国务院科学技术行政部门规定的种类是指罕见病、具有显著性差异的特殊体质或生理特征的人群。

一、罕见病遗传资源：指2018年5月22日国家卫生健康委、科技部、工业和信息化部、国家药监局、国家中医药局等五部门联合发布的《第一批罕见病》目录中涉及的121种疾病（见附件）；目前尚未列入目录的其他罕见疾病，如有样本积累也应申报。

二、具有显著性差异的特殊体质或生理特征的人群：“特定人群”指具有显著性差异的特殊体质或生理特征、生活在特定环境或具有相同职业的人群，例如儿童、孕妇、长寿人群，以及吸烟、酗酒、高盐饮食、高脂饮食人群等。

附

第一批罕见病

2018年5月22日，[国家卫生健康委员会](https://baike.baidu.com/item/%E5%9B%BD%E5%AE%B6%E5%8D%AB%E7%94%9F%E5%81%A5%E5%BA%B7%E5%A7%94%E5%91%98%E4%BC%9A/22439638?fromModule=lemma_inlink" \t "https://baike.baidu.com/item/%E7%AC%AC%E4%B8%80%E6%89%B9%E7%BD%95%E8%A7%81%E7%97%85/_blank)、[科技部](https://baike.baidu.com/item/%E7%A7%91%E6%8A%80%E9%83%A8/9782755?fromModule=lemma_inlink" \t "https://baike.baidu.com/item/%E7%AC%AC%E4%B8%80%E6%89%B9%E7%BD%95%E8%A7%81%E7%97%85/_blank)、[工业和信息化部](https://baike.baidu.com/item/%E5%B7%A5%E4%B8%9A%E5%92%8C%E4%BF%A1%E6%81%AF%E5%8C%96%E9%83%A8/835197?fromModule=lemma_inlink" \t "https://baike.baidu.com/item/%E7%AC%AC%E4%B8%80%E6%89%B9%E7%BD%95%E8%A7%81%E7%97%85/_blank)、[国家药品监督管理局](https://baike.baidu.com/item/%E5%9B%BD%E5%AE%B6%E8%8D%AF%E5%93%81%E7%9B%91%E7%9D%A3%E7%AE%A1%E7%90%86%E5%B1%80/5662842?fromModule=lemma_inlink" \t "https://baike.baidu.com/item/%E7%AC%AC%E4%B8%80%E6%89%B9%E7%BD%95%E8%A7%81%E7%97%85/_blank)、[国家中医药管理局](https://baike.baidu.com/item/%E5%9B%BD%E5%AE%B6%E4%B8%AD%E5%8C%BB%E8%8D%AF%E7%AE%A1%E7%90%86%E5%B1%80/2852453?fromModule=lemma_inlink" \t "https://baike.baidu.com/item/%E7%AC%AC%E4%B8%80%E6%89%B9%E7%BD%95%E8%A7%81%E7%97%85/_blank)等五部门联合发布了《第一批罕见病》目录，共涉及121种疾病。

