メモ









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



ロイス・ディーツ 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 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 頭蓋：頭蓋縫合早期癒合症 口蓋裂・二分口蓋垂 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／腹部超音波検査 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア、関節拘縮、側弯 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 泌尿器科 整形外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	新生児期の症状が重篤な場合がある
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：斜視・視力検査 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 口蓋裂 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：頸椎不安定、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 循環器科 泌尿器科 呼吸器科 家族支援 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 血圧 発達： 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節拘縮、側弯 麻酔時の注意 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科	



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： 血圧 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭変形、頸椎不安定、側弯、扁平足 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 麻酔時の注意	眼科 循環器科 泌尿器科 呼吸器科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視・視力検査 聴覚／聴力検査 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節弛緩、胸郭変形、側弯 頭蓋縫合早期癒合に注意 麻酔時の注意	眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・斜視 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 頭蓋縫合早期癒合に注意 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科	



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	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力（近視）の評価、レンズ 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査／血圧 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 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：近視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 麻酔時の注意	整形外科 眼科 歯科 循環器科 家族支援 就学相談	身辺自立の達成を目指す。
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：近視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 泌尿器科 整形外科 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	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚：近視 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
中学生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧： 視覚：近視、網膜 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 脳脊髄 MRI	眼科 歯科 循環器科 泌尿器科 家族支援 学校との連携 進路相談	
高校生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視、網膜 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア	眼科 歯科 循環器科 整形外科 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
成人	身長・体重・頭囲 尿検査： 血圧： 視覚：近視、網膜剥離 聴覚／聴力検査 歯科：咬合異常 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤（毎年） 腎・肺の異常 骨格：関節症、側弯、扁平足 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 脳脊髄 MRI 麻酔時の注意	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 整形外科 泌尿器科 呼吸器科 理学療法／トレーナー 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	女性では妊娠中に大動脈解離・子宮破裂のリスクがある。循環器科は毎年検診

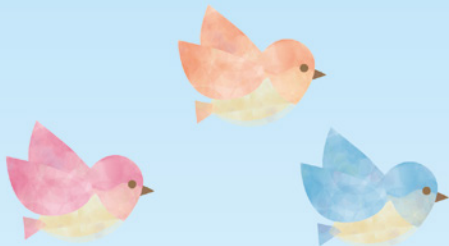


受診の記録



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



スティックラー 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 頭部・顔面：小顎・口蓋裂・顔面正中低形成 呼吸：気道 栄養：哺乳／嚥下機能 視覚：先天白内障、硝子体異常、網脈絡膜変性、近視（高頻度） ／細隙灯検査・眼底検査・屈折検査／白内障手術 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） 骨格・関節：脊椎骨端骨異形成症・側弯・関節過伸展（高頻度） 小奇形に関する全身評価： 検尿 血液検査： 心臓：心エコー・心電図 脳神経／脳神経検査 頭部エコー・CT 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 整形外科 形成外科 口腔外科 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（低身長） 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視反応・細隙灯検査・眼底検査・屈折検査 ／白内障手術、網膜復位術 聴覚／聴力検査 骨格・関節／X-P 口腔：口唇裂の修復 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 形成外科 口腔外科 摂食・栄養指導 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（低身長） 発達／療育 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／乳児用視力検査・細隙灯検査・眼底検査・屈折検査 ／白内障手術、網膜復位術 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 骨格・関節 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 頭部 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科（3～6 か月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 形成外科 口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（低身長） 発達／療育 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／乳児用視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 ／白内障手術、網膜復位術 聴覚／聴力検査 骨格・関節 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	眼科（3～6 か月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 形成外科 口腔外科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（低身長） 発達／療育 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視	眼科・耳鼻咽喉科・整形外科 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（低身長） 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 ／強度近視・弱視・斜視に対し屈折矯正眼鏡処方 ／白内障手術、網膜復位術 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿：血圧： 口腔：口唇裂の修復	眼科（3～6ヵ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 言語聴覚士 家族支援 形成外科・口腔外科 歯科	
3歳	成長：身長・体重・頭囲（低身長） 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 ／強度近視・弱視・斜視に対し屈折矯正眼鏡処方 ／白内障手術、網膜復位術 聴覚／聴力検査 骨格・関節 検尿：血圧：	眼科（3～6ヵ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 言語聴覚士 歯科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 視覚支援学校・聴覚支援学校への紹介 家族支援	
4歳→6歳	成長：身長・体重・頭囲（低身長） 発達：発達検査・知能検査等 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 骨格・関節	眼科（3～6ヵ月毎） 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 整形外科 視覚・聴覚支援学校等（視覚・聴覚の二重障害等のため） 家族支援 就学相談	



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
7歳 ↓ 9歳	学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） 成長：身長・体重・頭囲（低身長） 発達： 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 骨格・関節 学校での進捗	眼科（6 ヶ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） 成長：身長・体重・頭囲（低身長） 発達：発達検査・知能検査等 栄養：摂食 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 外性器 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格・関節	眼科（6 ヶ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 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：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） 成長：身長・体重・頭囲（低身長） 発達：発達検査・知能検査 検尿 血圧 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 聴覚／聴覚検査 思春期 外性器 性成熟 側弯	眼科（6 ヶ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 歯科 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
高校生	学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） 成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 思春期 性成熟 側弯	眼科（6 ヶ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境	眼科（6 ヶ月毎） 耳鼻咽喉科 整形外科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	

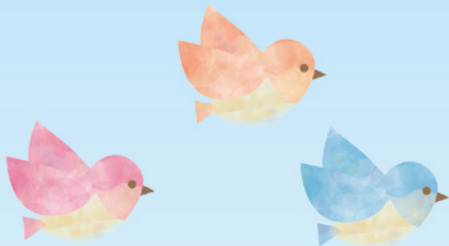


受診の記録



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



ワルデنبルグ 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 脳神経／脳神経検査 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 色素異常：虹彩・眼底、前頭部頭髮、皮膚色調（高頻度） 大奇形に関する全身評価：四肢 小奇形に関する全身評価：眼間距離、眉毛、鼻根、鼻翼、四肢 家族歴 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	耳鼻咽喉科 小児外科 小児神経科 小児整形外科 眼科 皮膚科 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（体重増加不良） 脳神経／脳神経検査 発達：行動、反応評価 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 両親の疾患の受容	耳鼻咽喉科 小児外科 小児神経科 小児整形外科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 脳 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 家族支援（患者会等への紹介）	



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 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 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
3歳	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査 発達／療育 聴覚／聴力検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 聴覚支援学校への紹介 家族支援	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重 脳神経／脳神経検査 発達：発達検査・知能検査等 聴覚／聴覚検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 聴覚支援学校等 家族支援 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重 脳神経／脳神経検査 発達：発達検査・知能検査等 聴覚／聴覚検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 学校での進捗	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 聴覚支援学校等 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 脳神経／脳神経検査 発達：発達検査・知能検査等 聴覚／聴覚検査 平衡覚：運動発達 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 学校での進捗	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 小児外科 小児神経科 小児整形外科 聴覚支援学校等 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 発達：発達検査・知能検査 聴覚／聴覚検査	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 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 発達：発達検査・知能検査 聴覚／聴覚検査	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境	耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

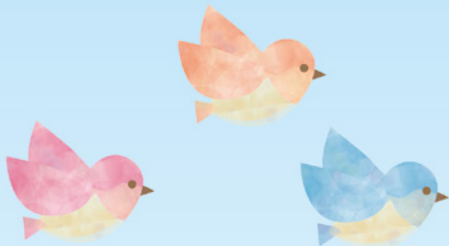


年月日	受診科	メモ









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



クリッペル・トレノーネイ・ ウェーバー症候群の 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：緑内障など（顔面部血管腫を伴う時） 栄養：哺乳 心臓：心エコー 腹部：腹部腫瘍・内臓血管腫／腹部診察・腹部エコー 四肢：血管腫・片側肥大 気道 染色体検査	眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 小児外科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介） 患者会の紹介 皮膚科	新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 呼吸： 視覚： 腹部：内臓血管腫 気道 無呼吸	眼科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問） 皮膚科	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 無呼吸 （必要であれば）遺伝学的検査	必要に応じて形成外科紹介 （例：口腔外科紹介）	



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： 視覚： 脚長差／脚長計測	整形外科（脚長 差があれば補高） 皮膚科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 脚長差／脚長計測		
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 脚長差／脚長計測	歯科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 脚長差／脚長計測	皮膚科	
4 歳 ↓ 6 歳	成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 側弯	皮膚科 家族支援 就学相談	発達の加速が 目立つ。



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 検尿 血圧 脚長差／脚長計測	皮膚科	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯	皮膚科 整形外科（脚長差があれば補高）	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重 脚長差／脚長計測 骨格：側弯	皮膚科 矯正歯科 耳鼻咽喉科	
高校生	学校での状況 成長：身長・体重 血圧 脚長差／脚長計測 骨格：側弯	皮膚科 矯正歯科 耳鼻咽喉科	



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 検尿 血圧 脚長差／脚長	家族支援 成人医療機関と の連携	



受診の記録

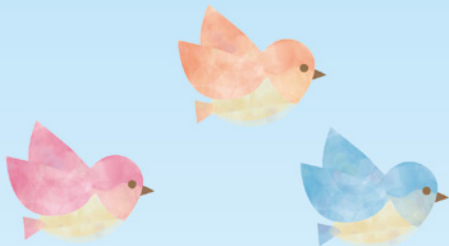


年月日	受診科	メモ









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



ゴールデンハー 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 呼吸 脳神経／脳神経検査　顔面神経麻痺 検尿 耳介奇形・小耳症 角膜翼状片 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇口蓋裂 心臓：心エコー・心電図 腎臓：片腎・腎低形成／腎エコー 頭部エコー・CT 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 摂食・栄養指導 形成外科 口腔外科 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（体重増加不良） 発達： 視覚 聴覚／聴力検査 心臓：心エコー 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇裂の修復 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食	療育等への紹介 言語聴覚士 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 検尿： 血圧： 口腔：口唇裂の修復	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 形成外科・口腔 外科 歯科 栄養士	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 検尿： 血圧： 側弯、脊椎奇形	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 栄養士 歯科 状況により、幼 稚園・保育園等 への通園準備 視覚支援学校・ 聴覚支援学校へ 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
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／視力検査 聴覚／聴覚検査 側弯	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 栄養士 歯科（歯科衛生、 矯正歯科） 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： 学校での進捗	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 栄養：摂食 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 側弯	耳鼻咽喉科 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：発達検査 検尿 血圧 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 思春期 性成熟 側弯	耳鼻咽喉科 歯科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 思春期 性成熟 側弯	耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携	
成人	身長・体重・頭囲 聴覚／聴覚検査 居住環境	耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援	



