

附件

具备罕见病目录中所列疾病诊疗能力的医疗机构名录（2025 年）

序号	罕见病名中/英文名称	具备诊疗能力医疗机构（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, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院（清华大学第一附属医院）, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
2	白化病 Albinism	首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属复兴医院, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
3	Alport 综合征 Alport Syndrome	首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 中国中医科学院眼科医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

4	<p>肌萎缩侧索硬化 Amyotrophic Lateral Sclerosis</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京华生康复医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院西苑医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
5	<p>Angelman 氏症候群(天使综合征) Angelman Syndrome</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
6	<p>精氨酸酶缺乏症 Arginase Deficiency</p>	<p>首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
7	<p>热纳综合征(窒息性胸腔失养症) Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome)</p>	<p>首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
8	<p>非典型溶血性尿毒症 Atypical Hemolytic Uremic Syndrome</p>	<p>北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京高博医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京怀柔医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

9	<p>自身免疫性脑炎 Autoimmune Encephalitis</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院西苑医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 首都医科大学附属北京安定医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
10	<p>自身免疫性垂体炎 Autoimmune Hypophysitis</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
11	<p>自身免疫性胰岛素受体病 Autoimmune Insulin Receptopathy (Type B insulin resistance)</p>	<p>首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
12	<p>β-酮硫解酶缺乏症 Beta-ketothiolase Deficiency</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

13	<p>生物素酶缺乏症 Biotinidase Deficiency</p>	<p>首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 航天中心医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
14	<p>心脏离子通道病 Cardic Ion Channelopathies</p>	<p>中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
15	<p>原发性肉碱缺乏症 Carnitine Deficiency</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 航天中心医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
16	<p>Castleman 病 Castleman Disease</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京高博医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

17	<p>腓骨肌萎缩症 Charcot-Marie-Tooth Disease</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院 (清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
18	<p>瓜氨酸血症 Citrullinemia</p>	<p>首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
19	<p>先天性肾上腺发育不良 Congenital Adrenal Hypoplasia</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京怡德医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
20	<p>先天性高胰岛素性低血糖血症 Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

21	<p>先天性肌无力综合征 Congenital Myasthenic Syndrome</p>	<p>首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
22	<p>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)</p>	<p>首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
23	<p>先天性脊柱侧弯 Congenital Scoliosis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京市普仁医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 解放军总医院第一医学中心, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京德尔康尼骨科医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京清华长庚医院, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
24	<p>冠状动脉扩张病 Coronary Artery Ectasia</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京宜和医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

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, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京高博医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
26	Erdheim-Chester 病 Erdheim-Chester Disease	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 航天中心医院
27	法布雷病 Fabry Disease	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
28	家族性地中海热 Familial Mediterranean Fever	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 航天中心医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
29	范可尼贫血 Fanconi Anemia	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 中国中医科学院西苑医院, 北京高博医院, 北京陆道培医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院

30	<p>半乳糖血症 Galactosemia</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
31	<p>戈谢病 Gaucher' s Disease</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京高博医院,</p>
32	<p>全身型重症肌无力 Generalized Myasthenia Gravis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市普仁医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
33	<p>Gitelman 综合征 Gitelman Syndrome</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京燕化医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

34	<p style="text-align: center;">戊二酸血症 I 型 Glutaric Acidemia Type I</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
35	<p style="text-align: center;">糖原累积病 (I 型、II 型) Glycogen Storage Disease (Type I、II)</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
36	<p style="text-align: center;">血友病 Hemophilia</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学第一医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 北京清华长庚医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京中医药大学东直门医院 (通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

37	<p>肝豆状核变性 Hepatolenticular Degeneration (Wilson Disease)</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 首都医科大学附属北京安定医院, 北京中医药大学东方医院, 北京高博医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
38	<p>遗传性血管性水肿 Hereditary Angioedema (HAE)</p>	<p>北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 中国中医科学院望京医院, 北京大学国际医院</p>
39	<p>遗传性大疱性表皮松解症 Hereditary Epidermolysis Bullosa</p>	<p>北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 航天中心医院, 中国医学科学院整形外科医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
40	<p>遗传性果糖不耐受症 Hereditary Fructose Intolerance</p>	<p>北京大学人民医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
41	<p>遗传性低镁血症 Hereditary Hypomagnesemia</p>	<p>北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

