

### (30) コフィンローリー症候群

<p><b>【診断基準】</b> 原因遺伝子（RPS6KA3 遺伝子等）に変異を認めればコフィンローリー症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、乳・幼児期より下記の症状を全て認めれば臨床診断する。</p> <p>I. 主要臨床症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 眼瞼斜下、丸い鼻先を含む特徴的な顔貌</li><li>2. 比較的幅広い近位から遠位にかけて狭くなる際立った先細りの指</li><li>3. 精神発達遅滞</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b></p> <p>1. 小児例（18 才未満） 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。 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</p> <p>2. 成人例 1) ～3) のいずれかに該当する者を対象とする。 1) 難治性てんかんの場合：主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年 以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による定義）。 2) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合。</p>

### (31) ルビンスタイン-テイビ症候群

<p><b>【診断基準】</b> 原因遺伝子（CREBBP 遺伝子・EP300 遺伝子等）に変異を認めるか、CREBBP 遺伝子を含む 16 番染色体短腕に欠失を認める場合にルビンシュタイン-テイビ症候群と診断が確定する。欠失や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。</p> <p>I. 主要臨床症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 幅広い母指・幅広い母趾</li><li>2. コルメラの延長</li><li>3. 濃い眉毛、長い睫毛</li><li>4. 精神発達遅滞</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b> 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</p>

### 32) PCS/MVA 症候群（染色体早期解離／多彩異数性モザイク症候群）

<p><b>【診断基準】</b> 下記の臨床症状を持ち、特徴的な染色体所見を示した場合、PCS(MVA)症候群と診断する。</p>
<p><b>【臨床症状】</b> 主症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>① 出生前から始まる低身長と低体重</li><li>② 小頭症、両眼の白内障</li><li>③ Dandy-Walker 奇形、生後数ヶ月から始まる難治性けいれん</li><li>④ ウィルムス腫瘍または横紋筋肉腫の合併</li></ol> <p>副症状</p>

- ① 小眼球症
- ② 口蓋裂
- ③ 外性器異常
- ④ 肥満

**【染色体所見】**

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

(33) ウィーバー症候群

**【診断基準】**

原因遺伝子（EZH2 遺伝子等）に変異を認めればウィーバー症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、乳・幼児期より下記の 1～4 全ての症状があれば臨床診断される。

I. 主要臨床症状

- 1. 過成長
- 2. 骨年齢の進行
- 3. 平坦な後頭、眼裂斜下、大きな耳、長い鼻中を含む特徴的な顔貌（ソトス症候群とは異なり、長頭ではなく短頭である。）
- 4. 精神発達遅滞

**【重症度分類】**

1. 小児例（18 才未満） 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。  
 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

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

2. 成人例

1) ～ 3) のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 難治性てんかんの場合：主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による定義）。

2) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。

3) 気管切開、非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）、人工呼吸器使用の場合。

(34) シンプソン・ゴラビ・バーメル症候群

<p><b>【診断基準】</b></p> <p><input type="checkbox"/> 必須症状 出生時および出生後の過成長・大頭症 特徴的顔貌</p> <p><input type="checkbox"/> 診断を支持する所見 巨舌 多指症・副乳・爪低形成 正中線上の先天奇形 易腫瘍発生性 男児</p> <p><input type="checkbox"/> 十分条件 GPC3 遺伝子変異を認める</p>
<p><b>【重症度分類】</b></p> <p>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</p>

(35) ベックウィズ-ヴィーデマン症候群

<p><b>【診断基準】</b></p> <p>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（<i>CDKN1C</i> 遺伝子等）に変異を認めれば、遺伝学的に確定診断される。</p> <p>I. 主症状</p> <ul style="list-style-type: none"><li>・巨舌</li><li>・巨大児</li><li>・腹壁欠損（臍帯ヘルニア、腹直筋解離、臍ヘルニア）</li><li>・耳垂の線状溝・耳輪後縁の小窩</li><li>・片側肥大</li><li>・胎児性腫瘍</li></ul> <p>II. 副症状</p> <ul style="list-style-type: none"><li>・新生児期低血糖</li><li>・腹腔内臓器腫大</li><li>・腎奇形</li></ul>
<p><b>【重症度分類】</b></p> <p>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</p>

