

### (35) ベックウィズ-ヴィーデマン症候群

#### 【診断基準】

主症状 3 つ以上または主症状 2 つと副症状 1 つ以上があれば、ベックウィズ-ヴィーデマン症候群と臨床診断される。下記の部分症状に加えて、11 番染色体の 11p15 領域を含む染色体異常ないしインプリンティング異常、もしくは原因遺伝子 (*CDKN1C* 遺伝子等) に変異を認めれば、遺伝学的に確定診断される。

#### I. 主症状

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

#### II. 副症状

- ・新生児期低血糖
- ・腹腔内臓器腫大
- ・腎奇形

#### 【重症度分類】

治療で、呼吸管理 (人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの)、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合又は 腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする

### (36) 歌舞伎症候群

#### 【診断基準】

原因遺伝子 (*KMT2D* 遺伝子 (別名: *MLL2* 遺伝子)・*KDM6A* 遺伝子等) に変異を認めれば歌舞伎症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、下記の症状があれば臨床診断される。

#### I. 主要臨床症状

1. 下眼瞼外側 1/3 の外反を含む特徴的な顔貌
2. 指尖部の隆起
3. 精神発達遅滞

#### (1) 特徴的な顔貌 (~100%)

下眼瞼外側 1/3 の外反・切れ長の眼瞼裂 (ほぼ 100%)、外側 1/2 が疎な弓状の眉、先端がつぶれた鼻、短い鼻中隔、突出した大きな耳介変形

#### (2) 骨格系の異常 (~92%)

指短縮 (特に V 指、中節骨短縮)、脊柱側弯、椎体矢状裂、肋骨異常など

#### (3) 軽度~中等度精神遅滞 (~92%)

#### (4) 生後始まる成長障害 (低伸長) (~88%)

#### (5) 皮膚紋理異常 (~90%)

指尖部の隆起 (finger pad)、指三叉 c, d の欠損、小指球部蹄状紋増加など

#### 【重症度分類】

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

又は 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β ブロッカーのいずれかが投与されている場合

又は 治療で、呼吸管理 (人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの)、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

(37) ハーラーマン・ストライフ症候群

【診断基準】

必須症状

特徴的な顔貌（小顎症・狭い鼻堤）

均衡型低身長

疎な毛髪

眼症状（小眼球症・先天性白内障）

診断を支持する所見

歯牙欠損

皮膚の菲薄化

## 資料2: 診療の手引き

(1) 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・陰莖 <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/>

(1) 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/>

(4) ヌーナン症候群 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"/> 奇形に関する全身評価 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：眼科的一般診察・視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴/聴力検査 (ALGO/ADR) <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳/嚥下機能・胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症/心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形/腹部聴音波検査 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> 血液検査：白血球数、出血傾向 <input type="checkbox"/> リンパ管異常 <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"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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 (体重増加不良) <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎・聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳/嚥下機能・胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症/心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形/腹部聴音波検査 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> 血液検査：白血球数、出血傾向 <input type="checkbox"/> リンパ管・筋異常 <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"/> 哺乳摂食専門外来、摂食栄養指導 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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"/> 発達/ (必要あれば) 理学・作業療法 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎・聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食・拒食 <input type="checkbox"/> 骨格：頸部可動性・関節弛緩・漏斗胸/鳩胸 <input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導・消化器専門医 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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/ (必要あれば) 理学・作業・言語療法 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食・拒食 <input type="checkbox"/> 甲状腺：機能亢進・機能低下 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症・血圧 <input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形・検尿 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導・消化器専門医 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 (患者会等への紹介)		
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達/ (必要あれば) 理学・作業・言語療法 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食・拒食 <input type="checkbox"/> 腎臓：検尿 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎	<input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導・消化器専門医 <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/ (必要あれば) 理学・作業・言語療法 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食・拒食 <input type="checkbox"/> 甲状腺：機能低下 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症・血圧 <input type="checkbox"/> 腎臓：検尿 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 血液検査：出血傾向 <input type="checkbox"/> 骨格：頸部可動性・関節弛緩・漏斗胸/鳩胸	<input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導・消化器専門医 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 歯科		
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 低身長の場合は内分泌の評価 <input type="checkbox"/> 発達/ (必要あれば) 理学・作業・言語療法 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 甲状腺：機能亢進・機能低下 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症・血圧 <input type="checkbox"/> 腎臓：検尿 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 骨格：翼状頭・漏斗胸/鳩胸・外反扁平足・側彎	<input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <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"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 幼稚園・保育園・通園施設等へ通園準備 <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/>

