

患者番号	遺伝子検査(CBP)					
	遺伝子検査(CBP)					
	未	検査 結果 待ち	済み	済み		
				異常 なし	異常 あり	変異
症例1	-	-	○	-	○	2829-2834del ins TCG CAG CAA CA Q943H fs991入
症例2	-	-	○	-	○	DHPCC変異あり、CBP変異あり、3545-3546ins C A1182fsX1186
症例3	-	-	○	-	○	KCMC383 2724del T、S908RfsX926
症例4	-	-	○	-	○	RT1 - FISH欠損例
症例5	-	-	○	-	○	B12-0006 3833A>G(E1278G) 両親変異なし
症例6	-	-	○	-	○	C.1156 C>T(R386X)
症例7	-	-	○	-	○	B12-0017 1270C>T(R424X)
症例8	-	-	○	-	○	47,XXX IVS13+5 G>C
症例9	-	-	○	-	○	B21-0004、3250-IVS17+2、del AGT
症例10	-	-	○	-	○	B21-0003、2632del A
症例11	-	-	○	-	○	B11-0015、4492C>T(R1498X)
症例12	-	-	○	-	○	B13-0010、IVS22+1 G>A
症例13	-	-	○	-	○	4078C>T(R1360X)
症例14	-	-	○	-	○	2750insA
症例15	-	-	○	-	○	○

「Rubinstein-Taybi 症候群の心理・行動面に関する患者家族会の会員あてアンケート調査」
ご協力をお願い

私たちの研究班は、昨年度から厚生労働省の難治性疾患克服研究事業の一つとして、Rubinstein-Taybi 症候群の実態調査を行っています。この事業は患者数が少なく医学的な情報が少ない疾患について調査し、将来的な医療や支援制度に役立てることを目的としています。

Rubinstein-Taybi 症候群については、昨年度にコスモスの会の皆様へや全国の医療機関を対象とした調査を実施し、本邦における患者様の人数、年齢分布、身体的合併症について情報を集めてまいりました。しかし、Rubinstein-Taybi 症候群の心理面や行動面の特徴については詳細な情報がありません。今後、医療者や行政が、より良い医療やサービスを提供するためには、心理面や行動面に関する情報が大変に重要と考えます。そこで今年度は、Rubinstein-Taybi 症候群の心理面や行動面についてのアンケートを実施したいと考えております。アンケートを通じて得られた情報は、Rubinstein-Taybi 症候群に関わるすべての人々で共有し、是非、国や行政へ提言して将来の医療制度や福祉、教育に役立ててまいりたいと考えております。本アンケートの目的は、あくまで全体の傾向を把握することにあります。個別の患者様の状況を把握することは目的としておりませんので、無記名のアンケートとして実施致します。個人情報の保護に関する懸念はございません。

お忙しいところ、誠に恐縮ですが、何卒ご協力をお願い申し上げます。

平成 22 年 11 月 10 日

疫学調査担当

小崎健次郎 慶應義塾大学病院小児科

〒160-8582 東京都新宿区信濃町 35

TEL:03-5363-3816 FAX:03-6368-4315

厚生労働省 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の調査研究(代表:小崎里華)」

研究班メンバー

小崎里華(国立成育医療センター第一専門診療部遺伝診療科)

岡本伸彦(大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科)

黒澤健司(神奈川県立こども医療センター遺伝科)

小崎健次郎(慶應義塾大学小児科)

水野誠司(愛知県心身障害者コロニー中央病院 臨床第一部)

柳橋達彦(慶應義塾大学小児科)

ご協力いただけますようでしたら、無記名でアンケート票にご回答をいただき、同封の封筒に入れて、平成 22 年 12 月 10 日までに返送いただけますと幸いです。

Rubinstein-Taybi 症候群の心理・行動面に関する

患者家族会の会員あてアンケート調査

アンケートはこのページを含めて全部で**3枚**あります。すべて回答するのに約**15分**かかります。中にはお子さんに合わない項目があるかもしれませんが、すべての項目にできるだけお答えください。**名前を記入する必要はありません。**

1. お子さんの性別 男 女
2. お子さんの年齢 () 歳
3. 医師から診断を告げられた年齢 () 歳
4. Rubinstein-Taybi 症候群の遺伝子検査 受けた 受けていない
5. 4で受けたと回答した方の中で遺伝子変異 あり なし

