

附件 1

## 出生缺陷救助项目救助病种名单

一、新生儿 48 项遗传代谢病串联质谱检测出的病种（氨基酸、有机酸和脂肪酸三大类疾病）

表 1 有机酸血症类遗传代谢病

序号	疾病名称（酶或缺陷）
1	异戊酸血症（异戊酰辅酶 A 脱氢酶）
2	戊二酸血症 I 型（戊二酰辅酶 A 脱氢酶）
3	3-羟基-3-甲基戊二酸血症（3-羟基-3-甲基戊二酰基-辅酶 A 裂解酶）
4	多种辅酶 A 羧化酶缺乏症（全羧化酶合成酶、生物素酶）
5	甲基丙二酸血症（甲基丙二酰辅酶 A 变位酶）
6	甲基丙二酸血症（腺苷钴胺素合成酶）
7	甲基丙二酸血症 合并同型半胱氨酸血症（MMA 变位酶及 MTHF 甲基转移酶）
	甲基丙二酸血症 合并同型半胱氨酸血症（MMADHC 蛋白、MMACHC 蛋白等）
8	3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症（3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶， $\alpha$ 、 $\beta$ ）
9	丙酸血症（丙酰辅酶 A 羧化酶）
10	$\beta$ 酮基硫解酶缺乏症（ $\beta$ 酮基硫解酶）
11	丙二酸血症（丙二酰辅酶 A 脱羧酶）
12	异丁酰甘氨酸尿症（异丁酰基-辅酶 A 脱氢酶）
13	2-甲基-3-羟基丁酸血症（2-甲基-3-羟基丁酰辅酶 A 脱氢酶）
14	2-甲基丁酰甘氨酸尿症（2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶）
15	3-甲基戊烯二酸血症（3-甲基戊二烯二酰辅酶 A 水解酶）
16	乙基丙二酸血症

表 2 脂肪酸氧化缺陷类遗传代谢病

序号	疾病名称 (酶或缺陷)
1	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (中链酰基辅酶 A 脱氢酶)
2	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (极长链酰基辅酶 A 脱氢酶)
3	长链羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (长链 -3- 羟脱氢酶)
4	三官能团蛋白质缺乏症 (三官能团蛋白 [ $\alpha$ , $\beta$ 亚基])
5	原发性肉碱缺乏症
6	短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (短链酰基辅酶 A 脱氢酶)
7	戊二酸血症 II 型 (电子转移黄素蛋白 [ETF; $\alpha$ , $\beta$ 亚基, ETFDH])
8	短链左 -3- 羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (短链左 -3- 羟酰基辅酶 A 脱氢酶)
9	中链酰基辅酶 A 硫解酶缺乏症 (中链酰基辅酶 A 硫解酶)
10	肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 II 型 (肉碱棕榈酰 II 型)
11	肉碱 - 酰基肉碱的移位酶缺乏症 (肉碱 - 酰基肉碱移位酶)
12	肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 I 型 (肉碱棕榈酰 Ia 型)
13	2, 4- 二烯醇 - 辅酶 A 还原酶缺乏症 (2, 4 二烯醇 - 辅酶 A 还原酶)

表 3 氨基酸代谢障碍类遗传代谢病

序号	疾病名称 (酶或缺陷)
1	高苯丙氨酸血症

2	枫糖尿症 (支链 $\alpha$ -酮酸脱氢酶)
3	高胱氨酸尿血症 (胱硫醚 $\beta$ 合成酶【CBS】)
4	瓜氨酸血症 I 型 (精胺丁二酸合成酶)
5	精胺丁二酸酶缺乏症 (精胺丁二酸裂解酶)
6	酪氨酸血症 I 型 (延胡索酰乙酰乙酸水解酶)
7	高苯丙氨酸血症 (变种, 良性; 苯丙氨酸羟化酶)
8	酪氨酸血症 II 型 (酪氨酸转氨酶)
9	生物喋呤生物合成病 (6-丙酮酰四氢喋呤合成酶)
10	高精氨酸血症 (精氨酸酶)
11	酪氨酸血症 III 型 (4-羟基-苯基-丙酮酸氧化酶)
12	生物喋呤的再生障碍 (二氢喋啶还原酶)
13	高蛋氨酸血症 (甲硫氨酸腺苷三磷酸钴胺素腺苷转移酶)
14	瓜氨酸血症 II 型 (天冬氨酸谷氨酸载体【柠檬酸】)
15	高鸟氨酸血症-高血氨症-高同型瓜氨酸尿症综合症
16	高脯氨酸血症
17	非酮性高甘氨酸血症
18	鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症
19	氨甲酰磷酸合成酶缺乏症

## 二、其他遗传代谢病病种 (17 种)

### 1. 先天性甲状腺功能减低症 congenital hypothyroidism

- 2.先天性肾上腺皮质增生症 congenital adrenal hyperplasia
- 3.半乳糖血症 galactosemia
- 4.肝豆状核变性 hepatolenticular degeneration; Wilson disease
- 5.糖原累积病 glycogen storage disease
- 6.粘多糖病 mucopolysaccharidosis
- 7.尼曼匹克病 Niemann-Pick disease
- 8.戈谢病 Gaucher disease
- 9.法布里病 Fabry disease
- 10.粘脂病 mucopolipidosis disease
- 11.家族性高甘油三酯血症 familial hypertriglyceridemia
- 12.异染性脑白质营养不良 metachromatic leukodystrophy
- 13.球形脑白质营养不良 Spherical leukodystrophy; Krabbe disease
- 14.神经节苷脂贮积病 gangliosidosis
- 15.多种硫酸酯酶缺乏症 multiple sulfatase deficiency
- 16.低磷性佝偻病 phosphopenic rickets
- 17.线粒体病 mitochondriopathy

三、以上救助病种名单仅供参考，如有不在名单中，但实为遗传代谢病的，交由评审委员会决定是否纳入救助范围。