

して尋ねる事ができるべきである。最終文書は、Individual Family Service Plan (IFSP)、もしくは Individual Education Plan (IEP) と呼ばれる。

親はその子の最良の擁護者で、チームの誰よりもその子の事をよく知っている。子供の成績、学習のやり方、または性格、どのような情報でもチームに提供され、特に客観的態度で提案されれば、それはとても有意義な事である。教育者たちは、文書に書き留められる測定可能な行動と出来事に重点を置く。その為、親は子供を紹介する時、例えば彼等が見た事、または子供がある特定の状態においてどのような行動をとるかといった、彼等の観察が役に立つ場合もある。

親（そして信頼をおける人々全般）は、物理的出来事を説明する事よりも、行動を“解釈”する事や、その結果を予測する事に慣れているので、実例が役に立つ場合もある。例えば、“ジェニーは落ち着きがない”と言う代わりに、“ジェニーは食事の時、自分の椅子で90秒以上じっとしている事が出来ない。座っている時は、足を常にバタつかせている”、と言う。“遊ぶ時、ジェイソンは次から次に違うおもちゃで遊び、与えられた活動に3分と経たずに飽きてしまう。彼は課せられた事に2度、3度挑戦するが、もしそれが上手く行かなければ、物を投げたり、叩いたり蹴ったりする。”昼や夜のひと時に、活動や行動の記録を書きつけておくのも役に立つであろう。

学校査定過程を経験する事は苦痛とも成りえる。報告書は子供の遅滞をもっと現実的で、親が思っていた以上に過酷な（それかもっと軽い）ものにみせるであろう。覚えておいてほしいのは、これらの査定は子供がある特定の課せられた事を、特定の日にどのように行ったかであって、必ずしも最終結果を反映するものではない。言語遅滞と低筋緊張の子供の知力の機能は、多くの場合テストが口頭応答、または微細運動技能を必要とする為、特に評価する事が難しい。ソトス症候群の子供は、ある程度の将来的可能性を持つ事が、家族を乗り越らせる。

- 私達の娘は、特別サービス、そして私達や専門家が配慮した事により発達しました。早期の介入と親の関わり合いが、大きな違いをもたらします。娘は私達が彼女に与える格別の努力に応えます。私は娘が遠い道の手を経て、身体技能に関係する全ての知的な事を覚えた事に感銘を受けました。

最善のサービスを受けるには、残念だが、多くの場合楽観的な部分よりも悲観的な部分を強調する必要がある。子供にとって最良の事をと期待する出生前の決意にもかかわらず、これは現在の障害に注目し、見込まれる長期に及ぶ遅滞を指摘し、そして最も包括的なサービスを求める慎重に行うべき公開の話し合いの席である。通常の教室に通い特殊サービスを加えた方に進むか、完全に特殊教育の場にするかを決定する事は非常に難しい事であろう。おそらく社会的そして自己の印象に対する考慮は、スタッフ、教育システムの姿勢、共同社会、そして子供の選択の影響によるであろう。早期の段階において、先生と生徒数の比率がより良く、環境が整った特殊学級が子供に重要な余分の後押しを与える場合もある。言語力が発達し技能が向上した時、常に普通の教室は利用できる。両教室を組み合わせたプログラムは、子供が選択された普通教室の活動に始めから参加でき、両方の良いところを提供する。学校の記録は機密事項であり、診断のレッテルの記録がもうこれ以上役に立たないようであれば、それを破棄する手続きが存在する。

もし親がチームの下した結論に賛成しない、または子供に適切なサービスを提供されていないと感じるのであれば、親は訴える権利がある。訴えは多くの場合、家族に優位な結果をもたらす。教育管区の者が、

親に再審理の要請を申請する方法や必要な書類を提供する。再審理中、それまでに許可されたサービスは継続して提供される事となる。

- 分かっているながら、時々、息子の発達について行くのに必要な全ての時間と労力に苛立たしくなります。私達は息子に出来るだけの事を教え、全ての療法に連れて行きます。私が思うに、それは上手くいっているようです。息子はとてもよくやっていますし、考えるに私達はどんな事になったか思案すべきではないでしょう。

地域社会の財源

経済的援助、無料の医療ケア、弁護サービス、サマーキャンプ、図書館のおもちゃ貸出、専門の一時ケア、緊急就職斡旋、監視つき成人用住宅、そして家族支援サービスは、地域または州レベルにて可能な数ある財源の一つである。もし家庭の収入が限られている場合、子供は、SSI (Supplemental Security Income) のような国家援助プログラムや、Title 19 health care coverage を受ける事ができる可能性がある。プログラムは多種多様で、どの家族、またはどの子供が適格かどうか割り出すのは簡単ではない。病院の社会福祉課、有益な情報源、郡や州の保健課（特に母子保健部）、内科医と遺伝学医もしくは遺伝カウンセラー、可能性として、有益な情報源が。*原文が不完全です

資格を与えられた家族は医療費用の助成を Children's Health Insurance Program (CHIP), または Title XXI (part of the Balanced Budget Act of 1997)として知られるものから受ける事ができる。CHIP は、全国の1000万人の保険にかかっていない子供達にも範囲を拡大できるよう州を援助する。このプログラムの下において、州は、(1) 健康保険を手に入れる為のプログラム、それとまたは(2) 州立医療制度の下において子供の資格の拡大、を通してサービスを拡大する場合がある。各州は、これらの資金をどのように運営するか責任がある。

連邦 IDEA 法令は、各州の Parental Training and Information Project (PTI's) の提供も含む。彼らの役目は、セミナーの開催、成文情報、弁護、そして特別援助の必要な家族へのその他のサービスの提供である。その多くは、Pilot Parents, Parents Educating Parents (PEP) など、すでに存在するプログラムや、地元の ARC 支店と連携している。教育プログラムに加え、彼等は家族での遠出、兄弟姉妹のプログラム、そして訓練を受け経験のある家族から家族への指導のような事を提供する。

- 他の障害児を持つ親は、私達が娘はどのような子になったかではなく、ありのままの娘を愛するよう助けてくれました。私の牧師は、娘が他の子と同様に神からの授かりものだと感謝するよう助けて下さいました。私と夫は共に、経済的、時間、休みの取り方や家族生活全般の変化について、そして付加的な困難を受け入れる為に、カウンセリングを受けています。私達はそれでも弱くもろい状態ですが、良くなってきています。

幾つかの全国規模の消費者グループは、親が地元の人々や、特別援助の必要な家族の為に作られたプログラムに接触する機会を援助する為にある。また彼等は、連邦制の特典制度、州立プログラム、そして興味のある特定の健康、教育、そして対処方法に関する話題についての豊富な成文情報を提供できる。

The March of Dimes, The ARC, National Dissemination Center for Children and Youth with Disabilities (NICHCY), and National Parent Network on Disabilities (NPND), これら全ては成文情報と照会情報源を提供する。The National Organisation for Rare Disorders (NORD) は、珍しい病気を専門とする ; the Genetic

Alliance は遺伝子の原因による病気を専門とする。中には政治的活動をしている；その他はしていない。多くはインターネットのサイトを持っている。

最後に、Sotos Syndrome Support Association は、ソトス症候群、ソトス症候群のような、そしてそれに似た症候群を患う子供を持つ家族の世界に広がるネットワークを提供する。同じような道のりを越えてきた他の家族ほど、その不安感や孤独の穴を埋められる人達は他にはいない。新しく診断された家族が、同じ地域に住む誰かと連絡をとれるよう、家族間連絡の自発的組織が成長している。このほとんどの相互連関はインターネットを通して行われる。例年の会議は他の人々と会う場を提供し、最新の開発発展について学べる。季刊誌は、家族からの手紙、専門家からの教育コラム、そして研究機会についてのニュースを含む。英国、フランス、ドイツ、スウェーデンとオーストラリアには相似する組織がある；新しい組織が定期的に立ち上がっている。