受診の記録

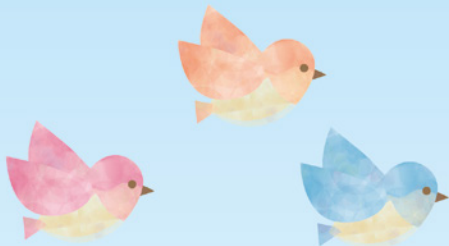


年月日	受診科	メモ









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



色素失調症の 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： 脳神経：痙攣・脳梗塞 視覚： 栄養：哺乳 皮膚：水疱・紅斑 両親の疾患の受け入れ 染色体異常の除外	皮膚科 眼科 摂食・栄養指導 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： 視覚： 栄養：哺乳 脳神経 皮膚 両親の疾患の受け入れ	皮膚科 眼科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	定期的超音波検査の意義を説明
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 脳神経 皮膚：紅斑 （必要に応じて）遺伝学的検査	皮膚科 眼科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 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
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 摂食・栄養指導 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 摂食・栄養指導 療育 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 歯牙異常 毛髪異常 脳神経 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 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 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 摂食・栄養指導 家族支援 就学支援	身辺自立へ向けた対応



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携	超音波精査の終了
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 性成熟：二次性徴、月経の発来 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携 就学支援 進路相談	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素沈着、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 歯科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素脱失、皮膚の萎縮、爪の異常 歯牙異常	皮膚科 眼科 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 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 神経：痙攣／脳波 栄養：摂食 皮膚：色素脱失、皮膚の萎縮、爪の異常 歯牙異常 就労 居住環境	皮膚科 眼科 歯科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携 遺伝カウンセリング	



受診の記録

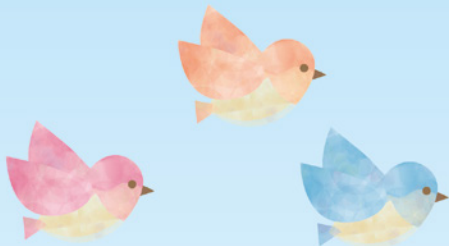


年月日	受診科	メモ









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



シー・エフ・シー症候群 (CFC 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： 聴覚： 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 血液検査：血糖値、Ca 甲状腺機能 巨舌 気道 栄養：哺乳 無呼吸 両親の疾患の受け入れ 染色体異常の除外	摂食・栄養指導 口腔外科 循環器科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	羊水過多など、出生前からの医療管理に必要性
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 気道 栄養：哺乳 血糖値 無呼吸 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿：VMA 両親の疾患の受け入れ	循環器科 摂食・栄養指導 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 発達／療育 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿：VMA (必要に応じて) 遺伝学的検査	循環器科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー MRI、脳波	循環器科 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸	循環器科 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 発達： 栄養：哺乳・摂食 聴覚／聴力検査 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 歯科 療育 家族支援	
3歳	成長：身長・体重・頭囲 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：腹部診察・腹部エコー 心臓：心エコー 成長ホルモン評価 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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 栄養：摂食 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 側弯 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 摂食・栄養指導 家族支援 就学相談	身辺自立を促す。



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 咬合異常 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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： 栄養：摂食 性成熟 側弯 心臓：心エコー てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 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： 栄養：摂食 性成熟 側弯 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚：湿疹、過角化症 検尿 血圧	循環器科 皮膚科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 栄養：摂食 性成熟 側弯、骨粗鬆症 心臓：心エコー 不整脈 てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） 睡眠時無呼吸 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧 就労 居住環境	循環器科 皮膚科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	

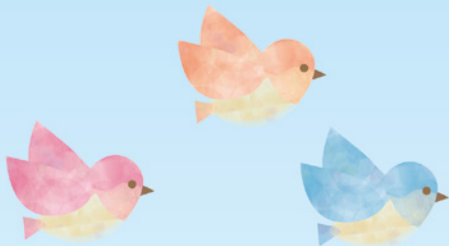


受診の記録



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



コストロ症候群の 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： 聴覚： 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 血液検査：血糖値、Ca 甲状腺機能 巨舌 気道 栄養：哺乳 無呼吸 両親の疾患の受け入れ 染色体異常の除外	摂食・栄養指導 口腔外科 循環器科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	羊水過多など出生前からの医療管理 不整脈管理・治療は重要
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 気道 栄養：哺乳 血糖値 無呼吸 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿：VMA 両親の疾患の受け入れ	摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	定期的超音波検査の意義を説明



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 発達／療育 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿：VMA (必要に応じて) 遺伝学的検査	耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 心臓：心エコー 不整脈 視覚／斜視・眼振 腹部：腹部診察・腹部エコー	循環器科 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸	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 発達： 栄養：哺乳・摂食 聴覚／聴力検査 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 歯科 療育 家族支援	
3歳	成長：身長・体重・頭囲 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：腹部診察・腹部エコー 心臓：心エコー 成長ホルモン 不整脈 無呼吸	循環器科 摂食・栄養指導 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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 栄養：摂食 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 側弯 検尿 血圧	循環器科 摂食・栄養指導 家族支援 就学支援	身辺自立へ向けた対応



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚（湿疹、過角化症） 検尿 血圧	循環器科 家族支援 学校との連携	超音波精査の終了
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 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯 心臓：心エコー 不整脈 腹部：腹部診察・腹部エコー 皮膚（湿疹、過角化症） 検尿 血圧	循環器科 家族支援 学校との連携 就学支援 進路相談	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：摂食 性成熟 側弯 心臓：心エコー 不整脈 皮膚（湿疹、過角化症） 検尿 血圧	循環器科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：摂食 性成熟 側弯 心臓：心エコー 不整脈 皮膚（湿疹、過角化症） 検尿 血圧	循環器科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 栄養：摂食 性成熟 側弯 心臓：心エコー 不整脈 皮膚（湿疹、過角化症、乳頭腫） 骨粗鬆症 検尿 血圧 就労 居住環境	循環器科 皮膚科（必要に応じて） 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	

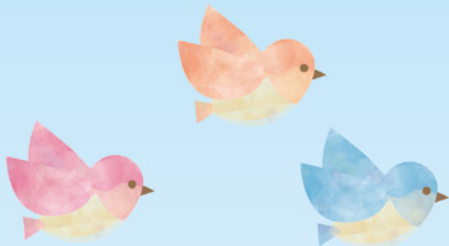


受診の記録



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



鎖骨・頭蓋異形成症の 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 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 聴覚／聴力検査 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 頭部エコー・CT 呼吸器：胸郭低形成による呼吸障害の有無 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	耳鼻咽喉科 脳神経外科 形成外科 歯科・口腔外科 小児呼吸器科 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（体重増加不良） 発達： 視覚 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 聴覚／聴力検査 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 栄養：哺乳／嚥下機能 両親の疾患の受容	耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 整形外科 歯科・口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 聴覚／聴力検査 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 （必要に応じて）遺伝学的検査	耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 整形外科 歯科・口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 歯科：生歯障害の有無 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 整形外科 歯科・口腔外科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	療育等への紹介 言語聴覚士 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 歯科：生歯障害の有無	耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 歯科・口腔外科 言語聴覚士 家族支援 形成外科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 歯科：生歯障害の有無 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿： 血圧： 側弯：	耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 歯科・口腔外科 言語聴覚士 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 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食	耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 整形外科 言語聴覚士 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 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 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 発達： 栄養：摂食 外性器 学校での進捗	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 整形外科 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 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 栄養：摂食 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 外性器 性成熟：二次性徴、月経の発来	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 歯科・口腔外科 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：発達検査・知能検査 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋状歯 検尿 血圧 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 思春期 外性器 性成熟 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 脳神経外科 歯科・口腔外科 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：発達検査・知能検査 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋状歯 骨密度測定 思春期 性成熟 側弯	歯科・口腔外科 整形外科 形成外科 脳神経外科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 骨密度測定 口腔：永久歯萌出遅延、過剰歯、埋状歯 妊娠出産：狭骨盤による帝王切開のリスク 就労 居住環境	内科・整形外科 耳鼻咽喉科 産婦人科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

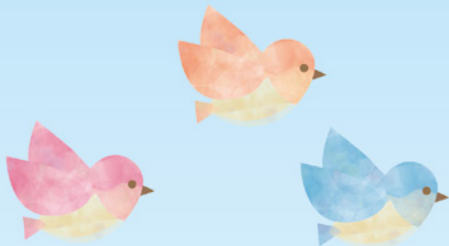


年月日	受診科	メモ









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



基底細胞母斑 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： 中枢神経：頭蓋内病変／頭部 MRI 視覚：白内障、緑内障、視力障害 栄養：哺乳 皮膚： 心臓：心エコー 両親の疾患の受け入れ 染色体異常の除外	皮膚科 眼科 小児循環器科（心臓線維腫） 生活指導（紫外線、放射線を出るだけ避ける） 摂食・栄養指導 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： 視覚： 栄養：哺乳 脳神経 皮膚 心臓：心エコー 両親の疾患の受け入れ	皮膚科 眼科 小児循環器科（必要があれば） 生活指導 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	定期的超音波検査の意義を説明
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 脳神経 皮膚： （必要に応じて）遺伝学的検査	皮膚科 眼科 小児循環器科 生活指導 摂食・栄養指導 リハビリ科等 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 生活指導 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 脳神経 視覚：視力障害 皮膚	皮膚科 眼科 生活指導 摂食・栄養指導 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 脳神経 視覚：視力障害 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 生活指導 摂食・栄養指導 療育 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI 脳神経 皮膚	皮膚科 眼科 歯科 生活指導 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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 視力：視力障害 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI 栄養：摂食 皮膚	皮膚科 眼科 生活指導 摂食・栄養指導 家族支援 就学支援	身辺自立へ向 けた対応
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI 栄養：摂食 皮膚	皮膚科 眼科 脳神経外科（必要があれば） 生活指導 家族支援 学校との連携	超音波精査の 終了
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 性成熟：二次性徴、月経の発来 視力：視力障害 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI 顎嚢胞 栄養：摂食 皮膚：基底細胞癌	皮膚科 眼科 口腔外科（必要があれば） 脳神経外科（必要があれば） 生活指導 家族支援 学校との連携 就学支援 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： 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI 顎嚢胞 栄養：摂食 皮膚：基底細胞癌	皮膚科 眼科 口腔外科（必要があれば） 脳神経外科（必要があれば） 生活指導 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： 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI 栄養：摂食 皮膚：基底細胞癌	皮膚科 眼科 口腔外科（必要があれば） 脳神経外科（必要があれば） 生活指導 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 栄養：摂食 性成熟 視力：視力障害 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI 栄養：摂食 皮膚：基底細胞癌 就労 居住環境	皮膚科 眼科 口腔外科（必要があれば） 脳神経外科（必要があれば） 生活指導 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携 遺伝カウンセリング	



