

＜診断基準＞

主症状2項目を両方満たし、かつ副症状1項目以上を有し、さらに鑑別疾患を除外したものを、ギャロウェイ・モワト症候群と診断する。

主症状

1. 中枢神経症状（難治性てんかん 精神運動遅滞）

典型例では小頭症（頭囲が性別・年齢平均値に比し、 -2 SD より小さい）を伴う。理学的に小頭症がなくてもCT・MRIで、脳皮質形成異常（脳回異常、白質髄鞘形成不全）や小脳低形成を認める。

2. 腎障害（糸球体硬化症）

典型例では出生3ヶ月までに、ネフローゼ症候群（高度蛋白尿（夜間蓄尿で 40mg/hr/m^2 以上）または早朝尿で尿蛋白クレアチニン比 2.0g/gCr 以上、かつ低アルブミン血症（血清アルブミン 2.5g/dL 以下））を呈する。1-3歳頃からネフローゼが顕性化する軽症例では、まずてんかん症状が先行している場合がある。腎障害は進行して腎不全に至ることが多いが、末期に至る年齢は3-10歳あるいはそれ以降までと幅が広い。腎機能が成人期まで保たれ、尿蛋白が中等度（試験紙法 $>2+$ 、一日蛋白尿 0.5g/日 ）にとどまることもある。腎生検では巣状分節性糸球体硬化症を示すことが多い。

副症状 下記の幾つかを、主症状と合併する。

1. 外表奇形

顔面形成異常（前額狭小化、大きくて柔らかい耳、耳介低位、小下顎、高口蓋、眼間開離）

四肢奇形（くも状指、屈指）

2. 筋症状

筋症状（四肢緊張低下、内斜視）

食道裂孔ヘルニア

鑑別診断 先天性糖鎖異常（congenital disorders of glycosylation）、ミトコンドリア呼吸鎖異常（mitochondria cytopathy）、Peroxisome 脂質代謝異常、アミノ酸代謝異常、糖代謝異常（糖原病、ガラクトース血症）、感染症（TORCH）

＜重症度分類＞

重症を対象とする。

重症

下記 臓器区分 A、B-1、B-2 のいずれに該当する場合（断続的な場合も含めて概ね 6 か月以上）。

臓器区分 A: 腎: CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。

CKD 重症度分類ヒートマップ

		蛋白尿区分		A1	A2	A3
		尿蛋白定量 (g/日) 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)		正常	軽度蛋白尿	高度蛋白尿
				0.15 未満	0.15～0.49	0.50 以上
GFR 区分 (mL/分 /1.73 m ²)	G1	正常または高 値	≥90	緑	黄	オレンジ
	G2	正常または軽 度低下	60～89	緑	黄	オレンジ
	G3a	軽度～中等度 低下	45～59	黄	オレンジ	赤
	G3b	中等度～高度 低下	30～44	オレンジ	赤	赤
	G4	高度低下	15～29	赤	赤	赤
	G5	末期腎不全 (ESKD)	<15	赤	赤	赤

臓器区分 B: 中枢神経障害(脳皮質形成異常)	
B-1	<p>難治性てんかん</p> <p>主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。</p> <p>(日本神経学会による定義)</p>
B-2	<p>精神運動発達遅滞、神経症状が下記のいずれかを満たす。</p> <p>a 軽度障害(目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害)</p> <p>b 中程度障害(目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害)</p> <p>c 高度障害(目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態)</p> <p>(日本先天性代謝異常学会による定義)</p>

中等症

上記を満たさない、あるいは、一時的に満たしても治療が継続的には必要で無い場合。

軽症

上記治療が不要な場合。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。