

附录一 罕见病有关名录列表

表 1 《上海市主要罕见病名录（2016 版）》

序号	中文疾病名称
1	精氨酸酶缺乏症
2	非典型溶血性尿毒症
3	β -酮硫解酶缺乏症
4	生物素酶缺乏症
5	Chediak-Higashi 综合征
6	原发性慢性肉芽肿病
7	瓜氨酸血症
8	先天性肾上腺皮质增生症
9	先天性肾上腺发育不良
10	先天性高胰岛素性低血糖血症
11	先天性纯红细胞再生障碍性贫血
12	先天性角化不良
13	法布雷病
14	家族性噬血细胞性淋巴组织细胞增生症
15	范可尼贫血
16	半乳糖血症
17	戈谢病
18	戊二酸血症 I 型
19	糖原累积病
20	血友病

序号	中文疾病名称
21	肝豆状核变性
22	遗传性大疱性表皮松解症
23	全羧化酶合成酶缺乏症
24	低碱性磷酸脂酶血症
25	低磷性佝偻病
26	特发性肺动脉高压症
27	异戊酸血症
28	莱伦氏综合征
29	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
30	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症
31	枫糖尿症
32	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
33	甲基丙二酸血症
34	黏多糖贮积症
35	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
36	尼曼匹克病
37	非综合征性耳聋
38	Noonan 综合征
39	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症
40	成骨不全症
41	阵发性睡眠性血红蛋白尿

序号	中文疾病名称
42	苯丙酮尿症
43	Prader-Willi 综合征
44	原发性肉碱缺乏症
45	丙酸血症
46	重症联合免疫缺陷
47	重症先天性粒细胞缺乏症
48	先天性中性粒细胞减少伴胰腺机能不全综合征
49	Silver-Russell 综合征
50	四氢生物蝶呤缺乏症
51	酪氨酸血症
52	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
53	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征
54	X-连锁无丙种球蛋白血症
55	X-连锁高 IgM 血症
56	X-连锁淋巴增生症

表 2 《中国罕见病参考名录》

序号	中文疾病名称
1	苯丙酮尿症
2	肝豆状核变性
3	杜氏肌营养不良症
4	糖原累积病

序号	中文疾病名称
5	粘多糖贮积症
6	范可尼贫血
7	血友病
8	戈谢病
9	先天性肾上腺皮质增生症
10	原发性肉碱缺乏症
11	甲基丙二酸血症
12	大疱性表皮松解症
13	遗传性进行性肾炎（Alport 综合征）
14	马凡综合征
15	亨廷顿舞蹈症
16	脊髓性肌萎缩症
17	半乳糖血症
18	脊髓小脑性共济失调
19	先天性高胰岛素性低血糖血症
20	成骨不全症（脆骨病）
21	常染色体隐性多囊肾病
22	软骨发育不全
23	脊髓延髓肌肉萎缩症（肯尼迪氏症）
24	枫糖尿症
25	尿素循环障碍

序号	中文疾病名称
26	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征
27	白化病
28	结节性硬化症
29	法布雷病
30	雷特综合征
31	普拉德—威利综合征
32	威廉姆斯综合征
33	小儿 X 连锁无丙种球蛋白血症
34	神经纤维瘤
35	异戊酸血症
36	β -酮硫解酶缺乏症
37	阵发性睡眠性血红蛋白尿症
38	肢带型肌营养不良
39	尼曼—匹克氏病
40	戊二酸血症
41	重症联合免疫缺陷
42	酪氨酸血症
43	多发性硬化
44	脂肪酸氧化作用缺陷
45	家族性痉挛性截瘫
46	X 连锁肾上腺脑白质营养不良

序号	中文疾病名称
47	努南综合征
48	瓜氨酸血症
49	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
50	特发性肺动脉高压
51	肌萎缩侧索硬化症
52	视网膜色素变性症
53	佩梅病
54	腓骨肌萎缩症
55	白塞病
56	克罗恩病
57	热纳综合征
58	淋巴管肌瘤病
59	肢端肥大症
60	早发性帕金森病
61	多发性骨髓瘤
62	掌跖角化症
63	生物素酶缺乏症
64	原发性慢性肉芽肿病
65	先天性角化不良
66	丙酸血症
67	四氢生物蝶呤缺乏症

序号	中文疾病名称
68	X-连锁高 IgM 综合征
69	低碱性磷酸酯酶血症
70	脆性 X 染色体综合征
71	Leber 遗传性视神经病变
72	地中海贫血
73	卡尔曼综合征
74	天使综合征
75	视网膜母细胞瘤
76	线粒体脑肌病伴高乳酸血症和脑卒中样发作 (MELAS 综合征)
77	先天性红细胞生成障碍性贫血
78	生长激素缺乏症
79	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)
80	永久性新生儿糖尿病
81	体质性肝功能不良性黄疸 (Gilbert 综合征)
82	季肋发育不全
83	非典型溶血性尿毒症综合征
84	朗格汉斯细胞组织细胞增生症
85	烟雾病
86	家族性低血钾症
87	林岛综合征 (VHL 综合征)
88	硬皮病

