**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)  
-Rubinstein-Taybi氏症候群 [Rubinstein-Taybi syndrome]-**

1. □相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要，請檢附病歷紀錄影本)
2. □臨床符合條件。(必要，請檢附臉、手指及腳趾照片)
3. □基因檢測報告。(必要，請檢附*CREBBP/EP300*基因檢測結果)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| A1臨床病史(必要) |  |
| A2家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料) (必要) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **至少出現下列4項，其中第1-3項為必要：**   1. □寬大的拇指和大腳趾 2. □具典型臉部特徵 3. □生長及發展落後 4. □頭圍小 5. □併指(趾)和多指(趾)症 6. □骨骼異常 7. □心臟異常 8. □其它症狀如隱睪症、睡眠障礙或多毛症 |
| 1. **臨床符合條件**   (請附相關臉、手指及腳趾照片資料) |  |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □ *CREBBP/EP300*基因檢測結果：□正常 □致病性異常＿＿＿＿＿＿＿ |

註：

參考文獻：

1. Rubinstein-Taybi syndrome- GeneReview OMIM Entry #180849

2. Smith’s Recognizable Patterns of Human Malformation 8th ed. 2021

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)  
-Rubinstein-Taybi氏症候群[Rubinstein-Taybi syndrome] -**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  1. □相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要，請檢附病歷紀錄影本)  2. □臨床符合條件。(必要，請檢附臉、手指及腳趾照片)  3. □基因檢測報告。(必要，請檢附CREBBP/EP300基因檢測結果) |

|  |
| --- |
| **臨床病史(必填)**  □家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床症狀及徵兆**  **(至少出現下列4項，其中第1-3項為必要)** | |
| 1. □寬大的拇指和大腳趾  2. □具典型臉部特徵  3. □生長及發展落後  4. □頭圍小 | 5. □併指(趾) 和多指(趾)症  6. □骨骼異常  7. □心臟異常  8. □其它症狀如隱睪症、睡眠障礙或多毛症 |

|  |
| --- |
| **臨床符合條件(必要)**  (請附相關臉、手指及腳趾照片資料) |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**  *CREBBP/EP300*基因檢測結果： □ 正常 □ 致病性異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之Rubinstein-Taybi氏症 |

備註：

參考文獻：

1. Rubinstein-Taybi syndrome- GeneReview OMIM Entry #180849

2. Smith’s Recognizable Patterns of Human Malformation 8th ed. 2021