附件

具备罕见病目录中所列疾病诊治能力
推荐医院/科室名单（2023年）

| **序号** | **罕见病名中文名称** | **罕见病名英文名称** | **具备诊治能力推荐医院/科室****（排名不分先后）** |
| --- | --- | --- | --- |
| 1 | 21-羟化酶缺乏症  | 21-Hydroxylase Deficiency | 北京大学第一医院/儿科/内分泌科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/泌尿外科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 2 | 白化病 | Albinism | 北京大学第一医院/眼科（斜视与小儿眼科）/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/皮肤科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/皮肤科 |
| 中国医学科学院整形外科医院/皮肤科 |
| 3 | Alport 综合征 | Alport Syndrome | 北京大学第一医院/儿科/肾脏内科/耳鼻咽喉头颈外科/眼科/妇产科/病理科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/肾病科 |
| 北京大学人民医院/肾内科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/肾脏内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/肾内科/耳鼻喉科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/耳鼻咽喉头颈外科 |
| 北京清华长庚医院/肾脏内科 |
| 4 | 肌萎缩侧索硬化 | Amyotrophic Lateral Sclerosis | 北京大学第一医院/神经内科/康复医学科 |
| 北京大学第三医院/神经内科/神经科/妇产科/内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东直门医院/脑病科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经科/皮肤科 |
| 北京医院/神经内科/呼吸与危重症医学科 |
| 5 | Angelman 氏症候群（天使综合征） | Angelman Syndrome | 北京大学第一医院/康复医学科/眼科（斜视与小儿眼科）/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 6 | 精氨酸酶缺乏症 | Arginase Deficiency | 北京大学第一医院/儿科 |
| 7 | 热纳综合征（窒息性胸腔失养症） | Asphyxiating Thoracic Dystrophy(Jeune Syndrome) | 首都医科大学附属北京儿童医院/麻醉科 |
| 8 | 非典型溶血性尿毒症 | Atypical Hemolytic Uremic Syndrome | 北京大学第一医院/儿科 |
| 北京大学人民医院/急诊科/肾内科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/肾内科 |
| 北京清华长庚医院/肾脏内科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/肾病科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/肾脏内科 |
| 9 | 自身免疫性脑炎 | Autoimmune Encephalitis | 北京大学第一医院/神经内科/康复医学科/儿科 |
| 北京大学第六医院/急诊医学科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科/神经科/功能神经外科 |
| 北京大学人民医院/急诊科 |
| 北京中医药大学东方医院/脑科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 北京华信医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科/风湿免疫科 |
| 北京医院/神经内科/呼吸与危重症医学科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/神经内科 |
| 10 | 自身免疫性垂体炎 | Autoimmune Hypophysitis | 北京大学第一医院/内分泌科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/内分泌科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 11 | 自身免疫性胰岛素受体病 | Autoimmune Insulin Receptopathy(Type B insulin resistance) | 北京大学第一医院/消化内科 |
| 12 | β-酮硫解酶缺乏症 | Beta-ketothiolase Deficiency | 中国医学科学院北京协和医院/儿科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 13 | 生物素酶缺乏症 | Biotinidase Deficiency | 北京大学第一医院/康复医学科 |
| 14 | 心脏离子通道病 | Cardic Ion Channelopathies | 北京大学第一医院/儿科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/心内科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/心内科 |
| 15 | 原发性肉碱缺乏症 | Carnitine Deficiency | 北京大学第一医院/儿科/康复医学科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 16 | Castleman病 | Castleman Disease | 北京大学第一医院/血液科/消化内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/重症医学科/血液科 |
| 北京大学人民医院/急诊科/肾内科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/超声科/血液内科/泌尿外科/外科（腹膜肿瘤） |
| 中国医学科学院北京协和医院/胸外科/全科医学科（普通内科）/血液科/耳鼻喉科/骨科/中医科 |
| 北京清华长庚医院/肾脏内科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科/口腔科 |
| 17 | 腓骨肌萎缩症 | Charcot-Marie-Tooth Disease | 北京大学第一医院/儿科/神经内科/康复医学科/骨科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/骨科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 北京积水潭医院/外科（足踝） |
| 18 | 瓜氨酸血症 | Citrullinemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 19 | 先天性肾上腺发育不良 | Congenital Adrenal Hypoplasia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/泌尿外科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/内分泌科 |
| 20 | 先天性高胰岛素性低血糖血症 | Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/麻醉科/外科（新生儿）/内分泌遗传代谢科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内科（新生儿） |
| 21 | 先天性肌无力综合征 | Congenital Myasthenic Syndrome | 北京大学第一医院/儿科/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科/呼吸内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科/呼吸与危重症医学科 |
| 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) | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科/外科（功能神经外科） |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 23 | 先天性脊柱侧弯 | Congenital Scoliosis | 北京大学第一医院/骨科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/麻醉科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/骨科/麻醉科 |
