

(27) モワット・ウィルソン症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

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

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

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

(27) モワット・ウィルソン症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査・歩容の評価 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査・屈折異常 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 神経：脳波、てんかん <input type="checkbox"/> 骨格／側弯、関節の評価 <input type="checkbox"/> 腎泌尿器：エコー、検尿／水腎症、腎奇形、膀胱尿管逆流	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 療育（理学運動療法、作業療法） <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：発達検査・知能検査・歩容の評価 <input type="checkbox"/> 骨格／側弯、関節の評価 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 神経：脳波、てんかん <input type="checkbox"/> 歯：咬合、歯列不正	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生、矯正歯科） <input type="checkbox"/> 療育（理学運動療法、作業療法） <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・歩容、ADL の評価 <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"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 骨格／側弯、関節の評価	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
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"/> 骨格／側弯、関節の評価 <input type="checkbox"/> 外性器 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴の評価 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
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"/> 骨格／側弯、関節の評価 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 成人福祉制度の案内	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査（数年毎） <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査（数年毎） <input type="checkbox"/> 骨格／側弯、関節の評価 <input type="checkbox"/> 皮膚／皮膚のケア <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科（歯科衛生） <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/>

(28) アペール症候群（尖頭合指症） 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	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li>□ 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve）</li> <li>□ 口蓋裂・高口蓋</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う</li> <li>□ 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> <li>□ 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 口腔外科</li> <li>□ 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>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li>□ 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 場合により気管切開</li> <li>□ 口蓋裂・高口蓋</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う</li> <li>□ 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> <li>□ 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ 口腔外科</li> <li>□ 家族支援（保健師訪問）</li> </ul>	
6か月	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li>□ 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 場合により気管切開</li> <li>□ 口蓋裂・高口蓋</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う</li> <li>□ 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う</li> <li>□ 発達遅滞あればリハビリを検討する</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ 口腔外科</li> <li>□ リハビリ科等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
12か月	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li>□ 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 場合により気管切開</li> <li>□ 口蓋裂・高口蓋</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う</li> <li>□ 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う</li> <li>□ 発達遅滞あればリハビリを検討する</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ 口腔外科</li> <li>□ リハビリ科等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
18か月	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li>□ 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） 場合により気管切開</li> <li>□ 口蓋裂・高口蓋</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ 口腔外科 歯科</li> <li>□ リハビリ科等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	

	<input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う <input type="checkbox"/> 発達遅滞あればリハビリを検討する <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） <input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある <input type="checkbox"/> 整形外科：合指趾症、関節変形 <input type="checkbox"/> 眼科：眼球突出、眼位など <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） <input type="checkbox"/> 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） <input type="checkbox"/> 口蓋裂・高口蓋 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー・心電図 10%で先天性心疾患を伴う <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形／腎エコー 10%で泌尿生殖器系奇形を伴う <input type="checkbox"/> 発達遅滞あればリハビリを検討する <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <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"/> 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）
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意） <input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある <input type="checkbox"/> 整形外科：合指趾症、関節変形 <input type="checkbox"/> 眼科：眼球突出、眼位、視力など <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査（ABR） <input type="checkbox"/> 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 気管軟骨形成不全（Cartilage sleeve） <input type="checkbox"/> 口蓋裂・高口蓋 <input type="checkbox"/> 適宜発達評価を行い、発達遅滞あればリハビリを検討する <input type="checkbox"/> 両親の疾患の受容	<input type="checkbox"/> 脳神経外科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 形成外科 <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"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> リハビリ科（PT OT ST）等 <input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介） <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備 <input type="checkbox"/> 身体障害者手帳、療育手帳などの福祉制度の利用

※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。  
※関連診療科、各種専門職の垣根を越えたチーム医療が重要である。チームで円滑な連携を行うように配慮する。  
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/>

