

医政司

[主站首页](#)[首页](#)[最新信息](#)[政策文件](#)[工作动态](#)[专题专栏](#)[关于我们](#)

通知公告

国家卫生健康委办公厅关于开展罕见病病例诊疗信息登记工作的通知

发布时间：2019-10-15 来源：医政医管局

国卫办医函〔2019〕775号

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生健康委：

按照中共中央办公厅、国务院办公厅《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》中“建立罕见病患者登记制度”的要求，我委组织开发了中国罕见病诊疗服务信息系统（以下简称信息系统），进行罕见病病例诊疗信息登记工作。现就有关要求通知如下：

一、高度重视罕见病病例诊疗信息登记工作

建立信息系统收集相关资料，有利于了解我国罕见病流行病学、临床诊疗和医疗保障现状；为制定人群干预策略、完善诊疗服务体系、提高患者医疗保障水平、提高药物可及性提供科学依据。各省级卫生健康行政部门及全国罕见病诊疗协作网（以下简称协作网）成员医院要高度重视，按照《中国罕见病诊疗服务信息系统工作管理方案》（附件1），加大工作力度，确保相关工作顺利开展。

二、做好组织管理

各省级卫生健康行政部门要指定责任部门和责任人（信息系统省级管理员），负责辖区内信息登记管理工作。各协作网成员医院要明确责任部门和责任人，并指定信息系统医院管理员，有条件的医院可以成立罕见病专项管理办公室。请各省级卫生健康行政部门于2019年10月18日前，将汇总后的省级及协作网成员医院管理员信息（附件2）反馈我委医政医管局。我委将据此开通省级管理员账号，省级管理员根据《中国罕见病诊疗服务信息系统操作手册》（附件3）为辖区内协作网成员医院开通医院管理员账号，并按照规定登录信息系统（<https://zhibao.nrdrs.org.cn>）进行信息登记管理工作。

三、做好信息登记和日常管理

各协作网成员医院应当于2019年11月1日开始病例信息登记工作。对2015年1月1日至2019年10月31日期间诊断的病例，应当于2019年12月31日前登记完成；对2019年11月1日起新诊断病例，应当发现一例，登记一例。各省级卫生健康行政部门要将信息登记管理工作纳入医疗日常管理统筹安排，做好登记信息质量控制，并将工作开展情况作为协作网成员医院动态调整的重要参考指标。鼓励非协作网成员医院按照要求开展信息登记工作，各省级卫生健康行政部门应当做好账号分配管理等工作。

四、做好信息化建设和安全管理

鼓励进行信息登记管理的医院，按照《中国罕见病诊疗服务信息系统接口文档》《中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准》（附件4、5），与信息系统进行对接，实现信息自动填报功能，减轻工作负担，提高数据质量。同时，注意加强安全防护，保障数据安全。

附件3-5的电子文档请在我委医政医管局栏目或信息系统下载。在信息登记管理过程中遇到问题和困难，请及时与我委联系；对于信息系统对接工作中遇到的问题，请联系技术支持。

医政医管局医疗管理处联系人：刘松、王曼莉

电话：010-68791976、010-68792733

传真：010-68792206

邮箱：ylglc@nhc.gov.cn

技术支持联系人：由丽李

联系电话：010-69154152，18612671092

附件：1.中国罕见病诊疗服务信息系统工作管理方案

2.中国罕见病诊疗服务信息系统省级管理员及协作网成员医院
管理员信息回执

3.中国罕见病诊疗服务信息系统操作手册

4.中国罕见病诊疗服务信息系统接口文档

5.中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准

国家卫生健康委办公厅

2019年10月10日

(信息公开形式：主动公开)

附件 1

中国罕见病诊疗服务信息系统 工作管理方案

为加强我国罕见病诊疗管理，提高罕见病诊疗水平，保证中国罕见病诊疗服务信息系统数据收集的完整性、标准性与规范性，根据《国家卫生健康委办公厅关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》有关要求，制定本工作管理方案，请各级罕见病诊疗协作网成员医院参照执行。

一、组织管理

罕见病诊疗协作网成员医院应明确分管院领导，并指定责任部门负责罕见病诊疗管理及数据登记等工作。有条件的医疗机构可成立罕见病专项管理办公室。主要职责如下：

（一）负责医院内罕见病诊疗信息登记工作的管理，建设和完善本院罕见病信息网络登记系统，并为系统正常运行提供保障条件；

（二）制定罕见病诊疗信息登记工作程序，明确各相关科室在罕见病信息登记管理工作中的职责；临床医师是罕见病登记的第一责任人，病案科负责疾病诊断编码、报卡完整性审核、患者后续随访工作；

（三）建立健全罕见病诊断、登记、质量管理和自查等制度；

（四）对本单位相关医务人员开展罕见病诊断标准和信息登记管理技术等内容的培训；

（五）负责罕见病信息登记的日常管理、审核检查、网络报告和质量控制，定期对本单位登记的罕见病诊疗数据及质量进行汇总、分析和通报，对发现的问题持续改进；

（六）负责本院网络与信息安全、患者隐私保护工作，制定相应的规章制度，明确管理责任，加强技术防范，严格控制患者信息的知悉范围。基于网络与信息安全相关法律法规和技术标准要求建设、使用中国罕见病诊疗服务信息系统。

二、罕见病诊疗信息登记程序

（一）登记病种及诊断依据

1. 首批登记参照国家卫生健康委等五部门联合印发的《第一批罕见病目录》，共涉及 121 种罕见病。后续登记范围随国家政策进行调整和扩充；

2. 诊断依据参照国家卫生健康委印发的《罕见病诊疗指南（2019 年版）》；

3. 罕见病诊疗服务信息系统支持确定诊断、疑似诊断及
其他罕见病的登记功能。

（二）登记方式

各医院可根据自身情况，在保证数据完整性和准确性的基础上，选择登记方式、制定登记流程：

1. 手工填报：医师填写《罕见病诊疗登记卡》，由罕见病专项管理办公室指定专人填报至中国罕见病诊疗服务信息

系统；

2. 系统对接：医师在 HIS 系统内填报电子版《罕见病诊疗登记卡》，通过 HIS 与罕见病诊疗服务信息系统接口上传数据；

3. 中国罕见病诊疗服务信息系统后续将进一步完善，逐步实现患者自主信息补录功能；

（三）登记时限

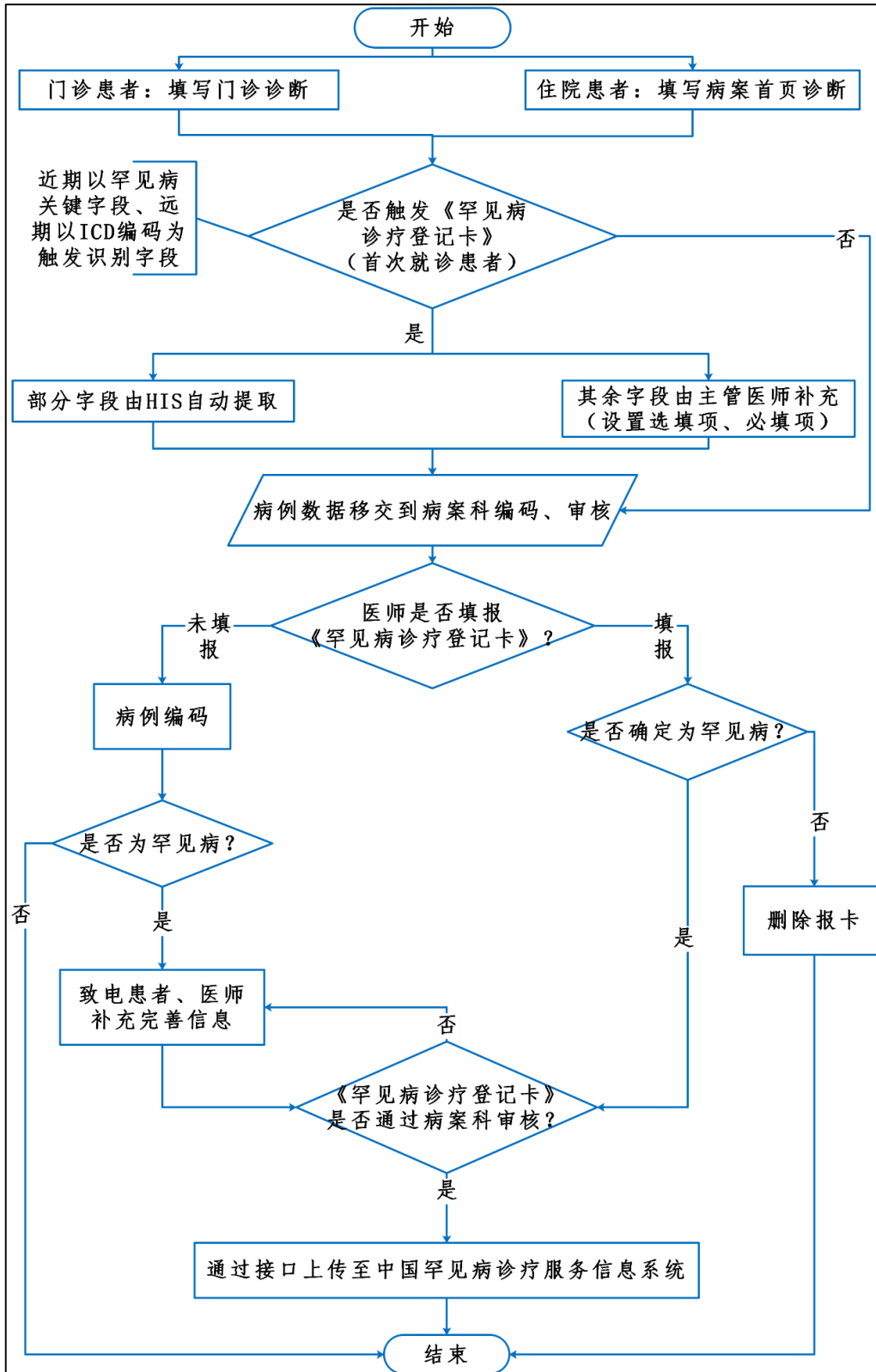
1. 执行首诊负责制；
2. 门诊诊断或患者出院一周内登记至中国罕见病诊疗服务信息系统。

