

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
A. 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)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>至少出現下列 4 項，其中第 1-3 項為必要：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 寬大的拇指和大腳趾 2. <input type="checkbox"/> 具典型臉部特徵 3. <input type="checkbox"/> 生長及發展落後 4. <input type="checkbox"/> 頭圍小 5. <input type="checkbox"/> 併指(趾)和多指(趾)症 6. <input type="checkbox"/> 骨骼異常 7. <input type="checkbox"/> 心臟異常 8. <input type="checkbox"/> 其它症狀如隱睪症、睡眠障礙或多毛症
B. 臨床符合條件 (請附相關臉、手指及腳趾照片資料)	
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>CREBBP/EP300</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 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