

<診断基準>

必発症状:発達遅滞

主要症状: ①幅広の拇指・幅広の母趾

②コルメラの延長

③濃い眉毛・長い睫毛

発達遅滞を伴い、①・②・③を満たす場合に Rubinstein-Taybi 症候群と診断。

＜重症度分類＞

※下記の基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす場合を対象とする。

基準(ア): 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上
続く場合

基準(イ): 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、 β ブロッ
カーのいずれかが投与されている場合

基準(ウ): 治療で、呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの)、酸
素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いず
れの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確
認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、
直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続す
ることが必要な者については、医療費助成の対象とする。