

附件

国家罕见病目录——特殊检测项目清单

序号	中文名称	英文名称	建议检测项目	类别或就诊科室
1	21-羟化酶缺乏症	21-Hydroxylase Deficiency	以 CYP21A2 基因长片段 PCR 及测序检测为主，并结合该基因拷贝数变异 MLPA 检测	内分泌
2	白化病	Albinism	全外显子组测序/全基因组测序	皮肤
3	Alport 综合征	Alport Syndrome	需考虑结合 COL4A5 基因拷贝数变异 MLPA 检测	肾脏
4	肌萎缩侧索硬化	Amyotrophic Lateral Sclerosis	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
5	Angelman 氏症候群 (天使综合征)	Angelman Syndrome	需结合 PWS 综合征相关甲基化 MLPA 检测	生长发育
6	精氨酸酶缺乏症	Arginase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
7	热纳综合征(窒息性胸腔失养症)	Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome)	全外显子组测序/全基因组测序	骨骼系统
8	非典型溶血性尿毒症	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	肾脏
9	自身免疫性脑炎	Autoimmune Encephalitis	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
10	自身免疫性垂体炎	Autoimmune Hypophysitis	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
11	自身免疫性胰岛素受体病	Autoimmune Insulin Receptopathy (Type B insulin resistance)	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
12	β -酮硫解酶缺乏症	Beta- ketothiolase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
13	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
14	心脏离子通道病	Cardic Ion Channelopathies	全外显子组测序/全基因组测序	心血管

15	原发性肉碱缺乏症	Carnitine Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
16	Castleman 病	Castleman Disease	无明确分子病因, 暂无适用分子遗传检测	淋巴系统
17	腓骨肌萎缩症	Charcot-Marie-Tooth Disease	需结合遗传性压迫易感性神经病 PMP22 基因检测	神经肌肉
18	瓜氨酸血症	Citrullinemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
19	先天性肾上腺发育不良	Congenital Adrenal Hypoplasia	需结合 NR0B1 基因拷贝数变异 MLPA 检测	内分泌
20	先天性高胰岛素性低血糖血症	Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
21	先天性肌无力综合征	Congenital Myasthenic Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
22	先天性肌强直(非营养不良性肌强直综合征)	Congenital Myotonia Syndrome (Non-Dystrophic Myotonia, NDM)	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
23	先天性脊柱侧弯	Congenital Scoliosis	全外显子组测序/全基因组测序	骨骼
24	冠状动脉扩张病	Coronary Artery Ectasia	非单基因遗传病, 暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	心血管
25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	Diamond-Blackfan Anemia	全外显子组测序/全基因组测序	血液系统
26	Erdheim-Chester 病	Erdheim-Chester Disease	需采用肿瘤相关基因高深度测序检测	血液肿瘤
27	法布雷病	Fabry Disease	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
28	家族性地中海热	Familial Mediterranean Fever	全外显子组测序/全基因组测序	免疫系统
29	范可尼贫血	Fanconi Anemia	全外显子组测序/全基因组测序	血液系统
30	半乳糖血症	Galactosemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
31	戈谢病	Gaucher's Disease	需采用 GBA 基因长片段 PCR 结合测序方法以排除假基因干扰	遗传代谢

32	全身型重症肌无力	Generalized Myasthenia Gravis	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
33	Gitelman 综合征	Gitelman Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	肾脏
34	戊二酸血症 I 型	Glutaric Acidemia Type I	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
35	糖原累积病 (I 型、II 型)	Glycogen Storage Disease (Type I、II)	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
36	血友病	Hemophilia	需结合 F8 基因倒位变异检测及拷贝数变异 MLPA 检测、F9 基因拷贝数变异 MLPA 检测	血液系统
37	肝豆状核变性	Hepatolenticular Degeneration (Wilson Disease)	可结合 ATP7B 基因拷贝数变异 MLPA 检测	遗传代谢、消化系统
38	遗传性血管性水肿	Hereditary Angioedema (HAE)	全外显子组测序/全基因组测序	免疫系统
39	遗传性大疱性表皮松解症	Hereditary Epidermolysis Bullosa	全外显子组测序/全基因组测序	皮肤
40	遗传性果糖不耐受症	Hereditary Fructose Intolerance	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
41	遗传性低镁血症	Hereditary Hypomagnesemia	全外显子组测序/全基因组测序	肾脏、消化系统
42	遗传性多发脑梗死性痴呆	Hereditary Multi-infarct Dementia (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy, CADASIL)	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
43	遗传性痉挛性截瘫	Hereditary Spastic Paraplegia	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
44	全羧化酶合成酶缺乏症	Holocarboxylase Synthetase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
45	同型半胱氨酸血症	Homocysteinemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
46	纯合子家族性高胆固醇血症	Homozygous Hypercholesterolemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
47	亨廷顿舞蹈病	Huntington Disease	优先进行 HTT 基因三碱基重复数片段分析检测	神经肌肉

