脳クレアチン欠乏症診断の手引き

				新生時期	3ヵ月	6ヵ月	9ヵ月	12ヵ月	15ヵ月	18ヵ月	2歳	2才6ヵ月	3才		6才～		12才～		15才～		18才～		
				（初診時）											就学								
															小学校		中学校		高等部				
				症状によるが、～3ヵ月毎の評価が望ましい。						症状によるが、3～6ヵ月毎の評価が望ましい。					症状によるが、6～12ヵ月毎の評価が望ましい						症状によるが、～12ヵ月毎の方が望ましい		
															学校での状況を確認		学校での状況を確認		学校での状況を確認		作業所などでの状況を確認		
																					成人医療機関との連携		
		検査項目など	備考																		小児期以来検査が行われていない場合、成人期に全身的な評価が必要。		
発育	身長			◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	体重			◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	頭囲			◎	◎	◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
発達	運動			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	精神			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	言語			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
検査	脳CT・MRI	構造異常の有無、髄鞘化の評価	検査の必要性と鎮静の危険性を考慮（初診時以外は、治療効果の確認のためなど）	◎						△					△		△				△		
			GAMT:MRI年1回																				
	脳MRS		確定診断（初診時以外は、治療効果の確認のためなど）	◎						△					△		△				△		
			GAMT:最初の1年は6か月毎、以降は年1回（髄液検査の入院の際）																				
	脳波		特にけいれんなどの症状がなければ必須ではない。	○						△					△		△				△		
	ABR		言語発達遅滞があるため、ABRが正常であることは確認しておくことが必要。	○																			
	一般血液検査		必要に応じて、適時行う	◎																			
	生化学検査	血液	クレアチン、クレアチニン、（グアニジノ酢酸）	◎						○			○		○		○		○		○		
			血液ガス、アミノ酸分析																				
		尿	クレアチン、クレアチニン、（グアニジノ酢酸）	◎						○			○		○		○		○		○		
		髄液	クレアチン、クレアチニン、（グアニジノ酢酸）	△																			
			GAMT:最初の1年は6か月毎、以降は年1回																				
	遺伝子検査			◎																			
	染色体検査	Gバンド分染法	必須ではない	△																			
訓練	PT		運動機能に応じて指導	○	～								○	～	○	～							
	ST		言語発達に応じて	◎	～								◎	～	◎	～	○	～	○	～	○	～	
	OT		四肢の機能に応じて指導	○	～										◎	～	○	～	○	～	○	～	
地域連携室			必要に応じて対応		早期からの、継続的な支援が必要																		
保健師			必要に応じて対応		早期からの、継続的な支援が必要																		

ATR-X症候群診療の手引き

				新生時期	3ヵ月	6ヵ月	9ヵ月	12ヵ月	15ヵ月	18ヵ月	2歳	2才6ヵ月	3才		6才～		12才～		15才～		18才～		
				（初診時）											就学								
															小学校		中学校		高等部				
				症状によるが、～3ヵ月毎の評価が望ましい。						症状によるが、3～6ヵ月毎の評価が望ましい。					症状によるが、～6ヵ月毎の評価が望ましい						症状によるが、～12ヵ月毎の方が望ましい		
															学校での状況を確認		学校での状況を確認		学校での状況を確認		作業所などでの状況を確認		
																					成人医療期間との連携		
		検査項目など	備考																		小児期以来検査が行われていない場合、成人期に全身的な評価が必要。		
発育	身長			◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	体重			◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	頭囲			◎	◎	◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
発達	運動			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	精神			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	言語			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
評価	嚥下機能		必要に応じて評価する	◎	生涯にわたり、嚥下機能、消化管機能、栄養状態を評価し、適切な時期に経管栄養、胃瘻、胃食道逆流に対する手術などを検討する。																			
	消化器機能		健康管理で最も重要となる	◎																			
	栄養状態		体重、血液検査などで評価。適切な栄養指導を検討	◎																			
検査	脳CT・MRI	構造異常の有無、髄鞘化の評価	検査の必要性と鎮静の危険性を考慮	◎						○													
	脳波		特にけいれんなどの症状がなければ必須ではない。	△																			
	心機能	心電図、心エコー	見逃されていた心奇形(ASDなど）が成人期に顕在化することに注意	◎											○		○		○		◎		
	腹部	腹部エコー	腎臓の評価（腎低形成に注意）	◎													◎				○		
	ABR			◎				◎					○	～	○	～	○	～		～		～	
	一般血液検査			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	生化学検査			◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	ホルモン		甲状腺機能低下症、思春期早発症に留意。	◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	
	血液ガス		症状に応じて評価	◎																			
	経皮ガスモニター		必要時	△																			
	遺伝子検査			◎																			
	染色体検査		Gバンド分染法	◎																			
	BCB染色		定期的な検査は不要	◎						△			△		△		△				△		
眼科	視覚、斜視、白内障		症状に応じて3～6ヵ月毎にフォロー	◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎		
耳鼻咽喉科	難聴、中耳炎		症状に応じて3～6ヵ月毎にフォロー	◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎		
整形外科	側湾症、関節の変形		症状に応じて6～12ヵ月毎にフォロー	◎				◎		◎	◎		◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎		
歯科	歯列不整、う歯、		症状に応じて3～6ヵ月毎にフォロー	◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎		
訓練	PT		運動機能に応じて指導	◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	◎	～	◎	～	◎		
	ST		摂食指導なども含む	◎		◎		◎		◎	◎	◎	◎	～	◎	～	○	～	○	～	○		
	OT		四肢の機能に応じて指導												◎	～	◎	～	◎	～	◎		
地域連携室			早期より、適宜ご家族と連携を取る		早期からの、継続的な支援が必要																		
保健師			早期より、適宜ご家族と連携を取る		早期からの、継続的な支援が必要																		