

(7) ロイス・ディーツ症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

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

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

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

(7) ロイス・ディーツ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚：近視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸／睡眠検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節拘縮、胸郭変形、側弯 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の達成を目指す。
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：近視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限、降圧剤、心エコー <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 骨格：関節弛緩、胸郭変形 <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚：近視 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
中学生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 視覚：近視、網膜 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸／睡眠検査 <input type="checkbox"/> 泌尿器・生殖器：腎臓、生殖器異常／尿検査 <input type="checkbox"/> 脳脊髄MRI	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：近視、網膜 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤 <input type="checkbox"/> 骨格：胸郭、側弯、ヘルニア	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 尿検査： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 視覚：近視、網膜剥離 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合異常 <input type="checkbox"/> 心臓：弁異常、大動脈瘤／運動制限／降圧剤（毎年） <input type="checkbox"/> 腎・肺の異常 <input type="checkbox"/> 骨格：関節症、側弯、扁平足 <input type="checkbox"/> 硬膜拡張 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸／睡眠検査 <input type="checkbox"/> 脳脊髄MRI <input type="checkbox"/> 麻酔時の注意	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 呼吸器科 <input type="checkbox"/> 理学療法／トレーナー <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	女性では妊娠中に大動脈解離・子宮破裂のリスクがある。循環器科は毎年検診

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

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

(8) スティックラー症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 頭部・顔面：小顎・口蓋裂・顔面正中低形成 <input type="checkbox"/> 呼吸：気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 視覚：先天白内障、硝子体異常、網脈絡膜変性、近視（高頻度） ／細隙灯検査・眼底検査・屈折検査／白内障手術 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） <input type="checkbox"/> 骨格・関節：脊椎骨端骨異形成症・側弯・関節過伸展（高頻度） <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価： <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血液検査： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <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 	<ul style="list-style-type: none"> <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"/> 整形外科 <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	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視反応・細隙灯検査・眼底検査・屈折検査 <input type="checkbox"/> 白内障手術、網膜復位術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 骨格・関節／X-P <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復 <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"/> 整形外科 <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	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／乳児用視力検査・細隙灯検査・眼底検査・屈折検査 <input type="checkbox"/> 白内障手術、網膜復位術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 骨格・関節 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 頭部 MRI <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査* 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介） 	
12 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／乳児用視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 <input type="checkbox"/> 白内障手術、網膜復位術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 骨格・関節 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
18 か月	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科・耳鼻咽喉科・整形外科 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援 	
2 歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 <input type="checkbox"/> 強度近視・弱視・斜視に対し屈折矯正眼鏡処方 <input type="checkbox"/> 白内障手術、網膜復位術 <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"/> 口腔：口唇裂の修復 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 歯科 	
3 歳	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 視覚：白内障、網膜硝子体異常、網膜剥離、強度近視 ／視力検査・細隙灯検査・眼底検査・精密屈折検査 <input type="checkbox"/> 強度近視・弱視・斜視に対し屈折矯正眼鏡処方 <input type="checkbox"/> 白内障手術、網膜復位術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 骨格・関節 <input type="checkbox"/> 検尿：<input type="checkbox"/> 血圧： 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <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/>

(8) スティックラー症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 骨格・関節	<input type="checkbox"/> 眼科（3～6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 視覚・聴覚支援学校等（視覚・聴覚の二重障害等のため） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 骨格・関節 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格・関節	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（低身長） <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況：眼球打撲の防止（網膜剥離の誘発） <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 思春期 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚／視力・屈折・細隙灯・眼底検査／眼鏡・手術 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科（6 ヶ月毎） <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

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

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

(9) ワルデンブルグ症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴（高頻度）／聴力検査（ABR） <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔乳、嘔吐 <input type="checkbox"/> 色素異常：虹彩・眼底、前頭部頭髪、皮膚色調（高頻度） <input type="checkbox"/> 大奇形に関する全身評価：四肢 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：眼間距離、眉毛、鼻根、鼻翼、四肢 <input type="checkbox"/> 家族歴 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（体重増加不良） <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：行動、反応評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔乳、嘔吐 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔乳、嘔吐 <input type="checkbox"/> 脳 MRI <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔乳、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／（必要に応じて）補聴器 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔乳、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔乳、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	

