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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 呼吸:後鼻腔閉鎖・狭窄、食道閉鎖、咽頭気管軟化症	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 脳神経 / 脳神経検査	□ 摂食・栄養指導	
	□ 検尿	□ 内分泌科	
	□ 視覚:虹彩・眼底・コロボーマ・小眼球/視力検査	□ 形成外科	
	□ 聴覚:難聴(高頻度)/聴力検査(ABR)	□□腔外科	
新生児期	□ 栄養:哺乳/嚥下機能	□ 家族支援(ソーシャルワーカー等	
神工ル	□ 小奇形に関する全身評価:表情筋、気道	の紹介)	
	□ 血液検査:(いわゆる)DiGeorge 症候群:胸腺,白血球数 Ca,P		
	□ 心臓:心エコー・心電図		
	□ 腎臓:尿路奇形/腎エコー		
	□ 外性器 (男児のみ): 停留精巣・陰茎		
	□ 頭部エコー・CT		
	□両親の疾患の受容		
	□ 染色体異常の除外		
	□ 成長:身長・体重・頭囲(体重増加不良)	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
		□ 小児循環器科	
3 か月	□ 聴覚/聴力検査	□ 形成外科	
2 W.13			
	□ 栄養:哺乳 / 嚥下機能	□□腔外科	
	□ 口腔:口唇裂の修復	□ 摂食・栄養指導	
	□ 両親の疾患の受容	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達 / 療育	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:斜視	□ リハビリ科等	
c - 40 = 1		•	
6 か月	□ 聴覚/聴力検査/(必要に応じて)補聴器	□ 家族支援(患者会等への紹介)	
	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能		
	□ 頭部 MR I		
	□ 免疫能:(繰り返す感染がみられる場合)		
	□(必要に応じて)遺伝学的検査		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達 / 療育	□ 耳鼻咽喉科	
	- □ 視覚:斜視□ 聴覚 / 聴力検査	□ 言語聴覚士	
12 か月	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 家族支援	
12 10 75			
	□ 検尿:		
	□ 免疫能:		
	□ 甲状腺機能 :(必要に応じて)		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 療育等への紹介	
18 か月	□ 発達 / 療育	□ 言語聴覚士	
	□ 栄養:哺乳・摂食 / 嚥下機能	□ 家族支援	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 飛達 / 療育	□ 与异咽喉科 □ 言語聴覚士	
	□ 聴覚/聴力検査	□家族支援	
2 🗱	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 形成外科・口腔外科	
- 100	□ 検尿:	□ 歯科	
	□ 血圧:		
	□ 免疫能:		
	□ 口腔:口唇裂の修復		
	□ 成長:身長・体重・頭囲/顕著な低身長ではソマト	□ 眼科	
	□ 発達 / 療育	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	□ 言語聴覚士	
	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 歯科	
3 蔵	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 状況により、幼稚園・保育園等へ	
Ī	□ 検尿:	の通園準備	
		□ 視覚支援学校・聴覚支援学校への	
		紹介	
	□ 甲状腺機能:甲状腺ホルモン	□ 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。

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

チャージ症候群 年齢別 **診療の手引き**(4-18歳)

年齡	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 耳鼻咽喉科	
4	□ 視覚 / 視力検査	□ 言語聴覚士	
4 歳	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 歯科(歯科衛生、矯正歯科)	
~	□ 栄養:摂食	□ 視覚・聴覚支援学校等(視覚・聴	
6 歳	□ 外性器	覚の二重障害等のため)	
		□ 家族支援	
	□ 免疫能	□ 就学相談	
	□ 学校での状況	□ 内分泌科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□家族支援	
7 歳	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 栄養:摂食	日子はこの足が	
9 🗮	□ 外性器		
	□ 学校での進捗		
	□ 学校での状況	□ B41	
		□眼科□耳息咽喉科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□歯科□□☆☆☆☆	
40.44	□ 栄養:摂食	□家族支援	
10 藏	□ 視覚 / 視力検査	□ 学校との連携	
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 進路相談	
12 歳	□ 検尿		
	□ 外性器		
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来		
	□ 側弯		
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:発達検査・知能検査	□歯科	
	□検尿	□家族支援	
		□ 学校との連携	
中学生	□ 視覚 / 視力検査	□ 進路相談	
	□ 聴覚 / 聴覚検査		
	□思春期		
	□ 外性器		
	□性成熟		
	□ 側弯		
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:発達検査・知能検査	□家族支援	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 学校との連携	
高校生	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 職業訓練等	
	□ 検尿		
	□思春期		
	□ 性成熟		
	□側弯		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 耳鼻咽喉科	
成人	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 家族支援	
	□ 就労	□ 社会参加支援	
	□ 居住環境	□ 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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	眼はぶどう腫重
	□ 低血糖	🗆 言語聴覚士による摂食指導	要
	□ 視覚:小眼球・コロボーマ	□ 歯科口腔外科・形成外科	
	□ 聴覚:難聴 / 聴力検査	□ 循環器科	
新生児期	□ 栄養:哺乳(必要に応じて経管栄養)	□ 眼科	
41111	□ 口蓋裂、粘膜下口蓋垂、粘膜下口蓋裂	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 心臓:大動脈狭窄・VSD・ASD / 心エコー・心電図	□ 整形外科	
	□ 還延性黄疸では胆道閉鎖を考慮する	□ 小児外科	
	□排便:鎖肛、肛門狭窄	□ 家族支援 (ソーシャルワーカー等の	
	□両親の疾患の受容	紹介)	
	□ 染色体異常症の除外	1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:閉眼		
3 か月	□ 発達:	□ 言語聴覚士による摂食指導	
	□ 栄養:哺乳	□整形外科□□整形外科□□	
	□ 筋緊張低下:出生後の成長障害	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 股関節脱臼	15 (5) (5) (4) (4) (5) (5)	
	□成長:身長・体重・頭囲	□ 歩行に向けた理学療法	
	□ 発達 / 療育		
	□ 視覚:閉眼が不十分なときは人工涙腺の使用	□ 耳鼻咽喉科	
6 か月	□ 聴覚:繰り返す中耳炎/聴力検査	□整形外科	
	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 家族支援(患者会等)	
	□ 胃食道逆流	□ 摂食・栄養指導	
	□ MRI	□ リハビリ科等	
	□(必要に応じて)遺伝学的検査	nD ()	
	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□ 発達 / 療育	□耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:哺乳・摂食(哺乳不良)	□言語聴覚士	
40.44.	□ 視覚:斜視 / 視力検査	□ 家族支援	
12 か月	□ 聴覚:難聴/聴力検査		
	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー □ 痙攣:MRI		
	□ 上 控筆・M K I □ 血算		
	□ ^{Ⅲ昇} □ 免疫グロブリン		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 从及、分及、仲里、原四	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
	□ 先達・ □ 口蓋帆長筋不全	□ □ 三語聴覚士	
18 か月	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	□ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □	
	□ 悦見: □ 聴覚:中耳炎	□ 家族支援	
	□ 嘘見・デヰ火 □ 股関節(歩行を開始している場合)	□ 水狀又按	
	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□ 祝贺、岁夜、冲星、頭四	□耳鼻咽喉科	
	□ 枕兒・トチサイス □ 聴覚:滲出性中耳炎	□ 言語聴覚士	
2 歳	は見・1/20日代中4人 (言語発達は遅れるが)難聴の除外	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
2 186	□ 心臓:大動脈病変のある場合 / 心エコー	□ 水原文版	
	□ 肥満への注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 歯科	発達の加速
	□ 成後・3 後・評量・頭曲 □ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価		元年の加佐
	□ 院見・屈が検査、税及心・税力の計画 □ 聴覚:滲出性中耳炎、難聴	□耳鼻咽喉科	
	□ 応見・/多田住下耳及、無応 □ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー	□ 言語聴覚士	
3歳	□ 血算甲状腺ホルモン(2~3年に1回)	□ 状況により、幼稚園・保育園等への	
J	□ 成長ホルモン(低身長の場合)	□ ががにより、効性因・休月因子への ■ 通園準備	
	□ 放表がルモン(瓜牙長の場合) □ 免疫グロブリン	□家族支援	
	□ 元後ノロブラブ (自己免疫性溶血性貧血)		
	(日已光後往冷血性真血) (特発性血小板減少症)		
	しいたは皿りが以びた丿	1	i

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。

^{*} 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)

		i simila Lightin	33.47
年齡	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲(成長ホルモン分泌不良)	□ 眼科	身辺自立の確立
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 耳鼻咽喉科	を目指す。
			在日相9。
	│ □ 聴覚:聴力/聴力検査	│ □ 言語聴覚士	
	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー	□ 摂食・栄養指導	
	□ 早発乳房	□ 矯正歯科	
4 歳	□ 血算甲状腺ホルモン (2~3年に1回)	□ 家族支援	
	□ 成長ホルモン(低身長の場合)	□ 就学相談	
6 🗮	□ 骨格:側弯、扁平足	- 370 3 THIRD	
0 🛲			
	□ 栄養:摂食		
	□ 成長ホルモン		
	□ 歯列不整、欠歯		
	□ 構音の評価		
	□行動の問題		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
		i contract the second s	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 整形外科	
	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー	□ 歯科矯正	
7 🏙	□ 早発乳房	□ 家族支援	
' Ame	□ 血算甲状腺ホルモン (2~3年に1回)	□ 学校との連携	
	□ 成長ホルモン(低身長の場合)		
9 歳		1	
	□ 思春期早発	1	
	□ 骨格:側弯、扁平足	•	
	□ 膝蓋骨脱臼		
			ŀ
	□ 歯列不整、咬合不整		i
	□ 学校での状況:(学習障害・注意欠陥)		i
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 歯科	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 整形外科	
	□ 聴覚/聴覚検査	□ 家族支援	
10 麓	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー	□ 学校との連携	
	□ 血算甲状腺ホルモン (2~3年に1回)	□ 進路相談	
40 1			
12 뼕	□ 成長ホルモン(低身長の場合)		
	│□ 肥満		
	□ 検尿		
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来		
	□ 骨格:側弯、扁平足		
	│ 行動		
	□ 学校での状況	□ 家族支援	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 栄養・摂食の専門家	ł
	│ □ 発達:	┆□ 内分泌科	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 眼科	
	□ 聴覚/聴覚検査	□ 耳鼻咽喉科	
		1	
中学生	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー	□ 歯科	
TTI	□ 血算甲状腺ホルモン (2~3年に1回)	□ 家族支援	
	□ 成長ホルモン(低身長の場合)	□ 学校との連携	
	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	i	
		□ 進路相談	
	□行動		
	□性成熟		
	□ 骨格:側弯	<u> </u>	<u> </u>
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
		□家族支援	
	□ 発達:		•
	□ 視覚 / 視力検査	□ 学校との連携	
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 職業訓練等	
	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー		
			•
高校生	□ 血算甲状腺ホルモン(2~3年に1回)		
1-07/	□ 成長ホルモン(低身長の場合)		
	□肥満		
	□検尿		
	│ □ 骨格:側弯		
	│ 行動		
	□心臓		
	□性成熟		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	i !
	□ 視覚 / 視力検査	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 聴覚/聴覚検査	□ 家族支援	
		T .	
成人	□ 心臓:(大動脈病変のある場合)心エコー	□ 社会参加支援	ī
***	□ 血算甲状腺ホルモン(2~3年に1回)	□ 成人医療機関との連携	
	□ 成長ホルモン(低身長の場合)		
			i !
	□就労		
	□ 居住環境		<u> </u>