42	<p>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)</p>	<p>首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
43	<p>遗传性痉挛性截瘫 Hereditary Spastic Paraplegia</p>	<p>首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京大学第六医院, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
44	<p>全羧化酶合成酶缺乏症 Holocarboxylase Synthetase Deficiency</p>	<p>北京大学人民医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

45	同型半胱氨酸血症 Homocysteinemia	首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市普仁医院, 北京市密云区医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 北京市仁和医院, 北京高博医院, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
46	纯合子家族性高胆固醇血症 Homozygous Hypercholesterolemia	首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院阜外医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
47	亨廷顿舞蹈病 Huntington Disease	首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

48	HHH 综合征 Hyperornithinaemia-Hyperammonaemia-Homocitrullinuria Syndrome	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第一医学中心, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
49	高苯丙氨酸血症 Hyperphenylalaninemia	首都医科大学附属北京妇产医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
50	低碱性磷酸酶血症 Hypophosphatasia	北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
51	低磷性佝偻病 Hypophosphatemic Rickets	北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
52	特发性心肌病 Idiopathic Cardiomyopathy	中国医学科学院阜外医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京燕化医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,

53	<p>特发性低促性腺激素性性腺功能减退症</p> <p>Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
54	<p>特发性肺动脉高压</p> <p>Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension</p>	<p>中国医学科学院阜外医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 国家电网公司北京电力医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
55	<p>特发性肺纤维化</p> <p>Idiopathic Pulmonary Fibrosis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京市丰台中西医结合医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 北京宜和医院, 北京怡德医院, 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京高博医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 中国中医科学院广安门医院南区, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京老年医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院,</p>

56	IgG4 相关性疾病 IgG4 related Disease	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京老年医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京怡德医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京高博医院, 中国中医科学院广安门医院南区, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 航空总医院, 中国中医科学院眼科医院, 北京市顺义区医院, 北京怀柔医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
57	先天性胆汁酸合成障碍 Inborn Errors of Bile Acid Synthesis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京潞河医院, 国家电网公司北京电力医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 解放军总医院第五医学中心
58	异戊酸血症 Isovaleric Acidemia	北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
59	卡尔曼综合征 Kallmann Syndrome	北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京燕化医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

60	<p>朗格汉斯组织细胞增生症 Langerhans Cell Histiocytosis</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京怡德医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京大学口腔医院, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
61	<p>莱伦氏综合征 Laron Syndrome</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
62	<p>Leber 遗传性视神经病变 Leber Hereditary Optic Neuropathy</p>	<p>首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学第三附属医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市普仁医院, 航空总医院, 中国中医科学院眼科医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
63	<p>长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency</p>	<p>首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

64	淋巴管肌瘤病 Lymphangiomyomatosis (LAM)	北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 北京怡德医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京老年医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,
65	赖氨酸尿蛋白不耐受症 Lysinuric Protein Intolerance	北京大学人民医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 Lysosomal Acid Lipase Deficiency	首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
67	枫糖尿症 Maple Syrup Urine Disease	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
68	马凡综合征 Marfan Syndrome	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市普仁医院, 解放军总医院第一医学中心, 中国中医科学院眼科医院, 北京爱尔英智眼科医院, 北京丰台医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

69	McCune-Albrigh 综合征 McCune-Albright Syndrome	北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 北京大学口腔医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	首都医科大学附属北京妇产医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 航天中心医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
71	甲基丙二酸血症 Methylmalonic Acidemia	北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
72	线粒体脑肌病 Mitochondrial Encephalomyopathy	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

73	黏多糖贮积症 Mucopolysaccharidosis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
74	多灶性运动神经病 Multifocal Motor Neuropathy	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	中日友好医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
76	多发性硬化 Multiple Sclerosis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京市普仁医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

77	<p style="text-align: center;">多系统萎缩 Multiple System Atrophy</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京市普仁医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院</p>
78	<p style="text-align: center;">肌强直性营养不良 Myotonic Dystrophy</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
79	<p style="text-align: center;">N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症 N-acetylglutamate Synthase Deficiency</p>	<p>首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