(4) ヌーナン症候群 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/（必要に応じて）成長ホルモン投与の検討 <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"/> 内分泌：甲状腺機能、 <input type="checkbox"/> 心臓：肥大型心筋症・血圧 <input type="checkbox"/> 腎臓：検尿 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・外反扁平足・側彎	<input type="checkbox"/> 家族支援・就学相談・心理テスト <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 幼稚園・保育園・通園施設等での集団生活の経験	
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲/（必要に応じて）成長ホルモン投与の検討 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：近視 <input type="checkbox"/> 聴覚 <input type="checkbox"/> 内分泌：甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 筋骨格：翼状頸・胸郭変形・側彎	<input type="checkbox"/> 学校との連携（通常学級・特別支援教育） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚 <input type="checkbox"/> 内分泌：甲状腺機能、思春期 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 学校との連携（通常学級・特別支援教育） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科	
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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚 <input type="checkbox"/> 内分泌：甲状腺機能、思春期 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・側彎 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 学校との連携（通常学級・特別支援教育） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科	
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"/> 内分泌：甲状腺機能、思春期 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 筋骨格：頸椎可動性・胸郭変形・関節可動性・側彎 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 学校との連携（通常学級・特別支援教育） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 進路相談・職業訓練等	
成人	<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"/> 内分泌：甲状腺機能・生殖に関するカウンセリング <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 筋骨格：関節可動性・拘縮・側彎・筋変化・リンパ系 <input type="checkbox"/> 血液検査：出血傾向 <input type="checkbox"/> 泌尿生殖器：検尿、腎系異常、妊孕性 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <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。

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/>

(6) 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/>

(6) 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/>

(7) 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 <sup>※</sup>	<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。

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-rxnet/>

(7) 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。

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/ib-rnme/>

(8) スティックラー症候群 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	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 頭部・顔面：小顎・口蓋裂・顔面正中低形成</li> <li><input type="checkbox"/> 呼吸：気道</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：先天白内障、硝子体異常、網脈絡膜変性、近視（高頻度） ／細隙灯検査・眼底検査・屈折検査／白内障手術</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR）</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格・関節：脊椎骨端骨異形成症・側弯・関節過伸展（高頻度）</li> <li><input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：</li> <li><input type="checkbox"/> 検尿</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 頭部エコー・CT</li> <li><input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容</li> <li><input type="checkbox"/> 染色体異常の除外</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）</li> </ul>	
3 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長）</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視反応・細隙灯検査・眼底検査・屈折検査 ／白内障手術、網膜復位術</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格・関節／X-P</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復</li> <li><input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）</li> </ul>	
6 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達／療育</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／乳児用視力検査・細隙灯検査・眼底検査・屈折検査 ／白内障手術、網膜復位術</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格・関節</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</li> <li><input type="checkbox"/> 頭部 MRI</li> <li><input type="checkbox"/>（必要に応じて）遺伝学的検査<sup>※</sup></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎）</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
12 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達／療育</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／乳児用視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 ／白内障手術、網膜復位術</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格・関節</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎）</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 言語聴覚士</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> </ul>	
18 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達／療育</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科・耳鼻咽喉科・整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 療育等への紹介</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> </ul>	
2 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長）</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 ／強度近視・弱視・斜視に対し屈折矯正眼鏡処方 ／白内障手術、網膜復位術</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</li> <li><input type="checkbox"/> 検尿：<input type="checkbox"/> 血圧：</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎）</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 言語聴覚士</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> </ul>	
3 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長）</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 ／強度近視・弱視・斜視に対し屈折矯正眼鏡処方 ／白内障手術、網膜復位術</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格・関節</li> <li><input type="checkbox"/> 検尿：<input type="checkbox"/> 血圧：</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎）</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 言語聴覚士</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚支援学校・聴覚支援学校への紹介</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> </ul>	

※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/>

(8) スティックラー症候群 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・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 骨格・関節	<input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎） <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"/> 整形外科 <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：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 骨格・関節 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <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	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <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・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <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"/> 骨格・関節	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <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：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <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・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <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（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <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：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <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・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <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（6 ヶ月毎） <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"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <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（6 ヶ月毎） <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"/> 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/>

(9) ワルデンブルグ症候群 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"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 <input type="checkbox"/> 色素異常：虹彩・眼底、前頭部頭髪、皮膚色調（高頻度） <input type="checkbox"/> 大奇形に関する全身評価：四肢 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：眼間距離、眉毛、鼻根、鼻翼、四肢 <input type="checkbox"/> 家族歴 <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"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <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"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：行動、反応評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐 <input type="checkbox"/> 脳 MRI <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"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <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"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <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"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、哺乳、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 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/>

(9) ワルデンブルグ症候群 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 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校等 <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 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校等 <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 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校等 <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 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査	<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"/> 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 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査	<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"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<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/>

## (13) シー・エフ・シー症候群 (CFC 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	・ 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	

## (13) シー・エフ・シー症候群 (CFC 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。

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。

(14) 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	

(14) 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	

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

(15) 鎖骨・頭蓋異形成症 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"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 頭部エコー・CT <input type="checkbox"/> 呼吸器：胸郭低形成による呼吸障害の有無 <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"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 小児呼吸器科 <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（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価、 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・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"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <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"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <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／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 歯科：生歯障害の有無 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <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"/> 歯科：生歯障害の有無	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <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 <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"/> 歯科：生歯障害の有無 <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"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <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	

※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/>