^{*}小児遺伝学会 http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/

ルビンシュタイン - テイビ症候群 年齢別 診療の手引き(0-3歳)

年數	評価	必要により連携	注記
			/主ル
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:白内障	□ 摂食・栄養指導	
	□ 聴覚:難聴/聴力検査	□ 内分泌科	
	□ 栄養:哺乳	□ 家族支援(ソーシャルワーカー等の紹介)	
4-4-1545	□ 小奇形に関する全身評価:表情筋、気道、外陰部		
新生児期	□心臓/心エコー・心電図		
	□ 頭部 CT	<u> </u>	
	□ 腹部エコー(腎エコー、場合により造影検査)		
	□ 検尿		
	□ 胸腺,白血球数		
	□胸部X線		
	□ 両親の疾患の受容		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	繰り返す気道感染
	□ 発達:運動発達遅滞	□家族支援	入院に注意する。
	□ 栄養:哺乳		八門に圧思する。
	□ 視覚:斜視、白内障	□耳鼻咽喉科	
3 か月	□ 聴覚:	□ 泌尿器科	
	□ 血液:	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 検尿:		
	□ 鼻涙管閉鎖・狭窄		
	□ 胃食道逆流		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:運動発達遅滞/療育	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 家族支援	
	□ 聴覚:中耳炎 / 聴力検査	□ 摂食・栄養指導	
	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 歯科・口腔外科	
		□ 循環器科	
6 か月			
	(繰り返す呼吸器異常症)	□整形外科	
	□血液	□ リハビリ科等	
	□ 検尿		
	□ 頭部 MRI		
	□ 免疫能		
	□ 生歯状態確認		
	□(必要に応じて)遺伝学的検査		
		=	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:運動発達遅滞/療育	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:緑内障、白内障	□ 循環器科	
12 か月	□ 聴覚:難聴 / 聴力検査	□ 整形外科	
	□血液	□ 家族支援	
	□検尿		

	□ 免疫能		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 以及・夕及・仲皇・原四□ 発達:	i	
18 か月		□整形外科□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□家族支援	
		□ 療育等への紹介	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 放送・多後		
	□ 光度・2~4 歳 €少1 月 月 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日 日	□耳鼻咽喉科	
2 🗮	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 言語聴覚訓練	
	□血液	□ 整形外科	
	□ 検尿	□ 歯科・口腔外科	
	□血圧		
	(免疫能)		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 歯科・口腔外科	
1	□ 放送・多後		
	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	□ 耳鼻咽喉科	
1	□ 聴覚/聴力検査	□ 言語聴覚訓練	
3 🗮	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 消化器内科	
,	□ 検尿:	□ 内分泌科	
	□ 血圧:	□ 整形外科	
	□ ホルモン検査	□ 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	
	□ 歯:齲歯予防・咬合の状態	□家族支援	
	□ 環軸椎不安定性の評価	□ 2011/X1/X	
1	□ ⋘+叫TET`XÆIZVITIЩ	!	B

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。

^{*} 小児遺伝学会 http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/

ルビンシュタイン - テイビ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齡	評価	必要により連携	注記
·	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	身辺自立の確立を目
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 耳鼻咽喉科	指す。
4	□ 視覚:	□ 言語聴覚訓練	
4 臓	□ 聴覚:滲出性中耳炎、扁桃肥大	□ 摂食・栄養指導	
6 🗱	□ 栄養:摂食	□ 整形外科	
0 886	□ 検尿	□ 歯科	
	□血圧	□ 家族支援	
	□側弯	□ 就学相談	
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 思春期早発	□ 言語聴覚訓練	
	□ 視覚:屈折異常	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□ 整形外科	
7 歳	□ 栄養:摂食	□ 循環器科	
	□ 検尿	□ 内分泌科	
9 🗱	□血圧	□ 歯科・口腔外科	
	□ 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査	□ 家族支援	
	□ 心臓:心疾患(既往者) 感染性心内膜炎予防	□ 学校との連携	
	□ 関節:母指変形による機能障害		
	□ 歯:齲歯予防・咬合の状態		
	□ 行動面:行動面の問題に対する薬物療法の検討		
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 言語聴覚訓練	
	□ 栄養:摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 検尿	□ 整形外科	
10 歳	□ 血圧	□ 循環器科	
	□ 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査	□ 内分泌科	
12 歳		□ 歯科検診	
	□ 心臓:心疾患(既往者) 感染性心内膜炎予防	□家族支援	
	□ 歯:齲歯予防・咬合の状態	□ 学校との連携	
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 進路相談	
	□ 行動面: 行動面の問題に対する薬物療法の検討	9054	
	□ 学校での状況		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:	□ 内分泌科	
	□ 視覚 / 視力検査 □ 聴覚 / 聴覚検査	□ 整形外科 □ 歯科検診	
	□ 行動	i□	
中学生	□ 村	」□ 豕灰又援 □ □ 学校との連携	
T+=		」 □ 子校との建設 □ 進路相談	
	□ 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査		
	□ 生活習慣病:肥満、睡眠時無呼吸		
	□性成熟		
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:	□ 内分泌科	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 整形外科	
	□ 聴覚/聴覚検査	□ 歯科検診	
	□ 検尿	□ 家族支援	
高校生	血血圧	□ 学校との連携	
	□ 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査	□ 職業訓練等	
	□ 生活習慣病:肥満、睡眠時無呼吸		
	□ 肥満:		
	□ 性成熟		
	□側弯		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 精神・神経疾患	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚 / 視力検査	□ 内科	
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 整形外科	
	□就労	□ 歯科検診	
	□居住環境	□家族支援	
l <u>.</u> .	□ 年 1 回の内科的診察	□精神科	
成人	□検尿	□ 社会参加支援	
		□ 成人医療機関との連携	
	□ 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査		
	□ 生活習慣病:肥満、睡眠時無呼吸		
	□心臓:心電図、エコー		
	□ レントゲン □ 時度・当ル架をがん。 カ州では2章がん。 到 がん。		
	□ 腫瘍:消化器系がん、女性では子宮がん、乳がん □ 膝菩母 膝・足間節		
	□ 膝蓋骨、膝・足関節	I	1

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
			/工能
	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 聴覚:難聴	□ 摂食・栄養指導	
	□ 栄養:哺乳	□ 内分泌科	
	□ 心臓:心エコー	□ 形成外科	
	□ 腎臓:腎エコー	□ 家族支援(ソーシャルワーカー等の	
	□ 脳 / (頭部エコー) 脳 MRI 、脳波	紹介)	
	□全身Χ線	MIJI)	
新生児期			
	□ IgG/A/M		
	□ 小奇形に関する全身評価:		
	(脳、眼、骨格、尿路、心臓)		
	□ 免疫不全		
	□ けいれん		
	□ 両親の疾患の受容		
	□ 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)		
	,	_ In A _ W = IV W	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
3 か月	□ 発達:運動発達遅滞	□ 家族支援(保健師訪問)	
0.573	□ 栄養:哺乳		
	□痙攣		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	痙攣重責に対する予
	□ 発達 / 療育	□ 摂食・栄養指導	防・管理は重要。家
6 か月	□ 聴覚/聴力検査	□リハビリ科等	族への指導。
	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 家族支援	が、(の)は会。
		□ 外肤又饭	
	□ 痙攣	and d	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:斜視	□ 循環器科	
12 か月	□ 聴覚:難聴/聴力検査	□ 整形外科	
	□ 血液	□ 家族支援	
	□ 免疫能		
	□ 元及記 □ 痙攣		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□ 家族支援	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 眼科	
18 か月	□ 痙攣	□ 耳鼻咽喉科	
		□ 歯科	
		□ 家族支援	
		□ 療育等への紹介	
—	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□ 旅伎・夕伎・座皇・原四		
		□耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:		
2 歳	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 療育	
	□齲歯	□ 摂食・栄養指導	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 家族支援	
	□痙攣		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□家族支援	
	□ 元注: □ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	□ 状況により、幼稚園・保育園等への	
2		1	
3 歳	□ 聴覚 / 聴力検査	通園準備	
	□ 栄養:哺乳・摂食		
1	□痙攣		
1	□ 側彎		

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。

^{*} 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)

			3247
年齢	評價	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 就学前支援	
4 🗰		□ 眼科	į
·	□ 祝鬼・ □ 聴覚/聴力検査	□ 耳鼻咽喉科	
		!	
6 臓	□ 栄養:摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 側弯:	□ 歯科	
	□ 歯:齲歯、奇形歯、咬合	□ 就学相談	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	1
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
		1	
7歳	□視覚	□ 摂食・栄養指導	ļ
	□ 聴覚:	□ 歯科	
	□ 栄養:摂食	□ 家族支援	
9 歳	□側彎	□ 学校との連携	İ
	□ 歯:齲歯		
	□ 学校での状況		
		_ nD(s)	+
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	İ
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:	□ 歯科	
10 🏙	□ 聴覚:	□ 家族支援	į
10 ,	□ 梳兒・	□ 学校との連携	
	·— ·		
12 蔵	□ 側彎:	□ 進路相談	į
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来		
	□ 側弯		
	□ 歯:齲歯		
	□ 学校での状況		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	+
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:摂食	□ 歯科	
	□ 視覚/視力検査	□ 療育	İ
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 摂食・栄養指導	į
中学生	□ 歯:齲歯	□ 家族支援	
	□ 痙攣	□ 学校との連携	
	□ 性成熟	□ 進路相談	
		□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
	□ 側弯		
	□ 学校での状況		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	İ
	□ 栄養:摂食	□ 内分泌科	ļ
	□ 視覚 / 視力検査	□ 整形外科	ļ
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 歯科	
		i	
高校生	□痙攣		
	□ 性成熟	□ 摂食・栄養指導	
	□ 側弯	□ 家族支援	İ
	□ 歯:齲歯	□ 学校との連携	İ
	□ 学校での状況	□ 職業訓練等	
		□ 進路相談	
	□ 身長・体重・頭囲		†
ĺ		□ 耳鼻咽喉科	
ĺ	□ 認知・精神		
ĺ	□ 視覚/視力検査	□歯科	
	□ 聴覚 / 聴覚検査	□ 栄養・摂食の専門家	
成人	□ 歯:齲歯	□ 家族支援	
ĺ	□ 栄養:摂食	□ 社会参加支援	
ĺ	□ 骨密度	□ 成人医療機関との連携	
ĺ			
ĺ	□ 居住環境		
		1	i

