

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他該当なし

該当なし

疾患特異的IPS細胞を活用した難病研究への橋渡しプロジェクト

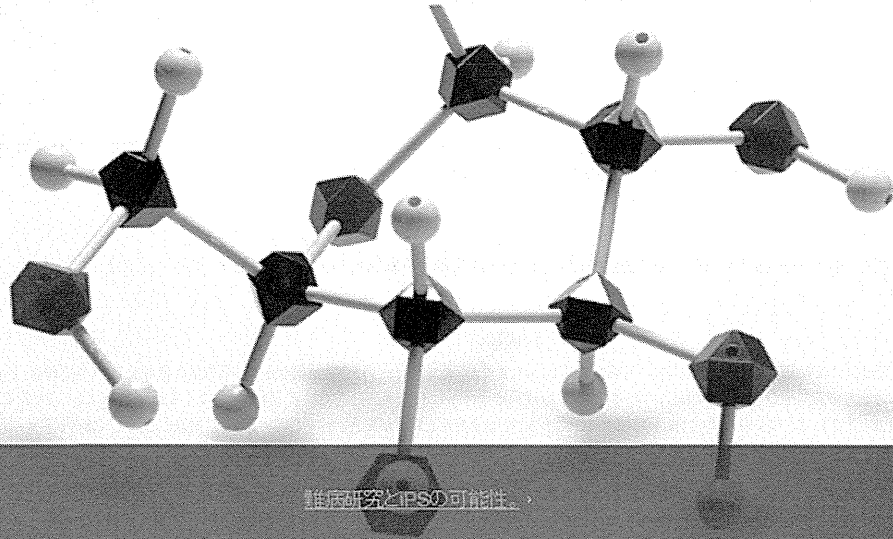
HOME

IPS細胞と難病研究

目的と対象疾患

ウェブサイトへのご登録のお願い

iPSSに協力くださっている皆さま



難病研究とIPSの可能性

ご登録について(患者様用)

iPS細胞と難病研究とは

iPS細胞を難病研究に活かすことで、難病研究において、どのような研究成果が望めるかをご説明します。

[詳しくはこちら](#)

iPSSのご説明

患者さまと医師が参加することで、治療や研究の促進を目指します。

[詳しくはこちら](#)

ご協力をお願いしている疾患

iPSSでは、特定の先天性異常疾患の患者の皆さまのご協力をお願いしています。

[詳しくはこちら](#)

iPS細胞研究プログラムに参加する

iPS細胞プログラムに参加して、一つでも多くの難病解決に向けて、患者さま、医師、研究者と一緒に歩んでいきましょう。

[詳しくはこちら](#)

疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究への橋渡しプロジェクト

HOME

IPS細胞と難病研究

目的と対象疾患

ウェブサイトへのご登録のお願い

IPSSに協力くださっている皆さま

ご理解していただきたい点

このプロジェクトにご参加いただく患者の皆さまに直接的な利益はありません。しかし皆さまの意思は同じ病気で苦しむ患者の皆さまの将来の医療に貢献するものであると考えています。本プロジェクトでは、患者の皆さまのご意思を主治医や研究に携わる医師や研究者に伝える方法の一つとなります。

【期間について】

・このプログラムの研究期間は、平成28年3月31日までを予定しています。研究期間を変更する場合は、ウェブサイトにおいて連絡いたします。

【費用について】

・ウェブサイトへの情報登録は無料です。情報の提供に対する報酬は支払われません。またがかりつけの主治医ならびに研究協力医療機関への交通費、診療情報提供書(紹介状)の記入を相談する際の主治医への受診及び紹介状の作成にかかる費用(診療情報提供料等)、疾患専門医を受診する際の費用はご負担いただくことになります。・ご登録後、医療機関の受診等には諸経費が発生しますので、特に未成年(20歳未満)の方は、ご家族(医療費等をご負担いただく方)とご相談の上、ご登録ください。(実際にドナー候補となり研究に参加する場合、提供のための試料採取にかかる費用が加算されることはございません。iPS細胞研究の試料提供のための費用につきましては、受診された医療機関や個々のケースによって異なりますので、研究協力医療機関・疾患専門医にお問い合わせください)。本プロジェクトの主旨をご理解いただき、提供者の皆さまの善意にもとじたご協力をよろしくお願いいたします。