- 子供さんが最近になって診断されたご家族への私のアドバイスは、早期幼年教育プログラムに参加し、そして子供個人のプログラムを作成する事に、あなた方も参加する計画である事を知ってもらうのです。お母さん達がお茶を飲むような集まりでも、国の支援グループでも構いません、支援グループには絶対に参加しましょう。Sotos Syndrome Support Association に参加して以来、今までにない他の人との触れ合う喜びを感じた事はありません。他の方も同じような問題を経験され、その事について生きてお話ししている事を知り、とても勇気づけられます。私はつい最近、私の4歳の子が、あるご家庭の小さい女の赤ちゃんの理想だと教えられました。それを聞いた私がどのように感じたか、言葉ではとても言い表せません！

兄弟姉妹と家族

子供の最初の診断をめぐる騒ぎのさなか、時間からの観点だけでなく、情報においても、しばしば兄弟姉妹は置き去りにされた気持ちになる。親が開けた雰囲気を持しようとして最善をつくしても、おそらく子供達はある話題についてはつらく避けた方が良い事を感じる。夫婦間の関係への余計な負担は、家族の税金関係や財源への重い負担を助成する。

- 娘が生まれた時、私は娘の少々妙に見える部分から目を背けようと思いました。そして私の母が心配しだし、私は、何をどう考えて良いのか分からなくなりました。とうとう母が私達に、娘の少々知能の発達が遅いのではないかと言いました。私の理論は娘が知能の発達が遅いのではない、もしそうなら、私達は娘がそうならないようにすると思いました。私は娘が完璧に普通であって欲しかったのです。私は母が娘を全ての療法に連れて行き、そして娘が良くなるよう願ったのです。私はついに、ありのままの娘を受け入れ、娘がどのような人になっても娘を愛する事を学んだのです。

一旦診断されれば、情報は子供の年齢や興味に応じて仕立てる事が出来る。幼い子供達は、ソトス症候群は自分達が言った、行った、又は考えた事によってもたらされたのでは無いと知る事で安心するかもしれない。この“魔法のような考える”時間の間、子供達はまた親はなんでも直せると信じている、そしてこの問題が親の力のおよばない事であるのに気づき啞然とする。彼等自身の脆弱性が問題になったり、ソトス症候群が伝染的で無い事を知ったりする事は慰めになるかも知れない。年長の子供達は、彼ら自身の生殖の将来について暗黙の問いを持つかも知れない。彼らはこのような事柄について、内科医や遺伝カウンセラーに尋ねる方がより楽に感じる場合もある。

友達、同級生そして知らない人と関わる事は、兄弟姉妹の人生に不安定さの違った面を見せる。多くの家族は、一定の避けられない状況に対する反応を、実際にリハーサルしてみる事が役に立つと気づく。どのような事でも、彼らに利点を与え、そして制御している気持ちにさせるなら、試してみる価値がある。独断的な、控えめな応答は他の人の傾向を調整し、家族が状況を把握している事を成立させる。

- 私の仲良しは、私の妹の事を知っています。私が考えるに、もし彼等が私の人生にとって大切な人達なら、彼等は分かります；さもなければ、私はそれについて大騒ぎしません。もし、誰かが失礼で妹について何か言うのであれば、私はただ彼等に向かって‘あなたは私の妹の事を何も知らないでしょ、勝手に判断を下すべきではありません’、と言います。それは、‘表紙だけで本の良し悪しを判断するな。中身を読むのに時間はかかる’、と言っているようなものです。
- 最初私達家族が障害児を持つと分かった時、私は、‘私達は異常な家族になり、私の友達は私や娘の周りで奇妙に振る舞うだろう’と考えました。しかし、そして私は神様が彼女がここにいる事を望むなら、私は彼女を愛し、その上、彼女は私の妹で家族の一員だから、その為にも私は彼女を愛そう、と考えました。また、私の友達は妹はきちんとしていると思い、妹の事も好きだと言う事がわかりました。

広い共同社会

時々、障害児を持つ親は、彼等の態度は他の人の態度を左右すると言われる。家族の中では、この格言はある程度本当だと言える、しかし、近い友人の集団からその先の世界では限られた価値しか持たない。人々は単に何を言って良いか、どのように振る舞ったら良いか、そしてしばしば礼儀正しくしようと試み、ぎこちなくなるのである。他の人は、礼儀正しくしようとすら試みない。ほとんどの場合親が自分達自身で、事の状態、彼等自身の能力のレベル、質問している又は意見を言っている相手の年齢、そして進行中の関係の存在、または不在に応じて応答している（もしくは応答しない）事に気づく。

- 善意のある見知らぬ人は、娘と話しをしようとし、そしてその行為が無駄である事に彼等はぎこちなくなり、特に娘が話しが出来る前、それが私には恥ずかしい事でした。私はなるべく明るくこう言うのです、‘娘は障害児です’、もしくは‘娘は話せないのですが、時々手話を使います’。ほとんどの人達は親切で気を使って下さいます。
- 見知らぬ人達の反応は色々です。たまに私は、情報提供者になろうとし、または人々が恐れないよう質問する事を促します。先日、私は彼等が好きにするよう放っておきました。人々はじろじろ見て、部屋を離れ、席を変えました。
- “お祭りの人：“あなたの息子さんは知能発達が遅いのですか？”
私：“まあ、息子はゆっくり学ぶ子ですね。”
お祭りの人：“そうですね、このおもちゃを息子さんにどうぞ。”
- 私の仲の良い友人は、私の息子より3か月上の男の子をもっています。一度、私が心配を打ち明けた時、彼女は彼女の息子の鼻の上にある赤い痣が気になると返答しました。私は彼女の心配が低級だと感じました。

One potentially useful activity is an evening of role playing,

役に立つと思われる活動の一つが、ばかげたものから崇高なものまで、色々な返事の仕方を情勢に合わせて試してみる役割演技の夜である。このような“閃き”の活動は、速度のある応答のレパートリーを生み、親に彼等の子供や配偶者がどのような事と付き合っているのかを教え、そして力を抜く助けする。この練習は家族に、他人ではなく彼等自身が彼等の感情反応を支配している事を再確認する助けとなる。

合意

どの人もどの家族も、対処、調和そして先に進む為の独自のスタイルを持っている。親戚の中に重大な医学と発達の病気が見つかる事は、診断時に、比較的激しく深い悲しみの過程を生じさせる。拒絶、驚き、怒り、悲しみ、交渉、幻滅、そして調和の、大々的な精神的打撃の循環がおそらく起こるのであろう。ソトス症候群のような進行型の病気に対し、家族は“慢性的悲しみ”と呼ばれる穏やかな、長期に及ぶ深い悲しみの過程を経験するであろう。この現象を認める事は、決して常に落ち込む事が健康で普通だと提案しているのではない—決してそうでは無い—そして家族が自分達で制御出来ないと感じるなら、カウンセリングを頼るべきである。しかし、人の漠然として意識のわずかな部分は、ソトス症候群が人の子供の人生やその家族の健康にもたらす、付加要素に常に気づいている。有効な対処の兆候は、この状況の範囲内の適切な感情の全てを経験する能力である。バランスを探し見つける事は、人間の仕事であり楽しみである。

