資料１－２　機能亢進型GANS変異関連疾患　疫学2次調査票　McCune-Albright症候群

機能亢進型GNAS変異関連疾患　疫学2次調査票
McCune-Albright症候群

ご所属
ご住所　〒
調査担当者ご芳名
E-mailアドレス

質問1.　症状についてお聞きします。
記入時年齢、診断時年齢、カフェ・オ・レ斑、線維性骨異形成症および内分泌合併症の有無について下記の表にご選択またはご記入ください。

症例番号	性別	生年月日	記入時年月日	診断時年月日	カフェ・オ・レ斑[1]	線維性骨異形成症[1]	内分泌合併症[1]
1							
2							
3							
4							
5							
6							
7							
8							
9							
10							
11							
12							
13							
14							
15							

注1）症状の有無を○、×でご選択ください。
注2）年月日の日がはっきりしない場合は15日としてご記入ください。

質問2.　質問1でカフェ・オ・レ斑、線維性骨異形成症があった症例についてお聞きします。
各症例のカフェ・オ・レ斑と線維性骨異形成症の発症年齢を下記の表にご記入ください。

症例番号1)	カフェ・オ・レ斑	線維性骨異形成症
	発症年月日2)	発症年月日2)
1		
2		
3		
4		
5		
6		
7		
8		
9		
10		
11		
12		
13		
14		
15		

注1）症例番号は質問１の症例番号に合わせてください。
注2）発症年月日の日がはっきりしない場合は15日としてご記入ください。

質問3.　質問1で内分泌合併症があった症例についてお聞きします。
各症例の内分泌合併症の発症年齢および診断名を下記の表にご記入ください。

症例番号1)	発症年月日2)	診断名

注1）症例番号は質問１の症例番号に合わせてください。
注2）発症年月日の日がはっきりしない場合は15日としてご記入ください。
注3）合併症が複数ある場合は、行を分けてご記入ください。

質問4.　各症例の機能亢進型GNAS変異解析についてお聞きします。
解析の有無、検体種、解析法および変異の種類について下記の表にご選択またはご記入ください。

症例番号[1]	解析の有無[2]	検体種[3]	解析法[4]	PNAの有無[5]	変異の種類[6]
1					
2					
3					
4					
5					
6					
7					
8					
9					
10					
11					
12					
13					
14					
15					

注1）症例番号は質問１の症例番号に合わせてください。
注2）解析の有無を○、×でご選択ください。
注3）検体種はDNAを抽出した組織名を、ご選択またはご記入ください。
注4）直接シーケンシング（DS）や次世代シーケンシング（NGS）などの解析法を、ご選択またはご記入ください。
注5）Peptide Nucleic Acid（PNA）法の併用の有無をご選択ください。
注6）検出した変異をご選択またはご記入ください。変異が検出されなかった場合には、“変異なし”をご選択ください。

ご協力誠にありがとうございました

調査票送付先：hiro21@a8.keio.jp
調査事務局　：慶應義塾大学医学部小児科学教室
〒160-8582　東京都新宿区信濃町35
TEL:03-3353-1211　FAX:03-5379-1978