

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、β-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、β- 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 | α -半乳糖苷酶、 β -半乳糖苷酶、 α -葡萄糖苷酶、氨基己糖苷酶 A 和 B、氨基己糖苷酶 A、 β -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、 α -艾杜糖苷酶、艾杜糖硫酸酯酶、硫酸类肝素硫酸酯酶、 α -N-乙酰氨基葡萄糖苷酶、半乳糖-6-硫酸酯酶、 β -半乳糖苷酶、芳基硫酸酯酶 B、 β -葡萄糖苷酸酶、 α -甘露糖苷酶、 α -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、酪氨酸受体抗体激酶抗体 | | 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 | 色谱质谱平台 | 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 α -羟孕烯醇酮、17 α -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 β 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 | | | 极长链脂肪酸：C22:0、C24:0、C26:0，其他脂肪酸： α -亚麻酸、EPA、DHA、DPA（ ω -3 系列）、亚油酸、 γ -亚麻酸、花生四烯酸、DPA（ ω -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 ₃ 、25 羟维生素 D ₂ 、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 β -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 | β -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 |