（四）登记要求

1. 登记率达到 100%（登记率为年登记例数除以近五年年均登记例数），关键信息准确完整率应达到 100%；
2. 定期开展院内登记数据的自查和质控，保证登记数据的真实性、准确性。

（五）登记流程

全国罕见病协作网成员医院可以参考以下流程图进行诊疗信息登记工作。



协作网成员医院罕见病登记流程图

附件 2

中国罕见病诊疗服务信息系统省级管理员 及协作网成员医院管理员信息回执

姓名	单位	处(科)室	职务/职称	管理员类型	手机号	邮箱

请准确完成填写。

中国罕见病诊疗服务信息系统

中国罕见病诊疗服务
信息系统

操作手册

中国罕见病诊疗服务信息系统

操作手册

国家卫生健康委员会

版权所有

2019年9月9日

1.用户权限分配

中国罕见病诊疗服务信息系统有四种权限账号，分别是上报录入人员、医院管理员、省份管理员、全国管理员。三种管理员账号采用指定注册的方式：各医院指定医院管理员（1-3名），各省指定省份管理员（1-3名），国家指定全国管理员（1-3名），指定的各级管理员提供姓名、单位、手机、邮箱。各医院上报录入人员通过向本院医院管理员申请，医院管理员将其信息添加到系统的方式进行账号注册。

上报录入人员、医院管理员、省份管理员、全国管理员四种账号权限区别如表 1 所示：

表 1 4 种账号权限表

权限类型	病例操作				添加用户				统计报表	
	查看病例	查看范围	添加病例	编辑病例	上报录入人员	医院管理员	省份管理员	全国管理员	查看报表	查看范围
上报录入人员	√	个人录入	√	√						
医院管理员	√	全院病例			√	√			√	全院数据
省份管理员	√	全省病例				√	√		√	全省数据
全国管理员	√	全国病例					√	√	√	全国数据

2.登录系统

网址：<https://zhibao.nrdrs.org.cn>

推荐使用 Chrome 或 Firefox 浏览器登录

中国罕见病诊疗服务信息系统支持手机短信验证码登录。用户通过输入已注册的手机号码与获取的短信验证码，即可登录进入系统。



图 2-1 中国罕见病诊疗服务信息系统登录页面

3.上报录入人员页面功能使用

上报录入人员可以查看本人录入的罕见病患者信息，上报新病例。
上报录入人员账号页面包含修改资料、患者列表页面。

● 患者管理

点击“个人中心” - “患者列表” 按键，进入患者列表页面。
患者列表的“状态” 栏提示病例是否提交完成，包括“正常”、“暂存”、“待修改” 三种表现。（**正常**：上报录入人员上报病例完成，点击“提交”的病例；上报录入人员处理完医院管理员的审核意见，点击“提交”的病例。**暂存**：上报录入人员上报病例未完成，点击“暂存”的病例。**待修改**：医院管理员提出审核意见后、上报录入人员未处理的病例。）“表单完成度”提示罕见病上报页面信息的填写完整度。在“操作” 栏，可进行患者信息查看和再编辑。

姓名	性别	手机	状态	所属医院	入职时间	表单完成度	操作
王山洪	男	139-1010-1110	正常	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看
王山洪	男	139-1010-1110	待修改	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看
王山洪	男	139-1010-1110	暂存	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看

图 3-1 上报录入人员患者列表页面

第一次使用本系统的用户需要完善个人资料。点击“个人中心” - “修改资料” 按键，带“*” 为必填项目，准确完整填写后，点击“保存” 即可。

个人资料 返回上一页

* 姓名:

* 邮箱:

省/直辖市:

市/县/区:

医院:

科室:

角色:

职务:

医师执业证书编号:

医师执业证书: 注: 只能为图片格式和pdf格式

图 2-2 个人资料页面

① 搜索病例

点击“搜索”按键，上报录入人员可以根据病历号、患者姓名、手机号码、病种进行患者信息快速定位检索。



图 3-2 上报录入人员病人搜索页面

② 罕见病上报与随访信息添加

点击“添加”按键，上报录入人员可以进行每次一例罕见病患者上报登记。填写患者基本信息、一般情况、诊疗信息、家族史、诊疗费用，并上传相关资料。带红色“*”为必填项目。点击罕见病上报页面底部“提交”或者“暂存”按键，即可对罕见病上报信息进行提交或暂存处理。

图 3-3 上报录入人员罕见病上报页面

点击罕见病上报页面“添加随访”按键，可对当前病例添加随访信息。点击随访信息添加页面“基线信息”按键，可返回罕见病上报页面。

图 3-4 上报录入人员罕见病随访信息添加页面

③ 批量导入病例

除了每次一例地添加，上报录入人员还可以批量导入患者信息。点击“下载模板”按键，下载 PatientRegister.xlsx 文件。文件第三行给出填写示例，用户可根据示例批量填写患者信息。

用户批量填写患者信息完成后，点击“导入”按键，将填写好的 PatientRegister.xlsx 文件导入，便完成了一次性批量罕见病患者信息的添加。

4. 医院管理员页面功能使用

医院管理员可查看、审核本院所有上报的病例信息。

医院管理员账号页面包含修改资料、用户列表、患者列表页面。

● 用户管理

点击“个人中心”-“用户列表”按键，进入用户列表页面。

点击“修改”按键，可以进行用户个人资料修改。点击“添加”按键，可以添加上报录入人员和医院管理员两种账号权限的新用户。点击“搜索”按键，可以根据姓名和手机号码进行用户搜索。

用户列表 ➕ 添加 🔍 搜索

手机号	姓名	角色	省份	医院	操作
13910581234	张某某	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改
13910581234	李某某	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改
13910581234	王某某	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改

图 4-1 医院管理员用户列表页面

● 患者管理

点击“个人中心”-“患者列表”按键，进入患者列表页面。患者列表的“状态”栏提示病例是否提交完成，包括“正常”、“暂存”、“待修改”三种表现。（**正常**：上报录入人员上报病例完成，点击“提交”的病例；上报录入人员处理完医院管理员的审核意见，点击“提交”的病例。**暂存**：上报录入人员上报病例未完成，点击“暂存”的病例。**待修改**：医院管理员提出审核意见后、上报录入人员未处理的病例。）“表单完成度”提示罕见病上报页面信息的填写完整度。在“操作”栏，可进行患者信息查看。

姓名	性别	手机	状态	所属医院	入组时间	表单完成度	操作
张某某	男	13910581234	正常	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	80%	查看
李某某	男	13910581234	待修改	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	20%	查看
王某某	男	13910581234	暂存	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看

图 4-2 医院管理员患者列表页面

① 报表统计

点击“报表统计”按键，可见全院罕见病分布、发病与就诊趋势、确诊及治疗、登记概况、费用统计等相关图表。



图 4-3 医院管理员报表统计页面

② 搜索病例

点击“搜索”按键，医院管理员可以根据病历号、患者姓名、手机号码、病种进行患者信息快速定位检索。



图 4-4 医院管理员病人搜索页面

5. 省份管理员页面功能使用

③ 审核病例

点击患者列表-操作栏“查看”按键，可查看病例上报详细信息。点击基础信息页面“意见”按键，便可对上报信息提出审核意见。对于被提出审核意见的病例，系统将对录入人员进行短信通知提醒，进行病例信息确认或修改。

