

# 国家罕见病医学中心设置标准

## 一、基本要求

国家罕见病医学中心应依托罕见病诊治水平突出的三级甲等综合医院。罕见病相关临床诊疗科室齐全，配套的医技科室完备，人才梯队结构合理。具备突出的罕见病多学科协作诊疗经验，牵头编制罕见病防治指南、技术规范和相关行业标准，示范和推广罕见病先进诊疗技术，积极培养罕见病临床学科带头人和基础研究技术骨干，牵头开展罕见病防治研究，促进研究成果转化。医院管理制度完善，具有较高的信息化水平、较强的医疗服务辐射能力和影响力，能引领我国罕见病防治体系建设及罕见病相关的医疗、教学、科研、预防和管理工 作。坚持医疗卫生事业的公益性，认真落实医改相关工作要求。积极开展国内外罕见病学术交流与合作，推动罕见病专业走向国际。

国家罕见病医学中心应当满足以下基本条件：

（一）三级甲等综合医院，具备产前诊断技术资质，能够提供遗传咨询服务；

（二）省级及以上罕见病医疗质量控制中心依托单位；

（三）常态化开展罕见病多学科诊疗（MDT）工作，门诊常规运行的罕见病相关 MDT 团队  $\geq 15$  个；

（四）医院依法进行药物临床试验机构备案，近 3 年（以伦理审查时间为准），参与罕见病新药临床试验  $\geq 30$  项，其中作

为组长单位或国际多中心临床研究国内牵头单位开展的项目 ≥ 10 项。

## **二、医疗服务能力**

国家罕见病医学中心应当具备齐全的临床科室和医技科室，建立完备的罕见病多学科协作诊疗体系，掌握罕见病预防、诊断、治疗的各项关键技术，提供从胎儿、儿童到成人的全生命周期罕见病诊疗服务。

### **(一) 科室设置。**

能够提供内科（呼吸内科、消化内科、神经内科、心血管内科、血液内科、肾病学、内分泌、免疫学和变态反应）、外科（普通外科、神经外科、骨科、泌尿外科、胸外科、心脏大血管外科、整形外科）、妇产科、儿科、眼科、耳鼻咽喉科、口腔科、皮肤科、精神科、传染科、肿瘤科、急诊医学科、康复医学科、麻醉科、重症医学科、医学检验科、病理科、医学影像科、中医科等罕见病诊疗服务。

上述罕见病诊疗相关的科室中，具有验收合格的国家临床重点专科建设项目 ≥ 25 个。

### **(二) 诊疗能力与核心技术。**

1. 罕见病基因检测能力。医院能利用 PCR（巢式 PCR、长片段 PCR、倒位 PCR、三引物 PCR 等）、荧光定量 PCR (qPCR)、多重连接探针扩增（MLPA）、染色体微阵列分析（CMA）、荧光原位杂交（FISH）、染色体核型分析、一代测序、二代测序等技术开展罕见病致病基因检测。近 3 年，开展基因检测病例数 ≥ 2500 例，

并覆盖超过 1/3 的中国罕见病目录病种（附件 1）。

2. 核心医学检验技术。能够从分子、代谢物、细胞、组织等不同维度为罕见病患者提供特定检验服务。近 3 年，开展的检验项目覆盖清单（附件 2）所列项目 80% 以上。

3. 罕见病诊断能力。近 3 年，诊断患者覆盖超过 2/3 的中国罕见病目录病种（附件 1），且在中国罕见病诊疗服务信息系统病例登记数  $\geq 50000$  例。

4. 罕见病治疗能力。具备罕见病重症患者复杂手术支持平台，完成过脊髓性肌萎缩（SMA）、假肥大型肌营养不良（DMD）、马凡综合征、先天性脊柱侧弯等四种以上罕见病脊柱矫形手术；具备罕见病患者特殊给药技术（鞘内、深静脉、特定脑区等），保障 SMA 等罕见病患者的治疗；具备全方位的营养和康复支持平台，能够实施运动训练、吞咽训练等康复干预，制定胃肠道营养方案，为罕见病患者提供全方位营养支持。近 3 年，收治的罕见病患者累计出院人数  $\geq 1500$  人，覆盖超过 1/2 的中国罕见病目录病种（附件 1）。

5. 罕见病产前诊断及预防能力。临床具备成熟开展羊膜腔穿刺术、脐静脉穿刺术、绒毛取材术、基于胎儿镜系统的宫内治疗手术等产前诊断介入性取材和治疗能力，近 3 年，开展产前诊断病例数累计  $\geq 5000$  例。具备完善的胎儿尸检病理检查的能力。

具备产前遗传学检验能力。近 3 年，连续参加国家卫生健康委临床检验中心的遗传病筛查和诊断相关室间质量评价项目，

每年通过率达 100%。

6. 罕见病药品可及性。医院能保障罕见病患者用药，储备的药品覆盖目前国内上市的重要罕见病治疗用药。

### **三、教学能力**

医院高度重视医学教育和人才培养培训工作，具有完整的临床医学人才培养体系，教学能力与硬件设施能满足教学需求。能够承担院校医学教育、毕业后医学教育和继续医学教育工作，引领我国罕见病人才培养高质量发展。

#### **（一）教学条件。**

1. 根据教学需要，具有教学门诊；具有独立的教学区域、图书馆、多媒体教室、临床技能培训与考核中心、相应的虚拟现实等信息化、智慧化教学条件和模拟教学设备；医学生临床轮转科室的示教室配备率应达到 90%；

2. 医院具有  $\geq 25$  个博士研究生学位授权点（与罕见病患者主要就诊的临床专业相对应）；

3. 为国家住院医师和专科医师规范化培训基地；具备承办全国医学教育师资培训的条件；在本科生或者研究生课程体系中设置罕见病课程。

**（二）组织管理体系。**医院组织管理体系、培训体系和质量保障体系健全，有教学信息管理系统。建立完善的毕业后医学教育管理制度和继续医学教育管理制度。设有教学相关委员会，明确承担教学职能部门，人员能满足教学需求，保障教学有序运行。

### **(三) 师资构成。**

1. 具有优秀的教学师资队伍，带教师资数与住院医师规范化培训对象的数量比例符合国家要求；

2. 教学团队成员曾作为主编或副主编编写国家罕见病规划教材；

3. 教学团队成员曾任或现任全国毕业后医学教育委员会或继续教育委员会主委或副主委。

### **(四) 继续教育水平。**

1. 近3年，每年卫生专业技术人员继续医学教育达标率均 $\geq 95\%$ 。

2. 近3年，累计举办罕见病国家级继续教育培训项目 $\geq 20$ 项；累计举办国家级罕见病会议 $\geq 3$ 次。

## **四、科研能力**

具备引领罕见病临床和基础研究的领军人才，承担国家级科研项目，牵头罕见病领域国内外多中心临床研究，取得具有国际影响力的科研成果，在罕见病临床研究体系建设中发挥示范作用。

