

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
A. 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
2. 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)

項目	填寫部分
	☐ 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)

項目	填寫部分
	☐ 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]-

應檢附文件

- ☐ 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)
- ☐ 實驗室檢查報告 (必要)
- ☐ 病理切片報告 (選擇)
- ☐ 腦部核磁造影檢查報告 (必要)
- ☐ 基因檢測報告 (必要)



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



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) |



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: _____)

影像報告(必要)

- ☐ 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

腎臟病理切片報告(選擇)

- ☐ 異常: _____
☐ 正常





基因檢測報告(必要)

- | | |
|--|--|
| ☐ 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) |
|--|--|



確定診斷

- ☐ 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



☐ 符合 Galloway-Mowat 症候群

- 1.Ben-Omran T, Fahiminiya S, Sorfazlian N, et al. Nonsense mutation in the WDR73 gene is associated with Galloway-Mowat syndrome. J Med Genet. 2014;52:381-390.
- 2.Pezzella M, Yeghiazaryan NS, Veggiotti P, et al. Galloway-Mowat syndrome: an early-onset progressive encephalopathy with intractable epilepsy associated to renal impairment. Two novel cases and review literature. Seizure. 2010;19:132-135.