

附件 2

罕见病指定诊断医疗机构及责任医师名单

序号	罕见病病种	江苏省人民医院		南京市儿童医院		东南大学附属中大医院	
		诊断责任医师	治疗责任医师	诊断责任医师	治疗责任医师	诊断责任医师	治疗责任医师
1	戈谢病	血液科卢瑞南、 老年神经内科牛琦	神经内科张克忠、 内分泌科周红文	血液科 方拥军、黄婕	血液科 黄婕、林如峰	—	—
2	糖原累积病 II 型 (庞贝病)	神经内科张克忠、 老年神经内科牛琦	呼吸与危重症医学科孙培莉、 心血管内科酆明芳	心内科杨世伟、 神经内科卢孝鹏	心内科杨世伟、 神经内科卢孝鹏	神经内科 郭怡菁、袁宝玉	神经内科 郭怡菁、袁宝玉
3	法布里病 (法布雷病)	老年神经内科牛琦、 肾内科毛慧娟	老年肾内科赵卫红、 神经内科顾萍	肾脏科张爱华、 丁桂霞、陈颖	肾脏科 丁桂霞、陈颖	肾内科 张晓良、王彬	肾内科 张晓良、王彬
4	脊髓性肌萎缩症 (SMA)	神经内科顾萍(成人患者)； 儿科朱亮华(儿童患者)； 老年神经内科牛琦 (成人和儿童患者)	老年神经内科王峥(成人患 者)、程曦(成人和儿童患者)； 神经内科程虹(儿童患者)	神经内科陆海 英、急诊科张琴	神经内科李杨、 急诊科赵劲懂	骨科 吴小涛、王运涛	骨科 吴小涛、王运涛
5	黏多糖贮积症 IVA 型	内分泌科周红文(成人患者)； 儿科朱亮华(儿童患者)； 老年神经内科牛琦 (成人和儿童患者)	神经内科储旭华、 皮肤科苏忠兰(成人患者)； 内分泌科崔岱、 神经内科程虹(儿童患者)	内分泌科 顾威、韩蓓	内分泌科 顾威、韩蓓	—	—
联系电话		025-68303620		025-52865817		025-83262607	

注：江苏省人民医院负责表中 5 个病种**成人患者**和脊髓性肌萎缩症(SMA)、黏多糖贮积症 IVA 型 2 个病种**儿童患者**的诊断及治疗；南京市儿童医院负责 5 个病种**儿童患者**的诊断和治疗；东南大学附属中大医院负责糖原累积病 II 型(庞贝病)、法布里病(法布雷病)、脊髓性肌萎缩症(SMA)等 3 个病种**成人患者**的诊断和治疗。