### **(一) 科研平台与人才队伍建设。**

1. 具备以下科研相关平台：

(1) 国家级罕见病重点实验室；

(2) 承建国家重大科技基础设施，研究方向涵盖罕见病；

(3) 牵头或参与建设中国国家罕见病注册登记系统，合作单位数量 $\geq 80$ 家，注册病种 $\geq 100$ 种，且单中心登记病例数 $\geq$

15000 例。

2. 学科带头人具备以下条件者优先：

(1) 中国科学院或中国工程院院士；

(2) 教育部长江学者（特聘教授、讲座教授、特岗学者）；

(3) 国家自然科学基金杰出青年科学基金项目获得者；

(4) 担任国家卫生健康委罕见病诊疗保障专家委员会主任委员或副主任委员（曾任、现任）。

**（二）科研项目。**近 5 年，牵头国家重点研发计划罕见病专项研究项目  $\geq 2$  项。

**（三）科研资源。**建立全国多中心罕见病研究队列，队列总规模  $\geq 15000$  例，涉及罕见病目录病种  $\geq 20$  种（附件 1），其中 1000 例以上的单病种队列  $\geq 5$  个。建立医院统一的通过中国合格评定国家认可委员会（CNAS）认可的罕见病生物样本库，与临床信息相关联的各类罕见病生物样本总保有量  $\geq 50000$  份。

**（四）科研成果。**

近 3 年，获得以下科研成果：

1. 以第一完成单位获得罕见病相关省部级及以上科技成果奖  $\geq 1$  项；

2. 获得罕见病相关授权专利  $\geq 10$  项，其中发明专利  $\geq 3$  项；

3. 建立成果转化制度，罕见病相关成果转化项目  $\geq 1$  项；

4. 牵头制定由国家卫生健康委发布的国家级罕见病诊疗指南  $\geq 1$  项。

**五、承担公共卫生任务和社会公益性任务情况**

**（一）罕见病防治网络建设。**作为国家级或省级牵头单位，参与全国罕见病诊疗协作网建设。明确承担罕见病工作的部门，建立畅通完善的协作机制，做好协作网成员医院的日常联系和管理工作；积极探索新的罕见病新生儿筛查方法，协同协作网医院做好新生儿罕见病筛查预防工作。

**（二）罕见病流行状况监测。**参与建设和管理中国罕见病诊疗服务信息系统，依托信息系统对全部罕见病目录病种在全国的流行病学分布和疾病负荷情况进行动态监测，为政府部门制定罕见病整体防控策略提供科学依据。

**（三）承担政府公益任务和社会公益项目情况。**参与突发公共卫生事件中罕见病患者医疗救治工作、承担突发事件紧急医学救援任务，积极动员社会各方力量，救助罕见病患者，具有覆盖全国的社会公益号召力和影响力。积极承担国家住院医师规范化培训等人才培养对口支援工作，帮助欠发达地区代培医师，加强师资培训，提高医师队伍整体罕见病诊疗水平。开展对口帮扶、援疆、援藏等工作，近3年，连续长期（≥6个月）派驻医务人员≥5人次/年。

**（四）开展罕见病科普及健康宣教工作。**开展全国性罕见病患者健康教育和健康咨询等工作。通过多种途径向患者、家属和公众提供罕见病预防、诊断、治疗、自我管理和保健等全维度科普教育。制作的医学科普作品覆盖10种及以上的罕见病。

## **六、落实医改相关任务及医院管理情况**

**（一）落实分级诊疗制度，开展医联体建设。**牵头组建罕

见病专科联盟，以专科协作为纽带，强弱项、补短板，促进罕见病医学整体能力提升。配合国家罕见病相关政策制定工作，开展科研合作，推广诊疗规范，提升成员单位罕见病诊疗能力。

**（二）远程医疗服务。**具有高水平远程医疗平台及服务能力，具备开展远程会诊、远程病例讨论、远程诊断、远程医学教育和科研协同等工作能力。远程医疗服务覆盖超过 25 个省份，覆盖各级各类医疗机构  $\geq 200$  家。近 3 年，提供罕见病远程医疗服务  $\geq 100$  例。

**（三）信息化建设。**建设高水平医院信息平台，能为国家罕见病医学中心的临床、科研、教学和管理业务提供信息支撑；电子病历系统应用水平分级评价达到五级要求；信息平台建设达到医院信息互联互通标准化成熟度测评四级甲等要求；逐步与区域内健康信息平台对接，实现区域医疗信息安全共享；医院核心业务系统达到国家信息安全等级保护制度三级要求。