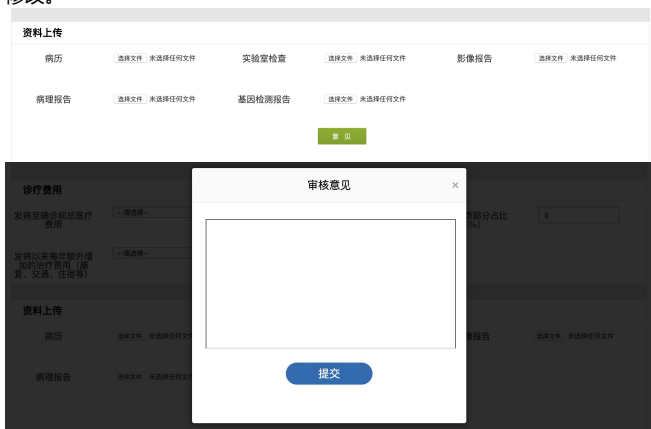


图 4-5 医院管理员审核病例页面

省份管理员可查看本省所有上报的病例信息。

省份管理员账号页面包含修改资料、用户列表、患者列表页面。

● 用户管理

点击“个人中心”-“用户列表”按键，进入用户列表页面。

点击“修改”按键，可以进行用户个人资料修改。点击“添加”按键，可以添加医院管理员、省份管理员两种权限的新用户。点击“搜索”按键，可以根据姓名和手机号码进行用户搜索。

用户列表

手机号	姓名	角色	省份	医院	操作
[模糊]	[模糊]	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改
[模糊]	[模糊]	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改
[模糊]	[模糊]	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改

图 5-1 省份管理员用户列表页面

● 患者管理

点击“个人中心”-“患者列表”按键，进入患者列表页面。患者列表的“状态”栏提示病例是否提交完成，包括“正常”、“暂存”、“待修改”三种表现。（**正常**：上报录入人员上报病例完成，点击“提交”的病例；上报录入人员处理完医院管理员的审核意见，点击“提交”的病例。**暂存**：上报录入人员上报病例未完成，点击“暂存”的病例。**待修改**：医院管理员提出审核意见后、上报录入人员未处理的病例。）“表单完成度”提示罕见病上报页面信息的填写完整度。在“操作”栏，可以查看罕见病患者信息。

姓名	性别	手机	状态	所属医院	入职时间	表单完成度	操作
[模糊]	男	[模糊]	正常	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	80%	查看
[模糊]	男	[模糊]	待修改	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看
[模糊]	男	[模糊]	暂存	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	80%	查看

图 5-2 省份管理员患者列表页面

6.全国管理员页面功能使用

① 报表统计

点击“报表统计”按键，可见全省罕见病分布、发病与就诊趋势、确诊及治疗、登记概况、费用统计等相关图表。



图 5-3 省份管理员报表统计页面

② 搜索病例

点击“搜索”按键，省份管理员可以根据病历号、患者姓名、手机号码、病种进行患者信息快速定位检索。



图 5-4 省份管理员病人搜索页面

全国管理员可查看全国所有上报的病例信息。

全国管理员账号页面包含修改资料、用户列表、患者列表页面。

● 用户管理

点击“个人中心” - “用户列表”按键，进入用户列表页面。

点击“修改”按键，可以进行用户个人资料修改。点击“添加”按键，可以添加省份管理员、全国管理员两种权限的新用户。点击“搜索”按键，可以根据姓名和手机号码进行用户搜索。

用户列表

手机号	姓名	角色	省份	医院	操作
...	...	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改
...	...	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改
...	...	上报录入人员	北京市	中国医学科学院北京协和医院	修改

图 6-1 全国管理员用户列表页面

● 患者管理

点击“个人中心” - “患者列表”按键，进入患者列表页面。患者列表的“状态”栏提示病例是否提交完成，包括“正常”、“暂存”、“待修改”三种表现。（**正常**：上报录入人员上报病例完成，点击“提交”的病例；上报录入人员处理完医院管理员的审核意见，点击“提交”的病例。**暂存**：上报录入人员上报病例未完成，点击“暂存”的病例。**待修改**：医院管理员提出审核意见后、上报录入人员未处理的病例。）“表单完成度”提示罕见病上报页面信息的填写完整度。在“操作”栏，可以查看罕见病患者信息。

姓名	性别	手机	状态	所属医院	入组时间	表单完成度	操作
...	男	...	正常	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	80%	查看
...	男	...	待修改	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看
...	男	...	暂存	中国医学科学院北京协和医院	2019-5-21 14:58:22	50%	查看

图 6-2 全国管理员患者列表页面

① 报表统计

点击“报表统计”按键，可见全国罕见病分布、发病与就诊趋势、确诊及治疗、登记概况、费用统计等相关图表。



图 6-3 全国管理员报表统计页面

② 搜索病例

点击“搜索”按键，全国管理员可以根据病历号、患者姓名、手机号码、病种进行患者信息快速定位检索。



图 6-4 全国管理员病人搜索页面

附件 4

中国罕见病诊疗服务信息系统接口文档

请求地址: (如需获得地址, 请与系统技术支持“由丽孛”联系, 电话:
18612671092)

请求方式: post

请求参数示例:

```
{
  "surveyId": "5e5d857c66283802016666fca8c83ca4",
  "percent": "54/3",
  "parentAnswerId": "",
  "userId": "5e5d857c66e6df530166e6fb07a80001",
  "sid": "epy0l4",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c66283802016667019c2e3cae": "2018-12-19",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c66283802016667019b183ca8": "某某某",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c66283802016667019c8a3caf": "232303199001016789",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666706315d3cb0": "上海",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166670631d83cb1": "静安",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666706325a3cb2": "4444",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166670632de3cb3": "XXXX",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166670633623cb4": "123456",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c66283802016667019bcf3cad": "15845899999",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf8f520000": "河北",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf8fc80001": "张家口",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf900d0002": "333",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf90530003": "1111",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c774f620023": "15845899999",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c774ff70024": "15845899999",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c77507e0025": "15845899999",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166670633ce3cb5": "c1831",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c77511e0026": "",
  "qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666713a4553ccc": "1999-12-12",
  "qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a4f03ccd":
```

"5e5d857c6628380201666713a4f03ccf",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666713a57a3cd1": "2018-12",
"qu_RADIO_5e5d857c66283802016667019b793ca9":
"5e5d857c66283802016667019b793caa",
"qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a6a23cd2":
"5e5d857c672f699e016730e98cfe5baa",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666713a73f3cd9": "北京东城",
"qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a8893cde":
"5e5d857c6628380201666713a8893ce0",
"qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a9473ce4":
"5e5d857c6628380201666713a9483cf0",
"qu_RADIO_5e5d857c6628380201666716c9da3cf7":
"5e5d857c6628380201666716c9da3cf8",
"qu_RADIO_5e5d857c662838020166671898ec3d00":
"5e5d857c662838020166671898ec3d02",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166671aada73d09": "2",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c672f699e016730cd6bd55b7f": "2018-11",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c672f699e016730cd6c195b80": "19",
"qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01682b58a0ad0142":
"5e5d857c6817a1ad01682b58a0b10145",
"qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01682b647159017c":
"5e5d857c6817a1ad01682b647159017d",
"qu_RADIO_5e5d857c672f699e016730cd6c5a5b81":
"5e5d857c672f699e016730cd6c5e5b83",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c672f699e016730d7ce6b5b85": "不详 1",
"qu_FILLBLANK_5e5d857d67787cef01677c1cd5230001": "2018-11",
"qu_RADIO_ff80808168e9cfd101690996ff6d0535": "ff80808168e9cfd101690996ff6d0536",
"qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166671e578c3d0e": "21-羟化酶缺乏症",
"qu_FILLBLANK_ff80808168e9cfd1016909a924410538": "",
"qu_FILLBLANK_ff80808168e9cfd10169098de9850534": "测试",
"qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86":
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_",
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7c
eb65b8b": "5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8b",
"text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e01673
0d7ceb65b8b": "",
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7c
eb65b8c": "5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8c",
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c680da76c0168129af
39b002f": "5e5d857c680da76c0168129af39b002f",
"text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c680da76c01681
29af39b002f": "111111",
"qu_RADIO_5e5d857c672f699e016730d7cf075b8d":
"5e5d857c672f699e016730d7cf085b8f",

```

    "qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91":
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_",
    "tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c672f699e016730d7cf
4f5b94": "5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b94",
    "tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c680da76c016816464f
210126": "5e5d857c680da76c016816464f210126",
    "text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c680da76c01681
6464f210126": "www",
    "qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97":
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_",
    "tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_5e5d857c672f699e016730d7cf
9c5b98": "5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b98",
    "qu_FILLBLANK_5e5d857d67825da00167827a4f4c0000": "2018-10",
    "qu_RADIO_5e5d857d679b4a0601679c7752460028":
"5e5d857d679b4a0601679c7752490029",
    "qu_FILLBLANK_5e5d857c6850b27801685fa994b2003d": "",
    "qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e":
"tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_",
    "tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa99
52e0040": "5e5d857c6850b27801685fa9952e0040",
    "tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa99
52e0041": "5e5d857c6850b27801685fa9952e0041",
    "qu_RADIO_ff80808168e9cfd10168fe72f88601eb": "ff80808168e9cfd10168fe72f88901f2",
    "qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01683039e52f017f":
"5e5d857c6817a1ad01683039e5300188",
    "qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01683039e5ad018a": "11",
    "qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01683039e607018b":
"5e5d857c6817a1ad01683039e6070195",
    "qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d6715ce6601671a431bb2004a": "123.xlsx",
    "qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d6715ce6601671a431bf7004b": "201810251345461.jpg",
    "qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d679b4a0601679c7758a80030": "coverage-error.log",
    "qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d6715ce6601671a431c36004c": "coverage-error.log",
    "qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d679b4a0601679c775c3e0031": "coverage-error.log"
}