現在または過去6か月以内のお子さんの状態を考えてそれがよくあてはまる場合は 2に○をつけて下さい。
 ややまたはときどきあてはまる場合は 1に○を、あてはまらない場合は 0に○をつけて下さい。

0=あてはまらない 1=ややまたはときどきあてはまる 2=よくあてはまる

0 1 2	1.行動が年齢より幼すぎる	0 1 2	31.悪いことを考えたり、したりするかもしれないと心配する
0 1 2	2.アレルギー(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	32.完璧でなければいけないと思う
0 1 2	3.よく言い争いをする	0 1 2	33.誰も大切に思ってくれないと感じたり、こぼしたりする
0 1 2	4.ぜんそく	0 1 2	34.他人にねらわれていると感じる
0 1 2	5.男(女)子だが、女(男)子のようにふるまう	0 1 2	35.自分には価値がないか、劣っているように感じる
0 1 2	6.トイレ以外で大便をする	0 1 2	36.よくケガをし、事故にあいやすい
0 1 2	7.自慢したり、うそぶいたりする	0 1 2	37.よくつかみあいのケンカをする
0 1 2	8.集中力や注意力が長続きしない	0 1 2	38.よくからかわれる
0 1 2	9.ある考えをふりはらうことができない; 強迫観念(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	39.悪い事をする子達とたむろする
0 1 2	10.じっとすわってられない、落ち着きがない、または多動	0 1 2	40.存在しない音や声がきこえる(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	11.大人にまとわりつく、または頼りにし過ぎている	0 1 2	41.衝動的だったり、じっくり考えないで行動する
0 1 2	12.ひとりぼっちで寂しいとこぼす	0 1 2	42.他人といるより一人でいるのを好む
0 1 2	13.混乱したり、訳がわからなくなっているように見える	0 1 2	43.嘘をついたり、だましたりする
0 1 2	14.よく泣く	0 1 2	44.爪をかむ
0 1 2	15.動物を虐待する	0 1 2	45.神経質あるいは緊張している
0 1 2	16.他人に残酷で、いじめたり、いじわるしたりする	0 1 2	46.体がひきつったりビクビク動いたりする(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	17.空想したり、考えにふけったりする	0 1 2	47.怖い夢をみる
0 1 2	18.わざと自分を傷つけたり、死のうとしたりする	0 1 2	48.他の子から好かれていない
0 1 2	19.たくさんの注目を引きたがる	0 1 2	49.便秘
0 1 2	20.自分の持ち物を壊す	0 1 2	50.極端に怖がりあるいは心配性
0 1 2	21.家族や他人の持ち物を壊す	0 1 2	51.めまいを感じる
0 1 2	22.家でいうことをきかない	0 1 2	52.自分が悪いと思いつ過ぎる
0 1 2	23.学校でいうことをきかない	0 1 2	53.食べ過ぎる
0 1 2	24.ちゃんとした食事をしていない	0 1 2	54.疲れ過ぎている
0 1 2	25.他の子と仲よくできない	0 1 2	55.太り過ぎている
0 1 2	26.やってはいけない事をした後でも悪いとは思わないようだ	0 1 2	56.医学的原因がみつからない身体的な問題: a.痛み(腹痛や頭痛ではなく) b.頭痛 c.吐き気、気分が悪い d.眼の問題(メガネ等で治せないもの) (具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	27.すぐに嫉妬する	0 1 2	e.発疹や他の皮膚の問題
0 1 2	28.食べ物でないものを食べたり飲んだりする(菓子は含めません; 具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	f.腹痛や胃けいれん
0 1 2	29.特定の動物、(学校以外の)特定の状況や場所を怖がる(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	g.吐く、もどす
0 1 2	30.学校に行くのを怖がる	0 1 2	h.その他(具体的に書いて下さい): _____

