附件5

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 1 | 21-羟化酶缺乏症 |
| 2 | 白化病 |
| 3 | Alport 综合征 |
| 4 | 肌萎缩侧索硬化 |
| 5 | Angelman氏症候群（天使综合征） |
| 6 | 精氨酸酶缺乏症 |
| 7 | 热纳综合征(窒息性胸腔失养症) |
| 8 | 非典型溶血性尿毒症 |
| 9 | 自身免疫性脑炎 |
| 10 | 自身免疫性垂体炎 |
| 11 | 自身免疫性 |
| 12 | β-酮硫解酶缺乏症 |
| 13 | 生物素酶缺乏症 |
| 14 | 心脏离子通道病 |
| 15 | 原发性肉碱缺乏症 |
| 16 | Castleman病 |
| 17 | 腓骨肌萎缩症 |
| 18 | 瓜氨酸血症 |
| 19 | 先天性肾上腺发育不良 |
| 20 | 先天性高胰岛素性低血糖血症 |
| 21 | 先天性肌无力综合征 |
| 22 | 先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征） |
| 23 | 先天性脊柱侧弯 |
| 24 | 冠状动脉扩张病 |
| 25 | 先天性纯红细胞再生障碍性贫血 |
| 26 | Erdheim-Chester病 |
| 27 | 法布雷病 |
| 28 | 家族性地中海热 |
| 29 | 范可尼贫血 |
| 30 | 半乳糖血症 |

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 31 | 戈谢病 |
| 32 | 全身型重症肌无力 |
| 33 | Gitelman综合征 |
| 34 | 戊二酸血症I型 |
| 35 | 糖原累积病(I型、Ⅱ型) |
| 36 | 血友病 |
| 37 | 肝豆状核变性 |
| 38 | 遗传性血管性水肿 |
| 39 | 遗传性大疱性表皮松解症 |
| 40 | 遗传性果糖不耐受症 |
| 41 | 遗传性低镁血症 |
| 42 | 遗传性多发脑梗死性痴呆 |
| 43 | 遗传性痉挛性截瘫 |
| 44 | 全羧化酶合成酶缺乏症 |
| 45 | 同型半胱氨酸血症 |
| 46 | 纯合子家族性高胆固醇血症 |
| 47 | 亨廷顿舞蹈病 |
| 48 | HHH综合征 |
| 49 | 高苯丙氨酸血症 |
| 50 | 低碱性磷酸酶血症 |
| 51 | 低磷性佝偻病 |
| 52 | 特发性心肌病 |
| 53 | 特发性低促性腺激素性性腺功能减退症 |
| 54 | 特发性肺动脉高压 |
| 55 | 特发性肺纤维化 |
| 56 | IgG4相关性疾病 |
| 57 | 先天性胆汁酸合成障碍 |
| 58 | 异戊酸血症 |
| 59 | 卡尔曼综合征 |
| 60 | 朗格汉斯组织细胞增生症 |

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 61 | 莱伦氏综合征 |
| 62 | Leber遗传性视神经病变 |
| 63 | 长链3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 64 | 淋巴管肌瘤病 |
| 65 | 赖氨酸尿蛋白不耐受症 |
| 66 | 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 |
| 67 | 枫糖尿症 |
| 68 | 马凡综合征 |
| 69 | McCune-Albrigh综合征 |
| 70 | 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 71 | 甲基丙二酸血症 |
| 72 | 线粒体脑肌病 |
| 73 | 黏多糖贮积症 |
| 74 | 多灶性运动神经病 |
| 75 | 多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 76 | 多发性硬化 |
| 77 | 多系统萎缩 |
| 78 | 肌强直性营养不良 |
| 79 | N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症 |
| 80 | 新生儿糖尿病 |
| 81 | 视神经脊髓炎 |
| 82 | 尼曼匹克病 |
| 83 | 非综合征性耳聋 |
| 84 | Noonan综合征 |
| 85 | 鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 |
| 86 | 成骨不全症（脆骨病） |
| 87 | 帕金森病(青年型、早发型) |
| 88 | 阵发性睡眠性血红蛋白尿 |
| 89 | 黑斑息肉综合征 |
| 90 | 苯丙酮尿症 |

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 91 | POEMS综合征 |
| 92 | 卟啉病 |
| 93 | Prader-Willi综合征 |
| 94 | 原发性联合免疫缺陷 |
| 95 | 原发性遗传性肌张力不全 |
| 96 | 原发性轻链型淀粉样变 |
| 97 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症 |
| 98 | 进行性肌营养不良 |
| 99 | 丙酸血症 |
| 100 | 青海惠民保 |
| 101 | 肺囊性纤维化 |
| 102 | 视网膜色素变性 |
| 103 | 视网膜母细胞瘤 |
| 104 | 重症先天性粒细胞缺乏症 |
| 105 | 婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravet综合征) |
| 106 | 镰刀型细胞贫血病 |
| 107 | Silver-Russell综合征 |
| 108 | 谷固醇血症 |
| 109 | 脊髓延髓肌萎缩症(肯尼迪病) |
| 110 | 脊髓性肌萎缩症 |
| 111 | 脊髓小脑性共济失调 |
| 112 | 系统性硬化症 |
| 113 | 四氢生物蝶呤缺乏症 |
| 114 | 结节性硬化症 |
| 115 | 原发性酪氨酸血症 |
| 116 | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 117 | 威廉姆斯综合征 |
| 118 | 湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征 |
| 119 | X-连锁无丙种球蛋白血症 |
| 120 | X-连锁肾上腺脑白质营养不良 |