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

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

(9) ワルデンブルグ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校等 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校等 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 平衡覚：運動発達 <input type="checkbox"/> 排泄：排便、腹部膨満、腹部症状、嘔吐 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 小児神経科 <input type="checkbox"/> 小児整形外科 <input type="checkbox"/> 聴覚支援学校等 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

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

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

(10) クリップル・トレノーネイ・ウェーバー症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障など（顔面部血管腫を伴う時） ／眼圧、細隙灯・眼底検査／緑内障手術 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍・内臓血管腫／腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 四肢：血管腫・片側肥大 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 染色体検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 小児外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介） <input type="checkbox"/> 患者会の紹介 <input type="checkbox"/> 皮膚科	新生児期早期からの超音波による腹部の精査は重要。
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 呼吸： <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障／視反応、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／緑内障手術 <input type="checkbox"/> 腹部：内臓血管腫 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<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） <input type="checkbox"/> 皮膚科	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障／視反応、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／緑内障手術 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> (必要であれば) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 必要に応じて形成外科紹介 (例：口腔外科紹介)	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障／視反応、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／緑内障手術 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 整形外科 (脚長差があれば補高) <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障／視反応、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／緑内障手術	<input type="checkbox"/> 眼科	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障／視反応、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／緑内障手術	<input type="checkbox"/> 歯科 (口腔衛生指導、矯正歯科) <input type="checkbox"/> 眼科	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常、弱視 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、弱視訓練、緑内障手術	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科	

※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/>

(10) クリッペル・トレノーネイ・ウェーバー症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常、弱視 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、弱視訓練、緑内障手術・薬物治療	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談 <input type="checkbox"/> 眼科	発達の加速が目立つ。
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、緑内障手術・薬物治療	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科	
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"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、緑内障手術・薬物治療	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 整形外科 (脚長差があれば補高) <input type="checkbox"/> 眼科	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、緑内障手術・薬物治療	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 眼科	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、緑内障手術・薬物治療	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 眼科	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、屈折異常 ／視力・屈折検査、眼圧、細隙灯・眼底検査 ／眼鏡矯正、緑内障手術・薬物治療	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携 <input type="checkbox"/> 眼科	

※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/>

(11) ゴールデンハー症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 呼吸 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査 顔面神経麻痺 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 耳介奇形・小耳症 <input type="checkbox"/> 視覚：角膜デルモイド、眼瞼欠損／細隙灯・眼底検査 <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"/> 口腔：口唇口蓋裂 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 腎臓：片腎・腎低形成／腎エコー <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"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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：視反応 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <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 <input type="checkbox"/> 視覚：角膜デルモイド、強度乱視、弱視 <input type="checkbox"/> 屈折・乳幼児用視力検査／弱視訓練 <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"/> 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 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：角膜デルモイド、強度乱視、弱視 <input type="checkbox"/> 屈折・乳幼児用視力検査／弱視訓練 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食	<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	<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 <input type="checkbox"/> 視覚：角膜デルモイド、強度乱視、弱視 <input type="checkbox"/> 屈折・乳幼児用視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 口腔：口唇裂の修復	<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 <input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 栄養士	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達 <input type="checkbox"/> 視覚：角膜デルモイド、強度乱視、弱視 <input type="checkbox"/> 屈折・視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練、表層角膜移植 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 側弯、脊椎奇形	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 栄養士 <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/>

(11) ゴールデンハー症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚：角膜デルモイド、強度乱視、弱視 ／屈折・視力検査／眼鏡矯正、弱視訓練、表層角膜移植 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 栄養士 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、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"/> 視覚：角膜デルモイド、強度乱視、弱視 ／屈折・視力検査／眼鏡矯正、表層角膜移植 <input type="checkbox"/> 学校での進捗	<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"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：強度乱視／屈折・視力検査／眼鏡矯正 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、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：発達検査 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 視覚：強度乱視／屈折・視力検査／眼鏡矯正 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <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"/> 歯科（口腔衛生指導、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	
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 <input type="checkbox"/> 視覚：強度乱視／屈折・視力検査／眼鏡矯正 <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	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚／眼科検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <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	