**（四）医院管理。**建立健全现代医院管理制度，严格按章程规范医院内部管理。公立医院应当深化人事薪酬制度改革，落实“两个允许”，近 3 年，人员经费占比逐年提升。

附件：1. 罕见病病种清单

2. 罕见病诊断相关检验项目清单



## 附件 1

## 罕见病病种清单

序号	目录编号	目录疾病名称	疾病分类名称 (国临版 2.0)	疾病分类代码 (国临版 2.0)
1	1	21-羟化酶缺乏症	21-羟化酶缺乏症	E25.000x013
2			21-羟化酶缺陷	E25.000x014
3			21-羟化酶缺陷症	E25.003
4	2	白化病	白化病	E70.300
5	3	Alport 综合征	奥尔波特综合征	Q87.801
6	4	肌萎缩侧索硬化	成人型进行性脊髓性肌萎缩	G12.104
7			连枷臂综合征	G12.200x010
8			肌萎缩侧索硬化症 (ALS)	G12.201
9			原发性侧索硬化症	G12.205
10			进行性脊髓性肌萎缩	G12.206
11			家族性运动神经元病	G12.207
12	5	Angelman 氏症候群 (天使综合征)	天使综合征	Q93.501
13	6	精氨酸酶缺乏症	精氨酸血症	E72.200x004
14	7	热纳综合征 (窒息性 胸腔失养症)	窒息性胸廓发育不良	Q77.201
15	8	非典型溶血性尿毒症	副肿瘤性小脑共济失调	D48.905†+G13.1*
16			溶血-尿毒症综合征	D59.300
17			非典型溶血性尿毒症	D59.300x002
18			边缘叶脑炎	G04.800x007
19			小脑共济失调伴有脱氧核糖核 酸 [DNA] 修复缺陷	G11.300
20			血栓性微血管病肾损害	N28.900x022
21	9	自身免疫性脑炎	副肿瘤相关性边缘叶脑炎	D48.900x010+G05.8*
22			疫苗接种后脑炎	G04.002
23			抗 NMDA 受体脑炎	G04.800x004
24			免疫介导性脑炎	G04.800x013
25			免疫介导性脑干脑炎	G04.800x016

26			自体免疫性脑炎	G04.801	
27			自身免疫性垂体炎	E23.600x022	
28	10	自身免疫性垂体炎	淋巴细胞性垂体炎	E23.613	
29			肉芽肿性垂体炎	E23.615	
30					
31	11	自身免疫性胰岛素受体病	B型胰岛素抵抗综合征	E16.800x007	
			自身免疫性胰岛素受体病	E16.800x041	
32	12	$\beta$ -酮硫解酶缺乏症	$\beta$ -酮硫解酶缺乏症	E88.800x021	
33	13	生物素酶缺乏症	生物素酶缺乏症	D81.800x002	
34			短QT综合征	I45.801	
35			先天性QT间期延长	I45.804	
36			儿茶酚胺敏感性室性心动过速	I47.200x009	
37			儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速	I47.200x021	
38	14	心脏离子通道病	Brugada综合征	I49.003	
39			布鲁格达综合征 [Brugada综合征]	I49.800x014	
40			布鲁加综合征	I49.800x031	
41			Brugada综合征	I49.900x001	
42			先天性长QT间期综合征	Q24.600x002	
43			布鲁格达综合征	Q24.801	
44	15		原发性肉碱缺乏症	原发性肉碱缺乏症	E71.302
45					
46	16	Castleman病	Castleman病	D47.700x007	
			卡斯尔门病	I89.808	
47			肩胛型脊髓性肌萎缩	G12.101	
48			遗传性运动和感觉神经病	G60.000	
49			遗传性共济失调伴肌萎缩 [鲁西-莱维综合征]	G60.000x002	
50			沙尔科-玛丽-图斯病	G60.000x008	
51	17	腓骨肌萎缩症	脱髓鞘型腓骨肌萎缩	G60.001	
52			轴索型腓骨肌萎缩	G60.002	
53			腓骨肌萎缩	G60.003	
54			遗传性感觉得神经病	G60.800x004	
55			遗传性感觉得自主神经病	G60.800x010	

56			遗传性压力易感性周围神经病	G60.803
57	18	瓜氨酸血症	瓜氨酸血症	E72.202
58	19	先天性肾上腺发育不良	先天性肾上腺发育不良	E25.000x015
59			肾上腺发育不良	Q89.100x201
60	20	先天性高胰岛素性低血糖血症	先天性高胰岛素血症	E16.100x007
61			婴儿持续性高胰岛素血症性低血糖	E16.100x013
62			先天性高胰岛素性低血糖血症	E16.100x021
63	21	先天性肌无力综合征	先天性肌无力	G70.200x001
64			先天性重症肌无力	G70.201
65			先天性肌无力综合征	G70.900x005
66	22	先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征）	先天性肌强直	G71.104
67			先天性副肌强直	G71.105
68	23	先天性脊柱侧弯	先天性脊柱侧凸	Q67.501
69			先天性脊柱后凸侧弯	Q67.502
70			先天性环枕融合	Q76.100x004
71			骨先天性畸形引起的先天性脊柱侧弯	Q76.300
72			先天性脊柱侧弯半椎体畸形	Q76.300x101
73			先天性半椎体畸形	Q76.400x101
74			先天性脊柱后凸	Q76.400x901
75			先天性脊柱前凸	Q76.400x906
76			先天性颈椎体融合	Q76.404
77			先天性脊柱融合	Q76.408
78			先天性脊柱前凸畸形	Q76.411
79			先天性脊柱后凸畸形	Q76.412
80	24	冠状动脉扩张病	冠状动脉动脉瘤	I25.400
81			冠状动脉扩张病	I25.400x011
82			冠状动脉扩张	I25.402
83			先天性冠状动脉动脉瘤	Q24.505
84	25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	D61.001
85	26	Erdheim-Chester 病	除朗格汉斯细胞外的单核吞噬细胞的组织细胞增多症	D76.100x003

86			Erdheim-Chester 病	D76.300x005
87	27	法布雷病	法伯综合征	E75.200x007
88			弥漫性体部血管角化瘤	E75.200x013
89			血管角质瘤综合征[安德森-法布里病]	E75.200x023
90			法布里病	E75.205
91			神经鞘脂贮积症	E75.300
92	28	家族性地中海热	家族性地中海热	E85.001
93	29	范可尼贫血	范科尼贫血	D61.007
94	30	半乳糖血症	半乳糖血症	E74.201
95	31	戈谢病	戈谢病 II 型	E75.200x011
96			脑苷脂贮积综合征[戈谢病]	E75.200x021
97			戈谢病	E75.201
98	32	全身型重症肌无力	重症肌无力	G70.000
99			胆碱能危象	G70.000x004
100			反拗性危象	G70.000x005
101			重症肌无力, 轻度全身型	G70.003
102			重症肌无力, 中度全身型	G70.004
103			重症肌无力, 急性重症型	G70.005
104			重症肌无力, 迟发重症型	G70.006
105			肌无力危象	G70.007
106			少年型重症肌无力	G70.200x004
107	33	Gitelman 综合征	Gitelman 综合征	E26.800x012
108			吉特尔曼综合征	E26.803
109	34	戊二酸血症 I 型	戊二酸血症 I 型	E72.300x011
110	35	糖原累积病 (I 型、II 型)	糖原贮积病	E74.000
111			糖原贮积病肌病	E74.000x004+G73.6*
112			糖原贮积性肌病	E74.000x023+G73.6*
113			I 型糖原贮积症	E74.001
114			II 型糖原贮积症	E74.003
115	36	血友病	血友病 A 型	D66.x01
116			血友病	D66.x02