0=あてはまらない 1=ややまたはときどきあてはまる 2=よくあてはまる

0 1 2	57.人に暴力をふるう	0 1 2	84.変な行動(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	58.皮膚や体の他の部分をつついたりほじくったりする(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	85.変な考え(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	59.人前で自分の性器をいじる	0 1 2	86.頑固、不機嫌、イライラ
0 1 2	60.自分の性器をいじり過ぎる	0 1 2	87.気分や感情が突然変わる
0 1 2	61.学校の成績が悪い	0 1 2	88.よくすねる
0 1 2	62.運動神経が悪くて不器用	0 1 2	89.疑り深い
0 1 2	63.年上の子といっしょにいるのを好む	0 1 2	90.ののしったり、卑わいな言葉を使う
0 1 2	64.年下の子といっしょにいるのを好む	0 1 2	91.自殺することについて話す
0 1 2	65.絶対にしゃべろうとしない	0 1 2	92.寝ている時に話したり歩いたりする(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	66.ある行為を何度も繰り返す;強迫行為(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	93.しゃべり過ぎる
0 1 2	67.家出をする	0 1 2	94.人をよくからかう
0 1 2	68.よくわめく	0 1 2	95.かんしゃく持ち
0 1 2	69.人に打ち明けなくて秘密にする	0 1 2	96.セックスのことを考え過ぎる
0 1 2	70.存在しないものが見える(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	97.人をおどす
0 1 2	71.人目を気にしすぐに恥ずかしくなる	0 1 2	98.指しゃぶり
0 1 2	72.放火する	0 1 2	99.きちんとあるいは清潔にしようと気にし過ぎる
0 1 2	73.性的な問題(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	100.睡眠の問題(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	74.目立ちたがり屋でおどけたりする	0 1 2	101.怠け、学校をさぼる
0 1 2	75.内気、臆病	0 1 2	102.活動的でなく、動作がのろく、元気がない
0 1 2	76.たいていの子より睡眠時間が短い	0 1 2	103.楽しくなく、悲しく、落ち込んでいる
0 1 2	77.昼寝も含めて、たいていの子より睡眠時間が長い(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	104.普段より騒々しい
0 1 2	78.大便をぬりたくったり、もてあそんだりする	0 1 2	105.酒を飲んだり、病のためでなく薬を使っている(具体的に書いて下さい): _____
0 1 2	79.しゃべり方の問題(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	106.器物破壊
0 1 2	80.ぼかんと一点をみつめる	0 1 2	107.日中おもらしをする
0 1 2	81.家の中で盗みをする	0 1 2	108.おねしょをする
0 1 2	82.家の外で盗みをする	0 1 2	109.めそめそ泣き言をいう
0 1 2	83.不必要な物をためこむ(具体的に書いて下さい): _____	0 1 2	110.男(女)子だが女(男)子になりたがる
		0 1 2	111.引きこもって他人と関わりを持たずとしない
		0 1 2	112.心配する
		0 1 2	113.これまであげてないお子さんの問題を書いて下さい
		0 1 2	_____
		0 1 2	_____
		0 1 2	_____

こすもすの会員の皆様へのお願い

こすもすの会員の皆さま、こんにちは。

私たちは、厚生労働省の研究班で Rubinstein-Taybi 症候群の実態調査(総患者数把握や診断基準の策定)について研究活動を行っています。

Rubinstein-Taybi 症候群は複数の合併症を有することが多いために、医療においても教育においても同症候群を持つことも十分に理解した対応が望まれます。しかしながら、人数の少ない疾患であること、確実な診断が難しいために病名を告げられていない方もおり、日本における Rubinstein-Taybi 症候群の方の総数や成人期までを通した全体像はまだ不明な点が多く残っています。

今回の調査では、同症候群の実態調査とともに、ご家族の方の意見をまとめ、国・行政へ報告します。社会における同症候群の理解を深め、QOL（生活の質）がより向上する一助となることを目指しております。

当事者からの働きかけをしないと、国や行政はなかなか動いてくれません。皆さまのご協力が是非とも必要です。ご賛同いただける方はどうぞ、下記のアンケート(無記名)にご記入いただければ幸いです。

① アンケート用紙

(1・2 枚目) 健康状態についての質問: 知っている範囲内でお答えください。

(3・4・5 枚目) 国や行政、医療政策等に対して望むこと: 自由記載です。困っていること、不満、経験してよかった事、ためになったことなど何でも結構です。

② Rubinstein-Taybi 症候群の成長曲線作成

日本人の Rubinstein-Taybi 症候群の成長曲線はまだ、ありません。同症候群特有の成長パターンがあるはず。お子さんの個々の測定データを記入していただき、大勢のデータが集まれば、成長曲線を作ることができます。

①、②にご記入頂き、同封の封筒に入れて郵送をお願い致します。

期限は なるべく 月末です。遅れても、大丈夫です。

また、ご質問がある方は下記 研究代表者にご連絡ください。

これらの結果は、まとめてHPなどで公表する予定です。個人は特定されませんので、ご安心ください。結果をまとめるまで、お時間がかかることをお許しください。

研究代表者:

小崎 里華 (こさき りか) 国立成育医療センター 遺伝診療科
東京都世田谷区大蔵 2-10-1 Tel: 03-3416-0181(代)
E-mail:kosaki-r@ncchd.go.jp

研究分担者:

水野誠司 (愛知県心身障害者コロニー中央病院コロニー)
岡本伸彦 (大阪府立母子保健総合医療センター)
黒澤健司 (神奈川立こども医療センター)
小崎健次郎 (慶應義塾大学 小児科)

Rubinstein -Taybi 症候群 アンケート

性別 男 ・ 女 お住まいの都道府県
 年齢 歳 ヶ月 ()

現在、通院している診療科と受診回数

小児科 ヶ月ごと
 【こども/小児専門病院に通院している方】
 (循環器科 ヶ月ごと、 神経科 ヶ月ごと、
 内分泌科 ヶ月ごと、 遺伝科 ヶ月ごと、
 その他 科 ヶ月ごと)

眼科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
耳鼻科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
整形外科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
皮膚科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
泌尿器科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
内科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
精神科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
外科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
()科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと
()科	ヶ月ごと	過去に通院	ヶ月ごと

症状(該当する症状に○をしてください。複数回答 可)

頭・顔 前頭部突出 太い眉毛 長いまつげ
 鼻涙管閉塞 (目やにがでやすい、涙目になりやすい)
 眼 斜視 近視 遠視 逆さまつげ
 白内障 緑内障 その他()

耳鼻科 繰り返す中耳炎 (年 回)
 難聴 (右 dB, 左 dB) (補聴器 有り 無し)

歯科 う歯(むし歯) 叢生(歯並びが凸凹) 開口制限

先天性心疾患 PDA ASD VSD その他()

泌尿器 停留精巣 腎臓・尿路の奇形 膀胱尿管逆流症
 ネフローゼ その他()

整形外科 太い親指(手) 太い親指(足) 側わん 膝蓋骨脱きゅう
 頸椎不安定 扁平足 爪周囲炎 巻き爪 陥にゅう爪
 膝がい骨脱きゅう その他()

神経 けいれん 脳波異常 その他()

第二次性徴 初経 歳 (順調 ・不順)
 思春期早発

皮膚 多毛 ケロイド(傷跡が残りやすい) 額の赤い母斑
 その他()

腫瘍・がん (マシです。) 無し ・ 有り ()

発達 発達指数(DQ) () 歳時
知能指数(IQ) () 歳時

言語(有意語) 有り (単語 語、2語文、3語文)
(サイン言語 有り 無し)
無し (サイン言語 有り 無し)

性格 ()

診断を告知された年齢

医師から診断を告げられた年齢 歳 ヶ月ごろ
遺伝子検査 受けた (遺伝子変異 有り ・ 無し)
未

告知後、どのように疾患に関する情報を得ましたか
主治医 親の会、インターネット 書籍 同病のお子さんをもつ親
その他()

一番、有用だった情報源は何ですか?
主治医 親の会、インターネット 書籍 同病のお子さんをもつ親
その他()

一番、不足していると感じた情報は何でしょうか
()

インターネットにチェックされた方へ
ネットで得られた情報についての感想・ご意見をお教え下さい
()



国・行政に望むこと

現在、子育てをしながら、「こんなことが不便だね」や、過去を振り返ってみて、「あの頃、こうあって欲しかった」など、国や行政に対して望むことをたくさんご記入ください。

財政的支援 現在または過去にご利用の制度
療育手帳(判定)
身体障害者手帳(視覚、聴覚 身体機能 種 級)
特別児童扶養手当
障害者基礎年金
その他 ()

ご意見 ()

心理的支援

ご意見 ()

教育的支援

現在までのコース
母子通園 保育園 (加配の先生 有 無)
幼稚園 (加配の先生 有 無)
小学校 年生(普通級・ 支援・特殊級)
中学校 年生(普通級・ 支援・特殊級)
養護学校(特別支援学校)
小学部 年 中学部 年 高校 年
視覚特別支援学校(幼 小 中 高)
聴覚特別支援学校(幼 小 中 高)
通所施設

ご意見 ()

社会的支援

現在または過去に利用した障害者福祉サービス
ショートステイ (月に 回 利用)
デイサービス (月に 回 利用)
ホームヘルプ (月に 回 利用)
ガイドヘルプ (月に 回 利用)
その他 (月に 回 利用)

ご意見 ()