80	<p>新生儿糖尿病 Neonatal Diabetes Mellitus</p>	<p>首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第三医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 北京清华长庚医院, 北京老年医院, 解放军总医院第一医学中心</p>
81	<p>视神经脊髓炎 Neuromyelitis Optica</p>	<p>首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 中国中医科学院眼科医院, 北京大学第六医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 北京市普仁医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
82	<p>尼曼匹克病 Niemann-Pick Disease</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京市仁和医院, 北京高博医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 首都医科大学附属北京佑安医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

83	非综合征性耳聋 Non-Syndromic Deafness	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 清华大学玉泉医院 (清华大学中西医结合医院), 北京宜和医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
84	Noonan 综合征 Noonan Syndrome	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 Ornithine Transcarbamylase Deficiency	北京大学人民医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
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, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院

87	<p>帕金森病 (青年型、早发型)</p> <p>Parkinson Disease (Young-onset , Early-onset)</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院 (清华大学中西医结合医院), 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
88	<p>阵发性睡眠性血红蛋白尿</p> <p>Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院 (清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京高博医院, 北京中医药大学东直门医院 (通州院区), 中国中医科学院西苑医院, 北京陆道培医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,</p>
89	<p>黑斑息肉综合征</p> <p>Peutz-Jeghers Syndrome</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

90	<p>苯丙酮尿症 Phenylketonuria</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
91	<p>POEMS 综合征 POEMS Syndrome</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
92	<p>卟啉病 Porphyria</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 首都医科大学附属北京佑安医院, 航天中心医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,</p>
93	<p>Prader-Willi 综合征 Prader-Willi Syndrome</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

94	原发性联合免疫缺陷 Primary Combined Immune Deficiency	北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
95	原发性遗传性肌张力不全 Primary Hereditary Dystonia	北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 航天中心医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
96	原发性轻链型淀粉样变 Primary Light Chain Amyloidosis	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,
97	进行性家族性肝内胆汁淤积症 Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心,
98	进行性肌营养不良 Progressive Muscular Dystrophy	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院

99	丙酸血症 Propionic Acidemia	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
100	肺泡蛋白沉积症 Pulmonary Alveolar Proteinosis	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 北京怡德医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 航天中心医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
101	肺囊性纤维化 Pulmonary Cystic Fibrosis	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 北京怡德医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
102	视网膜色素变性 Retinitis Pigmentosa	中国中医科学院眼科医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京爱尔英智眼科医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 中国中医科学院广安门医院南区, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京北大医疗康复医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 北京市普仁医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
103	视网膜母细胞瘤 Retinoblastoma	首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京爱尔英智眼科医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 北京核工业医院, 北京大学国际医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院

104	重症先天性粒细胞缺乏症 Severe Congenital Neutropenia	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravet 综合征) Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy (Dravet Syndrome)	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
106	镰刀型细胞贫血病 Sickle Cell Disease	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
107	Silver-Russell 综合征 Silver-Russell Syndrome	首都医科大学附属北京积水潭医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
108	谷固醇血症 Sitosterolemia	首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

