



团 体 标 准

T/CMEAS 059—2025

非血缘脐带血移植中脐带血选择指南

Guidelines of cord blood selection for unrelated umbilical cord blood
transplantation

2025-11-25 发布

2025-11-25 实施

中国医药教育协会 发布
中国标准出版社 出版

目 次

前言	III
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语、定义和缩略语	1
3.1 术语和定义	1
3.2 缩略语	1
4 中国公共脐带血库非血缘脐带血的质量控制标准	2
4.1 脐带血检测	2
4.2 脐带血供者母亲外周血检测	3
4.3 检测实验室的质量控制	3
5 非血缘脐带血供者选择标准	3
5.1 单份脐带血的选择	3
5.2 双份脐带血的选择	4
6 选择脐带血中供受者性别、ABO 血型、Rh 血型及 HLA 抗体等标准	4
6.1 选择脐带血中供受者性别的要求	4
6.2 选择脐带血中供受者 ABO 血型及 Rh 血型的要求	4
6.3 选择脐带血中受者 HLA 抗体及 DSA 的要求	5
6.4 选择脐带血中 KIR 基因及配体的作用	5
6.5 选择脐带血中 NIMA 及 IPA 的作用	5
7 选择脐带血中供受者相关微生物指标的要求	5
7.1 选择脐带血中 HBV 的要求	5
7.2 选择脐带血中 HCV 的要求	5
7.3 选择脐带血中 CMV 的要求	5
7.4 选择脐带血中 HIV 的要求	5
7.5 选择脐带血中梅毒的要求	5
7.6 选择脐带血中细菌的要求	5
7.7 选择脐带血中真菌的要求	5
8 选择脐带血遗传病相关风险控制	5
8.1 遗传代谢病、先天性骨髓衰竭性疾病和家族性噬血细胞综合征的风险控制	5
8.2 遗传代谢病、先天性骨髓衰竭性疾病、家族性噬血疾病先证者亲属捐献的脐带血	14
8.3 骨髓衰竭性疾病和噬血性疾病先证者亲属捐献的脐带血	14
9 非血缘脐带血移植中选择脐带血的流程及推荐标准	14
9.1 概述	14

9.2 移植受者要求检测的项目	14
9.3 脐带血初筛标准	14
9.4 脐带血确定标准	15
参考文献	16

前 言

本文件按照 GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别专利的责任。

本文件由中国医药教育协会造血干细胞移植及细胞治疗专委会提出。

本文件由中国医药教育协会归口。

本文件起草单位：中国医学科学院血液病医院（中国医学科学院血液学研究所）、中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）、北京大学人民医院、苏州大学附属第一医院、福建医科大学附属协和医院、复旦大学附属儿科医院、上海交通大学医学院附属新华医院、中山大学孙逸仙纪念医院、中山大学附属第七医院、深圳市儿童医院、浙江大学医学院附属儿童医院、浙江大学医学院附属第一医院、南方医科大学南方医院、陆军军医大学新桥医院血液病医学中心、陆道培医疗集团、上海交通大学医学院附属瑞金医院、吉林大学第一医院、北京市脐带血造血干细胞库、天津市脐带血造血干细胞库、山东省脐带血造血干细胞库、广东省脐带血造血干细胞库、浙江省脐带血造血干细胞库、四川省脐带血造血干细胞库、中国医药教育协会。

本文件主要起草人：孙自敏、刘会兰、陈二玲、刘开彦、吴德沛、竺晓凡、刘芳、季艳萍、李乃农、李晓帆、翟晓文、钱晓文、郝思国、方建培、黄科、李欣瑜、林东军、刘四喜、徐晓军、魏晓飞。

非血缘脐带血移植中脐带血选择指南

1 范围

本文件给出了非血缘脐带血造血干细胞移植中供者(脐带血)选择流程和使用指南。

本文件适用于各医疗机构及医护人员开展脐带血造血干细胞移植技术治疗各类恶性或非恶性血液病的临床应用。

2 规范性引用文件

本文件没有规范性引用文件。

3 术语、定义和缩略语

下列术语、定义和缩略语适用于本文件。

3.1 术语和定义

3.1.1

脐带血 umbilical cord blood

孕妇分娩过程中胎儿娩出,结扎并断离脐带后残留在脐带和胎盘中的血液。

3.1.2

脐带血移植 umbilical cord blood transplantation; UCBT

采用放射线、化疗药物及免疫抑制剂清除患者体内异常细胞(如肿瘤细胞、异常免疫细胞)后,输入脐带血造血干细胞在患者体内重建造血功能和免疫功能,以治疗恶性血液病、造血衰竭性疾病、一些先天性、遗传性及代谢性疾病的一种医疗技术。