(28) アペール症候群（尖頭合指症） 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"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科：眼球突出、眼位、視力など</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力評価</li> <li><input type="checkbox"/> 上気道狭窄 後鼻孔狭窄</li> <li><input type="checkbox"/> 発達心理評価 発達指数</li> <li><input type="checkbox"/> 発音について評価</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</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</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科、口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> <li><input type="checkbox"/> 就学相談</li> </ul>	
7歳 ↓ 9歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 脳梁欠損や脳室拡大の例もある</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面骨の形成</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科：視力など眼科的評価</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力評価</li> <li><input type="checkbox"/> 発音の評価</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> <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"/> 精神発達の評価</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合、術後経過</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面形成</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科：合指趾症、関節変形</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科：視力など眼科的評価</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力評価</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科、口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携 進路相談</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"/> 脳神経外科：術後経過観察</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面形成手術</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査</li> <li><input type="checkbox"/> 思春期</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科、口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携 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"/> 脳神経外科：術後経過観察</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面形成手術</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科、口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> <li><input type="checkbox"/> 学校との連携、職業訓練等</li> </ul>	
成人	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：術後経過観察</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面形成手術</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査</li> <li><input type="checkbox"/> 就労</li> <li><input type="checkbox"/> 居住環境</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科、口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</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。  
 ※関連診療科、各種専門職の垣根を越えたチーム医療が重要である。チームで円滑な連携を行うように配慮する。  
 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/>

(29) クルーズン症候群 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>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図</li> <li>□ 腎臓：尿路奇形／腎エコー検査</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> <li>□ 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 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>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について頭部画像検査実施</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄</li> <li>□ 心臓：心エコー・心電図</li> <li>□ 腎臓：尿路奇形／腎エコー</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> <li>□ 頭蓋縫合早期癒合症を呈する症候群の鑑別、遺伝子診断</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ 家族支援（保健師訪問）</li> </ul>	
6か月	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について術後であれば術後経過観察</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
12か月	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について術後であれば術後経過観察 水頭症に注意する</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄</li> <li>□ 発達遅滞あればリハビリを検討する</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ 摂食・栄養指導</li> <li>□ リハビリ科等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
18か月	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について術後であれば術後経過観察 水頭症に注意する</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄</li> <li>□ 発達遅滞あればリハビリを検討する</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ リハビリ科等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
2歳	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、水頭症に注意する</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸</li> <li>□ 発達遅滞あればリハビリを検討する</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ リハビリ科等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> </ul>	
3歳	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li>□ 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、水頭症、環軸椎亜脱臼に注意</li> <li>□ 眼科：眼球突出</li> <li>□ 聴覚：難聴／聴力検査（ABR）</li> <li>□ 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸</li> <li>□ 適宜発達評価を行い、発達遅滞あればリハビリを検討する</li> <li>□ 両親の疾患の受容</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>□ 脳神経外科</li> <li>□ 整形外科</li> <li>□ 形成外科</li> <li>□ 眼科</li> <li>□ 耳鼻咽喉科</li> <li>□ リハビリ科（PT OT ST）等</li> <li>□ 家族支援（患者会等への紹介）</li> <li>□ 状況により、幼稚園・保育園への通園準備</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。  
 ※関連診療科、各種専門職の垣根を越えたチーム医療が重要である。チームで円滑な連携を行うように配慮する。  
 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/>

(29) クルーゾン症候群 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	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について 術後であれば術後経過観察 キアリ奇形、環軸椎亜脱臼に注意する</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科：眼球突出、眼位、視力など評価</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力評価</li> <li><input type="checkbox"/> 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸</li> <li><input type="checkbox"/> 発達心理評価 発達指数</li> <li><input type="checkbox"/> 発音について評価</li> <li><input type="checkbox"/> 発達遅滞あればリハビリを検討する</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"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</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</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（患者会等への紹介）</li> <li><input type="checkbox"/> 就学相談</li> </ul>	
7歳 ↓ 9歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（頭蓋形態に注意）</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合について キアリ奇形 環軸椎亜脱臼に注意する 術後であれば術後経過観察</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面骨形成</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科：視力など眼科的評価</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力評価</li> <li><input type="checkbox"/> 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</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> <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 精神発達の評価</li> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲</li> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科：頭蓋縫合早期癒合、術後経過</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面骨形成</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科：視力など眼科的評価</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴力評価</li> <li><input type="checkbox"/> 上気道狭窄 後鼻孔狭窄 睡眠時無呼吸</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</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> <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"/> 形成外科：顔面骨形成</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</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>	
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"/> 形成外科：顔面骨形成</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：視力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：聴覚検査</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</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>	
成人	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 形成外科：顔面骨形成</li> <li><input type="checkbox"/> 就労</li> <li><input type="checkbox"/> 居住環境</li> <li><input type="checkbox"/> 次世代への遺伝に関して遺伝カウンセリング（必要に応じて）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 脳神経外科</li> <li><input type="checkbox"/> 整形外科</li> <li><input type="checkbox"/> 形成外科</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（患者会等への紹介）</li> <li><input type="checkbox"/> 社会参加支援</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。  
 ※関連診療科、各種専門職の垣根を越えたチーム医療が重要である。チームで円滑な連携を行うように配慮する。  
 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/>