受診の記録

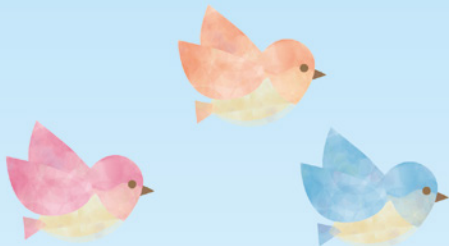


年月日	受診科	メモ









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



トリーチャー・コリンズ 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 呼吸：下顎低形成・上気道狭窄 発達 検尿 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 栄養：哺乳／嚥下機能 口唇口蓋裂 小耳症、耳介奇形 小奇形に関する全身評価：頭部・気道 心臓：心エコー・心電図 頭部エコー・CT 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 形成外科 口腔外科 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（体重増加不良） 発達 視覚 聴覚／聴力検査 呼吸 栄養：哺乳／嚥下機能 口腔：口唇裂の修復 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達 視覚：斜視 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 頭部MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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 視覚：斜視聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿：	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	療育等への紹介 言語聴覚士 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 検尿： 血圧： 口腔：口唇裂の修復	耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援 形成外科・口腔外科 歯科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲／顕著な低身長ではソマト 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／嚥下機能 検尿： 血圧： 側弯：	形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 聴覚支援学校への紹介 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
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲 発達 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 側弯	形成外科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 歯科（歯科衛生、 矯正歯科） 聴覚支援学校等 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： 栄養：摂食 学校での進捗 耳介形成術	形成外科 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 栄養：摂食 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 側弯 耳介形成術	形成外科 耳鼻咽喉科 歯科 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 検尿 血圧 聴覚／聴覚検査 思春期 性成熟 側弯	形成外科 耳鼻咽喉科 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 聴覚／聴覚検査 検尿 血圧 思春期 性成熟 側弯	形成外科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



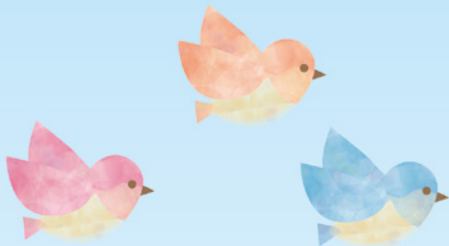
受診の記録

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



ヤング・シンプソン 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：眼球・涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 腎エコー 心エコー 頭部エコー 甲状腺機能 呼吸 心臓 骨格 外性器 筋緊張・反射 染色体異常の除外	眼科 耳鼻咽喉科 泌尿器科 整形外科 内分泌科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	羊水過多などの 出生前管理を要する
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達：筋緊張 視覚：眼球・涙腺 聴覚： 栄養：哺乳 甲状腺機能 呼吸 心臓 骨格：内反足 外性器	眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 内分泌科 小児神経科 泌尿器科 整形外科 リハビリテーション科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 甲状腺機能 呼吸・心臓 骨格：内反足 （必要であれば）遺伝学的検査 (KAT6B 遺伝子解析)	眼科 泌尿器科 整形外科 内分泌科 リハビリテーション科 摂食・栄養指導 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達 視覚：涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 甲状腺機能 呼吸・心臓 骨格：内反足	眼科 泌尿器科 整形外科 内分泌科 摂食・栄養指導 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 甲状腺機能 呼吸・心臓 骨格：内反足	眼科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 家族支援 摂食・栄養指導 療育等への紹介	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 甲状腺機能 呼吸・心臓 骨格：内反足	摂食・栄養指導 眼科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 歯科 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食 甲状腺機能 心臓 骨格：内反足	摂食・栄養指導 眼科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 歯科 家族支援 療育 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	発達の加速が目立つ



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：涙腺 聴覚／聴力検査 栄養：摂食 甲状腺機能 呼吸 心臓 骨格：内反足	眼科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 家族支援 就学相談	身辺自立の促進
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 栄養：摂食 甲状腺機能 検尿 脳波 骨格：側弯 学校での状況	眼科 歯科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚： 栄養：摂食 甲状腺機能 検尿 脳波 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯 学校での状況	眼科 歯科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 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	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 甲状腺機能 骨格：側弯 性成熟 学校での状況	眼科 歯科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 家族支援 学校との連携 進路相談	
高校生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 甲状腺機能 性成熟 骨格：側弯 てんかん 学校での状況	眼科 歯科 神経内科 泌尿器科 内分泌科 整形外科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚： 甲状腺機能 骨格：側弯 てんかん 就労 居住環境	眼科 歯科 神経内科 内分泌科 整形外科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

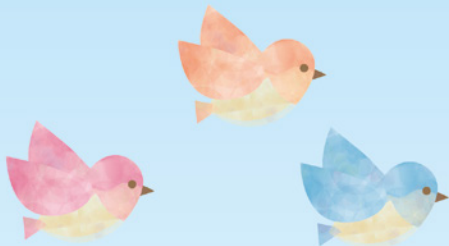


年月日	受診科	メモ









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



ウィリアムズ 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 呼吸： 脳神経／脳神経検査 検尿：尿中 Ca/Cr 視覚：斜視／遠視 聴覚：／聴力検査（ABR） 栄養：哺乳障害／胃食道逆流 小奇形に関する全身評価： 血液検査：Ca 濃度、甲状腺機能 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー 両親の疾患の受容 染色体異常の除外	小児循環器科 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（体重増加不良） 発達： 心臓：心エコー・心電図 視覚：斜視／遠視 栄養：哺乳障害／胃食道逆流 血液検査：Ca 濃度 検尿：尿中 Ca/Cr 両親の疾患の受容	小児循環器科 眼科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 心臓：心エコー・心電図 視覚：斜視／遠視 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流 血液検査：Ca 濃度 検尿：尿中 Ca/Cr （必要に応じて）遺伝学的検査	小児循環器科 眼科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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／療育 心臓：心エコー・心電図 視覚：斜視／遠視 聴覚：聴力検査 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流 血液検査：Ca 濃度、甲状腺機能 検尿：尿中 Ca/Cr	小児循環器科 眼科 耳鼻科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流	療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 心臓：心エコー・心電図 視覚：斜視／遠視 聴覚：聴力検査 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流 血液検査：Ca 濃度 検尿：尿中 Ca/Cr 歯科健診	小児循環器科 眼科 耳鼻科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 歯科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲／顕著な低身長ではソマト 発達／療育 心臓：心エコー・心電図 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／胃食道逆流 血液検査：Ca 濃度、甲状腺機能 検尿：尿中 Ca/Cr 歯科健診	小児循環器科 眼科 耳鼻科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 歯科 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 心臓：心エコー・心電図 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 歯科健診	小児循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科（歯科衛生、 矯正歯科） 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： 心臓：心エコー・心電図 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 歯科健診 学校での進捗	小児循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科（歯科衛生、 矯正歯科） 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 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 性成熟：二次性徴、月経の発来 歯科健診	小児循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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：発達検査・知能検査 心臓：心エコー・心電図 検尿 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 思春期 性成熟 歯科健診	小児循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 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：発達検査・知能検査 心臓：心エコー・心電図 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 検尿 思春期 性成熟 歯科健診	小児循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 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 心臓：心エコー・心電図 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 就労 居住環境	循環器科内科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

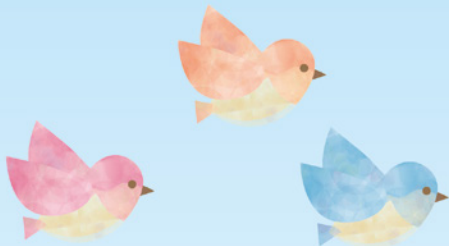


年月日	受診科	メモ









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



ソトス症候群の 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： 聴覚： 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） 股関節脱臼 心臓： 腎臓：尿路奇形／腎エコー 脳奇形（MRI, エコー） 染色体検査（FISH 法）	眼科 耳鼻咽喉科 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）	新生児期の特徴は、乳児期と大きく異なることがある。疑い例では繰り返して評価は必要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視 聴覚： 筋緊張低下 栄養：哺乳	摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：斜視 聴覚：中耳炎／聴力検査 腎臓：尿路異常症（尿路奇形）／腎エコー・検尿 腹部腫瘍／エコー検査 栄養：哺乳・摂食 （必要であれば）遺伝学的検査	眼科 泌尿器科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	頭囲大の例では頭部画像検査必要



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／療育 視覚：眼振、斜視 聴覚：中耳炎 心臓 腹部腫瘍／エコー検査 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 脳室拡大 骨年齢	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 泌尿器科	痙攣発作への対応と指導は重要。 頭囲大の例では頭部画像検査 脳室拡大 脳梁欠損低形成 ベルガ腔など
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚：中耳炎／聴力検査 腹部腫瘍／エコー検査	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 療育等への紹介 摂食指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚：中耳炎／聴力検査 側弯 検尿	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 療育	過成長に対する評価。
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚：中耳炎／聴力検査	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 療育 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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：中耳炎／聴力検査 側弯 扁平足 唾液分泌 肥満	眼科 摂食・栄養指導 家族支援 就学相談	身辺自立を促す。
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚：聴力 思春期早発 側弯 扁平足 心臓 歯科：咬合	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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 視覚： 聴覚： 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯・扁平足 検尿 行動	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 整形外科 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： 聴覚： 行動 性成熟 側弯	摂食・栄養指導 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 歯科 整形外科 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： 視覚： 聴覚：聴力 行動 心臓 性成熟 骨格：側弯・扁平足 検尿	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚：聴力／聴力検査 検尿 骨格：側弯・扁平足 行動 就労 居住環境	眼科 精神科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	社会参加を促す。精神施設への医療管理の移行。



受診の記録

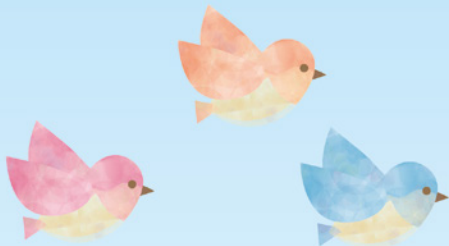


年月日	受診科	メモ









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

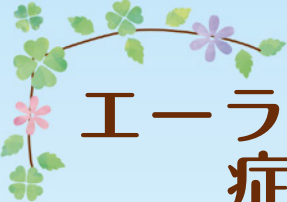
- 日本小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>
- 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/>
- 小児慢性特定疾病情報センター <http://www.shouman.jp/>

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



エーラスダンロス 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：出生時身長・体重・頭囲（全病型） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養（DDEDS） 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI（DDEDS） 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常 聴覚：新生児聴覚スクリーニング（aABR） 口腔：口唇口蓋裂（口唇口蓋裂を伴うDDEDS） 心臓（Xp・心電図・心エコー）：上行大動脈拡張・弁異常（全病型）、ASD など先天性心疾患（DDEDS） 腎臓（エコー）：尿路奇形（DDEDS） 外性器（男児のみ）：停留精巣（DDEDS） 骨関節：関節過伸展性（全病型）、内反足、内転母指など治療を要する関節拘縮や漏斗胸の有無・程度を評価（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） 小奇形に関する全身評価：顔貌、多発関節拘縮（DDEDS） 両親の疾患の受容（全病型） 染色体異常の除外（DDEDS） 遺伝学的検査（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 整形外科 皮膚科 哺乳・栄養指導 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（全病型） 栄養：哺乳力（全病型） 発達：主に運動発達・筋緊張低下（全病型） 視覚：斜視（DDEDS） 口腔：口唇裂手術（口唇口蓋裂を伴うDDEDS） 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） 両親の疾患の受容（全病型）	眼科 形成外科 整形外科 皮膚科 理学療法 哺乳・栄養指導 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（全病型） 栄養：哺乳力、摂食（全病型） 発達：主に運動発達・筋緊張低下（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型） 口腔：口唇裂術後経過、口蓋裂と摂食（口唇口蓋裂を伴う DDEDS） 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） 両親の疾患の受容（全病型）	眼科 形成外科 整形外科 皮膚科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（患者会への紹介）	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 栄養：哺乳力、摂食（全病型） 発達：運動発達・筋緊張低下から微細運動発達へ（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型） 聴覚：聴覚検査（全病型） 口腔：口蓋裂と摂食（口蓋裂を伴う DDEDS） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 外性器（男児のみ）：停留精巣（DDEDS） 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 整形外科 皮膚科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 発達：運動発達・筋緊張低下から微細運動発達へ（全病型） 口腔：口蓋裂手術（口蓋裂を伴う DDEDS）	形成外科 理学療法 作業療法	