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/

プラ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
新生児網		□ 耳鼻咽喉科 □ 摂食・栄養指導 □ 家族支援(ソーシャルワーカー等の紹介) □ 患者会の紹介	
3 か月	□ 両親の疾患の受け入れ □ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 視覚: 斜視 □ 聴覚 / 聴覚検査 □ 栄養: 備乳 □ 血液検査: 血糖値、Ca □ 心臓: 心エコー □ 気道 □ 無呼吸 □ 胃食道逆流 □ 股関節脱臼	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 損食・栄養指導 □ 家族支援(保健師訪問)	
6 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養: 哺乳 □ 視覚: 斜視 □ 聴覚: □ 気道 □ 無呼吸 □ 筋緊張低下 □ 停留精巣・矮小陰茎	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 口腔外科 □ 摂食・栄養指導 □ リハビリ科等□ 家族支援	
12 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養: 哺乳・摂食 □ 視覚: 斜視 □ 聴覚: □ 気道 □ 無呼吸 □ 側弯	□ 摂食・栄養指導 □ 家族支援	
18 か月	□ 成長: 身長・体重 (BMI)・頭囲 □ 発達: □ 栄養: 哺乳・摂食 □ 気道 □ 側弯 □ 無呼吸	□ 摂食・栄養指導 □ 療育等への紹介 □ 家族支援	
2 歳	□ 成長: 身長・体重 (BMI)・頭囲 □ 発達: □ 栄養: 哺乳・摂食 □ 視覚: 斜視 □ 聴覚: 中耳炎、聴力 □ 睡眠時無呼吸 □ 停留精巣 / 手術 □ 内分泌: 成長ホルモン	□ 摂食・栄養指導 □ 耳鼻咽喉科 □ 歯科 □ 療育 □ 家族支援	成長ホルモンは2歳以 前、肥満の出る前
3 歳	□ 成長: 身長・体重(BMI)・頭囲 □ 発達: □ 視覚: 屈折検査(斜視) 視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査 □ 栄養: 摂食(過食) □ 肥満 □ 内分泌: 成長ホルモン □ 血液検査: T₄	□ 眼科 □ 内分泌科 □ 摂食・栄養指導 □ 家族支援 □ 状況により、幼稚園・保育園等への通園 準備	

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/

プラダーウィリー症候群 年齢別 **診療の手引き** (4-18 歳)