注:非血缘脐带血移植是指脐带血来源于非血缘供者,中国的非血缘脐带血主要来源于中国公共脐带血造血干细胞库。

3.1.3

白细胞分化抗原 34 cluster of differentiation 34; CD34

选择性地表达于人类及其他哺乳动物造血干/祖细胞表面的一种高度糖基化的 I 型跨膜糖蛋白。

3.2 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

ASTCT:美国移植与细胞治疗学会(American Society of Transplantation and Cellular Therapy)

BSHI:英国组织相容性学会和免疫遗传学(British Society for Histocompatibility and Immunogenetics)

CBWG:英国血液和骨髓移植协会脐血工作组[British Society for Blood and Marrow Transplantation (BSBMT)Cord Blood Working Group]

CFU-GM:粒-巨噬细胞集落形成单位(Colony Forming Unit-Granulocyte and Macrophage)

CIBMTR:国际骨髓移植登记处(Center for International Blood and Marrow Transplant Registry)

CMV:巨细胞病毒(Cytomegalovirus)

DSA:供者特异性抗 HLA 抗体 (Donor-Specific Anti-HLA Antibodies)
dUCBT:双份脐带血移植 (Double Umbilical Cord Blood Transplantation)
EBMT:欧洲血液和骨髓移植组织 (European Blood and Marrow Transplant Group)
Eurocord:欧洲脐带血移植协作组
FACT:细胞治疗认证基金会 (Foundation for the Accreditation of Cellular Therapy)
GVH:移植物抗宿主 (Graft-versus-Host)
GVHD:移植物抗宿主病 (Graft-versus-Host Disease)
GVL:移植物抗白血病效应 (Graft-versus-Leukemia)
HBV:乙型肝炎病毒 (Hepatitis B Virus)
HCV:丙型肝炎病毒 (Hepatitis C Virus)
HIV:人体免疫缺陷病毒 (Human Immunodeficiency Virus)
HLA:人类白细胞抗原 (Human Leukocyte Antigen)
HSCs:造血干细胞 (Hematopoietic Stem Cells)
HTLV:人类嗜 T 淋巴细胞病毒 (Human T-Cell Lymphotropic Virus)
IPA:遗传性父系 HLA 抗原 (Inherited Paternal Antigens)
JDCHCT:日本造血细胞移植数据中心 (Japanese Data Center for Hematopoietic Cell Transplantation)
JSHCT:日本造血细胞移植学会 (Japanese Society for Hematopoietic Cell Transplantation)
KIR:杀伤免疫球蛋白样受体 (Killer Immunoglobulin-like Receptors)
NIMA:非遗传性母系 HLA 抗原 (Noninherited Maternal Antigen)
NK:自然杀伤细胞 (Natural Killer Cell)
NMDP:美国国家骨髓捐献项目 (National Marrow Donor Program)
NRM:非复发死亡 (Non-Relapse Mortality)
OS:总生存 (Overall Survival)
sUCBT:单份脐带血移植 (Single Umbilical Cord Blood Transplantation)
TNC:总有核细胞 (Total Nucleated Cell)
TRM:移植相关死亡率 (Transplantation Related Mortality)

4 中国公共脐带血库非血缘脐带血的质量控制标准

4.1 脐带血检测

4.1.1 对每份脐带血标本进行以下检测。

- a) 有核细胞总数。
- b) CD34 阳性细胞百分比、总数和造血细胞集落形成细胞总数。
- c) 用制备后得到的脐带血标本进行脐带血细菌以及真菌的微生物培养检测。
- d) ABO 血型 and Rh 血型。
- e) 用于非血缘和有血缘相关的异基因脐带血要求检测其 HLA 分型:
 - 1) 确定 HLA-A、B 和 DRB1 位点的等位基因;
 - 2) 等位基因所用分型试剂其分型范围要求覆盖 HLA-A、B、DR 特异性(参见世界卫生组织公布的血液学及细胞学识别的 HLA 特异性表);
 - 3) 特异性指定有困难时应作序列分析。

