

黒澤健司
小崎健次郎

神奈川県立こども医療センター遺伝科
慶應義塾大学医学部 小児科

【調査票】

貴院において、2006年（平成18年）以降に、ルビンタイン-テエイビ症候群（Rubinstein-Taybi 症候群）の症例はございますか？ 5年間くらいに設定？
（いずれかに○）

ある ・ ない

「ある」の場合、下記にご記入下さい。

1. 症例数をお教え下さい。（いずれかに○）

1例、2例、3例、4例、5例

6例、7例、8例、9例、10例

それ以上（ 例）

2. 2次調査にご協力いただけますか？（いずれかに○）

可 ・ 不可

ご協力賜り、有り難うございました。

2009年8月31日までにご投函いただきますようお願い申し上げます。

記載者名：

ご芳名

ご所属

ご連絡先

住所 〒

電話番号

F A X

※ ご回答いただいた内容は病院名が特定される形で公表されることはございません。

<二次調査>

Rubinstein-Taybi (ルビンスタイン・タイビィ) 症候群に関する調査のご依頼
診療科責任者様

厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服
研究事業「Rubinstein-Taybi 症候群の臨床診
断基準の策定と新基準にもとづく有病率に関
する調査研究」班

研究代表者 小崎里華

(国立成育医療センター)

謹啓

晩秋の候、ご健勝でお過ごしのこととお喜び申し上げます。

このたび、厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
「Rubinstein-Taybi 症候群の臨床診断基準の策定と新基準にもとづく有病率に
関する調査研究」におきまして、Rubinstein-Taybi (ルビンスタイン・タイビ
ィ) 症候群の診断基準の策定ならびに有病率の調査を行うことになりました。

Rubinstein-Taybi (ルビンスタイン・タイビィ) 症候群は精神運動発達遅滞・
特異顔貌・幅広の母指趾・低身長を伴う多発奇形症候群です。

先天性心疾患・泌尿生殖器・腎疾患・呼吸器感染・眼科疾患など多臓器にわ
たる合併症を呈します。

生命予後は比較的良好ですが、障害は慢性的かつ持続的であり生活面での長
期にわたる支障を来たします。臨床症状が多彩であるため、同症候群の診断基
準はまだありません。稀少疾患であること、確実な診断が難しいために、日本に
おける同症候群の総数や成人期までを通じた疾患の自然歴などの基礎データに
おいて、まだ不明な点が多く残っています。

今回、私たちは、同症候群の実態調査を行い、長期的な予後・QOL の改善を図
るために、臨床診断基準を策定および有病率の算定を行うことを目的としてお
ります。

つきましては、本研究の主旨をご理解いただき、以下の要領で本調査にご協
力頂きますようお願い申し上げます。

患者1名に対して調査票を1部作成します。その調査票には個人情報を入れず
に、ご記入をお願いいたします(連結不可能匿名化)。調査期間に受診がない場合
も、必ずしも同意を要しません。なお、本調査は疫学研究に関する倫理指針『第3
の1(2)②イ 既存資料等のみを用いる観察研究の場合』に基づき、受診患者症例か

らの個別の同意の取得を省略します。また、調査票を提出する診療科については、同指針『第4の3(2)既存資料等の提供に当たっての措置』に基づき、各診療科は各症例からの同意取得及び各所属施設内倫理委員会における承認を必ずしも要しないことを、国立成育医療センター倫理委員会において確認しております。

誠に勝手ながら、同封の調査票にご記入いただき、ご返送いただければ幸いです。また、本研究については、国立成育医療センター倫理委員会の承認を受けております。情報公開用の資料を調査票とともに送付させていただきます。