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（全病型） 発達：言語発達・構語（口蓋裂を伴う DDEDS） 視覚：斜視・視機能（全病型） 聴覚：聴覚検査（全病型） 口腔：口蓋裂と摂食（DDEDS） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 言語療法 歯科	
3歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視・視機能（全病型） 聴覚：聴覚検査（全病型） 口腔：口蓋裂と摂食（口蓋裂を伴う DDEDS） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型）	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 保育園・幼稚園入園の準備	
4歳→6歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視・視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 保育園・幼稚園生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 保育園・幼稚園就学の準備（特別支援教育）	



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 小学校	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 小学校 中学進学準備（特別支援教育）	
中学生	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 中学校 高校進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 高校 進学・就職・社会参加	
成人	成長：身長・体重・頭囲（全病型） 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） 聴覚：聴覚検査（全病型） 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） 大学生、地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 整形外科 皮膚科 歯科 成人医療機関 大学、就労先	

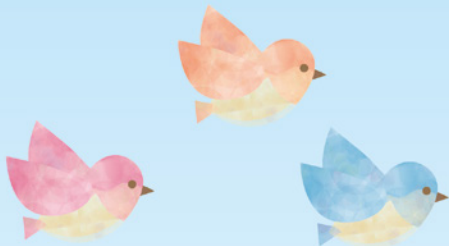


受診の記録



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



コフィンーサイリス 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：出生時身長・体重・頭囲 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂 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） 口腔：口蓋裂 心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患 腎臓（エコー）：尿路奇形 外性器（男児のみ）：停留精巣 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴、爪・指趾低形成、皮膚多毛 両親の疾患の受容 染色体異常の除外 遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 哺乳・栄養指導 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（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：哺乳力、摂食 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 特別児童扶養手当、療育手帳	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導 行政・福祉	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動	理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設 保育園入園の準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 通園、保育園 就学の準備（特別支援教育）	



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育） 中学進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 中学校（特別支援教育） 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 高校（特別支援教育） 就職・社会参加準備	



受診の記録

年月日	受診科	メモ

診療の手引き

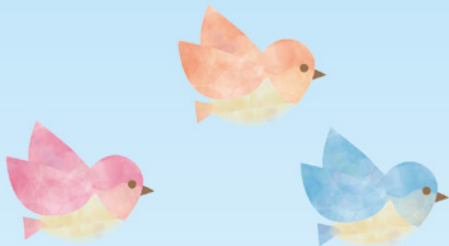
年齢	評価	必要により連携	注記
成人	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 障害：粗大運動・微細運動・言語 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 年金 地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 神経科 形成外科 整形外科 歯科 成人医療機関 行政、福祉 就労先、作業所	



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



第14番染色体父親性ダイソミー
およびその類縁疾患の

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	成長：身長・体重・頭囲 発達 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）／経管栄養 聴覚／聴力検査 視覚／視力検査 呼吸：上気道閉塞、胸郭拡張不全、無呼吸／気管切開 口蓋裂 心臓：心エコー 生殖器異常 骨格：胸郭、肺拡張不全 全身レントゲン 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養相談 循環器科 泌尿器科 整形外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	羊水過多などの出生前からの医療管理。新生児早期からの呼吸管理は重要。 腹直筋乖離による排便障害、臍帯ヘルニアの手術を要することがある。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）／経管栄養 視覚：斜視／視力検査 聴覚：中耳炎 口蓋裂 心臓：心エコー 生殖器異常 骨格：頸椎不安定 誤嚥、胃食道逆流 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養相談 家族支援（保健師訪問）	臨床遺伝専門医による疾患概要の説明 生後数カ月間、人口呼吸器を要することが多い。 腹直筋乖離による排便障害



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 発達： 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）／経管栄養 視覚：斜視／視力検査 聴覚：滲出性中耳炎 心臓：心雑音、拡張／心エコー 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節拘縮 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 整形外科 リハビリ科等	生後数カ月間、人工呼吸器を要することが多い。
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視／視力検査 聴覚：滲出性中耳炎 心臓：心雑音、拡張／心エコー	眼科	この頃まで、夜間酸素を要することが多い。
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：斜視／視力検査 聴覚：滲出性中耳炎 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	眼科 整形外科 療育等への紹介	



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 発達：運動遅滞／療育 視覚：調節異常 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性	眼科 歯科 整形外科	この頃まで、経口摂取が困難で、経管栄養を要することが多い。
3歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：運動遅滞／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、調節異常 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性 内分泌：成長ホルモン	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	発達の加速
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 歯科：咬合異常 心臓：（先天性心疾患）／心エコー 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：関節拘縮、肺拡張不全 内分泌：成長ホルモン	整形外科 眼科 歯科 矯正歯科 家族支援 就学相談	身辺自立へ向けた指導 この頃には、呼吸機能は日常生活上問題なくなる。



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：就学期 血圧 視覚： 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	眼科 歯科 泌尿器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 視覚：調節障害 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 骨格：側弯	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携 進路相談	
中学生	成長：身長・体重・頭囲 発達 視覚：調節障害 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 性成熟 睡眠時無呼吸 骨格：狭胸郭、側弯	眼科 歯科 泌尿器科 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
高校生	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：調節障害 聴覚：滲出性中耳炎 歯科：咬合異常 心臓： 骨格：狭胸郭、側弯	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚：調節障害 聴覚 歯科：咬合異常 心臓： 腎・肺 骨格：狭胸郭、関節症、側弯 睡眠時無呼吸／睡眠検査 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 精神科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	

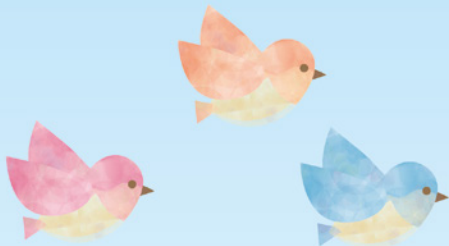


受診の記録



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



シルバーラッセル 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： 聴覚：難聴 栄養：哺乳 心臓：心エコー 腹部診察 血糖値：低血糖 脚長差／脚長計測 胎盤 両親の疾患の受容	摂食・栄養指導 耳鼻咽喉科 循環器科 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： 栄養：哺乳 口蓋裂 心臓：心エコー 腎臓：腎尿路奇形／腹部エコー 停留精巣、尿道下裂 両親の疾患の受容 染色体検査（発達の遅れがある場合）	栄養・摂食の専門家 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 停留精巣	耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等（発達の遅れがある場合） 家族支援	経口摂取困難例が存在するため、そのようなときには経管栄養を考慮する。
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 停留精巣 脚長差／脚長計測	家族支援 療育 摂食・栄養指導 内分泌科 整形外科（下肢長差のある場合）	



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	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食	内分泌科 歯科 摂食・栄養指導 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 脚長差／脚長計測	摂食・栄養指導 内分泌科 整形外科（下肢 長差のある場合） 療育 家族支援	脚長差が3 cm以上であ れば靴による 矯正を考慮す る。
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 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 内分泌：成長ホルモン 歯科検診	内分泌科 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	小児のため、 歯列異常例が 多い。 成長ホルモン 使用基準を満 たすか否かを 判定する。
4 歳 ↓ 6 歳	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 思春期早発 側弯 脚長差／脚長計測 歯列、咬合	栄養・摂食の専 門家 歯科 整形外科（脚長 差のある場合） 矯正歯科 家族支援 就学相談	身辺自立達成 を目指す。 永久歯萌出と 共に、必要な 歯科矯正を考 量する。



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 側弯 腹部診察 思春期早発	内分泌科 整形外科 矯正歯科 家族支援 学校との連携	性早熟の有無 をチェックする。
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 性成熟：二次性徴、月経の発来 側弯 脚長差／脚長計測 肥満度 検尿 血圧	整形外科 矯正歯科 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： 栄養：摂食 性成熟 側弯 脚長差／脚長計測 肥満度 検尿 血圧	整形外科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 性成熟 側弯 脚長差／脚長計測 肥満度 検尿 血圧	整形外科 家族支援	
成人	身長・体重・頭囲 下肢長差／脚長計測 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 血液検査／血糖・脂質代謝検査 年 1 回の内科的診察 検尿 血圧 就労 居住環境	整形外科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

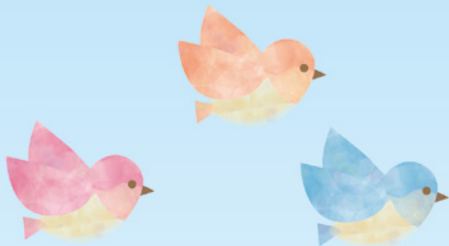


年月日	受診科	メモ









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



アンジェルマン 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（低体重）・頭囲（小頭症は目立たない） 発達： 聴覚／聴覚検査 栄養：哺乳 両親の疾患の受け入れ 染色体検査（第 15 番染色体 AS 領域 FISH 検査、DNA メチル化テスト）	耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 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： 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳 両親の疾患の受け入れ	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導	
6 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 視覚：斜視 聴覚： 脳波・頭部 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（小頭症） 発達： 栄養：哺乳・摂食 視覚：斜視 聴覚： 痙攣（1 歳までに 25%が発症）／脳波 睡眠 胃食道逆流 不十分な咀嚼	摂食・栄養指導 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
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 痙攣／脳波 睡眠	摂食・栄養指導 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 栄養：哺乳・摂食 視覚：斜視 聴覚： 痙攣／脳波 睡眠	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 療育 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査（斜視）、視反応・視力の評価 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食（過食） 痙攣（3歳までに90%が発症）／脳波 睡眠	眼科 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	発達の加速 移動能力の評価は重要
4 歳 ↓ 6 歳	成長：身長・体重（BMI）・頭囲 発達：発達検査・知能検査等、歩行開始は3～4歳 栄養：摂食（過食） 視覚：斜視 聴覚：滲出性中耳炎、聴力 側弯／脊椎X線 多動傾向 痙攣 睡眠障害	栄養・摂食の専門家 眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 療育 家族支援 就学相談	



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
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重（BMI）・頭囲 発達： 栄養：摂食（過食） 視覚：斜視 聴覚：滲出性中耳炎、聴力 脊椎 X 線 痙攣 睡眠障害 肥満	眼科 耳鼻咽喉科 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（BMI）・頭囲 発達：発達検査・知能検査等 栄養：摂食（過食） 肥満： 性成熟：思春期発来の遅れ（1～2年前後） 側弯 睡眠時無呼吸	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 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（BMI）・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 骨格：側弯／脊椎 X 線 栄養：摂食（過食） 肥満： 性成熟 睡眠障害 痙攣	眼科 耳鼻咽喉科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重（BMI）・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 栄養：摂食（過食） 性成熟：成人の二次性徴は正常 骨格：側弯／脊椎 X 線 睡眠障害 痙攣	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重（BMI）・頭囲 低身長（軽度～正常）、肥満に留意 視覚： 聴覚： 骨格：側弯／脊椎 X 線 睡眠障害 痙攣 精神症状の増悪がある時は胃食道逆流を考慮 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

