フェラン-マクダーミド症候群における 医学的査定とモニタリングのための 臨床診療実践パラメータ

患者と医者は何を話し合うべきか

この図は、フェラン-マクダーミド症候群 (PMS) と診断された人の評価に役立つ可能性がある医療分野、存在する可能性のある症状、および診断に役立つ可能性がある検査を示しています。

精神医学と心理学



- ●自閉症スペクトラム障がい
- ●不適応行動
- ●知的障がい
- ●無発語または発語遅滞
- ゴールドスタンダード診断評価
- 精神医学的評価
- 認知行動適応テスト

内分泌学



- 低身長/長身
- 甲状腺機能低下症
- 体温調節
- 身長、体重、および体格指数(BMI)を 監視する
- 甲状腺機能を含む代謝検査
- 栄養評価

3

循環器

- 先天性心不全
- 心電図
- 心エコー検査

プライマリーケア



- 上気道感染症
- 定期的な耳の感染症
- 聴覚と視覚の問題
- リンパ浮腫
- 発汗/熱不耐性の減少
- 歯科衛生
- 慎重かつ一貫した監視と管理
- 耳鼻咽喉科、眼科学、医学、歯科および整形外科への紹介

神経学

- 発作
- 構造的な脳の異常
- 摂食困難
- 筋肉低緊張症
- 運動能力の不足
- 痛覚鈍麻
- 一晩のビデオ脳波記録 (EEG)
- ■脳イメージング(MRI)と頭囲モニタリング
- 摂食療法の評価
- ●作業療法(OT)および理学療法(PT)評価

腎臓学





- 水腎症
- 腎嚢胞、形成不全、または無形成



- 排尿膀胱尿道造影
- 血圧モニタリング

消化器科

- 胃食道逆流
- 便秘/下痢
- ピカ (摂食障がい)
- 食事の変更や薬の紹介
- 腸レジメン
- 行動療法への紹介

この文書はガイドです。

全ての患者がこれら全ての症状があてはまるわけでも、全ての専門家または全ての検査が必要なわけでもありません。







フェラン-マクダーミド症候群ファンデーション -200 Capri Isles Blvd, Suite 7F Venice, FL 34292 941-485-8000, pmsf.org

出典:

Kolevzon et al. (2014), Journal of Neurodevelopmental Disorders (www.jneurodevdisorders.com/content/6/1/39)
Phelan, et al. 2018. GeneReviews® Phelan-McDermid Syndrome 06/07/18 (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1198/)