

中國第一批罕見病目錄 (2018)

The First Catalogue of Rare Diseases in China (2018)

序號 No.	中文名稱 Name in Chinese	英文名稱 Name in English
1	21-羥化酶缺乏症	21-Hydroxylase Deficiency
2	白化病	Albinism
3	Alport 綜合征	Alport Syndrome
4	肌萎縮側索硬化	Amyotrophic Lateral Sclerosis
5	Angelman 氏症候群 (天使綜合征)	Angelman Syndrome
6	精氨酸酶缺乏症	Arginase Deficiency
7	熱納綜合征 (窒息性胸腔失養症)	Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome)
8	非典型溶血性尿毒癥	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome
9	自身免疫性腦炎	Autoimmune Encephalitis
10	自身免疫性垂體炎	Autoimmune Hypophysitis
11	自身免疫性胰島素受體病	Autoimmune Insulin Receptopathy (Type B insulin resistance)
12	$\beta$ -酮硫解酶缺乏症	Beta-ketothiolase Deficiency
13	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency
14	心臟離子通道病	Cardic Ion Channelopathies
15	原發性肉碱缺乏症	Carnitine Deficiency
16	Castleman 病	Castleman Disease
17	腓骨肌萎縮症	Charcot-Marie-Tooth Disease
18	瓜氨酸血症	Citrullinemia
19	先天性腎上腺發育不良	Congenital Adrenal Hypoplasia
20	先天性高胰島素性低血糖血症	Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia
21	先天性肌無力綜合征	Congenital Myasthenic Syndrome
22	先天性肌強直 (非營養不良性肌強直綜合征)	Congenital Myotonia Syndrome (Non-Dystrophic Myotonia, NDM)
23	先天性脊柱側彎	Congenital Scoliosis
24	冠狀動脈擴張病	Coronary Artery Ectasia
25	先天性純紅細胞再生障礙性貧血	Diamond-Blackfan Anemia
26	Erdheim-Chester 病	Erdheim-Chester Disease

序號 No.	中文名稱 Name in Chinese	英文名稱 Name in English
27	法佈雷病	Fabry Disease
28	家族性地中海熱	Familial Mediterranean Fever
29	範可尼貧血	Fanconi Anemia
30	半乳糖血症	Galactosemia
31	戈謝病	Gaucher's Disease
32	全身型重症肌無力	Generalized Myasthenia Gravis
33	Gitelman 綜合征	Gitelman Syndrome
34	戊二酸血症 I 型	Glutaric Acidemia Type I
35	糖原累積病 (I 型、II 型)	Glycogen Storage Disease (Type I、II)
36	血友病	Hemophilia
37	肝豆狀核變性	Hepatolenticular Degeneration(Wilson Disease)
38	遺傳性血管性水腫	Hereditary Angioedema (HAE)
39	遺傳性大疱性表皮松解症	Hereditary Epidermolysis Bullosa
40	遺傳性果糖不耐受症	Hereditary Fructose Intolerance
41	遺傳性低鎂血症	Hereditary Hypomagnesemia
42	遺傳性多發腦梗死性癡呆	Hereditary Multi-infarct Dementia (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy, CADASIL)
43	遺傳性痙攣性截癱	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	純合子家族性高膽固醇血症	Homozygous Hypercholesterolemia
47	亨廷頓舞蹈病	Huntington Disease
48	HHH 綜合征	Hyperornithinaemia-Hyperammonaemia-Homocitrullinuria Syndrome
49	高苯丙氨酸血症	Hyperphenylalaninemia
50	低鹼性磷酸酶血症	Hypophosphatasia
51	低磷性佝僂病	Hypophosphatemic Rickets
52	特發性心肌病	Idiopathic Cardiomyopathy
53	特發性低促性腺激素性性腺功能減退症	Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism

序號 No.	中文名稱 Name in Chinese	英文名稱 Name in English
54	特發性肺動脈高壓	Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension
55	特發性肺纖維化	Idiopathic Pulmonary Fibrosis
56	IgG4 相關性疾病	IgG4 related Disease
57	先天性膽汁酸合成障礙	Inborn Errors of Bile Acid Synthesis
58	異戊酸血症	Isovaleric Acidemia
59	卡爾曼綜合征	Kallmann Syndrome
60	朗格漢斯組織細胞增生症	Langerhans Cell Histiocytosis
61	萊倫氏綜合征	Laron Syndrome
62	Leber 遺傳性視神經病變	Leber Hereditary Optic Neuropathy
63	長鏈 3-羥醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
64	淋巴管肌瘤病	Lymphangiomyomatosis (LAM)
65	賴氨酸尿蛋白不耐受症	Lysinuric Protein Intolerance
66	溶酶體酸性脂肪酶缺乏症	Lysosomal Acid Lipase Deficiency
67	楓糖尿症	Maple Syrup Urine Disease
68	馬凡綜合征	Marfan Syndrome
69	McCune-Albright 綜合征	McCune-Albright Syndrome
70	中鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
71	甲基丙二酸血症	Methylmalonic Acidemia
72	線粒體腦肌病	Mitochondrial Encephalomyopathy
73	黏多糖貯積症	Mucopolysaccharidosis
74	多灶性運動神經病	Multifocal Motor Neuropathy
75	多種醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
76	多發性硬化	Multiple Sclerosis
77	多系統萎縮	Multiple System Atrophy
78	肌強直性營養不良	Myotonic Dystrophy
79	N-乙醯谷氨酸合成酶缺乏症	N-acetylglutamate Synthase Deficiency
80	新生兒糖尿病	Neonatal Diabetes Mellitus
81	視神經脊髓炎	Neuromyelitis Optica

序號 No.	中文名稱 Name in Chinese	英文名稱 Name in English
82	尼曼匹克病	Niemann-Pick Disease
83	非綜合征性耳聾	Non-Syndromic Deafness
84	Noonan 綜合征	Noonan Syndrome
85	鳥氨酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	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、早髮型）	Parkinson Disease (Young-onset , Early-onset)
88	陣發性睡眠性血紅蛋白尿	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria
89	黑斑息肉綜合征	Peutz-Jeghers Syndrome
90	苯丙酮尿症	Phenylketonuria
91	POEMS 綜合征	POEMS Syndrome
92	卟啉病	Porphyria
93	Prader-Willi 綜合征	Prader-Willi Syndrome
94	原發性聯合免疫缺陷	Primary Combined Immune Deficiency
95	原發性遺傳性肌張力不全	Primary Hereditary Dystonia
96	原發性輕鏈型澱粉樣變	Primary Light Chain Amyloidosis
97	進行性家族性肝內膽汁淤積症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis
98	進行性肌營養不良	Progressive Muscular Dystrophy
99	丙酸血症	Propionic Acidemia
100	肺泡蛋白沉積症	Pulmonary Alveolar Proteinosis
101	肺囊性纖維化	Pulmonary Cystic Fibrosis
102	視網膜色素變性	Retinitis Pigmentosa
103	視網膜母細胞瘤	Retinoblastoma
104	重症先天性粒細胞缺乏症	Severe Congenital Neutropenia
105	嬰兒嚴重肌陣攣性癲癇(Dravet 綜合征)	Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy (Dravet Syndrome)
106	鐮刀型細胞貧血病	Sickle Cell Disease
107	Silver-Russell 綜合征	Silver-Russell Syndrome
108	穀固醇血症	Sitosterolemia
109	脊髓延髓肌萎縮症（甘迺迪病）	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease)

序號 No.	中文名稱 Name in Chinese	英文名稱 Name in English
110	脊髓性肌萎縮症	Spinal Muscular Atrophy
111	脊髓小腦性共濟失調	Spinocerebellar Ataxia
112	系統性硬化症	Systemic Sclerosis
113	四氫生物蝶呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin Deficiency
114	結節性硬化症	Tuberous Sclerosis Complex
115	原發性酪氨酸血症	Tyrosinemia
116	極長鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
117	威廉姆斯綜合征	Williams Syndrome
118	濕疹血小板減少伴免疫缺陷綜合征	Wiskott-Aldrich Syndrome
119	X-連鎖無丙種球蛋白血症	X-linked Agammaglobulinemia
120	X-連鎖腎上腺腦白質營養不良	X-linked Adrenoleukodystrophy
121	X-連鎖淋巴增生症	X-linked Lymphoproliferative Disease