

中国罕见病参考名录 (修订版)

罕见病是指那些发病率很低的一类疾病，这些疾病往往是严重的、慢性的、遗传性的且常常危及生命。罕见病是人类医学面临的巨大挑战之一，目前已知的近 7000 种罕见病，我们对它们的了解还很有限，普遍存在科研投入少、诊断率低、缺乏有效治疗手段且药物往往不在医保体系中，包括中国在内的绝大多数国家的患者，面临“病无所医”、“医无所药”、“药无所保”的窘境。

在过去的 30 年，欧美等国家和地区已经探索出了一条积极有效的道路，在各利益相关方的共同努力下，在罕见病的研究、诊断、治疗、药物研发及市场准入、医疗保障等方面都取得了很大发展，纵观这些国家和地区的经验，最关键的举措就是“以患者为中心”设计出一套具有创新激励的制度体系。

虽然中国在罕见病领域和欧美等国家和地区仍有较大差距，但近些年的发展速度迅猛，在各相关方的努力下，公众意识得到了有效提升，罕见病诊疗水平不断提高、各省市积极探索罕见病医保路径及患者组织纷纷呼吁呐喊，正朝着积极、有效的方向去整体解决罕见病的问题。

罕见病发展中心(CORD)作为一家专注于国内罕见病领域的非营利机构，在此大背景之下发布《中国罕见病参考名录》，共计 144 种疾病，为国家及各省市相关部门制定罕见病政策提供参考，为各方在罕见病的科研、诊治、药物研发及市场准入、医疗保障以及社会救助等方面提供优先参考。

关于本名录发布相关问题，作如下说明：

1、我们认为任何一种罕见病都应该得到国家和社会的关注，每个疾病群体的权益都应该得到足够的保障，不该有优劣、先后之别；

2、本名录不具有法律效力，仅为推动政府部门及社会各界尽快采取积极有效举措提供

参考;

3、本名录是在中国罕见病发展水平较低且近些年取得了广泛发展的大背景之下所制定的,针对目前罕见病关注度较低、无广泛认同的罕见病定义、药物研发及上市进程缓慢及罕见病医保覆盖不足等实际情况下采取的必要方式;

4、我们认为发布罕见病名录是目前国内现状下的一个积极举措,但并非是唯一或最有效的方式;

5、本名录所列疾病名是依据罕见病发展中心(CORD)多年来的专业研究以及合作伙伴、专家顾问的贡献而产生的,综合评估以下各项因素:全球发病率、国内相应患者组织、社会关注度、临床基因检测率、国内外有相应治疗药物的疾病、台湾地区罕见病名录及上海名录2016版等;

6、本文件遵循 *CC 3.0 署名-非商业性使用-相同方式共享* 协议。如需商业性使用请与我们联系并获得书面授权;

7、本名录于2016年9月23日首发,在行业内引起了热烈的关注和讨论,发布后进一步得到行业专家的指导和建议,于第十个国际罕见病日来临之际,再次发布修订版。

我们期待各方关注本名录的疾病及群体所面临的实际困难和挑战,为寻求积极有效的解决方案而共同努力。

罕见病发展中心(CORD)

2017年2月28日

中国罕见病参考名录(修订版) 列表

	中文名称	英文名称
1	Aicardi-Goutières 综合症	Aicardi-Goutières Syndrome (AGS)
2	Gitelman 综合征	Gitelman Syndrome (GS)
3	Joubert 综合征	Joubert Syndrome
4	Leber 遗传性视神经病变	Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON)
5	Lennox-Gastaut 综合征	Lennox-Gastaut Syndrome (LGS)
6	McCune-Albright 综合征	Mccune-Albright Syndrome (MAS)
7	Rubinstein-Taybi 综合征	Rubinstein-Taybi Syndrome (RSTS)
8	X-连锁高 IgM 综合症	X-Linked Hyper IgM Syndrome (HIGM1)
9	X 连锁肾上腺脑白质营养不良	X-Linked Adrenoleukodystrophy (XLD)
10	X 连锁鱼鳞病	Recessive X-Linked Ichthyosis (RXLI)
11	β -酮硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency (BKD)
12	白化病	Albinism
13	白塞病	Behcet's Syndrome (BS)
14	半乳糖血症	Galactosemia
15	伴有皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病	Hereditary Multi-Infarct Dementia (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy With Subcortical Infarcts And Leukoencephalopathy, CADASIL)
16	苯丙酮尿症	Phenylketonuria (PKU)
17	丙酸血症	Propionic Acidemia (PA)
18	卟啉病	Porphyria
19	常染色体隐性多囊肾病	Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD)
20	成骨不全症(脆骨病)	Osteogenesis Imperfecta (OI)
21	脆性 X 染色体综合征	Fragile X Syndrome (FXS)
22	大疱性表皮松解症	Epidermolysis bullosa (EB)
23	低碱性磷酸酯酶血症	Hypophosphatasia
24	低磷性佝偻病	Hypophosphatemic Rickets
25	地中海贫血	Thalassemia
26	动脉肝脏发育不良综合征	Alagille Syndrome (AGS)
27	杜氏肌营养不良症	Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
28	遗传性软骨内骨发育不全	Multiple Epiphyseal Dysplasia(MED)

