

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	<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"/> 外性器（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	<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	<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	<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	<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	<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	<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)	<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 / 療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 / 嚥下機能	<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	<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	<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	<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	<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	<ul style="list-style-type: none"> <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・コロボーマ <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 	<ul style="list-style-type: none"> <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	<ul style="list-style-type: none"> <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 	<ul style="list-style-type: none"> <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	<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：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 	<ul style="list-style-type: none"> <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	<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（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 	<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： <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） 	<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"/> 療育等への紹介 <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"/> 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 	<ul style="list-style-type: none"> <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	<ul style="list-style-type: none"> <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) 	<ul style="list-style-type: none"> <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。

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

ルビシユタイン - 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"/> 生菌状態確認 <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/>

ルビシユタイン - 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"/> 齲歯 <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/>

ウォルフヒルシュホーン 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／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 側弯： <input type="checkbox"/> 歯：齲歯、奇形歯、咬合	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学前支援 <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"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7 歳 9 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： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<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"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 12 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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 痙攣： <input type="checkbox"/> 側弯： <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<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"/> 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"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <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"/> 歯：齲歯 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<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 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<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"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<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 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等 <input type="checkbox"/> 進路相談	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 認知・精神 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 骨密度 <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"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <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/>

ブリーダーウィリー症候群 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 / 聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 停留精巣・矮小陰茎 <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 染色体検査（第 15 番染色体 PWS 領域 FISH 検査、DNA メチル化テスト） <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介） <input type="checkbox"/> 患者会の紹介	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 股関節脱臼	<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"/> 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： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 停留精巣・矮小陰茎	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <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	
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： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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 (BMI)・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：中耳炎、聴力 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 停留精巣 / 手術 <input type="checkbox"/> 内分泌：成長ホルモン	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 家族支援	成長ホルモンは 2 歳以前、肥満の出る前
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査（斜視）、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食（過食） <input type="checkbox"/> 肥満 <input type="checkbox"/> 内分泌：成長ホルモン <input type="checkbox"/> 血液検査：T ₄	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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/>

ブラダーウィリー症候群 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 / 低身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎、聴力 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 不整咬合	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 療育 <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 / 低身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 児童精神科 (必要に応じて) <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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：(自己肯定感の涵養) <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖、脂質等 <input type="checkbox"/> 生活習慣病 <input type="checkbox"/> 蜂窩織炎	<input type="checkbox"/> 児童精神科 (必要に応じて) <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	思春期の心理的評価と対応が重要。児童精神科の介入も考慮。
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 行動異常 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖、脂質等 <input type="checkbox"/> 生活習慣病 <input type="checkbox"/> 蜂窩織炎	<input type="checkbox"/> 精神科・心理 (必要に応じて) <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	思春期の心理的評価と対応が重要。児童精神科の介入も考慮。
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 行動異常 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖、脂質等 <input type="checkbox"/> 生活習慣病 <input type="checkbox"/> 蜂窩織炎	<input type="checkbox"/> 精神科・心理 (必要に応じて) <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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 生涯にわたる栄養管理 <input type="checkbox"/> 心不全 (病的肥満がある場合) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 呼吸管理 (BiPAP) (必要に応じて) <input type="checkbox"/> 行動異常 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖、脂質等 <input type="checkbox"/> 生活習慣病 <input type="checkbox"/> 蜂窩織炎 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境 <input type="checkbox"/> 成長ホルモン療法中止によるリバウンド <input type="checkbox"/> 性ホルモン補充療法 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 骨粗鬆症	<input type="checkbox"/> 精神科 (抑うつや強い衝動性が出現した際) <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 就労施設との連携 <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。

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

アンジェルマン症候群 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（低体重）・頭囲（小頭症は目立たない） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 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）	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導	
6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： <input type="checkbox"/> 脳波・頭部MRI <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"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症） <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： <input type="checkbox"/> 痙攣（1歳までに25%が発症）／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 不十分な咀嚼	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠	<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"/> 療育 <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（斜視）、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（過食） <input type="checkbox"/> 痙攣（3歳までに90%が発症）／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠	<input type="checkbox"/> 眼科 <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	発達の加速 移動能力の評価は重要