		1 10 /199.)	33.4 -
年齢	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長 / 低身長・体重 (BM I)・頭囲	□ 摂食・栄養指導	身辺自立の確立を目指す。
	□ 発達:発達検査・知能検査等□ 栄養:摂食(過食)		
		┆ □ 耳鼻咽喉科	
4 歳	□ 視覚:斜視	□ 矯正歯科	
ĺ	□ 聴覚:中耳炎、聴力	□ 療育	
6 🗮	□ 検尿	□ 家族支援	
	□血圧	□ 就学相談	
	□ 不整咬合		
		- n=11	
	□ 成長:身長 / 低身長・体重 (BMI)・頭囲	□ 眼科	
7歳	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:摂食(過食)	□ 児童精神科(必要に応じて)	
9 🗮	□ 肥満:	□ 家族支援	
9 🛲	□ 検尿	□ 学校との連携	
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 児童精神科(必要に応じて)	思春期の心理的評価と対
	□ 成長:身長・体重 (BMI)・頭囲	□ 家族支援	応が重要。児童精神科の介
			1
	□ 発達:(自己肯定感の涵養)	□ 学校との連携	入も考慮。
	□ 栄養:摂食(過食)	□ 進路相談	
	□ 肥満:		
10 歳	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	į	
	□側弯		
12 歳	□ 睡眠時無呼吸		
12 788	□ 検尿		
	□ 血圧		
	□ 血液検査:血糖、脂質等		
	□ 生活習慣病		
	□ 蜂窩織炎		
	□ 学校での状況	□ 精神科・心理(必要に応じて)	思春期の心理的評価と対
	□ 成長:身長・体重(BMI)・頭囲	□家族支援	応が重要。児童精神科の介
		□ ぶ灰又坂 □ 学校との連携	1
	□ 発達:		入も考慮。
	□ 栄養:摂食(過食)	□ 進路相談	
	□ 肥満:		
	□ 性成熟		
	□側弯	į	
中学生	□ 睡眠時無呼吸		
	□行動異常		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 血液検査:血糖、脂質等		
	□ 生活習慣病		
	□ 蜂窩織炎		
	□ 学校での状況	□ 精神科・心理(必要に応じて)	
	□ 成長:身長・体重 (BMI)・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 栄養:摂食(過食)	□ 職業訓練等	
	□ 肥満:		
	□ 性成熟		
高校生	□側弯	į	
同权主	□ 睡眠時無呼吸		
	□ 行動異常		
	山血圧		
	□ □ 血液検査:血糖、脂質等		
		į	
ļ	□ 蜂窩織炎	******	
ĺ	□ 身長・体重 (BMI)・頭囲	□ 精神科(抑うつや強い衝動性が出現し	
ĺ	□ 生涯にわたる栄養管理	た際)	
1	□ 心不全 (病的肥満がある場合)	□ 家族支援	
1	□ 睡眠時無呼吸 / 呼吸管理 (BiPAP) (必要に応じて)	□ 社会参加支援	
	□行動異常	□ 就労施設との連携	
1	□検尿	□ 成人医療機関との連携	İ
ĺ		□ルハ凶湯域用しい生物	
ĺ			
成人	□ 血液検査:血糖、脂質等	İ	İ
~~~	□ 生活習慣病		
ĺ	□ 蜂窩織炎		
ĺ	□ 就労		
1	□ 居住環境		
I	□ 成長ホルモン療法の中止によるリバウンド		
I			
I	□ 性ホルモン補充療法		
ĺ	□ 側弯		
	□ 骨粗鬆症	<u> </u>	

^{*}小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

# 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
	□ 成長:身長・体重(低体重)・頭囲(小頭症は目	□ 耳鼻咽喉科	
	立たない)	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□ 家族支援( ソーシャルワーカー	
新生児期	□ 聴覚 / 聴覚検査	等の紹介)	
	□ 栄養:哺乳		
	□ 両親の疾患の受け入れ		
	□ 染色体検査(第 15 番染色体 AS 領域 FISH 検査、		
	DNA メチル化テスト)		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:	□ 摂食・栄養指導	
3 <b>か月</b>	□ 聴覚:		
	□ 栄養:哺乳		
	□ 両親の疾患の受け入れ		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 摂食・栄養指導	
6 <b>か月</b>	□ 視覚:斜視	□ リハビリ科等	
	□ 聴覚:	□ 家族支援	
	□ 脳波・頭部 MRI		
	□(必要に応じて)遺伝学的検査		
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□家族支援	
	□ 元廷・ □ 栄養:哺乳・摂食		
	□ 視覚:斜視		
12 <b>か月</b>	□ 玩兒:小竹		
12 /3 /3	□ 極望 (1歳までに 25%が発症)/脳波		
	□ 睡眠		
	□ 胃食道逆流		
	□ 不十分な咀嚼		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□ 療育等への紹介	
18 <b>か月</b>	□	□ 家族支援	
10 13 7 3	□ 痙攣 / 脳波		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 从 及 · 分 及 · 仲里 · 頭 四	┆□ 取得 ┆□ 耳鼻咽喉科	
	□ 光度: □ 栄養:哺乳・摂食	- □ 中界咽喉11 - □ 摂食・栄養指導	
2 歳	□祝覚:斜視		
2 196	□抗克・赤代	┆ □ 凉月 ┆ □ 家族支援	
	□ 応見.	□ 外肤又按	
	□ 世眠		
		□ BB ₹V	 発達の加速
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	発達の加速 移動能力の評価は
	□ 発達:	□ 摂食・栄養指導	重要
_ <del></del>	□ 視覚:屈折検査(斜視) 視反応・視力の評価	□家族支援□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	>
3 歳	□ 聴覚 / 聴力検査	□状況により、幼稚園・保育園等	
	□ 栄養:哺乳・摂食(過食)	への通園準備	
	□ 痙攣 (3 歳までに 90%が発症 ) / 脳波		
	□ 睡眠		

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。

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

#### アンジェルマン症候群 年齢別 **診療の手引き**(4-18 歳)

年齡	評価	必要により連携	注記
4歳6歳	□ 成長: 身長・体重(BMI)・頭囲 □ 発達: 発達検査・知能検査等、歩行開始は3~4歳 □ 栄養: 摂食(過食) □ 視覚: 斜視 □ 聴覚: 滲出性中耳炎、聴力 □ 側弯 / 脊椎 X線 □ 多動傾向 □ 痙攣 □ 睡眠障害 □ 学校での状況 □ 成長: 身長・体重(BMI)・頭囲 □ 発達:	<ul> <li>栄養・摂食の専門家</li> <li>眼科</li> <li>耳鼻咽喉科</li> <li>整形外科</li> <li>療育</li> <li>家族支援</li> <li>就学相談</li> <li>眼科</li> <li>耳鼻咽喉科</li> <li>家族支援</li> </ul>	
7歳	□ 栄養: 摂食(過食) □ 視覚: 斜視 □ 聴覚: 滲出性中耳炎、聴力 □ 脊椎 X 線 □ 痙攣 □ 睡眠障害 □ 肥満 □ 学校での状況	□ 学校との連携	
10 歳	□ 成長:身長・体重(BMI)・頭囲 □ 発達:発達検査・知能検査等 □ 栄養:摂食(過食) □ 肥満: □ 性成熟:思春期発来の遅れ(1~2年前後) □ 側弯 □ 睡眠時無呼吸	□ 耳鼻咽喉科 □ 整形外科 □ 家族支援 □ 学校との連携 □ 進路相談	
中学生	□ 学校での状況 □ 成長: 身長・体重(BMI)・頭囲 □ 発達: □ 視覚: □ 聴覚: □ 骨格: 側弯 / 脊椎 X 線 □ 栄養: 摂食(過食) □ 肥満: □ 性成熟 □ 睡眠障害 □ 痙攣	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 家族支援 □ 学校との連携 □ 進路相談	
高校生	□ 学校での状況 □ 成長:身長・体重(BMI)・頭囲 □ 発達: □ 視覚: □ 聴覚: □ 栄養:摂食(過食) □ 性成熟:成人の二次性徴は正常 □ 骨格:側弯/脊椎 X 線 □ 睡眠障害 □ 痙攣	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 家族支援 □ 学校との連携 □ 職業訓練等	
成人	□ 身長・体重(BMI)・頭囲 □ 低身長(軽度~正常) 肥満に留意 □ 視覚: □ 聴覚: □ 骨格:側弯/脊椎 X 線 □ 睡眠障害 □ 痙攣 □ 精神症状の増悪がある時は胃食道逆流を考慮 □ 就労 □ 居住環境	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 家族支援 □ 社会参加支援 □ 成人医療機関との連携	

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。

^{*} 小児遺伝学会 http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/

# 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)

	171 7 1 7 17 MERCHT TERMS		
年齢	評價	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	新生児期早期からの超
	□発達:	□ 耳鼻咽喉科	音波による腹部の精査
	□ 視覚:	□ 循環器科	は重要。
	□ 聴覚:	□ 口腔外科	
	□ 栄養:哺乳	□ 小児外科	
新生児期	□ 臍帯ヘルニア	□ 摂食・栄養指導	
柳土ル	□ 心臓:心エコー	□ 家族支援(ソーシャルワーカーの紹介)	
	□ 腹部:腹部腫瘤/腹部診察・腹部エコー	□ 患者会の紹介	
		- WHAVAMAT	
	□ 血液検査:低血糖/血糖値、Ca		
		į	
	□ 気道		
	□ 呼吸:巨舌による上気道閉塞、無呼吸		
	□ 染色体検査		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ <b>発達:</b>	□ 摂食・栄養指導	
		<b>.</b>	
	□ 呼吸:	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 視覚:	į.	
	□ 聴覚:		
	□ 栄養:哺乳		
3 か月			
	□ 心臓:心エコー		
	□ 腎臓:腎エコー		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 血液検査:血糖値、AFP		
	•	į.	
	□ 気道		
	□ 無呼吸		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:	□ 口腔外科	
	□ 聴覚:	□ 摂食・栄養指導	
		• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	
	□ 鼠径ヘルニア	□ 家族支援	
	□ 血液検査:AFP	□ 必要に応じて形成外科紹介 (例:口腔外	
6 <b>か月</b>	□ 尿検査:VMA・HVA	科紹介)	
		11/1/4/17	
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 神経芽細胞腫		
	□ 巨舌		
	□ 無呼吸		
	□(必要であれば)遺伝学的検査	į	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:	□ 整形外科 ( 脚長差があれば補高 )	
	□ 聴覚:		
	□ 鼠径ヘルニア:		
40-44-8			
12 <b>か月</b>	□ 血液検査:AFP		
	□ 尿検査:VMA・HVA		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 無呼吸		
	□ 脚長差 / 脚長計測		
	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□ 血液検査:AFP		
40-44-12	□ 尿検査:VMA・HVA		
18 <b>か月</b>	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 無呼吸		
	□ 脚長差/脚長計測	<b>!</b>	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□歯科	
	□ 発達:		
	□ 聴覚:		
	□ 血液検査:AFP, T ₄		
2 歳	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 無呼吸		
ĺ	□ 脚長差 / 脚長計測		
l e	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
		•	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	□ 摂食・栄養指導	
I		□ 言語聴覚士による摂食指導	
	□ 血液検査:AFP,T₄	□ 形成外科(巨舌があれば)	
3 歳	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー	□ 言語聴覚士 ( 舌部分切除適応判断のた	
1	□ 栄養:哺乳・摂食	め)	
I		□家族支援	
ĺ			
I		□療育	
ĺ	□ 無呼吸	🛘 状況により、幼稚園・保育園等への通園	
I	□ 脚長差/脚長計測	準備	

		(素の手5)さ(4-18 成)	
年齢	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	発達の加速が目立
	□ 視覚:	□ 耳鼻咽喉科	つ。
	□	□ 矯正歯科	- 0
1 A			
4歳	□ 血液検査:T ₄	□ 栄養・摂食の専門家	
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー	□ 家族支援	
6 歳	│□ 検尿	□ 就学相談	
	□血圧		
	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 学校での状況	□ 矯正歯科	
	□成長:身長・体重・頭囲		
7歳	□ 血液検査:AFP, T ₄		
	□ 腹部:腹部診察		
9 蔵	│ □ 検尿		
	□血圧		
	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 学校での状況		
		□ 整形外科(脚長差があれば補高)	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 血液検査:AFP, T₄	□ 歯科	
10 歳	□ 腹部:腹部診察	□□腔外科	
	□ 検尿		
12 歳	□血圧		
1 - 1	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来		
	□ 骨格:側弯		
	□ 学校での状況		
	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□ 腹部:腹部診察		
	□ 検尿		
中学生	□血圧		
1 3 1	□ 脚長差/脚長計測		
	□性成熟		
	□ 骨格:側弯		
	□ 学校での状況	□ 歯科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲		
	□腹部:腹部診察		
	□検尿		
高校生			
	l		
	□ 脚長差 / 脚長計測		
	□ 性成熟		
	□ 骨格:側弯		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 腹部:腹部診察	□ 成人医療機関との連携	
	□検尿		
成人			
W.A			
	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 就労		
1	□ 居住環境		

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。

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## 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	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 聴覚:難聴 □ 栄養:心臓:心臓:心臓:心臓:心臓:心臓:心臓:心臓:心臓:心寒 □ 血糖値:低血糖 □ 脚長差/脚長計測 □ 胎盤 □ 両親の疾患の受容	□ 摂食・栄養指導 □ 耳鼻咽喉科 □ 循環器科 □ 家族支援(ソーシャルワーカー 等の紹介)	
3 <b>か月</b>	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養:哺乳 □ 口蓋裂 □ 心臓:心エコー □ 腎臓:腎尿路奇形/腹部エコー □ 停留精巣、尿道下裂 □ 両親の疾患の受容 □ 染色体検査(発達の遅れがある場合) □ 成長:身長・体重・頭囲	□ 栄養・摂食の専門家 □ 家族支援(保健師訪問) □ 耳鼻咽喉科	経口摂取困難例が
