

(15) 鎖骨・頭蓋異形成症 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"/> 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <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"/> 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"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <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"/> 眼科 <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"/> 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"/> 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 <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"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来	<input type="checkbox"/> 眼科 <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"/> 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"/> 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 <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"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <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"/> 口腔：生歯障害、永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 <input type="checkbox"/> 骨密度測定 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <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"/> 骨密度測定 <input type="checkbox"/> 口腔：永久歯萌出遅延、過剰歯、埋伏歯 <input type="checkbox"/> 妊娠出産：狭骨盤による帝王切開のリスク <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 内科・整形外科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 産婦人科 <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/>

(18) ヤング・シンプソン症候群 年齢別 診療の手引き (0-3歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：眼球・涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 腎エコー <input type="checkbox"/> 心エコー <input type="checkbox"/> 頭部エコー <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 筋緊張・反射 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	羊水過多など出生前からの医療管理を要する
3か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：筋緊張 <input type="checkbox"/> 視覚：眼球・涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足 <input type="checkbox"/> 外性器	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足 <input type="checkbox"/> （必要であれば）遺伝学的検査※ (KAT6B 遺伝子解析)	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 呼吸・心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価、涙腺 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 骨格：内反足	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	発達の加速が目立つ

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

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/>

(18) ヤング・シンプソン症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

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

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(19) ウィリアムズ症候群 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： <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 検尿：尿中 Ca/Cr <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／遠視 <input type="checkbox"/> 聴覚：／聴力検査 (ABR) <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳障害／胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価： <input type="checkbox"/> 血液検査：Ca 濃度、甲状腺機能 <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"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <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"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／遠視 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳障害／胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 血液検査：Ca 濃度 <input type="checkbox"/> 検尿：尿中 Ca/Cr <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／遠視 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 血液検査：Ca 濃度 <input type="checkbox"/> 検尿：尿中 Ca/Cr <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <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（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"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／遠視 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 血液検査：Ca 濃度、甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 検尿：尿中 Ca/Cr	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻科 <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	
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／胃食道逆流	<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／療育 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／遠視 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 血液検査：Ca 濃度 <input type="checkbox"/> 検尿：尿中 Ca/Cr <input type="checkbox"/> 歯科健診	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <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"/> 心臓：心エコー・心電図 <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／胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 血液検査：Ca 濃度、甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 検尿：尿中 Ca/Cr <input type="checkbox"/> 歯科健診	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <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"/> 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://blaza.umin.ac.jp/p-genet/>

(19) ウィリアムズ症候群 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"/> 心臓：心エコー・心電図 <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"/> 歯科健診	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <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"/> 歯科健診 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <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"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 歯科健診	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
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"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 検尿 <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"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 歯科健診	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <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"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 歯科健診	<input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <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"/> 循環器科内科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 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/>

(20) ソトス症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） <input type="checkbox"/> 股関節脱臼 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形／腎エコー <input type="checkbox"/> 脳奇形（MRI, エコー） <input type="checkbox"/> 染色体検査（FISH 法）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	新生児期の特徴は、乳児期と大きく異なることがある。疑い例では繰り返し評価は必要。
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路異常症（尿路奇形）／腎エコー・検尿 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> （必要であれば）遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	頭囲大の例では頭部画像検査必要
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：眼振、斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 <input type="checkbox"/> 脳室拡大 <input type="checkbox"/> 骨年齢	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 泌尿器科	痙攣発作への対応と指導は重要。 頭囲大の例では頭部画像検査 脳室拡大 脳梁欠損低形成 ベルガ腔など
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 摂食指導	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育	過成長に対する評価。
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(20) ソトス症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 唾液分泌 <input type="checkbox"/> 肥満	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立を促す。
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 行動	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力／聴力検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 精神科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	社会参加を促す。精神施設への医療管理の移行。

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。*小児遺伝学会 <http://plaza.umin.ac.jp/p-genet/>