4.1.2 用于非血缘和有血缘相关移植的异基因脐带血,如果供者有血红蛋白病家族史或属于血红蛋白

病高发的种族人群,还要求进行血红蛋白病筛查。

4.1.3 意向性使用脐带血前,要求进行 HIV-1/2 抗体、HBsAg、HCV 抗体、梅毒血清学的检测。

4.1.4 为自体或异基因亲属间而采集的脐带血,用于非血缘的病人时,标本要求满足所有上述的非血缘异基因脐带血库的标准

4.2 脐带血供者母亲外周血检测

脐带血供者的母亲要求在脐带血入库前进行其外周血 HIV-1/2、HCV 和 HBsAg 的检测。

4.3 检测实验室的质量控制

4.3.1 要求为每份脐带血的质量评估建立科学成熟的测定方法、标准和检测规程。

4.3.2 要求为监控实验室设备和检测规程的可靠性、准确性以及精确性提供足够的保障。

4.3.3 要求对所有检测标本进行鉴定,并要求所检测标本与特定的脐带血、脐带血供者、特定受者之间相互关系的准确性。

5 非血缘脐带血供者选择标准

5.1 单份脐带血的选择

5.1.1 HLA 相合程度

准备做 UCBT 的患者要求进行 HLA 10 个位点(HLA-A、HLA-B、HLA-C、HLA-DRB1 和 HLA-DQB1)或 12 个位点(HLA-A、HLA-B、HLA-C、HLA-DRB1、HLA-DQB1 和 HLA-DPB1)的高分辨检测,同时进行 HLA 抗体的筛查。

脐带血的初筛如下。

- 中国公共脐带血库中提供 HLA 6 个位点(HLA-A、HLA-B 和 HLA-DRB1)高分辨配型的脐带血,要求选择供受者 4/6~6/6 个位点相合的脐带血,如果提供 HLA 8 个位点(HLA-A、HLA-B、HLA-C 和 HLA-DRB1)高分辨配型的脐带血,要求选择供受者 5/8~8/8 个位点相合的脐带血,如果提供 HLA 10 个位点(HLA-A、HLA-B、HLA-C、HLA-DRB1 和 HLA-DQB1)高分辨配型的脐带血,要求选择供受者 6/10~10/10 个位点相合的脐带血,优先选择供受者 HLA4/6、5/8、7/10 位点相合脐带血;
- 对于非恶性疾病(如骨髓衰竭性疾病、先天性、遗传性及代谢性疾病等)选择供受者 HLA 位点相合性高的脐带血。
- 不要选用供受者 HLA \leq 4/10 个位点相合的脐带血。

5.1.2 TNC 与 CD34⁺细胞数量

根据国内单份 UCBT 临床移植的数据,当 CD34⁺细胞数 $\geq 0.83 \times 10^5/\text{kg}$ 及 HLA 错配 $\leq 3/10$ 时可获得很好的植入及生存率,建议初筛脐带血 TNC 和 CD34⁺细胞数量参照表 1。

表 1 单份脐带血 TNC 和 CD34⁺细胞数量的要求

项目	冻存前(受者体重)	小管复苏(受者体重)
TNC 数	$\geq 2.0 \times 10^7/\text{kg}$	$\geq 1.5 \times 10^7/\text{kg}$
CD34 ⁺ 细胞数	$\geq 1.2 \times 10^5/\text{kg}$	$\geq 1.0 \times 10^5/\text{kg}$

表 1 单份脐带血 TNC 和 CD34⁺细胞数量的要求(续)

项目	冻存前(受者体重)	小管复苏(受者体重)
CD34 ⁺ 细胞活性	>85%	—
注 1: CD34 ⁺ 细胞数量比 TNC 更重要,如果 TNC 数量不满足以上条件,要求选择 CD34 ⁺ 细胞数高的脐带血。 注 2: 对于急需进行单份 UCBT 的患者,选择 CD34 ⁺ 细胞数 $\geq 0.83 \times 10^5/\text{kg}$ (受者体重)进行移植。		

5.1.3 CFU-GM

CFU-GM 是体外评估造血干细胞生物学功能的重要指标,目前选择脐带血时关注同一脐带血库的脐带血 CFU-GM 数值与 CD34⁺细胞数量的关系,小管复苏后要求脐带血体外培养集落形成良好。

5.2 双份脐带血的选择

5.2.1 HLA 相合程度

在选择双份脐带血时,HLA 相合程度是首先要考虑的问题,要求脐带血与受者 HLA $\geq 4/6$ 相合或 HLA $\geq 4/8$ 相合。同时两份脐带血之间的 HLA 不相合位点要求不超过两个(参照表 2)。

5.2.2 TNC 与 CD34⁺细胞数量

在计算脐带血 TNC 数量时,所用的受者体重应为实际体重,而不是理想或校正的体重。使用双份 UCBT 时,一般要求每份脐带血 TNC 应 $\geq 2.0 \times 10^7/\text{kg}$ (受者体重)。建议初筛双份脐带血 TNC 细胞数量参照表 2。