6 か月	□ 発達 / 療育 □ 栄養:哺乳・摂食 / 嚥下機能 □ 停留精巣	□ 摂食・栄養指導 □リハビリ科等(発達の遅れがある場合) □ 家族支援	存在するため、そ
12 <b>か月</b>	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養:哺乳・摂食 □ 停留精巣 □ 脚長差/脚長計測	□ 家族支援 □ 療育 □ 摂食・栄養指導 □ 内分泌科 □ 整形外科(下肢長差のある場合)	
18 <b>か月</b>	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養:哺乳・摂食	<ul><li>□ 内分泌科</li><li>□ 歯科</li><li>□ 摂食・栄養指導</li><li>□ 療育等への紹介</li><li>□ 家族支援</li></ul>	
2 歳	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養:哺乳・摂食 □ 脚長差/脚長計測	□ 摂食・栄養指導 □ 内分泌科 □ 整形外科(下肢長差のある場合) □ 療育 □ 家族支援	脚長差が3cm以上 であれば靴による 矯正を考慮する。
3 🕷	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査 □ 栄養:哺乳・摂食 □ 内分泌:成長ホルモン □ 歯科検診	□ 内分泌科 □ 摂食・栄養指導 □ 家族支援 □ 状況により、幼稚園・保育園等 への通園準備	小顎のため、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。

^{*}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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 栄養・摂食の専門家	身辺自立達成を目指
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 歯科	す。
	□ 栄養:摂食	□ 整形外科(脚長差のある場合)	永久歯萌出と共に、
4 歳	□ 検尿	□ 矯正歯科	必要な歯科矯正を考
	□血圧	□ 家族支援	量する。
6 歳	□ 思春期早発	□ 就学相談	-
	□側弯		
	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 歯列、咬合		
	□ 学校での状況	□ 内分泌科	性早熟の有無をチェ
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 整形外科	ックする。
	□ 発達:	□ 矯正歯科	-
7歳	□ 検尿	□ 家族支援	
	□血圧	□ 学校との連携	
9 歳	□ 脚長差/脚長計測		
	□側弯		
	□ 腹部診察		
	□ 思春期早発		
	□ 学校での状況	□ 整形外科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 矯正歯科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 家族支援	
10 歳	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 学校との連携	
	□側弯	□ 進路相談	
12 歳	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 肥満度		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 整形外科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 栄養:摂食		
中学生	□ 性成熟		
TTI	□側弯		
	□ 脚長差/脚長計測		
	□ 肥満度		
	│□ 検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 整形外科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:		
	□性成熟		
高校生	□ 側弯		
	□ 脚長差 / 脚長計測		
	□肥満度		
	□検尿		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 整形外科	
	□ 下肢長差 / 脚長計測	□ 家族支援	
	□ 生活習慣病:肥満、睡眠時無呼吸	□ 社会参加支援	
	□ 血液検査 / 血糖・脂質代謝検査	□ 成人医療機関との連携	
成人	□ 年 1 回の内科的診察		
	□ 検尿		
	□ 血圧		
	□就労		
	□ 居住環境		

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## 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	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達 □ 栄養:哺乳(哺乳不良、低栄養)/経管栄養 □ 聴覚/聴力検査 □ 視覚/視力検査 □ 呼吸:上気道閉塞、胸郭拡張不全、無呼吸/気管切開 □ 口蓋裂 □ 心臓:心エコー □ 生殖器異常 □ 骨格:胸郭、肺拡張不全 □ 全身レントゲン □ 両親の疾患の受容	<ul><li>□ 呼吸器科</li><li>□ 眼科</li><li>□ 耳鼻咽喉科</li><li>□ 摂食・栄養相談</li><li>□ 循環器科</li><li>□ 泌尿器科</li><li>□ 整形外科</li><li>□ 家族支援(ソーシャルワーカー等の紹介)</li></ul>	羊水過多などの 出生前からの医療理の 療性のの 理は重要。 腹直筋・電害、 を を を は を で り の り の り の り の り の り の り の り の り の り
3 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養: 哺乳(哺乳不良、低栄養)/経管栄養 □ 視覚: 斜視/視力検査 □ 聴覚: 中耳炎 □ 口蓋裂 □ 心臓: 心エコー □ 生殖器異常 □ 骨格: 頸椎不安定 □ 誤嚥、胃食道逆流 □ 両親の疾患の受容	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 摂食・栄養相談 □ 家族支援(保健師訪問)	臨床遺伝専門医 による疾患概要 の説明 生後数カ月間、人 口呼吸器を要す ることが多い。 腹直筋乖離によ る排便障害
6 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 栄養: 哺乳(哺乳不良、低栄養)/経管栄養 □ 視覚: 斜視/視力検査 □ 聴覚: 滲出性中耳炎 □ 心臓: 心雑音、拡張/心エコー □ 泌尿器・生殖器: 腎臓、生殖器異常/尿検査 □ 骨格: 胸郭、関節拘縮 □ (必要に応じて)遺伝学的検査	□ 眼科 □ 整形外科 □ リハビリ科等	生後数カ月間、人 口呼吸器を要す ることが多い。
12 <b>か月</b>	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 視覚: 斜視 / 視力検査 □ 聴覚: 滲出性中耳炎 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー	□ 眼科	この頃まで、夜間 酸素を要するこ とが多い。
18 <b>か月</b>	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: 運動遅滞 / 療育 □ 視覚: 斜視 / 視力検査 □ 聴覚: 滲出性中耳炎 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 骨格: 関節拘縮、肺拡張不全	□ 眼科 □ 整形外科 □ 療育等への紹介	
2 歳	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: 運動遅滞 / 療育 □ 視覚: 調節異常 □ 聴覚: 滲出性中耳炎 □ 歯科: 咬合異常 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 骨格: 関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性	□ 眼科 □ 歯科 □ 整形外科	この頃まで、経口 摂取が困難で、経 管栄養を要する ことが多い。
3 撤	□ 成長:身長・体重・頭囲 □ 発達:運動遅滞 / 療育 □ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価、調節異常 □ 聴覚:滲出性中耳炎 □ 歯科:咬合異常 □ 心臓:心雑音、拡張 / 心エコー □ 骨格:関節拘縮、肺拡張不全、頸椎不安定性 □ 内分泌:成長ホルモン	□ 眼科 □ 歯科 □ 循環器科 □ 整形外科 □ 泌尿器科 □ 家族支援 □ 状況により、幼稚園・保育園等へ の通園準備	発達の加速

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 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## 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	米巴仲又就任フィクミーのよびての頻繁失志	・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	注記
1 100		□ 整形外科	身辺自立へ
	□ が、	□ 眼科	向けた指導
			川川川に相等
	□ 視覚:	□ 歯科	- 0151-
4歳	□ 聴覚:滲出性中耳炎	□ 矯正歯科	この頃に
	□ 歯科:咬合異常	□ 家族支援	は、呼吸機
6 歳	□ 心臓:(先天性心疾患)/心エコー	□ 就学相談	能は日常生
	□ 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査		活上問題な
	□ 骨格:関節拘縮、肺拡張不全		くなる。
	□ 内分泌:成長ホルモン		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:就学期	□ 歯科	
7歳	□血圧	□ 泌尿器科	
( 18%	□ 視覚:	□ 整形外科	
	□ 聴覚:滲出性中耳炎	□ 家族支援	
9 歳	□ 歯科:咬合異常	□ 家族支援	
	□ 心臓:	□ 学校との連携	
	□ 骨格:関節拘縮、肺拡張不全		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 歯科	
10 蔵	□ 視覚:調節障害	□ 整形外科	
10 /686	□ 枕兒:剛即降日   □ 聴覚:滲出性中耳炎	□ 家族支援	
12 歳	□ 城兒:廖田庄中中及 □ 歯科:咬合異常	□ かばくる □ 学校との連携	
12 18%	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	□ 子校との定族 □ 進路相談	
	□ 心臓:   □ 骨格:側弯	□ 连路伯談	
			-
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達	□歯科	
	□ 視覚:調節障害	□ 泌尿器科	
	□ 聴覚:滲出性中耳炎	□家族支援	
中学生	□ 歯科:咬合異常	□ 学校との連携	
	□ 心臓:	□ 進路相談	
	□ 性成熟		
	□ 睡眠時無呼吸		
	□ 骨格:狭胸郭、側弯		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:調節障害	□ 整形外科	
高校生	□ 聴覚:滲出性中耳炎	□ 家族支援	
	□ 歯科:咬合異常	□ 学校との連携	
	□ 心臓:	□ 職業訓練等	
	□ 骨格:狭胸郭、側弯		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 視覚:調節障害	□ 耳鼻咽喉科	
	□聴覚	□整形外科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 精神科	
	□心臓:	□ 家族支援	
成人	□腎・肺		
	□ 胃・ハロレ   □ 骨格:狭胸郭、関節症、側弯	□ 社会参加支援	
		□ 成人医療機関との連携	
	│□ 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査		
	□就労		
	□ 居住環境		

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。

^{*}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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 呼吸器科	新生児期の症状
	□ 発達:	□ 眼科	が重篤な場合が
		□ 耳鼻咽喉科	ある
	□ 聴覚/聴力検査	□ 摂食・栄養指導	
新生児期	□ 栄養:哺乳	□循環器科	
	□ 心臓:心雑音、拡張/心エコー	□泌尿器科	
	□ 骨格:胸郭、胸郭変形、ヘルニア	□整形外科	İ
		1	
	□ 両親の疾患の受容(親が患者の例が多いこと注意必要)	□ 家族支援(ソーシャルワーカ	
		ー等の紹介)	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□血圧	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:斜視・水晶体偏位	□ 循環器科	
3 <b>か月</b>	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 泌尿器科	
3 W.13	□ 栄養:哺乳	□ 呼吸器科	
	□ 心臓:心雑音、拡張/心エコー	□ 家族支援	
	□ 骨格:頸椎不安定、胸郭変形	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 麻酔時の注意	, , , , , , , , , , , , , , , , , , ,	
	□両親の疾患の受容		i
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	診断確定すれば
		□循環器科	他の家族の検索
	□ 皿/ニ   □ 発達 :	□泌尿器科	を行う
	□ 元建:   □ 視覚:斜視・水晶体偏位	□整形外科	ر رایح
6 <b>か月</b>	□ 聴覚/聴力検査		i !
	□心臓:心雑音、拡張/心エコー		
	□ 泌尿器・生殖器:腎臓、生殖器異常 / 尿検査		
	□ 骨格:胸郭、関節弛緩		i I
	□ 麻酔時の注意		1   
	□(必要に応じて)遺伝学的検査		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	i I I
	□ 発達:	□ 循環器科	İ
	□血圧	□ 泌尿器科	
12 <b>か月</b>	□ 視覚:斜視・水晶体偏位	□ 呼吸器科	
12 10.73	□ 聴覚 / 聴力検査		
	□ 心臓:心雑音、拡張/心エコー		i I
	□ 骨格:肺拡張不全、頸椎不安定		i I I
	□ 麻酔時の注意		i I
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 循環器科	
	□ 視覚:斜視・水晶体偏位	□泌尿器科	
18 <b>か月</b>	□ 聴覚/聴力検査	□整形外科	
10 20 7-3	□ 心臓:心雑音、拡張/心エコー	□ 並ルクバイイ	i ! !
	·		i B
	│ □ 骨格:関節弛緩、胸郭変形、扁平足 │ □ 麻酔時の注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□眼科	
	□ 発達:	□歯科	
	□ 視覚:近視、・乱視	□循環器科	İ
2 歳	□ 歯科:咬合異常	□ 整形外科	
	□ 心臓:心雑音、拡張/心エコー		
	□ 骨格:関節弛緩、胸郭変形		
	□ 麻酔時の注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:近視、・乱視	□ 循環器科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 整形外科	i B
3 歳	□ 心臓:心雑音、拡張/心エコー	□泌尿器科	i B
	□ 骨格:関節弛緩、胸郭変形	□家族支援	
	□ 麻酔時の注意	□ 状況により、幼稚園・保育園	
	「本は日本の人工学	」 □ イスノルにより、幼稚園・保育園 - 等への通園準備	
1		; '' ''' '''' '''' ''''	i

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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 整形外科	
	□ 視覚:近視、・乱視	□ 眼科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 歯科	
4 歳	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□□循環器科	
1 100	□ 硬膜拡張	□家族支援	
6 <b>m</b>	□ 睡眠時無呼吸/睡眠検査	□□ 就学相談	
V 7686	□ 骨格:関節弛緩、胸郭変形、漏斗胸、側弯		