※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/>

(12) 色素失調症 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 脳神経：痙攣、脳梗塞 <input type="checkbox"/> 視覚：網膜血管異常、増殖性網膜症など ／眼底検査、レーザー光凝固・硝子体手術 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 皮膚：水疱・紅斑 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <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：網膜血管異常、増殖性網膜症など ／視反応、眼底検査、レーザー光凝固・硝子体手術 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <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）	定期的超音波検査の意義を説明
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：網膜血管異常、増殖性網膜症など ／眼底検査、レーザー光凝固・硝子体手術 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 皮膚：紅斑 <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <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	
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"/> 歯牙異常 <input type="checkbox"/> 毛髪異常 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 視覚：網膜血管異常、増殖性網膜症など ／眼底検査、レーザー光凝固・硝子体手術 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 <input type="checkbox"/> 毛髪異常 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 視覚：網膜血管異常、増殖性網膜症など ／眼底検査、レーザー光凝固・硝子体手術 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <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"/> 歯牙異常 <input type="checkbox"/> 毛髪異常 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 視覚：網膜血管異常、増殖性網膜症、屈折異常 ／屈折、眼底検査、レーザー光凝固・硝子体手術 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <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：網膜血管異常、増殖性網膜症、屈折異常、弱視／ 屈折・視力検査、眼底検査／レーザー光凝固・硝子体手術、眼鏡矯正、弱視治療 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 <input type="checkbox"/> 毛髪異常 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

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

(12) 色素失調症 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	<ul style="list-style-type: none"> <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：網膜血管異常、増殖性網膜症、屈折異常、弱視／屈折・視力検査、眼底検査／レーザー光凝固・硝子体手術、眼鏡矯正、弱視治療 視覚障害に対するロービジョンケア <input type="checkbox"/> 神経：痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：色素沈着、爪の異常 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学支援 	<p>身辺自立へ向けた対応</p>
7 歳 ↓ 9 歳	<ul style="list-style-type: none"> <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：屈折異常、弱視、網膜剥離／屈折・視力検査、眼底検査／眼鏡矯正 <input type="checkbox"/> 神経：痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 皮膚：色素沈着、爪の異常 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 	<p>超音波精査の終了</p>
10 歳 ↓ 12 歳	<ul style="list-style-type: none"> <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"/> 視覚：屈折異常、弱視、網膜剥離／屈折・視力検査、眼底検査／眼鏡矯正、手術、視覚障害に対するロービジョンケア <input type="checkbox"/> 神経：痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：色素沈着、爪の異常 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 就学支援 <input type="checkbox"/> 進路相談 	
中学生	<ul style="list-style-type: none"> <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"/> 視覚：屈折異常、弱視、網膜剥離／屈折・視力検査、眼底検査／眼鏡矯正、手術、視覚障害に対するロービジョンケア <input type="checkbox"/> 神経：痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：色素沈着、爪の異常 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、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 	
高校生	<ul style="list-style-type: none"> <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"/> 視覚：屈折異常、弱視、網膜剥離／屈折・視力検査、眼底検査／眼鏡矯正、手術、視覚障害に対するロービジョンケア <input type="checkbox"/> 神経：痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：色素脱失、皮膚の委縮、爪の異常 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科） <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	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折異常、弱視、網膜剥離／眼底検査／眼鏡矯正、手術、ロービジョンケア <input type="checkbox"/> 神経：痙攣／脳波 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：色素脱失、皮膚の委縮、爪の異常 <input type="checkbox"/> 歯牙異常 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境 	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科（口腔衛生指導、矯正歯科） <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 <input type="checkbox"/> 遺伝カウンセリング 	

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

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

(13) シー・エフ・シー症候群 (CFC 症候群) 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

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

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

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

(13) シー・エフ・シー症候群 (CFC 症候群)