調査対象：平成 18 年から平成 21 年 8 月末日までに貴施設に受診された Rubinstein-Taybi (ルビンスタイン・タイビィ) 症候群

返信締め切り；平成 21 年 12 月 15 日

ご不明な点がございましたら、下記までお問い合わせください。ご多忙の折り、お手数をおかけいたしますが、ご協力のほど何卒宜しくお願い申し上げます。

謹白

平成 21 年 11 月 13 日

国立成育医療センター
第一専門診療部 遺伝診療科
小崎里華 (こさき りか)

〒157-8535
東京都世田谷区大蔵 2-10-1
TEL 03-3416-0181 (代表)
03-5494-7629 (直通)
E-mail:kosaki-r@ncchd. go. jp

Rubinstein -Taybi 症候群 調査表

性別 男・女
 年齢 歳 ヶ月
 身長 cm
 体重 kg
 頭囲 cm

出生時		
在胎	週	日
身長	cm	
体重	kg	
頭囲	cm	

該当する症状に○、 該当しない症状に×、 判断に困る場合は△ をご記入下さい。

	評価		評価	
頭部・顔面		先天性心疾患		
前額部突出		PDA		
大泉門開大		ASD		
大泉門閉鎖遅延		VSD		
小頭		その他	()	
上向きな前頭部毛髪		体幹		
太い眉毛			側わん	
長いまつげ			後わん	
眼瞼裂斜下			副乳	
内眼角贅皮			漏斗胸	
眼間開離			椎体の異常	
鼻涙管閉塞			頸椎不安定	
上顎低形成			その他	()
高口蓋				
小さな口			泌尿器	
小下顎		停留精巣		
幅広な鼻稜		尿道下裂		
鼻翼から下方に伸びた鼻中隔		陰茎軸念		
鼻中隔変位		襟巻き陰囊		
尖ったおとがい		腎盂重複尿管		
耳介変形		膀胱尿管逆流症		
後部毛髪線低位		腎奇形		
その他	()	ネフローゼ		
		その他		()
眼		四肢		
斜視			太い親指(手)	
近視			太い2-5指(手)	
遠視			第5指内彎	
白内障			太い親趾(足)	
緑内障			太い2-5趾(足)	
睫毛内反			第1.2趾間の足底の深い溝	
眼瞼下垂			多指(趾)症	
その他	()		合指(趾)症	
			fingerパッド	
歯科		扁平足		
副歯を伴う切歯(Talon cuspis)		爪周囲炎		
う歯		巻き爪		
叢生		陥にゆう爪		
開口制限	()	膝蓋骨脱きゆう		
その他	()	その他	()	

神経系		その他の症状	
けいれん			
脳波異常			
脳梁欠損			
二分脊椎			
筋緊張低下			
歩行のふらつき			
その他	()		
内分泌系			
思春期早発			
月経	有り 無し		順調・不順
早発乳房			
皮膚			
多毛			
ケロイド形成			
額の赤い母斑			
後頸部の母斑			
カフェオレ斑			
その他	()		
腫瘍			
良性腫瘍	()		
白血病			
悪性腫瘍	()		
その他	()		
発達			
発達遅滞			有・無し
			DQ
			IQ
言語(有意語)			
有			単語 語 2語文・3語文
ゼスチャー			有・無し
無し			
ゼスチャー		有・無し	
行動			
stereotyic movements			
mirror movements			
その他			
乳幼児期の呼吸感染			
哺乳困難			
便秘			
中耳炎			
遺伝子検査			
未			
済み		異常なし 異常あり (変異)	

ご協力賜り、ありがとうございました。
厚く御礼申し上げます。

Rubinstein-Taybi症候群

診断基準(案)

