

安徽省门诊慢特病病种认定标准

备注：其中黄色标记病种为我院开展的认定病种

一、高血压

根据高血压是否伴有并发症，分为 2 类：

1. 高血压。经二级及以上医院住院或门诊确诊，持续 1 年以上门诊降压治疗记录，需提供相应 1 年内每季度至少 1 次门诊病历或发票。
2. 高血压伴并发症。经二级及以上医院住院确诊（或当地最高级别医疗机构疾病门诊诊断证明），并合并有心（心肌梗死、充血性心力衰竭）、脑（脑出血、脑梗死、腔隙性脑梗死）、肾（血肌酐 $>125 \mu\text{mol/L}$ 、肾移植术后、肾透析）或视网膜病变（出血或渗出或视乳头水肿）并发症其中之一。

二、冠心病

经二级及以上医院确诊，并符合下列情况之一：

- 1.心电图、24 小时动态心电图、心脏负荷试验或心肌损伤标志物（心肌酶谱或肌钙蛋白）检查，符合冠心病特征的；
- 2.典型临床表现，结合心电图符合急性心肌梗死特征，或经冠脉造影/冠脉 CTA 检查显示冠状动脉主干或其主要分支直径狭窄 $\geq 50\%$ 。

三、心功能不全

行 CRT/CRT-D/ICD 心脏起搏器植入术后，或下列三条中符合两条的：

- 1.有器质性心脏病/心肌病病史，经二级及以上医疗机构住院确诊为心功能 III-IV 级；
- 2.心脏超声检查证实左室舒张末期内径(LVDd)男 $>55\text{mm}$ 、女 $>53\text{mm}$

和/或左室射血分数（LVEF） $<50\%$ ；

3. BNP 或 NT-pro-BNP 检查升高。

四、慢性阻塞性肺疾病

经二级及以上医院确诊，并符合下列条件：

1. 肺功能检查：吸入支气管舒张剂后 $FEV_1/FVC < 0.70$ ；

2. 胸部 X 线检查或胸部 CT 检查相关诊断报告。

五、支气管哮喘

反复发作喘息、气急、胸闷或咳嗽，抗过敏、解痉、平喘等药物有明显疗效，经二级及以上医院确诊，并符合下列情况之一：

1. 支气管激发试验或舒张试验阳性；

2. 昼夜 PEF 变异率 $\geq 20\%$ ；

3. 发作时血液检查嗜酸粒细胞增高。

六、肺动脉高压

有相关临床表现的 WHO 功能分级 II 级、III 级的第一大类肺动脉高压，经三级医院或当地最高级别医院确诊，并符合下列条件任意 2 条的：

1. 右心导管检查：静息状态下，平均肺动脉压 $\geq 25\text{mmHg}$ ，肺毛细血管楔压 $\leq 15\text{mmHg}$ ；

2. 超声心动图检查：肺动脉收缩压 $\geq 40\text{mmHg}$ ；

3. 胸片检查显示肺动脉高压症。

七、特发性肺纤维化

经三级及以上医疗机构确诊；提供影像学检测报告、肺功能检测报告或病理报告（3 项中 2 项）。

八、溃疡性结肠炎

有溃疡性结肠炎的临床表现，经三级医院或当地最高级别医院综合检查后确诊。需提供肠镜、病理及影像学的相关检查报告。

九、克罗恩病

有克罗恩病的临床表现，经三级医院或当地最高级别医院综合检查后确诊。需提供肠镜、病理及影像学的相关检查报告。

十、肝硬化

经二级及以上医院确诊各种原因导致的肝硬化，并符合下列中两项的：

1. 肝功能异常：白蛋白 $<35\text{g/L}$ 、ALT、AST 或 ALP、GGT 高于正常值，或胆红素指标明显升高；
2. B 超或 CT：肝裂增宽，门脾静脉增宽，左右叶比例失调，肝表面凹凸不平，脾大，腹水等；
3. 胃镜或钡餐：食管静脉曲张或食管胃底静脉曲张；
4. 肝穿刺：有假小叶形成或纤维化表现；
5. B 超肝脏弹性成像测定值高于正常参考值。