117			血友病 B 型	D67. x01
118			胎儿血友病	035. 205
119			妊娠合并血友病	099. 104
120	37	肝豆状核变性	肝豆状核变性痴呆	E83. 000x004+F02. 8*
121			肝豆状核变性 [Wilson 病]	E83. 000x011
122			肝豆状核变性	E83. 001
123			妊娠合并肝豆状核变性	099. 208
124	38	遗传性血管性水肿	遗传性血管神经性水肿	D84. 100x002
125			遗传性血管性水肿	D84. 100x011
126			遗传性血管水肿	D84. 103
127	39	遗传性大疱性表皮松解症	单纯性大疱性表皮松解症	Q81. 000
128			致死性大疱性表皮松解症	Q81. 100
129			大疱性表皮松解症, 其他的	Q81. 800
130			交界型大疱性表皮松解症	Q81. 800x001
131			大疱性表皮松解症	Q81. 900
132	40	遗传性果糖不耐受症	遗传性果糖不耐受症	E74. 101
133	41	遗传性低镁血症	遗传性低镁血症	E83. 400x001
134	42	遗传性多发脑梗死性痴呆	遗传性多发脑梗死性痴呆	F01. 100x001
135			常染色体显性遗传性脑动脉病 (CADASIL)	I67. 800x012
136	43	遗传性痉挛性截瘫	遗传性痉挛性截瘫	G11. 400
137	44	全羧化酶合成酶缺乏症	全羧化酶合成酶缺乏症	D81. 800x001
138	45	同型半胱氨酸血症	同型半胱氨酸尿症	E72. 100x007
139			同型半胱氨酸血症	E72. 100x011
140			高同型半胱氨酸血症	E72. 101
141	46	纯合子家族性高胆固醇血症	纯合子家族性高胆固醇血症	E78. 000x011
142	47	亨廷顿舞蹈病	亨廷顿病	G10. x00
143			先天性舞蹈病	G10. x00x005
144	48	HHH 综合征	鸟氨酸代谢紊乱	E72. 400
145			高鸟氨酸血症-高氨血症-高瓜氨酸血症候群	E72. 400x011

146			苯丙酮尿症	E70.100x001
147	49	高苯丙氨酸血症	苯丙氨酸羟化酶缺乏症	E70.100x004
148			高苯丙氨酸血症	E70.101
149	50	低碱性磷酸酶血症	磷酸酶过少症	E83.305
150			低碱性磷酸酶血症	E83.306
151	51	低磷性佝偻病	抗维生素 D 性佝偻病	E83.300x007
152			低磷抗 D 性软骨病	E83.300x021+M90.8*
153			低磷性佝偻病	E83.308†+M90.8*
154	52	特发性心肌病	家族遗传性淀粉样变	E85.200
155			家族遗传性淀粉样变性	E85.200x001
156			家族性扩张性心肌病	I42.000x001
157			限制性心肌病	I42.500x001
158			右心心肌病	I42.800x005
159			特发性心肌病	I42.900x003
160			家族性心肌病	I42.902
161			先天性心肌致密化不全	Q24.800x006
162	53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	E23.000x021
163	54	特发性肺动脉高压	原发性肺动脉高压	I27.000
164			家族性肺动脉高压	I27.000x004
165			特发性肺动脉高压	I27.000x006
166			可遗传性肺动脉高压	I27.000x007
167			新生儿肺动脉高压	P29.300x001
168			新生儿持续性肺动脉高压	P29.301
169	55	特发性肺纤维化	特发性肺纤维化	J84.100x012
170			哈曼-里奇综合征	J84.103
171			特发性肺间质纤维化	J84.104
172	56	IgG4 相关性疾病	IgG4 相关性胆管炎	K83.000x012
173			IgG4 相关性疾病	M35.900x005
174			IgG4 相关疾病	M35.906
175	57	先天性胆汁酸合成障碍	先天性胆汁酸合成障碍	K76.800x030
176	58	异戊酸血症	异戊酸血症	E72.900x007

177	59	卡尔曼综合征	嗅觉缺失-性腺功能减退征[卡尔曼综合征]	E23.000x002
178			卡尔曼综合征	E23.001
179	60	朗格汉斯组织细胞增生症	朗格汉斯细胞组织细胞增生症	D47.700x004
180	61	莱伦氏综合征	拉伦型身材矮小症	E34.300x005
181			拉伦氏综合征	E34.300x011
182			生长激素不反应性侏儒症	E34.304
183	62	Leber 遗传性视神经病变	利伯氏家族性视神经病[Leber 病]	H47.200x005
184			家族遗传性视神经萎缩	H47.203
185	63	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x016
186	64	淋巴管肌瘤病	淋巴管肌瘤病	M91740/1 (注: 国临 2.0 形态学码)
187	65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	赖氨酸尿蛋白不耐受症	E72.000x013
188	66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	沃尔曼病	E75.505
189	67	枫糖尿症	枫糖尿病	E71.000x001
190	68	马凡综合征	马方综合征	Q87.400
191			类马方综合征	Q87.805
192	69	McCune-Albright 综合征	骨纤维异样增殖症	M85.001
193			多发性骨纤维发育不良伴性早熟综合征[Albright 综合征]	Q78.100x002
194			先天性多骨纤维发育不良	Q78.102
195	70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x014
196	71	甲基丙二酸血症	甲基丙二酸尿症	E71.100x005
197			甲基丙二酸血症	E71.102
198	72	线粒体脑肌病	肌阵挛癫痫伴破碎肌红纤维	G40.400x008
199			线粒体肌病, 不可归类在他处者	G71.300
200			线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作	G71.300x001
201			线粒体脑肌病	G71.301
202	73	黏多糖贮积症	黏多糖贮积症, I 型	E76.000
203			粘多糖贮积病 I 型[Hurler 综合征]	E76.000x001
204			黏多糖贮积症, II 型	E76.100