【試料の提供について】

・本プロジェクトで難病バンクが試料を採取することはできません。従って試料をご提供いただくことはありません。ご登録いただき、研究協力医療機関(疾患専門医)にて、患者の皆さまの試料を提供していただくことになります。その際に具体的な研究計画及び試料の提供について説明があります。また、当該医療機関で行われている研究の内容によってご提供いただけない場合もございます。ご了承ください。

【危険性について】

・本プロジェクトの登録により、患者さまにご迷惑がかかることはございません。登録自体は、お申し出によりいつでも取り消しをすることができます。

【登録について】

・ご登録いただいた内容につきまして訂正や追加がございましたらお申し出ください。また登録の取り止めを希望される場合は、いつでも取り消しをすることができますのでその旨をご連絡ください。

・同じ患者さまが重複してご登録されることのないようご注意ください。

【情報の取扱いについて】

・本ウェブサイトにご登録いただきました情報は研究にのみ利用いたします。ただし、研究協力医療機関からの確認等の問い合わせにお答えするためにのみ、一部情報を提供することがありますのでご了承ください。

【情報の管理と保護について】

・患者の皆さま及び主治医の先生方の情報が外部に漏れるようなことはございません。

・ウェブサイトにご登録いただきました情報は、患者さまに関する情報と、主治医に関する情報を別々に管理します。情報は登録された方から削除のお申し出がない限り、研究期間の間、難病バンクで厳重に保管します。

疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究への橋渡しプロジェクト

HOME

iPS細胞と難病研究

目的と対象疾患

ウェブサイトへのご登録のお願い

iPSSに協力くださっている皆さま

■ 本プロジェクトへの参加

■iPS細胞樹立及び研究プログラムに参加するために、ご登録をお願いしています。

難病研究のスピードアップと今後の研究の進展に、患者の皆さまのご理解・ご協力が必要です。

患者の皆さまの痛みや苦しみを軽減し、より良い医療を提供するため、現在世界中の医師や研究者が、難病研究に取り組んでいます。一つの病気でも多様な病態があるため、一口に「難病研究」と言っても研究方法や治療法は多岐に渡ります。医師や研究者は日々研究に励んでいますが、より多くの病態を知り難病研究を進め、多様な治療に生かすために、一人でも多く皆さまの積極的なご協力をお願いしたいのです。

とはいえ、すべての難病に対する研究を同時に進めていくことは難しく、多くの患者の皆さまの協力の中から、研究を進める方向を探り、少しずつ研究を進めていくこととなります。

難病研究には患者の皆さまの協力が必要です。

登録をお願いしている疾患

- ・Rubinstein-Taybi(ルビンシュタイン・テイビ)症候群
- ・Prader-Willi(プラダー・ウィリ)症候群
- ・Angelman(アンジェルマン)症候群
- ・Costello(コステロ)症候群
- ・CFC【cardio-facio-cutaneous】(シー・エフ・シー)症候群
- ・Young-Simpson(ヤング・シンプソン)症候群

今後拡大していく予定の対象疾患 *現在ご登録できません

CHARGE(チャージ)症候群、歌舞伎(Niikawa-Kuroki)症候群、Wolf-Hirschhorn(ウオルフヒルシュホーン)症候群、Beckwith(ベックウィス・ウィーチマン)症候群、Silver-Russell(シルバー・ラッセル)症候群、第14番染色体父親性ダウンミー症候群、Marfan(マルファン)症候群1型、Loeys Dietz(ロイス・ディーツ)症候群、PCS/MVA 症候群(染色体早期離断/多彩突数性モザイク症候群)

あなたの声が、未来につながる。

疾患特異的IPS細胞を活用した難病研究への橋渡しプロジェクト

先天性および遺伝性疾患患者。 ご家族の皆さまへ

対象疾患

- ・ Rubinstein-Taybi (ルビンシュタイン・テイビ) 症候群
- ・ Prader-Willi (ブラダー・ウィリ) 症候群
- ・ Angelman (アンジェルマン) 症候群
- ・ Costello (コステロ) 症候群
- ・ CFC [cardio-facio-cutaneous] (シー・エフ・シー) 症候群
- ・ Young-Simpson (ヤング・シンプソン) 症候群