(36) 歌舞伎症候群

<p><b>【診断基準】</b> 主要臨床症状 1 より歌舞伎症候群が疑われ、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、乳・幼児期から下記の症状を全て満たせば臨床診断される。</p> <p>I. 主要臨床症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 下眼瞼外側 1/3 の外反・切れ長の眼瞼裂を含む特徴的な顔貌</li><li>2. 指尖部の隆起</li><li>3. 精神発達遅滞</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b> 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</p>

(37) ハーラーマン・ストライフ症候群

<p><b>【診断基準】</b> 主要徴候 7 個全てを認めれば、ハラーマン・ストライフ症候群と診断する</p> <p>I 主症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 特長的顔貌（短頭、薄い口唇、小さな鼻）</li><li>2. 歯牙異常</li><li>3. 低身長（&lt; 2 SD）</li><li>4. 薄い毛髪</li><li>5. 皮膚萎縮</li><li>6. 両側小眼球症（&lt; 2 SD）</li><li>7. 先天性白内障</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b> 1) ~ 2) のいずれかに該当する者を対象とする 1) 良好な方の目の矯正視力が 0.3 未満の場合 2) 気道閉塞があり、睡眠時等に経鼻式持続的陽圧呼吸などの使用を要する場合</p> <p>※なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。</p>

(38) 1q 重複症候群

<p><b>【診断基準】</b> I の主要症状の両症状を認め、1 番染色体に重複を認める場合に、1q 部分重複症候群と診断が確定する</p> <p>I. 主要臨床症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 精神発達遅滞</li><li>2. 成長障害</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b> 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</p>

(39) 9q34 欠失症候群

<p><b>【診断基準】</b></p> <p>I の主要症状の両症状を認め、9 番染色体 q34 に欠失ないしは EHMT1 遺伝子異常を認める場合に、9q34 欠失症候群と診断が確定する。</p> <p>I 主症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 精神発達遅滞</li><li>2. 成長障害</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b></p> <p>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</p> <p>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</p> <p>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</p>

(40) ビールズ症候群

<p><b>【診断基準】</b></p> <p>I の主要 3 症状よりビールズ症候群が疑われ、原因遺伝子（<i>FBN2</i> 遺伝子）に変異を認めれば Beals 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 3 主症状を全て認め、副症状 2 症状を認めれば、ビールズ症候群と診断する。</p> <p>I 主要臨床症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 多発性関節拘縮</li><li>2. 耳介の変形</li><li>3. 長い四肢を伴った細く長い四肢</li></ol> <p>I 副症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 舟状頭</li><li>2. 乏しい皮下脂肪組織</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b></p> <p>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</p>

(41) カムラティ・エンゲルマン症候群

<p><b>【診断基準】</b></p> <p>I の主要 3 症状を認め、原因遺伝子（<i>TGFB1</i>）に変異を認める場合に、カムラティ・エンゲルマン病と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、下記の 3 主症状を全て認め、副症状のいずれかを認めれば、カムラティ・エンゲルマン病と診断する。</p> <p>I 主症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 体幹に比して長い四肢</li><li>2. 四肢の疼痛</li><li>3. 骨幹の紡錘性肥厚</li></ol> <p>I 副症状</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. 頭蓋骨肥厚</li><li>2. 脳神経麻痺</li></ol>
<p><b>【重症度分類】</b></p> <p>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</p>

#### (42) コルネリア デ ランゲ症候群

##### 【診断基準】

原因遺伝子 (NIPBL・SMC1A・SMC3・RAD21・HDAC8 のいずれか) に変異を認めればコルネリア デ ランゲ症候群と診断が確定する。変異を認めない場合もあり、下記の主要症状の全てを満たす場合は臨床診断される

##### I 主要臨床症状

1. 眉毛癒合
2. 薄い上口唇
3. 小肢症
4. 精神発達遅滞

##### 【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

#### (43) スミス・レムリ・オピッツ症候群

##### 【診断基準】

I の主要 3 症状を認め、原因遺伝子 (DHCR7) に変異を認める場合にまたは、血中 7 デヒドロコレステロールの高値を認める場合に、スミス・レムリ・オピッツ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 3 主症状を全て認め、副症状のいずれかを認めれば、スミス・レムリ・オピッツ症候群と診断する。