| 24 | 冠状动脉扩张病 | Coronary Artery Ectasia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/心内科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/心内科 |
| 25 | 先天性纯红细胞再生障碍性贫血 | Diamond-Blackfan Anemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/血液科/干细胞移植科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/血液内科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/骨科 |
| 26 | Erdheim-Chester病 | Erdheim-Chester Disease | 北京大学第一医院/风湿免疫科/病理科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/血液内科 |
| 27 | 法布雷病 | Fabry Disease | 北京大学第一医院/儿科/肾内科/神经内科/眼科/心血管内科/病理科/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/肾内科/神经内科/心内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/肾病科/重症医学科/风湿免疫科/神经内科 |
| 北京大学人民医院/肾内科/神经内科/心内科 |
| 北京清华长庚医院/肾脏内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京大学第三医院/心内科 |
| 28 | 家族性地中海热 | Familial Mediterranean Fever | 北京大学第一医院/感染疾病科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/风湿免疫科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/风湿免疫科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/儿科 |
| 29 | 范可尼贫血 | Fanconi Anemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/干细胞移植科 |
| 北京大学人民医院/儿科/血液科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/血液内科 |
| 30 | 半乳糖血症 | Galactosemia | 中国医学科学院北京协和医院/儿科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌科、神经内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 31 | 戈谢病 | Gaucher’s Disease | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/肿瘤内科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/血液内科/血液科/康复医学科/肾内科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/病理科 |
| 32 | 全身型重症肌无力 | Generalized Myasthenia Gravis | 北京大学第一医院/神经内科/骨科/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/胸外科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科/麻醉科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东方医院/脑病科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京大学人民医院/神经内科 |
| 北京华信医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东直门医院/脑病科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/神经内科 |
| 33 | Gitelman 综合征 | Gitelman Syndrome | 北京大学第一医院/儿科/内分泌内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/肾脏内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/内分泌科/肾内科 |
| 北京清华长庚医院/肾脏内科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 34 | 戊二酸血症I型 | Glutaric Acidemia Type I | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 35 | 糖原累积病（I型、Ⅱ型） | Glycogen Storage Disease (Type I、II） | 北京大学第一医院/儿科/小儿外科/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/麻醉科/神经内科/内分泌遗传代谢科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/全科医学科（普通内科）/内分泌科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/病理科/肝病科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/重症肝病科/肝病科 |
| 36 | 血友病 | Hemophilia | 北京大学第一医院/儿科/血液内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/口腔科/血液科/血液疾病研究室 |
| 北京大学人民医院/儿科/急诊科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/血液科/消化内科/康复医学科/骨科/急诊科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 37 | 肝豆状核变性 | Hepatolenticular Degeneration(Wilson Disease) | 北京大学第一医院/神经内科/儿科/眼科（斜视与小儿眼科）/消化内科/感染疾病科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/消化科/重症医学科/内分泌遗传代谢科 |
| 北京大学人民医院/肝病科 |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/运动障碍性疾病科 |
| 北京大学第三医院/消化科/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/普通外科(新生儿)/神经内科/消化内科/风湿免疫科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/病理科/肝病科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科/感染疾病科 |
| 北京医院/神经内科/内分泌科 |
| 38 | 遗传性血管性水肿 | Hereditary Angioedema (HAE) | 北京大学第一医院/消化内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/变态反应科 |
| 北京医院/口腔科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/耳鼻咽喉头颈外科（鼻科） |
| 北京大学口腔医院/口腔科（黏膜科） |
| 39 | 遗传性大疱性表皮松解症 | Hereditary Epidermolysis Bullosa | 首都医科大学附属北京儿童医院/皮肤科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/皮肤科 |
| 中国医学科学院整形外科医院/皮肤科 |
| 40 | 遗传性果糖不耐受症 | Hereditary Fructose Intolerance | 北京大学第一医院/儿科 |
| 41 | 遗传性低镁血症 | Hereditary Hypomagnesemia | 中国医学科学院北京协和医院/肾内科 |