(21) エーラスダンロス症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記	
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：出生時身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養（DDEDS） <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI（DDEDS） <input type="checkbox"/> 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：新生児聴覚スクリーニング（aABR） <input type="checkbox"/> 口腔：口唇口蓋裂（口唇口蓋裂を伴う DDEDS） <input type="checkbox"/> 心臓（Xp・心電図・心エコー）：上行大動脈拡張・弁異常（全病型）、ASD など先天性心疾患（DDEDS） <input type="checkbox"/> 腎臓（エコー）：尿路奇形（DDEDS） <input type="checkbox"/> 外性器（男児のみ）：停留精巣（DDEDS） <input type="checkbox"/> 骨関節：関節過伸展性（全病型）、内反足、内転母指など治療を要する関節拘縮や漏斗胸の有無・程度を評価（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：顔貌、多発関節拘縮（DDEDS） <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容（全病型） <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外（DDEDS） <input type="checkbox"/> 遺伝学的検査（全病型）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 哺乳・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）		
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力（全病型） <input type="checkbox"/> 発達：主に運動発達・筋緊張低下（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視（DDEDS） <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂手術（口唇口蓋裂を伴う DDEDS） <input type="checkbox"/> 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容（全病型）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 哺乳・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（全病型） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力、摂食（全病型） <input type="checkbox"/> 発達：主に運動発達・筋緊張低下（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型） <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂術後経過、口蓋裂と摂食（口唇口蓋裂を伴う DDEDS） <input type="checkbox"/> 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型） <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容（全病型）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会への紹介）		
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力、摂食（全病型） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下から微細運動発達へ（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 口腔：口蓋裂と摂食（口蓋裂を伴う DDEDS） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 外性器（男児のみ）：停留精巣（DDEDS） <input type="checkbox"/> 骨関節：内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導		
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下から微細運動発達へ（全病型） <input type="checkbox"/> 口腔：口蓋裂手術（口蓋裂を伴う DDEDS）	<input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法		
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 発達：言語発達・構語（口蓋裂を伴う DDEDS） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 口腔：口蓋裂と摂食（DDEDS） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性（全病型）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 歯科		
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 口腔：口蓋裂と摂食（口蓋裂を伴う DDEDS） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 保育園・幼稚園入園の準備		

※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/>

(21) エーラスダンロス症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） <input type="checkbox"/> 保育園・幼稚園生活	<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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 保育園・幼稚園 <input type="checkbox"/> 就学の準備（特別支援教育）	
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） <input type="checkbox"/> 小学校教育生活	<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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 小学校	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） <input type="checkbox"/> 小学校教育生活	<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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 小学校 <input type="checkbox"/> 中学進学準備（特別支援教育）	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） <input type="checkbox"/> 思春期（外性器、性成熟、心理面） <input type="checkbox"/> 中学校生活	<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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 中学校 <input type="checkbox"/> 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） <input type="checkbox"/> 思春期（外性器、性成熟、心理面） <input type="checkbox"/> 高校生活	<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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 高校 <input type="checkbox"/> 進学・就職・社会参加	
成人	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（全病型） <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、視機能（全病型）、緑内障（DDEDS） <input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（全病型） <input type="checkbox"/> 心臓：上行大動脈拡張・弁異常（全病型） <input type="checkbox"/> 骨関節：脱臼・脊椎変形・扁平足（全病型）、内反足、内転母指の治療（DDEDS） <input type="checkbox"/> 皮膚：過伸展性・脆弱性・易出血性（全病型） <input type="checkbox"/> 大学生生活、地域での生活、就労	<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"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 成人医療機関 <input type="checkbox"/> 大学、就労先	