(30) コフィンローリー症候群 年齢別 診療の手引き (0-3歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 新生児期の本症候群の診断は困難であるが、「何となく気になる新生児」としてフォローになる可能性がある。 <input type="checkbox"/> 母親が保因者の場合、軽度知的障害のために、理解力の乏しさ、育児の困難性を指摘される可能性がある。	<input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介、保健師訪問）	
3か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 体重増加不良に注意 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞 <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"/> 家庭での育児の状況	<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 発育の遅れ <input type="checkbox"/> 発達：運動発達、神経学的評価 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 眼底検査など <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"/> (初診時) 遺伝学的検査 <input type="checkbox"/> 発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 家族支援	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 発育の遅れ <input type="checkbox"/> 発達：運動発達、神経学的評価 <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"/> 歯科：歯牙萌出遅延 <input type="checkbox"/> (初診時) 遺伝学的検査 <input type="checkbox"/> 発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 家族支援	
18か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 低身長 <input type="checkbox"/> 発達：療育 神経学的評価 <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"/> 歯科：歯牙萌出遅延など歯科異常 <input type="checkbox"/> (初診時) 遺伝学的検査 <input type="checkbox"/> 発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> 家族支援	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 低身長、小頭症 <input type="checkbox"/> 発達：神経学的評価 発達心理検査 <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"/> 歯科：歯牙萌出遅延など歯科異常 <input type="checkbox"/> (初診時) 遺伝学的検査 <input type="checkbox"/> 発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する例がある <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 理学療法 <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：神経学的評価 発達心理検査、行動異常評価 <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"/> 歯科：歯列不正など歯科異常 <input type="checkbox"/> (初診時) 遺伝学的検査 <input type="checkbox"/> 発達遅滞の精査などで、診断に至る可能性がある <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する例がある (Stimulus induced drop attacks: SIDA <sub>s</sub> ) <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 理学療法、作業療法、言語訓練 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 専門的な療育機関への通園を考慮 <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。

※母親が保因者の場合、軽度の知的障害を持つ場合があり、家族支援体制が重要である。

※診断がついた段階で、頭部 MRI、脳波、視聴覚、循環器系など全身の精査を行う。

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/>

(30) コフィンローリー症候群 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：神経学的評価 発達心理検査、行動異常評価 <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs) てんかん合併例ある <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査 <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"/> 側彎・後彎・扁平足 <input type="checkbox"/> 鳩胸、漏斗胸	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 (歯科衛生、矯正歯科) <input type="checkbox"/> 側彎あれば整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育機関、就学支援	
7 歳 ↓ 9 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：神経学的評価 (運動機能退行に注意) 行動異常評価 <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs) てんかん合併例ある <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査 <input type="checkbox"/> 側彎・後彎・扁平足 <input type="checkbox"/> 鳩胸、漏斗胸	<input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科 (歯科衛生、矯正歯科) <input type="checkbox"/> 側彎あれば整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 (特別支援教育)	
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：神経学的評価 (運動機能退行に注意) 行動異常評価 <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs) <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：肥満に注意 <input type="checkbox"/> 側彎・後彎	<input type="checkbox"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 歯科 (歯科衛生、矯正歯科) <input type="checkbox"/> 側彎あれば整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 中学校進路相談	
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：神経学的評価 (運動機能退行に注意) 行動異常評価 <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs) <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：肥満に注意 <input type="checkbox"/> 側彎・後彎	<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：神経学的評価 (運動機能退行に注意) 行動異常評価 <input type="checkbox"/> 急な音や接触刺激で脱力発作を呈する (SIDAs) <input type="checkbox"/> 頭部 MRI や脳波検査 <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"/> 側彎・後彎	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等 <input type="checkbox"/> 精神科紹介	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 内科診察 必要に応じて血液検査実施 <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"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 精神科紹介 <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。  
 ※母親が保因者の場合、軽度の知的障害を持つ場合があり、家族支援体制が重要である。  
 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/>