医療的支援

ご意見 ()

本症候群で、遺伝子検査で遺伝子異常が同定されるのは60%前後です。
ほとんどの遺伝子検査は現在、保険診療で認められていません。
高額な自費診療または研究費で行われているのが実情です。
当該する研究費がなければ、将来、検査が行われなくなる可能性さえあります。
H20年から13疾患の遺伝子検査が保険診療で認められました。
Rubinstein-Taybi 症候群は認められていません。

遺伝子検査は、有用と考えますか？ はい・いいえ
遺伝子検査の保険診療について、いかがお考えですか
賛成 ・反対・ わからない

()

遺伝子検査を受けていない方へ

遺伝子検査を受けたいと思いますか？ はい・いいえ

理由

()

遺伝子検査をすでに受けた方へ

遺伝子検査を受ける前に十分な説明を受けたり、疑問点を聞いたりする
機会がありましたか

- 十分な説明を受けた
- 十分ではないが、ある程度の説明を受けた
- 説明はわずか疑問点が残った
- 説明を受けなかった

遺伝子検査を受けて良かったと思われることは何ですか？

()

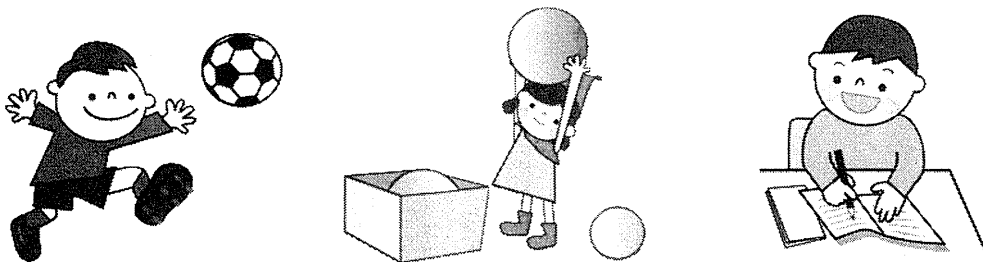
遺伝子検査を受けてとまどったことはありますか？それは何ですか？

()

その他・自由記載

()

ご協力いただき、ありがとうございました！



ルビンシュタイン・テイビ症候群
児・者・親の会「こすもす」
アンケート調査

平成 22 年 5 月

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
有病率の調査研究」班

こすもすの会 会員の皆さまへ

私たちは、厚生労働省の研究班として、Rubinstein-Taybi 症候群の実態調査(総患者数把握や診断基準の策定)について研究活動を行っています。Rubinstein-Taybi 症候群は複数の合併症を有することが多いために、医療においても教育においても同症候群を持つお子さん(方)を十分に理解した対応が望まれます。しかしながら、人数の少ない疾患であること、確実な診断が難しいために病名を告げられていない方がおられることなどから、日本における Rubinstein-Taybi 症候群の方の総数や成人期までを通した全体像はまだ不明な点が多く残っています。今回、アンケート調査を企画させていただき、Rubinstein-Taybi 症候群の方の医療・療育の実態調査とともに、ご家族の方のご意見をまとめ、国・行政へ働きかけ、患者さんの生活の質がより向上する一助となることを目指した次第です。

お忙しいところ、アンケート調査にご協力賜りました会員の皆さまには厚く御礼申し上げます。

ご家族からは、これまでの貴重なご経験やご意見を寄せていただきましたのでまとめさせていただきました。今回のアンケート項目のみでは、患者様やご家族の状況やご意見を充分には把握・反映できていないことと重々に承知をしておりますが、今回の結果を、基礎・臨床研究の発展や社会福祉などへ厚生行政への働きかけに際しての基礎資料として役立てることができればと考える次第です。今後とも私たちの研究活動に、ご協力・ご支援を賜れば幸いです。

平成 22 年 5 月吉日

厚生労働科学研究費補助金(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の調査研究」班

【研究代表者】

小崎 里華 (こさき りか) 国立成育医療研究センター 遺伝診療科
東京都世田谷区大蔵 2-10-1 Tel: 03-3416-0181(代)
E-mail:kosaki-r@ncchd.go.jp

【研究分担者】

水野誠司 (愛知県心身障害者コロニー中央病院)
岡本伸彦 (大阪府立母子保健総合医療センター)
黒澤健司 (神奈川県立こども医療センター)
小崎健次郎 (慶應義塾大学 小児科)