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/>

アンジェルマン症候群 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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等、歩行開始は 3 ~ 4 歳 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、聴力 <input type="checkbox"/> 側弯 / 脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 多動傾向 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 睡眠障害	<input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 療育 <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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、聴力 <input type="checkbox"/> 脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 肥満	<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	
10 歳 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟：思春期発来の遅れ (1 ~ 2 年前後) <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸	<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 <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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 / 脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 痙攣	<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"/> 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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 性成熟：成人の二次性徴は正常 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 / 脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 痙攣	<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 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 低身長 (軽度 ~ 正常) 肥満に留意 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 / 脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 精神症状の増悪がある時は胃食道逆流を考慮 <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。

ベックウィズ-ヴィーデマン症候群 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	<ul style="list-style-type: none"> <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： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 臍帯ヘルニア <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：低血糖 / 血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 呼吸：巨舌による上気道閉塞、無呼吸 <input type="checkbox"/> 染色体検査 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介） <input type="checkbox"/> 患者会の紹介 	<p>新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。</p>
3 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 呼吸： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <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"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、AFP <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <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： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 鼠径ヘルニア <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 尿検査：VMA・HVA <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 神経芽細胞腫 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> (必要であれば) 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"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 必要に応じて形成外科紹介（例：口腔外科紹介） 	
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： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 鼠径ヘルニア： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 尿検査：VMA・HVA <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科（脚長差があれば補高） 	
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： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 尿検査：VMA・HVA <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 		
2 歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP, T₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 歯科 	
3 歳	<ul style="list-style-type: none"> <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： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP, T₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <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"/> 形成外科（巨舌があれば） <input type="checkbox"/> 言語聴覚士（舌部分切除適応判断のため） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 	

ベックウィズ-ヴィーデマン症候群 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"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 血液検査：T ₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	発達の加速が目立つ。
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"/> 血液検査：AFP, T ₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測	<input type="checkbox"/> 矯正歯科	
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"/> 血液検査：AFP, T ₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 整形外科（脚長差があれば補高） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 口腔外科	
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"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯		
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"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 歯科	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 家族支援 <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。

シルバーラッセル症候群 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"/> 腹部診察 <input type="checkbox"/> 血糖値：低血糖 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 胎盤 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <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： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形 / 腹部エコー <input type="checkbox"/> 停留精巣、尿道下裂 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体検査(発達の遅れがある場合)	<input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <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"/> 栄養：哺乳・摂食 / 嚥下機能 <input type="checkbox"/> 停留精巣	<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(発達の遅れがある場合) <input type="checkbox"/> 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	<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"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科(下肢長差のある場合)	
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"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科(下肢長差のある場合) <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 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	<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"/> 内分泌：成長ホルモン <input type="checkbox"/> 歯科検診	<input type="checkbox"/> 内分泌科 <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	小顎のため、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。

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/>

シルバーラッセル症候群 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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 歯列、咬合	<input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科（脚長差のある場合） <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。
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"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 腹部診察 <input type="checkbox"/> 思春期早発	<input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	性早熟の有無をチェ ックする。
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"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 肥満度 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <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： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 肥満度 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
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"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 脚長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 肥満度 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 下肢長差 / 脚長計測 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査 <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"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 整形外科 <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。