(31) ルビンシュタイン-テイビ症候群 年齢別 診療の手引き (0-3歳)

年齢	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：白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 小奇形に関する全身評価：表情筋、気道、外陰部 <input type="checkbox"/> 心臓／心エコー・心電図 <input type="checkbox"/> 頭部 CT <input type="checkbox"/> 腹部エコー（腎エコー、場合により造影検査） <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 胸腺、白血球数 <input type="checkbox"/> 胸部 X 線 <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"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカー等の紹介）	
3か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 視覚：斜視、白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 血液： <input type="checkbox"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 鼻涙管閉鎖・狭窄 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	繰り返す気道感染入院に注意する。
6か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞／療育 <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 （繰り返す呼吸器異常症） <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 頭部 MRI <input type="checkbox"/> 免疫能 <input type="checkbox"/> 生歯状態確認 <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"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> リハビリ科等	
12か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：運動発達遅滞／療育 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 視覚：緑内障、白内障 <input type="checkbox"/> 聴覚：難聴／聴力検査 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 免疫能	<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"/> 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"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食	<input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介	
2歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：2～4歳で歩行開始 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 （免疫能）	<input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科	
3歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：2～4歳で歩行開始 <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"/> 検尿： <input type="checkbox"/> 血圧： <input type="checkbox"/> ホルモン検査 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯予防・咬合の状態 <input type="checkbox"/> 環軸椎不安定性の評価	<input type="checkbox"/> 歯科・口腔外科 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 消化器内科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 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"/> 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/>

(31) ルビシユタインーティビ症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：滲出性中耳炎、扁桃肥大 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <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"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立の確立を目指す。
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"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折異常 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 心臓：心疾患（既往者）、感染性心内膜炎予防 <input type="checkbox"/> 関節：母指変形による機能障害 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯予防・咬合の状態 <input type="checkbox"/> 行動面：行動面の問題に対する薬物療法の検討	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <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	
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"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 肥満： <input type="checkbox"/> 心臓：心疾患（既往者）、感染性心内膜炎予防 <input type="checkbox"/> 歯：齲歯予防・咬合の状態 <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 行動面：行動面の問題に対する薬物療法の検討	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚訓練 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚／視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚／聴覚検査 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <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"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚／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"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 肥満： <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"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <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"/> 精神・神経疾患 <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"/> 年1回の内科的診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 血液検査／血糖・脂質代謝検査 <input type="checkbox"/> 生活習慣病：肥満、睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 心臓：心電図、エコー <input type="checkbox"/> レントゲン <input type="checkbox"/> 腫瘍：消化器系がん、女性では子宮がん、乳がん <input type="checkbox"/> 膝蓋骨、膝・足関節	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 歯科検診 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 精神科 <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/>

(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) 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"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障、小眼球</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：難聴</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳</li> <li><input type="checkbox"/> けいれん</li> <li><input type="checkbox"/> 口唇裂・口蓋裂</li> <li><input type="checkbox"/> 気道：無呼吸</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍（ウィルムス腫瘍）、多発性腎嚢胞</li> <li><input type="checkbox"/> 外性器：男児外性器異常</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、Ca、CBC</li> <li><input type="checkbox"/> 染色体早期解離・多彩異数性モザイク：高発がん性（ウィルムス腫瘍、横紋筋肉腫、急性白血病）／（特殊な処置が必要）</li> <li><input type="checkbox"/> 染色体検査：染色体早期解離</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"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 循環器科</li> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）</li> </ul>	<p>※2歳までのがんの発症が多い。 Vincristine, vinblastine, paclitaxel などの紡錘体重合に作用する物質はなるべく避ける。</p>
3 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚：</li> <li><input type="checkbox"/> 難治性けいれん／頭部 MRI</li> <li><input type="checkbox"/> 脳奇形／小脳虫部低形成</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T<sub>4</sub></li> <li><input type="checkbox"/> 気道</li> <li><input type="checkbox"/> 無呼吸</li> <li><input type="checkbox"/> 心臓：心エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</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（小頭症）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達／療育</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 難治性けいれん</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食／嚥下機能</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T<sub>4</sub></li> <li><input type="checkbox"/> 気道</li> <li><input type="checkbox"/> 無呼吸</li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー</li> <li><input type="checkbox"/>（必要に応じて）遺伝学的検査*（BUB1B, CEP57 遺伝子）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> リハビリ科等</li> </ul>	
12 か月	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T<sub>4</sub></li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 無呼吸</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"/> 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（小頭症）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：CBC, AFP, T<sub>4</sub></li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 療育等への紹介</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> </ul>	
2 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：白内障</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食</li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T<sub>4</sub>・CBC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 眼科</li> <li><input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科</li> <li><input type="checkbox"/> 口腔外科</li> <li><input type="checkbox"/> 歯科</li> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> </ul>	
3 歳	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲（小頭症）</li> <li><input type="checkbox"/> 発達：</li> <li><input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価</li> <li><input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査</li> <li><input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食</li> <li><input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー</li> <li><input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T<sub>4</sub>・CBC</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導</li> <li><input type="checkbox"/> 家族支援</li> <li><input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備</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/>