109	<p>脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病）</p> <p>Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease)</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院，首都医科大学附属北京朝阳医院，北京大学第一医院，中国医学科学院北京协和医院，中国医学科学院整形外科医院，北京大学第三医院，北京医院，北京大学人民医院，中日友好医院，清华大学玉泉医院（清华大学中西医结合医院），首都医科大学附属北京潞河医院，首都医科大学附属复兴医院，首都医科大学三博脑科医院，应急管理部应急总医院，首都医科大学附属北京地坛医院，首都医科大学宣武医院，首都医科大学附属首都儿童医学中心，北京博爱医院，北京市仁和医院，北京市普仁医院，首都医科大学附属北京中医医院，北京清华长庚医院，北京中医药大学东方医院，航天中心医院，北京大学国际医院，北京老年医院，解放军总医院第五医学中心，首都医科大学附属北京天坛医院，首都医科大学附属北京安贞医院，解放军总医院第一医学中心，航空总医院，首都医科大学附属北京儿童医院</p>
110	<p>脊髓性肌萎缩症</p> <p>Spinal Muscular Atrophy</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院，北京大学第一医院，中国医学科学院北京协和医院，中国医学科学院整形外科医院，北京大学第三医院，北京大学人民医院，中日友好医院，首都医科大学附属北京朝阳医院，清华大学玉泉医院（清华大学中西医结合医院），首都医科大学附属北京潞河医院，首都医科大学附属复兴医院，首都医科大学三博脑科医院，应急管理部应急总医院，首都医科大学附属北京地坛医院，首都医科大学宣武医院，首都医科大学附属首都儿童医学中心，北京博爱医院，北京市仁和医院，首都医科大学附属北京中医医院，首都医科大学附属北京佑安医院，北京清华长庚医院，航天中心医院，北京大学国际医院，北京老年医院，解放军总医院第五医学中心，首都医科大学附属北京安贞医院，解放军总医院第一医学中心，航空总医院，首都医科大学附属北京儿童医院</p>
111	<p>脊髓小脑性共济失调</p> <p>Spinocerebellar Ataxia</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院，中国医学科学院整形外科医院，北京大学第一医院，北京大学第三医院，北京大学第六医院，北京医院，北京大学人民医院，中日友好医院，首都医科大学附属北京地坛医院，首都医科大学宣武医院，首都医科大学附属首都儿童医学中心，首都医科大学附属北京中医医院，首都医科大学附属北京积水潭医院，首都医科大学附属北京朝阳医院，北京市密云区医院，清华大学玉泉医院（清华大学中西医结合医院），首都医科大学附属北京潞河医院，首都医科大学附属复兴医院，首都医科大学三博脑科医院，应急管理部应急总医院，北京清华长庚医院，北京中医药大学东方医院，航天中心医院，北京市普仁医院，北京大学国际医院，北京老年医院，解放军总医院第五医学中心，首都医科大学附属北京安贞医院，解放军总医院第一医学中心，首都医科大学附属北京儿童医院</p>

112	系统性硬化症 Systemic Sclerosis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 北京市平谷区中医医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 中国中医科学院西苑医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市平谷区医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
113	四氢生物蝶呤缺乏症 Tetrahydrobiopterin Deficiency	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
114	结节性硬化症 Tuberous Sclerosis Complex	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京清华长庚医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
115	原发性酪氨酸血症 Tyrosinemia	首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
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妇产医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院, 航天中心医院

117	威廉姆斯综合征 Williams Syndrome	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 中国医学科学院阜外医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学国际医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心
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, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 中国中医科学院望京医院, 北京陆道培医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
119	X-连锁无丙种球蛋白血症 X-linked Agammaglobulinemia	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良 X-linked Adrenoleukodystrophy	首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
121	X-连锁淋巴增生症 X-linked Lymphoproliferative Disease	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京高博医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京陆道培医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

122	软骨发育不全 Achondroplasia	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学第三附属医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
123	获得性血友病 Acquired hemophilia	北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,

124	<p>肢端肥大症 Acromegaly</p>	<p>北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
125	<p>成人斯蒂尔病 Adult-onset Still disease</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京怡德医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 中国中医科学院西苑医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 中国中医科学院眼科医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院</p>
126	<p>Alagille 综合征 Alagille syndrome</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京佑安医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
127	<p>α-1-抗胰蛋白酶缺乏症 Alpha-1-antitrypsin deficiency</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 民航总医院</p>

128	<p>ANCA 相关性血管炎 ANCA-associated vasculitis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院阜外医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 中国中医科学院西苑医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 中国中医科学院眼科医院, 北京市顺义区医院, 北京怀柔医院, 北京高博医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
129	<p>Bardet-Biedl 综合征 Bardet-Biedl syndrome</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
130	<p>白塞病/贝赫切特综合征 Behçet's disease</p>	<p>首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 中国中医科学院眼科医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京核工业医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 中国中医科学院西苑医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 北京爱尔英智眼科医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

131	蓝色橡皮疱样痣 Blue rubber bleb nevus	首都医科大学附属北京积水潭医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
132	CDKL5 缺乏症 CDKL5-deficiency disorder	北京大学人民医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
133	无脉络膜症 Choroideremia	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京爱尔英智眼科医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 解放军总医院第一医学中心,
134	慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京市仁和医院, 北京市普仁医院, 北京市大兴区中西医结合医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
135	肾透明细胞肉瘤 Clear cell sarcoma of kidney	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京高博医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,