- 最初、私は孤立しました。私は、もし娘を愛される事で傷つくのであれば、娘を愛したいのかよくわかりませんでした。そして娘は私の日常生活の中心となり、私は献身的に娘に与えられる最上のケアを与えました。私が娘の向上を見るようになった時、私はリラックスしましたが、私は私自身や他の家族の事を長い間後回しにしてきた事に気づきました。今、娘は家族の一員です。私達は皆、助けが必要で、娘の事が常に一番重要と言うわけではありません。私の唯一の警告は、もし家族の必要な事が合えば、家族は障害児にとって力にもなると言う事を忘れない事です。
- この3年間、私達はたくさんの事を経験しました、しかし全て悪い事ばかりではありませんでした。私達は子供が向上、発達し続け、そして新しい事を学んで行くのを楽しみました。ええ、健常児をなくした悲しみに泣いた時期もありましたし、何故私なのか、何故私達なのか、どうしてこの子だったのかと言った事もありました。私は本当にこれでやって行けると思いませんでした。そう、私達の息子を、完璧に普通の小さい男の子（彼は本当はそんなに小さくないのですが）にする事は出来ないのです、しかし、私達はありのままの息子を愛しています、そして彼が彼なりに最高に成長と発達できるよう、これからも助けて行きます。

第二章 医学と発達評価

子供が珍しい身体的特徴、低筋緊張、または発達遅滞を持つ時、問題の原因を立証する為、治療をいち早く開始する為、そして将来設計の為に、おそらく様々なテストが指示されるであろう。中にはソトス症候群の診断を確認するのに役立つテストもある；その他のテストは、特定の健康問題を指摘し、または他の診断を除外する為に指示されるであろう。

- 特別学校プログラムに入れたのは娘にとって転機でした、しかし、私にとっては悲しい事でした。これら全ての検査。娘の全ての部分を切り刻まれ。それはとても侵害された気持ちでした（それでも必要な）。私は普通の子供達と一緒にいる人たちに腹をたてました。娘が4歳の時、全ての認識、言語そして身体の遅滞が指摘されました。そして娘が5歳になった時、娘の新しい小児科の先生が、彼女の身長についての懸念を訴えました。（娘は幼い時、その健康と身長の高さをいつも称賛されていました）。今は、それすらも疑われ、だから私達は医療検査の循環を始めました。
- 数か月間医者から医者へ、査定から査定へ行ったり来たりした時期は、私の人生の中で最も精神的に疲れた時でした。それは、その他全ての不安や疲れに対する人生の危機を一緒にしたもの以上でした。
- 娘の身体的解説を記事で読むまでは、なかなか診断を信じようとはしませんでした。そして私は娘がソトス症候群だと理解したのです；それは知らないで事よりましでした。私は、それが何か治せるものであったらと願いました。それが私の以前の期待の積み重ねに染み込んでいくにつれ、私は幾度も泣き崩れました。本当の転換期は、とにかく一度全てが評価された後でした。そして私はこれ以上衝撃が待ち受けていないと感じました。

以下の項では、ソトス症候群の子供達が一般に遭遇するテスト、または評価について記述すると共に、それらがどのように行われるか、どうして行われるのか、そしてそれらがソトス症候群において一般的に何を表すか、について説明する。そのほとんどがある特定の子供へ示されたものでは無い；疑問があるなら、医師に相談する事である。

遺伝子

遺伝の評価の2つの主要な構成部分は、臨床検査と検査室研究である。臨床検査では、遺伝性疾患の特別養成課程を受けた内科医が、子供を入念に診療、医学と発達の経過を考察、そして親から提供された情報を元に詳細な医学に関する家系図（血統）を作成する。しばしば、頭周囲、耳や手の大きさ、そして目の内側と外側の距離のような顔の目印の長さを測られる。おそらく遺伝学者が指紋や手掌の模様を検査し、あざや皮膚の変化を見せるよう訊き、緩んだ関節を調べ、簡単に生殖器の外部を調べ、そして子供の歩きや遊びを観察する。

焦点は些細な“異常”にしか見えないだろうが、遺伝学者は単に診断を示唆するパターンを探しているのである。もし、特定の兆候が見られなければ、特定の遺伝子疾患は消去される。もし、ある兆候が見られれば、これらの兆候は様々な病気を暗示するであろう、そして遺伝学者はそれらとの区別をつけなければならない。区別するには、もし行われていないようであれば、他のテスト（例えば骨年齢の調査、または頭部のMRIなど）が指示される場合がある。

染色体

多くの発達遅滞の子供達には、染色体の調査が提案される。大抵の場合、これには小さじ一杯程の血が要求される。遺伝学者は、より良い判断の為、“エクステンディッドバンディング”、または“高度分析”を指定する場合がある。

染色体は DNA (deoxybonucleic acid) の長い輪である。DNA は我々の遺伝子が書かれた“暗号”である。特殊な研究室技術が染色体を目で確認できるようにする為に用いられる。通常、人は 23 個を母親から、23 個を父親から計 46 個の染色体を持つ。各ペアは、特有の大きさ、形、そして帯の形式を持っている。

通常、ソトス症候群の人の染色体は普通に見える。しかしこれは染色体にある全ての遺伝子が正常であると言う事ではない—それらは直接見るには小さ過ぎるのである。しかし、染色体研究において目で見える大きさに変える事は、とても重要な事であろう。実際、ソトス症候群と関係する NSD1 遺伝子は、染色体の末尾の 5 と 8 の“均衡 (安定) 転座染色”の研究で見つかった。この二つの染色体は、もつれて交換された物となった。その過程で染色体 5 (band q35) は、二つに分かれ機能が止まった (以下参照)。似たような形で、ソトス症候群に関係する他の遺伝子が発見される可能性もあるだろう。

通常の方法では小さすぎて確認できない染色体の変異は、“FISHing”と呼ばれる方法を使って発見される。FISH (fluorescent in situ hybridization)、蛍光原位置ハイブリッド形成の研究は、“プローブ”と呼ばれる DNA の蛍光する断片を使い、染色体のとても小さい部分が欠失しているかどうか調べる。もしプローブが両方の染色体に付けば、両方の遺伝子が存在する (とはいえ、両方の遺伝子が正確に機能していない場合もある)。もしプローブが一方の染色体だけに付いたのであれば、もう片方は削除部分を持つ。全部、または一部の NSD1 の削除は、ソトス症候群を確認する。前に記述した通り、10%程の日本人以外の典型的なソトス症候群を患う子供達は、この方法によって判明できるであろう NSD1 の削除を持っている。FISH テストは、染色体の研究をせず、DNA サンプルでも可能である。

分子テスト

NSD1 遺伝子は、ざっと染色体 5 の 162,000 DNA 塩基対を占める。実際の遺伝子は 8,458DNA 基分の長さである。それは、プロテインになる DNA 暗号の 23 クラスターからなる。NSD1 に対応する二つのプロテインが今のところ説明されている；一つは 2,427 の長さで、もう一つは 2,696 の長さである。これらのプロテインは、他のプロテインの生産を統制するものと思える、そして、またおそらくホルモンの働きに影響をあたえるであろう。ソトス症候群の人々に見られる NSD1 の変異は、NSD1 遺伝子を完全に取り除く (削除)、または遺伝子の配合表が変わったので、NSD1 のプロテイン生産過程が止まるのが早すぎたかのどちらかである。どちらの結果でも、その人は普通の半分ほどしか NSD1 プロテインを持たない。

中には、はげで頬の内側から採取された細胞など、他の組織を認める研究所もあるが、遺伝子レベルのテストでは、通常小さじ一杯から二杯分程の血が必要とされる。サンプルが採取された後、DNA を細胞から取り出す。ポリメラーゼ連鎖反応 (PCR) と呼ばれる特殊な方法により、研究所は連なった NSD1 域の DNA の複成をたくさん作る事ができる。(この領域からは、二組の複成ができると言う事を忘れないで欲しい；各染色体から一つずつ)。