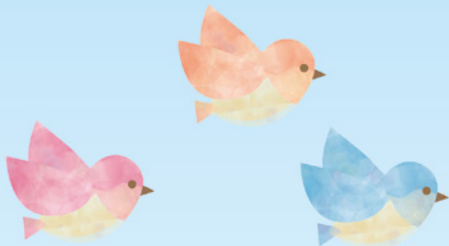


年月日	受診科	メモ









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



ピット・ホプキンス 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 呼吸： 神経：筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：聴力検査（ABR） 栄養：哺乳	眼科 耳鼻咽喉科	
3か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 発達： 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 両親の疾患の受容	眼科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 両親の疾患の受容 頭部 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 両親の疾患の受容	眼科 リハビリ科等 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
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 療育等 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 療育等 家族支援	
4 歳 ↓ 6 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：筋緊張低下／てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘	眼科 家族支援 就学相談	



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
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 学校での進捗	眼科 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／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 性成熟：二次性徴、月経の発来	眼科 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／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 思春期 性成熟	眼科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 思春期 性成熟	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 神経：てんかん発作 視覚：斜視／近視 呼吸：過換気／無呼吸／息止め 消化管：便秘 就労 居住環境	眼科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

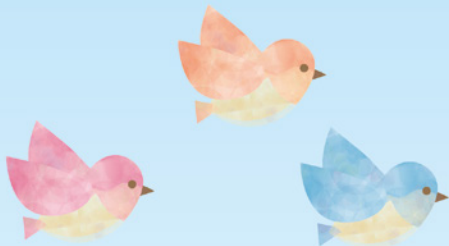


年月日	受診科	メモ









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



モワット・ウィルソン 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 (診断時)	成長：身長・体重・頭囲 脳神経／脳神経検査／脳画像検査(MRI,CT) 脳梁欠損確認 消化器：ヒルシュスプルング病／難治性便秘／幽門狭窄 口腔：口蓋裂／口蓋垂裂の確認 眼：眼奇形、小眼球 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー 聴覚：聴力検査(ABR) 外性器(男児のみ)：尿道下裂の確認 栄養：哺乳 染色体異常の除外	泌尿器科 小児外科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 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： 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳／体重増加 両親の疾患の受容 外性器(男児のみ)：停留精巣	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 摂食・栄養指導 家族支援(保健師訪問)	
6か月	成長：身長・体重・頭囲発達／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査／反復性中耳炎 栄養：哺乳・摂食 中枢神経：MRI、点頭てんかん(必要に応じて)遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援(患者会等への紹介) 療育等への紹介	



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／療育 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 便秘： 甲状腺機能：（必要に応じて）	眼科 耳鼻咽喉科 療育（理学運動療法） 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	療育（理学運動療法） 家族支援 手帳、福祉制度の案内	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 便秘： 神経：脳波、てんかん脳画像再評価	耳鼻咽喉科 療育（理学運動療法、作業療法） 地域療育の案内 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：視力検査 聴覚／聴力検査、難聴、滲出性中耳炎 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 腎泌尿器：エコー、検尿／水腎症、腎奇形、膀胱尿管逆流 神経：脳波、てんかん 便秘： 骨格／側弯、補装靴作成 外性器：	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 歯科 療育（理学運動療法、作業療法） 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・歩容の評価 視覚／視力検査・屈折異常 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 神経：脳波、てんかん 骨格／側弯、関節の評価 腎泌尿器：エコー、検尿／水腎症、腎奇形、膀胱尿管逆流	整形外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 療育（理学運動療法、作業療法） 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：発達検査・知能検査・歩容の評価 骨格／側弯、関節の評価 栄養：摂食 神経：脳波、てんかん 歯：咬合、歯列不正	整形外科 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 療育（理学運動療法、作業療法） 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・歩容、ADL の評価 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 栄養：摂食 検尿 骨格／側弯、関節の評価	整形外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 学校との連携	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 骨格／側弯、関節の評価 外性器 性成熟：二次性徴の評価 検尿	整形外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 骨格／側弯、関節の評価 検尿	整形外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 学校との連携 成人福祉制度の案内	
成人	身長・体重・頭囲 視覚／視力検査（数年毎） 聴覚／聴覚検査（数年毎） 骨格／側弯、関節の評価 皮膚／皮膚のケア 検尿	整形外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科（歯科衛生） 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

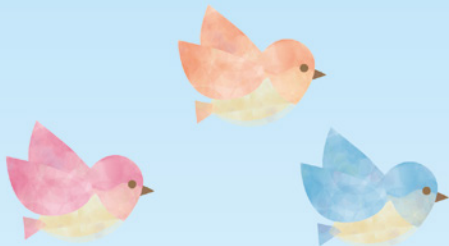


年月日	受診科	メモ









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



アペール症候群 (尖頭合指症)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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 口蓋裂・高口蓋 心臓：心エコー・心電図 10% で先天性心疾患を伴う 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10% で泌尿生殖器系奇形を伴う 両親の疾患の受容 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve）場合により気管切開 口蓋裂・高口蓋 心臓：心エコー・心電図 10% で先天性心疾患を伴う 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10% で泌尿生殖器系奇形を伴う 両親の疾患の受容 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve）場合により気管切開 口蓋裂・高口蓋 心臓：心エコー・心電図 10% で先天性心疾患を伴う 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10% で泌尿生殖器系奇形を伴う 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve）場合により気管切開 口蓋裂・高口蓋 心臓：心エコー・心電図 10% で先天性心疾患を伴う 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10% で泌尿生殖器系奇形を伴う 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve）場合により気管切開 口蓋裂・高口蓋 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 口腔外科 歯科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出、眼位など 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 口蓋裂・高口蓋 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出、眼位、視力など 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 口蓋裂・高口蓋 適宜発達評価を行い、発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 口腔外科 リハビリ科（PT OT ST）等 家族支援（患者会等への紹介） 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 身体障害者手帳、療育手帳などの福祉制度の利用	
4歳→6歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：眼球突出、眼位、視力など 聴覚：聴力評価 上気道狭窄後鼻孔狭窄 発達心理評価発達指数 発音について評価	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 歯科、口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介） 就学相談	
7歳→9歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある 形成外科：顔面骨の形成 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：視力など眼科的評価 聴覚：聴力評価 発音の評価	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介） 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 精神発達の評価 成長：身長・体重・頭囲 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合、術後経過 形成外科：顔面形成 整形外科：合指趾症、関節変形 眼科：視力など眼科的評価 聴覚：聴力評価	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科、口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介） 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 脳神経外科：術後経過観察 形成外科：顔面形成手術 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査 思春期	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科、口腔外科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介） 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 脳神経外科：術後経過観察 形成外科：顔面形成手術 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科、口腔外科 家族支援（患者会等への紹介） 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

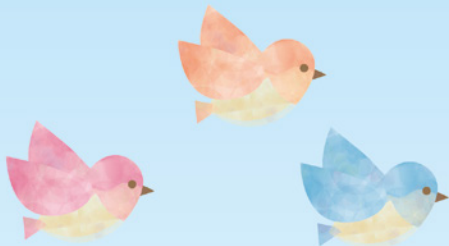
年齢	評価	必要により連携	注記
成人	脳神経外科：術後経過観察 形成外科：顔面形成手術 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査 就労 居住環境	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科、口腔外科 家族支援（患者会等への紹介） 社会参加支援 成人医療機関との連携	



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



クルーゾン症候群の 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー検査 両親の疾患の受容 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 心臓：心エコー・心電図 腎臓：尿路奇形／腎エコー 両親の疾患の受容 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について術後であれば術後経過観察 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄後鼻孔狭窄 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 家族支援（患者会等への紹介）	



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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察水頭症に注意する 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察水頭症に注意する 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、水頭症に注意する 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介）	



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	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、水頭症、環軸椎亜脱臼に注意 眼科：眼球突出 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸 適宜発達評価を行い、発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 リハビリ科（PT OT ST）等 家族支援（患者会等への紹介） 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（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、環軸椎亜脱臼に注意する 眼科：眼球突出、眼位、視力など評価 聴覚：聴力評価 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸 発達心理評価発達指数 発音について評価 発達遅滞あればリハビリを検討する 両親の疾患の受容	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 歯科 リハビリ科等 家族支援（患者会等への紹介） 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について キアリ奇形環軸椎亜脱臼に注意する 術後であれば術後経過観察 形成外科：顔面骨形成 眼科：視力など眼科的評価 聴覚：聴力評価 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介） 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 精神発達の評価 成長：身長・体重・頭囲 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合、術後経過 形成外科：顔面骨形成 眼科：視力など眼科的評価 聴覚：聴力評価 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介） 学校との連携	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 形成外科：顔面骨形成 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介）	
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 形成外科：顔面骨形成 発達：発達検査・知能検査 視覚：視力検査 聴覚：聴覚検査	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援（患者会等への紹介）	
成人	形成外科：顔面骨形成 就労 居住環境 次世代への遺伝に関して遺伝カウンセリング（必要に応じて）	脳神経外科 整形外科 形成外科 眼科 耳鼻咽喉科 家族支援（患者会等への紹介） 社会参加支援	



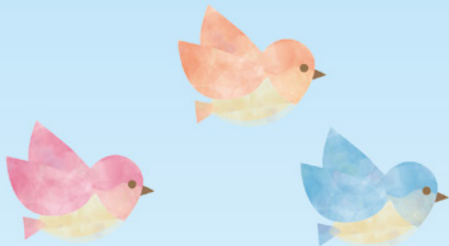
受診の記録

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



コフィンーローリー 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	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。 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	家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介、保健師訪問）	
3か月	成長：身長・体重・頭囲 体重増加不良に注意 発達：運動発達遅滞 視覚 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳／嚥下機能 家庭での育児の状況	摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発育の遅れ 発達：運動発達、神経学的評価 視覚：斜視 眼底検査など 聴覚：聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 （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	眼科 耳鼻咽喉科 理学療法 家族支援	
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発育の遅れ 発達：運動発達、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 （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	眼科 耳鼻咽喉科 理学療法 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
18 か月	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	眼科 耳鼻咽喉科 理学療法 家族支援	
2 歳	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	眼科 耳鼻咽喉科 理学療法 家族支援	
3 歳	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	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	



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：神経学的評価発達心理検査、行動異常評価 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs) てんかん合併例ある 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・扁平足 鳩胸、漏斗胸	眼科 耳鼻咽喉科 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 側彎あれば整形外科 家族支援 療育機関、就学支援	
7歳 ↓ 9歳	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) てんかん合併例ある 頭部 MRI や脳波検査 視覚：斜視 聴覚：聴力検査 側彎・後彎・扁平足 鳩胸、漏斗胸	言語聴覚士 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 側彎あれば整形外科 家族支援 学校との連携（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	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	言語聴覚士 歯科（歯科衛生、矯正歯科） 側彎あれば整形外科 家族支援 中学校進路相談	