```

参数说明:

基本信息					
参数名称	参数含义	参数值类型	是否必填	备注	是否随访字段
surveyId	表单 code	字符串	是	固定值 "5e5d857c6628 3802016666fca8 c83ca4"	
percent	表单问题完成 度	字符串	是	格式 "? / ? " (已填写个数/	

				未填写个数) 例: 53/4 注: 从“注册登记日期” 算起, 多选题多个选项 被选中仅计数一个	
userId	用户 ID	字符串	是	当前用户 ID	
sid	表单编码	字符串	是	固定值 “epy014”	
status	状态	数字		1: 保存; 2: 暂 存	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 02016667019c2 e3cae	注册登记日期	字符串	是	日期的格式为: yyyy-mm-dd	是
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 02016667019b1 83ca8	姓名	字符串	是	最多 50 个字符	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 02016667019c8 a3caf	身份证号	字符串		18 位身份证号	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 0201666706315 d3cb0	现居地-省	字符串		患者目前居住省 份	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 020166670631d 83cb1	现居地-市	字符串		患者目前居住城 市	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 0201666706325 a3cb2	现居地-区	字符串		患者目前居住区 域	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 020166670632d e3cb3	现居地-详细地 址	字符串		患者目前居住详 细地址	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838 0201666706336 23cb4	现居地-邮编	字符串		6 位有效数字邮 编	
qu_FILLBLANK_5 e5d857c662838	手机	字符串	是	11 位有效数字 手机号码	

02016667019bcf3cad					
qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf8f520000	户籍所在地-省	字符串		患者户籍所在省份	
qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf8fc80001	户籍所在地-市	字符串		患者户籍所在城市	
qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf900d0002	户籍所在地-区	字符串		患者户籍所在市辖区	
qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01682adf90530003	户籍所在地-详细地址	字符串		患者户籍所在地详细地址	
qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c774f620023	紧急联系人电话-1	字符串	是	患者直系亲属、家人、朋友的电话	
qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c774ff70024	紧急联系人电话-2	字符串		患者直系亲属、家人、朋友的电话	
qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c77507e0025	紧急联系人电话-3	字符串		患者直系亲属、家人、朋友的电话	
qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166670633ce3cb5	联系邮箱	字符串			
qu_FILLBLANK_5e5d857d679b4a0601679c77511e0026	病案号	字符串		指本医疗机构为患者住院病案设置的唯一性编码。原则上，同一患者在同一医疗机构多次住院应使用同一病案号	
一般情况					

qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666713a4553ccc	出生日期	字符串	是	日期的格式为： yyyy-mm-dd	
qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a4f03ccd	生存情况	字符串	是	值参考 生存情况字典	是
qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666713a57a3cd1	去世时间	字符串		“生存情况”值为“已故”时填写； 日期的格式为： yyyy-mm	
qu_RADIO_5e5d857c66283802016667019b793ca9	性别：	字符串	是	值参考 性别字典	
qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a6a23cd2	民族	字符串	是	值参考 民族字典	
qu_FILLBLANK_5e5d857c6628380201666713a73f3cd9	出生地	字符串	是	患者出生省份名称+市名称； 例：“山西大同”	
qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a8893cde	医保类型	字符串		值参考 医保类型字典	
qu_RADIO_5e5d857c6628380201666713a9473ce4	最高教育程度（18岁以下）	字符串		值参考 最高教育程度（18岁以下）字典	是
qu_RADIO_5e5d857c6628380201666716c9da3cf7	最高教育程度（18岁以上）	字符串		值参考 最高教育程度（18岁以上）字典	是
qu_RADIO_5e5d857c662838020166671898ec3d00	家庭平均年总收入（人民币）	字符串		值参考 家庭平均年总收入（人民币）字典	
qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166671aad a73d09	家庭成员人数	字符串			

诊疗信息					
qu_FILLBLANK_5e5d857c672f699e016730cd6bd55b7f	首次发病时间	字符串	是	日期的格式为： yyyy-mm	
qu_FILLBLANK_5e5d857c672f699e016730cd6c195b80	发病年龄	数字			
qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01682b58a0ad0142	发病年龄单位	字符串		值参考 发病年龄单位字典	
qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01682b647159017c	本次就诊为	字符串	是	值参考 本次就诊为字典	是
qu_RADIO_5e5d857c672f699e016730cd6c5a5b81	是否首次就诊	字符串	是	值参考 是否首次就诊字典	
qu_FILLBLANK_5e5d857c672f699e016730d7ce6b5b85	诊断医院	字符串	是		
qu_FILLBLANK_5e5d857d67787cef01677c1cd5230001	诊断时间	字符串	是	日期的格式为： yyyy-mm	
qu_RADIO_ff80808168e9cfd101690996ff6d0535	诊断类型	字符串	是	值参考 诊断类型字典	是
qu_FILLBLANK_5e5d857c662838020166671e578c3d0e	确诊诊断	字符串	“诊断类型”为“确诊”时必填	来自卫健委颁布的 121 种罕见病目录	是
qu_FILLBLANK_ff80808168e9cfd1016909a924410538	疑诊诊断	字符串	“诊断类型”为“疑诊”时必填	来自卫健委颁布的 121 种罕见病目录	是
qu_FILLBLANK_ff80808168e9cfd10169098de9	诊断医生	字符串	是		是

850534					
	确诊方法	多选题, 参照 确诊方法传值方式	是	选择多个则传入多个 key、value, 没选则不传	
qu_RADIO_5e5d857c672f699e016730d7cf075b8d	针对病因的特异性治疗	字符串	是	值参考 针对病因的特异性治疗字典	是
	非特异性治疗方式	多选题, 参照 非特异性治疗传值方式		选择多个则传入多个 key、value, 没选则不传	是
	特异性治疗方式	多选题, 参照 特异性治疗方式传值方式		选择多个则传入多个 key、value, 没选则不传	是
qu_FILLBLANK_5e5d857d67825da00167827a4f4c0000	特异性治疗时间	字符串		日期的格式为: yyyy-mm	
<i>家族史</i>					
qu_RADIO_5e5d857d679b4a0601679c7752460028	有无家族史	字符串		值参考 有无家族史字典	
qu_FILLBLANK_5e5d857c6850b27801685fa994b2003d	家族中除患者本人外其他同种疾病家属人数	字符串			
	家庭患病成员是患者的	多选题, 参照 家庭患病成员是患者的传值方式		选择多个则传入多个 key、value, 没选则不传	
<i>诊疗费用</i>					
qu_RADIO_ff80808168e9cfd10168fe72f88601eb	发病至确诊前总医疗费用	字符串		值参考 发病至确诊前总医疗费用字典	是
qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01683039e52f017f	确诊后每年总治疗费用	字符串		值参考 确诊后每年总治疗费用字典	是

qu_FILLBLANK_5e5d857c6817a1ad01683039e5ad018a	其中自费部分占比 (%)	数字		0-100 之间的数字	是
qu_RADIO_5e5d857c6817a1ad01683039e607018b	发病以来每年额外增加的治疗费用 (康复、交通、住宿等)	字符串		值参考 发病以来每年额外增加的治疗费用 (康复、交通、住宿等) 字典	是
<i>资料上传</i>					
qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d6715ce6601671a431bb2004a	病历	字符串		患者病历资料	是
qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d6715ce6601671a431bf7004b	实验室检查	字符串		患者实验室检查资料	是
qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d679b4a0601679c7758a80030	影像报告	字符串		患者影像报告资料	是
qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d6715ce6601671a431c36004c	病理报告	字符串		患者病理报告资料	是
qu_FILEINPUT_RALE_5e5d857d679b4a0601679c775c3e0031	基因检测报告	字符串		患者基因检测报告资料	是

生存情况字典

值	含义
5e5d857c6628380201666713a4f03cce	生存
5e5d857c6628380201666713a4f03ccf	已故
5e5d857c6628380201666713a4f03cd0	不详

