**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)  
-Ayme-Gripp症候群[Ayme-Gripp syndrome]-**

1. □臨床資料 (必要，包括病歷記載及相關檢查等)
2. □基因檢測報告 (必要)

|  |  |
| --- | --- |
| 項目 | 填寫部分 |
| 1. **病歷資料**(必要) | **臨床表徵**  **核心特徵 (1,2,3為必要)**   1. □先天性白內障 2. □雙側感音性神經性耳聾 3. □典型的臉部特徵 4. □智能障礙/發展遲緩 5. □癲癇/異常腦波 6. □身材矮小 7. □其他 |
| 1. **基因檢測**(必要)   (請附實驗室報告影本) | □MAF基因 |

**參考文獻**

Amudhavalli SM, Hanson R, Angle B, Bontempo K, Gripp KW. **Further delineation of Ayme-Gripp syndrome and use of automated facial analysis tool.** Am J MedGenet Part A. 2018;176A:1648–1656.https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38832

**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)  
-Ayme-Gripp症候群[Ayme-Gripp syndrome]-**

|  |
| --- |
| 應檢附文件(必要)  □ 臨床資料(包含病歷記載及相關檢查等)  □ 基因檢測報告 |

|  |
| --- |
| **臨床資料:**  **核心特徵**(1,2,3為必要)  1.□Congenital cataracts  2.□Hearing loss, sensorineural  3.□Characteristic facial appearance (midface hypoplasia, ear anomalies, broad and short nose, long philtrum, brachydactyly)  4.□Mental retardation, mild to severe  5.□Epilepsy  6.□Short stature  7.□其他 |

|  |
| --- |
| 基因檢測報告  □ MAF基因 |

|  |
| --- |
| Ayme-Gripp症候群 (Ayme-Gripp syndrome) |