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：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

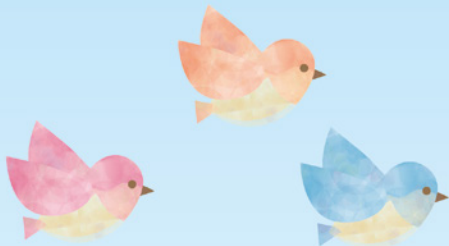


年月日	受診科	メモ









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



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	

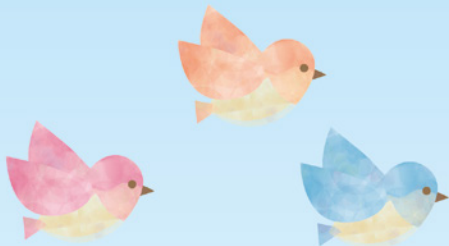


受診の記録



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



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	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

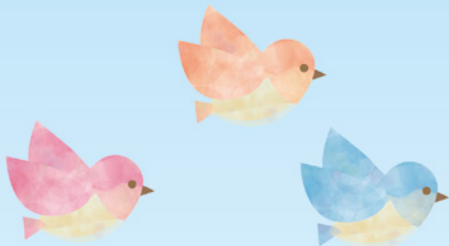


年月日	受診科	メモ









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



ウィーバー症候群の 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： 聴覚： 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） 股関節脱臼 心臓： 腎臓：尿路奇形／腎エコー 染色体検査（FISH 法）	眼科 耳鼻咽喉科 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）	新生児期の特徴は、乳児期と大きく異なることがある。疑い例では繰り返して評価は必要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 筋緊張低下 栄養：哺乳	摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚： 腎臓：尿路異常症（尿路奇形）／腎エコー・検尿 腹部腫瘍／エコー検査 栄養：哺乳・摂食 （必要であれば）遺伝学的検査	眼科 泌尿器科 摂食・栄養指導 リハビリ科等 家族支援	
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚：中耳炎 心臓 腹部腫瘍／エコー検査 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 骨年齢	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 泌尿器科	



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	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚： 腹部腫瘍／エコー検査	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 療育等への紹介 摂食指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚： 聴覚： 側弯 検尿	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 療育	過成長に対する評価。
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚：	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 療育 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： 側弯 扁平足 肥満	眼科 摂食・栄養指導 家族支援 就学相談	身辺自立を促す。



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚：聴力 思春期早発 側弯 扁平足 心臓 歯科：咬合	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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 視覚： 聴覚： 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯・扁平足 検尿 行動	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 整形外科 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： 視覚： 聴覚： 行動 性成熟 側弯	摂食・栄養指導 眼科 耳鼻咽喉科 内分泌科 歯科 整形外科 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
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 行動 心臓 性成熟 骨格：側弯・扁平足 検尿	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 検尿 骨格：側弯、扁平足 行動 就労 居住環境	眼科 精神科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

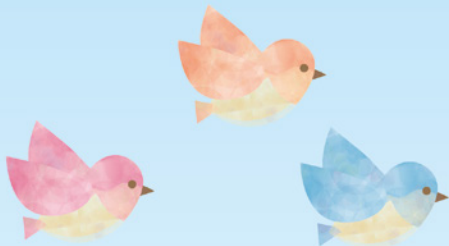


年月日	受診科	メモ









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



シンプソン・ゴラビ・ ベーメル症候群の 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： 聴覚： 栄養：哺乳 臍帯ヘルニア 心臓：心エコー 腹部：腹部腫瘍・消化管奇形・横隔膜ヘルニア／腹部診察・腹部 エコー 腎臓：腎嚢胞、腎尿路奇形／腎エコー 口腔：巨舌、口唇口蓋裂 気道 呼吸：巨舌による上気道閉塞、無呼吸 血液検査：血糖値 染色体検査	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 口腔外科 小児外科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介） 患者会の紹介	新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 呼吸： 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳 心臓：心エコー 腎臓：腎エコー、検尿 腹部：腹部診察・腹部エコー 血圧 気道 無呼吸	眼科 摂食・栄養指導 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 発達： 視覚： 聴覚： 鼠径ヘルニア 腹部：腹部診察・腹部エコー ウィルムス腫瘍、肝芽腫、神経芽細胞腫 巨舌 気道 無呼吸 (必要であれば) 遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援 必要に応じて形成外科紹介(例：口腔外科紹介)	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 鼠径ヘルニア： 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科(脚長差があれば補高)	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸		
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 聴覚： 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸	歯科	



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	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚： 腹部：腹部診察・腹部エコー 栄養：哺乳・摂食 気道 巨舌 無呼吸	眼科 歯科 摂食・栄養指導 言語聴覚士による摂食指導 形成外科（巨舌があれば） 言語聴覚士（舌部分切除適応判断のため） 家族支援 療育 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 血液検査：AFP 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 矯正歯科 言語聴覚士 栄養・摂食の専門家 家族支援 就学相談	発達の加速が目立つ。
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 血液検査：AFP 腹部：腹部診察 検尿 血圧	矯正歯科 言語聴覚士	



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 血液検査：AFP 腹部：腹部診察 検尿 血圧 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯	整形外科（脚長差があれば補高） 耳鼻咽喉科 歯科 口腔外科	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 骨格：側弯		
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 骨格：側弯	歯科	
成人	身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 就労 居住環境		



受診の記録

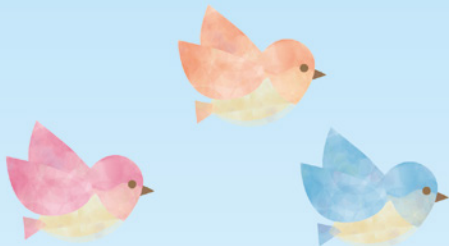


年月日	受診科	メモ









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



ベックウィズー ヴィーデマン症候群の 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： 聴覚： 栄養：哺乳 臍帯ヘルニア 心臓：心エコー 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー 血液検査：低血糖／血糖値、Ca 巨舌 気道 呼吸：巨舌による上気道閉塞、無呼吸 染色体検査	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 口腔外科 小児外科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介） 患者会の紹介	新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 呼吸： 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳 心臓：心エコー 腎臓：腎エコー 腹部：腹部診察・腹部エコー 血液検査：血糖値、AFP 気道 無呼吸	眼科 摂食・栄養指導 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 発達： 視覚： 聴覚： 鼠径ヘルニア 血液検査：AFP 尿検査：VMA・HVA 腹部：腹部診察・腹部エコー 神経芽細胞腫 巨舌 気道 無呼吸 （必要であれば）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援 必要に応じて形成外科紹介（例：口腔外科紹介）	
12 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 鼠径ヘルニア： 血液検査：AFP 尿検査：VMA・HVA 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸 脚長差／脚長計測	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科（脚長差があれば補高）	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血液検査：AFP 尿検査：VMA・HVA 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸 脚長差／脚長計測		



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 発達： 聴覚： 血液検査：AFP, T ₄ 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸 脚長差／脚長計測	歯科	
3歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚： 血液検査：AFP, T ₄ 腹部：腹部診察・腹部エコー 栄養：哺乳・摂食 気道 巨舌 無呼吸 脚長差／脚長計測	眼科 歯科 摂食・栄養指導 言語聴覚士による摂食指導 形成外科（巨舌があれば） 言語聴覚士（舌部分切除適応判断のため） 家族支援 療育 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 視覚： 聴覚： 血液検査：T ₄ 腹部：腹部診察・腹部エコー 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 矯正歯科 栄養・摂食の専門家 家族支援 就学相談	発達の加速が目立つ。



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 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 血液検査：AFP, T ₄ 腹部：腹部診察 検尿 血圧 脚長差／脚長計測	矯正歯科	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 血液検査：AFP, T ₄ 腹部：腹部診察 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯	整形外科（脚長差があれば補高） 耳鼻咽喉科 歯科 口腔外科	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 性成熟 骨格：側弯		
高校生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 性成熟 骨格：側弯	歯科	



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 腹部：腹部診察 検尿 血圧 脚長差／脚長計測 就労 居住環境	家族支援 成人医療機関との連携	

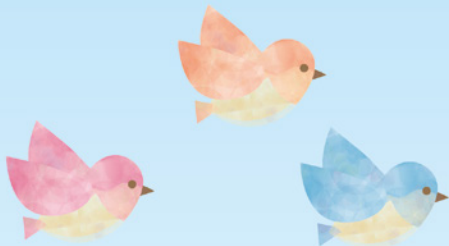


受診の記録



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



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	成長：身長・体重・頭囲 低血糖 視覚：小眼球・コロボーマ 聴覚：難聴／聴力検査 栄養：哺乳（必要に応じて経管栄養） 口蓋裂・粘膜下口蓋垂・粘膜下口蓋裂 心臓：大動脈狭窄・VSD・ASD／心エコー・心電図 還延性黄疸では胆道閉鎖を考慮する 排便：鎖肛、肛門狭窄 両親の疾患の受容 染色体異常症の除外	摂食・栄養指導 言語聴覚士による摂食指導 歯科口腔外科・形成外科 循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 小児外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	眼はぶどう腫重要
3か月	成長：身長・体重・頭囲 視覚：閉眼 発達： 栄養：哺乳 筋緊張低下：出生後の成長障害 股関節脱臼	摂食・栄養指導 眼科 言語聴覚士による摂食指導 整形外科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達／療育 視覚：閉眼が不十分なときは人工涙腺の使用 聴覚：繰り返す中耳炎／聴力検査 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 胃食道逆流 MRI （必要に応じて）遺伝学的検査	歩行に向けた理学療法 眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 家族支援（患者会等） 摂食・栄養指導 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／療育 栄養：哺乳・摂食（哺乳不良） 視覚：斜視／視力検査 聴覚：難聴／聴力検査 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 瘻管：MRI 血算 免疫グロブリン	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 口蓋帆長筋不全 視覚： 聴覚：中耳炎 股関節（歩行を開始している場合）	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 療育等への紹介 家族支援	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚：斜視 聴覚：滲出性中耳炎 （言語発達は遅れるが）難聴の除外 心臓：大動脈病変のある場合／心エコー 扁平足 肥満への注意	歯科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 家族支援	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 聴覚：滲出性中耳炎、難聴 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 免疫グロブリン （自己免疫性溶血性貧血） （特発性血小板減少症）	歯科 眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 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 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（成長ホルモン分泌不良） 発達：発達検査・知能検査等 聴覚：聴力／聴力検査 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 早発乳房 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 骨格：側弯、扁平足 栄養：摂食 成長ホルモン 歯列不整、欠歯 構音の評価 行動の問題	眼科 耳鼻咽喉科 言語聴覚士 摂食・栄養指導 矯正歯科 家族支援 就学相談	身辺自立の確立を目指す。
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 早発乳房 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 思春期早発 骨格：側弯、扁平足 膝蓋骨脱臼 歯列不整、咬合不整 学校での状況：（学習障害・注意欠陥）	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 歯科矯正 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 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 肥満 検尿 性成熟：二次性徴、月経の発来 骨格：側弯、扁平足 行動	眼科 耳鼻咽喉科 歯科 整形外科 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： 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 肥満 行動 性成熟 骨格：側弯	栄養・摂食の専門家 内分泌科 眼科 耳鼻咽喉科 歯科 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
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 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 肥満 検尿 骨格：側弯 行動 心臓 性成熟	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 学校との連携 職業訓練等	
成人	身長・体重・頭囲 視覚／視力検査 聴覚／聴覚検査 心臓：（大動脈病変のある場合）心エコー 血算甲状腺ホルモン（2～3年に1回） 成長ホルモン（低身長の場合） 就労 居住環境	眼科 耳鼻咽喉科 家族支援 社会参加支援 成人医療機関との連携	