29	多发性骨髓瘤	Multiple Myeloma
30	多发性硬化	Multiple Sclerosis (MS)
31	法布雷病	Fabry Disease
32	范可尼贫血	Fanconi Anemia (FA)
33	非典型溶血性尿毒症综合征	Atypical Hemolytic-Uremic Syndrome (AHUS)
34	腓骨肌萎缩症	Charcot-Marie-Tooth Disease (CMT)
35	原发性肺动脉高压	Pulmonary Arterial Hypertension (PAH)
36	枫糖尿病	Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
37	弗里曼-谢尔登氏综合征	Freeman-Sheldon Syndrome (FSS)
38	腹膜假性黏液瘤	Pseudomyxoma Peritonei (PMP)
39	肝豆状核变性	Wilson Disease (WD)
40	高苯丙氨酸血症	Hyperphenylalaninemia
41	高前列腺素 E 综合征 (巴特综合征)	Hyperprostaglandin E Syndrome (Bartter Syndrome)
42	戈谢病	Gaucher Disease (GD)
43	歌舞伎面谱综合征	Kabuki Syndrome (KS)
44	共济失调-毛细血管扩张症	Ataxia-Telangiectasia (AT)
45	谷固醇血症	Sitosterolemia
46	骨髓增生异常综合征	Myelodysplastic Syndromes (MDS)
47	瓜氨酸血症	Citrullinemia
48	黑斑息肉综合征	Peutz-Jeghers Syndrome (PJS)
49	亨廷顿舞蹈症	Huntington Disease (HD)
50	真性红细胞增多症	Polycythemia Vera (PV)
51	肌萎缩侧索硬化症	Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)
52	脊髓小脑性共济失调	Spinocerebellar Ataxia (SCA)
53	脊髓性肌萎缩症	Spinal Muscular Atrophy (SMA)
54	脊髓延髓肌肉萎缩症 (肯尼迪氏症)	Spinal And Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease)
55	季肋发育不全	Hypochondroplasia
56	家族性低血钾症	Familial Hypokalemia
57	家族性高胆固醇血症	Familial Hyperchylomicronemia (FH)
58	家族性高胰岛素性低血糖症	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial (HH)
59	甲基丙二酸血症	Methylmalonic Acidemia (MMA)
60	假性软骨发育不全	Pseudoachondroplasia
61	结节性硬化症	Tuberous Sclerosis Complex (TSC)
62	进行性骨化性纤维发育不良	Myositis ossificans progressiva (MOP)

63	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis
64	卡尔曼综合征	Kallmann Syndrome
65	克罗恩病	Crohn's Disease
66	克氏综合征	Klinefelter Syndrome (KS)
67	Laron 综合征	Laron Syndrome
68	朗格汉斯细胞组织细胞增生症	Pulmonary Langerhans Cell Histiocytosis (PLCH)
69	酪氨酸血症	Tyrosinemia
70	雷特综合征	Rett Syndrome (RTS)
71	林岛综合征 (VHL 综合征)	Von Hippel-Lindau Disease (VHL Syndrome)
72	淋巴管肌瘤病	Lymphangioliomyomatosis (LAM)
73	马凡综合征	Marfan Syndrome
74	猫叫综合征 (5P-综合征)	Cri-du-chat Syndrome (5p- Syndrome)
75	面肩肱型肌营养不良症	Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy
76	尼曼-匹克氏病	Niemann-Pick Disease (NPD)
77	尿素循环障碍	Urea Cycle Disorder (UCD)
78	努南综合征	Noonan Syndrome (NS)
79	庞贝病	Pompe Disease
80	佩梅病	Pelizaeus-Merzbacher Disease (PMD)
81	普拉德-威利综合征 (小胖威利综合征)	Prader-Willi Syndrome (PWS)
82	强直性肌营养不良	Myotonic Dystrophy (MD)
83	全羧化酶合成酶缺乏症	Holocarboxylase Synthetase Deficiency
84	热纳综合征	Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome)
85	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	Lysosomal Acid Lipase Deficiency
86	软骨发育不全	Achondroplasia
87	色素失禁症	Incontinentia Pigmenti (IP)
88	神经病-共济失调-色素性视网 膜炎综合征	Neuropathy - Ataxia, And Retinitis Pigmentosa (NARP Syndrome)
89	神经纤维瘤病	Neurofibromatosis (NF)
90	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency
91	生长激素缺乏症	Growth Hormone Deficiency(GHD)
92	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综 合征	Wiskott-Aldrich Syndrome (WAS)
93	视神经脊髓炎	Neuromyelitis Optica (NMO)
94	视网膜母细胞瘤	Retinoblastoma