- IPS細胞を活用した難病研究には、あなたの協力が必要です。
- 現在のところ、左記6疾患の患者さまにIPS細胞研究にご参加いただいております。

独立行政法人 医薬基盤研究所 難病研究資源バンク

〒567-0085 大阪府茨木市彩都あさぎ 7-6-8
TEL・FAX : 072-641-9019 E-mail : raredis-ipss@nibio.go.jp

詳しくはこちらのウェブサイトをご覧ください。

IPSS (Interactive Participation Support System)
http://raredis.nibio.go.jp/ips_bridge



[IV]

資 料

資料1:診断の手引き

ヒストンアセチル化・メチル化異常症 チャージ症候群
必発症状: ① 耳介奇形を伴う両側性難聴 ② 低身長 ③ 発達遅滞 を有する症例のうち、 大症状: ① 眼コロボーマ(種類を問わない) ② 「後鼻孔閉鎖または口蓋裂」 ③ 顔面神経麻痺または非対称な顔 小症状: ① 心奇形 ② 食道気管奇形 ③ 矮小陰茎または停留精巣(男児)または小陰唇低形成(女児) →大症状2以上または大症状1+小症状2を有する症例をCHARGE症候群と診断。
ヒストンアセチル化・メチル化異常症 歌舞伎症候群
(1) 特徴的な顔貌 (~100%) 下眼瞼外側 1/3 の外反・切れ長の眼瞼裂 (ほぼ 100%), 外側 1 / 2 が疎な弓状の眉, 先端がつぶれた鼻, 短い鼻中隔, 突出した大きな耳介変形 (2) 骨格系の異常 (~92%) 指短縮 (特に V 指、中節骨短縮), 脊柱側弯, 椎体矢状裂、肋骨異常など (3) 軽度~中等度精神遅滞 (~92%) (4) 生後始まる成長障害 (低伸長) (~88%) (5) 皮膚紋理異常 (~90%) 指尖部の隆起 (finger pad), 指三叉 c, d の欠損, 小指球部蹄状紋増加など
ヒストンアセチル化・メチル化異常症 ルビンシュタイン-テイビ症候群
必発症状: 発達遅滞。 主要症状: ① 幅広の拇指・幅広の母趾 ② コルメラの延長 ③ 濃い眉毛・長い睫毛 発達遅滞を伴い、①・②・③を満たす場合に Rubinstein-Taybi 症候群と診断

ヒストンアセチル化・メチル化異常症 ウォルフヒルシュホーン 症候群

臨床的特徴から疑い、G 分染法または FISH 法により本症の責任領域の欠失を示すことで診断される。

1. 顔貌上の特徴

“ギリシャ兵士のヘルメット様”と称される鼻の特徴
前頭部の連続する幅広い鼻稜

その他の特徴

小頭症

前額が広く、眉間が目立つ

眼間開離

内眼角ぜい皮

高く弓状の眉毛

短い人中

下を向いた口

小顎症

低形成耳介（突起やろう孔を伴う）

2. 出生前に始まり、出生後も続く成長障害

3. 発達遅滞および知的障害

主に下肢の筋緊張低下および筋肉の発育不良

ゲノム刷り込み現象 プラダーウィリー症候群

Prader-Willi 症候群に対する DNA 診断の適応基準（Gunay-Aygun et al, Pediatrics 2001;108:e92.

診断時年齢

DNA 診断の適応基準

出生～2 歳

1. 哺乳障害を伴う筋緊張低下

2～6 歳

1. 哺乳障害の既往と筋緊張低下
2. 全般的な発達遅延

6～12 歳

1. 筋緊張低下と哺乳障害の既往（筋緊張低下はしばしば持続）
2. 全般的な発達遅延
3. 過食（食欲亢進、食べ物への異常なこだわり）と
中心性肥満（適切な管理がなされない場合）

13 歳～成人

1. 知的障害、通常は軽度精神遅滞
2. 過食（食欲亢進、食べ物への異常なこだわり）と
中心性肥満（適切な管理がなされない場合）
3. 視床下部性腺機能低下、そして／もしくは、
典型的な行動の問題（易怒性や強迫症状など）