性别字典

值	含义
5e5d857c66283802016667019b793caa	男
5e5d857c66283802016667019b793cab	女

5e5d857c66283802016667019b793cac	不详
----------------------------------	----

民族字典

值	含义
5e5d857c672f699e016730e98cfe5b9c	阿昌族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5b9d	鄂温克族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba8	傈僳族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb3	水族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bbe	白族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc9	高山族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bd0	珞巴族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bd1	塔吉克族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bd2	保安族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bd3	仡佬族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5b9e	满族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5b9f	塔塔尔族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba0	布朗族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba1	哈尼族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba2	毛南族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba3	土家族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba4	布依族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba5	哈萨克族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba6	门巴族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba7	土族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5ba9	朝鲜族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5baa	汉族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bab	蒙古族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bac	佤族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bad	达斡尔族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bae	赫哲族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5baf	苗族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb0	维吾尔族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb1	傣族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb2	回族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb4	仡佬族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb5	乌孜别克族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb6	德昂族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb7	基诺族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb8	纳西族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bb9	锡伯族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bba	东乡族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bbb	京族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bbc	怒族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bbd	瑶族

5e5d857c672f699e016730e98cfe5bbf	侗族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bc0	景颇族
5e5d857c672f699e016730e98cfe5bc1	普米族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc2	彝族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc3	独龙族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc4	柯尔克孜族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc5	羌族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc6	裕固族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc7	俄罗斯族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bc8	拉祜族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bca	撒拉族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bcb	藏族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bcc	鄂伦春族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bcd	黎族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bce	畲族
5e5d857c672f699e016730e98cff5bcf	壮族

医保类型字典

值	含义
5e5d857c6628380201666713a8893cdf	城镇职工基本医疗保险
5e5d857c6628380201666713a8893ce0	城镇居民基本医疗保险
5e5d857c6628380201666713a8893ce1	新型农村合作医疗
5e5d857c6628380201666713a8893ce2	贫困救助
5e5d857c6628380201666713a8893ce3	商业医疗保险
5e5d857c6850b27801685621d8930000	全公费
5e5d857c6850b27801685621d8960001	全自费
5e5d857c6850b27801685621d8960002	其他社会保险
5e5d857c6850b27801685621d8960003	其他

最高教育程度(18岁以下)字典

值	含义
5e5d857c6628380201666713a9473ce5	未就学
5e5d857c6628380201666713a9483ce6	学龄前教育
5e5d857c6628380201666713a9483cef	1 年级
5e5d857c6628380201666713a9483cf0	2 年级
5e5d857c6628380201666713a9483cf1	3 年级
5e5d857c6628380201666713a9483cf2	4 年级
5e5d857c6628380201666713a9483cf3	5 年级
5e5d857c6628380201666713a9483cf4	6 年级
5e5d857c6628380201666713a9483cf5	初一
5e5d857c6628380201666713a9483cf6	初二
5e5d857c6628380201666713a9483ce7	初三

5e5d857c6628380201666713a9483ce8	高一
5e5d857c6628380201666713a9483ce9	高二
5e5d857c6628380201666713a9483cea	高三
5e5d857c6628380201666713a9483ceb	高等职业教育
5e5d857c6628380201666713a9483cec	大学
5e5d857c6628380201666713a9483ced	特殊教育
5e5d857c6628380201666713a9483cee	不详

最高教育程度(18 岁以上)字典

值	含义
5e5d857c6628380201666716c9da3cf8	文盲或半文盲
5e5d857c6628380201666716c9da3cf9	小学
5e5d857c6628380201666716c9da3cfa	初中
5e5d857c6628380201666716c9da3cfb	高中或中等学校
5e5d857c6628380201666716c9da3cfc	大学专科
5e5d857c6628380201666716c9da3cfd	大学本科
5e5d857c6628380201666716c9da3cfe	研究生
5e5d857c6628380201666716c9da3cff	不详

家庭平均年总收入（人民币）字典

值	含义
5e5d857c662838020166671898ec3d01	低于 5,000 元
5e5d857c662838020166671898ec3d02	5,000-10,000 元
5e5d857c662838020166671898ec3d03	10,000-50,000 元
5e5d857c662838020166671898ec3d04	50,000-100,000 元
5e5d857c662838020166671898ec3d05	100,000-200,000 元
5e5d857c662838020166671898ec3d06	超过 200,000 元
5e5d857c662838020166671898ec3d07	不详
5e5d857c662838020166671898ec3d08	不愿意提供

发病年龄单位字典

值	含义
5e5d857c6817a1ad01682b58a0b10143	岁
5e5d857c6817a1ad01682b58a0b10144	月
5e5d857c6817a1ad01682b58a0b10145	周
5e5d857c6817a1ad01682b58a0b10146	日

本次就诊为字典

值	含义
5e5d857c6817a1ad01682b647159017d	门诊
5e5d857c6817a1ad01682b647159017e	住院

是否首次就诊字典

值	含义
5e5d857c672f699e016730cd6c5e5b82	首次就诊
5e5d857c672f699e016730cd6c5e5b83	非首次就诊

诊断类型字典

值	含义
ff80808168e9cfd101690996ff6d0536	确诊
ff80808168e9cfd101690996ff6d0537	疑诊

针对病因的特异性治疗字典

值	含义
5e5d857c672f699e016730d7cf085b8e	有
5e5d857c672f699e016730d7cf085b8f	无
5e5d857c672f699e016730d7cf085b90	不详

有无家族史字典

值	含义
5e5d857d679b4a0601679c7752490029	是
5e5d857d679b4a0601679c775249002a	否
5e5d857d679b4a0601679c775249002b	不详

家庭患病成员是患者的字典

值	含义
5e5d857c6850b27801685fa9952e003f	配偶
5e5d857c6850b27801685fa9952e0040	子
5e5d857c6850b27801685fa9952e0041	女
5e5d857c6850b27801685fa9952e0042	孙子/女或外孙子/女
5e5d857c6850b27801685fa9952e0043	父母
5e5d857c6850b27801685fa9952e0044	祖父母或外祖父母
5e5d857c6850b27801685fa9952e0045	兄、弟、姐、妹
5e5d857c6850b27801685fa9952e0046	其他

发病至确诊前总医疗费用字典

值	含义
ff80808168e9cfd10168fe72f88801ec	1000 元以下
ff80808168e9cfd10168fe72f88801ed	1000-9999 元
ff80808168e9cfd10168fe72f88801ee	10000-29999 元
ff80808168e9cfd10168fe72f88801ef	30000-49999 元
ff80808168e9cfd10168fe72f88901f0	50000-99999 元
ff80808168e9cfd10168fe72f88901f1	10-19 万元
ff80808168e9cfd10168fe72f88901f2	20-29 万元
ff80808168e9cfd10168fe72f88901f3	30-39 万元
ff80808168e9cfd10168fe72f88901f4	40-49 万元

ff80808168e9cfd10168fe72f88901f5	50 万元以上
----------------------------------	---------

确诊后每年总治疗费用字典

值	含义
5e5d857c6817a1ad01683039e52f0180	1000 元以下
5e5d857c6817a1ad01683039e52f0181	1000-9999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e52f0182	10000-29999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e5300183	30000-49999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e5300184	50000-99999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e5300185	10-19 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e5300186	20-29 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e5300187	30-39 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e5300188	40-49 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e5310189	50 万元以上

发病以来每年额外增加的费治疗费用（康复、交通、住宿等）字典

值	含义
5e5d857c6817a1ad01683039e607018c	1000 元以下
5e5d857c6817a1ad01683039e607018d	1000-9999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e607018e	10000-29999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e607018f	30000-49999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e6070190	50000-99999 元
5e5d857c6817a1ad01683039e6070191	10-19 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e6070192	20-29 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e6070193	30-39 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e6070194	40-49 万元
5e5d857c6817a1ad01683039e6070195	50 万元以上

确诊方法传值方式

参数名称	参数是否必需	说明
qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86	是	传值时，参数值固定为“tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b87	选择“酶学检查”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b87”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b88	选择“血液学检查”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b88”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b89	选择“体液生化检查”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b89”

c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b89		“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b89”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8a	选择“影像学检查”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8a”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8b	选择“病理检查”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8b”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8c	选择“基因检测”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7ceb65b8c”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c680da76c0168129af39b002f	选择“其他”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c680da76c0168129af39b002f”
text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7ceb45b86_5e5d857c680da76c0168129af39b002f	选择“其他”时必需	其他描述：字符串

非特异性治疗方式传值方式

参数名称	参数是否必需	说明
qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91	是	传值时，参数值固定为“tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b92	选择“日常疾病管理（饮食与生活方式）”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b92”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b93	选择“康复”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b93”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b94	选择“对症药物”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b94”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91	选择“手术”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d

