

乳児大理石骨病に関するアンケート（小児科）

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
重症骨系統疾患の予後改善に向けての集学的研究班 作成

貴施設名・所属先

回答者名

Q1. 貴施設における、2003年～2012年の10年間の乳児大理石骨病の症例数
をご記入ください。

生存中： 例（男 例、女 例）

死亡： 例（男 例、女 例）

以下は症例ごとにお書きください。

【症例番号】（ ）（各科各疾患に1から通し番号を付けて下さい）

Q2. 生存 or 死亡（○で囲んでください）

生存 死亡

Q3. 性別（○で囲んでください）

男性 女性

Q4. 初発時年齢とその症状をご記入ください。

（ ）歳（ ）ヶ月 初発時症状（ ）

Q5. 現在の年齢（死亡された方は死亡時の年齢）を御記入ください

（ ）歳（ ）ヶ月

Q13：遺伝子診断は施行されましたか？（○で囲んでください）

施行した

施行しなかった

Q14：遺伝子診断を施行された場合、責任遺伝子名及び変異を御記入下さい。

責任遺伝子名（ ） 変異（ ）

ご協力いただきありがとうございました。

骨形成不全症に関するアンケート（産婦人科）

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
重症骨系統疾患の予後改善に向けての集学的研究班 作成

貴施設名・所属先

回答者名

Q1. 貴施設における、2003年～2012年の10年間の骨形成不全症の症例数をご記入ください。

生存中： 例（男 例、女 例）

死亡： 例（男 例、女 例）

Q2. 骨形成不全症を出生前に診断されていた例はありましたか？その人数は？

はい（ ）名 いいえ（ ）名

Q3. 出生前診断はどのようにされましたか？（当てはまる場合カッコ内に人数をご記入ください）

a. 超音波検査（ ）名

[所見] 大腿骨短縮（ ） 大腿骨変形（ ） 他の四肢骨変形（ ）

肋骨変形（ ） 狭胸郭（ ） 頭蓋骨の圧迫変形（ ）

その他（ ）

b. 胎児CT（ ）名

c. その他（ ）名（具体的に： ）

Q4. 人工呼吸管理をされた例はありましたか？

あり（ ）名 なし（ ）名

Q5. ビスフォスフォネート（パミドロネートなど）投与はされましたか？

あり（ ）名 なし（ ）名

不明（ ）名

Q6. 妊娠中断あるいは看取りをされた例はありましたか？

あり () 名 (次の Q7 にもお答えください)

なし () 名

Q7. その理由を下記よりお選びください (複数回答可)

() 出生しても生命予後が不良だから

() 骨変形が著明だから

() 有効な治療法がないから

() 自施設及び周辺施設に NICU がいないから

() その他 ()

Q8. (Q6 で「あり」とお答えになった場合) 遺伝カウンセリングはされてい
ましたでしょうか？

されていた () 名

されていなかった () 名

上記で「されていた」場合、カウンセリングを担当したのは？

() 産科医

() 小児科医

() 遺伝専門医 (産科医、小児科医以外)

ご協力いただきありがとうございました。

致死性骨異形成症(タナトフォリック骨異形成症)
に関するアンケート(産婦人科)

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
重症骨系統疾患の予後改善に向けての集学的研究班 作成

貴施設名・所属先
回答者名

Q1. 貴施設における、2003年～2012年の10年間の致死性骨異形成症(タナトフォリック骨異形成症)の症例数をご記入ください。

生存中: 例 (男 例、女 例)

死亡: 例 (男 例、女 例)

Q2. 出生前に診断されていた例はありましたか?

はい () 例 いいえ () 例

Q3. 出生前診断はどのようにされましたか? (当てはまる場合カッコ内に人数をご記入ください)

a. 超音波検査 () 例

[所見] 四肢骨の短縮 () 狭胸郭 ()

大腿骨の変形 () 頭蓋骨の変形 ()

b. 胎児CT () 例

c. その他 () 例(具体的に:)

Q4. 人工呼吸管理をされた例はありましたか?

あり () 例 なし () 例

Q5. FGFR3(線維芽細胞増殖因子受容体3型; Fibroblast Growth Factor Receptor Type 3)遺伝子診断を施行されましたか?

はい () 例 その変異をご記入ください ()

いいえ () 例

Q6. 妊娠中断あるいは看取りをされた例はありましたか?

妊娠中絶 () 例 (次の Q7 にもお答えください)

看取り () 例 (次の Q7 にもお答えください)

なし () 例

Q7. その理由を下記よりお選びください (複数回答可)

() 出生しても生命予後が不良だから

() 骨変形が著明だから

() 有効な治療法がないから

() 自施設及び周辺施設に NICU がないから

() その他 ()

Q8. 遺伝カウンセリングはされていましてでしょうか?

されていた () 例

施行者: 産科医 () 例

小児科主治医 () 例

臨床遺伝専門医 () 例

遺伝カウンセラー () 例

されていなかった () 例

ご協力いただきありがとうございました。

低ホスファターゼ症に関するアンケート（産婦人科）

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
重症骨系統疾患の予後改善に向けての集学的研究班 作成

貴施設名・所属先

回答者名

Q1. 貴施設における、2003年～2012年の10年間の低ホスファターゼ症の症例数をご記入ください。 生存中： 例（男 例、女 例）
死亡： 例（男 例、女 例）

Q2. 出生前に診断されていた例はありましたか？その人数は？

はい（ ）名 いいえ（ ）名

Q2. 出生前診断はどのようにされましたか？（当てはまる場合カッコ内に人数をご記入ください）

a. 超音波検査（ ）名

[所見] 大腿骨変形（ ）他の四肢骨変形（ ）肋骨変形（ ）

狭胸郭（ ）頭蓋骨の圧迫変形（ ）

b. 胎児CT（ ）名

c. その他（ ）名（具体的に： ）

Q3. 人工呼吸管理をされた例はありましたか？

あり（ ）名 なし（ ）名

Q4. 遺伝子診断を施行されましたか？

はい（ ）例 その変異をご記入ください（ ）

いいえ（ ）例

Q5. 妊娠中断あるいは看取りをされた例はありましたか？

あり () 名 (次の Q6 にもお答えください)

なし () 名

Q6. その理由を下記よりお選びください (複数回答可)

() 出生しても生命予後が不良だから

() 骨変形が著明だから

() 有効な治療法がないから

() 自施設及び周辺施設に NICU がないから

() その他 ()

Q7. 遺伝カウンセリングはされていましてでしょうか？

されていた

 カウンセラー：産科医 小児科主治医 遺伝専門医

されていなかった

Q8. 本症に対する酵素補充療法の治験が始まっていることをご存知ですか？

知っていた ()

知らなかった ()

ご協力いただきありがとうございました。