*これらの結果をまとめて、厚生労働省へ報告及び学会等で発表させていただきます。個人は特定されませんので、ご安心ください。

* アンケートの回答中、固有名詞等は適宜、当方で編集しておりますことをご容赦ください。

Rubinstein -Taybi 症候群 アンケート

性別

	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
男	3	1	5	5	5	19
女	2	4	8	2	8	24
計	5	5	13	7	13	43

通院している診療科

<0歳～3歳未満>

	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
小児科	3	1	-	-
【こども/小児専門病院に通院している方】				
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
循環器科	-	-	-	-
神経科	-	1	-	-
内分泌科	-	-	-	-
遺伝科	1	-	-	-
眼科	1	-	-	-
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
眼科	2	1	-	-
耳鼻科	1	-	-	-
整形外科	-	1	-	-
皮膚科	-	-	-	-
泌尿器科	-	-	-	-
内科	-	-	-	-
精神科	-	-	-	-
外科	-	-	-	-
形成外科	1	-	-	-

<3歳～6歳未満>

	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
小児科	2	1	-	-
【こども/小児専門病院に通院している方】				
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
循環器科	-	-	-	-
神経科	-	1	-	-
内分泌科	-	-	-	-
遺伝科	-	2	-	-
眼科	-	-	-	-
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
眼科	2	3	-	-
耳鼻科	-	1	-	-
整形外科	1	1	-	-
皮膚科	-	-	-	-
泌尿器科	-	-	-	-
内科	-	-	-	-
精神科	-	-	-	-
小児外科	1	-	-	-
形成外科	-	1	-	-
外科	1	-	-	-

	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～
過去に眼科に通院	-	1	-	-
過去に耳鼻科に通院	-	-	-	-

過去に整形外科に通院	-	-	1	-
過去に皮膚科に通院	-	-	-	-
過去に泌尿器科に通院	-	-	-	-
過去に内科に通院	-	-	-	-
過去に精神科に通院	-	-	-	-
過去に外科に通院	-	-	-	-
過去に血液科に通院	-	1	-	-

<6歳～12歳未満>

	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	2年～	
小児科	2	4	-	1	-	
【こども/小児専門病院に通院している方】						
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	2年～	
循環器科	1	-	-	1	1	
神経科	1	2	-	-	-	
内分泌科	-	1	-	-	-	
遺伝科	-	-	-	1	-	
眼科	-	1	-	-	-	
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	2年～	不定期
眼科	1	4	-	-	1	-
耳鼻科	1	-	-	1	-	1
整形外科	-	1	-	3	1	-
皮膚科	-	1	-	-	-	-
泌尿器科	-	-	-	-	-	-
内科	-	-	-	-	-	-
精神科	-	-	-	-	-	-
外科	-	-	-	-	-	-
小児外科	-	1	-	-	-	-
脳神経外科	-	-	-	-	1	-
予防免疫感染科	1	-	-	-	-	-
言語科	2	-	-	-	-	-
歯科	2	-	-	-	-	-
歯学部顎口腔機能治療部	-	1	-	-	-	-

	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	不定期
過去に眼科に通院	-	-	1	-	-
過去に耳鼻科に通院	2	-	-	-	2
過去に整形外科に通院	1	-	-	-	-
過去に皮膚科に通院	1	-	-	-	1
過去に泌尿器科に通院	1	1	-	2	-
過去に内科に通院	-	-	-	-	-
過去に精神科に通院	-	-	-	-	-
過去に外科に通院	-	-	-	-	-

<12歳～18歳未満>

	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	3年～
小児科	2	1	-	-	1
【こども/小児専門病院に通院している方】					
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	2年～
循環器科	-	-	-	-	-
神経科	-	-	-	-	-
内分泌科	-	-	-	-	-
遺伝科	-	-	-	1	-
眼科	-	-	-	-	-
代謝科	1	-	-	-	-
発達精神科	-	1	-	-	-
歯科	1	-	-	-	-
	0～3ヶ月毎	4ヶ月～6ヶ月毎	7ヶ月～1年毎	1年～	2年～
眼科	-	4	1	-	-

耳鼻科	1	-	-	-	-
整形外科	-	1	1	-	-
皮膚科	1	-	-	-	-
泌尿器科	-	-	1	-	-
内科	-	-	-	-	-
精神科	1	-	-	-	-
外科	-	-	-	-	-
リハビリ科	1	-	-	-	-