	□ 日泊・民間で級、両邦をか、爛千両、関号 □ 麻酔時の注意		
	□桝軒時の注意		
		□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	; □ 版代 ! □ 歯科	
7 歳	□ 視覚:近視、・乱視	□循環器科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 泌尿器科	
9 🗮	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□ 整形外科	
• ••••	□ 泌尿器・生殖器:腎臓、生殖器異常 / 尿検査	□ 家族支援	
	□ 骨格:関節弛緩、胸郭変形	□ 学校との連携	
	□ 麻酔時の注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
10 歳	□ 視覚:近視、・乱視	□ 歯科	
10 /6%	□ 歯科:咬合異常	□ 循環器科	
40.00	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□ 整形外科	
12 歳	□ 骨格:胸郭、側弯、ヘルニア	□ 家族支援	
	□ 麻酔時の注意	□ 学校との連携	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 加庆	□歯科	
	□ 祝党:近視、・乱視	□ 循環器科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 泌尿器科	
中学生	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□ 家族支援	
11.4-7	□ 硬膜拡張(MRI)	」 □ ぷがくる □ □ 学校との連携	
	□ 睡眠時無呼吸/睡眠検査	一子仅との産派	
	□ 泌尿器・生殖器:腎臓、生殖器異常/尿検査		
	□ 脳脊髄 MRI		
		□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□□・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	
	□ 視覚:近視、・乱視		
高校生	□ 歯科:咬合異常	□循環器科	
	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□整形外科□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
	□ 骨格:胸郭、側弯、ヘルニア	□家族支援	
		□ 学校との連携	/ ld = : :
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	女性では
	□ 尿検査	□ 耳鼻咽喉科	妊娠中に大
	□血圧	□ 循環器科	動脈解離の
	□ ボディーイメージ、活動指導	□ 整形外科	リスクがあ
	□ 視覚:近視、・乱視(毎年)	□ 泌尿器科	る
	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 呼吸器科	
成人	□ 歯科:咬合異常	□ 理学療法 / トレーナー	眼科、循環
成人	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤(毎年)	□ 家族支援	器科は毎年
	□ 腎・肺の異常	□ 成人医療機関との連携	検診
	□ 骨格:関節症、側弯、扁平足		
	□ 硬膜拡張:神経根、骨盤痛		
	□ 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査		
	□ 脳脊髄 MRI		
	□ 麻酔時の注意		
	- WEREN ANTEN	1	

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。

^{*} 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)

年數	・ナイーツ征候群 牛酸別 移家の手引き (0-3 歳) 評価	必要により連携	注記
千家	<b>肝傷</b> □ 成長:身長・体重・頭囲	□ 呼吸器科	<b>注記</b> 新生児期の症状が
新生児期	発達 :   視覚   聴覚 / 聴力検査   栄養: 哺乳   頭蓋: 頭蓋縫合早期癒合症   口蓋契・二分口蓋垂   心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー   泌尿器・生殖器: 腎臓、生殖器異常 / 腹部超音波検査   骨格:胸郭、胸郭変形、ヘルニア、関節拘縮、側弯   両親の疾患の受容	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 拝食・栄養指導 □ 循環器科 □ 泌尿器科 □ 整形外科 □ 家族支援(ソーシャルワーカー等の 紹介)	重篤な場合がある
3 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 血圧 □ 視覚: 斜視・視力検査 □ 聴覚 / 聴力検査 □ 栄養: 哺乳 □ 口臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 泌尿器・生殖器: 腎臓、生殖器異常 / 尿検査 □ 骨格: 頸椎不安定、胸郭変形、側弯 □ 麻酔時の注意 □ 両親の疾患の受容	□ 眼科 □ 耳鼻咽喉科 □ 摂食・栄養指導 □ 循環器科 □ 泌尿器科 □ 呼吸器科 □ 家族支援 □ 家族支援 (保健師訪問)	
6 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 血圧 □ 発達: □ 視覚: 斜視 □ 聴覚 / 聴力検査 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 泌尿器・生殖器: 腎臓、生殖器異常 / 尿検査 □ 骨格: 胸郭、 関節拘縮、 側弯 □ 麻酔時の注意 □ (必要に応じて) 遺伝学的検査	□ 眼科 □ 循環器科 □ 泌尿器科 □ 整形外科	
12 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 血圧 □ 視覚: 斜視 □ 聴覚 / 聴力検査 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 泌尿器・生殖器: 腎臓、生殖器異常 / 尿検査 □ 骨格: 胸郭変形、頸椎不安定、側弯,扁平足 □ 硬膜拡張: 神経根、骨盤痛 □ 麻酔時の注意	□ 眼科 □ 循環器科 □ 泌尿器科 □ 呼吸器科	
18 か月	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 視覚: 斜視・視力検査 □ 聴覚 / 聴力検査 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 骨格: 関節弛緩、胸郭変形、側弯 □ 頭蓋縫合早期癒合に注意 □ 麻酔時の注意	□ 眼科 □ 循環器科 □ 泌尿器科 □ 整形外科	
2 歳	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: □ 視覚: 近視・斜視 □ 歯科: 咬合異常 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 硬膜拡張: 神経根、骨盤痛 □ 骨格: 関節拘縮、胸郭変形、側弯 □ 頭蓋縫合早期癒合に注意 □ 麻酔時の注意	□ 眼科 □ 歯科 □ 循環器科 □ 整形外科	
3 歳	□ 成長: 身長・体重・頭囲 □ 発達: 運動遅滞 / 療育 □ 視覚: 屈折検査、視反応・視力 (近視)の評価、レンズ □ 歯科: 咬合異常 □ 心臓: 心雑音、拡張 / 心エコー □ 硬膜拡張: 神経根、骨盤痛 □ 泌尿器・生殖器: 腎臓、生殖器異常 / 尿検査 / 血圧 □ 骨格: 関節拘縮、胸郭変形、側弯 □ 麻酔時の注意	□ 眼科 □ 歯科 □ 循環器科 □ 整形外科 □ 泌尿器科 □ 家族支援 □ 状況により、幼稚園・保育園等への 通園準備	

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## **ロイス・ディーツ症候群 年齢別 診療の手引き**(4-18 歳)

	・ナイーツ征候群 牛散別 移標の手引き(4-18 蔵		-2.2
年齡	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 整形外科	身辺自立の
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 眼科	達成を目指
	□ 視覚:近視	□ 歯科	す。
4 歳	□ 歯科:咬合異常	□ 循環器科	
	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限、降圧剤、心エコー	□ 家族支援	
6 歳	□ 硬膜拡張	□ 就学相談	
	□ 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査		
	□ 骨格:関節拘縮、胸郭変形、側弯		
	□ 麻酔時の注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□血圧	□ 循環器科	
7 歳	□ 視覚:近視	□ 泌尿器科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 整形外科	
9 歳	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限、降圧剤、心エコー	□ 家族支援	
	□ 泌尿器・生殖器:腎臓、生殖器異常 / 尿検査	□ 家族支援	
	□ 骨格:関節弛緩、胸郭変形	□ 学校との連携	
	□ 麻酔時の注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 歯科	
10 歳	□ 視覚:近視	□循環器科	
	□ 歯科:咬合異常	□ 整形外科	
12 歳	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□家族支援	
1	□ 骨格:胸郭、側弯、ヘルニア	□ 学校との連携	
	□ 麻酔時の注意		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□歯科	
	□ 血圧:	□ 循環器科	
	│□ 視覚:近視、網膜	□ 泌尿器科	
-4-344 41-	□ 歯科:咬合異常	□ 家族支援	
中学生	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□ 学校との連携	
	□ 硬膜拡張	□ 進路相談	
	□ 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査		
	□ 泌尿器・生殖器:腎臓、生殖器異常/尿検査		
	□ 脳脊髄 MRI		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:近視、網膜	□ 循環器科	
高校生	□ 歯科:咬合異常	□ 整形外科	
	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤	□ 家族支援	
	□ 骨格:胸郭、側弯、ヘルニア	□ 学校との連携	
		□ 進路相談	
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	女性では妊
	□ 尿検査:	□ 耳鼻咽喉科	娠中に大動
	□ 血圧:	□循環器科	脈解離・子
	□ 視覚:近視、網膜剥離	□ 整形外科	宮破裂のリ
	□ 聴覚/聴力検査	□ 泌尿器科	スクがあ
	□ 歯科:咬合異常	□呼吸器科	る。循環器
成人	□ 心臓:弁異常、大動脈瘤/運動制限/降圧剤(毎年)	□ 理学療法 / トレーナー	科は <b>毎年</b>
		□家族支援	検診
	□ 骨格:関節症、側弯、扁平足	□ 社会参加支援	17787
	□ 硬膜拡張	□成人医療機関との連携	
	□ 睡眠時無呼吸/睡眠検査		
	□ 脳脊髄 MRI		
	□		
		<u>l</u>	j

^{*} 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	E <b>候件 牛酸別 移稼の手引き</b> (0-3 歳   解信	必要により連携	注記
-T-PK	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	羊水過多など出生前か
	□ 発達:	□□□腔外科	らの医療管理
	□ 祝覚:	□ 循環器科	
	□ 聴覚:	□ 家族支援 (ソーシャルワーカー等の紹	不整脈管理・治療は重要
	□ 心臓:心エコー	介)	
	□ 不整脈		
4C#-1840	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
新生児期	□ 血液検査:血糖値、Ca		
	□ 甲状腺機能		ļ
	□巨舌		İ
	□ 気道		
	□ 栄養:哺乳		
	□ 無呼吸		
	□ 両親の疾患の受け入れ		İ
	□ 染色体異常の除外		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	定期的超音波検査の意
	□ 発達:	□ 家族支援(保健師訪問)	義を説明
	□視覚:		32 C D1-73
	□ ize: □ 聴覚:		į
	□ 栄養:哺乳		ļ
3 <b>か月</b>			
0.573	□無呼吸		į
	□   ○		
	□ 不整脈		ļ
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー	İ	
	□検尿:VMA		į
	□ 両親の疾患の受け入れ		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 风伎. 夕伎. 仲里. 頭四	□ 丹鼻咽喉(*) □ 摂食・栄養指導	
	□ 先達/原目	□ けんにい対等	İ
	□ 优見.   □ 聴覚:	□ 家族支援	į
	□ [□]	□	
6 <b>か月</b>	□ 木食・哺乳・摂良/嚥下機能		
		ļ	į
	□ 不整脈		
	□腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 検尿:VMA		
	□(必要に応じて)遺伝学的検査		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□循環器科	İ
	□ 発達:	□ 家族支援	
40.40.	□ 栄養:哺乳・摂食		
12 <b>か月</b>	□心臓:心エコー		İ
	□ 不整脈	İ	
	□視覚/斜視、眼振		
	□腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□ 療育等への紹介	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 家族支援	
18 <b>か月</b>	□ 心臓:心エコー		
	□ 不整脈		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□気道		
	□ 無呼吸		<u> </u>
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 発達:	□ 摂食・栄養指導	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 歯科	
2 🗰	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 療育	
4 <b>R</b>	□ 心臓:心エコー	□ 家族支援	
	□ 不整脈		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 無呼吸		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 発達:	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価		ļ
_	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査	□ 耳鼻咽喉科	
3 <b>ii</b> i.	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査 □ 栄養:哺乳・摂食	□ 耳鼻咽喉科 □ 歯科	
3 撤	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査 □ 栄養:哺乳・摂食 □ 腹部:腹部診察・腹部エコー	□ 耳鼻咽喉科 □ 歯科 □ 家族支援	
3 <b>///</b>	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査 □ 栄養:哺乳・摂食 □ 腹部:腹部診察・腹部エコー □ 心臓:心エコー	□ 耳鼻咽喉科 □ 歯科 □ 家族支援 □ 状況により、幼稚園・保育園等への通園	
3 🎘	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価 □ 聴覚/聴力検査 □ 栄養:哺乳・摂食 □ 腹部:腹部診察・腹部エコー	□ 耳鼻咽喉科 □ 歯科 □ 家族支援	

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

# コステロ症候群 年齢別 **診療の手引き**(4-18 歳)

年齡	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□循環器科	身辺自立へ向けた対応