136	冷凝集素病 Cold agglutinin disease	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京清华长庚医院, 北京燕化医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京高博医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,
137	先天性胆道闭锁 Congenital biliary atresia	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
138	先天性凝血因子 VII 缺乏症 Congenital factor VII deficiency	北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
139	冷吡啉(冷炎素)相关周期性综合征 /NLRP3 相关自身炎症性疾病 Cryopyrin associated periodic syndrome/ NLRP3-associated systemic autoinflammatory disease	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
140	皮肤神经内分泌癌(梅克尔细胞癌) Cutaneous neuroendocrine carcinoma (Merkel cell carcinoma)	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 北京肿瘤医院, 航天中心医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心,

141	<p>皮肤 T 细胞淋巴瘤 Cutaneous T-cell lymphomas</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,北京大学第一医院,首都医科大学附属北京同仁医院,北京医院,北京大学人民医院,首都医科大学附属北京安贞医院,北京市朝阳区三环肿瘤医院,首都医科大学附属北京积水潭医院,北京燕化医院,北京市房山区第一医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学附属复兴医院,北京华信医院(清华大学第一附属医院),首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学宣武医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,首都医科大学附属北京中医医院,中国中医科学院望京医院,北京中医药大学东直门医院(通州院区),北京陆道培医院,北京高博医院,北京清华长庚医院,北京肿瘤医院,航天中心医院,北京大学国际医院,解放军总医院第一医学中心,民航总医院,</p>
142	<p>胱氨酸贮积症 Cystinosis</p>	<p>首都医科大学附属首都儿童医学中心,中国医学科学院北京协和医院,北京大学第一医院,北京大学人民医院,解放军总医院第一医学中心,首都医科大学附属北京儿童医院</p>
143	<p>隆突性皮肤纤维肉瘤 Dermatofibrosarcoma protuberans</p>	<p>北京大学第一医院,首都医科大学附属北京同仁医院,北京医院,北京大学人民医院,中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学附属复兴医院,首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京丰台医院,北京市仁和医院,北京肿瘤医院,航天中心医院,北京老年医院,首都医科大学附属北京安贞医院,解放军总医院第一医学中心,北京大学口腔医院,民航总医院,</p>
144	<p>嗜酸性粒细胞性胃肠炎 Eosinophilic gastroenteritis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京积水潭医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,北京医院,北京大学人民医院,中日友好医院,首都医科大学附属北京安贞医院,北京大学第一医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,北京市密云区医院,清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院),北京市房山区第一医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学附属复兴医院,应急管理部应急总医院,首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学宣武医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京核工业医院,北京丰台医院,北京市仁和医院,北京高博医院,中国中医科学院广安门医院南区,首都医科大学附属北京中医医院,中国中医科学院望京医院,北京中医药大学东直门医院(通州院区),北京中医药大学东方医院,航天中心医院,北京大学国际医院,北京老年医院,北京市普仁医院,解放军总医院第一医学中心,首都医科大学附属北京儿童医院</p>

145	<p>上皮样肉瘤 Epithelioid sarcoma</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京肿瘤医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京高博医院, 航天中心医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,</p>
146	<p>面肩肱型肌营养不良症 Faciocapulo humeral muscular dystrophy</p>	<p>北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 中国医学科学院整形外科医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
147	<p>家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症 Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京清华长庚医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
148	<p>家族性腺瘤性息肉病 Familial adenomatous polyposis</p>	<p>北京大学第三医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 解放军总医院第一医学中心,</p>

149	进行性骨化性纤维发育不良 Fibrodysplasia ossificans progressiva	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
150	脆性 X 综合征 Fragile X syndrome	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
151	神经节苷脂贮积症 Gangliosidosis	北京大学第三医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京高博医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
152	胃肠胰神经内分泌肿瘤 Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京市朝阳区三环肿瘤医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 北京高博医院, 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京肿瘤医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京市丰台中西结合医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

153	<p style="text-align: center;">胃肠间质瘤</p> <p style="text-align: center;">Gastrointestinal stromal tumor</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 北京市上地医院, 北京高博医院, 北京市平谷区中医医院, 北京丰台医院, 北京美中爱瑞肿瘤医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京肿瘤医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 北京市丰台中西结合医院, 北京市普仁医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院</p>
154	<p style="text-align: center;">泛发性脓疱型银屑病</p> <p style="text-align: center;">Generalized pustular psoriasis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
155	<p style="text-align: center;">遗传性甲状旁腺功能减退症</p> <p style="text-align: center;">Genetic hypoparathyroidism</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