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| ****序号**** | ****中文名称**** | ****序号**** | ****中文名称**** |
| 1 | 21-羟化酶缺乏症 | 62 | Leber遗传性视神经病变 |
| 2 | 白化病 | 63 | 长链3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 3 | Alport综合征 | 64 | 淋巴管肌瘤病 |
| 4 | 肌萎缩侧索硬化 | 65 | 赖氨酸尿蛋白不耐受症 |
| 5 | Angelman氏症候群（天使综合征） | 66 | 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 |
| 6 | 精氨酸酶缺乏症 | 67 | 枫糖尿症 |
| 7 | 热纳综合征（窒息性胸腔失养症） | 68 | 马凡综合征 |
| 8 | 非典型溶血性尿毒症 | 69 | McCune-Albrigh综合征 |
| 9 | 自身免疫性脑炎 | 70 | 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 10 | 自身免疫性垂体炎 | 71 | 甲基丙二酸血症 |
| 11 | 自身免疫性胰岛素受体病 | 72 | 线粒体脑肌病 |
| 12 | β-酮硫解酶缺乏症 | 73 | 黏多糖贮积症 |
| 13 | 生物素酶缺乏症 | 74 | 多灶性运动神经病 |
| 14 | 心脏离子通道病 | 75 | 多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 15 | 原发性肉碱缺乏症 | 76 | 多发性硬化 |
| 16 | Castleman病 | 77 | 多系统萎缩 |
| 17 | 腓骨肌萎缩症 | 78 | 肌强直性营养不良 |
| 18 | 瓜氨酸血症 | 79 | N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症 |
| 19 | 先天性肾上腺发育不良 | 80 | 新生儿糖尿病 |
| 20 | 先天性高胰岛素性低血糖血症 | 81 | 视神经脊髓炎 |
| 21 | 先天性肌无力综合征 | 82 | 尼曼匹克病 |
| 22 | 先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征） | 83 | 非综合征性耳聋 |
| 23 | 先天性脊柱侧弯 | 84 | Noonan综合征 |
| 24 | 冠状动脉扩张病 | 85 | 鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 |
| 25 | 先天性纯红细胞再生障碍性贫血 | 86 | 成骨不全症（脆骨病） |
| 26 | Erdheim-Chester病 | 87 | 帕金森病（青年型、早发型） |
| 27 | 法布雷病 | 88 | 阵发性睡眠性血红蛋白尿 |
| 28 | 家族性地中海热 | 89 | 黑斑息肉综合征 |
| 29 | 范可尼贫血 | 90 | 苯丙酮尿症 |
| 30 | 半乳糖血症 | 91 | POEMS综合征 |
| 31 | 戈谢病 | 92 | 卟啉病 |
| 32 | 全身型重症肌无力 | 93 | Prader-Willi综合征 |
| 33 | Gitelman综合征 | 94 | 原发性联合免疫缺陷 |
| 34 | 戊二酸血症I型 | 95 | 原发性遗传性肌张力不全 |
| 35 | 糖原累积病（I型、Ⅱ型） | 96 | 原发性轻链型淀粉样变 |
| 36 | 血友病 | 97 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症 |
| 37 | 肝豆状核变性 | 98 | 进行性肌营养不良 |
| 38 | 遗传性血管性水肿 | 99 | 丙酸血症 |
| 39 | 遗传性大疱性表皮松解症 | 100 | 肺泡蛋白沉积症 |
| 40 | 遗传性果糖不耐受症 | 101 | 肺囊性纤维化 |
| 41 | 遗传性低镁血症 | 102 | 视网膜色素变性 |
| 42 | 遗传性多发脑梗死性痴呆 | 103 | 视网膜母细胞瘤 |
| 43 | 遗传性痉挛性截瘫 | 104 | 重症先天性粒细胞缺乏症 |
| 44 | 全羧化酶合成酶缺乏症 | 105 | 婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravet综合征) |
| 45 | 同型半胱氨酸血症 | 106 | 镰刀型细胞贫血病 |
| 46 | 纯合子家族性高胆固醇血症 | 107 | Silver-Russell综合征 |
| 47 | 亨廷顿舞蹈病 | 108 | 谷固醇血症 |
| 48 | HHH综合征 | 109 | 脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病） |
| 49 | 高苯丙氨酸血症 | 110 | 脊髓性肌萎缩症 |
| 50 | 低碱性磷酸酶血症 | 111 | 脊髓小脑性共济失调 |
| 51 | 低磷性佝偻病 | 112 | 系统性硬化症 |
| 52 | 特发性心肌病 | 113 | 四氢生物蝶呤缺乏症 |
| 53 | 特发性低促性腺激素性性腺功能减退症 | 114 | 结节性硬化症 |
| 54 | 特发性肺动脉高压 | 115 | 原发性酪氨酸血症 |
| 55 | 特发性肺纤维化 | 116 | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 56 | IgG4相关性疾病 | 117 | 威廉姆斯综合征 |
| 57 | 先天性胆汁酸合成障碍 | 118 | 湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征 |
| 58 | 异戊酸血症 | 119 | X-连锁无丙种球蛋白血症 |
| 59 | 卡尔曼综合征 | 120 | X-连锁肾上腺脑白质营养不良 |
| 60 | 朗格汉斯组织细胞增生症 | 121 | X-连锁淋巴增生症 |
| 61 | 莱伦氏综合征 |   |