※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/>

(22) コフィン-サイリス症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：出生時身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：US、CT、MRI <input type="checkbox"/> 視覚（眼科診察）：斜視・構造異常・眼瞼下垂 <input type="checkbox"/> 聴覚：新生児聴覚スクリーニング（aABR）、難聴疑いの場合、精密聴覚検査（ABR） <input type="checkbox"/> 口腔：口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓（Xp・心電図・心エコー）：先天性心疾患 <input type="checkbox"/> 腎臓（エコー）：尿路奇形 <input type="checkbox"/> 外性器（男児のみ）：停留精巣 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：顔貌上の特徴、爪・指趾低形成、皮膚多毛 <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"/> 遺伝学的検査 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 哺乳・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介） 	
3 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力、必要に応じて経管栄養 <input type="checkbox"/> 発達：主に運動発達・筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴疑いの場合、聴覚検査（COR、ASSR） <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問） 	
6 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳力、摂食 <input type="checkbox"/> 発達：主に運動発達・筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） <input type="checkbox"/> 免疫能（Ig など）：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問） 	
12 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） <input type="checkbox"/> 免疫能（Ig など）：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 特別児童扶養手当、療育手帳 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 行政・福祉 	
18 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 	
2 歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 通園施設 	
3 歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 通園施設 <input type="checkbox"/> 保育園入園の準備 	

※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/>

(22) コフィン-サイリス症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足	<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"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 通園、保育園 <input type="checkbox"/> 就学の準備（特別支援教育）	
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足 <input type="checkbox"/> 小学校生活	<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"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 小学校（特別支援教育）	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（COR、オーディオグラム） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足 <input type="checkbox"/> 思春期（外性器、性成熟、心理面） <input type="checkbox"/> 小学校生活	<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"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 小学校（特別支援教育） <input type="checkbox"/> 中学進学準備（特別支援教育）	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足 <input type="checkbox"/> 思春期（外性器、性成熟、心理面） <input type="checkbox"/> 中学校生活	<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"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 中学校（特別支援教育） <input type="checkbox"/> 高校進学準備（特別支援教育）	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 発達：運動発達・筋緊張低下・微細運動発達・言語発達 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足 <input type="checkbox"/> 思春期（外性器、性成熟、心理面） <input type="checkbox"/> 高校生活	<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"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 作業療法 <input type="checkbox"/> 言語療法 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 高校（特別支援教育） <input type="checkbox"/> 就職・社会参加の準備	
成人	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（成長障害） <input type="checkbox"/> 障害：粗大運動・微細運動・言語 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴の場合、聴覚検査（オーディオグラム） <input type="checkbox"/> 免疫能：反復感染 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 骨格：側彎、扁平足 <input type="checkbox"/> 年金 <input type="checkbox"/> 地域での生活、就労	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 神経科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 成人医療機関 <input type="checkbox"/> 行政、福祉 <input type="checkbox"/> 就労先、作業所	

※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/>

(23) 第14番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患

年齢別 診療の手引き (0-3歳)

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

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(23) 第14番染色体父親性ダイソミーおよびその類縁疾患 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：(先天性心疾患) / 心エコー <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全 <input type="checkbox"/> 内分泌：成長ホルモン	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立へ 向けた指導 この頃 には、呼吸機 能は日常生 活上問題な くなる。
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：就学期 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、肺拡張不全	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 骨格：狭胸郭、側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 骨格：狭胸郭、側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：調節障害 <input type="checkbox"/> 聴覚 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 腎・肺 <input type="checkbox"/> 骨格：狭胸郭、関節症、側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 / 睡眠検査 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 精神科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(24) シルバーラッセル症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部診察 <input type="checkbox"/> 血糖値：低血糖 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 胎盤 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形／腹部エコー <input type="checkbox"/> 停留精巣、尿道下裂 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体検査（発達の遅れがある場合）	<input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 停留精巣	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等（発達の遅れがある場合） <input type="checkbox"/> 家族支援	経口摂取困難例が存在するため、そのようなときには経管栄養を考慮する。
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科（下肢長差のある場合）	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食	<input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科（下肢長差のある場合） <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 家族支援	脚長差が3 cm 以上であれば靴による矯正を考慮する。
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 内分泌：成長ホルモン <input type="checkbox"/> 歯科検診	<input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	小顎のため、歯列異常例が多い。成長ホルモン使用基準を満たすか否かを判定する。

