

資料 1 - 4 . 機能亢進型GANS変異関連疾患 疫学2次調査票 自律性機能性卵巣嚢腫

機能亢進型GANS変異関連疾患 疫学2次調査票  
自律性機能性卵巣嚢腫

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。  
各症例の発症年齢、診断時年齢、初発症状、および診断時Tanner分級を下記表にご記入ください。

症例番号	生年月日	記入時年月日	診断時年月日	初発症状 <sup>1)</sup>	診断時Tanner分級 <sup>2)</sup>	
					乳房	陰毛
1						
2						
3						
4						
5						
6						
7						
8						
9						
10						
11						
12						
13						
14						
15						

注1) 乳房腫大、恥毛発生、性器出血などをご選択またはご記入ください。複数ある場合は、複数ご記入ください。  
注2) Tanner分級を1-5の数字でご選択ください。  
注3) 生年月日の日があきらかにない場合は15日としてご記入ください。

質問2. 診断時の検査所見についてお聞きします。  
各症例の診断時年齢、血清検査値、およびFSH/LH<sup>1)</sup> 興奮試験結果を下記表にご記入ください。

症例番号 <sup>1)</sup>	診断時年齢 <sup>2)</sup>		診断時血液検査値 <sup>2)</sup>			FSH/LH <sup>1)</sup> 興奮試験 <sup>2)</sup>		興奮ができた腺巣の位置 <sup>3)</sup>
	年	月	E2	LH	FSH	LH刺激値	LH刺激値	
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) E2の単位はpg/mLで、LHおよびFSHの単位はmIU/mLでご記入ください。  
注3) 腺巣の位置を、右側、左側、両側または最終確認できずのいずれかから選択してください。

質問3. 各症例の機能亢進型GANS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表にご選択またはご記入ください。

症例番号 <sup>1)</sup>	解析の有無 <sup>2)</sup>	検体種 <sup>3)</sup>	解析法 <sup>4)</sup>	PNAの有無 <sup>5)</sup>	変異の種類 <sup>6)</sup>
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