

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
A. 病歷資料(必要)	<p><u>臨床表徵</u></p> <p>核心特徵 (1,2,3 為必要)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 先天性白內障 2. <input type="checkbox"/> 雙側感音性神經性耳聾 3. <input type="checkbox"/> 典型的臉部特徵 4. <input type="checkbox"/> 智能障礙/發展遲緩 5. <input type="checkbox"/> 癲癇/異常腦波 6. <input type="checkbox"/> 身材矮小 7. <input type="checkbox"/> 其他
B. 基因檢測(必要) (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> 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)