十一、晚期血吸虫病

1. 有血吸虫病疫水或疫区接触、生活史；
2. 存在肝硬化的临床症状、体征或影像学依据，或存在血吸虫病引起的胃肠道症状或体征；
3. 存在肠道、肝脏、脑组织或血清中病原学证据。

十二、自身免疫性肝病

因体内免疫功能紊乱引起的慢性肝病，具有相关临床表现，经二级及以上医院确诊，有下列抗体部分阳性：

抗核抗体（ANA）、抗平滑肌抗体（SMA）、抗肝肾微粒体（KLM）抗体或抗线粒体抗体（AMA），（或）伴有血 IgG 增高、肝功能异常或肝脏病理改变。

十三、慢性肾脏病

各种病因导致的肾功能不全，近半年内二级及以上医院确诊为慢性肾脏病，出现肾功能减退（ $GFR < 60\text{ml}/\text{min}/1.73\text{m}^2$ ）及蛋白尿，且病程 ≥ 3 个月。

十四、肾病综合征

经二级及以上医院确诊为肾病综合征，至少符合下列条件中的两项：
尿蛋白 $\geq 3.5\text{g}/\text{d}$ 、血浆蛋白 $< 30\text{g}/\text{d}$ 、肾穿刺病理结果提示肾病综合征。

十五、慢性肾衰竭（尿毒症期）

下列条件之一，需门诊进行规范透析治疗的：

1. 非糖尿病慢性肾衰竭患者 $GFR \leq 10\text{ml}/\text{min}$ ，糖尿病慢性肾衰竭患者 $GFR 10 \sim 15\text{ml}/\text{min}$ ；
2. 反复出现药物难以控制的高钾血症（血钾 $\geq 6.5\text{mmol}/\text{L}$ ）或严重代谢性酸中毒（ $\text{HCO}_3^- \leq 13\text{mmol}/\text{L}$ ）；
3. 药物难以纠正的高血容量性心衰；
4. 尿毒症脑病；
5. 严重的消化道症状、消化道出血。

十六、糖尿病

根据是否需要使用胰岛素治疗分为下列两类：

（一）糖尿病。经二级及以上医疗机构血糖检测确诊为糖尿病，并伴有视网膜病变（有微血管瘤、出血、渗出）、高血压病、冠心病、脑卒中、糖尿病肾病（尿蛋白增高或微量白蛋白高于正常）、肾功能不全或糖尿病肢端病其中之一，需要长期口服降糖药。

（二）糖尿病胰岛素治疗。I 型糖尿病或因胰腺疾病，需要长期（半年以上）使用胰岛素治疗。

备注：1. 无急性代谢紊乱（糖尿病酮症酸中毒、糖尿病非酮高渗性昏迷等），应提供非同一天血糖检查结果；

2. 因急性疾病（如急性心肌梗死、脑中风等）住院时发现的高血糖疾病，应在病情稳定 2 周后重新检查；

3. 内分泌专科住院发现的高血糖应提供出院小结，非内分泌专科住院发现的高血糖应提供住院治疗期间的化验单；

4. 冠心病、脑卒中、糖尿病肾病（尿蛋白增高或微量白蛋白高于正常）或伴有肾功能不全、糖尿病肢端病需参保地（或就医地）最高级别医疗机构疾病诊断证明或相关科室检查报告。

十七、甲状腺功能亢进症

1. 经二级及以上医院诊断确诊；

2. 除外亚急性甲状腺炎症、产后甲状腺炎、HCG 相关性甲状腺毒症和甲状腺高功能腺瘤；

3. 当地最高级别医疗机构甲状腺素测定（T3、T4、FT3、FT4、TSH）检验报告异常。

十八、甲状腺功能减退症

1. 经二级及以上医院诊断确诊；
2. 除外口服药物引起的一过性甲减、妊娠期甲减（待分娩 6 周后重新评估甲状腺功能）、产后甲状腺炎、亚急性甲状腺炎；
3. 当地最高级别医疗机构甲状腺素测定检验报告（T3、T4、TSH）。