156	<p>巨细胞动脉炎 Giant cell arteritis</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,北京大学第一医院,首都医科大学附属北京同仁医院,北京医院,北京大学人民医院,中日友好医院,首都医科大学附属北京安贞医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,北京市密云区医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学附属复兴医院,首都医科大学三博脑科医院,北京华信医院(清华大学第一附属医院),应急管理部应急总医院,首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学宣武医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京市仁和医院,首都医科大学附属北京中医医院,中国中医科学院望京医院,北京中医药大学东方医院,航天中心医院,北京大学国际医院,解放军总医院第一医学中心,北京市顺义区医院,民航总医院,首都医科大学附属北京儿童医院</p>
157	<p>骨巨细胞瘤 Giant cell tumor of bone</p>	<p>首都医科大学附属北京天坛医院,首都医科大学附属北京安贞医院,北京大学第一医院,中国医学科学院北京协和医院,北京市普仁医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,北京医院,北京大学人民医院,首都医科大学附属北京积水潭医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,北京市密云区医院,北京市房山区第一医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学三博脑科医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京市大兴区人民医院,首都医科大学附属北京中医医院,北京清华长庚医院,北京肿瘤医院,解放军总医院第一医学中心,北京大学口腔医院,北京市顺义区医院,民航总医院,首都医科大学附属北京儿童医院</p>
158	<p>血小板无力症 Glanzmann thrombasthenia</p>	<p>北京大学人民医院,首都医科大学附属北京安贞医院,中国医学科学院北京协和医院,北京大学第一医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京医院,首都医科大学附属北京积水潭医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学宣武医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京中医药大学东直门医院(通州院区),北京陆道培医院,北京高博医院,北京大学国际医院,解放军总医院第一医学中心</p>
159	<p>胶质母细胞瘤 Glioblastoma</p>	<p>中国医学科学院北京协和医院,北京大学第一医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,首都医科大学附属北京同仁医院,首都医科大学附属北京安贞医院,清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院),首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学附属复兴医院,首都医科大学三博脑科医院,北京华信医院(清华大学第一附属医院),应急管理部应急总医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京丰台医院,北京美中爱瑞肿瘤医院,北京市普仁医院,北京高博医院,北京市大兴区人民医院,首都医科大学附属北京中医医院,中国中医科学院望京医院,北京清华长庚医院,航天中心医院,北京大学国际医院,北京老年医院,民航总医院</p>

160	高林综合征 Gorlin syndrome	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学三博脑科医院
161	化脓性汗腺炎 Hidradenitis suppurativa	首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京燕化医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京市上地医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 中国中医科学院广安门医院南区, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院
162	早老症 Hutchinson-Gilford progeria syndrome	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京同仁医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
163	炎性肌纤维母细胞瘤 Inflammatory myofibroblastic tumor	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京肿瘤医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京大学口腔医院,
164	Leber 先天性黑矇 Leber congenital amaurosis	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京爱尔英智眼科医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京中医药大学第三附属医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 中国中医科学院眼科医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
165	Lennox-Gastaut 综合征 Lennox-Gastaut syndrome	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

166	角膜缘干细胞缺乏症 Limbal stem cell deficiency	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学宣武医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京市普仁医院, 北京爱尔英智眼科医院, 解放军总医院第一医学中心
167	恶性高热 Malignant hyperthermia	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京德尔康尼骨科医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 航天中心医院
168	恶性胸膜间皮瘤 Malignant pleural mesothelioma	中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市朝阳区三环肿瘤医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京怡德医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京市仁和医院, 北京高博医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京肿瘤医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院,
169	黑色素瘤 Melanoma	北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京肿瘤医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市朝阳区三环肿瘤医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 北京市上地医院, 北京丰台医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京高博医院, 航天中心医院, 北京老年医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京大学口腔医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

170	<p>异染性脑白质营养不良 Metachromatic leukodystrophy</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院整形外科医院, 北京大学第三医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京大学第六医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
171	<p>单基因非综合征性肥胖 Monogenic non-syndromic obesity</p>	<p>首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属北京潞河医院</p>
172	<p>多发性内分泌腺瘤病 Multiple endocrine neoplasia</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 北京中医药大学东方医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院</p>
173	<p>发作性睡病 Narcolepsy</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京大学第六医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 中国中医科学院广安门医院南区, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学第三附属医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院</p>