	□ 祝伎・夕伎・体皇・頭四 □ 発達:発達検査・知能検査等	- □ 個級品17 - □ 摂食・栄養指導	多度自立・(向けた対応
	□ 栄養:摂食	□家族支援	
4 歳	□ 心臓:心エコー	□ 就学支援	
	□ 不整脈		
6 歳	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 側弯		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□循環器科	超音波精査の終了
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□家族支援	
	□発達:	□ 学校との連携	
7歳	□ 心臓:心エコー		
' ASS.	□ 不整脈		
9 歳	□腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 皮膚(湿疹、過角化症)		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 学校との連携	
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 就学支援	
10 歳		□ 進路相談	
	□ 心臓:心エコー		
12	□ 不整脈		
12 78%	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 皮膚(湿疹、過角化症)		
	□検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 栄養:摂食	□ 進路相談	
	□ 性成熟		
中学生	□側弯		
	□ 心臓:心エコー		
	□ 不整脈		
	□ 皮膚(湿疹、過角化症)		
	□検尿		
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
		i e	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□家族支援	
	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 栄養:摂食	□ 職業訓練等	
	□ 性成熟		
高校生	□側弯		
	□ 心臓:心エコー		
	□ 不整脈		
	□ 皮膚(湿疹、過角化症)		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 身長・体重・頭囲	□循環器科	
	□ 栄養:摂食	□ 皮膚科(必要に応じて)	
	□性成熟	□家族支援	
		□ 社会参加支援	
	□ 心臓:心エコー	□成人医療機関との連携	
	□ 不整脈	□以入区が成民にの圧が	
成人	□ 小瑩版   □ 皮膚(湿疹、過角化症、乳頭腫)		
	□骨粗鬆症		
	□検尿		
	□ 血圧		
	□就労		
	□ 居住環境		

^{*}小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## CFC **症候難 (**Cardio-facio-cutaneous **症候難) 年齢別 診療の手引**き (0-3 歳)

-	- (cararo racro caranecao mener) - Fin		1 3247
年齢	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	羊水過多など、出生前か
	□ 発達:	□ 口腔外科	らの医療管理に必要性
	□ 視覚:	□ 循環器科	
		□ 家族支援(ソーシャルワーカー等の紹	
	□心臓:心エコー	i .	
		(介)	
	□ 不整脈		
新生児期	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
41127070	□ 血液検査:血糖値、Ca		
	□ 甲状腺機能		
	□ 巨舌		
	□ 気道		
	□ 栄養:哺乳		
	□ 無呼吸		
	□ 無**「%   □ 両親の疾患の受け入れ		
	□ 染色体異常の除外		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 発達:	□ 摂食・栄養指導	
	□ 視覚:	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 聴覚:		
	□気道		
	□栄養:哺乳		
3 <b>か月</b>	□ 血糖値		
	□ 無呼吸		
	□ 心臓:心エコー		
	□ 不整脈		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 検尿: V M A		
	□ 両親の疾患の受け入れ		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 从及・3 及		
		•	
	□ 視覚:	□ 摂食・栄養指導	
	□ 聴覚:	□ リハビリ科等	
6 か月	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能	□ 家族支援	
0,073	□ 心臓:心エコー		
	□ 不整脈		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 検尿: V M A		
	□(必要に応じて)遺伝学的検査		
		。	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□循環器科	
	□ 発達:	□ 家族支援	
	□ 栄養:哺乳・摂食		
12 <b>か月</b>	□ 心臓:心エコー		
12 10 73	□ 不整脈		
	□ てんかん / 脳波検査(てんかんが見られる場合)		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	MRI、脳波		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 発達:	□ 摂食・栄養指導	
	□ 栄養:哺乳・摂食	□療育等への紹介	
	□ 心臓:心エコー	□ 家族支援	
18 <b>か月</b>	□ 不整脈		
	□ てんかん/脳波検査(てんかんが見られる場合)		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 気道		
	□ 無呼吸		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 発達:	□ 摂食・栄養指導	
	□ 栄養:哺乳・摂食		
	□ 聴覚/聴力検査	· -··	
2 歳	□ 心臓:心エコー	□ 家族支援	
	□ 不整脈		
	□ てんかん/脳波検査(てんかんが見られる場合)		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
<u></u>	□ 無呼吸	<u> </u>	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	□ 摂食・栄養指導	
	□ 聴覚/聴力検査		
	□ 栄養:哺乳・摂食	□耳鼻咽喉科	
	□ 水食・哺れ・摂良   □ 腹部:腹部診察・腹部エコー	□ 歯科	
3 臓		□□	
	□ 心臓:心エコー		
	□ 成長ホルモン評価	□ 状況により、幼稚園・保育園等への通園	
	□ 不整脈	準備	
	□ てんかん / 脳波検査 ( てんかんが見られる場合 )		
	□ 無呼吸		

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)

年數	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 循環器科	身辺自立を促す。
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 皮膚科	ZZIII Z Z Z Z Z
	□ 栄養:摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 心臓:心エコー	□家族支援	
4 麓	□ 不整脈	□□就交及□□就学相談	
7 (88)	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
6 <b>/ (2</b>	□ 版品・版品の表 版品ニコ   □ てんかん/脳波検査(てんかんが見られる場合)		
, mar.			
	│ □ 四号 │ □ 皮膚:湿疹、過角化症		
	□校局、地方、週份に近		
-			
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 皮膚科	
	□ 発達:	□家族支援	
	□ 心臓:心エコー	□ 学校との連携	
7歳	□ 不整脈		
	□ てんかん / 脳波検査(てんかんが見られる場合)		
9 🗮	□腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 皮膚:湿疹、過角化症		
	□ 咬合異常		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 皮膚科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 家族支援	
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 学校との連携	
10 歳	□側弯	□ 進路相談	
10 /665	□ 心臓:心エコー		
12 뼕	□ 不整脈		
12 88	□ てんかん/脳波検査(てんかんが見られる場合)		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 皮膚:湿疹、過角化症		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 皮膚科	
	□ 発達:	□ 家族支援	
	□ 栄養:摂食	□ 学校との連携	
	□性成熟	□ 進路相談	
中学生	□心臓:心エコー		
	□ てんかん / 脳波検査(てんかんが見られる場合)		
	□ 不整脈		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 皮膚:湿疹、過角化症		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□ 循環器科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 皮膚科	
	□ 発達:	□ 家族支援	
	□栄養:摂食	□ 学校との連携	
	□性成熟	□ 職業訓練等	
高校生	□心臓:心エコー		
1322	□ 不整脈		
	□ てんかん / 脳波検査(てんかんが見られる場合)		
	□腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 皮膚:湿疹、過角化症		
	□検尿		
	□ 身長・体重・頭囲	□ 循環器科	
	□ 対策・呼筆・原四□ 常養:摂食	□ 皮膚科	
	□性成熟	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
	□ 側弯、骨粗鬆症	□ 社会参加支援	
	□ 心臓:心エコー	□ □ 社会参加文版 □ □ 成人医療機関との連携	
	□ 不整脈	ニールハロボルススピック生が	
成人	□ イトニールル   □ てんかん / 脳波検査(てんかんが見られる場合)		
***	□ 睡眠時無呼吸		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 機・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・		
	□ 居住環境		
1	· /ㅁ ட~%*プス゚		1

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 <u>http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</u>

#### PCS/MVA 症候群(染色分体早期解離/多彩異数性モザイク症候群) 年齢別 診療の手引き(0-3歳)

年數	評価	- 必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	2 歳までのがんの発
	□ 発達:	□耳鼻咽喉科	<u> </u>
	□ 視覚:白内障、小眼球	□□□腔外科	Vincristine,
	□聴覚:難聴	□□循環器科	vinblastine,
	□ 栄養:哺乳	□ 摂食・栄養指導	paclitaxel などの紡錘
	水食・物が	□ 家族支援(ソーシャルワーカーの紹介)	pacifitaxer なこの初
	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	□ 水灰文族(ノーノドルノーガーの紹介)	   重合に作用する物質は
新生児期	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□		全口に下用する物質は   なるべく避ける。
			はるべく姓いる。
	□腹部:腹部腫瘍(ウィルムス腫瘍) 多発性腎嚢胞		
	□ 外性器:男児外性器異常		
	□ 血液検査:血糖値、Ca、CBC		
	□ 染色体早期解離・多彩異数性モザイク:高発がん性(ウィルムス		
	腫瘍、横紋筋肉腫、急性白血病)/ (特殊な処置が必要)		
	□ 染色体検査:染色分体早期解離		
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:白内障	□ 口腔外科	
	□ 聴覚:	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 難治性けいれん/頭部 MRI		
	□ 脳奇形 / 小脳虫部低形成		
3 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳		
	□ 小良:哺孔 □ 血液検査:CBC,AFP,T₄		
	**** * * * * * * * * * * * * * * * * * *		
		į	
	□腹部:腹部診察・腹部エコー	T = -0.42 ()	
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達 / 療育	□ 家族支援	
	□ 視覚:白内障	□ 摂食・栄養指導	
	□ 聴覚 / 聴力検査	□ リハビリ科等	
6 か月	□ 難治性けいれん		
ביימי ו	□ 栄養:哺乳・摂食/嚥下機能		
	□ 血液検査:CBC, AFP, T₄		
	□ 気道		
	□無呼吸		
	□ 腹部:腹部腫瘍/腹部診察・腹部エコー		
	□ (必要に応じて)遺伝学的検査 (BUB1B, CEP57遺伝子)		
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 眼科	
	□ 発達:	□耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:白内障	□ サデュース 11   □ 摂食・栄養指導	
	□ 玩見・ロ内岬	□□ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □ □	
12 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 水肤又拔	
	□ 木食・哺孔・摂良 □ 血液検査:CBC、AFP、T。		
	□腹部:腹部腫瘍/腹部診察・腹部エコー		
	□ 無呼吸		
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 摂食・栄養指導	
	□ 発達:	□療育等への紹介	
	□ 視覚:白内障	□ 家族支援	
18 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳・摂食		
	□ 血液検査:CBC, AFP, T₄	į	
	□ 腹部:腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー		
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 家族支援	
	□ 発達:	□ 眼科	
	□ 視覚:白内障	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 口腔外科	
2 歳	□ 栄養:哺乳・摂食		
	□ 腹部:腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー	□ 摂食・栄養指導	
	□ 血液検査:AFP・T ₄ ・CBC	□ 灰色 小良加寺	
	шихіх <u>на 14</u> VDV	<u> </u>	
	□ 成長:身長・体重・頭囲(小頭症)	□ 摂食・栄養指導	
	□発達:	□家族支援	
	□ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	□ 状況により、幼稚園・保育園等への通園	
3 🛣	□ 聴覚/聴力検査	準備	
	□ 栄養:哺乳・摂食	l · ···	
	□ 腹部:腹部腫瘍 / 腹部診察・腹部エコー		
	□ 版的・版的理場/ 版的的宗 版的工コ □ 血液検査:AFP・T₄・CBC		
		<u>i</u>	i

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(染色分体早期解離/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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:	□ 摂食・栄養指導	