95	视网膜色素变性症	Retinitis Pigmentosa (RP)
96	四氢生物蝶呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin Deficiency
97	糖原贮积病	Glycogen Storage Disease (GSD)
98	特纳综合征	Turner Syndrome
99	体质性肝功能不良性黄疸 (Gilbert 综合征)	Gilbert's Syndrome (GS)
100	天使综合征	Angelman Syndrome (AS)
101	弯肢发育异常	Campomelic Dysplasia (CD)
102	威廉姆斯综合征	Williams Syndrome (WS)
103	无脑回畸形	Lissencephaly
104	戊二酸血症	Glutaric Acidemia (GA)
105	先天性 Cajal 氏间质细胞增生合并肠道神经元发育异常	Congenital Interstitial Cell Of Cajal Hyperplasia With Neuronal
106	先天性胆酸合成障碍	Inborn Errors Of Bile Acid Synthesis
107	先天性红细胞生成障碍性贫血	Congenital Dyserythropoietic Anemia (CDA)
108	先天性肌无力综合征	Congenital Myasthenic Syndromes (CMS)
109	先天性角化不良	Dyskeratosis Congenita (DC)
110	先天性肾上腺皮质增生症	Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)
111	线状体肌病	Nemaline Myopathy (NM)
112	线粒体脑肌病伴高乳酸血症和脑卒中样发作 (MELAS 综合征)	Mitochondrial Encephalopathy, Lactic Acidosis, And Stroke-Like Episodes (MELAS)
113	新生儿呼吸窘迫综合征	Neonatal Respiratory Distress Syndrome (IRDS)
114	血友病	Hemophilia
115	烟雾病	Moyamoya Disease
116	遗传性出血性毛细血管扩张症	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT)
117	遗传性果糖不耐受症	Hereditary Fructose Intolerance(HFI)
118	遗传性进行性肾炎 (Alport 综合征)	Alport Syndrome (AS)
119	遗传性痉挛性截瘫	Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
120	遗传性血管性水肿	Hereditary Angioedema (HAE)
121	异戊酸血症	Isovaleric Acidemia (IVA)
122	隐眼-并指(趾)综合征	Cryptophthalmos-Syndactyly Syndrome
123	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	Dravet Syndrome
124	系统性硬化症	Systemic Sclerosis (SSC)
125	永久性新生儿糖尿病	Permanent Neonatal Diabetes Mellitus (PNDM)

126	X 连锁无丙种球蛋白血症	X-linked agammaglobulinemia(XLA)
127	原发性慢性肉芽肿病	Chronic Granulomatous Disease (CDG)
128	原发性肉碱缺乏症	Primary Carnitine Deficiency (PCD)
129	再生障碍性贫血	Aplastic Anemia
130	早发性帕金森病	Young-onset Parkinson's disease (YOPD)
131	粘多糖贮积症	Mucopolysaccharidosis (MPS)
132	掌跖角化症	Palmoplantarkeratoderma
133	阵发性睡眠性血红蛋白尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH)
134	肢带型肌营养不良	Limb-Girdle Muscular Dystrophy (LGMD)
135	肢端肥大症	Acromegaly
136	脂肪酸氧化缺陷	Fatty Acid Oxidation Defect (FAOD)
137	指甲髌骨综合征 (Turner-Kieser 综合征)	Nail-Patella Syndrome (Turner-Kieser Syndrome)
138	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Medium Chain Acyl-Coa Dehydrogenase Deficiency (MCADD)
139	重症肌无力	Myasthenia Gravis (MG)
140	重症联合免疫缺陷	Severe Combined Immunodeficiency (SCID)
141	重症先天性粒细胞缺乏症	Severe Congenital Neutropenia (SCN)
142	轴前面骨发育不全症	NagerAcrofacial Dysostosis (Nager Syndrome)
143	竹节状毛发综合征 (Netherton 综合征)	Netherton Syndrome
144	自身免疫性肠病第 I 型	Immune Dysregulation-Polyendocrinopathy-Enteropathy-X-Linked Syndrome (IPEX)

(完)