

121种罕见病知识读本

121 ZHONG HANJIANBING
ZHISHI DUBEN

丁 浩 王 琳◎主编



中国健康传媒集团
中国医药科技出版社

121 种罕见病知识读本

主编 丁 洁 王 琳



中国健康传媒集团
中国医药科技出版社

内 容 提 要

本书是一部关于罕见病的科普读物，从对罕见病的临床识别，罕见病是如何得的，对家人有何影响，如何就医等九个角度采用“几问”的形式介绍了121种罕见病。本书权威、专业、实用，可读性强，有助于读者深入、正确地认识罕见病，是罕见病患者及其亲属的良师益友，也可供从事罕见病研究的专业人士参考。

图书在版编目（CIP）数据

121种罕见病知识读本 / 丁洁，王琳主编. —北京：中国医药科技出版社，2019.1

ISBN 978-7-5214-0731-0

I. ①1… II. ①丁… ②王… III. ①疑难病-诊疗 IV. ①R442.9

中国版本图书馆CIP数据核字（2019）第013470号

美术编辑 陈君杞

版式设计 易维鑫

出版 中国健康传媒集团 | 中国医药科技出版社

地址 北京市海淀区文慧园北路甲22号

邮编 100082

电话 发行：010-62227427 邮购：010-62236938

网址 www.cmstp.com

规格 710×1000mm 1/16

印张 33 1/2

字数 398千字

版次 2019年1月第1版

印次 2019年1月第1次印刷

印刷 北京顶佳世纪印刷有限公司

经销 全国各地新华书店

书号 ISBN 978-7-5214-0731-0

定价 228.00元

版权所有 盗版必究

举报电话：010-62228771

本社图书如存在印装质量问题请与本社联系调换

《121种罕见病知识读本》

编委会

主 编 丁 洁 王 琳

副主编 (按姓氏笔画排序)

刘 丽 沈 颖 袁 云 顾学范 崔丽英 熊 晖

编 委 (按姓氏笔画排序)

王化虹 王朝霞 刘 刚 刘玉和 刘震宇 齐建光

关鸿志 孙 琳 杨 柳 杨艳玲 吴 林 吴 晔

邱正庆 邹朝春 宋红梅 张 文 张 巍 陈海波

林志森 周 炜 周忠蜀 孟 岩 段彦龙 徐凯峰

桑艳梅 戚晓昆 崔 红 韩 冰 樊东升 戴 毅

《121种罕见病知识读本》

编写成员

(按姓氏笔画排序)

丁 洁	丁 圆	于仲勋	王 伟	王 峤	王 琳
王 薇	王化虹	王朝霞	王程瑜	卢致琨	朴玉蓉
朱铁楠	朱铭强	朱瑞琳	朱燕林	任 力	刘 刚
刘 丽	刘 怡	刘玉和	刘玉鹏	刘震宇	齐建光
关函洲	关鸿志	许 蓓	孙 琳	孙辰婧	杨 辰
杨 柳	杨艳玲	李 芳	李东晓	李秀珍	李洁琼
李溪远	李嘉鑫	吴 林	吴 晔	吴桐菲	邱正庆
何培欣	邹朝春	冷颖琳	沈 明	沈 颖	宋红梅
张 文	张 尧	张 迪	张 路	张 微	张 巍
陆 妹	陈永兴	陈 英	陈海波	林志森	林曼欣
罗江滢	金苏芹	周 炜	周 清	周忠蜀	周绪杰
孟 岩	钟林庆	段彦龙	侯 勇	袁 云	顾 强
顾学范	徐子迪	徐凯峰	徐海冬	唐 璐	桑艳梅
黄郁文	戚晓昆	崔 红	崔丽英	揭起强	董 慧
韩 冰	惠 秦	熊 晖	樊东升	滕贵根	戴 毅
戴阳丽	戴尚志	魏爱华	魏骐骄		

序 一

《121种罕见病知识读本》是我国第一本紧密配合“第一批罕见病目录”出台的科普读物；是凝聚全国罕见病领域专家学者心血的知识读本；是38位编委和56位编者这支近百人的团队为社会大众奉献的良心之作。细细读来，本书的字里行间传达着编委们的理念，即疾病虽然罕见、医务人员的爱却并不罕见。