十九、肢端肥大症

经二级及以上医院诊断确诊，需要长期使用生长抑素治疗的患者。免疫组化染色 GH（+），胰岛素生长因子- I 水平升高。

二十、脑卒中

1. 经诊断为脑出血或脑梗死，住院治疗后仍有意识障碍、中枢性面瘫、认知障碍、言语障碍、偏瘫、偏身感觉障碍、吞咽困难、构音障碍、尿潴留或尿失禁等神经症状，经确诊为脑卒中后遗症，仍需继续治疗；
2. 颅脑 CT、CTA、MRI、MRA、DSA 等检查发现相应的病灶，有脑血管狭窄或闭塞相关证据。

符合第一条和第二条即可认定，未住院确诊需具备明确新发脑梗死或脑出血的诊断依据。

二十一、癫痫

经二级及以上医院神经内科专科医师确诊，各种原因导致的癫痫每年发作 2 次以上需要用药治疗者。

二十二、帕金森综合症

临床上出现静止性震颤或肌强直，并出现静止性震颤、肌强直、运动迟缓、姿势步态异常四项主征其中两项的，并经二级及以上医院神经内科专科医师确诊，并需要开始抗帕金森病治疗的。

二十三、阿尔茨海默病（老年痴呆）

经三级医院或当地最高级别医院临床诊断为阿尔茨海默病，或其他各种原因脑病所致的痴呆患者。

二十四、肝豆状核变性

经住院或门诊确诊为肝豆状核变性，血清检查 CP 降低，伴有头部 CT、MRI、肝功能等异常或 K-F 环阳性、锥体外系症状、智力障碍或精神异常的表现。

二十五、重症肌无力

出现眼外肌或四肢肌或咽喉肌或呼吸肌等受累症状，经二级及以上医院临床确诊为重症肌无力，并符合下列条件之一的：

1. 新斯的明（或腾喜龙）试验：阳性；
2. 疲劳试验：阳性；
3. 免疫学检测：AchR-Ab 滴度升高；
4. 胸腺 CT 检查：显示胸腺瘤改变；
5. 肌电图检查报告异常，重复电刺激低频或高频递减；
6. mas 受体阳性。

二十六、肌萎缩侧索硬化症

有肌无力、肌萎缩、吞咽困难等上或下运动神经元损害的临床症状，肌电图检查提示至少二个节段损害，经三级医院住院确诊，且病程 \geq

3 个月。

二十七、多发性硬化

经脑脊液和核磁共振相应检查等，当地最高级别医院住院诊断确诊。

二十八、青光眼

经三级综合医院眼科或二级及以上眼科专科医院医师诊断青光眼，不适宜手术治疗，需长期门诊治疗的患者。

二十九、黄斑性眼病

1. 经三级综合医院眼科或二级及以上眼科专科医院医师诊断，由于黄斑变性、糖尿病性黄斑水肿、脉络膜新生血管或视网膜静脉阻塞引起的视力损害；

2. 基线矫正视力 0.05-0.5；光感-0.5；

3. 需有血管造影及光学相关断层扫描（OCT）证实黄斑区有新生血管，对于不适合做血管造影者，血管成像（OCTA）证实黄斑区有新生血管。

三十、银屑病

经二级甲等及以上相关专科医师确诊为银屑病，并且 BSA 面积 >5% 且 PASI 评分 >5，中度至重度寻常型银屑病或关节型、脓疱型或红皮病型。对传统治疗无效、禁忌或不能耐受的患者。

