

## 機能亢進型 GNAS 変異関連疾患 疫学調査票

ご所属	病院	科
ご住所	〒	
調査担当者ご芳名		
メールアドレス		

### 質問 1.

2016 年 1 月 1 日時点で貴施設で機能亢進型 GNAS 変異関連疾患のスペクトラムに含まれる可能性がある疾患（McCune-Albright 症候群、線維性骨異形成症、機能性下垂体腺腫、自律性機能性卵巣嚢腫）と診断された症例をフォローされていますか。

はい ・ いいえ

（“はい”と答えた方のみ質問 2 以降へお進みください。“いいえ”と答えた方は調査終了です。）

### 質問 2.

2016 年 1 月 1 日時点で貴施設においてフォローされている機能亢進型 GNAS 変異関連疾患のスペクトラムに含まれる可能性がある疾患（McCune-Albright 症候群、線維性骨異形成症、機能性下垂体腺腫、自律性機能性卵巣嚢腫）の症例数をお知らせください。

（ ）名

### 質問 3.

フォローされている機能亢進型 GNAS 変異関連疾患のスペクトラムに含まれる可能性がある疾患の分類と機能亢進型 GNAS 変異解析（末梢血、組織検体のいずれか）を行った各症例数をお知らせください。

McCune-Albright 症候群で、線維性骨異形成症、機能性下垂体腺腫や自律性機能性卵巣嚢腫を合併する症例は McCune-Albright 症候群にまとめて 1 例と累計してください。

	<u>総数</u>	<u>機能亢進型 GNAS 変異解析あり</u>
McCune-Albright 症候群	( ) 名	うち ( ) 名
線維性骨異形成症	( ) 名	うち ( ) 名
機能性下垂体腺腫	( ) 名	うち ( ) 名
自律性機能性卵巣嚢腫	( ) 名	うち ( ) 名

質問 4.

GNAS 機能亢進変異解析を希望されますか。

はい ・ いいえ

質問 5.

機能亢進型 GNAS 変異関連疾患全国調査の二次調査を行う際にはご協力頂けますでしょうか。なお、二次調査は慶應義塾大学医学部倫理委員会での承認後に行う予定です。

はい ・ いいえ

質問 6.

機能亢進型 GNAS 変異関連疾患に関して、ご質問がございましたら下記に記載してください。

**ご協力誠にありがとうございました**