

資料 1 - 2 機能亢進型GNAS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 〒 \_\_\_\_\_  
調査対象者ご署名 \_\_\_\_\_  
E-mailアドレス \_\_\_\_\_

質問1. 疫状についてお聞かせします。  
転入時年齢、診断時年齢、カフェ・オ・レ症、線状性骨質形成症および内分分泌腺疾患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	転入時年齢	診断時年齢	カフェ・オ・レ症	線状性骨質形成症	内分分泌腺疾患 <sup>*)</sup>
1							
2							
3							
4							
5							
6							
7							
8							
9							
10							
11							
12							
13							
14							
15							

注1) 疫状の有無を○、×でご選択ください。  
注2) 年月日の日ごはつきりしない場合は15日としてご記入ください。

質問2. 質問1でカフェ・オ・レ症、線状性骨質形成症があった症例についてお聞かせします。  
各症例のカフェ・オ・レ症と線状性骨質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	カフェ・オ・レ症 発症時年齢(月)	線状性骨質形成症 発症時年齢(月)
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の症例番号に書かせてください。  
注2) 発症時年齢の日ごはつきりしない場合は15日としてご記入ください。

質問3. 質問1で内分分泌腺疾患があった症例についてお聞かせします。  
各症例の内分分泌腺疾患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	発症時年齢(月)	診断名

注1) 症例番号は質問1の症例番号に書かせてください。  
注2) 発症時年齢の日ごはつきりしない場合は15日としてご記入ください。  
注3) 診断名が複数ある場合は、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かせします。  
解析の有無、検出型、解析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	解析の有無 <sup>*)</sup>	検出型 <sup>*)</sup>	解析法 <sup>*)</sup>	FGAの変異 <sup>*)</sup>	変異の種類 <sup>*)</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の症例番号に書かせてください。  
注2) 解析の有無を○、×でご選択ください。  
注3) 検出型は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) 異相シーケンシング (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) 法の利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@e8.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