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

第14 番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患 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"/> 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）/ 経管栄養 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 視覚/視力検査 <input type="checkbox"/> 呼吸：上気道閉塞、胸郭拡張不全、無呼吸/気管切開 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 生殖器異常 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、肺拡張不全 <input type="checkbox"/> 全身レントゲン <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 呼吸器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養相談 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳（哺乳不良、低栄養）/ 経管栄養 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視/視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 生殖器異常 <input type="checkbox"/> 骨格：頸椎不安定 <input type="checkbox"/> 誤嚥、胃食道逆流 <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・栄養相談 <input type="checkbox"/> 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
6 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（哺乳不良、低栄養）/ 経管栄養 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視/視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張/心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常/尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、関節拘縮 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等	生後数カ月間、人口呼吸器を要することが多い。
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視/視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張/心エコー	<input type="checkbox"/> 眼科	この頃まで、夜間酸素を要することが多い。
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動遅滞/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視/視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張/心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <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：運動遅滞/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：調節異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張/心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動遅滞/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、調節異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張/心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性 <input type="checkbox"/> 内分泌：成長ホルモン	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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	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/>

第14 番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患 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 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：(先天性心疾患) / 心エコー <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全 <input type="checkbox"/> 内分泌：成長ホルモン	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立へ 向けた指導 この頃 は、呼吸機 能は日常生 活上問題な くなる。
7歳 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：就学期 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 12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：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <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"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 骨格：狭胸郭、側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 骨格：狭胸郭、側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <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"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 腎・肺 <input type="checkbox"/> 骨格：狭胸郭、関節症、側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 精神科 <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/>

マルファン症候群 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"/> 視覚 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容（親が患者の例が多いこと注意必要）	<input type="checkbox"/> 呼吸器科 <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"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・水晶体偏位 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：頸椎不安定、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意 <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"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <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"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・水晶体偏位 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、関節弛緩 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	診断確定すれば他の家族の検索を行う
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・水晶体偏位 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：肺拡張不全、頸椎不安定 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科	
18か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・水晶体偏位 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形、扁平足 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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/>

マルファン症候群 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"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形、漏斗胸、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7歳 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 12歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 (MRI) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 脳脊髄 MRI	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 尿検査 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> ボディーイメージ、活動指導 <input type="checkbox"/> 視覚：近視・乱視 (毎年) <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 (毎年) <input type="checkbox"/> 腎・肺の異常 <input type="checkbox"/> 骨格：関節症、側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 脳脊髄 MRI <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科 <input type="checkbox"/> 理学療法 / トレーナー <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 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

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/>

ロイス・ディーツ症候群 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 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 頭蓋：頭蓋縫合早期癒合症 <input type="checkbox"/> 口蓋裂・二分口蓋垂 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 腹部超音波検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、胸郭変形、ヘルニア、関節拘縮、側弯 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 呼吸器科 <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"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：頸椎不安定、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意 <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"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科 <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"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、関節拘縮、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭変形、頸椎不安定、側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科	
18か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合に注意 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：近視・斜視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合に注意 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動遅滞 / 療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力(近視)の評価、レンズ <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張 / 心エコー <input type="checkbox"/> 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 / 血圧 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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。

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

ロイス・ディーツ症候群 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：近視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限、降圧剤、心エコー <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の達成を目指す。
7歳 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：近視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限、降圧剤、心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 12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：近視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 視覚：近視、網膜 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常 / 尿検査 <input type="checkbox"/> 脳脊髄 MRI	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：近視、網膜 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <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	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 尿検査： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 視覚：近視、網膜剥離 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤 / 運動制限 / 降圧剤 (毎年) <input type="checkbox"/> 腎・肺の異常 <input type="checkbox"/> 骨格：関節症、側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 脳脊髄 MRI <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科 <input type="checkbox"/> 理学療法 / トレーナー <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	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

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。

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

コステロ症候群 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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 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	<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： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 血糖値 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿：VMA <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 / 療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 / 嚥下機能 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿：VMA <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査	<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	
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"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 視覚 / 斜視、眼振 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 循環器科 <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"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 療育 <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"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 成長ホルモン <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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"/> 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。

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

コステロ症候群 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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学支援	身辺自立へ向けた対応
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"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	超音波精査の終了
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"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 就学支援 <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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症、乳頭腫） <input type="checkbox"/> 骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科（必要に応じて） <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。