年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立を促す。
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 咬合異常 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚：湿疹、過角化症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯、骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> てんかん／脳波検査（てんかんが見られる場合） <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

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

(14) コステロ症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 甲状腺機能 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 (ソーシャルワーカー等の紹介)	羊水過多など出生前からの医療管理 不整脈管理・治療は重要
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 血糖値 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿：VMA <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 (保健師訪問)	定期的超音波検査の意義を説明
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 検尿：VMA <input type="checkbox"/> (必要に応じて) 遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 視覚／斜視・眼振 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 家族支援	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 成長ホルモン <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

※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/>

(14) コステロ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学支援	身辺自立へ向けた対応
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	超音波精査の終了
10 歳 ↓ 12 歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 就学支援 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 皮膚（湿疹、過角化症、乳頭腫） <input type="checkbox"/> 骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 皮膚科（必要に応じて） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

※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/>

(15) 鎖骨・頭蓋異形成症 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 頭部エコー・CT <input type="checkbox"/> 呼吸器：胸郭低形成による呼吸障害の有無 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容 <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 小児呼吸器科 <input type="checkbox"/> 家族支援 (ソーシャルワーカー等の紹介)	
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 (体重増加不良) <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価、 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 (保健師訪問)	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／(必要に応じて)補聴器 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> (必要に応じて)遺伝学的検査*	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援 (患者会等への紹介)	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査／(必要に応じて)補聴器 <input type="checkbox"/> 脳神経／脳神経検査：頭蓋骨欠損の評価 <input type="checkbox"/> 関節：鎖骨欠損による肩関節過剰可動性 <input type="checkbox"/> 形成外科：頭蓋形成・ヘルメット作成 <input type="checkbox"/> 歯科：生歯障害の有無 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能	<input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 歯科：生歯障害の有無	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 形成外科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 歯科	
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 歯科：生歯障害の有無 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> 側弯：	<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 家族支援	

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

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

(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/>

(16) 基底細胞母斑症候群 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"/> 中枢神経：頭蓋内病変／頭部 MRI、 <input type="checkbox"/> 視覚：コロボーマ、白内障、皮様嚢腫など／細隙灯・眼底検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 皮膚： <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ <input type="checkbox"/> 染色体異常の除外	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科（心臓線維腫） <input type="checkbox"/> 生活指導（紫外線、放射線を出来るだけ避ける） <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：視反応 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受け入れ	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	定期的超音波検査の意義を説明
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 皮膚： <input type="checkbox"/> （必要に応じて）遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 小児循環器科 <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 視覚：細隙灯・眼底・屈折検査 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 生活指導 <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"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 視覚：細隙灯・眼底・屈折検査 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 生活指導 <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"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 視覚：視力障害 <input type="checkbox"/> 頭部：細隙灯・眼底・屈折検査 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 生活指導 <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：視力・屈折検査 <input type="checkbox"/> 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 脳神経 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

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

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

(16) 基底細胞母斑症候群 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・屈折検査 <input type="checkbox"/> 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学支援	身辺自立へ向けた 対応
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚：視力・屈折検査 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 脳神経外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	超音波精査の終了
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 視覚：視力・屈折検査 <input type="checkbox"/> 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 顎嚢胞 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：基底細胞癌	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 口腔外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 脳神経外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 就学支援 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 視覚：視力・屈折検査 <input type="checkbox"/> 頭部：髄膜細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 顎嚢胞 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：基底細胞癌	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 口腔外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 脳神経外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学での状況 <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"/> 視覚：視力・屈折検査 <input type="checkbox"/> 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：基底細胞癌	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 口腔外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 脳神経外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 生活指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 視覚：眼科検査 <input type="checkbox"/> 頭部：髄芽細胞腫／頭部 MRI <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 皮膚：基底細胞癌 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 皮膚科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 口腔外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 脳神経外科（必要があれば） <input type="checkbox"/> 生活指導 <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 <input type="checkbox"/> 遺伝カウンセリング	

※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/>