4 歳	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 歯科・口腔外科	
	□ 栄養:摂食	□ 家族支援	
6 歳	□ 血液検査:AFP・T₄・CBC	□ 就学相談	
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□側弯		
	□ 学校での状況	□ 家族支援	
7 歳	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 学校との連携	
	□ 発達:		
9 歳	□ 血液検査:AFP・T₄・CBC		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 学校での状況	□ 摂食・栄養指導	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 歯科	
10 歳	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 家族支援	
I U ARAG	□ 栄養:摂食	□ 学校との連携	
12 歳	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 進路相談	
12 7896	□側弯		
	□ 血液検査:AFP・T₄・CBC		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 学校での状況	□ 歯科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 性成熟	□ 進路相談	
中学生	□ 側弯		
	□ 血液検査:AFP・T₄・CBC		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 検尿		
	□血圧		
	□ 学校での状況	□歯科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 家族支援	
	□ 発達:	□ 学校との連携	
	□ 性成熟	□ 職業訓練等	
高校生	□ 側弯		
	□ 血液検査:AFP・T₄・CBC		
	□ 腹部:腹部診察・腹部エコー		
	□ 検尿		
	□ 血圧 □ 息息、休美、商用	□ 歯科	成人に達した患者も
	□ 身長・体重・頭囲 □ 血液検査:AFP・T ₄ ・CBC	□ 圏科□□ 家族支援	成人に達しに忠省も   報告されている。
成人	│□ 皿液検査・AFF・1₄・CDC │□ 腹部:腹部診察・腹部エコー	□ 公庆文报 □ 社会参加支援	+IX口C1いている。
<b>ル</b> 人	□ 腹部・腹部診察・腹部エコー   □ 検尿	□ □ 社会参加文援 □ □ 成人医療機関との連携	
	□血圧	□ ルハム水成別とツ圧が	
i	I — <del>Ш./_</del>	•	!

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 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## ヤング・シンプソン症候群 年齢別 **診療の手引き**(0-3歳)

	ノンフソン征候群 ・ 牛酸別・ 移療の手引き		
年齢	<b>#(</b>	必要により連携	<b>注記</b>
	□ 成長:身長・体重・頭囲		羊水過多など出生前か
	□ 発達:	□耳鼻咽喉科	らの医療管理を要する
	□視覚:眼球・涙腺	□泌尿器科	
	□ 聴覚 / 聴力検査	□整形外科	
	□ 栄養:哺乳	□内分泌科	
	□ 腎エコー	□ 摂食・栄養指導	
新生児期	ロルエコー	□ 家族支援(ソーシャルワーカーの紹介)	
***************************************	□ 頭部エコー		
	□ 甲状腺機能		
	□呼吸		
	□ 骨格		
	□ 外性器 □ ************************************	į	
	□ 筋緊張・反射		
	□ 染色体異常の除外		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□眼科	
	□ 発達:筋緊張	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 視覚:眼球・涙腺	□ 口腔外科	
	□聴覚:	□ 内分泌科	
3 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳	□ 小児神経科	
0.073	□ 甲状腺機能	□ 泌尿器科	
	□呼吸	□整形外科	
		□ リハビリテーション科	
	□ 骨格:内反足	□ 摂食・栄養指導	
	□ 外性器	□ 家族支援(保健師訪問)	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達 / 療育	□ 泌尿器科	
	□ 視覚:淚腺	□ 整形外科	
	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 内分泌科	
6 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳・摂食	□ リハビリテーション科	
	□ 甲状腺機能	□ 摂食・栄養指導	
	□ 呼吸・心臓	□ リハビリ科等	
	□ 骨格:内反足	□ 家族支援	
	□ (必要であれば)遺伝学的検査	į	
	( KAT6B 遺伝子解析 )		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達	□ 泌尿器科	
	□ 視覚:涙腺	□ 整形外科	
	□ 聴覚/聴力検査	□ 内分泌科	
12 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳・摂食	□ 摂食・栄養指導	
	□ 甲状腺機能	□ 家族支援	
	□ 呼吸・心臓		
	□ 骨格:内反足		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達 / 療育	□泌尿器科	
	□ 視覚:淚腺	□ 内分泌科	
	□ 聴覚/聴力検査	□整形外科	
18 <b>か月</b>	□ 栄養:哺乳・摂食	□家族支援	
	□ 甲状腺機能	□ 摂食・栄養指導	
	□呼吸・心臓	□療育等への紹介	
	□ 骨格:内反足		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	
	□ 梵達 / 療育		
	□視覚:涙腺	□泌尿器科	
	□ は、	□ 内分泌科	
2 藏	□ 栄養:哺乳・摂食	□整形外科	
	□ 甲状腺機能		
	□呼吸・心臓	□ 家族支援	
	□ 骨格:内反足		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	発達の加速が目立つ
	□ 梵達 / 療育		10/2-10HKED HT 7
	□ 祝達 / 祝青 □ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価、涙腺	□泌尿器科	
	□ 院見・周別は登し、現及心・現力の計画、原原	□内分泌科	
	□ 栄養:哺乳・摂食		
3 🕷	□ 甲状腺機能		
		□家族支援	
	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□		
	□ □ III · I I/A/C	□ 状況により、幼稚園・保育園等への通園	
		準備	
	1	- T (10)	<u> </u>

^{*}小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## 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	評價	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	身辺自立の促進
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 泌尿器科	
	□ 視覚:涙腺	□ 内分泌科	
4 歳	□ 聴覚 / 聴力検査	□ 整形外科	
	□ 栄養:摂食	□ 家族支援	
6 歳	□ 甲状腺機能	□ 就学相談	
	□呼吸		
	□心臓		
	□ 骨格:内反足		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:	□ 泌尿器科	
7歳	□ 栄養:摂食	□ 内分泌科	
1212	□ 甲状腺機能	□ 整形外科	
9 歳	□ 検尿	□ 家族支援	
	□ 脳波	□ 学校との連携	
	□ 骨格:側弯		
	□ 学校での状況		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 歯科	
	□ 視覚:	□ 泌尿器科	
40 ***	□ 栄養:摂食	□ 内分泌科	
10 歳	□ 甲状腺機能	□ 整形外科	
12 麓	□ 検尿	□ 家族支援	
12 /8%	□ 脳波	□ 学校との連携	
	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 進路相談	
	□ 骨格:側弯		
	□ 学校での状況		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:	□ 泌尿器科	
	□ 甲状腺機能	□ 内分泌科	
中学生	□ 骨格:側弯	□ 整形外科	
	□性成熟	□家族支援	
	□ 骨格:側弯	□ 学校との連携	
	□ 学校での状況	□ 進路相談	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 視覚:	□ 神経内科	
	□ 甲状腺機能	□ 泌尿器科	
高校生	□ 性成熟	□ 内分泌科	
	□ 骨格:側弯	□ 整形外科	
	□ てんかん	□家族支援	
	□ 学校での状況	□ 学校との連携	
		□ 職業訓練等	
	□ 身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 視覚:	□歯科□歯科□	
	□甲状腺機能	□神経内科□中の対象	
成人	□骨格:側弯	□ 内分泌科	
	│ □ てんかん │ □ 就労	□ 整形外科	
		□家族支援□対合会和支援□	
	□ 居住環境	□ 社会参加支援	
Ī		□ 成人医療機関との連携	<b>!</b>

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。

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>

## **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
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	新生児期の特徴
	□ 発達:	□ 耳鼻咽喉科	は、乳児期と大き
	□ 視覚:	□ 循環器科	く異なることがあ
	□ 聴覚:	□ 摂食・栄養指導	る。疑い例では繰
新生児期	□ 栄養:哺乳(哺乳不良、低血糖)	□ 家族支援( ソーシャルワーカー	り返して評価は必
	□ 股関節脱臼	の紹介 )	要。
	□ 心臓:		
	□ 腎臓:尿路奇形/腎エコー		
	□ 脳奇形 (MRI,エコー)		
	□ 染色体検査(FISH法)		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 摂食・栄養指導	頭囲計測による評
	□ 発達:	□ 家族支援(保健師訪問)	価は重要。
	□ 視覚:斜視		
3 <b>か月</b>	□ 聴覚:		
	□ 筋緊張低下		
	□ 栄養:哺乳		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	頭囲大の例では
	□ 発達 / 療育	□ 泌尿器科	頭部画像検査必要
	□ 視覚:斜視	□ /// / / / / / / / / / / / / / / / / /	<b>然</b> 。
	□ 聴覚:中耳炎/聴力検査	□ 以及・不良油等	
6 <b>か月</b>	□ 腎臓:尿路異常症(尿路奇形)/腎エコー・検尿		
	□ 関部腫瘍 / エコー検査		
	□ 栄養:哺乳・摂食		
	□(必要であれば)遺伝学的検査		
	□□(必安(の1のよ)還仏子的保直		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	痙攣発作への対応
	□ 発達 / 療育	□ 耳鼻咽喉科	と指導は重要。
	□ 視覚:眼振、斜視	□ 家族支援	頭囲大の例では頭
	□ 聴覚:中耳炎	□ 泌尿器科	部画像検査
12 <b>か月</b>	□心臓		
	□ 腹部腫瘍/エコー検査		脳室拡大
	□ 腎臓:(尿路奇形があれば)検尿		脳梁欠損低形成
	□ 脳室拡大		ベルガ腔など
	□ 骨年齢		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 発達/療育	□ 耳鼻咽喉科	
18 <b>か月</b>	□ 視覚:	□ 家族支援	
	□ 聴覚:中耳炎 / 聴力検査	□ 療育等への紹介	
	□ 腹部腫瘍/エコー検査	□ 摂食指導	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	過成長に対する評
	□ 発達 / 療育	□ 耳鼻咽喉科	価。
	□ 視覚:		10
2 歳	□ 聴覚:中耳炎/聴力検査	 □ 家族支援	
	□検尿	— <i>~</i> .\F	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□ 焼食・多皮・降量・頭血 □ 発達/療育	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 元度 / 源     □ 視覚:屈折検査、視反応・視力の評価	┇╛┸╤┉╬╅ ┇╛歯科	
3歳	□ 祝見:畑が投重、祝及心・祝力の計画 □ 聴覚:中耳炎/聴力検査	□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□□	
J		□□ 水灰文技 □ 療育	
		□ 塚月   □ 状況により、幼稚園・保育園等	
		•	
1		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。

^{*} 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**(4-18歳)

年齡	評価	必要により連携	注記
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	身辺自立を促す。
	□ 発達:発達検査・知能検査等	□ 択食・栄養指導	32III Cikiy
	□ 祝覚:	□ 家族支援	
4 歳	**		
	□ 聴覚:中耳炎 / 聴力検査	□ 就学相談	
6 藏	□側弯		
•	□ 扁平足		
	□ 唾液分泌		
	□肥満		
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:		
	□ 祝覚:	□ 家族支援	
7 歳			
	□ 聴覚:聴力	□ 学校との連携	
9 🛍	□ 思春期早発		
• ••••	□側弯		
	□ 扁平足		
	□心臓		
	□ 歯科:咬合		
	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□耳鼻咽喉科	
	□ 飛送・3後 評主 頭曲 □ 発達:発達検査・知能検査等	□ 歯科	
40			
10 蔵	□ 視覚:	□ 整形外科	
	□ 聴覚:	□家族支援	
12 臓	□ 性成熟:二次性徴、月経の発来	□ 学校との連携	
	□ 骨格:側弯・扁平足	□ 進路相談	
	□ 検尿		
	□ 行動		
	□ 学校での状況	□ 摂食・栄養指導	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	
	□発達:	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 7.22 ·   □ 視覚 :	□ 内分泌科	
	□ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5.5.1 □ 1.5	□ msd month	
中学生	□ 行動	□ 整形外科	
	□性成熟	□家族支援	
	□側弯	□ 学校との連携	
		□ 進路相談	
)	□ 学校での状況	□ 眼科	
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 耳鼻咽喉科	
	□ 発達:	□ 歯科	
	□ 元年:	□ 家族支援	
		W (+ ) = \ <del>-</del>  +	
高校生	□ 聴覚:聴力	□ 字校との連携	
		□ 職業訓練等	
	□心臓		
	□ 性成熟		
	□ 骨格:側弯・扁平足		
	□ 検尿		
	□ 成長:身長・体重・頭囲	□ 眼科	社会参加を促す。精神
	□ 発達:	□精神科	施設への医療管理の移
	□ 祝堂:	□ 家族支援	行。
	□ 1元克:   □ 聴覚:聴力/聴力検査	□ 社会参加支援	130
成人	□ 檢尿	□ 社会参加文援 □ 成人医療機関との連携	
	1	□ルヘ区原版併∪児院	
	□骨格:側弯、扁平足		
	□就労		
	□ 居住環境		

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。

^{*} 小児遺伝学会 <a href="http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/">http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/</a>