次のステップは、複製した遺伝子を“標準”の連鎖と比べる事である。これにはいくつかの方法がある。最も詳細なそして最もお金がかかる選択肢は、この全領域の DNA 塩基配列決定を行う事である。これは正確な DNA 塩基の読み取りを提供する。時間とお金を省く為、ほとんどの研究所は、遺伝子の“コーディング”部分だけを研究する—それらの領域はプロテインに移される。この過程は大部分の NSD1 の重要な遺伝子変異を明らかにする、しかし、コーディング領域の外で起こる変異を見落とす可能性もある、しかしどのように遺伝子が働くかと言う事に影響を及ぼす。

研究所は“ヘテロ二本鎖検査（試験）”により特定のコーディング配列を目標に定める場合もある。この技術は、DNA の複製を切り刻み、そしてゆっくりと温める、そうする事によって二本鎖が崩れ一本鎖になる。混合物の温度が下がると、一本鎖は彼らの相方を見つけ、二本鎖に繋がり直す。もし一方が“正常”でもう一方がそうでなければ、これら二つの遺伝子からの鎖は一緒になろうとするが、正常に繋がらない。不適切な組み合わせ結果は明らかで、問題の領域を示唆し、それはその後関連付けられる。

もう一つの選択肢は、複製した DNA をエンザイムにさらす事で特定の部分を壊し、そしてその破片を長さごとに分けていくものである。もし、型の結果が正常の型と違うのであれば、おそらく変異であり、調べる事もある。

これら全ての検査は、遺伝子の中の“綴り間違い”を探す、しかしある方法は他の方法より、より正確である。それに加え、一部の“綴り間違い”は重要である、ところが一方他のものは重要でなかったりする。検査を行う研究所は、予期する配列からの変異が重要かどうか言う事ができない場合がある。

典型的ソトス症候群の子供達の大体 85—90%が、NSD1 に配列の変異を持つ（欠損または個所の変異）。もし、遺伝子の変異が見つからなかったら、検査はその特定の遺伝子の変異を検出出来なかった可能性がある。それに、細胞レベルである他の誤りが、NSD1 の正常な生産を妨げている可能性もある。またはその他の未発見の遺伝子がソトス症候群の原因なのかも知れない。

もし、研究所の研究が NSD1 の欠損、もしくは変異を確認すれば、ソトス症候群が確認され、そして家族の他の一員を調べて、他に誰か同じような変異をもつか明らかにする。

どうするか？

どこまで遺伝子検査を特定の子供にすべきか？一般的に、発達遅滞や異常な身体的特徴をもつ子は、高度の染色体検査を受けるべきである。染色体検査に NSD1 FISH テストを加えるのはさほど難しくも無く、高額になる事でもない、しかし、白色人種において結果をもたらすのはたった 10%前後にしか満たない。“通常”の FISH テストは、ソトス症候群を除外しない。

ソトス症候群と診断される可能性のある子供は、脆弱 X 症候群を除外する為、その検査も受けるべきである。脆弱 X 症候群と染色体の検査を終えると、問題は NSD1 分子テストを遂行するかどうかという事になる。ここに考慮すべき点を述べる：

- もし子供がソトス症候群への“厳格な基準”に当てはまるのであれば、分子テストはおそらく明白な事を確認するだけであろう。今すぐに分子情報は必要で無いかも知れない、それに将来分子テストが向上し値段も下がる可能性もある。
- もし子供が典型的な顔の特徴を持つが、縮小した身長、正常な骨年齢、またはその他の要素によりソトス症候群への“厳格な基準”に満たさない場合、テストは診断を確認する為、または診断の搜索を他の方向へ導くのに非常に役に立つであろう。
- もし子供が典型的な顔の特徴を持ち、予想よりも身長が低く、そしてかなり遅滞している場合、欠失検査 (FISH) から始めるのが良いであろう。欠失は、この描写に当てはまる子供達の間でよく見られる。
- もし子供が過成長だが、典型的なソトス症候群の顔の特徴を持っていない場合、NSD1 の検査はおそらく役に立たないであろう。他の診断を遂行するべきである。

分子テストにおいて、もう一つの考慮すべき事柄は、このテストの結果が親や他の親族の将来の妊娠に影響を与えるかどうかである。

もしも子供が典型的なソトス症候群で、どちらの親もソトス症候群の特徴を持っていない場合、親のうち一人が NSD1 の変異を持っている可能性は、極めて低く、そして冒された子供をもう一人生む可能性も非常に低いであろう。それでももし出生前診断を望むのであれば、冒されている子供の NSD1 の変異が分かっているとすれば、それは可能であろう。出生前、または着床前検査は、特定の DNA プローブの発達を要求する事があり、将来親となる人達はかなり前もって遺伝の専門家とソトス症候群の為の利用可能な出生前や着床前の検査とその料金について協議しておくべきである。

もし子供がソトス症候群であるという診断が確実でなければ、NSD1 の検査は医師達が確信を持って生殖カウンセリングを行う助けとなるであろう。もし NSD1 の検査がソトス症候群を確認したのであれば、先の議論が適用する。もしそうでなければ、違う型の遺伝—そして違った再発の可能性—が考えられる。

もし片方の親がソトス症候群と思われる特徴を持っていれば、NSD1 のテストがまず間違いなくソトス症候群が事実上の診断であるか分ける助けとなるであろう。もし兄弟姉妹にソトス症候群ではないかと疑われる特徴がみられるのであれば、同様の推論が適用される。正真正銘のソトス症候群である子供の冒されていない兄弟姉妹は、ソトス症候群の子供を生む危険性は高くない。

正真正銘のソトス症候群の大人は、ソトス症候群の遺伝子を子供に遺伝する確率は、各妊娠につき五分五分である。もし NSD1 の欠失、または変異が確認されれば、この情報は出生前または着床前検査に使われる事ができる。

- あなたの子供の医療と発達問題の為に、“全般の請負人”となり助けてくれる医療の専門家を見つけましょう。この人物は積極的で、新しいものに通じ、親の決断をめぐる話し合いに参加し、そして新しい医療や教育構想に開放的でなければなりません。有能で協力的な医師に出会うまで探し続けましょう。

内分泌物（ホルモン）と成長

内分泌学者は、成長や体内循環を統制する体の化学物を研究する内科医である。過成長とは、子供が年齢に対し通常よりも早い速度で成長する事、または遺伝の可能性で均整がとれない状態がおこる事を言う

(親の身長に比例して)。成長はとても可変的過程であるが、ソトス症候群の成長のパターンにはいくつか傾向がみられる。

- 出生時の長さや頭の大きさが非常に長く大きい；体重はそうでもない
- 幼年期も、長さや頭の大きさは引き続き一般の大きさより大きい
- 頭の大きさは、体の大きさに対しても大きい（大頭症関係）
- 手足は体の大きさに対しても大きい
- 身長の増進は大部分が肢の長さの増進による
- 骨年齢（骨の成熟度）は多くの場合亢進している
- 思春期に入るのが平均より早め（しかし通常範囲内である）
- 成人身長に一般より早期にとどく、成人身長にしては特に目立って高くはない；ある研究によると
 - 一般女性の平均 161cm に対し、ソトス症候群の女性の平均は 170cm（親の身長から予測されるものより 6cm ほど高い）
 - 一般男性 172.5cm に対しソトス症候群の男性の平均は 181.5cm（親の身長から予測されるものより 11.25cm 高い）
- 成人の頭の大きさはなお不釣り合いに大きい、子供の頃ほどではない
- 成人の手足はなお不釣り合いに大きい、子供の頃ほどではない