三十一、白癜风

经三级医院或当地最高级别医院皮肤科专科医师确诊为白癜风，并符合下列情况之一的：

1. 皮肤累及面部、颈部或双手背；

2. 皮损累及总面积 $\geq 10\text{cm}^2$ 。

三十二、重度特应性皮炎

经三级医院或当地最高级别医院皮肤科医师确诊，传统治疗无效、有禁忌或不耐受的中重度特应性皮炎患者。

三十三、精神障碍

1. 经精神专科医院确诊的下列精神疾病：

①精神分裂症、脑器质性精神障碍、双相情感障碍、分裂情感性障碍、妄想性障碍；②慢性难治性抑郁症、难治性强迫症、躁狂症、多动症、儿童孤独症；③偏执性精神病、癫痫性精神病、精神发育迟缓伴发精神障碍；④精神活性物质所致的精神障碍。

2. 对于“心境障碍”或“抑郁障碍”需精神专科医院出具证明提示严重程度；

3. 上述疾病需提供精神专科医院的诊断证明或出院小结。

三十四、慢性乙型肝炎

确需进行抗病毒治疗的乙肝患者，符合下列条件之一的：

1. ①HBeAg 阳性，HBVDNA $\geq 10^5$ 拷贝/ml；HBeAg 阴性，HBVDNA $\geq 10^4$ 拷贝/ml；②ALT $\geq 2 \times \text{ULN}$ ；如 ALT $< 2 \times \text{ULN}$ ，但肝组织学显示 KnodellHAI ≥ 4 ，或炎症坏死 $\geq \text{G}2$ ，或纤维化 $\geq \text{S}2$ 。

2. ①HBeAg 阳性，HBVDNA $\geq 10^5$ 拷贝/ml；HBeAg 阴性，HBVDNA $\geq 10^4$ 拷贝/ml；②ALT $\geq \text{ULN}$ 且年龄 > 40 岁者。

3. B 超或 CT 检查报告肝硬化或肝癌，HBVDNA $\geq 10^3$ 拷贝/ml。

4. 已经在二级及以上具备资质的医疗机构开始 3 个月以上的规范抗病毒治疗，仍需继续治疗的。

三十五、慢性丙型肝炎

经传染病专科医院或具备收治能力的二级甲等及以上综合性医院临床确诊，具有抗病毒治疗指征，需要按照临床诊疗规范进行抗病毒治疗。抗 HCV 和 HCV RNA 阳性。

本病种治疗终结后，再次申请需提供初治病例及复发的检查报告，经临床专家审核评估，需要进行抗病毒治疗的，可再次享受门诊待遇。

三十六、结核病

1. 经专科医院或具备收治能力的二级甲等及以上综合性医院临床确诊为结核病；
2. 具有相应部位结核病的影像学特征；
3. 病理学或病原学标志阳性；
4. 已实施抗结核治疗，需门诊进行规范抗结核治疗的。耐药性结核患者需提供药敏检验报告和耐药治疗方案。

三十七、艾滋病

1. HIV 抗体筛查试验阳性和 HIV 补充试验阳性，或 HIV 分离试验阳性，经具备相应资质的医疗机构确诊的患者；
2. 当地疾控部门出具 HIV 抗体确诊检测报告阳性的患者。

三十八、类风湿性关节炎

经二级及以上医院住院或风湿专科门诊确诊，并符合下列中两条的：

1. 血沉异常升高或 CRP 升高；
2. 类风湿因子或抗 CCP 阳性；
3. 影像学检查骨关节及周围软组织特征性改变（至少有骨质稀疏），或关节 B 超、MRI 关节滑膜炎。

三十九、强直性脊柱炎

1. 出现 3 个月以上腰背痛、晨僵、脊柱活动受限等症状，活动后疼痛可缓解，但休息不能减轻；腰椎在前后和侧屈方向活动受限；胸廓扩展范围小于正常值；
2. 影像学检查：双侧骶髂关节炎 2-4 级或单侧骶髂关节炎 3-4 级；或人类白细胞抗原 B27 测定（HLA-B27）阳性；
3. 经二级及以上医院住院或风湿专科门诊确诊。