##### I 主症状

1. 2・3 合趾
2. 小頭症
3. 眼瞼下垂

##### I 副症状

1. 口唇口蓋裂
2. 46, XY 患者における女性外性器

##### 【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 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

(44) ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群

<p><b>【診断基準】</b> 以下のいずれかに当てはまるものをハッチンソン・ギルフォード症候群と診断する ①遺伝学的検査の実施の有無に関わらず主徴候の A (+) かつ B の 4 項目以上および C の 1 項目以上および D の 1 項目以上を満たす ②遺伝学的検査 A 陽性かつ主徴候の A (+) を満たす ③遺伝学的検査 B 陽性かつ主徴候の A (+) かつ B の 1 項目以上および C の 1 項目以上および D の 1 項目以上を満たす</p> <p>I. 主徴候： A. 重度の成長生涯（生後 2 ヶ月以降の身長と体重が 3 パーセントイル未満） B. 皮膚所見 C. 骨、骨格、歯牙 D. 顔、頭部</p> <p>II. 遺伝学的検査 A. LMNA 遺伝子の変異：G608G（コドン 608[GGC] &gt; [GGT]） B. LMNA 遺伝子の上記以外の変異</p>
<p><b>【重症度分類】</b> 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 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</p>

(45) ランガー・ギーディオン症候群

<p><b>【診断基準】</b> I の主要症状のうち 5 症状を認め、8 番染色体 q24 に欠失を認める場合に、ランガー・ギーディオン症候群と診断が確定する。</p> <p>I 主症状 1. 薄い毛髪 2. 洋梨上の鼻 3. 円錐骨端 4. 多発性軟骨性外骨腫 5. 発達遅滞</p>
<p><b>【重症度分類】</b> 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 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・補聴器の利用のうち一つ以上を行う場合</p>

## 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・陰茎 <input type="checkbox"/> 頭部エコー・CT <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 頭部 MRI <input type="checkbox"/> 免疫能：（繰り返す感染がみられる場合） <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 免疫能： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能：（必要に応じて）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	<input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 免疫能： <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 歯科	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲／顕著な低身長ではソマト <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 側弯： <input type="checkbox"/> 甲状腺機能：甲状腺ホルモン	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 視覚支援学校・聴覚支援学校への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。  
 本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。  
 各年齢において、必ずしも全ての検査を実施する必要はなく、主治医の判断において診療を進めることが推奨される。

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

(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/>

(2) 口-顔-指症候群 1 型 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"/> 頭蓋内病変：頭部エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：眼瞼異常・眼底コロボーマ／細隙灯・眼底検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：新生児聴覚スクリーニング</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳状態</li> <li><input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：口蓋裂・多指症・合指症</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形・腎嚢胞スクリーニング／腎エコー</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"/> 内分泌科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科（口蓋裂があれば）</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視反応</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳状態</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"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症、口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導（哺乳不良があれば）</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳状態</li> <li><input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査（臨床診断がある程度固まってきた時点がよいであろう）※</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 早期療育（発達遅滞があれば）</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：評価</li> <li><input type="checkbox"/> 歯：萌出状態</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：反応、言語発達</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食状態</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば；全身状態良好であれば手術）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科（視覚異常を示唆する症状があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科（聴覚異常を示唆する症状があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 早期療育（発達遅滞があれば）</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 歯：萌出状態</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食状態</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば；全身状態良好であれば手術）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 早期療育（発達遅滞があれば）</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：評価</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 早期療育（発達遅滞があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> </ul>	
3 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：評価</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査、屈折検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：反応、言語発達</li> <li><input type="checkbox"/> 下垂体機能：下垂体低形成に伴う下垂体機能不全</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 早期療育（発達遅滞があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科（視覚異常を示唆する症状があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科（聴覚異常を示唆する症状があれば）</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/>