もし過成長の子供でソトス症候群以外の事が疑われるなら、その子が化学物質のアンバランス、または過剰ホルモンを持っていない事を調べる為、内分泌（物）の検査がしばしば行われる。これらの検査では、成長を統制する特定の化学物質レベルを測る為、血液採取を伴う。測定は日に何度か行われたり、または体の反応を監視する為、ホルモンを投与する“攻撃誘発”が指示されたりする事がある。時々、CT や MRI がこの検査に付く。大抵の場合ソトス症候群の子供達は、普通のホルモンレベルで、ホルモン攻撃誘発に対して普通の反応をする。上に記述されている傾向にもかかわらず、一部のソトス症候群、またはソトス症候群のようなものを患う人々は、成人になり例外的な背の高さになる人も存在する。

中枢神経系（CNS; 脳）

もし子供の挙動に癲癇が懸念されるようなら、それを調べる為、脳波図（EEG）が指示される場合がある。癲癇とは、思考回路を混乱（中断）し、そして無意味（無意識）な筋肉の動きを引き起こす、いい加減な神経刺激の発火に起因する。脳波図は、頭皮にワックスで取り付けられた小さな金属の“誘導線”を通して、脳の電氣的衝動のパターンを測定する。子供が引っ掻いたり、引っ張ったりする事から守る為、帽子のような物も上から被せる事もある、しかし、検査自体は不快ではない。中には、検査中子供は目を覚ましたまま、特別室で遊んでいる場合もある。もっと一般的に検査は、神経科医が（脳と神経系の専門医）が起床中と睡眠中の両方のパターンを研究できるので、子供が眠たそうにしている時に行われる。この理由の為、親は検査の前夜、子供に夜更かしをさせるよう求められる。パターンは、同年代の他の子供達のものと比較される。

異常な脳波図パターンがソトス症候群にみられるにもかかわらず、ほとんどのソトス症候群の人々は癲癇障害を持たない。脳波図の変動は、脳の発達遅滞の結果か、または脳の発達における些細な変化を反映している場合がある。もし癲癇がみられるなら、癲癇を引き起こす“誤発火”を防ぐ為の薬が支給される。癲癇を制御する事は、子供の挙動や学習能力に劇的で良い影響を与える。

脳画像検査

頭部の超音波診断（ソノグラム）は、音波を乳児の頭蓋の泉門に通し頭部の形成画像を読み取る。これは安全で、鎮静を必要としない痛みの無い検査である。音波は骨を通過する事が出来ない為、超音波診断は泉門が閉じてしまった後は行えない。

コンピューター体軸断層撮影法、またはCATまたはCTスキャンは腫瘍を明らかにする為に、脳と頭蓋骨の形成を映しだす、多少の放射線被曝を伴う方法である。CTスキャンは、検査中じっとしてられない子供の場合、鎮静剤の投与が必要となる事もある。時々、薬（対比染色、または放射線同位元素）を与え、画像の特定部分を目立たせ、脳の化学物質の接種を研究したり、腫瘍を明らかにしたりにする。

磁場を使うMRI（磁気共鳴映像法）と呼ばれるもっと精密な画像検査は、とても精密な脳の構造を映し出す。この検査は無痛で放射線を使用しない。

多くの場合、新生児には鎮静なしで行う事ができる。年長の子供は、暖かくうるさいシリンダーの中に40～60分ほど完全に横になってじっとしていなければならない為、通常、鎮静剤が必要とされる。

脳画像の検査を行う二つの良い理由は、発達遅滞と大頭症（過剰な頭の大きさ）である。大頭症は、しばしば過剰な水分が脳と頭蓋骨に圧力をかけた時、水頭症によって引き起こされる。もしこれが存在するならば、それは非常に危険な状態で、手術を必要とする。いくつかの脳の変化がソトス症候群の物に似ているのにもかかわらず、ソトス症候群において、正真正銘の水頭症は非常に珍しい。この為、画像を読む人物は両方の症状に詳しくなければならない。

ほとんどのソトス症候群の人にみられるMRIの脳パターンは、大きさの変化と脳髄の空洞（脳の中の保護水の空洞）、脳の正中線構造の変化（薄い脳梁、広い大槽、小さい小脳虫部）、そして子宮内で発達中に脳細胞の動きの違い（移動的異常）によるものを含む。これらは普通“静止”、つまりこれらは時間が経っても、良くなる事は無く、または悪くなる事も無い。おもしろい事に、慎重な測定が、ソトス症候群の人々は彼等の年齢にしては普通の大きさの脳を持つが、平均より大きな頭蓋骨を持つ事を明らかにする。これらの変化は大変首尾一貫し、特有であるので、ソトス症候群を診断するにおいて、または除外するのに役立つ。

また、脳画像の検査は、例えば“頭蓋骨内出血”（発作）の証拠、感染や怪我の痕跡など、明白にソトス症候群とは関係の無い、その他様々な発見をみせてくれる。これらの関係の無い病気も、他の子供に行うように扱われるべきである。

MRI画像は、発達遅滞のみられるどの子供にも役に立つ、特に大頭症の子には、治療できる病気を除外し診断を下す助けになる。ソトス症候群においてMRIパターンは、頭蓋骨発達の異常加減と共に、子宮の中で起こった遅滞または阻害された脳発達を提議する。強調しておくべき重要な点は、脳画像検査は大変役に立つが、これらは決して将来の知能や成績を予想するものではない。画像検査で分かる事と、子供が発達上どのくらい良くやれるかという事の相互関係はあまりない。

内臓器官

もし医学的に示されれば、画像検査は内臓器官の大きさや機能について調べる事に使われる。

もし乳児がひどい逆流現象（胃の内容物の食堂や気管への吐出）を持つと疑われるなら、胃弁の機能を監視する為に、色素を混ぜた食べ物を与え、そして画像検査を行う場合がある。もし、子供が慢性便秘で悩まされるなら、大腸の色素検査が行われる場合がある（“巨大結腸”、異常に大きい、しかし機能する腸管、がソトス症候群では報告されている）。これらの検査はしばしば胃腸病専門医、消化器系問題を専門とする内科医によって評価される。

もう一つ可能な検査は心臓の超音波診断、心エコー図で、様々な室と弁の大きさ、形と機能を映し出す。これが指示されるのは、もし子供が心雑音や、その他疑わしい症状をもつ場合である。心臓の構造欠陥は、一般の人々よりもソトス症候群の子供達にやや多くみられる事がある。この検査は心臓の専門医か心臓病専門医によって評価される。

症状がみられない場合、特定の症候群は特定の器官構造の変化（普通軽度である）と結び付けられる事から、診断を下す後押しをする為、画像検査が指示される場合がある。

悪性腫瘍

過去数年間、数々の腫瘍や癌がソトス症候群を患う人達の間で報告されている。これは家族に大変な不安をもたらしている。特定の腫瘍は、例えばベックウィス・ウィーダマン症候群のウィルムス腫瘍のように、何らかの過成長症候群と関連される。しかし、ソトス症候群を患う人々における腫瘍や癌の報告は、どの明確なパターンには当てはまらなかった。それに加え、初期の報告は、間違いなくソトス症候群やソトス症候群のような症状、それと他の過成長症候群を混同していた。

NSD1の欠失や変異が調べられた時、ソトス症候群の複雑化と考えられる腫瘍の二種類が出現する。これらは神経芽（細胞）腫（幼年時代の、一般的に副腎の、腫瘍）と仙尾部奇形腫（出生前または出生直後にはっきりした仙骨尾骨付近のかさばった腫瘍）である。予備証拠は、これらの珍しい腫瘍の危険性はソトス症候群を患う人々でも、1%に満たないと示唆する。