必発症状：発達遅滞。

主要症状：① 幅広の拇指・幅広の母趾、② コルメラの延長、③ 濃い眉毛・長い睫毛

発達遅滞を伴い、①・②・③を満たす場合にRTSと診断

変異陽性例

診断基準	3/3	14 /15	93.3%
	2/3	1 /15	6.6%

変異陰性例

診断基準	3/3	39 /57	68.4%
	2/3	15 /57	26.3%
	1/3	2 /57	3.5%
	0/3	1/57	1.7%

二次調査 結果

CBP遺伝子変異陽性 症例

診断基準用

患者番号	太い眉毛			長いまつげ			鼻翼から下方に伸びた鼻中隔			太い親指(手)			太い親趾(足)			乳幼児期の呼吸感染		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	◎	—	—
症例2	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例3	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例4	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	○	—
症例5	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例6	○	—	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例7	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例8	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例9	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例10	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例11	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例12	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例13	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	◎	—	—
症例14	—	—	○	—	○	—	—	—	○	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例15	○	—	—	○	—	—	○	—	—	◎	—	—	◎	—	—	—	○	—

氏名	性別	最終診察日の年齢	身長	体重	頭囲
		年齢	cm	kg	cm
症例1	F	5歳0ヶ月	96.0	16.0	—
症例2	M	8歳8ヶ月	108.0	19.9	46.0
症例3	M	27歳	144.5	42.5	—
症例4	F	22歳10ヶ月	145.3	40.2	53.5
症例5	F	7歳11ヶ月	108.0	18.0	48.0
症例6	M	7歳0ヶ月	94.4	15.0	48.0
症例7	M	6歳5ヶ月	101.3	15.0	46.7
症例8	F	16歳6ヶ月	142.7	45.7	50.8
症例9	F	12歳7ヶ月	108.7	16.6	46.7
症例10	F	11歳5ヶ月	145.8	42.6	52.5
症例11	M	11歳0ヶ月	118.9	23.4	45.5
症例12	F	9歳8ヶ月	—	—	—
症例13	M	3歳8ヶ月	83.0	11.35	—
症例14	M	7歳6ヶ月	109.0	17.0	45.0
症例15	M	15歳3ヶ月	150.1	56.1	—

氏名	出生時			
	在胎週数	身長	体重	頭囲
		cm	g	cm
症例1	38週5日	—	2,849	—
症例2	38週	43.5	1,956	43.5
症例3	40週2日	48.5	2,860	31.5
症例4	38週5日	47.0	2,815	32.0
症例5	41週2日	46.0	2,722	33.0
症例6	40週6日	50.5	3,226	33.5
症例7	37週1日	46.0	2,442	32.5
症例8	38週	43.0	1,960	30.8
症例9	39週2日	45.0	2,504	30.5
症例10	40週	47.5	2,490	—
症例11	41週	46.0	2,842	30.9
症例12	39週5日	—	2,780	—
症例13	37週4日	—	2,488	—
症例14	41週5日	—	3,166	—
症例15	36週	45.0	2,260	28.0

患者番号	頭部・顔面																				
	太い眉毛			長いまつげ			眼瞼裂斜下			内眼角贅皮			眼間開離			鼻涙管閉塞			上顎低形成		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—
症例2	○	—	—	○	—	—	◎	—	—	◎	—	—	○	—	—	○	—	—	—	○	—
症例3	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例4	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	○	—	○	—	—	—	○	—
症例5	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—
症例6	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例7	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例8	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—
症例9	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—
症例10	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例11	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例12	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—
症例13	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	○	—	—	—	○	—	—	—	—	○	—
症例14	—	—	○	—	○	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	○	—	—	○	—
症例15	○	—	—	○	—	—	◎	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	○	—	○	—

氏名	頭部・顔面																				
	高口蓋			小さな口			小下顎			幅広な鼻稜			鼻翼から下方に伸びた鼻中隔			鼻中隔変位			尖ったおとががい		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—
症例2	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	○	—	—	—	○	—	○	—	—
症例3	○	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—
症例4	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—
症例5	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	○	○	—	—
症例6	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例7	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	○	○	—	—
症例8	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	○	○	—	—
症例9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—
症例10	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	○	○	—	—
症例11	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	○	○	—	—
症例12	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	○	—	—
症例13	—	○	—	—	—	○	—	○	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	○	—
症例14	—	○	—	—	○	—	—	○	—	○	—	—	—	—	○	—	—	—	—	○	—
症例15	—	○	—	—	○	—	—	○	—	○	—	—	○	—	—	—	○	—	—	○	—