(2) 口-顔-指症候群 1 型 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	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査、屈折検査（就学前検診）</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査（就学前検診）</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 側弯</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 早期療育（発達遅滞があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 就学相談</li> </ul>	
7 歳 ↓ 9 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 学校での状況</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：学業、ADL</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> <li><input type="checkbox"/> 本人への説明（遺伝カウンセリングのなかで）：自分の症候群について、遺伝に関することも含め十分理解すること</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> </ul>	
10 歳 ↓ 12 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 学校での状況</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：学業、ADL</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査、屈折検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> <li><input type="checkbox"/> 本人への説明（遺伝カウンセリングのなかで）：自分の症候群について、遺伝に関することも含め十分説明できること</li> <li><input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来</li> <li><input type="checkbox"/> 側弯</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科）</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> </ul>	
中学生	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 学校での状況</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：学業、ADL</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> <li><input type="checkbox"/> 本人への説明（遺伝カウンセリングのなかで）：自分の症候群について、遺伝に関することも含め十分説明できること。</li> <li><input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査、屈折検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査</li> <li><input type="checkbox"/> 側弯</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> <li><input type="checkbox"/> 進路相談</li> </ul>	
高校生	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 学校での状況</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：学業、ADL</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> <li><input type="checkbox"/> 本人への説明（遺伝カウンセリングのなかで）：自分の症候群について、遺伝に関することも含め十分説明できること。</li> <li><input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査、屈折検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査</li> <li><input type="checkbox"/> 側弯</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> <li><input type="checkbox"/> 職業訓練等</li> </ul>	
成人	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：体重・血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：就労、ADL</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食状態</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査、屈折検査</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：歯異常の観察・フォロー</li> <li><input type="checkbox"/> 本人への説明（遺伝カウンセリングのなかで）：自分の症候群について、遺伝に関することも含め十分説明できること。</li> <li><input type="checkbox"/> パートナーとの受診。</li> <li><input type="checkbox"/> 定期検診：視覚・聴覚検査、検尿</li> <li><input type="checkbox"/> 腎エコー、嚢胞腎のスクリーニング</li> <li><input type="checkbox"/> 就労</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科（口蓋裂があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科（または手の整形外科）（多指症・合指症があれば）</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 社会参加支援</li> <li><input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携</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/>

(3) フリーマン・シェルドン症候群 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"/> 呼吸：上気道閉塞／狭窄 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：眼瞼下垂・瞼裂狭小／細隙灯・眼底検査 <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 <input type="checkbox"/> 泌尿器：腎臓異常／腹部超音波検査・検尿 <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"/> 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）	
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：視反応 <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"/> 泌尿器：腎臓異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：郭変形、側弯、関節拘縮 <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"/> 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 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 泌尿器：腎臓異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、関節拘縮、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科	
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"/> 泌尿器：腎臓異常／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"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科	
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"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意：悪性高熱	<input type="checkbox"/> 眼科 <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	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常／屈折検査／眼鏡矯正、斜視手術 <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、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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科	
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：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 <input type="checkbox"/> 眼鏡矯正・弱視訓練、斜視手術 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・瞼裂狭小／手術治療 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 泌尿器：腎臓異常／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"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <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/>

(3) フリーマン-シェルドン症候群 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：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 眼鏡矯正・弱視訓練、斜視手術 眼瞼下垂・瞼裂狭小／手術治療 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、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（口腔衛生指導、矯正 歯科） <input type="checkbox"/> リハビリテーション科 <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：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 眼鏡矯正、斜視手術 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正 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：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 眼鏡矯正、斜視手術 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正 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	
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：斜視、屈折異常／屈折・視力・斜視検査 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <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（口腔衛生指導、矯正 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：斜視、屈折異常／屈折・視力・斜視検査 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正 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	
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：眼科検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 腎・肺の異常 <input type="checkbox"/> 骨格：関節症、側弯、扁平足 <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"/> 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	