ゲノム刷り込み現象 アンジェルマン症候群

- ・ 発達遅滞、重度
 - ・ 運動もしくはバランスの障害、通常は失調性歩行、もしくは四肢の振戦運動、時に短い急速な動きや鈍い運動
 - ・ 特徴的な行動、容易に引き起こされる笑い、易興奮制、上肢の常動運動
 - ・ 言語遅滞、有意語はほとんど存在しない、表出性言語は言語理解や非言語性コミュニケーションより劣る。
- B. しばしば存在 (80%)
- ・ 頭囲の成長障害、一般的には2歳までに $-2SD$ 以下となる。小頭症は15q11-q13欠失例に多い。
 - ・ てんかん発作、一般的に3歳未満で発症する。てんかん発作の程度は年齢とともに減少するが、生涯持続する。
 - ・ 脳波異常、特徴的なパターンを示す。脳波異常は2歳前から出現し、臨床的な発作に先行し、時に発作の有無と関連しない。
- C. (20%–80%)時に出現 (20–80%)
- ・ 平坦な後頭部
 - ・ 後頭部の溝
 - ・ 舌の突出
 - ・ 舌の突出；哺乳／嚥下障害
 - ・ 哺乳障害、乳児期の体幹の筋緊張低下
 - ・ 下顎突出
 - ・ 大きな口、歯間のすきま
 - ・ 流涎
 - ・ 口にもものを入れる動作
 - ・ 斜視
 - ・ 家族と比べて皮膚の低色素症、薄い色の髪の毛、薄い色の虹彩（欠失型の患者のみ）
 - ・ 下肢の腱反射亢進
 - ・ 歩行時に上肢を挙上し屈曲する
 - ・ 歩行時に足を開き、足首を外転する
 - ・ 熱に感受性が高い

ゲノム刷り込み現象 ベックウィズーヴィーデマン症候群

主症状

- ・ 巨舌
- ・ 巨大児
- ・ 腹壁欠損（臍帯ヘルニア、腹直筋解離、臍ヘルニア）
- ・ 耳垂の線状溝・耳輪後縁の小窩
- ・ 片側肥大
- ・ 胎児性腫瘍

副症状

- ・ 新生児期低血糖
- ・ 腹腔内臓器腫大
- ・ 腎奇形

診断

主症状3つ以上または主症状2つと副症状1つ以上

ゲノム刷り込み現象 シルバーラッセル症候群
<p>主症状</p> <ul style="list-style-type: none"> ・胎児発育遅延 ・生後成長障害 ・特徴的顔貌（相対的大頭、突出した前額、逆三角形の顔など） <p>副症状</p> <ul style="list-style-type: none"> ・骨格の左右非対称 ・第5指の短小、内彎 ・合指症 ・言語発達の遅れ ・摂食障害 ・口角の下降 ・筋緊張低下 ・運動発達の遅れ ・不整な歯 ・猿線
片親性ダイソミー 第14番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患
<p>主症状</p> <ul style="list-style-type: none"> ・特徴的な小胸郭（コートハンガー型、ベル型）と呼吸障害 ・腹壁の異常（臍帯ヘルニア、腹直筋離開） ・特徴的顔貌（前額部突出、眼瞼裂狭小、平坦な鼻梁、小顎、前向き鼻孔、突出した人中） <p>特徴的な小胸郭+他の主症状1つ以上</p> <p>副症状</p> <ul style="list-style-type: none"> ・発達遅延 ・摂食障害 ・翼状頸・短頸 ・喉頭軟化症 ・関節拘縮 ・側弯症 ・鼠径ヘルニア
マルファン症候群
<p>家族歴がない場合；</p> <ol style="list-style-type: none"> (1) 大動脈基部病変^{注1)} ($Z \geq 2$) かつ 水晶体偏位 → 「マルファン症候群」* (2) 大動脈基部病変 ($Z \geq 2$) かつ <i>FBNI</i> 遺伝子変異^{注2)} → 「マルファン症候群」 (3) 大動脈基部病変 ($Z \geq 2$) かつ 身体兆候 (≥ 7 点) → 「マルファン症候群」* (4) 水晶体偏位 かつ 大動脈病変と関連する <i>FBNI</i> 遺伝子変異^{注3)} → 「マルファン症候群」 <ul style="list-style-type: none"> ・水晶体偏位があっても、大動脈病変と関連する <i>FBNI</i> 遺伝子変異を認めない場合は、身体兆候の有無にかかわらず「水晶体偏位症候群 (ELS)」とする。 ・大動脈基部病変が軽度で (バルサルバ洞径；$Z < 2$)、身体兆候 (≥ 5 点で骨格所見を含む) を認めるが、水晶体偏位を認めない場合は 「<i>MASS</i>」^{注4)} とする。 ・僧帽弁逸脱を認めるが、大動脈基部病変が軽度で (バルサルバ洞径；$Z < 2$)、身体兆候を認めず (< 5 点)、水晶体偏位も認めない場合は 「僧帽弁逸脱症候群 (MVPS)」とする。