氏名	頭部・顔面						
	耳介変形			項部毛髪線低位			その他
	該当	該当 せず	判断に 困る	該当	該当 せず	判断に 困る	
症例1	—	—	—	—	—	—	
症例2	—	○	—	—	○	—	
症例3	—	—	—	—	—	—	
症例4	—	—	—	—	—	—	
症例5	○	—	—	—	○	—	
症例6	○	—	—	—	—	—	
症例7	○	—	—	—	—	—	
症例8	○	—	—	—	—	○ 粘膜下口蓋裂	
症例9	○	—	—	—	—	—	
症例10	○	—	—	○	—	—	
症例11	○	—	—	○	—	—	
症例12	○	—	—	○	—	— 口蓋裂	
症例13	○	—	—	○	—	— 左ブドウ膜欠損	
症例14	◎	—	—	○	—	—	
症例15	○	—	—	○	—	—	

氏名	眼																	
	斜視			近視			遠視			白内障			緑内障			睫毛内反		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例2	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例3	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例4	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	—
症例5	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例6	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例7	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—
症例8	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例9	—	—	—	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例10	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例11	○	—	—	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例12	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	—
症例13	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例14	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例15	○	—	—	○	—	—	—	—	○	—	○	—	—	○	—	—	○	—

氏名	眼			
	眼瞼下垂			その他
	該当	該当せず	判断に困る	
症例1	—	—	—	—
症例2	—	—	—	—
症例3	—	—	—	—
症例4	—	—	—	—
症例5	—	○	—	—
症例6	—	○	—	右上斜筋麻痺、右角膜混濁
症例7	—	—	—	—
症例8	—	—	—	不同視性弱視
症例9	—	—	—	—
症例10	—	—	—	—
症例11	—	—	—	弱視
症例12	—	—	—	角膜翼状片
症例13	—	○	—	—
症例14	○	—	—	テルモト翼状
症例15	—	○	—	—

氏名	歯科												
	副歯を伴う切歯 (Talon cuspis)			う歯			叢生			開口制限			その他
	該当	該当 せず	判断に 困る	該当	該当 せず	判断に 困る	該当	該当 せず	判断に 困る	該当	該当 せず	判断に 困る	
症例1	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例2	◎	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	過剰歯
症例3	—	○	—	◎	—	—	—	○	—	—	○	—	う歯 全麻OP
症例4	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	癒合歯、不正咬合
症例5	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例6	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例7	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例8	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—
症例9	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例10	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例11	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例12	—	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—
症例13	—	—	—	◎	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例14	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例15	—	○	—	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—

氏名	先天性心疾患												
	PDA			ASD			VSD			その他			
	該当	該当 せず	判断に 困る	該当	該当 せず	判断に 困る	該当	該当 せず	判断に 困る				
症例1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例3	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例4	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例5	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例6	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	AV・block、AV二尖弁 大動脈肺動脈窓
症例7	—	○	—	—	○	—	○	—	—	—	—	—	—
症例8	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例9	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例10	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例11	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例12	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例13	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例14	—	—	—	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—
症例15	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—

患者番号	体幹																	
	側彎			後彎			副乳			漏斗胸			椎体の異常			頸椎不安定		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例2	◎	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例3	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例4	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例5	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例6	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—	—
症例7	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例8	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例10	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例11	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例12	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例13	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例14	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例15	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—

患者番号	その他
症例1	—
症例2	—
症例3	—
症例4	—
症例5	—
症例6	—
症例7	—
症例8	—
症例9	—
症例10	—
症例11	—
症例12	頸椎不安定手術
症例13	左多趾症
症例14	胸骨の突出
症例15	—