※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	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 奇形に関する全身評価</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：眼科的一般診察・視力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：難聴・聴力検査 (ALGO/ABR)</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳/嚥下機能・胃食道逆流</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症/心エコー・心電図</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形/腹部聴音波検査</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：白血球数、出血傾向</li> <li><input type="checkbox"/> リンパ管異常</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"/> 小児循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</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 (体重増加不良)</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎・聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳/嚥下機能・胃食道逆流</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症/心エコー・心電図</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形/腹部聴音波検査</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：白血球数、出血傾向</li> <li><input type="checkbox"/> リンパ管・筋異常</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"/> 哺乳摂食専門外来、摂食栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 小児循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達 / (必要あれば) 理学・作業療法</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎・聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳、摂食、拒食</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：頭部可動性・関節弛緩・漏斗胸/鳩胸</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> <li><input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査*</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <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・消化器専門医</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</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</li> <li><input type="checkbox"/> 発達 / (必要あれば) 理学・作業・言語療法</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食・拒食</li> <li><input type="checkbox"/> 甲状腺：機能亢進・機能低下</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症・血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：腎尿路奇形・検尿</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査*</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <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・消化器専門医</li> <li><input type="checkbox"/> 内分泌科</li> <li><input type="checkbox"/> 小児循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援 (患者会等への紹介)</li> </ul>	
18 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達 / (必要あれば) 理学・作業・言語療法</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食・拒食</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：検尿</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <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・消化器専門医</li> <li><input type="checkbox"/> 療育等への紹介</li> </ul>	
2 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達 / (必要あれば) 理学・作業・言語療法</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：摂食・拒食</li> <li><input type="checkbox"/> 甲状腺：機能低下</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症・血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：検尿</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：出血傾向</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：頭部可動性・関節弛緩・漏斗胸/鳩胸</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <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・消化器専門医</li> <li><input type="checkbox"/> 内分泌科</li> <li><input type="checkbox"/> 小児循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</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</li> <li><input type="checkbox"/> 低身長の場合は内分泌的評価</li> <li><input type="checkbox"/> 発達 / (必要あれば) 理学・作業・言語療法</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折異常</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎</li> <li><input type="checkbox"/> 甲状腺：機能亢進・機能低下</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心雑音・心筋症・血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 腎臓：検尿</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器 (男児のみ)：停留精巣・陰茎</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：寛状頭・漏斗胸/鳩胸・外反扁平足・側彎</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 内分泌科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 小児循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 幼稚園・保育園・通園施設等へ通園準備</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/>

(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：翼状頭・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/>



(5) シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群 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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：眼間開離、眼球突出／細隙灯・眼底検査 <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・視反応 <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 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、関節拘縮、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心雑音、拡張／心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭変形、頸椎不安定、側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張：神経根、骨盤痛 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視・屈折検査 <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"/> 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：斜視、屈折異常／屈折検査／眼鏡矯正、斜視手術 <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：斜視、屈折異常／視力検査、屈折検査、斜視検査／眼鏡矯正、弱視訓練、斜視手術 <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-genet/>

(5) シュプリントゥェン・ゴールドバーグ症候群 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	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 ／眼鏡矯正・弱視訓練、斜視手術</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 硬膜拡張</li> <li><input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸／睡眠検査</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯</li> <li><input type="checkbox"/> 麻酔時の注意</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科）</li> <li><input type="checkbox"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 就学相談</li> </ul>	身辺自立の達成を目指す。
7歳 ↓ 9歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 ／眼鏡矯正・弱視訓練、斜視手術</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形</li> <li><input type="checkbox"/> 麻酔時の注意</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科）</li> <li><input type="checkbox"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> </ul>	
10歳 ↓ 12歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常／屈折検査、視力検査、斜視検査 ／眼鏡矯正・弱視訓練、斜視手術</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア</li> <li><input type="checkbox"/> 麻酔時の注意</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科）</li> <li><input type="checkbox"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> </ul>	
中学生	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常／屈折・視力・斜視検査</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤</li> <li><input type="checkbox"/> 硬膜拡張</li> <li><input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸／睡眠検査</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査</li> <li><input type="checkbox"/> 脳脊髄MRI</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科）</li> <li><input type="checkbox"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> <li><input type="checkbox"/> 進路相談</li> </ul>	
高校生	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：斜視、屈折異常／屈折・視力・斜視検査</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科）</li> <li><input type="checkbox"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携</li> <li><input type="checkbox"/> 進路相談</li> </ul>	
成人	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 尿検査：</li> <li><input type="checkbox"/> 血圧</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：眼科検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤（毎年）</li> <li><input type="checkbox"/> 腎・肺の異常</li> <li><input type="checkbox"/> 骨格：関節症、側弯、扁平足</li> <li><input type="checkbox"/> 硬膜拡張</li> <li><input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸／睡眠検査</li> <li><input type="checkbox"/> 脳脊髄MRI</li> <li><input type="checkbox"/> 麻酔時の注意</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"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 泌尿器科</li> <li><input type="checkbox"/> 呼吸器科</li> <li><input type="checkbox"/> 理学療法／トレーナー</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 社会参加支援</li> <li><input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携</li> </ul>	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/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/>