_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b95		7cf4f5b95”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b96	选择“器官移植”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b96”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c680da76c016816464f210126	选择“其他”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c680da76c016816464f210126”
text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf4f5b91_5e5d857c680da76c016816464f210126	选择“其他”时必需	其他描述：字符串

特异性治疗方式传值方式

参数名称	参数是否必需	说明
qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97	是	传值时，参数值固定为“tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b98	选择“酶替代”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b98”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b99	选择“器官移植”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b99”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b9a	选择“基因治疗”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b9a”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b9b	选择“其他针对病因的药物”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b9b”
text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c672f699e016730d7cf9c5b97_5e5d857c672f699e016730d7cf9d5b9b	选择“其他针对病因的药物”时必需	其他确诊方法描述：字符串

家庭患病成员是患者的传值方式

参数名称	参数是否必需	说明
------	--------	----

qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e	是	传值时，参数值固定为“tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e003f	选择“配偶”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e003f”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0040	选择“子”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0040”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0041	选择“女”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0041”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0042	选择“孙子/女或外孙子/女”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0042”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0043	选择“父母”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0043”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0044	祖父母或外祖父母	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0044”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0045	兄、弟、姐、妹	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0045”
tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0046	选择“其他”时必需	传值时，参数值固定为“5e5d857c6850b27801685fa9952e0046”
text_tag_qu_CHECKBOX_5e5d857c6850b27801685fa9952b003e_5e5d857c6850b27801685fa9952e0046	选择“其他”时必需	其他确诊方法描述；字符串

请求响应格式：

{

```
"answerId": "",  
"code": 200,  
"msg": ""  
}
```

响应参数说明:

参数名称	含义	说明
answerId	保存成功的表单填写 ID	
code	响应编码	200: 成功; 400: 失败
msg	响应信息	保存错误时返回错误信息

数据对接接口标准

发布日期：2019年9月10日

本文档使用对象：中国罕见病诊疗服务信息系统使用用户

目录

一、中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准	1
1、 中国罕见病诊疗服务信息系统数据库结构.....	1
2、 数据元值域代码表.....	3
RC001 生存情况代码表	3
RC002 性别代码表	3
RC003 医保类型代码表	3
RC004 最高教育程度（18 岁以下）代码表	3
RC005 最高教育程度（18 岁以上）代码表	4
RC006 家庭平均年总收入（人民币）代码表	4
RC007 发病年龄单位代码表	4
RC008 本次就诊为代码表	4
RC009 是否首次诊断代码表	5
RC010 诊断类型代码表	5
RC011 诊断方法代码表	5
RC012 针对病因的特异性治疗代码表	5
RC013 非特异性治疗方式代码表	5
RC014 特异性治疗方式代码表	6
RC015 有无家族史代码表	6
RC016 家庭患病成员是患者的代码表	6
RC017 发病至确诊前总医疗费用代码表	6
RC018 确诊后总医疗费用代码表	6
RC019 发病以来每年额外增加的间接费用（康复、交通、住宿等）代码表	7
二、数据对接接口校验规则	8
1、 基本要求.....	8
2、 接口标准要求.....	8
附件一、相关字段要求	10
1、 参与完整度计算.....	10
附件二、ICD 编码对应原则	12
附件三、罕见病疾病编码	13

一、中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准

1、中国罕见病诊疗服务信息系统数据库结构

序号	数据采集项	字段名称	数据类型	长度	是否不能为空	备注
1	注册登记日期	P001	日期		是	日期的格式为：yyyy-mm-dd
2	姓名	P002	字符	50	是	姓名只能填写汉字且长度在 1-50 个字符之间
3	身份证号	P003	数字	18	是	可填写大陆身份证号码、军官证、港澳通行证等有效证件号码。要如实填写 18 位身份证号
4	现居地-省	P004	字符	20		患者目前居住省份
5	现居地-市	P005	字符	20		患者目前居住城市
6	现居地-区	P006	字符	20		患者目前居住市辖区
7	现居地-详细地址	P007	字符	200		患者目前居住详细地址
8	邮编	P008	数字	6		6 位有效数字邮编
9	手机	P009	数字	11	是	11 位有效数字手机号码
10	户籍所在地-省	P010	字符	20		患者户籍所在省份
11	户籍所在地-市	P011	字符	20		患者户籍所在城市
12	户籍所在地-区	P012	字符	20		患者户籍所在市辖区
13	户籍所在地-详细地址	P013	字符	200		患者户籍所在地详细地址
14	紧急联系人电话-1	P014	数字	11	是	患者直系亲属、家人、朋友的电话
15	紧急联系人电话-2	P015	数字	11		患者直系亲属、家人、朋友的电话
16	紧急联系人电话-3	P016	数字	11		患者直系亲属、家人、朋友的电话
17	联系邮箱	P017	字符	50		
18	病案号	P018	字符	50		指本医疗机构为患者住院病案设置的唯一性编码。原则上，同一患者在同一医疗机构多次住院应使用同一病案号
19	出生日期	P019	日期		是	日期的格式为：yyyy-mm-dd
20	生存情况	P020	字符		是	患者目前是否生存， 值域范围参 RC001
21	去世时间	P021	日期			依赖 P019，若选项为患者已故，则填写去世时间，格式为：yyyy-mm
22	性别	P022	字符	6	是	值域范围参 RC002
23	民族	P023	字符	20	是	
24	出生地	P024	字符	20	是	
25	医保类型	P025	字符			值域范围参 RC003
26	最高教育程度（18 岁以下）	P026	字符			值域范围参 RC004

27	最高教育程度 (18 岁以上)	P027	字符			值域范围参 RC005
28	家庭平均年总收入 (人民币)	P028	字符			值域范围参 RC006
29	家庭成员人数	P029	数字			
30	首次发病时间	P030	日期		是	患者第一次发病的时间：格式应为：yyyy-mm
31	发病年龄	P031	数字			
32	发病年龄单位	P032	字符			值域范围参 RC007
33	本次就诊为	P033	字符		是	值域范围参 RC008
34	是否首次诊断	P034	字符		是	值域范围参 RC009
35	首次诊断医院	P035	字符	50	是	按输入文本检索确诊医院
36	诊断时间	P036	日期		是	格式应为：yyyy-mm
37	诊断类型	P037	字符		是	值域范围参 RC010
38	疑诊诊断	P038	字符	50	是	来自 121 种罕见病目录(附件三罕见病疾病编码)
39	确诊诊断	P039	字符	50	是	来自 121 种罕见病目录(附件三罕见病疾病编码)
40	其他疾病诊断	P040	字符	50		卫健委颁布的 121 种罕见病目录之外的罕见病
41	本次诊断医生	P041	字符	50	是	
42	诊断方法	P042	字符		是	值域范围参 RC011
43	针对病因的特异性治疗	P043	字符		是	值域范围参 RC012
44	非特异性治疗方式	P044	字符			值域范围参 RC013
45	特异性治疗方式	P045	字符	50		值域范围参 RC014
46	启动特异性治疗时间	P046	日期			格式应为：yyyy-mm
47	有无家族史	P047	字符			值域范围参 RC015
48	家族中同病种患病人数 (除患者本人)	P048	数字	2		
49	家庭患病成员是患者的	P049	字符			值域范围参 RC016
50	发病至确诊前总医疗费用	P050	数字			值域范围参 RC017
51	确诊后每年总治疗费用	P051	字符			值域范围参 RC018
52	自费部分占比 (%)	P052	数字			单位 (%)
53	发病以来每年额外增加的间接费用 (康复、交通、住宿等)	P053	字符			值域范围参 RC019

54	病历	P054	文件			患者病历资料
55	实验室检查	P055	文件			患者实验室检查资料
56	影像报告	P056	文件			患者影像报告资料
57	病理报告	P057	文件			患者病理报告资料
58	基因检测报告	P058	文件			患者基因检测报告资料

2、数据元值域代码表

RC001 生存情况代码表

值	含义	说明
1	生存	
2	已故	
3	不详	

RC002 性别代码表

值	含义	说明
1	男	
2	女	
3	不详	

RC003 医保类型代码表

值	含义	说明
1	城镇职工基本医疗保险	
2	城镇居民基本医疗保险	
3	新型农村合作医疗	
4	贫困救助	
5	商业医疗保险	
6	全公费	
7	全自费	
8	其他社会保险	
9	其他	

RC004 最高教育程度（18岁以下）代码表

值	含义	说明
1	未就学	
2	学龄前教育	
3	1 年级	
4	2 年级	
5	3 年级	
6	4 年级	
7	5 年级	
8	6 年级	

9	初一	
10	初二	
11	初三	
12	高一	
13	高二	
14	高三	
15	高等职业教育	
16	大学	
17	特殊教育	
18	不详	

RC005 最高教育程度（18 岁以上）代码表

值	含义	说明
1	文盲或半文盲	
2	小学	
3	初中	
4	高中或中等学校	
5	大学专科	
6	大学本科	
7	研究生	
8	不详	

RC006 家庭平均年总收入（人民币）代码表

值	含义	说明
1	低于 5,000 元	
2	5,000-10,000 元	
3	10,000-50,000 元	
4	50,000-100,000 元	
5	100,000-200,000 元	
6	超过 200,000 元	
7	不详	
8	不愿意提供	

