



北京协和医院临床生物样本库罕见、疑难、重症等队列疾病与样本共享资源列表(2025年)

项目分类	临床科室	疾病种类	组织			血液					体液					细胞					核酸					
			新鲜组织	石蜡包埋组织/切片	OCT包埋组织	全血	全血细胞	血浆	血清	Buffy coat	白细胞	粪便	尿液	直肠/阴道拭子	肠液	肺泡灌洗液	脑脊液	外周血单个核细胞	多形核粒细胞	原代细胞	永生化细胞	诱导多能干细胞	DNA	RNA		
代谢疾病队列	内分泌科	骨质疏松	√			√	√	√	√	√														√		
	内分泌科	肢端肥大症、肥胖症、皮质醇增多症、低磷性骨软化、低钾血症、多发性内分泌腺瘤病、McCune-Albright 综合征、马德隆病、库欣综合征、髓样癌、朗格汉斯细胞组织细胞增生症、Von Hippel-Lindau 综合征、肾上腺髓质恶性肿瘤、Kenny-Linarelli-Caffey 综合征、里德尔氏甲状腺炎、抗利尿激素分泌异常综合征、低磷血症、肾小管酸中毒、Fanconi 综合征、系统性红斑狼疮、颌骨纤维异常增殖、继发性肾上腺皮质功能低减、中枢性性早熟、自身免疫性胰岛素综合征等百种代谢性疾病。				√	√	√	√			√	√			√								√		
感染疾病队列	呼吸与危重症医学科	病毒性肺炎																						√		
	心内科	新型冠状病毒感染的肺炎																						√		
罕见疾病队列	妇产科	MRKH 综合征、先天性阴道闭锁、阴道斜膈综合征、子宫畸形	√			√	√	√		√				√										√		
	骨科	先天性脊柱畸形、脊柱畸形、先天性脊柱侧凸、马凡综合征、强直性脊柱炎、特发性脊柱侧凸、婴儿特发性脊柱侧凸、幼年型特发性脊柱侧凸、矮小、神经肌肉性脊柱侧凸、神经纤维瘤病性脊柱侧凸、MRKH 综合征	√			√	√	√	√	√										√				√	√	
	呼吸与危重症医学科	淋巴管肌瘤病、肺泡蛋白沉积症、Birt-Hogg-Dube Syndrome(BHD)、淋巴管瘤、结节性硬化、原发性纤毛运动不良症、肺囊性纤维化、特发性肺间质纤维化、肺间质纤维化、肺动脉高压、朗格汉斯细胞组织细胞增生症等20余种罕见疾病	√			√		√	√	√	√															
	临床生物样本库	致心律失常性右室心肌病、Danon病、Fabry病、Gitelman 综合征、Bartter 综合征、长QT综合征、心肌致密化不全、Fanconi综合征、血栓性微血管病(TMA)、局灶节段性肾小球硬化性肾小球肾炎、体格发育迟缓、多囊肾、扩张型心肌病、肥厚性梗阻性心肌病、甲状腺淀粉样变性、肢带型肌营养不良、原发性胆汁性胆管炎、毛细血管扩张症				√		√	√												√		√	√	√	
	肾内科	肾小管间质病变	√			√	√	√	√																√	√
	心内科	家族性高胆固醇血症、白化病、范科尼综合征、高同型半胱氨酸血症、戈谢病、法布里病、Brugada 综合征、心肌炎、肺泡蛋白沉积症、结节性多动脉炎、大动脉炎、皮肌炎、多肌炎、法鲁氏三联症、Klippel-Feil 综合征、Ollier's 病、POLAND 综合征、肥大细胞增多症、Apert's 综合征、白塞病、马方综合征、长QT 综合征等120种罕见疾病				√	√	√	√	√															√	
	心内科	粘多糖贮积症、结节性硬化、普通变异型免疫缺陷病、原发性纤毛运动不良症、KTS 综合征、免疫缺陷病、离子通道病、肺动脉高压、SAPHO 综合征、Alport 综合征、共济失调、白塞病、多发性硬化、Gitelman 综合征、糖原累积病肌病等近百种罕见疾病。				√		√																	√	
	免疫疾病队列	变态反应科	过敏性鼻炎、过敏性鼻炎、咳嗽、食物过敏反应																						√	
风湿免疫科	常见风湿免疫病																							√		
检验科	新型冠状病毒感染的肺炎																									
检验科	自身免疫性甲状腺炎、1型糖尿病、克罗恩病、溃疡性结肠炎、类风湿关节炎、皮肌炎、系统性硬皮病、膜性肾病、大动脉炎、成人斯蒂尔病						√	√																√		
皮肤科	红皮病、银屑病、正常人、特应性皮炎	√																						√		
皮肤科	皮肤淋巴瘤、皮肤淋巴瘤、湿疹、银屑病、玫瑰糠疹、鳞状细胞癌、基底细胞癌、正常人、白癜风	√																						√		
皮肤科	天疱疮病、副肿瘤性天疱疮、新生儿天疱疮、寻常型天疱疮、疱疹样天疱疮、增殖性天疱疮、落叶型天疱疮、红斑型天疱疮、天疱疮、大疱性类天疱疮、良性粘膜类天疱疮、瘢痕性类天疱疮、湿疹、泛发性湿疹、大疱性扁平苔藓、扁平苔藓、家族性慢性良性天疱疮、IgA 天疱疮、结节性类天疱疮、色素性扁平苔藓				√		√	√	√															√		
社区人群队列	肾内科	社区人群						√																√		
神经疾病队列	神经内科	痴呆、脑卒中、烟雾病、颅内静脉窦血栓形成、脑小血管病	√	√		√	√	√	√															√		
疑难疾病队列	基本外科	胰腺癌、胰岛素瘤、神经内分泌瘤、胰腺实性假乳头状瘤、囊腺瘤、胰腺浆液性囊腺瘤、胰腺粘液性囊腺瘤	√	√		√	√	√	√	√														√	√	
	临床生物样本库	恶性肿瘤、心血管疾病、神经和精神疾病、代谢性疾病等	√	√		√	√	√	√	√														√	√	
	消化内科	急性胰腺炎																						√		
重症疾病队列	重症医学科	成人呼吸窘迫综合征、呼吸衰竭、感染性休克																						√		
自然人群队列	临床生物样本库	自然人群																								
	神经内科	自然人群				√	√	√	√															√		
	肾内科	自然人群						√	√	√																

