



# 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	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>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</p> <p>両親の疾患の受容（親が患者の例が多いこと注意必要）</p>	<p>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</p> <p>家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）</p>	<p>新生児期の症状が重篤な場合がある</p>
3か月	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>発達： 血圧 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</p>	<p>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）</p>	
6か月	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>血圧</p> <p>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</p> <p>（必要に応じて）遺伝学的検査</p>	<p>眼科 循環器科 泌尿器科 整形外科</p>	<p>診断確定すれば他の家族の検索を行う</p>



# 受診の記録



年月日	受診科	メモ

# 診療の手引き

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



# 受診の記録



年月日	受診科	メモ

# 診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>視覚：近視・乱視</p> <p>歯科：咬合異常</p> <p>心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤</p> <p>硬膜拡張</p> <p>睡眠時無呼吸／睡眠検査</p> <p>骨格：関節弛緩、胸郭変形、漏斗胸、側弯</p> <p>麻酔時の注意</p>	<p>整形外科</p> <p>眼科</p> <p>歯科</p> <p>循環器科</p> <p>家族支援</p> <p>就学相談</p>	
7歳 ↓ 9歳	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>血压</p> <p>視覚：近視・乱視</p> <p>歯科：咬合異常</p> <p>心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤</p> <p>泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査</p> <p>骨格：関節弛緩、胸郭変形</p> <p>麻酔時の注意</p>	<p>眼科</p> <p>歯科</p> <p>循環器科</p> <p>泌尿器科</p> <p>整形外科</p> <p>家族支援</p> <p>学校との連携</p>	
10歳 ↓ 12歳	<p>成長：身長・体重・頭囲</p> <p>視覚：近視・乱視</p> <p>歯科：咬合異常</p> <p>心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤</p> <p>骨格：胸郭、側弯、ヘルニア</p> <p>麻酔時の注意</p>	<p>眼科</p> <p>歯科</p> <p>循環器科</p> <p>整形外科</p> <p>家族支援</p> <p>学校との連携</p>	





# 受診の記録



年月日	受診科	メモ

# 診療の手引き

年齢	評価	必要により連携	注記
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



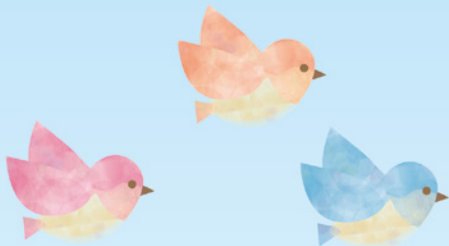
年月日	受診科	メモ











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