生涯におけるソトス症候群の人々の癌に冒される危険性は、一般人口のそれとほぼ似たようなものである（三人に一人が、彼、彼女の生涯の中で癌に冒される）。腫瘍や癌の為の検診する特別な検査は、特にソトス症候群の人々に、推奨されているわけではない。実際、一般人口の研究によると、神経芽（細胞）腫の為の超音波診断検診、が結果的に高い死亡率をみせる、それはこれら腫瘍が彼ら自身で消えてしまう為、そして多くの子供達が神経芽（細胞）腫のせいで亡くなるより防止的な手術の合併症結果的により死亡するからである。

もしソトス症候群を患う人がどの種類でもどのような種類の癌を発症させようと、その人への治療の決断は、その他の癌患者と同等であるべきである。ソトス症候群が治療への反応を変えると事実は明らかになっていない。

筋肉

ある特定の種類の筋肉と神経の問題を除外する為、弱さと低さが一対になった筋緊張をもつ子供達は、時々全身麻酔のもと筋肉を外科的に薄く切り取る、筋肉生研を受ける。それから筋肉と神経の細胞が顕微

鏡を使って検査される。ソトス症候群においてこの検査は、おそらく筋肉密集の低下、しかし筋肉と神経の数（数値）と外観は正常である事を示すであろう。

筋肉機能のもう一つの検査は、**EMG**、筋電図である。二つの電極に繋がれた針が、一つずつ長い筋肉の端に挿入され、そして電氣的衝撃の速さとパターンが測定される。不快な過程、それは特定の種類の筋ジストロフィーの存在を除外する。ソトス症候群の人達の結果は普通であるはずである。

粗大運動遅滞

多くの子供は、低筋緊張またはその他の要因により、粗大運動技能に発達遅滞がみられる。粗大運動技能は、頭の制御、回転、座る、立つ、そして歩くなどの動きの発達を含む。おそらく多くの子供達は時間が経つにつれ、これらの遅滞から“脱出”するであろう、物理療法士は遅滞への治療が指示された時、家族が治療の決断をする援助ができる。

物理療法士（PT）は粗大運動発達の遅滞や問題を査定し治療する。もし子供が治療に反応を示す遅滞や問題をもっていたら、療法士はその家族がサービスを得る援助ができる。PTが提供できるサービスは、家庭での運動を教える数回の訪問から、3歳から21歳までが資格を持つ子供の為の学校システムの、早期介入プログラムに用意されているサービスまで様々である。いくつかのケースでは、子供が学校環境を通してのサービスを必要とせず、しかし医療クリニックにおいてみられる。PTは、家族が地元のサービスを見つれたり、利用したりする援助もできる。

骨格と歯

低筋緊張は、骨や関節の機能や統合性を困難（故障）に至らせる。股関節脱臼（母指球と窩が上手くかみ合わない）と彎足（曲がった、または奇形の足）は、子宮内での低筋緊張の結果だと考えられ、両方とも出生後に修正が要求される。整形外科医による評価（骨の専門医）は、大抵レントゲン撮影を伴い、位置の修正が勧められる場合がある。股関節脱臼はおむつを三つはき、体から足を角度に保つ事によって直される場合がある。これは股関節の正常に機能する窩を作る助けをする。たまに、ギブス包帯、装具（固定器）または手術が要求される。足の奇形は、時々自ら直る事がある、または手術、ギブス包帯、または矯正器具（靴の底敷き、たまに追加の支えを提供する為に、ふくらはぎまで伸びた鋳造物）に補助される。ソトス症候群を患う子供達は、よく大股で膝と踵を内向きにして歩く事から、これらは歩行矯正に使われる事もある。また、ソトス症候群の子供達はよく扁平足であるが、それが歩行に影響している可能性もある。年長の子供達は、背骨の湾曲または脊柱側弯症が時々みられる。再び、矯正器具が極度の湾曲を十分に矯正できなければ、手術を考えなければならない場合がある。

子供が骨や関節の問題を抱えていなくとも、ソトス症候群の診断を下すのに一般的で役に立つ三つの検査は、骨格調査、骨年齢の評価、そして中手指節関節パターンプロファイル分析（**MCP**P）である。これらは普通、放射線科医、レントゲンやその他画像検査の専門医、によって説明される。

骨格調査では、全身のレントゲン撮影が行われ、そして骨の不均等な成長パターン、異常な様子、またはその他の診断に繋がる手がかりが調べられる。骨年齢の検査には手と手首（または、幼い子供は半身）

のレントゲンが、骨の成長の段階を評価するために用いられる。骨の成長板（骨端）は年齢ごとに違ったパターンを持つ。もし子供の骨が、子供の年代順の年齢よりはるかに“年長”であるようならば、子供は骨年齢の亢進を持つと言える。（歯は骨格の一部である事から、乳児の歯の早期萌出は、骨年齢の亢進の兆候である。ソトス症候群では、骨年齢は子供の実年齢よりも子供の身長と一致している。これは子供がただ単に予想されるより速い速度で成長し、まためったにないほど高い成人身長に届くわけではないと示している。25%程（97パーセンタイル以内）のソトス症候群を患う子供は背が高いにもかかわらず、“正常”な骨年齢をもつ、それでもこのパターンを見る事は、ソトス症候群を立証する役に立つ。

中手指関節パターンプロファイル（MCPF）は、指や手首のどの組み合わせのレントゲンでも分析される。相違した骨の長さや骨の発達度が研究される。ソトス症候群では、指の骨（指節骨）と手の骨（中手骨）が、手首の骨（手根骨）よりも発達している傾向がある。他の過成長症候群では、反対の事がみられる、または差異は報告されていない。

子供を数回に及ぶレントゲン撮影にさらすより、もし新しい検査が提案されれば、親は以前撮られたレントゲン写真が使用できないかどうか尋ねるべきである。大抵の病院は、写真が返還されるという条件であれば、親に貸し出しを許可したり、またはそれを他の専門家に送ったりしてくれる。もし子供の世話にいくつかの違った団体の専門家が関係している場合、子供の画像の複写を頼んでおくのは良い考えだろう。

歯と歯科矯正の評価は、子供の継続する管理の重要な一部である。低い筋緊張、高いアーチ状の口蓋、柔らかいエナメル質、そして口呼吸は、歯のクラウディング（叢生）や腔や損傷が起りやすい結果となり得る。大きい下顎の為、ソトス症候群の子供達の中には歯科矯正器、または歯を正確に整列させる手術が必要である。もし幼い子供が家族の掛かり付けの歯科医に協力できないようであれば、地域の歯科学校または大学病院を探す。中には障害を持つ子供を専門にした小児歯科医を抱えるところがある。

聴力

最も一般的な耳の機能の検査はティンパノグラムである。初期診療医（家庭医）の診療所で行われ、耳栓から発せられる音への鼓膜の反応を測定する。鼓膜はエウスタキオ管の外被で、耳の内部から喉に続く細い管である。もし耳の感染症が起ると、この管は水分で満たされ、不快や一時的な音の鈍りを引き起こす。もし、ティンパノグラムが“平坦”であれば、大抵は管が水分で満たされている事により鼓膜が動いていないという事になる。ティンパノグラムは最少の協力を必要とし、完全に安全で、必要に応じて何度でも繰り返す事ができる。しかし、子供が実際に“聞こえている”かについては証明できない、すなわち音が処理され脳に伝えられているかどうかという事についてである。