174	神经母细胞瘤 Neuroblastoma	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京老年医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
175	神经纤维瘤病 Neurofibromatosis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京丰台医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京大学口腔医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
176	神经元蜡样脂褐质沉积症 Neuronal ceroid lipofuscinosis	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
177	神经营养性角膜炎 Neurotrophic keratitis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 北京爱尔英智眼科医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京核工业医院, 北京大学国际医院

178	骨肉瘤 Osteosarcoma	中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京积水潭医院,北京大学第三医院,首都医科大学附属北京同仁医院,北京医院,北京大学人民医院,首都医科大学附属北京天坛医院,北京大学第一医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,北京燕化医院,首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学三博脑科医院,北京华信医院(清华大学第一附属医院),首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,首都医科大学附属北京中医医院,北京清华长庚医院,北京肿瘤医院,航天中心医院,北京市普仁医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,首都医科大学附属北京安贞医院,解放军总医院第一医学中心,北京大学口腔医院,北京市顺义区医院,民航总医院,首都医科大学附属北京儿童医院
179	天疱疮 Pemphigus	北京大学第一医院,中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,中国医学科学院整形外科医院,北京大学第三医院,首都医科大学附属北京同仁医院,北京医院,北京大学人民医院,首都医科大学附属北京安贞医院,清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院),首都医科大学附属北京潞河医院,首都医科大学附属复兴医院,首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,首都医科大学附属北京中医医院,中国中医科学院望京医院,航天中心医院,北京市普仁医院,解放军总医院第一医学中心,北京大学口腔医院
180	新生儿持续肺动脉高压 Persistent pulmonary hypertension of the newborn	首都医科大学附属首都儿童医学中心,北京大学第一医院,北京大学第三医院,北京医院,北京大学人民医院,中日友好医院,首都医科大学附属北京积水潭医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,北京市密云区医院,首都医科大学附属北京潞河医院,北京华信医院(清华大学第一附属医院),首都医科大学附属北京安贞医院,解放军总医院第一医学中心,民航总医院
181	嗜铬细胞瘤 Pheochromocytoma	首都医科大学附属北京积水潭医院,北京大学第一医院,中国医学科学院北京协和医院,首都医科大学附属北京朝阳医院,首都医科大学附属北京世纪坛医院,北京大学第三医院,首都医科大学附属北京同仁医院,北京医院,北京大学人民医院,中日友好医院,解放军总医院第五医学中心,北京燕化医院,北京市密云区医院,清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院),首都医科大学附属北京潞河医院,应急管理部应急总医院,北京市平谷区中医医院,首都医科大学附属北京地坛医院,首都医科大学宣武医院,首都医科大学附属首都儿童医学中心,首都医科大学附属北京中医医院,中国中医科学院望京医院,首都医科大学附属北京佑安医院,北京清华长庚医院,北京肿瘤医院,北京中医药大学东方医院,航天中心医院,北京大学国际医院,首都医科大学附属北京安贞医院,解放军总医院第一医学中心,航空总医院,民航总医院,首都医科大学附属北京儿童医院

182	PIK3CA 相关过度生长综合征 PIK3CA related overgrowth syndrome	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学第一医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
183	真性红细胞增多症 Polycythaemia vera	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市密云区医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 中国中医科学院西苑医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
184	原发性胆汁性胆管炎 Primary biliary cholangitis	北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 北京市丰台中西结合医院, 北京市平谷区医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院,
185	原发性生长激素缺乏症 Primary growth hormone deficiency	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京妇产医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 中日友好医院, 解放军总医院第五医学中心, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院

186	原发性胰岛素样生长因子-1 缺乏症 Primary IGF1 deficiency	首都医科大学附属北京积水潭医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
187	原发性免疫缺陷 Primary immunodeficiency	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
188	原发性骨髓纤维化 Primary myelofibrosis	北京大学第三医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 国家电网公司北京电力医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 中国中医科学院西苑医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院
189	原发性硬化性胆管炎 Primary sclerosing cholangitis	中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京中医药大学东方医院, 北京市普仁医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院