家族歴^{注5)}がある場合；

- (5) 水晶体偏位 かつ 家族歴 →「マルファン症候群」
- (6) 身体兆候 (≥7点) かつ 家族歴 →「マルファン症候群」*
- (7) 大動脈基部病変 (20歳以上では Z≥2、20歳未満では Z≥3) かつ 家族歴 →「マルファン症候群」*

*この場合の診断は、類縁疾患である Shprintzen-Goldberg 症候群、Loeys-Dietz 症候群、血管型エーラスダンロス症候群などの鑑別を必要とし、所見よりこれらの疾患が示唆される場合の判定は、*TGFBR1/2* 遺伝子、*COL3A1* 遺伝子、コラーゲン生化学分析などの諸検査を経てから行うこと。なお、鑑別を要する疾患や遺伝子 (表1) は、将来変更される可能性がある。

注1) 大動脈基部病変：大動脈基部径 (バルサルバ洞径) の拡大 (Z スコアで判定)、または大動脈基部解離

注2) *FBNI* 遺伝子変異：別表にくわしく規定される (仔細省略)

注3) 大動脈病変と関連する *FBNI* 遺伝子変異：これまでに、大動脈病変を有する患者で検出された *FBNI* 遺伝子変異

注4) MASS：近視、僧帽弁逸脱、境界域の大動脈基部拡張 (バルサルバ洞径；Z<2)、皮膚線条、骨格系症状の表現型を有するもの

注5) 家族歴：上記の (1) ~ (4) により、個別に診断された発端者を家族に有する

身体兆候 (最大 20 点、7 点以上で身体兆候ありと判定)

- 手首サイン陽性かつ親指サイン陽性 3 点
(手首サイン陽性または親指サイン陽性のいずれかのみ 1 点)
- 鳩胸 2 点
(漏斗胸または胸郭非対称のみ 1 点)
- 後足部の変形 2 点
(扁平足のみ 1 点)
- 肺気胸 2 点
- 脊髄硬膜拡張 1 点
- 股臼底突出 2 点
- 重度の側彎がない状態での、上節/下節比の低下+指極/身長比の上昇 1 点
- 側彎または胸腰椎後彎 1 点
- 肘関節の伸展制限 1 点
- 特徴的顔貌 (5 つのうち 3 つ以上)：長頭、眼球陥凹、眼瞼裂斜下、頬骨低形成、下顎後退 1 点
- 皮膚線条 1 点
- 近視 (-3D を超える) 1 点
- 僧帽弁逸脱 1 点

マルファン症候群との鑑別を要する疾患 (表1)

鑑別される疾患	原因遺伝子
ロイス・ディーツ症候群 (LDS)	TGFBR1/2
Shprintzen-Goldberg 症候群 (SGS)	FBNI and other
先天性拘縮性クモ指症 (CCA)	FBNI
水晶体偏位症候群 (ELS)	FBNI、LTBP2、ADAMTSL4
ホモシスチン尿症	CBS
家族性胸部大動脈瘤症候群 (FTAA)	TGFBR1/2、ACTA2
二尖弁を伴った FTAA (BAV)	
動脈管開存を伴った FTAA (PDA)	MYH11
動脈蛇行症候群 (ATS)	SLC2A10
エーラス・ダンロス症候群 (血管型・心臓弁型・後側弯型)	COL3A1、COL1A2、PLOD1