48	HHH 综合征	Hyperornithinaemia- Hyperammonaemia- Homocitrullinuria Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
49	高苯丙氨酸血症	Hyperphenylalaninemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
50	低碱性磷酸酶血症	Hypophosphatasia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
51	低磷性佝偻病	Hypophosphatemic Rickets	全外显子组测序/全基因组测序	骨骼系统
52	特发性心肌病	Idiopathic Cardiomyopathy	全外显子组测序/全基因组测序	心血管
53	特发性低促性腺激素性腺功能减退症	Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
54	特发性肺动脉高压	Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension	全外显子组测序/全基因组测序	呼吸系统
55	特发性肺纤维化	Idiopathic Pulmonary Fibrosis	全外显子组测序/全基因组测序	呼吸系统
56	IgG4 相关性疾病	IgG4 related Disease	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	免疫系统
57	先天性胆汁酸合成障碍	Inborn Errors of Bile Acid Synthesis	全外显子组测序/全基因组测序	消化系统
58	异戊酸血症	Isovaleric Acidemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
59	卡尔曼综合征	Kallmann Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
60	朗格汉斯组织细胞增生症	Langerhans Cell Histiocytosis	需采用肿瘤相关基因高深度测序检测	实体肿瘤
61	莱伦氏综合征	Laron Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
62	Leber 遗传性视神经病变	Leber Hereditary Optic Neuropathy	需考虑结合线粒体测序检测	五官
63	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢

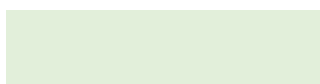
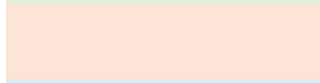
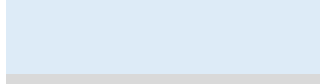

64	淋巴管肌瘤病	Lymphangi leiomyomatosis (LAM)	需采用 TSC1、TSC2 等相关基因高深度测序及 MLPA 检测，以覆盖常规胚系变异、低比例嵌合变异及拷贝数变异	实体瘤
65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	Lysinuric Protein Intolerance	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	Lysosomal Acid Lipase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
67	枫糖尿症	Maple Syrup Urine Disease	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
68	马凡综合征	Marfan Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	心血管
69	McCune-Albright 综合征	McCune- Albright Syndrome	需采用 GNAS 等相关基因高深度测序以覆盖常规胚系 变异及低比例嵌合变异	骨骼系统
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Medium Chain Acyl- CoA Dehydrogenase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
71	甲基丙二酸血症	Methylmalonic Acidemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
72	线粒体脑肌病	Mitochondrial Encephalomyopathy	需考虑结合线粒体测序检测	神经肌肉
73	黏多糖贮积症	Mucopolysaccharidosis	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
74	多灶性运动神经病	Multifocal Motor Neuropathy	无明确分子病因，暂无适用分子遗传检测	神经肌肉
75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Multiple Acyl- CoA Dehydrogenase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
76	多发性硬化	Multiple Sclerosis	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
77	多系统萎缩	Multiple System Atrophy	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
78	肌强直性营养不良	Myotonic Dystrophy	优先进行 DMPK 基因三碱基重复数片段分析检测	神经肌肉
79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	N- acetylglutamate Synthase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢

80	新生儿糖尿病	Neonatal Diabetes Mellitus	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
81	视神经脊髓炎	Neuromyelitis Optica	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
82	尼曼匹克病	Niemann- Pick Disease	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
83	非综合征性耳聋	Non- Syndromic Deafness	全外显子组测序/全基因组测序	五官
84	Noonan 综合征	Noonan Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	生长发育
85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	Ornithine Transcarbamylase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
86	成骨不全症(脆骨病)	Osteogenesis Imperfecta (Brittle Bone Disease)	全外显子组测序/全基因组测序	骨骼系统
87	帕金森病(青年型、早发型)	Parkinson Disease (Young-onset , Early-onset)	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	全外显子组测序/全基因组测序	血液系统
89	黑斑息肉综合征	Peutz- Jeghers Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	消化系统
90	苯丙酮尿症	Phenylketonuria	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
91	POEMS 综合征	POEMS Syndrome	无明确分子病因，暂无适用分子遗传检测	
92	卟啉病	Porphyria	全外显子组测序/全基因组测序	皮肤、神经系统
93	Prader-Willi 综合征	Prader-Willi Syndrome	优先进行 PWS 综合征的甲基化 MLPA 检测	生长发育
94	原发性联合免疫缺陷	Primary Combined Immune Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	免疫系统
95	原发性遗传性肌张力不全	Primary Hereditary Dystonia	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
96	原发性轻链型淀粉样变	Primary Light Chain Amyloidosis	优先进行 CMA 等细胞遗传检测	血液系统

97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	全外显子组测序/全基因组测序	消化系统
98	进行性肌营养不良	Progressive Muscular Dystrophy	需结合 DMD 基因拷贝数变异 MLPA 检测	神经肌肉
99	丙酸血症	Propionic Acidemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
100	肺泡蛋白沉积症	Pulmonary Alveolar Proteinosis	全外显子组测序/全基因组测序	呼吸系统
101	肺囊性纤维化	Pulmonary Cystic Fibrosis	全外显子组测序/全基因组测序	呼吸系统
102	视网膜色素变性	Retinitis Pigmentosa	全外显子组测序/全基因组测序	五官
103	视网膜母细胞瘤	Retinoblastoma	需考虑采用肿瘤相关基因高深度测序检测	实体肿瘤
104	重症先天性粒细胞缺乏症	Severe Congenital Neutropenia	全外显子组测序/全基因组测序	免疫系统
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy (Dravet Syndrome)	全外显子组测序/全基因组测序	神经肌肉
106	镰刀型细胞贫血病	Sickle Cell Disease	需考虑结合 HBB 基因相关拷贝数变异 MLPA 检测	血液系统
107	Silver-Russell 综合征	Silver- Russell Syndrome	优先进行 Beckwith-Wiedemann 综合征 /Russell-Silver 综合征 (BWS/RSS) 拷贝数及甲基化检测	生长发育
108	谷固醇血症	Sitosterolemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
109	脊髓延髓肌萎缩症 (肯尼迪病)	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease)	优先进行 AR 基因片段分析为主	神经肌肉
110	脊髓性肌萎缩症	Spinal Muscular Atrophy	优先进行 SMN1 基因 7 号外显子缺失变异检测 (MLPA 等技术方法)	神经肌肉
111	脊髓小脑性共济失调	Spinocerebellar Ataxia	优先进行脊髓小脑共济失调 SCA1/2/3 型基因检测 脊髓小脑共济失调 SCA6/7/8/12/17/DRAPLA 型基因检测	神经肌肉
112	系统性硬化症	Systemic Sclerosis	非单基因遗传病，暂不适用常规临床全外显子组或全基因组检测	
113	四氢生物蝶呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢

114	结节性硬化症	Tuberous Sclerosis Complex	需考虑采用 TSC1、TSC2 等相关基因高深度测序及 MLPA 检测，以覆盖常规胚系变异、低比例嵌合变异及拷贝数变异	皮肤、泌尿系统
115	原发性酪氨酸血症	Tyrosinemia	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
116	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶 缺乏症	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	全外显子组测序/全基因组测序	遗传代谢
117	威廉姆斯综合征	Williams Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	Wiskott- Aldrich Syndrome	全外显子组测序/全基因组测序	血液系统、免疫系统
119	X-连锁无丙种球蛋白血症	X- linked Agammaglobulinemia	全外显子组测序/全基因组测序	免疫系统
120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	X- linked Adrenoleukodystrophy	全外显子组测序/全基因组测序	内分泌
121	X-连锁淋巴增生症	X- linked Lymphoproliferative Disease	需考虑结合 X-连锁淋巴细胞增殖综合征 XIAP+SH2D1A+ITK 基因 MLPA 检测	免疫系统

图示备注:

-  优先考虑适用 WES/WGS 以外遗传检测项目的疾病
-  需结合 WES/WGS 及其它遗传检测手段的疾病
-  可主要适用全外显子组或全基因组测序检测的疾病
-  不适用常规临床分子遗传检测的疾病

