**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)  
-** **Galloway Mowat症候群[Galloway Mowat syndrome; GAMOS]-**

**1.** □**病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等 (必要)**

**2.** □**實驗室檢查報告 (必要)**

**3. □病理切片報告(選擇)**

**4.** □**腦部核磁造影檢查報告 (必要)**

**5.** □**基因檢測報告 (必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床病史(必要) | * 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) \_\_\_\_\_\_ 歲\_\_\_\_\_\_月 * 家族史 (Family history) (必填)   □ 有 □ 無 |
| 1. 臨床表徵(必要) | **臨床症狀及徵兆 (必填) [至少需符合面部特徵及中樞神經系統各一項之必要臨床症狀及徵兆]**  □ 面部特徵(必要，至少需符合下列一項必要面部特徵)  □ 小頭症(Microcephaly)(必要)  □ 大耳或低位耳(Large ear/ Low set ear)  □ 眼距寬(Hypertelorism)  □ 眼球凹陷(Sunken eyeballs)  □ 較狹窄的額頭(Narrow or receding forehead)  □ 鳥嘴狀的鼻子(Beak nose)  □ 寬且隆起的鼻樑(Broad nasal bridge)  □ 小下顎(Micrognathia)  □ 蜘蛛狀指(Arachnodactyly)  □ 屈指症(Camptodactyly)  □ 中樞神經系統症狀 (必要，至少需符合下列一項必要症狀)  □ 發展遲緩/認知障礙(Developmental delay/ Intellectual disability)(必要)  □ 癲癇(Epilepsy)  □ 肌肉張力低下(Hypotonia)  □ 動作障礙(Movement disorder)  □ 肌張力不全(Dystonia)  □ 舞蹈症(Chorea)  □ 徐動症(Athetosis)  □ 腎臟科症狀(選擇)  □ 周邊水腫(Peripheral edema)  □ 尿少(Oligouria)  □ 體重上升 (Increased body weight)  □ 腸胃道症狀(選擇)  □ 餵食困難(Feeding difficulties)  □ 橫膈疝氣(Hiatal hernia)  □ 眼科症狀(選擇)  □ 視神經萎縮(Optic atrophy)  □ 斜視(Strabismus)  □ 眼震(Nystagmus) |
| **B. 實驗室檢查報告(必填)** | □ 蛋白尿(必要，至少出現下列一項尿蛋白數值異常)  □ 尿蛋白(Urine protein)\_\_\_\_\_\_mg/dl (正常值:\_\_\_\_\_\_\_\_)  □ 尿蛋白與尿液肌酸酐比值(Urine protein to creatinine ration; UPCR)\_\_\_\_\_\_mg/g (正常值:\_\_\_\_\_\_\_\_)  □ 24小時尿蛋白 (24-h Urine protein) \_\_\_\_\_g (正常值:\_\_\_\_\_\_\_)  □ 符合腎病症候群(選擇)  □ 尿蛋白(Urine protein)\_\_\_\_\_\_mg/dl (正常值:\_\_\_\_\_\_\_\_)  □ 白蛋白(Albumin)\_\_\_\_\_\_mg/dl (正常值:\_\_\_\_\_\_\_\_)  □ 尿蛋白與尿液肌酸酐比值(Urine protein to creatinine ration; UPCR)\_\_\_\_\_\_mg/g (正常值:\_\_\_\_\_\_\_\_)  □ 24小時尿蛋白 (24-h Urine protein)\_\_\_\_\_g (正常值:\_\_\_\_\_\_\_)  □ 總膽固醇 (Total cholesterol)\_\_\_\_\_\_mg/dl (正常值:\_\_\_\_\_\_\_\_) |
| **C. 影像報告(必填)**  (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告 | * 異常 * 大腦萎縮 (Cerebral atrophy) * 小腦萎縮 (Cerebellar atrophy) * 無腦迴 (Agyria) * 多小腦迴 (Micropolygyria) * 其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ * 正常 |
| **D. 病理切片報告(選擇)** | □ 腎臟病理切片(選擇)  □ 異常：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □ 正常 |
| **E. 基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告) | □ GAMOS1**：**兩個WDR73等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS2**：**(X染色體隱性遺傳)  □ 男性：X染色體上LAGE3等位基因出現致病基因變異  □ 女性：兩個X染色體上LAGE3等位基因出現致病基因變異  □ GAMOS3**：**兩個OSGEP等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS4**：**兩個TP53K等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS5**：**兩個TPRKB等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS6**：**兩個WDR4等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS7**：**兩個NUP107等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS8**：**兩個NUP133等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS9**：**兩個GON7等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)  □ GAMOS10**：**兩個YRDC等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳) |
| **F. 確定診斷為Galloway Mowat症候群** | □ 符合面部特徵及中樞神經系統症狀各一項之必要臨床症狀及徵兆，實驗室檢查出現蛋白尿，腦部核磁共振影像異常病灶，且基因檢測報告證實符合各GAMOS型別遺傳模式及對應之致病基因變異 |

**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)  
- Galloway Mowat症候群[Galloway Mowat syndrome; GAMOS]-**