患者番号	泌尿器																	
	停留精巣			尿道下裂			陰茎軸捻			襟巻き陰囊			腎盂重複尿管			膀胱尿管逆流症		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例2	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例3	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例4	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例5	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例6	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例7	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例8	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—	○	—	—
症例10	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例11	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例12	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例13	○	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—
症例14	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—	—
症例15	◎	—	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—	—	○	—

患者番号	泌尿器						
	腎奇形			ネフローゼ			その他
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	
症例1	—	○	—	—	○	—	—
症例2	—	○	—	—	○	—	—
症例3	○	—	—	○	—	—	真性包莖
症例4	—	○	—	—	○	—	—
症例5	—	○	—	—	○	—	—
症例6	—	○	—	—	○	—	—
症例7	—	○	—	—	○	—	—
症例8	—	—	—	—	—	—	—
症例9	—	○	—	—	○	—	—
症例10	—	—	—	—	—	—	—
症例11	—	—	—	—	—	—	—
症例12	—	—	—	—	—	—	—
症例13	—	○	—	—	○	—	—
症例14	—	○	—	—	○	—	—
症例15	—	○	—	—	○	—	—

患者番号	四肢																				
	太い親指(手)			太い2-5指(手)			第5指内彎			太い親趾(足)			太い第2-5趾(足)			第1・2趾間の足底の深い溝			多指(趾)症		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	○	-	-	-	-	-	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	○	-
症例2	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例3	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例4	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-	-
症例5	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	○	○	-	-
症例6	○	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	○	-	-	-
症例7	○	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	○	-	-	-
症例8	○	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	○	-	-	-
症例9	○	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例10	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	○	-	-	-
症例11	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例12	○	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例13	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	○	◎	-	-
症例14	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	○	-	-	-	-	-	○	-
症例15	◎	-	-	-	○	-	-	○	-	◎	-	-	-	○	-	-	-	○	-	○	-

患者番号	四肢																				
	指(趾)症			fingerハット			扁平足			爪周囲炎			巻き爪			陥にゆう爪			膝蓋骨脱きゆう		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	-	○	-	-	○	-	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例5	○	-	-	-	-	○	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例6	-	-	-	-	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例9	-	-	-	-	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例10	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	○	-	-
症例11	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例12	○	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例13	-	○	-	-	○	-	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例14	-	○	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	○	-
症例15	-	○	-	-	○	-	-	○	-	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-

患者番号	神経系																	
	けいれん			脳波異常			脳梁欠損			二分脊椎			筋緊張低下			歩行のふらつき		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	○	-	-	-	○	-
症例2	◎	-	-	◎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例3	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例4	○	-	-	-	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例5	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例6	-	○	-	-	○	-	○	-	-	-	○	-	○	-	-	-	○	-
症例7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	○	-	-	-	-	-
症例8	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例10	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例11	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	○	-	-
症例12	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-
症例13	-	○	-	-	-	-	-	-	-	○	-	○	-	-	-	-	-	○
症例14	-	○	-	-	-	-	-	-	-	○	-	○	-	-	○	-	-	-
症例15	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-

患者番号	内分泌系								
	思春期早発			月経			早発乳房		
	該当	該当せず	判断に困る	有	有	無し	該当	該当せず	判断に困る
症例1	-	○	-	-	-	-	-	-	-
症例2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例3	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例4	-	-	-	○	-	-	-	-	-
症例5	-	-	-	-	-	-	○	-	-
症例6	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例7	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例8	-	○	-	-	-	-	-	○	-
症例9	-	○	-	-	-	-	-	-	-
症例10	○	-	-	-	-	○	○	-	-
症例11	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例12	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例13	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例14	-	○	-	-	-	-	-	-	-
症例15	-	○	-	-	-	-	-	-	-

