**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 cataracts2.□Hearing loss, sensorineural3.□Characteristic facial appearance (midface hypoplasia, ear anomalies, broad and short nose, long philtrum, brachydactyly)4.□Mental retardation, mild to severe5.□Epilepsy6.□Short stature 7.□其他 |

|  |
| --- |
| 基因檢測報告□ MAF基因 |

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