四十、系统性红斑狼疮

出现颧部红斑、盘状红斑、光敏感等临床表现，经三级及以上医院确诊，并符合下列条件之一：

1. 出现口腔溃疡、关节炎、浆膜炎等症状；
2. 出现精神系统或神经系统症状；
3. 血液学异常（溶贫，血三系减少）；
4. 免疫学异常（抗 ds-DNA 抗体阳性，或抗 Sm 抗体阳性，或狼疮抗凝物、抗心磷脂抗体阳性，或抗 β 2-GP1 阳性）；
5. 狼疮肾炎；
6. 抗核抗体阳性。

四十一、白塞氏病

出现口腔、眼、生殖器溃疡及皮肤特征性皮损并反复发作与缓解慢性过程，经三级医院或当地最高级别医院确诊，需要长期治疗的。

四十二、系统性硬化症

临床出现皮肤肿胀硬化、手指的凹陷性瘢痕或硬指、Raynaud 征阳性、指趾尖端溃疡等临床表现，经三级医院或当地最高级别医院确诊，并符合下列条件之一的：

1. X 光检查：肺纤维化、食道运动功能障碍等内脏改变；
2. 肺动脉高压或肾脏病变；
3. 免疫学检测：抗 Scl-70 (+)，抗着丝点抗体 (+)。

四十三、干燥综合征

经三级医院或当地最高级别医院确诊，并累及血液、肺、肾脏或肝脏等器官损害的相关检查或证明。

四十四、多发性肌炎

经三级医院或当地最高级别医院住院确诊，具备肌炎特异性抗体阳性，符合以下任何一项：①四肢近端肌痛肌无力；②肌电图示肌源性损害；③肌活检示肌纤维变性和炎症反应及结缔组织增生；④肌酶升高。

四十五、皮肌炎

经三级医院或当地最高级别医院住院确诊，符合下列情况之一：①肌炎特异性抗体阳性；②特征性皮炎。

四十六、结节性多动脉炎

经三级医院或当地最高级别医院住院确诊，符合下列情况之一：①动

脉造影显示动脉梗塞或动脉瘤形成；②B超或MRI发现受累血管狭窄、闭塞或动脉瘤形成。

四十七、ANCA 相关血管炎

经三级医院或当地最高级别医院住院确诊，MPO-ANCA 或 PR3-ANCA 阳性，符合下列 4 项中的 1 项：

1. 鼻肺肾三联征；
2. 肺肾累及；
3. 鼻息肉、哮喘、肺非固定性浸润；
4. 病理报告证实。

四十八、先天性免疫蛋白缺乏症

经三级医疗机构确诊为先天性免疫蛋白缺乏症，需要替代疗法补充抗体免疫蛋白的患者。

四十九、生长激素缺乏症

经三级医院或当地最高级别医院确诊，年龄 ≤ 18 周岁且骨骺未愈合，需长期生长激素治疗的（完全缺乏或部分缺乏）；有相应的检查确诊报告。

五十、普拉德-威利综合征

有明确的病史，伴有严重肥胖、性发育不良、智力轻度低下或特殊面容等典型临床表现；需提供分子遗传学确诊报告。

五十一、脑瘫

经二级及以上医院诊断为脑性瘫痪，年龄 ≤ 14 周岁，需长期门诊康复治疗。

五十二、尼曼匹克病

经三级医院或当地最高级别医院住院或门诊确诊，提供分子遗传学确诊报告或符合下列 5 项中 3 项的。

1. 肝脾肿大；
2. 有或无神经系统损害或眼底樱桃红斑；
3. 外周血淋巴细胞浆和单核细胞浆有空泡；
4. 骨髓可找到泡沫细胞；
5. X 线肺部呈粟粒样或网状浸润。

五十三、心脏瓣膜置换术后

心脏瓣膜置换术后，需长期进行抗凝治疗的，需提供出院记录和手术记录单。

五十四、血管支架植入术后

血管支架（含球囊、外周血管支架等）植入术后，需进行抗凝治疗的，需提供出院记录和手术记录单。

五十五、心脏冠脉搭桥术后

冠脉搭桥（支架）术后需长期行抗凝治疗的患者。本病与冠心病待遇不重复享受。

五十六、器官移植术后

既往有严重脏器疾病史，经医院住院手术移植异体器官（组织），移植后需长期服用抗排异药物治疗的。根据移植器官（组织）不同，分为肾移植术后、肝移植术后、造血干细胞移植术后等（其他）器