訳者注) ELS、MASS、MVPS などの表現は 20 才以上の成人に対して用いる。上記の MFS の診断基準を満足しない小児 (20 才未満) の場合は、将来、症状が進展してくる可能性もあるため、孤発例では、「非特異性結合織病 (non-specific connective tissue disorder)」、家族例及び *FBNI* 変異陽性例では「潜在性マルファン症候群(potential MFS)」として、経過観察を行う。

ロイス・ディーツ症候群

大小動脈瘤・動脈解離・動脈蛇行などの血管病変、マルファン症候群類似の骨格病変、特徴的顔貌などを有し、*TGFBR1* または *TGFBR2* 遺伝子変異を認める。

コステロ症候群・CFC 症候群類縁疾患 コステロ症候群

下記の臨床症状を有し、かつ *HRAS* 遺伝子変異が同定されること。

<臨床症状とその合併頻度>

- ・特徴的な顔貌 (92%)
- ・手足の深いしわ (88%)
- ・相対的大頭症 (85%)
- ・柔らかく緩い皮膚 (77%)
- ・指関節の可動性亢進 (58%)
- ・心疾患 (73%)～肥大型心筋症 (58%)、不整脈 (30%)
- ・患者の約 15%に悪性腫瘍 (膀胱癌、神経芽細胞腫、横紋筋肉腫など) を合併
- ・出生後の哺乳障害 (88%)
- ・精神遅滞 (81%)
- ・カールしていて疎な毛髪(77%)
- ・短頸(58%)

(注) 成人の患者は日本で同定されていないため、本診断基準は未成年にのみ適用される。

コステロ症候群・CFC 症候群類縁疾患 CFC 症候群

下記の臨床症状をもつ患者で、遺伝子解析にて *KRAS*・*BRAF*・*MEK1*・*MEK2* の遺伝子変異が同定された場合は、CFC 症候群と確定診断される。しかしながら、CFC 症候群の約 40%では原因遺伝子が不明のため、遺伝子変異が同定されない場合でも本症を否定することはできない。

<臨床症状とその合併頻度>

- ・特徴的な顔貌 (>92%)
- ・言葉の遅れ (96%)
- ・相対的大頭症(92%)
- ・低身長(76%)
- ・心疾患(84%)：肥大型心筋症 (44%)、肺動脈狭窄症 (36%)、不整脈 (12%)
- ・多彩な皮膚症状：毛孔角化症(60%)、角化症 (56%)、色素沈着症(40%)
- ・精神遅滞(100%)
- ・カールした毛髪(96%)
- ・短頸 (88%)

(注) 成人の患者は日本で同定されていないため、本診断基準は未成年にのみ適用される

早老症 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)

下記の臨床症状を持ち、特徴的な染色体所見を示した場合、PCS(MVA)症候群と診断する。

【臨床症状】

主症状

- ① 出生前から始まる低身長と低体重
- ② 小頭症、両眼の白内障
- ③ Dandy-Walker 奇形、生後数ヶ月から始まる難治性けいれん
- ④ ウィルムス腫瘍または横紋筋肉腫の合併

副症状

- ① 小眼球症
- ② 口蓋裂
- ③ 外性器異常
- ④ 肥満

【染色体所見】

染色分体早期解離 (PCS) 陽性細胞を 49~87%、かつ多彩異数性モザイク (MVA) 陽性細胞を 10%以上認める。

ヤング・シンプソン症候群

診断基準：

- 1) 特徴的な顔貌
- 2) 精神遅滞：中等度から重度
- 3) 眼症状：眼瞼裂狭小を必須として付随する弱視・鼻涙管閉塞など
- 4) 骨格異常：内反足など
- 5) 内分泌学的異常：甲状腺機能低下症
- 6) 外性器異常：主に男性で停留精巣および矮小陰茎