| 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) | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/神经外科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 43 | 遗传性痉挛性截瘫 | Hereditary Spastic Paraplegia | 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科/神经外科（功能神经外科） |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/运动障碍性疾病科/神经内科 |
| 北京大学第三医院/神经内科/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 44 | 全羧化酶合成酶缺乏症 | Holocarboxylase Synthetase Deficiency | 中国医学科学院北京协和医院/儿科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 解放军总医院(301医院)/儿科 |
| 45 | 同型半胱氨酸血症 | Homocysteinemia | 北京大学第一医院/儿科/神经内科/眼科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科/神经内科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/全科医学科（普通内科）/血液科/骨科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/心内科 |
| 46 | 纯合子家族性高胆固醇血症 | Homozygous Hypercholesterolemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京安贞医院/心内科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 北京大学第三医院/心内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/心内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/心内科/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/心内科 |
| 47 | 亨廷顿舞蹈病 | Huntington Disease | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/外科（功能神经外科） |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/神经内科（运动障碍性疾病科） |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经科 |
| 北京大学第六医院/急诊医学科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 48 | HHH综合征 | Hyperornithinaemia-Hyperammonaemia-Homocitrullinuria   Syndrome | 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 49 | 高苯丙氨酸血症 | Hyperphenylalaninemia | 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 50 | 低碱性磷酸酶血症 | Hypophosphatasia | 中国医学科学院北京协和医院/儿科/内分泌科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌科/神经内科 |
| 51 | 低磷性佝偻病 | Hypophosphatemic Rickets | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 52 | 特发性心肌病 | Idiopathic Cardiomyopathy | 北京大学第一医院/儿科/病理科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/心内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/心内科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/心内科 |
| 53 | 特发性低促性腺激素性性腺功能减退症 | Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism | 北京大学第一医院/内分泌科/妇产科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/内分泌科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 54 | 特发性肺动脉高压 | Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension | 北京大学第一医院/儿科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/中医科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 55 | 特发性肺纤维化 | Idiopathic Pulmonary Fibrosis | 北京大学第一医院/病理科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/呼吸内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/胸外科/中医科/呼吸与危重症医学科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 56 | IgG4相关性疾病 | IgG4 related Disease | 北京大学第一医院/感染疾病科/血液科/眼科/儿科/风湿免疫科/内分泌科/病理科/消化内科 |
| 首都医科大学附属北京安贞医院/风湿免疫科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/风湿免疫科 |
| 北京大学人民医院/风湿免疫科/急诊科/肾内科 |
| 北京大学第三医院/风湿免疫科/消化科/病理科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/风湿免疫科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/风湿免疫科/超声科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/全科医学科（普通内科）/消化内科/耳鼻喉科/中医科/肾内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/风湿免疫科 |
| 北京华信医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/风湿免疫科/肾脏内科 |
| 北京医院/风湿免疫科/呼吸与危重症医学科/内分泌科/口腔科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/风湿免疫科/耳鼻咽喉头颈外科（鼻科） |
| 57 | 先天性胆汁酸合成障碍 | Inborn Errors of Bile Acid Synthesis | 首都医科大学附属北京儿童医院/消化科/外科（新生儿） |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/消化内科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/肝病科 |
| 58 | 异戊酸血症 | Isovaleric Acidemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 59 | 卡尔曼综合征 | Kallmann Syndrome | 北京大学第一医院/内分泌科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/耳鼻喉科/妇产科（内分泌） |
| 北京医院/内分泌科 |
| 中国中医科学院广安门医院/泌尿科 |
| 60 | 朗格汉斯组织细胞增生症 | Langerhans Cell Histiocytosis | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/干细胞移植科/皮肤科 |
