

資料 1 - 3 機能亢進型GNAS変異関連疾患 疫学2次調査票 線維性骨異形成症

機能亢進型GNAS変異関連疾患 疫学2次調査票
線維性骨異形成症

ご所属 _____
 ご住所 _____
 調査担当者ご芳名 _____
 E-mailアドレス _____

質問1. 各症例の性別、記入時年齢、診断時年齢、病室数、病室部位、診断法について下記の表にご記入ください。

症例番号	性別	生年月日	記入時年月日	診断時年月日	病室数 ¹⁾	病室部位	画像診断法 ²⁾
1							
2							
3							
4							
5							
6							
7							
8							
9							
10							

注1) 連続的に複数の病室におよぶ場合は、病室を1つとお答えください。
 注2) 画像診断法はレントゲン写真、CTや骨シンチなどをご選択またはご記入ください。
 注3) 生年月日の日があきらかでない場合は15日としてご記入ください。

質問2. 骨折、骨変形および手術（線維性骨異形成症に伴うもの）の有無について下記の表にご記入ください。

症例番号 ¹⁾	骨折の有無 ²⁾	骨変形の有無 ²⁾	手術の有無 ²⁾
1			
2			
3			
4			
5			
6			
7			
8			
9			
10			

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) 有無を○、×でご記入ください。

質問3. 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					

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) 抽出した変異をご選択またはご記入ください。変異が抽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