**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]-**