耳の内部の構造が音に反応し、それらを脳に伝達しているかどうかを確認するには、乳児や幼児は聴性脳幹（誘発）反応、**ABR**または**BAER**、を受けさせられる場合がある。小さい電線が頭皮に取り付けられ、音が耳栓を通して伝えられる。もし脳波が音に反応し特定の変化をみせたら、メッセージが耳から脳に伝わった事になる。検査は聴力の詳細について立証するものではない、しかし子供が聴力に問題を持つ可能性の早期発見を可能にする。たとえ検査は無痛で子供の協力を必要としないにせよ、軽く鎮静する事が勧められる。

静止している間協力できる年長の子供は、聴力測定検査が与えられる。防音装置を施した部屋に座り、子供はイヤホンを装着し、どちらか音が聞こえた方の耳を触るよう指示される。特定の種類の聴力が失われているのかどうかを立証する為、また補聴器が役に立つかどうか決める為、違う音量や音の高低（高い、低いと中間の範囲）が試されるであろう。この評価は、感覚神経性難聴（神経機能の欠陥）を伝音性難聴（鼓膜、または中耳骨の動きの欠陥）から区別する手助けをする。

永久難聴はめったにソトス症候群には見られないが、頻発する耳の感染症による一時的難聴は非常に多い。耳の感染による水分が抜けるのに数週間かかり、そしてその間聴力は損なわれている。この理由の為、近間隔で連続して度々起こる耳の感染症は、pneumo-equalization tubes の必要性を示している事もある。これらの小さい挿入物は麻酔下で鼓膜の下に入れられ、ボビンや、はと目金に似ている。これらは余分な水分を排水させ、空気が入り聴力を促進させる。これらが耳の中にある間、水泳やダイビングなどによって水が耳の内部に入り込まないように、注意を払わなければならない。

発話と言語

言語病理学者は言語発達と発話（発声）の診察と遅滞、または問題の治療をする。“言語”は身振り（しぐさ）、手話、口語、そして意味を表現するのに使われる文（文章）を包含する。“発話”は音と、単語と文を作り出す音の結合から成る。親との対談、観察、言語の見本採取（子供の自発的、衝動的な単語と文の分析）、そしてその他の技術が、語彙、文章構成、発話の明晰さ、声質、流暢さ（発話のなめらかさ）、そして聴力を評価するのに用いられる。子供のコミュニケーションの長所と弱所は、発話や言語療法、または推奨するプログラムを決定するのに使われる。療法士もまた、親に家庭での発話や言語発達の補強について提案する。

最近行われた Sotos Syndrome Support Association (SSSA)との 共同研究によると、以下のパターンがみられる：

言語

- 表現する言語（話す）が受容する言語（理解）より損なわれている傾向がある
- 語の種類（語彙）が発話では減じている
- 文章は短く単純になる傾向がある
- 受容語彙は非常に損なわれている
- 文法は特に習得するのが難しい

発話の損害

- 明瞭さ（発音の仕方）の誤りがよくみられる
- 発音の間違いがよくある
- 音節の減少（音の省略）
- 音声の代用（‘ピ’を‘ビ’、‘ディ’を‘ティ’）
- 集団の平易化（‘ブルー’が‘ブー’、‘ストリング’が‘ティング’）
- 末尾の子音が消去される（理解力の減少）

流暢さ

- 語の一部の反復（‘トゥ-トゥ-トゥ-トイ’）
- 言葉の一部の訂正（‘ペイ-プレイ’）
- 年齢をおうごとにどもりがひどくなる傾向が高くなる可能性がある

声

- かすれた（しゃがれた）声質

- 喋り声の種類が減少；モノトーン
- 鼻にかかった声質
- 声量の低下
- 他の様々な声の損害は、認識の損害による、または普通より大きい喉頭によるものではない

この研究において参加した子供達の親は、子供の社交性と行動問題に評価を点けるよう指示された。概要は両方とも大体“普通”に落ち着いた。

目と視力

誰も皆、医師の診察室で行われる 6m 離れた場所から文字や記号を読み上げる普通の視力テストを知っている。これらは良い検診テストである、しかし視力（目の感覚の鋭敏さ）に疑問がもたれる場合や、診断が必要な場合、眼科医（目の疾患の専門医）がもっと正確な検査を行う事ができる。これには目の構造を観察する事、口頭や動きで反応を求められる事が伴われる。大抵、瞳孔を散大させたり、目の表面を麻痺させたりする為に目薬が投与される。そして医師が、目の裏の神経が脳に繋がっている部分に色や構造の変化がないか調べる。目の水晶体、角膜、そして虹彩（色のついた部分）も調べられる。遺伝子疾患の中には、目の構造に診断過程で手がかりとなる微妙な変化を引き起こす。もし、矯正眼鏡がみつようであれば、眼科医が処方箋を書いてくれる。

ソトス症候群の子供達は、斜視（怠惰な目、内斜視）、または弱視（視点の定まらない目）のため、しばしば眼科医の下へ送られる。目が揃わないのは、片方若しくは両方の視力低下によるものなのか、それとも筋肉が弱いせいかわからない、見極める事が重要である。両方とも、視力を永久に失わない為、迅速な治療が要求される。病気の原因次第で、眼科医は眼帯、眼鏡、それと・または手術を勧める事がある。表向き何の視力障害を持たない子供にとっても、定期的な視力検査は重要である。良く視えない子供は、上手く学ぶ事が出来ない。

発達と知能

小児科医と家庭医（内科医）は、デンバー発達スクリーニング検査を、子供の発達レベルの迅速で控えめな検査に用いる。活動、例えば、動く物に注目する、手を伸ばし何かを掴む、紙に記号（何か）を書く、単純な絵（写真）を鑑定する、飛び跳ねる、またはそれに似た技術などが、これらが現れる平均的年齢に従って評価される。もし子供が継続的に遅滞をみせるなら、もっと複雑な検査が提案される。

正式の発達テストは、心理学者によって行われる。検査手段の選択は、年齢、言葉と運動の発達、そしてその他のパフォーマンスに影響する可能性が分かっている要因に基づく。これらの検査は、粗大と微細運動技能、知覚運動技能（知覚入力を使って計画実行する運動能力）、そして言語発達を含む、様々な技能を測定する。場合によっては、知能衰退率の発達指数が、最終結果だけでなく、特定の範疇における相対的な長所と短所を反映するのに作られる。結果はパーセンタイル等級に換算され明示される事もある（すなわち、15パーセンタイルは、この課題について検査された 100 人の子供に対し 14 人の子供はより低い結果をだし、84 人の子供がより高い結果をだした）。

また、心理学者は知能指数、IQスコアに由来する尺度を用いる事もある。知能テストは様々な考察、問題解決、また知覚運動技術に重点を置く。適切な道具と適切に訓練を受けた査定者の選定が重要である。一般的に用いられるのが、ウェクスラー児童用知能検査Ⅲと、スタンフォード・ビネ知能検査第四改訂版である。成績が特定の不足により妥協しなければならない子供には、特定の人達用に設計された、数ある違った検査を与えられる事がある。例えば、発話が非常に限定されている子供は、非言語子供用に設計された検査を与えられ、子供の結果は他の非言語の子供達の結果と比較される。

検査結果の成文説明が渡されるはずである。また、検査結果に影響する事から、検査官は子供の行検査中の行動(挙動)、精力(エナジー)レベル、そして協力についても批評するであろう。IQスコアは、しばしば100を“中間”、または平均とし、平均の上と下の一定の点数の間のパフォーマンス定義された範囲を基準にしたものである。ほとんどの人達のスコアは、平均の辺りに集まる(すなわち、人口の三分の二は、検査で85と115の間で、標準偏差が15ポイントの検査点数を取る)。点数が著しく平均より下の場合、学習に特別援助の必要性がある事を示唆する。日常の相互連関への適用準備の為、親の中には、子供の知的年齢について尋ねる事が役に立つ親もいる。