補助項目：

羊水過多、新生児期の哺乳不良、難聴、行動特性、泌尿器系異常
遺伝子診断により KAT6B 遺伝子に疾患特異的変異を検出する。

除外診断：

他の奇形症候群あるいは染色体異常症を除外できる。特に眼瞼裂狭小・眼瞼下垂・逆内眼角贅皮症候群（あるいは眼瞼裂狭小症候群；Blepharophimosis ptosis epicanthus inversus syndrome BPES）との鑑別は重要。一般に BPES では精神遅滞は目立たないが、微細欠失型の場合は精神遅滞、成長障害、関節症状などを合併することがあり、混同されやすく注意が必要である。また、他の染色体異常症（上述 BPES 微細欠失型 3q22.3 欠失症候群も含め）を除外する必要がある。

資料2：診療の手引き（疾患特異的成長手帳）
 チャージ症候群 年齢別 診療の手引き（0-3歳）

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 呼吸：後鼻腔閉鎖・狭窄、食道閉鎖、咽頭気管軟化症 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 視覚：虹彩・眼底・コロボーマ・小眼球／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：表情筋、気道 <input type="checkbox"/> 血液検査：（いわゆる）DiGeorge 症候群：胸腺、白血球数 Ca, P <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形／腎エコー <input type="checkbox"/> 外生殖器（男児のみ）：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> 頭部エコー・CT <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介） 	
3か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問） 	
6か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 頭部 MRI <input type="checkbox"/> 免疫能：（繰り返す感染がみられる場合） <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査* 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介） 	
12か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 免疫能： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能：（必要に応じて） 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
18か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
2歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 免疫能： <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 歯科 	
3歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲／顕著な低身長ではソマト <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 側弯： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能：甲状腺ホルモン 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 視覚支援学校・聴覚支援学校への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援 	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

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ないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、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る。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

チャージ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 免疫能	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 視覚・聴覚支援学校等（視覚・聴覚の二重障害等のため） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

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ないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、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る。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

歌舞伎症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

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

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

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ないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、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る。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

歌舞伎症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

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

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

ルビンシュタイン-テイビ症候群 年齢別 診療の手引き (0-3歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：表情筋、気道、外陰部 <input type="checkbox"/> 心臓／心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 頭部 CT <input type="checkbox"/> 腹部エコー（腎エコー、場合により造影検査） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 胸腺，白血球数 <input type="checkbox"/> 胸部 X線 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 血液： <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 鼻涙管閉鎖・狭窄 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞／療育 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 （繰り返す呼吸器異常症） <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 頭部 MRI <input type="checkbox"/> 免疫能 <input type="checkbox"/> 生歯状態確認 <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査**	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 免疫能	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：2～4歳で歩行開始 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 （免疫能）	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：2～4歳で歩行開始 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> ホルモン検査 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯予防・咬合の状態 <input type="checkbox"/> 環軸椎不安定性の評価	<input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 消化器内科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 家族支援	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

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ないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、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る。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

ルビンシュタインーテイビ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、扁桃肥大 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の確立を目指す。
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折異常 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心疾患（既往者）、感染性心内膜炎予防 <input type="checkbox"/> 関節：母指変形による機能障害 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯予防・咬合の状態 <input type="checkbox"/> 行動面：行動面の問題に対する薬物療法の検討	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 心臓：心疾患（既往者）、感染性心内膜炎予防 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯予防・咬合の状態 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 行動面：行動面の問題に対する薬物療法の検討	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 精神・神経疾患 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境 <input type="checkbox"/> 年 1 回の内科的診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心電図、エコー <input type="checkbox"/> レントゲン <input type="checkbox"/> 腫瘍：消化器系がん、女性では子宮がん、乳がん <input type="checkbox"/> 膝蓋骨、膝・足関節	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 精神科 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

ウォルフヒルシュホーン 症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腎臓：腎エコー <input type="checkbox"/> 脳／（頭部エコー）、脳 MRI、脳波 <input type="checkbox"/> 全身 X 線 <input type="checkbox"/> IgG/A/M <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価： （脳、眼、骨格、尿路、心臓） <input type="checkbox"/> 免疫不全 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体検査（G 分染法、FISH 法、マイクロアレイによる核型分析）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	痙攣重責に対する予防・管理は重要。家族への指導。
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 免疫能 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 齲齒 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 側彎	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。

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ないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、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る。

* 小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>