

国家卫生健康委员会
科学技术部
工业和信息化部 文件
国家药品监督管理局
国家中医药管理局

国卫医发〔2018〕10号

关于公布第一批罕见病目录的通知

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生计生委、科技厅（委、局）、工业和信息化主管部门、食品药品监督管理局、中医药管理局：

为贯彻落实中共中央办公厅、国务院办公厅《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》，加强我国罕见病管理，提高罕见病诊疗水平，维护罕见病患者健康权益，国家卫生健康委员会等5部门联合制定了《第一批罕见病目录》。现印发你

们,供各部门在工作中参考使用。



(信息公开形式:主动公开)

第一批罕见病目录

| 序号 | 中文名称 | 英文名称 |
|----|-----------------------|--|
| 1 | 21-羟化酶缺乏症 | 21-Hydroxylase Deficiency |
| 2 | 白化病 | Albinism |
| 3 | Alport 综合征 | Alport Syndrome |
| 4 | 肌萎缩侧索硬化 | Amyotrophic Lateral Sclerosis |
| 5 | Angelman 氏症候群 (天使综合征) | Angelman Syndrome |
| 6 | 精氨酸酶缺乏症 | Arginase Deficiency |
| 7 | 热纳综合征 (窒息性胸腔失养症) | Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome) |
| 8 | 非典型溶血性尿毒症 | Atypical Hemolytic Uremic Syndrome |
| 9 | 自身免疫性脑炎 | Autoimmune Encephalitis |
| 10 | 自身免疫性垂体炎 | Autoimmune Hypophysitis |
| 11 | 自身免疫性胰岛素受体病 | Autoimmune Insulin Receptoropathy (Type B insulin resistance) |
| 12 | β -酮硫解酶缺乏症 | Beta-ketothiolase Deficiency |
| 13 | 生物素酶缺乏症 | Biotinidase Deficiency |
| 14 | 心脏离子通道病 | Cardiac Ion Channelopathies |
| 15 | 原发性肉碱缺乏症 | Carnitine Deficiency |
| 16 | Castleman 病 | Castleman Disease |
| 17 | 腓骨肌萎缩症 | Charcot-Marie-Tooth Disease |
| 18 | 瓜氨酸血症 | Citrullinemia |
| 19 | 先天性肾上腺发育不良 | Congenital Adrenal Hypoplasia |
| 20 | 先天性高胰岛素性低血糖血症 | Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia |
| 21 | 先天性肌无力综合征 | Congenital Myasthenic Syndrome |
| 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) |
| 23 | 先天性脊柱侧弯 | Congenital Scoliosis |

| | | |
|----|-------------------|---|
| 24 | 冠状动脉扩张病 | Coronary Artery Ectasia |
| 25 | 先天性纯红细胞再生障碍性贫血 | Diamond-Blackfan Anemia |
| 26 | Erdheim-Chester 病 | Erdheim-Chester Disease |
| 27 | 法布雷病 | Fabry Disease |
| 28 | 家族性地中海热 | Familial Mediterranean Fever |
| 29 | 范可尼贫血 | Fanconi Anemia |
| 30 | 半乳糖血症 | Galactosemia |
| 31 | 戈谢病 | Gaucher's Disease |
| 32 | 全身型重症肌无力 | General Myasthenic Gravis |
| 33 | Gitelman 综合征 | Gitelman Syndrome |
| 34 | 戊二酸血症 I 型 | Glutaric Acidemia Type I |
| 35 | 糖原累积病 (I 型、II 型) | Glycogen Storage Disease (Type I, II) |
| 36 | 血友病 | Hemophilia |
| 37 | 肝豆状核变性 | Hepatolenticular Degeneration(Wilson Disease) |
| 38 | 遗传性血管性水肿 | Hereditary Angioedema (HAE) |
| 39 | 遗传性大疱性表皮松解症 | Hereditary Epidermolysis Bullosa |
| 40 | 遗传性果糖不耐受症 | Hereditary Fructose Intolerance |
| 41 | 遗传性低镁血症 | Hereditary Hypomagnesemia |
| 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) |
| 43 | 遗传性痉挛性截瘫 | Hereditary Spastic Paraplegia |
| 44 | 全羧化酶合成酶缺乏症 | Holocarboxylase Synthetase Deficiency |
| 45 | 同型半胱氨酸血症 | Homocysteinemia |
| 46 | 纯合子家族性高胆固醇血症 | Homozygous Hypercholesterolemia |
| 47 | 亨廷顿舞蹈病 | Huntington Disease |
| 48 | HHH 综合征 | Hyperornithinaemia-Hyperammonaemia-Homocitullinuria Syndrome |
| 49 | 高苯丙氨酸血症 | Hyperphenylalaninemia |