205			粘多糖贮积病 II 型	E76.100x001
206			黏多糖贮积症, 其他的	E76.200
207			粘多糖贮积病 III 型	E76.200x001
208			B 型圣菲利浦综合征	E76.200x002
209			C 型圣菲利浦综合征	E76.200x003
210			D 型圣菲利浦综合征	E76.200x004
211			粘多糖贮积病 VI 型	E76.200x006
212			粘多糖贮积病 VII 型	E76.200x007
213			类似莫固综合征	E76.200x008
214			典型莫固综合征	E76.200x009
215			轻度马罗托-拉米综合征	E76.200x010
216			重度马罗托-拉米综合征	E76.200x011
217			$\beta$ 葡萄糖醛酸酶缺乏	E76.200x012
218			粘多糖贮积病 IV 型	E76.200x021
219			黏多糖贮积症, IV 型	E76.201
220			黏多糖贮积症	E76.300
221			粘多糖贮积病	E76.300x001
222			粘多糖贮积性心脏病	E76.300x002+I52.8*
223			免疫介导性运动神经元病	G12.200x015
224	74	多灶性运动神经病	慢性炎症性脱髓鞘性多发性神经病	G61.801
225			多灶性运动神经病	G62.909
226	75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x017
227			多发性硬化症所致精神障碍	F06.807
228			多发性硬化	G35.x00
229			脊髓多发性硬化	G35.x00x003
230	76	多发性硬化	多发性硬化, 复发缓解型	G35.x01
231			多发性硬化, 原发进展型	G35.x02
232			多发性硬化, 继发进展型	G35.x03
233			多发性硬化, 进展复发型	G35.x04
234			临床孤立综合征	G37.805
235	77	多系统萎缩	多系统萎缩-小脑型	G11.200x003



236			橄榄体脑桥小脑萎缩	G23.801
237			多系统变性	G90.300
238			多系统萎缩	G90.301
239	78	强直性肌营养不良	萎缩性肌强直	G71.102
240			营养不良性肌强直	G71.103
241	79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	E72.200x012
242	80	新生儿糖尿病	DIDMOAD 综合征	E14.300x092+H28.0*
243			新生儿糖尿病	P70.200
244	81	视神经脊髓炎	视神经脊髓炎 [德维克]	G36.000
245			视神经脊髓炎谱系疾病	G36.000x002
246	82	尼曼-匹克病	尼曼-匹克病 A 型	E75.200x012
247			神经鞘磷脂贮积病 [尼曼-皮克病]	E75.200x022
248			尼曼-皮克病	E75.203
249	83	非综合征性耳聋	非综合征性耳聋	H90.500x001
250			内耳先天性畸形	Q16.500
251			内耳发育不全 [先天性耳蜗畸形]	Q16.500x002
252	84	Noonan 综合征	努南综合征	Q87.105
253	85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	E72.400x012
254	86	成骨不全症 (脆骨病)	骨软骨发育不良伴有管状骨和脊柱发育缺陷	Q77.900
255			成骨不全	Q78.000
256	87	帕金森病 (青年型、早发型)	少年型帕金森综合征	G20.x00x006
257			早发型帕金森病	G20.x00x011
258			哈勒沃登-施帕茨病	G23.000
259	88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	阵发性夜间血红蛋白尿 [马尔基亚法瓦-米凯利]	D59.500
260			阵发性睡眠性血红蛋白尿	D59.500x001
261			阵发性夜间性血红蛋白尿伴再生障碍性贫血	D59.501
262	89	黑斑息肉综合征	波伊茨-耶格综合征	Q85.802
263	90	苯丙酮尿症	典型的苯丙酮酸尿	E70.000
264			经典的苯丙酮尿症	E70.000x001

265			苯丙酮酸性精神幼稚病	E70.000x002
266			高苯丙酮酸尿, 其他的	E70.100
267	91	POEMS 综合征	克罗-深濑综合征	D89.800x003
268			POEMS 综合征	D89.801
269	92	卟啉病	遗传性红细胞生成性卟啉症	E80.000
270			遗传性红细胞生成性卟啉病	E80.000x002
271			血卟啉病	E80.000x004
272			红细胞生成性原卟啉病	E80.000x011
273			先天性红细胞生成性卟啉病	E80.001
274			红细胞生成性卟啉病	E80.002
275			肝性红细胞生成性卟啉病	E80.003
276			迟发性皮肤卟啉症	E80.100
277			肝性红细胞生成型卟啉病	E80.100x002
278			卟啉症, 其他的	E80.200
279			卟啉病[紫质病]	E80.200x001
280			急性间歇性卟啉病	E80.200x004
281			急性间歇性肝卟啉病	E80.200x005
282			卟啉病神经病	E80.200x006
283			遗传性粪卟啉症	E80.200x011
284			三羧基卟啉病	E80.201
285			混合型卟啉病	E80.202
286			遗传性粪卟啉病	E80.203
287			$\delta$ -氨基酮戊酸脱水酶缺陷型卟啉病	E80.302
288			93	Prader-Willi 综合征
289	94	原发性联合免疫缺陷	重症联合免疫缺陷 [SCID] 伴有网状组织发育不全	D81.000
290			重症联合免疫缺陷伴网状组织发育不全	D81.000x001
291			重症联合免疫缺陷 [SCID] 伴有低数量的 T 和 B 细胞	D81.100
292			重症联合免疫缺陷伴低数量的 T 和 B 细胞	D81.100x001
293			重症联合免疫缺陷 [SCID] 伴有	D81.200