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(24) シルバーラッセル症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

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

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

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/>

(25) アンジェルマン症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重（低体重）・頭囲（小頭症は目立たない） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 染色体検査（第 15 番染色体 AS 領域 FISH 検査、DNA メチル化テスト）	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 脳波・頭部 MRI <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 痙攣（1 歳までに 25%が発症）／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 不十分な咀嚼	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査（斜視）、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食（過食） <input type="checkbox"/> 痙攣（3 歳までに 90%が発症）／脳波 <input type="checkbox"/> 睡眠	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	発達の加速 移動能力の評価は重要

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(25) アンジェルマン症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等、歩行開始は 3～4 歳 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、聴力 <input type="checkbox"/> 側弯／脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 多動傾向 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 睡眠障害	<input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、聴力 <input type="checkbox"/> 脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 肥満	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟：思春期発来の遅れ (1～2 年前後) <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 骨格：側弯／脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 (過食) <input type="checkbox"/> 性成熟：成人の二次性徴は正常 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯／脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重 (BMI)・頭囲 <input type="checkbox"/> 低身長 (軽度～正常)、肥満に留意 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 骨格：側弯／脊椎 X 線 <input type="checkbox"/> 睡眠障害 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 精神症状の増悪がある時は胃食道逆流を考慮 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

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

本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。

各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(26) ピット・ホプキンス症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 呼吸： <input type="checkbox"/> 神経：筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査 (ABR) <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科	
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"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 家族支援 (保健師訪問)	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 頭部 MRI <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 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"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <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"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘	<input type="checkbox"/> 眼科 <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"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 療育等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 療育等 <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/>

(26) ピット・ホプキンス症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 神経：筋緊張低下／てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 眼科 <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／療育 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来	<input type="checkbox"/> 眼科 <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／療育 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 性成熟	<input type="checkbox"/> 眼科 <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／療育 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 性成熟	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 神経：てんかん発作 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視／近視 <input type="checkbox"/> 呼吸：過換気／無呼吸／息止め <input type="checkbox"/> 消化管：便秘 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <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/>

(27) モワット・ウィルソン症候群 年齢別 診療の手引き (0-3歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期 (診断時)	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査／脳画像検査 (MRI, CT) 脳梁欠損確認 <input type="checkbox"/> 消化器：ヒルシュブルグ病／難治性便秘／幽門狭窄 <input type="checkbox"/> 口腔：口蓋裂／口蓋垂裂の確認 <input type="checkbox"/> 眼：眼奇形、小眼球 <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"/> 聴覚：聴力検査 (ABR) <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：尿道下裂の確認 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 (ソーシャルワーカー等の紹介)	
3か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／体重増加 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣	<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"/> 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／反復性中耳炎 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 中枢神経：MRI、点頭てんかん <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) <input type="checkbox"/> 療育等への紹介	
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"/> 便秘： <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"/> 療育 (理学運動療法) <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 (理学運動療法) <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 手帳、福祉制度の案内	
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"/> 便秘： <input type="checkbox"/> 神経：脳波、てんかん 脳画像再評価	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 療育 (理学運動療法、作業療法) <input type="checkbox"/> 地域療育の案内 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査、難聴、滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 腎泌尿器：エコー、検尿／水腎症、腎奇形、膀胱尿管逆流 <input type="checkbox"/> 神経：脳波、てんかん <input type="checkbox"/> 便秘： <input type="checkbox"/> 骨格／側弯、補装靴作成 <input type="checkbox"/> 外性器：	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 療育 (理学運動療法、作業療法) <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/>