

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	常规免疫学检测	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、酪氨酸激酶抗体	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 D3、25 羟维生素 D2、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