			低或正常数量的 B 细胞	
294			重症联合免疫缺陷伴低或正常数量的 B 细胞	D81.200x001
295			奈泽洛夫综合征	D81.400
296			奈泽洛夫综合征 [Nezelof 综合征]	D81.400x001
297			嘌呤核苷磷酸化酶 [PNP] 缺乏	D81.500
298			主要组织相容性复合体一级缺乏	D81.600
299			主要组织相容性复合体二级缺乏	D81.700
300			联合免疫缺陷, 其他的	D81.800
301			联合免疫缺陷	D81.900
302			重症联合型免疫缺陷病	D81.900x001
303			联合免疫缺陷病	D81.900x002
304			重症免疫缺陷	D84.900x003
305			多巴反应性肌张力障碍	G24.000x011
306			特发性家族性肌张力障碍	G24.100x002
307			特发性肌张力异常	G24.102
308			多巴胺反应性肌张力障碍	G24.103
309			特发性扭转性肌张力障碍	G24.104
310			原发性肌张力障碍	G24.105
311			特发性非家族性张力失常	G24.200
312			运动诱发性肌张力障碍	G24.200x003
313	95	原发性遗传性肌张力不全	痉挛性斜颈	G24.300
314			睑痉挛-口下颌肌张力障碍	G24.400x004
315			梅热睑痉挛 [Meige 综合征]	G24.500x002
316			眼睑痉挛-口下颌肌张力障碍	G24.501
317			非运动诱发性肌张力障碍	G24.800x008
318			局灶型肌张力障碍	G24.804
319			节段型肌张力障碍	G24.805
320			全身型肌张力障碍	G24.807
321	96	原发性轻链型淀粉样变	原发性系统性淀粉样变性	D47.700x006
322			原发性淀粉样变性	E85.901
323	97	进行性家族性肝内胆	家族性肝内胆汁淤积症	E80.600x001

324		胆汁淤积症	家族性肝内胆汁淤积症 [Byler 病]	E80.600x008
325	98	进行性肌营养不良	肌营养不良	G71.000
326			杜氏肌营养不良症 [Duchenne 型肌营养不良症]	G71.000x005
327			Becker 型肌营养不良症 [贝氏肌营养不良症]	G71.000x006
328			Emery-dreifuss 型肌营养不良症	G71.000x010
329			眼肌型肌营养不良症	G71.000x011
330			进行性肌营养不良	G71.001
331			眼咽型肌营养不良症	G71.002
332			假肥大型肌营养不良症	G71.003
333			远端型肌营养不良症	G71.004
334			迪谢纳型肌营养不良症	G71.005
335			面肩肱型肌营养不良症	G71.006
336			肢带型肌营养不良症	G71.007
337			先天性肌营养不良	G71.200x002
338			99	丙酸血症
339	100	肺泡蛋白沉积症	肺泡蛋白沉积症	J84.001
340	101	肺囊性纤维化	囊性纤维化病伴有肺表现	E84.000
341			囊性纤维化伴肺部病变	E84.000x001
342			肺囊性纤维化	E84.000x002
343			囊性纤维化病伴有肠表现	E84.100
344			囊性纤维化病伴有其他表现	E84.800
345			囊性纤维化伴混合性病变	E84.800x001
346			囊性纤维化伴混合表现	E84.801
347			囊性纤维化病	E84.900
348			囊性纤维化	E84.900x002
349			102	视网膜色素变性
350	先天性视网膜色素异常	Q14.102		
351	103	视网膜母细胞瘤	成视网膜细胞瘤	M95100/3 (注: 国临 2.0 形态学码)
352	104	重症先天性粒细胞缺乏症	婴儿遗传性粒细胞缺乏	D70.x00x005
353			先天性中性粒细胞减少症	D70.x00x010

354			重型先天性中性粒细胞减少症	D70. x00x011
355	105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	婴儿重度肌阵挛癫痫 [Dravet 综合征]	G40. 300x014
356			婴儿严重肌阵挛性癫痫	G40. 404
357	106	镰刀型细胞贫血病	镰状细胞性贫血伴有危象	D57. 000
358			镰状细胞性贫血伴危象	D57. 000x001
359			血红蛋白-SS 病伴危象	D57. 001
360			镰状细胞性贫血不伴有危象	D57. 100
361			镰状细胞性贫血	D57. 100x001
362			镰状细胞性贫血不伴危象	D57. 100x002
363			双杂合镰状细胞 β 型地中海贫血	D57. 200x001
364			双杂合镰状细胞血红蛋白-SE 病	D57. 200x002
365			双杂合镰状细胞血红蛋白-SC 病	D57. 200x004
366			107	Silver-Russell 综合征
367	108	谷固醇血症	谷固醇血症	E78. 300x011
368	109	脊髓延髓肌萎缩症 (肯尼迪病)	肯尼迪病	G12. 801
369	110	脊髓性肌萎缩症	婴儿脊髓性肌萎缩, I 型 [韦德尼希-霍夫曼]	G12. 000
370			急性婴儿型脊髓性肌萎缩 (I 型)	G12. 000x001
371			成人型脊髓性肌萎缩 (IV 型)	G12. 100x001
372			远端型脊髓性肌萎缩	G12. 100x004
373			婴儿型脊髓性肌萎缩, III 型	G12. 102
374			婴儿型脊髓性肌萎缩, II 型	G12. 103
375			111	脊髓小脑性共济失调
376	脊髓小脑性共济失调	G11. 100x002		
377	X-连锁隐性遗传脊髓小脑性共济失调	G11. 101		
378	弗里德赖希共济失调	G11. 102		
379	晚发型 Friedreich 共济失调	G11. 200x004		
380	共济失调性毛细血管扩张症	G11. 300x001		
381	遗传性共济失调	G11. 900		
382	遗传性小脑性共济失调 [Marie 共济失调]	G11. 900x002		

383			常染色体显性小脑共济失调	G11.900x005
384			常染色体隐性遗传性共济失调	G11.900x006
385	112	系统性硬化症	进行性全身性硬皮病	M34.000
386			进行性系统性硬化症	M34.000x001
387			全身性钙质沉着综合征 [CR(E)ST]	M34.100
388			全身性硬皮病, 其他形式的	M34.800
389			系统性硬化症性肺病变	M34.800x001+J99.1*
390			系统性硬化症性肌病	M34.800x002+G73.7*
391			系统性硬化症性肺间质纤维化	M34.800x003+J99.1*
392			系统性硬化症肾脏危象	M34.800x004+N08.5*
393			系统性硬化症累及脑神经	M34.800x005+G53.8*
394			系统性硬化症累及食管	M34.800x006+K23.8*
395			系统性硬化症肾损害	M34.800x007+N08.5*
396			系统性硬化症合并肌病	M34.800x008+G73.7*
397			系统性硬化症心脏损害	M34.800x009+I52.8*
398			全身性硬皮病	M34.900
399			系统性硬化症	M34.900x001
400			113	四氢生物蝶呤缺乏症
401	114	结节性硬化症	结节性硬化症	Q85.100
402	115	原发性酪氨酸血症	原发性酪氨酸血症	E70.200x012
403	116	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x015
404	117	威廉姆斯综合征	威廉综合征 [Williams 综合征]	Q87.800x401
405	118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	威斯科特-奥尔德里奇综合征	D82.000
406			威斯科特-奥尔德里奇综合征 [Wiskott-Aldrich 综合征]	D82.000x001
407	119	X-连锁无丙种球蛋白血症	X 连锁无丙种球蛋白血症	D80.000x011
408			X-连锁无丙种球蛋白血症	D80.002
409	120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	肾上腺脑白质营养不良 [Addison-Schilder 综合征]	E71.300x011
410			肾上腺脑白质营养不良	E71.301
411	121	X-连锁淋巴增生症	X 连锁淋巴组织增生性疾病	D82.300x001
412			X-连锁淋巴增生性疾病	D82.301

