

科室	罕见病	疾病大类鉴别	具体常见病鉴别
儿科	Prader-Willi 综合征	肌张力减低/低下	——
	肝豆状核变性	肝功能异常/肝硬化； 肌张力障碍	——
	McCune-Albright 综合征	外周性性早熟	——
心内科	马方综合征	脊柱畸形（脊柱侧凸/后凸）； 主动脉扩张/主动脉瘤； 主动脉夹层； 二尖瓣脱垂	——
	致心律失常性右室心肌病	扩张型心肌病； 室性心律失常	——
	Brugada 综合征	晕厥	急性 ST 段抬高型（前间壁）心肌梗死
	限制型心肌病	慢性心力衰竭/心功能不全	缩窄性心包炎
神经内科	肌萎缩侧索硬化	肢体无力	——
	全身型重症肌无力	肢体无力； 吞咽困难	——
	多系统萎缩	帕金森综合征	帕金森病； 路易体痴呆
肾内科	Alport 综合征	血尿（肾小球性血尿）	慢性肾小球肾炎
	法布雷病（肾脏受累）	蛋白尿	慢性肾小球肾炎
	Gitelman 综合征	低钾血症	滥用噻嗪类利尿剂； 秘密呕吐； 原发性醛固酮增多症； 肾小管酸中毒

血液科	阵发性睡眠性血红蛋白尿	溶血性贫血	自身免疫性溶血性贫血（AIHA）； 血栓性微血管病（TMA）； 弥散性血管内凝血（DIC）
	POEMS 综合征	周围神经病； 单克隆丙种球蛋白血症	多发性骨髓瘤（MM）； 孤立性骨浆细胞瘤； 意义未明的单克隆丙种球蛋白血症（MGUS）； Waldenstrom 巨球蛋白血症； 冷球蛋白血症
	尼曼匹克病	脾大	淋巴瘤伴脾大； EBV 感染、CMV 感染伴脾大