我国是一个13亿人口的大国，世界上任何罕见的、低发病率的疾病，在我国大多都具有较大的基数，所以需要寻找解决罕见病的路径和方法。

2018年5月22日，由国家卫生健康委员会、科技部、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局五部委联合发布了包括121种疾病的“第一批罕见病目录”。该目录的出台切合中国罕见病工作的实际，将为提高我国罕见病防治水平、建立健全我国罕见病医疗和社会保障制度提供蓝本和框架，在我国罕见病事业发展史上具有里程碑意义。

罕见病目录包括的121种罕见病涉及了神经内科、儿科、血液科、免疫科、耳鼻喉科以及骨科等十几个医学专科，每种罕见病都可能损害人体多器官、多系统，病情复杂、知识艰涩，给预防、诊断和治疗带来极大的困难。

为了普及121种罕见病的医学知识，使工作在一线的医务人员能够在第一时间做出正确的疾病诊断；为了宣传这些疾病的普通常识，使广大民众尽可能地懂预防、早就医，本书编写团队根据医学书籍和研究领域前沿理论，结合他们多年来的临床经验编写了这本高水平的知识读本。

希望《121种罕见病知识读本》能够使老百姓更加了解罕见病医学知

识，尽可能地做到科学预防、早发现、早诊断、早治疗；尽可能使罕见病患者回归社会怀抱、正常生活、真正康复。

希望在社会界的共同努力下，推动我国罕见病事业发展，使每一位公民都能享受改革开放带来的红利，让每一个家庭在祖国发展改革的进程中都有实实在在的获得感。

中国工程院院士
北京大学常务副校长
北京大学医学部主任

A handwritten signature in black ink, appearing to be '王康' (Wang Kang), written in a cursive style.

2019年1月

序 二

非常欣喜地迎来《121种罕见病知识读本》一书出版。

《121种罕见病知识读本》是继《中国罕见病研究报告（2018）》之后的又一力作；是以北京医学会罕见病分会为主、整合全国各地罕见病领域专家共同精心打造的医学科普读物；是宣传罕见病知识、传播科学思想、惠及百姓的知识范本。

北京医学会罕见病分会成立六年有余。在主任委员丁洁教授、副主任委员王琳教授的带领下，积极响应习近平总书记的号召，发扬“追求真理，服务国家，造福人民，勇担重任，勇攀高峰”的专业精神，为了推进罕见病事业发展，志之所趋、团结一心，在学术交流、课题研究、建言献策、科普宣传、自身建设等方面，做出了成绩，连续几年被评为北京医学会优秀分会。

几年来北京医学会罕见病分会发挥首都首善之区作用，走出北京、走向全国。它一方面积极推动京津冀罕见病工作协同发展；另一方面广泛联系全国各地罕见病领域专家学者，整合优势资源，共同推进罕见病相关工作。越来越多的专家学者把普及罕见病科学知识、弘扬科学精神、传播科学思想、倡导科学方法作为义不容辞的责任。

随着我国经济社会的快速发展，医疗改革进入深水区。罕见病作为一个新的挑战进入医学领域的同时也进入民生领域，罕见病可能导致因病致贫、因病返贫的现象逐步为各级政府所关注。全面建成小康社会，一个也不能少；共同富裕路上，一个也不能掉队！习近平总书记的讲话是推动罕见病工作的精神力量。罕见病的医学诊疗、基础研究、科学普及以及社会

保障等方面的难题正在逐步解决。

铁肩担道义，妙手著文章。《121 种罕见病知识读本》是近百位专家智慧和汗水的结晶，体现了编委们以维护百姓健康、推进我国医疗卫生事业发展、建设健康中国伟大目标为己任，凝聚着编委们的责任心和使命感。历史将铭记大家所做出的努力和贡献。

希望《121 种罕见病知识读本》能够帮助广大医务工作者提高罕见病的诊疗水平，做到早发现、早诊断、早治疗；能够引导大众了解罕见病，共同提高遗传性罕见病的预防水平；更希望今后有更多优秀的罕见病知识书籍面世，以进一步造福于社会、造福于人类。