## 附件 2

## 罕见病诊断相关检验项目清单

编号	技术分类		检验项目	备注 (相关罕见病诊断及鉴别诊断)	
1	临床 基础 检验 技术	常规血液 学检测	酸溶血+糖水试验、尿含铁血黄素、 葡萄糖-6 磷酸脱氢酶	阵发性睡眠性血红蛋白尿	
2			尿卟胆原、尿卟啉和红细胞游离原 卟啉	卟啉病	
3		流式细胞 术检测	CD59、CD55、Flaer	阵发性睡眠性血红蛋白尿症	
4			T、B、NK 细胞亚型	原发性联合免疫缺陷	
5		出凝血 检测	凝血因子 II、V、VII、VIII、IX、 X、XI、XII、XIII 活性，vWF 抗原、 凝血因子抑制物	血友病等	
6	临床 生物 化学 检验 技术	一般生化 检测	乳酸	线粒体脑肌病、糖原累积病、遗传 性果糖不耐受症、丙氨酸血症	
7			镁	遗传性低镁血症、遗传性果糖不耐 受症、Gitelman 综合征	
8			同型半胱氨酸	高同型半胱氨酸血症、甲基丙二酸 血症	
9			血氨	精氨酸酶缺乏症、 $\beta$ -酮硫解酶缺乏 症、瓜氨酸血症等、N-乙酰谷氨酸 合成酶缺乏症、HHH 综合征、异戊 酸血症、长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢 酶缺乏症、赖氨酸尿蛋白不耐受症、 中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症、甲 基丙二酸血症、多种酰基辅酶 A 脱 氢酶缺乏症、N-乙酰谷氨酸合成酶 缺乏症、鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺 乏症、丙酸血症	
10			游离脂肪酸	先天性高胰岛素性低血糖血症	
11			酮体	先天性高胰岛素性低血糖血症、 $\beta$ - 酮硫解酶缺乏症、异戊酸血症、丙 酸血症	
12			激素测定	胰岛类激素：胰岛素、胰高血糖素	先天性高胰岛素性低血糖血症、 POEMS 综合征
13				甲状腺相关激素：促甲状腺激素、 甲状腺素、三碘甲状腺原氨酸、游 离甲状腺素、游离三碘甲状腺原氨 酸	特发性低促性腺激素性性腺功能减 退症、卡尔曼综合征、POEMS 综合 征
14				性激素类：促卵泡激素、黄体生成 素、雌二醇、睾酮、孕酮、泌乳素	先天性肾上腺发育不良如 21-羟化 酶缺乏症、特发性低促性腺激素性 性腺功能减退症、卡尔曼综合征、 POEMS 综合征、威廉姆斯综合征

15		垂体类激素: ACTH、IGF-1、GH	先天性肾上腺发育不良如 21-羟化酶缺乏症、莱伦氏综合征、卡尔曼综合征、POEMS 综合征	
16		糖皮质激素: 皮质醇	先天性肾上腺发育不良如 21-羟化酶缺乏症	
17	特殊酶活性检测	$\alpha$ -半乳糖苷酶、 $\beta$ -半乳糖苷酶、 $\alpha$ -葡萄糖苷酶、氨基己糖苷酶 A 和 B、氨基己糖苷酶 A、 $\beta$ -葡萄糖苷酶、壳三糖苷酶、芳基硫酸酯酶 A、半乳糖脑苷酯酶、鞘磷脂酶、 $\alpha$ -艾杜糖苷酶、艾杜糖硫酸酯酶、硫酸类肝素硫酸酯酶、 $\alpha$ -N-乙酰氨基葡萄糖苷酶、半乳糖-6-硫酸酯酶、 $\beta$ -半乳糖苷酶、芳基硫酸酯酶 B、 $\beta$ -葡萄糖苷酸酶、 $\alpha$ -甘露糖苷酶、 $\alpha$ -岩藻糖苷酶	Fabry 病、GM1 神经节苷脂贮积症、Pompe 病、Sandhoff 病、Tay-Sachs 病、戈谢病诊断及治疗监测、异染性脑白质营养不良、球形细胞脑白质营养不良、Niemann-Pick 病、粘多糖贮积症 MPS I、粘多糖贮积症 MPS II、粘多糖贮积症 MPS IIIA、粘多糖贮积症 MPS IIIB、粘多糖贮积症 MPS IVA、粘多糖贮积症 MPS VII、多种硫酸酯酶缺乏症 (MSD)、甘露糖苷贮积症等	
18	临床免疫学检测	血清 IgG1、IgG2、IgG3、IgG4	IgG4 相关性疾病等	
19		铜兰蛋白	肝豆状核变性等	
20		血管性血友病因子裂解酶 (ADAMTS13) 活性	非典型溶血尿毒症综合征	
21		涎液化糖链抗原	特发性肺纤维化、肺泡蛋白沉积症	
22		雷帕霉素药物浓度	淋巴管肌瘤病、结节性硬化	
23		免疫球蛋白	X-连锁无丙种球蛋白血症	
24		血管内皮生长因子	POEMS 综合征	
25		补体 C1 抑制物、C4、C3	遗传性血管水肿、非典型溶血性尿毒症等	
26		电泳技术	脑脊液寡克隆区带电泳	多发性硬化
27			血清蛋白电泳	POEMS、Castleman 病
28			血、尿免疫固定电泳	POEMS、Castleman 病
29			游离轻链	原发性轻链型淀粉样变、POEMS、Castleman 病
30			血红蛋白电泳	地中海贫血
31		自身抗体检测	抗神经节苷脂抗体 (GM1 抗体)	多灶性运动神经病
32	AQP4 抗体		视神经脊髓炎	
33	抗 Hu, Yo, Ri, PNMA2、CV2/CRMP5, Amphi-physin 抗体		副肿瘤相关疾病	
34	抗 NMDAR、抗 GAD65、抗 AMPA1-R、LGI1、GABAB-R、VGKC 抗体		自身免疫性脑炎	
35	抗 IA2 抗体、抗胰岛细胞抗体、抗谷氨酸脱羧酶抗体、抗胰岛素抗体		新生儿糖尿病	
36	乙酰胆碱受体 (AChR) 抗体、MuSK 抗体、LRP4 抗体、酪氨酸受体抗体、酪氨酸受体抗体		先天性肌无力综合征、全身型重症肌无力	
37	肌炎抗体谱检测		进行性肌营养不良	