| 北京大学第三医院/病理科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/皮肤科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/血液内科/耳鼻喉科/胸外科/呼吸与危重症医学科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科/口腔科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/耳鼻咽喉头颈外科（鼻科） |
| 61 | 莱伦氏综合征 | Laron Syndrome | 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/骨科 |
| 62 | Leber遗传性视神经病变 | Leber Hereditary Optic Neuropathy | 北京大学第一医院/眼科 |
| 北京大学第三医院/眼科 |
| 北京医院/眼科 |
| 63 | 长链3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 | Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | 北京大学第一医院/儿科 |
| 64 | 淋巴管肌瘤病 | Lymphangioleiomyomatosis (LAM) | 北京大学第一医院/病理科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/核医学科/超声科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/胸外科/呼吸与危重症医学科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 中国中医科学院广安门医院/呼吸内科 |
| 65 | 赖氨酸尿蛋白不耐受症 | Lysinuric Protein Intolerance | 首都儿科研究所附属儿童医院/呼吸内科 |
| 66 | 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 | Lysosomal Acid Lipase Deficiency | 中国医学科学院北京协和医院/儿科 |
| 解放军总医院(301医院)/儿科**（可诊断，仅能对症治疗）** |
| 67 | 枫糖尿症 | Maple Syrup Urine Disease | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 68 | 马凡综合征 | Marfan Syndrome | 北京大学第一医院/儿科/骨科/眼科 |
| 首都医科大学附属北京安贞医院/心外科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/麻醉科 |
| 北京大学人民医院/急诊科 |
| 北京大学第三医院/妇产科/眼科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/超声科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/骨科/心外科/麻醉科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/麻醉科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科/眼科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/心内科/眼科（青光眼） |
| 中国中医科学院广安门医院/骨科 |
| 69 | McCune-Albrigh综合征 | McCune-Albright Syndrome | 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/神经外科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/内分泌科/骨科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 70 | 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 | Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 71 | 甲基丙二酸血症 | Methylmalonic Academia | 北京大学第一医院/儿科/小儿外科/神经内科/眼科（斜视与小儿眼科）/检验科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科/肾病二科/重症医学科/内分泌遗传代谢科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/肾脏内科/神经内科/儿科/新生儿内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/重症肝病科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 72 | 线粒体脑肌病 | Mitochodrial Encephalomyopathy | 北京大学第一医院/儿科/神经内科/眼科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 北京大学人民医院/心内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 73 | 黏多糖贮积症 | Mucopolysaccharidosis | 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科/干细胞移植科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/眼科（青光眼） |
| 74 | 多灶性运动神经病 | Multifocal Motor Neuropathy | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 75 | 多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 | Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 76 | 多发性硬化 | Multiple Sclerosis | 北京大学第一医院/神经内科/儿科/眼科（斜视与小儿眼科）/临床学（药师） |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/放射科/康复医学科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/麻醉科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科/呼吸与危重症医学科 |
| 北京中医药大学东直门医院/脑病科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/眼科/神经内科 |
| 北京华信医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东方医院/脑病科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/神经内科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 中国中医科学院广安门医院/心内科 |
| 77 | 多系统萎缩 | Multiple System Atrophy | 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 北京大学第一医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东方医院/脑病科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/神经内科（运动障碍性疾病科） |
| 应急总医院/神经内科 |
| 78 | 肌强直性营养不良 | Myotonic Dystrophy | 北京大学第一医院/神经内科/儿科/骨科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 79 | N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症 | N-acetylglutamate Synthase Deficiency | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/肝移植中心 |
| 中国医学科学院北京协和医院/儿科 |
| 80 | 新生儿糖尿病 | Neonatal Diabetes Mellitus | 北京大学第一医院/儿科/内分泌内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/内分泌科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内科（新生儿） |