(32) PGS/MVA 症候群 (染色分体早期解離 / 多彩異数性モザイク症候群) 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚／聴力検査 <input type="checkbox"/> 栄養：摂食 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T <sub>4</sub> ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 側弯	<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"/> 歯科・口腔外科 <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"/> 血液検査：AFP・T <sub>4</sub> ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<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"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T <sub>4</sub> ・CBC <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <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： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T <sub>4</sub> ・CBC <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"/> 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： <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T <sub>4</sub> ・CBC <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"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP・T <sub>4</sub> ・CBC <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"/> 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	成人に達した患者も報告されている。

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

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

## (33) ウィーバー症候群 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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳（哺乳不良、低血糖） <input type="checkbox"/> 股関節脱臼 <input type="checkbox"/> 心臓： <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路奇形／腎エコー <input type="checkbox"/> 染色体検査（FISH 法）	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（ソーシャルワーカーの紹介）	新生児期の特徴は、乳児期と大きく異なることがある。疑い例では繰り返し評価は必要。
3 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援（保健師訪問）	頭囲計測による評価は重要。
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 腎臓：尿路異常症（尿路奇形）／腎エコー・検尿 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査 <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> （必要であれば）遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 泌尿器科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> リハビリ科等 <input type="checkbox"/> 家族支援	
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： <input type="checkbox"/> 聴覚：中耳炎 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査 <input type="checkbox"/> 腎臓：（尿路奇形があれば）検尿 <input type="checkbox"/> 骨年齢	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 泌尿器科	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 腹部腫瘍／エコー検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育等への紹介 <input type="checkbox"/> 摂食指導	
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育	過成長に対する評価。
3 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達／療育 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折検査、視反応・視力の評価 <input type="checkbox"/> 聴覚：	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

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

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

## (33) ウィーバー症候群 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"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 肥満	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	身辺自立を促す。
7歳 ↓ 9歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚：聴力 <input type="checkbox"/> 思春期早発 <input type="checkbox"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 扁平足 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 歯科：咬合	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携	
10歳 ↓ 12歳	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達：発達検査・知能検査等 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 性成熟：二次性徴、月経の発来 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 行動	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
中学生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 側弯	<input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 内分泌科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 整形外科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 進路相談	
高校生	<input type="checkbox"/> 学校での状況 <input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 性成熟 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 検尿	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 学校との連携 <input type="checkbox"/> 職業訓練等	
成人	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯・扁平足 <input type="checkbox"/> 行動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 精神科 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 社会参加支援 <input type="checkbox"/> 成人医療機関との連携	

※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/>

(34) シンプソン・ゴラビ・ペーメル症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：細隙灯・眼底検査 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 臍帯ヘルニア <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘤・消化管奇形・横隔膜ヘルニア／腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 腎臓：腎嚢胞、腎尿路奇形／腎エコー <input type="checkbox"/> 口腔：巨舌、口唇口蓋裂 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 呼吸：巨舌による上気道閉塞、無呼吸 <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値 <input type="checkbox"/> 染色体検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <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	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：視反応 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腎臓：腎エコー、検尿 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血圧 <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）	
6 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚：斜視 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 鼠径ヘルニア <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> ウィルムス腫瘍、肝芽腫、神経芽細胞腫 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> (必要であれば) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <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：細隙灯・眼底・屈折検査 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 鼠径ヘルニア： <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"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科（脚長差があれば補高）	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <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		
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚： <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"/> 歯科	
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・視力検査 <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 無呼吸	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士による摂食指導 <input type="checkbox"/> 形成外科（巨舌があれば） <input type="checkbox"/> 言語聴覚士（舌部分切除適応判断のため） <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