RC007 发病年龄单位代码表

值	含义	说明
1	岁	
2	月	
3	周	
4	天	

RC008 本次就诊为代码表

值	含义	说明
1	门诊	
2	住院	

RC009 是否首次诊断代码表

值	含义	说明
1	首次诊断	
2	非首次诊断	

RC010 诊断类型代码表

值	含义	说明
1	疑诊诊断	
2	确诊诊断	

RC011 诊断方法代码表

值	含义	说明
1	酶学检查	
2	血液学检查	
3	体液生化检查	
4	影像学检查	
5	病理检查	
6	基因检测	
7	其他	填写其他确诊方法

RC012 针对病因的特异性治疗代码表

值	含义	说明
1	有	
2	无	
3	不详	

RC013 非特异性治疗方式代码表

值	含义	说明
1	日常疾病管理（饮食与生活方式）	
2	康复	
3	对症药物	
4	手术	
5	器官移植	
6	其他	填写其它非特异性治疗方法

RC014 特异性治疗方式代码表

值	含义	说明
1	酶代替	
2	器官移植	
3	基因治疗	
4	其他针对病因的药物治疗	

RC015 有无家族史代码表

值	含义	说明
1	是	
2	否	
3	不详	

RC016 家庭患病成员是患者的代码表

值	含义	说明
1	配偶	
2	子	
3	女	
4	孙子/女或外孙子/女	
5	父母	
6	祖父母或外祖父母	
7	兄、弟、姐、妹	
8	其他	其他关系

RC017 发病至确诊前总医疗费用代码表

值	含义	说明
1	1000 元以下	
2	1000-9999 元	
3	10000-29999 元	
4	30000-49999 元	
5	50000-99999 元	
6	10-19 万元	
7	20-29 万元	
8	30-39 万元	
9	40-49 万元	
10	50 万元以上	

RC018 确诊后总医疗费用代码表

值	含义	说明
1	1000 元以下	
2	1000-9999 元	
3	10000-29999 元	
4	30000-49999 元	

5	50000-99999 元	
6	10-19 万元	
7	20-29 万元	
8	30-39 万元	
9	40-49 万元	
10	50 万元以上	

RC019 发病以来每年额外增加的间接费用（康复、交通、住宿等）代码表

值	含义	说明
1	1000 元以下	
2	1000-9999 元	
3	10000-29999 元	
4	30000-49999 元	
5	50000-99999 元	
6	10-19 万元	
7	20-29 万元	
8	30-39 万元	
9	40-49 万元	

二、数据对接接口校验规则

数据采集项校验规则适用于“中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准”（以下简称“接口标准”）内容。

1、基本要求：

- 1) 数据类型要求与接口标准兼容；
- 2) 数据长度不超过接口标准规定的最大长度；
- 3) 数据精度要求与接口标准兼容；
- 4) 接口标准规定有值域范围参考内容的，数据必须在值域范围之内；
- 5) 接口标准规定有单位的，数据必须与单位匹配；
- 6) 数据型数为数字的，非空情况下数据必须大于等于 0；
- 7) 数据采集项数量，排列顺序，字段名称与接口标准要求一致；

2、接口标准要求：

- 1) 满足基本要求；
- 2) 接口标准标注为“上传时不能为空”，或满足某些数据采集项要求时上传时不能为空，数据不能为空；
- 3) 数据采集项要求满足下表校验规则

错误代码	校验名称	校验规则	相关参数说明
Error1	注册登记日期校验	注册登记日期需在当前日期之前，不能大于当前日期	注册登记日期（P001）
Error2	姓名校验	10 个字符内，不能为空不可有特殊字符如！&*	姓名（P002）
Error3	身份证号校验	可填写大陆身份证号码、军官证、港澳通行证等有效证件号码。除无身份证或因其他特殊原因无法采集者外，住院患者入院时要如实填写 18 位身份证号	身份证号（P003）
Error4	邮编校验	若邮编不为空，则需采用四级六位编制，前两位表示省（直辖市、自治区），第三位代表邮区，第四位代表县（市），最后两位数字是代表从这个城市哪个投递区投递的，即投递区的位置	邮编（P008）
Error5	手机号及联系人电话校验	标准有效的 11 位手机号码	手机(P009) 紧急联系人电话-1(P014) 紧急联系人电话-1(P015) 紧急联系人电话-1(P016)
Error6	联系邮箱校验	若联系邮箱不为空，则邮箱必须为真实有效的邮箱格式	联系邮箱（P017）
Error7	出生日期校验	出生日期需在当前日期之前，不能大于当前日期	出生日期（P019）

Error8	去世时间完整性校验	当生存情况选为“已故”时，去世时间不能为空	生存情况 (P020) 去世时间 (P021)
Error9	家庭成员人数校验	若不为空，则必须为大于 0 的数字格式	家庭成员人数 (P029)
Error10	首次发病时间与发病年龄的校验	发病年龄等于首次发病时间减去出生日期（误差范围 1 岁）	首次发病时间 (P030) 发病年龄(P031)
Error11	诊断医院及病案号校验	当是否首次就诊选为“非首次就诊”时，首次诊断医院及病案号为必填项，其中首次诊断医院来自于罕见病全国诊疗协作网范围内的医院	首次诊断医院 (P035) 病案号(P018)
Error12	诊断时间校验	诊断时间需在当前日期之前，不能大于当前日期	诊断时间(P036)
Error13	确诊诊断校验	确诊诊断疾病来自于卫健委颁布的 121 种国家罕见病（扩展中）	确诊诊断(P039) 附件三 罕见病 疾病目录
Error14	家族中除患者本人外其他患者家属人数完整性校验	当“有无家族史”选择“是”时，需填写该字段，为大于 0 的数字	有无家族史 (P047) 家族中除患者 本人外其他患 者家属人数 (P048)

另，附件中标注为“参与完整度计算”，将用于后期对接数据完整情况的考察。

附件一、相关字段要求

1、参与完整度计算

在正式数据对接系统中上传数据后，系统会对每条病案数据进行完整度考核。

参与完整度计算（58个采集项）：

数据采集项	字段名称	参与完整度计算
注册登记日期	P001	是
姓名	P002	是
身份证号	P003	是
现居地-省	P004	是
现居地-市	P005	是
现居地-区	P006	是
现居地-详细地址	P007	是
邮编	P008	是
手机	P009	是
户籍所在地-省	P010	是
户籍所在地-市	P011	是
户籍所在地-区	P012	是
户籍所在地-详细地址	P013	是
紧急联系人电话-1	P014	是
紧急联系人电话-2	P015	是
紧急联系人电话-3	P016	是
联系邮箱	P017	是
病案号	P018	是
出生日期	P019	是
生存情况	P020	是
去世时间	P021	是
性别	P022	是
民族	P023	是
出生地	P024	是
医保类型	P025	是
最高教育程度（18岁以下）	P026	是
最高教育程度（18岁以上）	P027	是
家庭平均年总收入（人民币）	P028	是
家庭成员人数	P029	是
首次发病时间	P030	是
发病年龄	P031	是
发病年龄单位	P032	是
本次就诊为	P033	是
是否首次诊断	P034	是
首次诊断医院	P035	是
诊断时间	P036	是
诊断类型	P037	是
疑诊诊断	P038	是
确诊诊断	P039	是
其他疾病诊断	P040	是

本次诊断医生	P041	是
诊断方法	P042	是
针对病因的特异性治疗	P043	是
非特异性治疗方式	P044	是
特异性治疗方式	P045	是
启动特异性治疗时间	P046	是
有无家族史	P047	是
家族中同病种患病人数（除患者本人）	P048	是
家庭患病成员是患者的	P049	是
发病至确诊前总医疗费用	P050	是
确诊后每年总治疗费用	P051	是
自费部分占比（%）	P052	是
发病以来每年额外增加的间接费用（康复、交通、住宿等）	P053	是
病历	P054	是
实验室检查	P055	是
影像报告	P056	是
病理报告	P057	是
基因检测报告	P058	是

附件二、ICD 编码对应原则

中国罕见病诊疗服务信息系统数据对接中采用的疾病和手术编码为国家卫生和计划生育委员会医政医管局发布的临床版 ICD 编码。实施数据对接前，需要将本医院病案首页采用的疾病和手术分类编码（ICD 编码）与中国罕见病诊疗服务信息系统采用的标准编码进行对应转换，以确保对接数据的准确性。