190	进行性纤维化性间质性肺疾病 Progressive fibrosing interstitial lung disease	北京大学人民医院, 中日友好医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京宜和医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院
191	复发性心包炎 Recurrent pericarditis	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 北京市密云区医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属复兴医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第五医学中心, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院
192	早产儿视网膜病 Retinopathy of prematurity	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京核工业医院, 北京爱尔英智眼科医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
193	Rett 综合征 Rett syndrome	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中日友好医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
194	短肠综合征 Short bowel syndrome	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 中日友好医院, 清华大学玉泉医院 (清华大学中西医结合医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京丰台医院, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第一医学中心,

195	<p>全身型幼年特发性关节炎 Systemic juvenile idiopathic arthritis</p>	<p>北京医院, 北京大学人民医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京市平谷区中医医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
196	<p>系统性肥大细胞增多症 Systemic mastocytosis</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京高博医院, 北京陆道培医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院,</p>
197	<p>大动脉炎/多发性大动脉炎 Takayasu arteritis</p>	<p>北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 国家康复辅具研究中心附属康复医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 中国医学科学院阜外医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京博爱医院, 北京市仁和医院, 北京市大兴区人民医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 中国中医科学院西苑医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院, 中国中医科学院眼科医院, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>
198	<p>腱鞘巨细胞瘤/色素沉着绒毛结节性滑膜炎 Tenosynovial giant cell tumor/Pigmented villonodular synovitis</p>	<p>首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京市普仁医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 清华大学玉泉医院(清华大学中西医结合医院), 首都医科大学附属北京潞河医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市大兴区人民医院, 解放军总医院第一医学中心, 北京市顺义区医院, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院</p>

199	地中海贫血（重型） Thalassemia major	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京市密云区医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京市大兴区人民医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院
200	血栓性血小板减少性紫癜 Thrombotic thrombocytopenic purpura	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 北京燕化医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京中医医院, 中国中医科学院望京医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京高博医院, 北京陆道培医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 中国医学科学院整形外科医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
201	转甲状腺素蛋白淀粉样变性 Transthyretin amyloidosis	北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心,
202	肿瘤坏死因子受体相关周期性综合征 Tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 航天中心医院
203	肿瘤相关骨软化症 Tumor-induced osteomalacia	首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属北京地坛医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 解放军总医院第一医学中心

204	Von Hippel-Lindau 综合征 Von Hippel-Lindau syndrome	北京大学第三医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学附属复兴医院, 首都医科大学三博脑科医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京清华长庚医院, 北京大学国际医院, 北京市普仁医院, 北京高博医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院, 首都医科大学附属北京儿童医院
205	血管性血友病 III 型 Von Willebrand disease type3	中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第一医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学宣武医院, 首都医科大学附属北京儿童医院, 首都医科大学附属首都儿童医学中心, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 北京高博医院, 北京陆道培医院, 航天中心医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院
206	华氏巨球蛋白血症/淋巴浆细胞淋巴瘤 Waldenström macroglobulinemia/ Lymphoplasmacytic lymphoma	北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学人民医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 首都医科大学附属北京世纪坛医院, 北京大学第三医院, 首都医科大学附属北京同仁医院, 北京医院, 首都医科大学附属北京积水潭医院, 北京燕化医院, 北京市房山区第一医院, 首都医科大学附属复兴医院, 北京华信医院(清华大学第一附属医院), 首都医科大学宣武医院, 北京市仁和医院, 首都医科大学附属北京中医医院, 北京中医药大学东直门医院(通州院区), 中国中医科学院西苑医院, 首都医科大学附属北京佑安医院, 北京陆道培医院, 北京高博医院, 北京清华长庚医院, 北京中医药大学东方医院, 航天中心医院, 北京大学国际医院, 解放军总医院第一医学中心, 民航总医院,
207	West 综合征/婴儿痉挛综合征 West syndrome/Infantile spasms syndrome	首都医科大学附属首都儿童医学中心, 首都医科大学附属北京儿童医院, 北京大学第一医院, 中国医学科学院北京协和医院, 北京大学第三医院, 北京大学人民医院, 中日友好医院, 首都医科大学附属北京朝阳医院, 首都医科大学附属北京潞河医院, 首都医科大学三博脑科医院, 应急管理部应急总医院, 首都医科大学宣武医院, 北京清华长庚医院, 北京大学国际医院, 首都医科大学附属北京天坛医院, 首都医科大学附属北京安贞医院, 解放军总医院第一医学中心, 航空总医院