| 81 | 视神经脊髓炎 | Neuromyelitis Optica | 北京大学第一医院/神经内科/儿科/眼科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/麻醉科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科/眼科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东直门医院/脑病科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科/眼科 |
| 北京大学第三医院/眼科 |
| 北京华信医院/神经内科 |
| 北京中医药大学东方医院/脑病科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 中国中医科学院广安门医院/心内科 |
| 中国中医科学院眼科医院/神经眼科/针灸科 |
| 82 | 尼曼匹克病 | Niemann-Pick Disease | 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/病理科 |
| 83 | 非综合征性耳聋 | Non-Syndromic Deafness | 北京大学第一医院/妇产科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/耳鼻喉科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/耳鼻咽喉头颈外科 |
| 84 | Noonan综合征 | Noonan Syndrome | 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 85 | 鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 | Ornithine Transcarbamylase Deficiency | 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 86 | 成骨不全症（脆骨病） | Osteogenesis Imperfecta (Brittle Bone Disease) | 中国医学科学院北京协和医院/耳鼻喉科/骨科/麻醉科/内分泌科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 北京大学第一医院/骨科 |
| 北京大学人民医院/内分泌科 |
| 北京医院/内分泌科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/内分泌科 |
| 87 | 帕金森病（青年型、早发型） | Parkinson Disease (Young-onset , Early-onset) | 北京大学第一医院/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科/功能神经外科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 北京中医药大学东方医院/脑病科 |
| 航空总医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/功能神经外科 |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/运动障碍性疾病科 |
| 中国中医科学院广安门医院/心内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 88 | 阵发性睡眠性血红蛋白尿 | Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria | 北京大学第一医院/血液科/儿科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/血液内科 |
| 北京大学人民医院/儿科/急诊科 |
| 北京清华长庚医院/肾脏内科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 89 | 黑斑息肉综合征 | Peutz-Jeghers Syndrome | 北京大学第三医院/消化科/妇产科/病理科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/消化内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/消化科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/耳鼻咽喉头颈外科（鼻科） |
| 北京大学第一医院/消化内科 |
| 90 | 苯丙酮尿症 | Phenylketonuria | 北京大学第三医院/妇产科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/儿科 |
| 91 | POEMS综合征 | POEMS Syndrome | 中国医学科学院北京协和医院/血液内科/全科医学科（普通内科）/骨科/神经内科 |
| 北京大学第一医院/血液内科/神经内科/心血管内科 |
| 北京医院/风湿免疫科/呼吸与危重症医学科/内分泌科/神经内科 |
| 北京大学人民医院/肾脏内科/急诊科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科/肾脏内科 |
| 北京大学第三医院/消化科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 92 | 卟啉病 | Porphyria | 中国医学科学院北京协和医院/血液内科/皮肤科/急诊科 |
| 北京大学第三医院/消化科 |
| 北京大学第一医院/感染疾病科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/皮肤科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/肝病科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/病理科 |
| 93 | Prader-Willi综合征 | Prader-Willi Syndrome | 北京大学第一医院/儿科/妇产科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 94 | 原发性联合免疫缺陷 | Primary Combined Immune Deficiency | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/感染内科/风湿免疫科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/风湿免疫科 |
| 95 | 原发性遗传性肌张力不全 | Primary Hereditary Dystonia | 北京大学第一医院/神经内科/康复医学科 |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/神经内科（运动障碍性疾病科） |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经科 |
| 96 | 原发性轻链型淀粉样变 | Primary Light Chain Amyloidosis | 北京大学人民医院/心内科/肾内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/血液内科 |
| 北京大学第一医院/病理科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 97 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症 | Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis | 中国医学科学院北京协和医院/儿科/骨科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 首都医科大学附属北京佑安医院/病理科/肝病科 |
| 北京大学第一医院/感染疾病科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/消化内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/消化科 |
| 98 | 进行性肌营养不良 | Progressive Muscular Dystrophy | 北京大学第一医院/儿科/神经内科/康复医学科/骨科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/骨科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 中国中医科学院广安门医院/骨科/心内科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 99 | 丙酸血症 | Propionic Acidemia | 北京大学第一医院/儿科/康复医学科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 100 | 肺泡蛋白沉积症 | Pulmonary Alveolar Proteinosis | 中国医学科学院北京协和医院/呼吸与危重症医学科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 北京大学第一医院/儿科/病理科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/呼吸内科 |