CFC 症候群 (Cardio-facio-cutaneous 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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 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	<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： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 血糖値 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿：VMA <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 / 療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 / 嚥下機能 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿：VMA <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> 循環器科 <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	
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"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> MRI、脳波	<input type="checkbox"/> 循環器科 <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"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 療育 <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 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 成長ホルモン評価 <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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"/> 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。

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

CFC 症候群 (Cardio-facio-cutaneous 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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査 (てんかんが見られる場合) <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立を促す。
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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査 (てんかんが見られる場合) <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 咬合異常 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <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"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査 (てんかんが見られる場合) <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査 (てんかんが見られる場合) <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査 (てんかんが見られる場合) <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯、骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん / 脳波検査 (てんかんが見られる場合) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <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。

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

PCS/MVA 症候群（染色体早期解離 / 多彩異数性モザイク症候群） 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、小眼球 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 口唇裂・口蓋裂 <input type="checkbox"/> 気道：無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍（ウィルムス腫瘍） 多発性腎嚢胞 <input type="checkbox"/> 外性器：男児外性器異常 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca、CBC <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 染色体検査：染色体早期解離	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	2歳までのがんの発症が多い。 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 難治性けいれん / 頭部 MRI <input type="checkbox"/> 脳奇形 / 小脳虫部低形成 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T ₄ <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <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（小頭症） <input type="checkbox"/> 発達 / 療育 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 難治性けいれん <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 / 嚥下機能 <input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T ₄ <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査（BUB1B, CEP57 遺伝子）	<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"/> リハビリ科等	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T ₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 無呼吸	<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"/> 家族支援	
18か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：白内障 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T ₄ <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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（小頭症） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症） <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"/> 腹部：腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC	<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/>

PCS/MVA 症候群(染色体早期解離/多彩異数性モザイク症候群) 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/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 側弯	<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"/> 歯科・口腔外科 <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"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<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"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<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"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 歯科 <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"/> 血液検査：AFP・T ₄ ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 歯科 <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	成人に達した患者も報告されている。

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/>

ヤング・シンプソン症候群 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"/> 視覚：眼球・涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 腎エコー <input type="checkbox"/> 心エコー <input type="checkbox"/> 頭部エコー <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 筋緊張・反射 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	羊水過多など出生前からの医療管理を要する
3か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：筋緊張 <input type="checkbox"/> 視覚：眼球・涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足 <input type="checkbox"/> 外性器	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足 <input type="checkbox"/> (必要であれば) 遺伝学的検査 (KAT5B 遺伝子解析)	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <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	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <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/療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚/聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 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

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。

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

ヤング・シンプソン症候群 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：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の促進
7歳 9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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 脳波 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 12歳	<input type="checkbox"/> 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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 脳波 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 学校での状況	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 神経内科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 神経内科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <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/>

ソトス症候群 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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） <input type="checkbox"/> 股関節脱臼 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形 / 腎エコー <input type="checkbox"/> 脳奇形（MRI, エコー） <input type="checkbox"/> 染色体検査（FISH 法）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 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評価は必要。
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
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：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路異常症（尿路奇形） / 腎エコー・検尿 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍 / エコー検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> （必要であれば）遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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	頭囲大の例では頭部画像検査必要
12 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：眼振、斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍 / エコー検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 <input type="checkbox"/> 脳室拡大 <input type="checkbox"/> 骨年齢	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 / 療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍 / エコー検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 摂食指導	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 / 療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 検尿	<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	過成長に対する評価。
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <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：中耳炎 / 聴力検査	<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 <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。

ソトス症候群 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：中耳炎 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 唾液分泌 <input type="checkbox"/> 肥満	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立を促す。
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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合	<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	
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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <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"/> 検尿 <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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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	
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： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿	<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"/> 職業訓練等	
成人	<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 / 聴力検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 精神科 <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	社会参加を促す。精神施設への医療管理の移行。

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。