| | | |
|----|---------------------|---|
| 50 | 低碱性磷酸酶血症 | Hypophosphatasia |
| 51 | 低磷性佝偻病 | Hypophosphatemic Rickets |
| 52 | 特发性心肌病 | Idiopathic Cardiomyopathy |
| 53 | 特发性低促性腺激素性腺功能减退症 | Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism |
| 54 | 特发性肺动脉高压 | Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension |
| 55 | 特发性肺纤维化 | Idiopathic Pulmonary Fibrosis |
| 56 | IgG4 相关性疾病 | IgG4 related Disease |
| 57 | 先天性胆汁酸合成障碍 | Inborn Errors of Bile Acid Synthesis |
| 58 | 异戊酸血症 | Isovaleric Acidemia |
| 59 | 卡尔曼综合征 | Kallmann Syndrome |
| 60 | 朗格汉斯组织细胞增生症 | Langerhans Cell Histiocytosis |
| 61 | 莱伦氏综合征 | Laron Syndrome |
| 62 | Leber 遗传性视神经病变 | Leber Hereditary Optic Neuropathy |
| 63 | 长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 | Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency |
| 64 | 淋巴管肌瘤病 | Lymphangiomyomatosis (LAM) |
| 65 | 赖氨酸尿蛋白不耐受症 | Lysine Urinary Protein Intolerance |
| 66 | 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 | Lysosomal Acid Lipase Deficiency |
| 67 | 枫糖尿症 | Maple Syrup Urine Disease |
| 68 | 马凡综合征 | Marfan Syndrome |
| 69 | McCune-Albright 综合征 | McCune-Albright Syndrome |
| 70 | 中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 | Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency |
| 71 | 甲基丙二酸血症 | Methylmalonic Acidemia |
| 72 | 线粒体脑肌病 | Mitochondrial Encephalomyopathy |
| 73 | 黏多糖贮积症 | Mucopolysaccharidosis |
| 74 | 多灶性运动神经病 | Multi-Focal Motor Neurothy |
| 75 | 多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 | Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency |

| | | |
|-----|------------------|--|
| 76 | 多发性硬化 | Multiple Sclerosis |
| 77 | 多系统萎缩 | Multiple System Atrophy |
| 78 | 肌强直性营养不良 | Myotonic Dystrophy |
| 79 | N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症 | NAGS Deficiency |
| 80 | 新生儿糖尿病 | Neonatal Diabetes Mellitus |
| 81 | 视神经脊髓炎 | Neuromyelitis Optica |
| 82 | 尼曼匹克病 | Niemann-Pick Disease |
| 83 | 非综合征性耳聋 | Non-Syndromic Deafness |
| 84 | Noonan 综合征 | Noonan Syndrome |
| 85 | 鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 | Ornithine Transcarbamylase Deficiency |
| 86 | 成骨不全症 (脆骨病) | Osteogenesis Imperfecta (Brittle Bone Disease) |
| 87 | 帕金森病 (青年型、早发型) | Parkinson Disease (Young-onset , Early-onset) |
| 88 | 阵发性睡眠性血红蛋白尿 | Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria |
| 89 | 黑斑息肉综合征 | Peutz-Jeghers Syndrome |
| 90 | 苯丙酮尿症 | Phenylketouria |
| 91 | POEMS 综合征 | POEMS Syndrome |
| 92 | 卟啉病 | Porphyria |
| 93 | Prader-Willi 综合征 | Prader-Willi Syndrome |
| 94 | 原发性联合免疫缺陷 | Primary Combined Immune Deficiency |
| 95 | 原发性遗传性肌张力不全 | Primary Hereditary Dystonia |
| 96 | 原发性轻链型淀粉样变 | Primary Light Chain Amyloidosis |
| 97 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症 | Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis |
| 98 | 进行性肌营养不良 | Progressive Muscular Dystrophies |
| 99 | 丙酸血症 | Propionic Acidemia |
| 100 | 肺泡蛋白沉积症 | Pulmonary Alveolar Proteinosis |
| 101 | 肺囊性纤维化 | Pulmonary Cystic Fibrosis |
| 102 | 视网膜色素变性症 | Retinitis Pigmentosa |
| 103 | 视网膜母细胞瘤 | Retinoblastoma |
| 104 | 重症先天性粒细胞缺乏症 | Severe Congenital Neutropenia |

| | | |
|-----|------------------------|--|
| 105 | 婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravet 综合征) | Severe Myoclonic Epilepsy In Infancy (Dravet Syndrome) |
| 106 | 镰刀型细胞贫血病 | Sickle Cell Disease |
| 107 | Silver-Russell 综合征 | Silver-Russell Syndrome |
| 108 | 谷固醇血症 | Sitosterolemia |
| 109 | 脊髓延髓肌萎缩症 (肯尼迪病) | Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease) |
| 110 | 脊髓性肌萎缩症 | Spinal Muscular Atrophy |
| 111 | 脊髓小脑性共济失调 | Spinocerebellar Ataxia |
| 112 | 系统性硬化症 | Systemic Sclerosis |
| 113 | 四氢生物蝶呤缺乏症 | Tetrahydrobiopterin Deficiency |
| 114 | 结节性硬化症 | Tuberous Sclerosis Complex |
| 115 | 原发性酪氨酸血症 | Tyrosinemia |
| 116 | 极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 | Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency |
| 117 | 威廉姆斯综合征 | Williams Syndrome |
| 118 | 湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征 | Wiskott-Aldrich Syndrome |
| 119 | X-连锁无丙种球蛋白血症 | X-linked Agammaglobulinemia |
| 120 | X-连锁肾上腺脑白质营养不良 | X-linked Adrenoleuko Dystrophy |
| 121 | X-连锁淋巴增生症 | X-linked Lymphoproliferative Disease |

国家卫生健康委办公厅

2018年5月11日印发

校对:王曼莉