

## ロスムンド・トムソン症候群に関する二次調査票 1

貴施設名			
記載者氏名		先生	
症例イニシャル (名、姓)		性別 <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	
患者生年月	西暦	年	月
家族歴	<input type="checkbox"/> あり (兄、妹など) <input type="checkbox"/> なし	血族結婚	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
初発症状 (多形皮膚萎縮症、橈骨欠損など)			
初発時年齢		歳	ヶ月
染色体異常 <input type="checkbox"/> あり		核型 ( ) <input type="checkbox"/> なし	
遺伝子解析実施 <input type="checkbox"/> あり		<input type="checkbox"/> なし	
遺伝子異常		RecQL4遺伝子変異 <input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし
遺伝子変異の部位			
遺伝子変異が確定されていない場合は検査について御案内いたします。 <input type="checkbox"/> 希望する <input type="checkbox"/> 希望しない			
現在生存中	現在の年齢	死因について記載ください	
死亡	死亡時年齢		
本症候群が指定難病であることをご存じですか		<input type="checkbox"/> 知っている	<input type="checkbox"/> 知らない
指定難病の申請をしていますか		<input type="checkbox"/> 申請している	<input type="checkbox"/> 重症として申請している <input type="checkbox"/> 申請していない
<b>身体的特徴</b>			
体型	生下時	身長	体重
	初診時	cm	kg
	現在	cm	kg
皮膚疾患	<input type="checkbox"/> 多形皮膚萎縮症 発症年齢 歳 ヶ月 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 毛細血管拡張 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 色素沈着 <input type="checkbox"/> なし
	<input type="checkbox"/> 毛髪の異常 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 爪の異常 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 眉毛の異常 <input type="checkbox"/> なし
	<input type="checkbox"/> 睫毛の異常 <input type="checkbox"/> なし	その他	
皮膚疾患ありの場合は皮膚の写真を研究目的にご提供いただけますか。 <input type="checkbox"/> 諾 <input type="checkbox"/> 否			
骨疾患	<input type="checkbox"/> 橈骨形成異常 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 拇指低形成 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 膝蓋骨形成異常 <input type="checkbox"/> なし
	<input type="checkbox"/> 歯牙形成異常 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 側わん <input type="checkbox"/> なし	その他
骨疾患ありの場合は骨のレントゲン写真を研究目的にご提供いただけますか。 <input type="checkbox"/> 諾 <input type="checkbox"/> 否			
悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> 骨肉腫 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 白血病 <input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> なし
	発症年齢 歳	経過	
眼疾患	<input type="checkbox"/> 白内障 発症年齢 歳 <input type="checkbox"/> なし	その他	
消化器疾患	<input type="checkbox"/> 難治性下痢 <input type="checkbox"/> なし		その他
中枢神経系	<input type="checkbox"/> 発達遅滞DQ IQ	<input type="checkbox"/> 狭頭症	<input type="checkbox"/> その他
	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし
自由記入欄			
ロスムンド・トムソン症候群に関して不明な点がございましたら、ご相談ください。			