| 中国中医科学院广安门医院/呼吸科 |
| 101 | 肺囊性纤维化 | Pulmonary Cystic Fibrosis | 北京大学第一医院/病理科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/呼吸与危重症医学科/胸外科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/耳鼻咽喉头颈外科-鼻科 |
| 102 | 视网膜色素变性 | Retinitis Pigmentosa | 北京大学第一医院/眼科 |
| 北京大学第三医院/眼科 |
| 北京医院/眼科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/眼科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/眼科 |
| 103 | 视网膜母细胞瘤 | Retinoblastoma | 首都医科大学附属北京儿童医院/肿瘤内科/麻醉科/病理科 |
| 北京大学人民医院/儿科/眼科 |
| 北京大学第三医院/眼科/病理科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京同仁医院/儿科 |
| 104 | 重症先天性粒细胞缺乏症  | Severe Congenital Neutropenia | 首都医科大学附属北京儿童医院/风湿免疫科/干细胞移植科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 105 | 婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravet综合征) | Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy (Dravet Syndrome) | 首都医科大学附属北京儿童医院/外科（功能神经外科）/神经内科 |
| 北京大学第一医院/儿科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 106 | 镰刀型细胞贫血病 | Sickle Cell Disease | 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 107 | Silver-Russell综合征 | Silver-Russell Syndrome | 北京大学第一医院/骨科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 108 | 谷固醇血症 | Sitosterolemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京安贞医院/心内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/干细胞移植科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/心内科 |
| 109 | 脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病） | Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease) | 北京大学第三医院/内科 |
| 北京大学第一医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 中日友好医院/神经科 |
| 110 | 脊髓性肌萎缩症 | Spinal Muscular Atrophy | 中国医学科学院北京协和医院/神经内科/麻醉科/骨科/药剂科 |
| 北京大学第一医院/儿科/康复医学科/骨科/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科/呼吸内科 |
| 北京大学第三医院/妇产科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中国中医科学院广安门医院/骨科 |
| 111 | 脊髓小脑性共济失调 | Spinocerebellar Ataxia | 北京大学第一医院/儿科/神经内科 |
| 首都医科大学宣武医院/神经内科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/神经内科 |
| 北京医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/神经内科 |
| 中日友好医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/神经内科 |
| 首都医科大学附属北京天坛医院/神经内科 |
| 应急总医院/神经内科 |
| 112 | 系统性硬化症 | Systemic Sclerosis | 中国医学科学院北京协和医院/全科医学科（普通内科）/儿科/药剂科/中医科 |
| 北京大学人民医院/风湿免疫科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科/风湿免疫科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/风湿免疫科 |
| 首都医科大学附属北京安贞医院/风湿免疫科 |
| 北京大学第三医院/风湿免疫科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/风湿免疫科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/风湿免疫科 |
| 中国中医科学院广安门医院/心内科 |
| 中日友好医院/皮肤科 |
| 113 | 四氢生物蝶呤缺乏症 | Tetrahydrobiopterin Deficiency | 北京大学第一医院/儿科 |
| 114 | 结节性硬化症 | Tuberous Sclerosis Complex | 首都医科大学附属北京儿童医院/皮肤科/神经外科（功能神经外科）/神经内科 |
| 北京大学第一医院/泌尿外科/儿科（含儿童癫痫）/超声医学科 |
| 北京医院/呼吸与危重症医学科 |
| 北京大学第三医院/病理科/泌尿外科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 北京清华长庚医院/神经内科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/泌尿外科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/皮肤科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/泌尿外科 |
| 中国医学科学院整形外科医院/皮肤科 |
| 115 | 原发性酪氨酸血症 | Tyrosinemia | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京友谊医院/普外科（肝移植）/肝病科 |
| 116 | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 | Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/神经内科 |
| 解放军总医院第五医学中心/儿科 |
| 117 | 威廉姆斯综合征 | Williams Syndrome | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 中国医学科学院北京协和医院/心外科 |
| 118 | 湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征 | Wiskott-Aldrich Syndrome | 北京大学第一医院/儿科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/风湿免疫科/干细胞移植科 |
| 北京大学人民医院/儿科 |
| 首都儿科研究所附属儿童医院/血液内科 |
| 首都医科大学附属北京世纪坛医院/血液内科 |
| 中国医学科学院整形外科医院/皮肤科 |
| 中国中医科学院广安门医院/呼吸科 |
| 119 | X-连锁无丙种球蛋白血症 | X-linked Agammaglobulinemia | 首都医科大学附属北京儿童医院/免疫科 |
| 120 | X-连锁肾上腺脑白质营养不良 | X-linked Adrenoleukodystrophy | 北京大学第一医院/内分泌内科 |
| 首都医科大学附属北京儿童医院/内分泌遗传代谢科 |
| 121 | X-连锁淋巴增生症 | X-linked Lymphoproliferative Disease | 首都医科大学附属北京儿童医院/免疫科 |