中华医学会副会长

北京医学会会长



2019 年 1 月

前 言

人类的疾病谱伴随着社会进步和经济发展正在逐步改变，罕见病的防治已成为医疗卫生领域的突出问题之一，围绕罕见病防治及其医疗保障政策等相关问题也越来越受到社会各方的关注。尤其在 2018 年 5 月 22 日国家卫生健康委员会、科学技术部、工业和信息化部、国家药品监督管理局及国家中医药管理局五部委联合发布了《第一批罕见病目录》（“目录”），更是将中国罕见病事业推向了新的高度！作为医学专业人士，我们愿尽力为罕见病事业添砖加瓦，为健康中国建设竭尽全力。

我们这些多年来执着于推动中国罕见病事业的医者，在 2018 年 7 月正式出版发行《中国罕见病研究报告（2018）》的同时，就研究有必要再编辑一本与国家五部委发布的“目录”相呼应的、接地气的罕见病普及读物。经过专家们认真反复协商，做出如下决定：①书名为《121 种罕见病知识读本》，旨在普及罕见病相关知识；②读者对象要较为广泛：社会大众，基层/广大医务人员，患者及其家人以及部分政策决策部门及人员；③一改以往撰写疾病时的惯常写法，例如疾病的发病机制、临床表现、诊断、治疗、预后等，而是采用“几问”的形式进行相关疾病的知识介绍，便于不同读者理解相对生僻的罕见病，同时又能带着常产生的疑问在书中找到答案。例如第一问“什么是某某病？”，书中用言简意赅的文字重点介绍了该罕见病的定义或概念，包括疾病英文名称、别名、俗称，等；再如，读者们关心罕见病如何就诊，那么在这个读本各个疾病的“得了这个病应该到医院找哪个科室的医生诊治？”的问题中可以找到答案。

121 种罕见病涉及的临床专业广、科室多，诊疗技术难度大、水平高，

这些问题为本书的撰写工作带来很多困难。本着科学严谨、精益求精的精神，我们的编委和执笔者夜以继日、孜孜以求，对每个疾病都用 9 个问题表述，力求简练、准确、通俗易懂，字里行间体现了专家们精湛高超的医学功力，折射出专家们推动罕见病事业脚踏实地的责任感和对罕见病患者的关爱。

医者仁心、大爱无疆。我们希望这个读本可以雅俗共赏，相信这个读本能够得到广泛传播并受到大众的普遍欢迎。

编者

2019 年 1 月

目 录

1	21-羟化酶缺乏症	1
2	白化病	6
3	Alport 综合征	10
4	肌萎缩侧索硬化	14
5	Angelman 综合征	18
6	精氨酸酶缺乏症	22
7	热纳综合征（窒息性胸腔失养症）	26
8	非典型溶血性尿毒症	30
9	自身免疫性脑炎	33
10	自身免疫性垂体炎	37
11	自身免疫性胰岛素受体病	41
12	β -酮硫解酶缺乏症	45
13	生物素酶缺乏症	49
14	心脏离子通道病	53
15	原发性肉碱缺乏症	85
16	Castleman 病	89
17	腓骨肌萎缩症	92
18	瓜氨酸血症	96
19	先天性肾上腺发育不良	103
20	先天性高胰岛素性低血糖血症	107
21	先天性肌无力综合征	113

22	先天性肌强直	117
23	先天性脊柱侧弯	120
24	冠状动脉扩张病	124
25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	128
26	Erdheim-Chester 病	132
27	法布里病	137
28	家族性地中海热	141
29	范可尼贫血	144
30	半乳糖血症	148
31	戈谢病	152
32	全身型重症肌无力	156
33	Gitelman 综合征	160
34	戊二酸尿症 I 型	163
35	糖原累积病 (I 型和 II 型)	167
36	血友病	171
37	肝豆状核变性	175
38	遗传性血管性水肿	179
39	遗传性大疱性表皮松解症	183
40	遗传性果糖不耐受症	190
41	遗传性低镁血症	193
42	遗传性多发脑梗死性痴呆	198
43	遗传性痉挛性截瘫	202
44	全羧化酶合成酶缺乏症	206
45	同型半胱氨酸血症	210
46	纯合子家族性高胆固醇血症	214
47	亨廷顿舞蹈病	218