患者番号	皮膚														
	多毛			ケロイド形成			額の赤い母斑			後頸部の母斑			カフェオレ斑		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	-	-	-	○	-	-	○	-	-	-	-	-	-	-	-
症例2	◎	-	-	◎	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例3	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例4	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例5	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例6	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○
症例7	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例8	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例9	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例10	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例11	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例12	○	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例13	◎	-	-	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例14	◎	-	-	-	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例15	○	-	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-	-	○	-

患者番号	腫瘍								
	良性腫瘍			白血病			悪性腫瘍		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例3	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例4	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例5	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例6	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例7	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例8	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例9	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例10	-	○	-	-	○	-	-	○	-
症例11	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例12	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例13	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例14	-	-	-	-	-	-	-	-	-
症例15	-	○	-	-	○	-	-	○	-

患者番号	発達													
	発達遅滞				言語(有意語)									
	有り	無し	DQ	IQ	有	単語	語	2語文	3語文	ジェスチャー		無し	ジェスチャー	
										有	無し		有	無し
症例1	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例2	○	—	48	—	—	—	—	—	—	—	—	○	○	—
症例3	○	—	—	20	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例4	○	—	—	<20	○	○	—	—	—	—	—	—	—	—
症例5	○	—	40~50	—	○	—	—	—	○	○	—	—	—	—
症例6	○	—	59	—	○	—	—	○	—	○	—	—	—	—
症例7	○	—	46	—	○	○	多い	—	—	○	—	—	—	—
症例8	○	—	—	40	○	—	—	—	○	○	—	—	—	—
症例9	○	—	60	—	○	—	—	—	○	○	—	—	—	—
症例10	○	—	39	—	○	—	—	○	—	—	—	—	—	—
症例11	○	—	53	—	○	—	—	—	○	○	—	—	—	—
症例12	○	—	30位	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	○
症例13	○	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例14	○	—	44	—	—	—	—	—	—	—	—	○	—	—
症例15	○	—	—	56	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—

患者番号	行動					
	stereotypic movements			mirror movements		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	—	○	—	—	○	—
症例2	—	○	—	—	○	—
症例3	—	—	—	—	—	—
症例4	—	—	—	—	—	—
症例5	—	—	—	—	—	—
症例6	—	—	—	—	—	—
症例7	—	—	—	—	—	—
症例8	—	—	—	—	—	—
症例9	—	—	—	—	—	—
症例10	—	—	—	—	—	—
症例11	○	—	—	—	—	—
症例12	—	—	—	—	—	—
症例13	—	—	—	—	—	—
症例14	—	○	—	—	○	—
症例15	—	—	○	—	—	○

患者番号	その他								
	乳幼児期の呼吸感染			哺乳困難			便秘		
	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る	該当	該当せず	判断に困る
症例1	◎	—	—	○	—	—	○	—	—
症例2	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例3	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例4	—	○	—	○	—	—	—	○	—
症例5	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例6	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例7	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例8	—	—	—	—	—	—	—	—	—
症例9	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例10	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例11	○	—	—	○	—	—	○	—	—
症例12	○	—	—	○	—	—	—	—	—
症例13	◎	—	—	◎	—	—	◎	—	—
症例14	—	—	—	○	—	—	◎	—	—
症例15	—	○	—	—	○	—	—	○	—

患者番号				その他の症状
	中耳炎			
	該当	該当せず	判断に困る	
症例1	○	—	—	間質性肺炎 CMV
症例2	—	○	—	—
症例3	—	○	—	—
症例4	—	○	—	—
症例5	—	—	—	—
症例6	—	—	—	—
症例7	○	—	—	extraaxial space拡大
症例8	—	—	—	—
症例9	—	—	—	—
症例10	○	—	—	睡眠時無呼吸
症例11	○	—	—	真珠腫性中耳炎
症例12	—	—	—	重度発達遅滞(療育手帳A判定)
症例13	◎	—	—	胃食道逆流術後、停留精巣術後、難治性便秘
症例14	○	—	—	—
症例15	—	—	—	—