38			抗 BP130 抗体、抗 Dsg-1 和 Dsg-3 抗体、抗去酰胺麦胶蛋白抗体、抗组织谷氨酰胺酶抗体	遗传性大疱性表皮松解症
39		电感耦合质谱技术	微量元素监测：铜、锌	肝豆状核变性的诊断治疗监测
40		液相色谱串联质谱技术	类固醇激素检测：孕烯醇酮、孕酮、11-脱氧皮质酮、皮质酮、18-羟皮质酮、醛固酮、17 $\alpha$ -羟孕烯醇酮、17 $\alpha$ -羟孕酮、21-脱氧皮质醇、11-脱氧皮质醇、18-氧皮质醇、18-羟皮质醇、皮质醇、可的松、脱氢表雄酮、雄烯二酮、睾酮、11 $\beta$ 羟睾酮、11-酮睾酮、二氢睾酮、硫酸脱氢表雄酮、雌酮、雌二醇、雌三醇	先天性肾上腺发育不良如 21 羟化酶缺乏症、特发性低促性腺激素性腺功能减退症、威廉姆斯综合征、卡尔曼综合征、POEMS 综合征
41			氨基酸检测：丙氨酸、精氨酸、天冬酰胺、天冬氨酸、瓜氨酸、谷氨酸、谷氨酰胺、甘氨酸、组氨酸、亮氨酸、异亮氨酸、赖氨酸、甲硫氨酸、鸟氨酸、苯丙氨酸、脯氨酸、丝氨酸、苏氨酸、色氨酸、酪氨酸、缬氨酸	氨基酸代谢病筛查如精氨酸酶缺乏症、瓜氨酸血症、HHH 综合征、高苯丙氨酸血症、异戊酸血症、赖氨酸尿蛋白不耐受症、枫糖尿症、鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症、苯丙酮尿症、丙酸血症、四氢生物蝶呤缺乏症、酪氨酸血症、范科尼综合征、Gitelman 鉴别诊断，其他遗传代谢病
42	色谱质谱平台		极长链脂肪酸：C22:0、C24:0、C26:0，其他脂肪酸： $\alpha$ -亚麻酸、EPA、DHA、DPA（ $\omega$ -3 系列）、亚油酸、 $\gamma$ -亚麻酸、花生四烯酸、DPA（ $\omega$ -6 系列）	X-连锁肾上腺脑白质营养不良、其他脂肪酸代谢病
43			维生素 D 检测：25 羟维生素 D <sub>3</sub> 、25 羟维生素 D <sub>2</sub> 、1,25 双羟维生素 D、24,25 羟化维生素 D	低磷性佝偻病、低碱性磷酸酶血症
44			肉碱检测：游离肉碱、乙酰肉碱、丙酰肉碱、丙二酰肉碱/3-羟基-丁酰肉碱、丁酰肉碱、甲基丙二酰肉碱/3-羟基-异戊酰肉碱、异戊酰肉碱、异戊烯酰肉碱、戊二酰肉碱/3-羟基-己酰肉碱、己酰肉碱、己二酰肉碱、辛酰肉碱、辛烯酰肉碱、癸酰肉碱、癸二烯酰肉碱、十二烷酰肉碱、十二烷烯酰肉碱、十四烷酰肉碱、十四烷烯酰肉碱、十四烷二烯酰肉碱、十四碳烯酰肉碱、3-羟基-十四烷酰肉碱、3-羟基-十四碳酰肉碱、3-羟基-十六碳酰肉碱、3-羟基-十八碳酰肉碱、3-羟基-十八碳烯酰肉碱、十六碳酰肉碱（棕榈酰肉碱）、十八碳烯酰肉碱（油酰肉碱）、十八碳酰肉碱（硬脂酰肉碱）	有机酸代谢病及脂肪酸氧化障碍疾病筛查如 $\beta$ -酮硫解酶缺乏症、生物素酶缺乏症、原发性肉碱缺乏症、戊二酸血症 I 型、全羧化酶合成酶缺乏症、异戊酸血症、丙酸血症、极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症、长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症，其他遗传代谢病

			碱)、丁酰肉碱-18 碳酰肉碱(硬脂酰肉碱)	
45			胆汁酸谱: 胆酸、脱氧胆酸、鹅脱氧胆酸、熊脱氧胆酸、石胆酸、甘氨酸胆酸、甘氨酸脱氧胆酸、甘氨酸鹅脱氧胆酸、甘氨酸熊脱氧胆酸、牛磺胆酸、牛磺脱氧胆酸、牛磺鹅脱氧胆酸、牛磺熊脱氧胆酸、牛磺石胆酸	先天性胆汁酸合成障碍
46		气相色谱串联质谱技术	有机酸: 2-甲基-3-羟基丁酸、甲基巴豆酰甘氨酸、3-羟基丁酸、丙酮酸、3-羟基丙酸、3-羟基丁酸、3-羟基异戊酸、3-甲基巴豆酰甘氨酸、尿二羧酸、甲基丙二酸	$\beta$ -酮硫解酶缺乏症、生物素酶缺乏症、原发性肉碱缺乏症、瓜氨酸血症、戊二酸血症 I 型、全羧化酶合成酶缺乏症、HHH 综合征、异戊酸血症、中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症、甲基丙二酸血症、多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症、丙酸血症、酪氨酸血症
47	病理检测	特殊染色	刚果红特殊染色	原发性轻链型淀粉样变
48			PAS 特殊染色	肺泡蛋白沉积症