48	HHH 综合征	222
49	高苯丙氨酸血症	226
50	低碱性磷酸酶血症	231
51	低磷性佝偻病	235
52	特发性心肌病	239
53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	247
54	特发性肺动脉高压	251
55	特发性肺纤维化	254
56	IgG4 相关性疾病	257
57	先天性胆汁酸合成障碍	261
58	异戊酸血症	265
59	卡尔曼综合征	269
60	朗格汉斯组织细胞增生症	273
61	莱伦氏综合征	277
62	Leber 遗传性视神经病变	280
63	长链 L-3 羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	283
64	淋巴管肌瘤病	287
65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	290
66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	294
67	枫糖尿症	298
68	马方综合征	302
69	McCune-Albright 综合征	308
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	312
71	甲基丙二酸血症	316
72	线粒体脑肌病	320
73	黏多糖贮积症	324

74	多灶性运动神经病	329
75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	333
76	多发性硬化	337
77	多系统萎缩	341
78	肌强直性营养不良	345
79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	349
80	新生儿糖尿病	353
81	视神经脊髓炎	357
82	尼曼匹克病	361
83	非综合征性耳聋	365
84	Noonan 综合征	370
85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	375
86	成骨不全症 (脆骨病)	379
87	帕金森病 (青年型、早发型)	384
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿症	388
89	黑斑息肉综合征	393
90	苯丙酮尿症	397
91	POEMS 综合征	401
92	卟啉病	405
93	Prader-Willi 综合征	409
94	原发性联合免疫缺陷	414
95	原发性遗传性肌张力不全	417
96	原发性轻链型淀粉样变	421
97	进行性家族肝内胆汁淤积症	425
98	进行性肌营养不良	430
99	丙酸血症	434

100	肺泡蛋白沉积症	438
101	肺囊性纤维化	441
102	视网膜色素变性症	444
103	视网膜母细胞瘤	448
104	重症先天性粒细胞缺乏症	451
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	455
106	镰刀型细胞贫血病	458
107	Silver-Russell 综合征	461
108	谷固醇血症	466
109	脊髓延髓肌萎缩症 (肯尼迪病)	470
110	脊髓性肌萎缩症	473
111	脊髓小脑性共济失调	477
112	系统性硬化症	481
113	四氢生物蝶呤缺乏症	485
114	结节性硬化症	489
115	原发性酪氨酸血症	493
116	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	497
117	威廉姆斯综合征	501
118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	506
119	X 连锁无丙种球蛋白血症	509
120	X 连锁肾上腺脑白质营养不良	512
121	X 连锁淋巴增生症	516

1 21-羟化酶缺乏症

1. 什么是 21-羟化酶缺乏症？

21-羟化酶缺乏症（21-hydroxylase deficiency, 21-OHD）是最常见的先天性肾上腺皮质增生症类型（congenital adrenal hyperplasia, CAH），占先天性肾上腺皮质增生症类型总数的 90%~95%。21-羟化酶缺乏导致肾上腺糖皮质和（或）盐皮质类固醇减少，促肾上腺皮质激素（ACTH）和雄激素分泌增多，引起水和电解质代谢紊乱，女性男性化以及雄激素增高的一系列临床症状。21-羟化酶缺乏症的总体发生率为 1：10000~1：20000。

2. 这个病最常或最早会出现哪些异常？这个病最常出现什么症状和体征？

根据 21-羟化酶缺乏症的临床表现、生化异常，临床可分为三种类型：经典型（包括失盐型、单纯男性化型）及非典型型。临床表现与醛固酮、皮质醇缺乏的程度和高雄激素的严重程度有关。

（1）失盐型：临床表现有低钠血症和高钾血症，严重时发生低血容量性休克。失盐危象常发生在生后 2~4 周内，多由于感染、外伤甚至预防接种诱发。非危象时的失盐表现为软弱无力、慢性脱水、生长缓慢、恶心呕吐、腹泻和喂养困难。

（2）单纯男性化型：患者主要表现为高雄激素血症，女性的外阴出现不同程度的男性化，第二性征发育不良，甚至乳房不发育和原发性闭经。女性轻度男性化仅表现为单纯性阴蒂肥大；中度男性化则伴有大阴唇不同