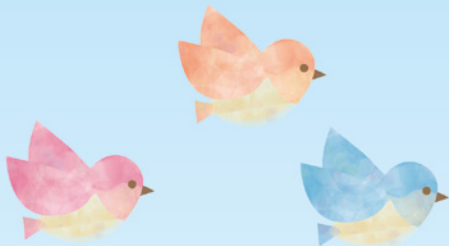


受診の記録



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



ハーラマン・ストライフ 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： 聴覚： 栄養：哺乳 心臓：心エコー 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー 小顎 気道 染色体検査	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 口腔外科 小児外科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介） 患者会の紹介	新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 呼吸： 視覚： 聴覚： 栄養：哺乳 腹部：腹部診察・腹部エコー 無呼吸	眼科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚： 鼠径ヘルニア 腹部：腹部診察・腹部エコー 気道 無呼吸 （必要であれば）遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 口腔外科 摂食・栄養指導 家族支援 必要に応じて形成外科紹介 （例：口腔外科紹介）	



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： 視覚： 気道	眼科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 気道		
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 聴覚： 気道	歯科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 気道	眼科 歯科 摂食・栄養指導 言語聴覚士による 摂食指導 家族支援 療育 状況により、幼稚園・保育園等 への通園準備	



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 視覚： 聴覚： 検尿 血圧 側弯	眼科 耳鼻咽喉科 矯正歯科 栄養・摂食の専門家 家族支援 就学相談	発達の加速が目立つ。
7歳 ↓ 9歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 検尿 血圧	矯正歯科	
10歳 ↓ 12歳	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 検尿 血圧 性成熟：二次性徴 骨格：側弯	整形外科（脚長差があれば補高） 耳鼻咽喉科 歯科 口腔外科	
中学生	学校での状況 成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 性成熟 骨格：側弯		



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 成長：身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 性成熟	歯科	
成人	身長・体重・頭囲 腹部：腹部診察 検尿 血圧 就労 居住環境	家族支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

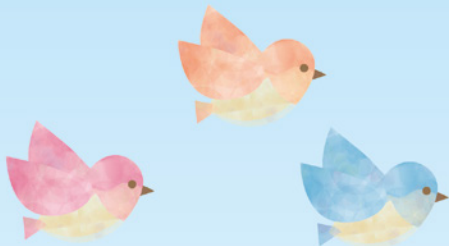


年月日	受診科	メモ









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



1 q 重複症候群の 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：出生時身長・体重・頭囲 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂 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） 口腔：口蓋裂 心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患 腎臓（エコー）：尿路奇形 外性器（男児のみ）：停留精巣 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴 両親の疾患の受容 染色体異常の除外 遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 哺乳・栄養指導 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（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：哺乳力、摂食 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 特別児童扶養手当、療育手帳	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導 行政・福祉	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動	理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・ 言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設 保育園入園の準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 通園、保育園 就学の準備（特別支援教育）	



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育） 中学進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 中学校（特別支援教育） 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 高校（特別支援教育） 就職・社会参加の準備	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

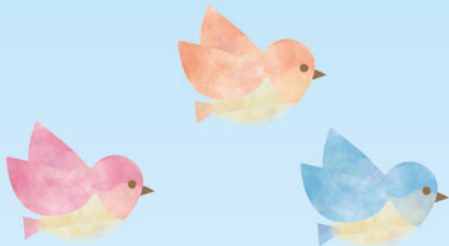
診療の手引き

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） 障害：粗大運動・微細運動・言語 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 年金 地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 神経科 形成外科 整形外科 歯科 成人医療機関 行政、福祉 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



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	成長：出生時身長・体重・頭囲 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂 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） 口腔：口蓋裂 心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患 腎臓（エコー）：尿路奇形 外性器（男児のみ）：停留精巣 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴 両親の疾患の受容 染色体異常の除外 遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 哺乳・栄養指導 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（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：哺乳力、摂食 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 特別児童扶養手当、療育手帳	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導 行政・福祉	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動	理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設 保育園入園の準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 通園、保育園 就学の準備（特別支援教育）	



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育） 中学進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 中学校（特別支援教育） 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 高校（特別支援教育） 就職・社会参加の準備	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

診療の手引き

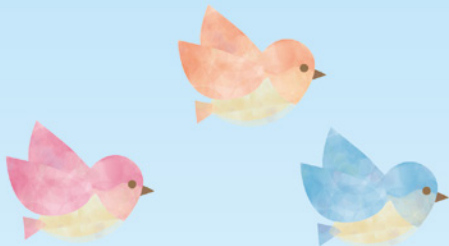
年齢	評価	必要により連携	注記
成人	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 障害：粗大運動・微細運動・言語 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 年金 地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 神経科 形成外科 整形外科 歯科 成人医療機関 行政、福祉 就労先、作業所	



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



ビールズ症候群の 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、顔貌 発達： 視覚 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 心臓：心エコー 消化器：十二指腸・食道閉鎖 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 泌尿器科 整形外科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	新生児期の症状が重篤な場合がある 例外的に先天性心疾患（心房心室中隔欠損、大動脈離断）を発症する場合がある
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 骨格：頸椎不安定、胸郭変形 麻酔時の注意 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 泌尿器科 呼吸器科 家族支援 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 血圧 発達： 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節拘縮 麻酔時の注意 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 泌尿器科 整形外科 理学療法（関節拘縮に対して）	診断確定すれば他の家族の検索を行う



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： 血圧 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 心臓：心エコー 骨格：肺拡張不全、頸椎不安定 麻酔時の注意	眼科 泌尿器科 呼吸器科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視 聴覚／聴力検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形、扁平足、小顎症 麻酔時の注意	眼科 泌尿器科 整形外科	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：関節拘縮、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 整形外科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常、小顎症 心臓：心エコー 骨格：関節拘縮、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常、小顎症 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形、漏斗胸、側弯、後彎 麻酔時の注意	整形外科 眼科 歯科 家族支援 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 血圧 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常、小顎症 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：関節拘縮、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 泌尿器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：胸郭、側弯、後彎、ヘルニア 麻酔時の注意	眼科 歯科、矯正歯科 整形外科 家族支援 学校との連携	
中学生	成長：身長・体重・頭囲 血圧 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 脳脊髄 MRI	眼科 歯科 泌尿器科 家族支援 学校との連携	
高校生	成長：身長・体重・頭囲 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：胸郭、側弯、後彎、ヘルニア	眼科 歯科 整形外科 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
成人	身長・体重・頭囲 尿検査 血圧 ボディイメージ、活動指導 視覚：近視・乱視（毎年） 聴覚／聴力検査 歯科：咬合異常 腎・肺の異常 骨格：関節症、側弯、後彎、扁平足 脳脊髄 MRI 麻酔時の注意	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 泌尿器科 呼吸器科 理学療法／ト レーナー 家族支援 成人医療機関と の連携	眼科は毎年検 診



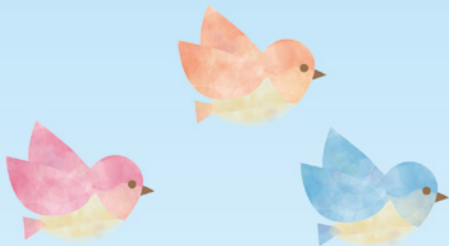
受診の記録

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



カムラティ・エンゲルマン 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 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア 両親の疾患の受容（親が患者の例が多いことと注意必要）	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 泌尿器科 整形外科 小児神経科 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	新生児期の症状が重篤な場合がある
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 血圧 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 骨格：頸椎不安定、胸郭変形 麻酔時の注意 両親の疾患の受容	眼科 小児神経科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 泌尿器科 呼吸器科 家族支援 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 血圧 発達： 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：胸郭、関節弛緩 麻酔時の注意 （必要に応じて）遺伝学的検査	眼科 小児神経科 泌尿器科 整形外科	診断確定すれば他の家族の検索を行う



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： 血圧 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 骨格：肺拡張不全、頸椎不安定 麻酔時の注意	眼科 泌尿器科 呼吸器科	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：斜視・水晶体偏位 聴覚／聴力検査 骨格：関節弛緩、胸郭変形、扁平足 麻酔時の注意	眼科 泌尿器科 整形外科	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 整形外科	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 心臓：心雑音、拡張／心エコー 骨格：関節弛緩、胸郭変形 麻酔時の注意	眼科 歯科 循環器科 整形外科 泌尿器科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 硬膜拡張 睡眠時無呼吸／睡眠検査 骨格：筋力低下、四肢の疼痛、 麻酔時の注意	整形外科 眼科 歯科 家族支援 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲 血圧 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 骨格：筋力低下、四肢の疼痛、筋力低下 麻酔時の注意	眼科 歯科 泌尿器科 整形外科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：筋力低下、関節拘縮、四肢の疼痛、 骨肥厚症、筋力低下、歩行障害 麻酔時の注意	眼科 歯科 整形外科 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
中学生	成長：身長・体重・頭囲 血圧 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：関節拘縮、筋力低下、四肢の疼痛、 骨肥厚症、筋力低下、歩行障害 硬膜拡張（MRI） 睡眠時無呼吸／睡眠検査 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 脳神経症状・脳脊髄 MRI	眼科 歯科、矯正歯科 家族支援 学校との連携	
高校生	成長：身長・体重・頭囲 視覚：近視・乱視 歯科：咬合異常 骨格：側弯、関節拘縮、筋力低下、四肢の疼痛、 骨肥厚症、筋力低下、歩行障害 脳神経症状	眼科 歯科 整形外科 家族支援 学校との連携	
成人	身長・体重・頭囲 尿検査 血圧 ボディーイメージ、活動指導 視覚：視覚障害、うっ血乳頭など 聴覚／聴覚検査：難聴、めまい、耳鳴り 歯科：咬合異常 腎・肺の異常 骨格：筋力低下、四肢の疼痛、骨肥厚症、 筋力低下、歩行障害 神経麻痺顔面神経麻痺、頭痛など 睡眠時無呼吸／睡眠検査 脳脊髄 MRI 肝機能 麻酔時の注意	眼科 耳鼻咽喉科 整形外科 脳神経外科 泌尿器科 呼吸器科 理学療法／トレーナー 家族支援 成人医療機関との連携	眼科は毎年検診 骨痛抑制にはステロイドが有効