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 121 | X-连锁淋巴增生症 |
| 122 | 软骨发育不全 |
| 123 | 获得性血友病 |
| 124 | 肢端肥大症 |
| 125 | 成人斯蒂尔病 |
| 126 | Alag ille综合征 |
| 127 | α- 1 -抗胰蛋白酶缺乏症 |
| 128 | ANCA相关性血管炎 |
| 129 | Bardet-Biedl 综合征 |
| 130 | 白塞病/贝赫切特综合征 |
| 131 | 蓝色橡皮疱样痣 |
| 132 | CDKL5缺乏症 |
| 133 | 无脉络膜症 |
| 134 | 慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 |
| 135 | 肾透明细胞肉瘤 |
| 136 | 冷凝集素病 |
| 137 | 先天性胆道闭锁 |
| 138 | 先天性凝血因子VII缺乏症 |
| 139 | 冷吡啉（冷炎素）相关周期性综合征/NLRP3相关自身炎症性疾病 |
| 140 | 皮肤神经内分泌癌（梅克尔细胞癌） |
| 141 | 皮肤T细胞淋巴瘤 |
| 142 | 胱氨酸贮积症 |
| 143 | 隆突性皮肤纤维肉瘤 |
| 144 | 嗜酸性粒细胞性胃肠炎 |
| 145 | 上皮样肉瘤 |
| 146 | 面肩肱型肌营养不良症 |
| 147 | 家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症 |
| 148 | 家族性腺瘤性息肉病 |
| 149 | 进行性骨化性纤维发育不良 |
| 150 | 脆性X综合征 |

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 151 | 神经节苷脂贮积症 |
| 152 | 胃肠胰神经内分泌肿瘤 |
| 153 | 胃肠间质瘤 |
| 154 | 泛发性脓疱型银屑病 |
| 155 | 遗传性甲状旁腺功能减退症 |
| 156 | 巨细胞动脉炎 |
| 157 | 骨巨细胞瘤 |
| 158 | 血小板无力症 |
| 159 | 胶质母细胞瘤 |
| 160 | 高林综合征 |
| 161 | 化脓性汗腺炎 |
| 162 | 早老症 |
| 163 | 炎性肌纤维母细胞瘤 |
| 164 | Leber先天性黑矇 |
| 165 | Lennox-Gastaut综合征 |
| 166 | 角膜缘干细胞缺乏症 |
| 167 | 恶性高热 |
| 168 | 恶性胸膜间皮瘤 |
| 169 | 黑色素瘤 |
| 170 | 异染性脑白质营养不良 |
| 171 | 单基因非综合征性肥胖 |
| 172 | 多发性内分泌腺瘤病 |
| 173 | 发作性睡病 |
| 174 | 神经母细胞瘤 |
| 175 | 神经纤维瘤病 |
| 176 | 神经元蜡样脂褐质沉积症 |
| 177 | 神经营养性角膜炎 |
| 178 | 骨肉瘤 |
| 179 | 天疱疮 |
| 180 | 新生儿持续肺动脉高压 |

罕 见 病 目 录

|  |  |
| --- | --- |
| 序号 | 疾病名称 |
| 181 | 嗜铬细胞瘤 |
| 182 | PIK3CA相关过度生长综合征 |
| 183 | 真性红细胞增多症 |
| 184 | 原发性胆汁性胆管炎 |
| 185 | 原发性生长激素缺乏症 |
| 186 | 原发性胰岛素样生长因子-1缺乏症 |
| 187 | 原发性免疫缺陷 |
| 188 | 原发性骨髓纤维化 |
| 189 | 原发性硬化性胆管炎 |
| 190 | 进行性纤维化性间质性肺疾病 |
| 191 | 复发性心包炎 |
| 192 | 早产儿视网膜病 |
| 193 | Rett综合征 |
| 194 | 短肠综合征 |
| 195 | 全身型幼年特发性关节炎 |
| 196 | 系统性肥大细胞增多症 |
| 197 | 大动脉炎/多发性大动脉炎 |
| 198 | 腱鞘巨细胞瘤/色素沉着绒毛结节性滑膜炎 |
| 199 | 地中海贫血（重型） |
| 200 | 血栓性血小板减少性紫癜 |
| 201 | 转甲状腺素蛋白淀粉样变性 |
| 202 | 肿瘤坏死因子受体相关周期性综合征 |
| 203 | 肿瘤相关骨软化症 |
| 204 | Von Hippel-Lindau综合征 |
| 205 | 血管性血友病Ⅲ型 |
| 206 | 华氏巨球蛋白血症/淋巴浆细胞淋巴瘤 |
| 207 | West综合征/婴儿痉挛综合征 |