序号	中文疾病名称
89	红细胞增多症
90	先天性肌无力综合征
91	视神经脊髓炎
92	遗传性血管性水肿
93	全羧化酶合成酶缺乏症
94	低磷性佝偻病
95	侏儒综合征
96	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症
97	重症先天性粒细胞缺乏症
98	卟啉病
99	Aicardi-Goutières 综合征
100	动脉肝脏发育不良综合征
101	轴前肢端骨发育不全
102	多发性骨骺发育不良
103	进行性骨化性肌炎
104	色素失禁症
105	遗传性果糖不耐受症
106	无脑回畸形
107	竹节状毛发综合征 (Netherton 综合征)
108	遗传性出血性毛细血管扩张症
109	Rubinstein-Taybi 综合征

序号	中文疾病名称
110	隐眼—并指（趾）综合征
111	指甲髌骨综合征（Turner-Kieser 综合征）
112	谷固醇血症
113	自身免疫性肠病第 I 型
114	高前列腺素 E 综合征（巴特综合征）
115	先天性 Cajal 氏间质细胞增生合并肠道神经元发育异常
116	先天性胆酸合成障碍
117	弗里曼—谢尔登氏综合征
118	躯干发育异常
119	Lennox-Gastaut 综合征
120	神经病—共济失调—色素性视网膜炎综合征
121	肌强制性营养不良
122	面肩胛肱型肌营养不良症
123	共济失调—毛细血管扩张症
124	低血钾型周期性麻痹
125	线粒体肌病
126	再生障碍性贫血
127	高苯丙氨酸血症
128	特纳综合征
129	X 连锁鱼鳞病
130	镰刀型细胞贫血症

序号	中文疾病名称
131	骨髓增生异常综合征
132	歌舞伎面谱综合征
133	假性软骨发育不全
134	进行性家族性肝内胆汁淤积症
135	新生儿呼吸窘迫综合征
136	囊性纤维化
137	遗传性多发脑梗死性痴呆
138	Gitelman 综合征
139	Joubert 综合征
140	McCune-Albright 综合征
141	家族性高胆固醇血症
142	黑斑息肉综合征
143	庞贝氏症
144	腹膜假黏液瘤
145	克氏综合征
146	重症肌无力
147	猫叫综合征（5P-综合征）

表 3 《第一批罕见病》

序号	中文疾病名称
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	自身免疫性胰岛素受体病
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

序号	中文疾病名称
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
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

序号	中文疾病名称
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
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

序号	中文疾病名称
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-Albright 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

序号	中文疾病名称
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
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	肺泡蛋白沉积症
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)

序号	中文疾病名称
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
121	X-连锁淋巴增生症

附录二 罕见病诊疗专业资源

资源名称	资源简介	官网链接
Orphanet	提供孤儿药物及罕见疾病信息的专业网站。	https://www.orpha.net
罕见病信息网	提供国内外罕见病医学、研究、孤儿药、活动组织、政策等领域最新信息。	http://www.hanjianbing.org
Genereviews	以期刊文章的形式，为临床医生提供遗传相关疾病的临床知识与操作指导。	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/
中文版 Genereviews	由国内临床专家筹建并组织对 Genereviews 内容进行汉化，目前已翻译审核超过 260 篇文章。	https://genereviews.nrdrs.org.cn/paper/index
CHPO	人类表型术语集 (Human Phenotype Ontology, HPO) 中文版，提供人类疾病中用于描述表型异常的标准词汇。	http://www.chinahpo.org/
中国国家罕见病注册系统	确立统一的罕见病注册登记的技术标准和规范，联合全国罕见病研究的优势单位形成全国罕见病研究的协作网络。	https://www.nrdrs.org.cn/
NORD	倡导和资助研究、教育和服务提供者之间的网络，为患有罕见疾病的个人提供支持。	https://rarediseases.org/
Genetics Home Reference	提供有关基因变异对人类健康影响的信息。	https://ghr.nlm.nih.gov/
GRAD	提供有关罕见或遗传性疾病的最新、可靠且易于理解的信息。	https://rarediseases.info.nih.gov/

附录三 罕见病诊疗参考书目

书目名称	专著简介
《可治性罕见病》	收录了 117 种可明确诊断、具有可行治疗方案的疾病，包括《上海市主要罕见病名录（2016 版）》病种。
《罕见病临床与诊断》	介绍了超过 200 种罕见病，总结了流行病学与群体特征、临床表现、诊断、鉴别诊断及致病基因及分子诊断技术。
《中国第一批罕见病目录释义》	释义了 121 种罕见病基本概念，基本临床表现，诊断鉴别诊断原则与治疗原则。
《121 罕见病知识读本》	概述了 121 种罕见病流行病学与群体特征、病因、临床表现、诊断、鉴别诊断、治疗和预后。
《罕见病诊疗指南（2019 年版）》	阐述了 121 种罕见病详细临床表现、辅助检查、诊断、鉴别诊断和治疗，并提出了诊疗流程及流程图。

厦门基源医疗科技有限公司

Genokon Institute of Medical Science

公司总部

福建厦门思明区厦禾路666号海翼大厦A栋22层

医学检验实验室

福建厦门思明区望海路59号之一301

www.genokon.com

400-6060-500



基信源科公众号



遗传咨询社服务号