	0~3ヶ月毎	4ヶ月~6ヶ月毎	7ヶ月~1年毎	1年~	不定期
過去に眼科に通院	2	1	-	-	-
過去に耳鼻科に通院	2	-	-	-	-
過去に整形外科に通院	1	-	-	-	1
過去に皮膚科に通院	-	-	-	-	-
過去に泌尿器科に通院	-	-	-	-	-
過去に内科に通院	-	-	-	-	-
過去に精神科に通院	-	-	-	-	-
過去に外科に通院	-	-	-	-	2
過去に小児外科に通院	-	-	1	-	-
過去に摂食外来科に通院	-	1	-	-	-

<18歳~>

	0~3ヶ月毎	4ヶ月~6ヶ月毎	7ヶ月~1年毎	1年~	2年~	不定期
小児科	-	-	-	2	-	-
【こども/小児専門病院に通院している方】						
	0~3ヶ月毎	4ヶ月~6ヶ月毎	7ヶ月~1年毎	1年~	2年~	不定期
循環器科	-	-	-	-	-	-
神経科	-	1	-	-	-	-
内分泌科	-	-	-	-	-	-
遺伝科	1	1	1	-	-	1
眼科	-	-	-	-	-	-
歯科	1	-	-	-	-	-
	0~3ヶ月毎	4ヶ月~6ヶ月毎	7ヶ月~1年毎	1年~	2年~	不定期
眼科	-	-	3	-	-	-
耳鼻科	1	-	-	-	-	-
整形外科	1	1	3	-	-	1
皮膚科	-	1	-	-	-	-
泌尿器科	-	-	1	-	-	-
内科	-	-	-	-	-	1
精神科	2	-	-	-	1	-
外科	-	-	-	-	-	-
婦人科	1	-	-	-	-	1
歯科	3	-	-	-	-	-

	0~3ヶ月毎	4ヶ月~6ヶ月毎	7ヶ月~1年毎	1年~	不定期
過去に眼科に通院	1	3	1	-	1
過去に耳鼻科に通院	2	-	1	-	-
過去に整形外科に通院	-	2	1	-	-
過去に皮膚科に通院	1	-	1	-	1
過去に泌尿器科に通院	-	1	1	-	1
過去に内科に通院	-	-	1	-	-
過去に精神科に通院	-	-	-	-	-
過去に外科に通院	-	-	-	-	-
過去に神経内科科に通院	-	1	-	-	-
過去に腎内科に通院	1	-	-	-	-
過去にリハビリテーション科に通院	1	-	-	-	-
過去に歯科に通院	1	1	-	-	-

症状(複数回答 可)

頭・顔	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
前頭部突出	-	3	1	-	-	4
太い眉毛	3	5	9	7	7	31
長いまつげ	4	5	9	5	6	29
鼻涙管閉塞 (目やにがでやすい、涙目になりやすい)	2	3	5	1	4	15

眼	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
斜視	2	5	8	6	5	26
近視	-	-	4	3	3	10
遠視	-	-	3	4	1	8
逆さまつげ	3	3	4	3	4	17
白内障	-	-	-	-	-	0
緑内障	-	-	1	-	-	1
その他	-	-	4	-	2	6

<6歳～12歳未満>

- ・その他:乱視 3例
眼底検査経験有 1例

<18歳～>

- ・その他:ドライアイ 1例
乱視(強度) 1例

耳鼻科	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
繰り返す中耳炎 (年/2回)	-	-	-	1	-	1
繰り返す中耳炎 (年/3,4回)	1	-	-	-	-	1
繰り返す中耳炎 (年/4回)	1	-	-	-	-	1
繰り返す中耳炎 (年/10回)	-	-	1	-	-	1
繰り返す中耳炎 (6年間/週1～2回)	-	-	-	1	-	1
繰り返す中耳炎	-	-	-	-	2	2
繰り返す中耳炎 (年/回)	-	-	-	-	-	0
過去に中耳炎でチューピング	-	-	1	-	-	1
やや難聴	-	-	1	-	-	1
難聴	-	-	-	-	1	1
難聴(右50dB,左50dB) (補聴器 無し)	-	-	1	-	-	1
難聴(右60dB,左60dB) (補聴器 無し)	-	-	1	-	-	1
難聴 (右 中度, 左 正常に近い) (補聴器 無し)	-	-	-	1	-	1
難聴 (補聴器 無し)	-	-	1	-	1	2