官移植术后的抗排异治疗。需提供移植手术出院记录和移植手术记录单。

五十七、血友病

1. 经三级医院或当地最高级别医院血液科专科医师确诊，需要在门诊接受凝血因子输入等相应治疗的。
2. 需提供三级医院凝血因子活性检测报告。凝血因子活性 $<1\%$ 为重型血友病。

五十八、特发性血小板减少性紫癜

经二级及以上医院住院确诊，排除继发性血小板减少症，血小板检查减少或骨髓象检查异常。

五十九、再生障碍性贫血

经三级医院或当地最高级别医院诊断为慢性再生障碍性贫血或重型再生障碍性贫血（病情稳定期）。

六十、骨髓增生异常综合征

出现血液病临床症状，经三级医院或当地最高级别医院确诊为骨髓增生异常综合征，并符合下列条件之一的：

1. 血象：全血细胞减少，或任 1.2 系细胞减少表现；
2. 骨髓象：有三系、两系或任一系血细胞的病态造血。

六十一、骨髓增生性疾病

经三级医院或当地最高级别医院确诊为真性红细胞增多症、原发性血小板增多症或原发性骨髓纤维化，并有血象和骨髓象的检查结果，需在门诊长期用药治疗的。

六十二、白血病

典型的临床表现，经三级医院或当地最高级别医院诊断为白血病，并经专科医师审核，确需门诊治疗的。需提供血液系统检查报告和上述医疗机构出具的诊疗方案。

六十三、恶性肿瘤

1. 经三级医院或当地最高级别医院住院或门诊确诊为恶性肿瘤（含淋巴瘤、骨髓瘤），且肿瘤未愈、转移、复发或新发，有相应的病理检查或免疫组化检查报告，需继续门诊治疗的。

2. 特殊情况无法取得病理确诊，根据临床症状、影像学检查、肿瘤标志物及多学科会诊后，经三级医院或当地最高级别医院住院诊断为恶性肿瘤，需要门诊治疗的。

3. 恶性肿瘤根治术后，需临床严密随访的患者，需同时提供相应的手术治疗记录单和病理报告。根据不同确诊患者的治疗方式，病种认定分为下列 3 类：

（1）恶性肿瘤（放化疗）：包括各类肿瘤的化疗、放疗、内分泌治疗、灌注治疗；

（2）恶性肿瘤治疗（靶向治疗）：有相应靶向治疗药物，符合药物的适用范围，治疗药品在医保目录内，并提供医疗机构出具的诊疗方案；

（3）恶性肿瘤门诊治疗：无需或不适宜进行放化疗或靶向治疗，但仍需要长期或定期门诊检查或护理的其他肿瘤（或肿瘤术后）患者。

六十四、法布雷病

- (1) 有蛋白尿、进行性肾衰竭等肾脏表现或左室肥厚、心衰、少汗、疼痛、血管角质瘤、卒中等多脏器受累症状；
- (2) a-GalA 酶显著降低 ($\leq 10\%$) 或 GLA 基因致病性突变；
- (3) 针对基因报告 VUS 分型的患者，可结合生物标记物(Lyso-GL-3 水平)或病理报告。

六十五、甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病

- (1) 心脏彩超或心脏核磁共振提示心肌淀粉样变可能；
- (2) 在通过抽血查血清游离轻链，排除轻链的可能后，核医学 pyp 核素显像视觉评分大于等于 2 分，H/CL 比值大于 1.5；
- (3) 心肌淀粉样变遗传型需要明确的基因检测报告。基因检测显示非遗传型即确诊野生型；
- (4) 如果不具备条件 2、3，可进行侵入性心内膜心肌活检，经激光显微切割和/或质谱技术对淀粉样变进行诊断和分型。即使在条件 2 视觉评分低于 2 的情况下，仍可确诊。