编码对应过程中遇到以下情况及解决方法说明如下：

1. 情况一：

临床版 ICD 编码精细，本医院 ICD 编码较粗。

解决方法：

细化本院编码，以对应标准 ICD 编码。

2. 情况二：

临床版 ICD 编码较本院编码粗，本院 ICD 编码较细。（如本院有胸腔镜下左腋胸引流术编码，在临床版 ICD 编码中仅有 34.09010 胸腔镜下脓胸清除术。）

解决方法：

直接将本院编码归类到较粗的临床版 ICD 编码项上。

注意事项：

在进行编码对应的过程中，需要对疾病诊断进行合理的医学判断。例如：诊断为白化病的罕见病，如果没有进一步的病理报告证明罕见病性质，而标准 ICD 编码中无“白化病”编码，就只能归为性质未特指的白化病。

附件三 罕见病疾病编码

序号	中文名称	ICD-10 国际版编码	国标临床版 1.1 编码
1	21-羟化酶缺乏症	E25.0	E25.003
2	白化病	E70.3	E70.3
3	Alport 综合征	Q87.8	Q87.801
4	肌萎缩侧索硬化	G12.2	G12.201
5	Angelman 氏症候群（天使综合征）	Q93.5	Q93.500x002 Q93.501
6	精氨酸酶缺乏症	E72.2	E72.200x004
7	热纳综合征（窒息性胸腔失养症）	Q77.2	Q77.201
8	非典型溶血性尿毒症	D59.3	D59.300
9	自身免疫性脑炎	G04.8	G04.801
10	自身免疫性垂体炎	E23.6	E23.613 E23.615
11	自身免疫性胰岛素受体病	E16.8	E16.800x007
12	β -酮硫解酶缺乏症	E72.1	E71.1
13	生物素酶缺乏症	E53.8	E53.8
14	心脏离子通道病	Q89.9	i45.801 i45.803 i47.200x009 i49.003 i49.800x014
15	原发性肉碱缺乏症	E71.3	E71.302
16	Castleman 病	D47.7	D47.700X007
17	腓骨肌萎缩症	G60.0	G60.001 G60.002 G60.003
18	瓜氨酸血症	E72.2	E72.202
19	先天性肾上腺发育不良	Q89.1	Q89.100x201

20	先天性高胰岛素性低血糖血症	E16.1	E16.100x007 E16.100x013
21	先天性肌无力综合征	G70.2	G70.900X005
22	先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征）	G71.1	G71.104 G71.105
23	先天性脊柱侧弯	Q76.3	Q76.300x101
24	冠状动脉扩张病	I25.4	I25.400 I25.402 I25.400x001
25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	D61.0	D61.001 D61.000x005
26	Erdheim-Chester 病	E88.8	E78.801
27	法布雷病	E75.2	E75.205 E75.200x013
28	家族性地中海热	E85.0	E85.001
29	范可尼贫血	D61.0	D61.007
30	半乳糖血症	E74.2	E74.201
31	戈谢病	E75.2	E75.201 E75.200x011
32	全身型重症肌无力	G70.0	G70.003-G70.008
33	Gitelman 综合征	E26.8	E26.803
34	戊二酸血症 I 型	E72.3	E72.302 E72.303
35	糖原累积病（I 型、II 型）	E74.0	E74.001 E74.003 E74.000x013 E74.000x012
36	血友病	D66.01	D66.x01 D66.x02
37	肝豆状核变性	E83.0	E83.001
38	遗传性血管性水肿	D84.1	D84.103 D84.100x002
39	遗传性大疱性表皮松解症	Q81.9	Q81.000 Q81.100 Q81.200 Q81.800 Q81.900
40	遗传性果糖不耐受症	E74.1	E74.101
41	遗传性低镁血症	E83.4	E83.401

42	遗传性多发脑梗死性痴呆	F01.1	F01.1
43	遗传性痉挛性截瘫	G11.4	G11.400
44	全羧化酶合成酶缺乏症	E53.8	E74.4
45	同型半胱氨酸血症	E72.1	E72.101 E72.100x007
46	纯合子家族性高胆固醇血症	E78.0	E78.001
47	亨廷顿舞蹈病	G10.X01	G10.x00 G10.x01 G10.x00x004 G10.x00x005 G10.x01+f02.2*
48	HHH 综合征	E72.2	E72.200
49	高苯丙氨酸血症	E70.1	E70.101 E70.100x001
50	低碱性磷酸酶血症	E83.3	E83.306
51	低磷性佝偻病	E83.3	E83.308 E83.307+M90.8*
52	特发性心肌病	I42.9	I42.902 I42.904 Q24.806 I42.500x001 I42.800x002 I42.900x003
53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	E23.0	E23.001 E23.006 E23.000x002
54	特发性肺动脉高压	I27.0	I27.000 I27.000x006
55	特发性肺纤维化	J84.1	J84.104
56	IgG4 相关性疾病	M35.8	M35.906 M35.900x005
57	先天性胆汁酸合成障碍	E78.8	E78.8
58	异戊酸血症	E72.3	E72.900X007
59	卡尔曼综合征	E23.0	E23.001 E23.000x002
60	朗格汉斯组织细胞增生症	D76.0	D76.001 D76.002 D76.003 D76.005
61	莱伦氏综合征	E34.3	E34.304 E34.300x005 E23.000x010
62	Leber 遗传性视神经病变	H47.0	H47.200X005

63	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E71.300
64	淋巴管肌瘤病	D48.1	M91740/1
65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	E72.3	
66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	E77.0	E75.600 E75.500 E75.505
67	枫糖尿症	E71.0	E71.000 E71.000x001
68	马凡综合征	Q87.4	Q87.400
69	McCune-Albright 综合征	Q78.1	Q78.100x002
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E71.300
71	甲基丙二酸血症	E71.1	E71.102
72	线粒体脑肌病	G71.3	G71.301
73	黏多糖贮积症	E76.0	E76.000 E76.100 E76.201 E76.300 E76.200x001 E76.200x006 E76.200x007
74	多灶性运动神经病	G12.2	G62.909
75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E72.302 E72.303
76	多发性硬化	G35 01	G35
77	多系统萎缩	G90.3	G90.301
78	肌强直性营养不良	G71.1	G71.100X006 G71.102 G72.104 G72.105
79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	E72.3	E72.200x007 G71.200x008
80	新生儿糖尿病	P70.2	P70.200
81	视神经脊髓炎	G36.000	G36.000 G36.000x002
82	尼曼匹克病	E75.2	E75.200X012 E75.203
83	非综合征性耳聋	H91.1	H90.501
84	Noonan 综合征	Q87.1	Q87.105

85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	E72.4	E72.201 E72.200x012
86	成骨不全症（脆骨病）	Q78.0	Q78.000
87	帕金森病（青年型、早发型）	G20	G20.X00
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	D59.5	D59.500 D59.500X001
89	黑斑息肉综合征	Q85.8	Q85.802
90	苯丙酮尿症	E70.0	E70.100X001 E70.100X004
91	POEMS 综合征	D89.9	D89.801
92	卟啉病	E80.0	E80.0-E80.2
93	Prader-Willi 综合征	D87.1	Q87.106
94	原发性联合免疫缺陷	D72.0	D81
95	原发性遗传性肌张力不全	G24.1	G24.1
96	原发性轻链型淀粉样变	E85.001	E85.0 E85.1 E85.2
97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Q44.7	E80.600X001 E80.600X008
98	进行性肌营养不良	G71.0	G71.0 G71.200x002
99	丙酸血症	E71.1	E71.101
100	肺泡蛋白沉积症	J84.0	J84.001
101	肺囊性纤维化	E84.0	E84.000
102	视网膜色素变性	H35.5	H35.501 H35.500x005 H35.500x008
103	视网膜母细胞瘤	M9510/3	M95130/3 M95100/3 M95120/3
104	重症先天性粒细胞缺乏症	D70	D70.x00x011
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	G40.3	G40.300X014
106	镰刀型细胞贫血病	D57.1	D57.100X001 D57.001 D57.100 d57.000

107	Silver-Russell 综合征	Q87.1	Q87.104
108	谷固醇血症	E78.4	E78.400 E78.900
109	脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病）	G12.1	G12.100X007
110	脊髓性肌萎缩症	G12.9	G12.000 G12.000x001 G12.100 G12.101 G12.102 G12.103 G12.104 G12.100x001 G12.100x004 G12.900
111	脊髓小脑性共济失调	G11.1	G11.1
112	系统性硬化症	M34.0	M34.900X001
113	四氢生物蝶呤缺乏症	E70.1	E70.100X005
114	结节性硬化症	Q85.1	Q85.100
115	原发性酪氨酸血症	E70.2	E70.201
116	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E71.300
117	威廉姆斯综合征	Q93.5	Q87.800X401
118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	D82.0	D82.000 D82.000x001
119	X-连锁无丙种球蛋白血症	D80.003	D80.002
120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	E71.3	E71.301
121	X-连锁淋巴增生症	D82.3	D82.301 D82.300x001