<18歳～>

- ・耳鼻科にはかかっていませんが、テレビを大きな音で聞いたり、耳を痛がることがあるので疾患があると思う。
- ・右耳の穴が楕円状なので耳垢がたまりやすく一度真珠腫というのになり以来10年以上1ヶ月に1回の割合で耳垢取りに通院している。

歯科	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
う歯(むし歯)	-	-	4	4	6	14
叢生(歯並びが凸凹)	-	1	12	4	8	25
開口制限	-	-	2	-	-	2

先天性心疾患	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
PDA	-	2	2	-	-	4
ASD	1	-	1	-	-	2
VSD	-	1	-	-	-	1
その他	1	1	-	1	-	3

<0歳～3歳未満>

・その他: 肺高血圧症 6ヶ月までHOT導入 1例

<3歳～6歳未満>

・その他: 心房中隔欠損症 1例

<12歳～18歳未満>

・その他: 不完全右脚ブロックARI 1例

泌尿器	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
停留精巣	1	-	3	2	2	8
停留睾丸	-	-	-	-	1	1
腎臓・尿路の奇形	-	2	-	-	-	2
膀胱尿管逆流症	-	1	-	-	1	2
ネフローゼ	-	-	-	-	1	1
その他	1	-	1	-	1	3

<0歳～3歳未満>

・その他: 移動精巣 1例

<6歳～12歳未満>

・その他: 水腎の疑い 1例

<18歳～>

・その他: 夜尿症 1例

整形外科	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
太い親指(手)	5	4	13	7	13	42
太い親指(足)	4	4	13	6	13	40
側わん	1	2	4	2	3	12
膝蓋骨脱きゅう	-	-	-	-	1	1
頸椎不安定	-	-	2	-	3	5
扁平足	-	2	9	2	7	20
爪周囲炎	-	-	1	2	5	8
巻き爪	3	2	5	3	3	16
陥にゆう爪	1	-	1	1	2	5
膝がい骨脱きゅう	-	-	-	-	1	1
その他	1	-	1	2	5	9

<0歳～3歳未満>

・その他: 多指症 1例

<6歳～12歳未満>

・その他: 合指 1例

<12歳～18歳未満>

・その他: 両足首がかたく、つま先立ちができない 1例
上腕の外側の骨の先天性脱臼(両腕) 1例

<18歳～>

- ・その他: 右肘関節部可動域制限 1例
- 左膝足骨折 1例
- 足親指の奇形 1例
- 足・合指 1例
- 肘脱臼 繰り返す左右共に3回ずつ 1例

神経	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
けいれん	-	1	2	1	1	5
脳波異常	1	-	1	1	3	6
その他	-	-	1	-	2	3

<6歳～12歳未満>

- ・その他: 熱性痙攣 1例

<18歳～>

- ・その他: 最近、初めて痙攣状態を経験したようなので検査しなければと思っている。
多発性小脳梗塞 1例

第二次性徴	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
初経 10歳 不順	-	-	1	-	-	1
初経 12歳 不順	-	-	-	1	1	2
初経 13歳 不順	-	-	-	1	-	1
初経 13歳 順調	-	-	-	-	1	1
初経 14歳	-	-	-	-	1	1
初経 14歳 順調	-	-	-	-	2	2
初経 14歳 不順	-	-	-	-	1	1
初経 15歳 不順	-	-	-	-	1	1
初経 18歳 不順	-	-	-	-	1	1
月経 順調	-	-	-	-	1	1
思春期早発	-	-	1	-	3	4

平均13.4歳

皮膚	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
多毛	4	5	12	6	9	36
ケロイド(傷跡が残りやすい)	-	2	5	4	7	18
額の赤い母斑	1	4	4	2	3	14
その他	-	3	-	-	2	5

<3歳～6歳未満>

- ・その他: 粘膜下口蓋裂 1例
- 虫に刺されやすい 1例
- トビヒになりやすい 1例

<18歳～>

- ・その他: ひざ下もうこ斑 1例
- アトピー 1例

腫瘍・がん(マレです。)	0歳～3歳未満	3歳～6歳未満	6歳～12歳未満	12歳～18歳未満	18歳～	計
無し	2	1	7	4	3	17
有り	-	-	-	-	2	2

<18歳～>

- ・後頭部、首の下にコブのようなもの、悪性ですとのことでした。
- ・良性。手術でとる。
- ・1歳位の時に頭部に良性腫瘍。手術予定日に消失していたため手術しなかった。