受診の記録

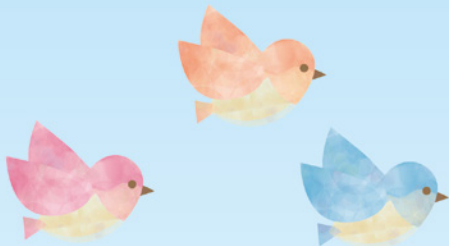


年月日	受診科	メモ









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



コルネリア デ ランゲ 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：出生時身長・体重・頭囲 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂 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） 口腔：口蓋裂 心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患 腎臓（エコー）：尿路奇形 外性器（男児のみ）：停留精巣 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴 両親の疾患の受容 染色体異常の除外 遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 哺乳・栄養指導 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（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：哺乳力、摂食 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 特別児童扶養手当、療育手帳	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導 行政・福祉	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動	理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設 保育園入園の準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 通園、保育園 就学の準備（特別支援教育）	



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 小学校（特別支援教育） 中学進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 中学校（特別支援教育） 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 歯科 高校（特別支援教育） 就職・社会参加の準備	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

診療の手引き

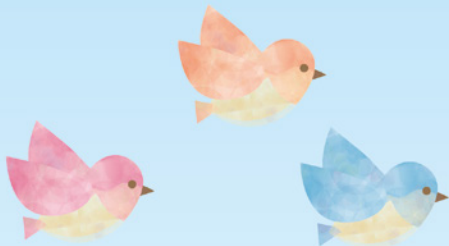
年齢	評価	必要により連携	注記
成人	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 障害：粗大運動・微細運動・言語 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 年金 地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 神経科 形成外科 整形外科 歯科 成人医療機関 行政、福祉 就労先、作業所	



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



スミス・レムリ・オピッツ 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：出生時身長・体重・頭囲 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂 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） 口腔：口蓋裂 心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患 腎臓（エコー）：尿路奇形、電解能、血糖 外性器（男児のみ）：性分化異常 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴、爪・指趾低形成、皮膚多毛 両親の疾患の受容 染色体異常の除外 遺伝学的検査	眼科 耳鼻咽喉科 形成外科 小児循環器科 泌尿器科 哺乳・栄養指導 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（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） 内分泌：副腎不全に注意 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 小児内分泌科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：哺乳力、摂食 発達：主に運動発達・筋緊張低下 視覚：斜視 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 内分泌：副腎不全に注意 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 小児内分泌科 理学療法 摂食・栄養指導 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
12 か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 内分泌：副腎不全に注意 免疫能（Ig など）：反復感染 神経：てんかん発作 特別児童扶養手当、療育手帳	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 形成外科 小児神経科 小児内分泌科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導 行政・福祉	
18 か月	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動	理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 内分泌：副腎不全に注意 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 小児内分泌科 形成外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 歯科 通園施設	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 内分泌：副腎不全に注意 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 小児内分泌科 歯科 通園施設 保育園入園の準備	
4歳 ↓ 6歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 内分泌：副腎機能 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 小児内分泌科 歯科 通園、保育園 就学の準備（特別支援教育）	



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 ↓ 9歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 内分泌：副腎機能 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 小児内分泌科 歯科 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 内分泌：副腎機能 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 小学校教育生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 小児内分泌科 歯科 小学校（特別支援教育） 中学進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 内分泌：副腎機能 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 中学校生活	眼科 耳鼻咽喉科 小児循環器科 小児神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 小児内分泌科 歯科 中学校（特別支援教育） 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 内分泌：副腎機能 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 思春期（外性器、性成熟、心理面） 高校生活	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 神経科 形成外科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 内分泌科 歯科 高校（特別支援教育） 就職・社会参加準備	



受診の記録



年月日	受診科	メモ

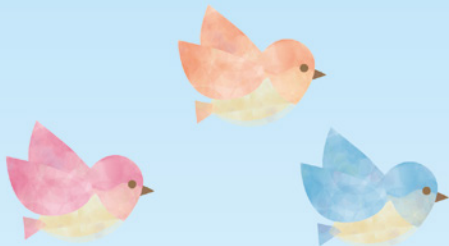
診療の手引き

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） 障害：粗大運動・微細運動・言語 視覚：斜視、屈折異常 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） 内分泌：副腎機能 免疫能：反復感染 神経：てんかん発作 骨格：側彎、扁平足 年金 地域での生活、就労	眼科 耳鼻咽喉科 循環器科 神経科 形成外科 整形外科 歯科 内分泌科 成人医療機関 行政、福祉 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



ハッチンソン・ギルフォード・
プロジェリア症候群の

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 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 循環器：心エコー 両親の疾患の受容	呼吸器科 眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	新生児期には無症状の場合が多い
3か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 両親の疾患の受容	眼科 耳鼻咽喉科 摂食・栄養指導 小児循環器科 呼吸器科 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚／聴力検査 栄養：哺乳 両親の疾患の受容	眼科 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
12か月	成長：身長・体重・頭囲 発達： 視覚： 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少 （必要に応じて）遺伝学的検査 両親の疾患の受容	眼科 呼吸器科 小児循環器科 皮膚科 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
18 か月	成長：身長・体重・頭囲 発達：血圧 血液検査 循環器：心エコー 視覚： 聴覚／聴力検査 骨格：体重増加不良、四肢関節拘縮 両親の疾患の受容	眼科 呼吸器科 小児循環器科 皮膚科 家族支援（保健師訪問）	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：血圧 血液検査 循環器：心エコー 視覚： 聴覚／聴力検査 骨格：体重増加不良、四肢関節拘縮 両親の疾患の受容	眼科 呼吸器科 小児循環器科 皮膚科 家族支援（保健師訪問）	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲 発達：血圧 血液検査 循環器：心エコー 視覚： 聴覚／聴力検査 骨格：体重増加不良、四肢関節拘縮 両親の疾患の受容	眼科 歯科 循環器科 整形外科 皮膚科 家族支援 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	



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 発達： 血圧・血液検査：高脂血症、糖尿病など 循環器：心エコー、動脈硬化 視覚： 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少、四肢関節拘縮・可動域制限	整形外科 小児循環器科 小児内分泌科 皮膚科 眼科 歯科 家族支援 就学相談	循環器科・眼科は毎年
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重 発達： 血圧・血液検査：高脂血症、糖尿病など 循環器：心エコー、動脈硬化 視覚・眼圧測定・眼底検査など 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少、四肢関節拘縮・可動域制限 ボディーイメージ	整形外科 小児循環器科 小児内分泌科 皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重 発達： 血圧・血液検査：高脂血症、糖尿病など 循環器：心エコー、動脈硬化 視覚・眼圧測定・眼底検査など 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少、四肢関節拘縮・可動域制限 ボディーイメージ	整形外科 小児循環器科 小児内分泌科 皮膚科 眼科 歯科 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
中学生	成長：身長・体重 発達： 血圧・血液検査：高脂血症、糖尿病など 循環器：心エコー、動脈硬化 視覚・眼圧測定・眼底検査など 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少、四肢関節拘縮・可動域制限 ボディーイメージ	整形外科 小児循環器科 小児内分泌科 皮膚科 眼科 歯科 家族支援 学校との連携	
高校生	成長：身長・体重 発達： 血圧・血液検査：高脂血症、糖尿病など 循環器：心エコー、動脈硬化、心電図 視覚・眼圧測定・眼底検査など 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少、四肢関節拘縮・可動域制限 ボディーイメージ	眼科 歯科 整形外科 小児循環器科 小児内分泌科 皮膚科 家族支援 学校との連携	
成人	成長：身長・体重 発達： 血圧・血液検査：高脂血症、糖尿病など 循環器：心エコー、動脈硬化、心電図 視覚・眼圧測定・眼底検査など 聴覚／聴力検査 骨格：皮下脂肪減少、四肢関節拘縮・可動域制限 ボディーイメージ、活動指標	整形外科 小児循環器科 小児内分泌科 皮膚科 眼科 歯科 理学療法／トレーナー 家族支援 成人医療機関との連携	



受診の記録

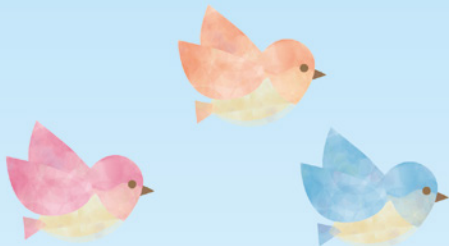


年月日	受診科	メモ









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



ランガー・ギーディオン 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	成長：出生時身長・体重・頭囲 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 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） 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴、薄い毛髪 両親の疾患の受容 染色体検査（FISH 検査）	耳鼻咽喉科 哺乳・栄養指導 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（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に言語発達 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） 両親の疾患の受容	耳鼻咽喉科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
6か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 発達：主に言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 両親の疾患の受容	耳鼻咽喉科 小児神経科 理学療法 摂食・栄養指導 家族支援（保健師訪問）	
12か月	成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） 栄養：摂食 発達：言語発達・微細運動発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 特別児童扶養手当、療育手帳	耳鼻咽喉科 小児神経科 理学療法 作業療法 摂食・栄養指導 行政・福祉	



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	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：言語発達・微細運動	理学療法 作業療法 摂食・栄養指導	
2 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・微細運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 骨：X線検査	眼科 耳鼻咽喉科 小児整形外科 小児神経科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 通園施設	
3 歳	成長：身長・体重・頭囲（成長障害） 栄養：摂食 発達：運動発達・微細運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 骨：X線検査	眼科 耳鼻咽喉科 小児整形外科 小児神経科 理学療法 作業療法 言語療法 摂食・栄養指導 通園施設 保育園入園の準備	



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（成長障害） 発達：運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） 骨：X線検査	耳鼻咽喉科 小児神経科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 通園、保育園 就学の準備（特別支援教育）	
7歳 ↓ 9歳	成長：身長・体重（成長障害） 発達：運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 骨：X線検査 小学校教育	耳鼻咽喉科 小児神経科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	成長：身長・体重（成長障害） 発達：運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 骨：X線検査（外骨腫） 小学校教育	耳鼻咽喉科 小児神経科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 小学校（特別支援教育） 中学進学準備（特別支援教育）	



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	成長：身長・体重（成長障害） 発達：運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 骨：X線検査（外骨腫） 思春期（性成熟、心理面） 中学校生活	耳鼻咽喉科 小児神経科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 中学校（特別支援教育） 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	成長：身長・体重（成長障害） 発達：運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 骨：X線検査（外骨腫） 思春期（性成熟、心理面） 高校生活	耳鼻咽喉科 小児神経科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 高校（特別支援教育） 就職・社会参加の準備	
成人	成長：身長・体重（成長障害） 発達：運動発達・言語発達 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） 骨：X線検査（外骨腫） 年金 地域での生活、就労	耳鼻咽喉科 神経科 整形外科 理学療法 作業療法 言語療法 成人医療機関 行政、福祉 就労先、作業所	



受診の記録

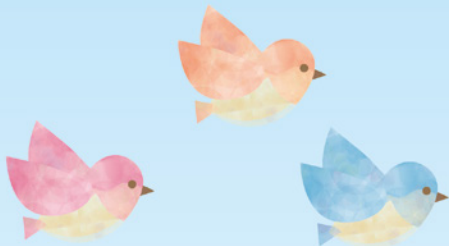


年月日	受診科	メモ









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