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

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

(34) シンプソン・ゴラビ・ベームル症候群 年齢別 診療の手引き (4-18歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4歳 ↓ 6歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <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"/> 側弯 <input type="checkbox"/> 視覚：屈折・視力検査	<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"/> 言語聴覚士 <input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	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"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧	<input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士	
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"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <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"/> 整形外科 (脚長差があれば補高) <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 口腔外科	
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"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯		
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"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 歯科	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境		

※どの年齢においても診療の際に遺伝に関する両親からの相談を受け、必要に応じて遺伝カウンセリングを行う。  
 本手引きは、疾患における全ての合併症を網羅しているわけではないため、必要に応じて他の評価や検査を加える。  
 一方で、各年齢において、チェックリストの全ての合併症が出現するものではない。  
 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/>

(35) ベックウィズ-ヴィーデマン症候群 年齢別 診療の手引き (0-3 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
新生児期	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 臍帯ヘルニア <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部腫瘍／腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：低血糖／血糖値、Ca <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 呼吸：巨舌による上気道閉塞、無呼吸 <input type="checkbox"/> 染色体検査	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 循環器科 <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	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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳 <input type="checkbox"/> 心臓：心エコー <input type="checkbox"/> 腎臓：腎エコー <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 血液検査：血糖値、AFP <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)	
6 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"/> 鼠径ヘルニア <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 尿検査：VMA・HVA <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 神経芽細胞腫 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> (必要であれば) 遺伝学的検査※	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 口腔外科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 家族支援 <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： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 鼠径ヘルニア： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 尿検査：VMA・HVA <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"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 整形外科 (脚長差があれば補高)	
18 か月	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP <input type="checkbox"/> 尿検査：VMA・HVA <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"/> 脚長差／脚長計測		
2 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 発達： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP、T <sub>4</sub> <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"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 歯科	
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： <input type="checkbox"/> 血液検査：AFP、T <sub>4</sub> <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察・腹部エコー <input type="checkbox"/> 栄養：哺乳・摂食 <input type="checkbox"/> 気道 <input type="checkbox"/> 巨舌 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 摂食・栄養指導 <input type="checkbox"/> 言語聴覚士による摂食指導 <input type="checkbox"/> 形成外科 (巨舌があれば) <input type="checkbox"/> 言語聴覚士 (舌部分切除適応判断のため) <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 療育 <input type="checkbox"/> 状況により、幼稚園・保育園等への通園準備	

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

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

(35) ベックウィズ-ヴィーデマン症候群 年齢別 診療の手引き (4-18 歳)

年齢	評価	必要により連携	注記
4 歳 ↓ 6 歳	<input type="checkbox"/> 成長：身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 視覚： <input type="checkbox"/> 聴覚： <input type="checkbox"/> 血液検査：T <sub>4</sub> <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"/> 眼科 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 矯正歯科 <input type="checkbox"/> 栄養・摂食の専門家 <input type="checkbox"/> 家族支援 <input type="checkbox"/> 就学相談	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"/> 血液検査：AFP, T <sub>4</sub> <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測	<input type="checkbox"/> 矯正歯科	
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"/> 血液検査：AFP, T <sub>4</sub> <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <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"/> 整形外科 (脚長差があれば補高) <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科 <input type="checkbox"/> 歯科 <input type="checkbox"/> 口腔外科	
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"/> 腹部：腹部診察 <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 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯		
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"/> 腹部：腹部診察 <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 <input type="checkbox"/> 骨格：側弯	<input type="checkbox"/> 歯科	
成人	<input type="checkbox"/> 身長・体重・頭囲 <input type="checkbox"/> 腹部：腹部診察 <input type="checkbox"/> 検尿 <input type="checkbox"/> 血圧 <input type="checkbox"/> 脚長差／脚長計測 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 居住環境	<input type="checkbox"/> 家族支援 <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/>