附件1

阿坝州三种疾病门诊特殊疾病准入标准

一、肝豆状核变性（铜代谢障碍）

（一）准入标准

1.血清铜蓝蛋白<200mg/L；

2.缓慢进行性震颤、肌僵直、构音障碍等锥体外系症状、体征或/及肝功异常、慢性进行性加重的肝硬化表现；

3.裂隙灯下证实有特异的角膜色素环；

4.24h尿铜＞100ug；

5.肝铜含量＞250ug/g(肝干重).

患者符合上述条件中第1条及2.3.4.5条中至少1条可申报纳入肝豆状核变性门特管理。

（二）申办所需资料

1.三级甲等医院血清铜蓝蛋白检验报告；

2.三级甲等医院门诊或住院病历；

3.三级甲等医院眼科裂隙灯检查报告；

4.三级甲等医院尿铜检验报告；

5.三级甲等医院肝铜检验报告。

二、普拉德-威利综合征

（一）准入标准

1.出现肥胖、智力减退、性腺发育不全及肌张力低下等临床表现。

2.分子遗传学检查15号染色体15q11.2-q13区域印记基因的功能缺陷，父源染色体片段或者等位或者基因缺失或印记中心缺失及突变。

患者同时符合上述两条者可申报普拉德-威利综合症纳入门特管理。

（二）申办所需资料

1.三级甲等医院门诊病历或出院证明书；

2.三级甲等医院分子遗传学检查报告。

三、原发性生长激素缺乏症

（一）准入标准

1.认定范围限定儿童（≤18岁）；

2.身高落后于同年龄、同性别正常健康儿童身高的第三百分位数或2个标准差（-2SD）以下；

3.年生长速率<7cm/年（3岁以下）; <5cm/年（3岁-青春期前）; <6cm/年（青春期）；

4.匀称性矮小，面容幼稚；

5.骨龄落后于实际年龄2年以上；

6.两项GH药物激发试验GH峰值均<5ug/L;

7.认定标准中血清胰岛素样生长因子1（IGF1）水平低于同性别同年龄正常参考值范围；

8.认定资料为3个月内的资料；

9.排除其他基础疾病。

患者同时符合上述九条者，可申报原发性生长激素缺乏症纳入门特管理。

（二）申办所需资料

1.三级甲等医院门诊病历或出院证明；

2.三级甲等医院骨龄检查报告；

3.三级甲等医院血清胰岛素样生长因子1（IGF1）检查报告；

4.三级甲等医院生长激素（GH）激发试验报告；

5.三级甲等医院垂体影像学检查报告。

附件2

阿坝州三种疾病病门诊特殊疾病用药范围

肝豆状核变性

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 药品通用名 | 剂型 | 医保类型 | 限制范围 |
| 青霉胺 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 二巯丁二酸 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 依地酸钙钠 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 硫酸锌 | 口服常释剂型 | 乙类 | ▲；限有锌缺乏检验证据的患者。 |
| 复方甘草酸苷 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 硫普罗宁 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 多烯磷脂酰胆碱 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 奥氮平 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 喹硫平 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 氯硝西泮 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 苯海索 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 多巴丝肼 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 金刚烷胺 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |
| 巴氯芬 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 替扎拟定 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 乙哌立松 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |

普拉德-威利综合征

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 药品通用名 | 剂型 | 医保类型 | 限制范围 |
| 重组人生长激素 | 注射剂 | 乙类 | 限儿童原发性生长激素缺乏症。 |
| 戊酸雌二醇 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 绒促性素 | 注射剂 | 甲类 |  |
| 黄体酮 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 十一酸睾酮 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 左甲状腺素 | 口服常释剂型 | 甲类 |  |

原发性生长激素缺乏症

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 药品通用名 | 剂型 | 医保类型 | 限制范围 |
| 重组人生长激素 | 注射剂 | 乙类 | 限儿童原发性生长激素缺乏症。 |
| 碳酸钙D3 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |
| 碳酸钙 | 口服常释剂型 | 乙类 |  |