满足条件 1、2、3，或条件 1、4 可予以鉴定。

六十六、亨廷顿舞蹈症

- (1) 有明确家族史，多于 30-50 岁起病，慢性进行性舞蹈样动作、精神症状和痴呆；
- (2) 分子遗传学确诊报告

六十七、视神经脊髓炎

(1) 必要条件：①视神经炎；②急性脊髓炎；支持条件：①脊髓 MRI 异常病灶 ≥ 3 个脊髓节段；②头颅 MRI 不符合 MS 诊断标准；③血清 NMO-IGG 阳性；

(2) 具备全部必要条件和支支持条件中的 2 条，即可诊断。

六十八、脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病）

(1) 临床表现以缓慢进展的肌无力、痛性痉挛、震颤及肢体、延髓部及面部肌肉萎缩，可伴有男性乳房发育和生殖功能降低等；

(2) 患者的血清肌酸激酶和乳酸脱氢酶轻度升高；

(3) 电生理以广泛的慢性神经源性损害为最主要改变；

(4) 雄性激素受体基因 1 号外显子 CAG 序列重复突变检测。

六十九、遗传性血管性水肿

(1) 家族史阳性（大部分）；

(2) 反复发作性的皮肤和黏膜水肿，使用抗组胺药、糖皮质激素和肾上腺素无效；

(3) 补体 C4 或 C1-NH 浓度或功能低下；

(4) 分子遗传学确诊报告。

符合 3、4 中的任何一条，再加上第 1 和第 2 作为诊断标准。

七十、进行性肌营养不良症

(1) 幼儿期运动发育轻度迟滞，儿童期(5~6 岁)运动能力开始下降，并出现步态异常、跟腱挛缩、腰椎前凸等变化，查体可见明显双腓肠肌假肥大现象；

(2) 结合血肌酶谱明显升高、肌电图呈肌源性损害，可临床疑诊

DMD;

(3) 分子遗传学确诊报告 (如有基因检测报告, 可不提供肌电图检查)。

新增病种认定标准

七十一、脊髓性肌萎缩症

需经三级医院或当地最高级别医院确诊, 并至少符合 3、4 两项之一。

1. 临床表现为进行性、对称性四肢和躯干的肌无力, 近端重于远端, 下肢重于上肢, 有时可见舌肌纤颤、手震颤;
2. 血肌酶谱, 肌酸激酶 (CK) 值正常或轻度升高, 绝大多数患者不超过正常值的 10 倍; 肌电图提示神经源性损害;
3. 基因检测显示 SMN1 外显子 7 纯合缺失或 SMN1 复合杂合突变;
4. 基因检测阴性结果患者需行肌电图及肌肉活检, 帮助诊断与鉴别诊断。

七十二、 β -地中海贫血

需经三级医院或当地最高级别医院确诊。

1. 根据家族史、贫血、肝脾大、黄疸等临床表现及血检可临床诊断;
2. 确诊需基因检测。

七十三、严重性春季角结膜炎

需经当地最高级别医院眼科或二级以上专科医院确诊。

1. 典型症状包括: 发痒、发红和流泪, 其他常见特征包括视力模糊、畏光、灼热, 以及特有的绳状黏液和浆液性分泌物; 中度到重度的结膜充血、轻度到中度的结膜肿胀、异物感和疼痛。在晨起时表现明显,

导致所谓的“早晨痛苦”。

2. 典型体征可能包括：上睑乳头、角膜损害、Horner-Trantas 结节。

（至少一种）

3. 有条件的可选做实验室检查。

七十四、慢性荨麻疹

需经当地最高级别医院皮肤专科确诊。

1. 反复出现红斑风团伴瘙痒，每周超过 2 次；

2. 病程超过 6 周；

3. 可伴血管性水肿；

4. 皮肤划痕试验可阳性；

5. 对抗组胺药无应答或不耐受的慢性荨麻疹患者。

符合条件 1-4 的为慢性荨麻疹（普通型）；符合条件 1-5 的为慢性荨麻疹（难治型）。