パフォーマンスのもう一つの重要な面は、例えばヴァインランド適応行動尺度のような適応機能の測定で評価される。親、教師、またはその他の観察者は、子供の自助技術(すなわち、着替え、排泄、食事)、意思疎通能力、そして学校で、同年代や家族との交際のやり方、について聞かれる事がある。これらの点数は、同年代の子供達と比較されると共に、似通った知力の子供達とも比較される。

“精神遅滞”の正式な定義は、著しく平均未満の知力と機能適応行動の不足の組み合わせ、そして発達期間にはっきりと表れる事を要求する。厳格に言うと、精神遅滞は人口の3%程度にしかみられない。点数が精神遅滞のレベルより上だが平均学生より下の子供は、徐々に使用されなくなってきている用語だが、“境界線”範囲の検査をされると言われる場合もある。どの子供が学校の特別サービスに適應するか決めるのに、各州独自の基準をもっている。

学習遅滞の概念は、察するにある特定領域の情報処理が困難な事が原因で、学校の成績が彼らの知的可能性よりも著しく下回る子供達の為に、追加サービスを確保する強い要望に発する。定義は州から州で異なる、しかし大抵は学力テストの点数(学校での成績を測るテスト、例えばウッドコック・ジョンソン)やIQテストの点数の結果の相違を元にしてしている。他の州は、もし著しい矛盾がIQテストのサブテストの点数にみられるようであれば、サービスの枠を拡大する場合もある。

ソトス症候群の幼い子供達の発達、知力、そして適応テストの点数は低いものと予想される。言語と運動技能の発達が遅いので、中・高等教育に上がるまでは、テストは本来の可能性を示唆する信頼性のある物とは成り難い。最終的結果は、ほとんど間違いなく最初にテストが予想したよりも高い、そして研究が提唱するには、成人の知力は正常範囲内である。しかし、学習障害や適応への挑戦は、しばしば成人になっても存続する、そしてソトス症候群の人は他の冒されていない兄弟姉妹と同等の認識や、問題解決能力は持たないであろう。

- 私が最も受け入れ難かったのは、ある程度の精神遅滞という現実でした。最初、私は自分自身や他の人に、知るにはまだ早すぎる、神経的遅滞が知力評価の邪魔をした、などと言いついて聞かせていました。私の言語療法士が心理学者の報告書を読み、少なくとも若干の精神遅滞である事に触れ、やっとそれは私の頭と心に同時に届きました。私は2週間悲しみました—私は一日中、毎日そし

て毎晩わめきました。私はマスカラをつける事も忘れ、そして皿を洗っている時、床をふいている時、服をたたんでいる時、常に泣いていました。

それは、その悲しみを乗り越えるのと、それでもありのままの娘を愛しているのに必要な事でした。一難しい、しかしなお優しく愛する子。私は発達がどのように進展しようとも喜びを感じるために、精神、身体そして感情の領域で多大な制限がある事を受け入れました。私は、何が予測されるのか、そして何をさせれば良いのか知る事により、私が娘に教えなくてはいけない、娘が学ぶと思う仕事と質について、もっと現実的に考えられるのです。

知力と発達のテストは、特別な学校サービスを必要とする子供を特定する事や、適格な学校のプログラムを展開させる予備的な指導にとても役立つ。テストの点数は、人生の質や長期の成績を反映するものではなく、この事を考慮に入れて妨害しないよう注意すべきである。

行動の・精神医学の

もし子供が、他の人とあまり上手く折り合う事や、家や学校の規則に従うのに苦労しているようであれば、行動アセスメントは非常に価値があるだろう。心理学者、家族カウンセラー、精神科、または他の訓練された専門家が、子供のふるまいを観察し、今までと違い主体性行動が的となる。

様々な技術、例えば“タイムイン”、“タイムアウト”、刺激になるシステム、断言（“良い子だから捕まえる”）などが提案される。特定の取り組み方にかかわらず、成功するプログラムの保証は一貫性である。家、学校または公共の場にかかわらず、毎度望ましくないふるまいが起こる度に、同様の成り行きが結果として生じなくてはならない。

- 厳格である事と一貫する事。ソトス症候群の子供達はとても大きいので、あなたは彼等のふるまいをあなたの支配下におけるよう努力しなければいけません！もしあなたが早期に彼について努力しなければ、数年のうちにあなたの息子は身体的に抑制するには大きすぎ、そしてあなたは彼を家から追い出すために追いやられる事になるかも知れません。

正式な心理学的、または精神学的評価は大抵の場合、親との面談、計画的に組み立てられた子供との面接、そして行動の観察が伴われる。このような評価の後、親は大変不安にさせられるような用語（表現）を耳にする。多くは家族がすでに知っている行動パターンを説明しているにすぎない；ごく稀にしか生涯、または治療できない難しいものを示唆しない。検査は全ての用語や解釈を詳しく説明すべきで、且つ確認できた問題への対策方法（計画）を提案するものである。

医学書の論表は、様々な違う行動パターンが、ソトス症候群の子供達の中について報告されている、と提唱する。親は、子供が注意欠陥／多動（性）障害（ADHD）と診断された、と度々報告する。これはおそらく衝動制御の減少、注意散漫、そして課せられた事への集中困難の現れであろう。より高い活動レベルがよくみられる。睡眠障害、癩癩、短気（興奮性）、不適当な発話、引きこもりが報告されている。行動（ふるまい）は家にいる時よりも学校の方が良い傾向がある。

たくさんソトス症候群を患う人達が、不安を元とする行動を生涯の中で現している。これらはおそらく恐怖症（大きい音、ある一定の物、あるいは状況についての恐怖）、強迫観念（妄念）、強迫欲動・行動、

または儀式的行動の現れの場合がある。ある子供達は自閉症に似た行動をもつ、しかし彼等は自閉症ではない。うつ病は珍しくない。とても稀に、重い精神障害が現れる場合がある。もし親は、気分、行動、あるいは思考過程の著しい悪化に気が付いた場合、迅速に知識のある専門家による検査が行われるべきである。

ソトス症候群の子供達は、彼等の発達と社会的な挑戦のため、何らかの行動や感情障害に直面する事が珍しくない。確かに、行動困難の初期診断と結び付けられた子供達の中には、ソトス症候群と認識されていない子供達もいる。覚えておいてほしい重要な事は、これらの行動パターンは変化の対象であり、しばしば“発達年齢”と生物学上の年齢の矛盾が説明の要因にされる。もし、正式な評価が勧められたら、“レットル”と限界が目的では無い事、しかしむしろ家庭や学校における相互作用の最も効果的な種類を計画するのを援助するものである事を忘れないようにする。行動修正プログラムは、薬を使う、使わないに関係なく、非常に役立つ可能性がある。

私はこの数年で
とてもスピリチュアルな人間になった。

私はこの世で大切なものが
—美しさ、知能、運動の才能、成功—
では無い事に気づいた。

本当に大切なのは愛、挑戦する事、
笑う事、不思議に思う事、勇気。

私の娘はそれら全てを持っている。

もし、私が娘を受け入れる事ができるなら、
そうしたら私は私自身を愛し受け入れる事ができる、
私の全ての欠点も、私の人間らしさも。

娘は私の先生。
私は常に娘の生徒。
そして私は遅のろいけれど、とてもやる気満々の学習者。

III. 研究成果の刊行に関する一覧表