表 2 双份脐带血筛选的要求

项目	数值
HLA 相合程度	双份脐带血与受者 $\geq 4/6$ 或 $\geq 4/8$ 相合,两份脐带血间 $\geq 4/6$ 相合
TNC 数(冻存前,受者体重)	双份脐带血总数 $> 3.5 \times 10^7/\text{kg}$,每份脐带血 $> 1.5 \times 10^7/\text{kg}$
CD34 ⁺ 细胞数(冻存前或小管复苏,受者体重)	总数 $> 1.8 \times 10^5/\text{kg}$
注 1: 对于非恶性疾病,目前无双份 UCBT 的临床资料。 注 2: 小管复苏后应要求每份脐带血体外培养集落形成良好。	

6 选择脐带血中供受者性别、ABO 血型、Rh 血型及 HLA 抗体等标准

6.1 选择脐带血中供受者性别的要求

单/双份 UCBT 中供受者性别无要求,建议供受者性别不作为 UCBT 中选择脐带血的主要因素。

6.2 选择脐带血中供受者 ABO 血型及 Rh 血型的要求

6.2.1 供受者 ABO 血型要求

单份 UCBT 中供受者 ABO 血型不合不是选择脐带血的主要因素;双份 UCBT 中尽量避免 ABO 血型不合。

6.2.2 供受者 Rh 血型要求

供受体 RhD 的配型无要求。

6.3 选择脐带血中受者 HLA 抗体及 DSA 的要求

移植前移植患者应常规进行 HLA 抗体的检测和 DSA 分析,避免使用有 DSA 的脐带血。

6.4 选择脐带血中 KIR 基因及配体的作用

不要求将 KIR 匹配情况作为选择脐带血的主要标准,鼓励开展相关的临床研究。

6.5 选择脐带血中 NIMA 及 IPA 的作用

如果有多个效力相似的不完全匹配的脐带血可供选择,移植中心优先选择与患者 IPA 相匹配的或者患者的 HLA 错配与 NIMA 相匹配的脐带血(低水平推荐)。

7 选择脐带血中供受者相关微生物指标的要求

7.1 选择脐带血中 HBV 的要求

脐带血和脐带血供者母亲的外周血 HBsAg 要求阴性。

7.2 选择脐带血中 HCV 的要求

脐带血和脐带血供者母亲的外周血抗-HCV 要求阴性;所有抗-HCV 阳性的捐献脐带血者要求进行 HCV-RNA 检测。

7.3 选择脐带血中 CMV 的要求

建议进行脐带血和脐带血供者母亲的外周血 CMV 免疫球蛋白检测,移植优先选择 CMV-IgM 阴性的脐带血。

7.4 选择脐带血中 HIV 的要求

脐带血和脐带血供者母亲的外周血抗-HIV 要求阴性(包括 HIV-1 型和 HIV-2 型)。

7.5 选择脐带血中梅毒的要求

脐带血梅毒要求阴性。

7.6 选择脐带血中细菌的要求

脐带血细菌培养要求阴性。

7.7 选择脐带血中真菌的要求

脐带血真菌培养要求阴性。

8 选择脐带血遗传病相关风险控制

8.1 遗传代谢病、先天性骨髓衰竭性疾病和家族性噬血细胞综合征的风险控制

因多数遗传代谢病、先天性骨髓衰竭性疾病、家族性噬血细胞综合征发病率较低,目前国外及中国

公共脐带血库脐带血入库规范中不要求进行这些疾病基因的筛查;这些疾病常在3岁前发病,为避免携带上述疾病基因的脐带血将疾病传给受者,要求采用以下方法发现、检测并确定。

- a) 收集脐带血前要求对孕妇进行病史采集,应包括遗传病史、恶性疾病和可能传染给接受者的遗传性疾病。遗传病史是指家族中存在的任何造血或代谢性疾病,并可能遗传给下一代。询问病史中要求提醒孕妇家族中是否有地中海贫血和免疫缺陷综合征等,一级亲属的病史最有可能发现相关信息。
- b) 如果脐带血供者有地中海贫血家族史或属于地中海贫血高发的种族人群,入库前没有进行相关检测,要求在临床意向性使用脐带血时,脐带血库加做地中海贫血相关基因检测,并随访脐带血供者的健康状况。如基因检测结果提示致病应避免选择,基因检测结果提示携带致病基因并随访脐带血供者没有发病,该脐带血可作为备选。
- c) 对于入库前未进行基因谱筛查的脐带血,在随访中脐带血供者发生了一些遗传、代谢或恶性疾病,可使用脐带血留存的样本进行相关基因检测,FACT推荐的基因检测见表3~表6。

表3 遗传代谢病筛查范围

序号	基因	HGMD转录本 (参考)	中文疾病名称[Inheritance]	疾病大类	是否通过干 细胞传递 疾病
1	<i>SUCLG1</i>	NM_003849.3	线粒体DNA耗竭综合征9型[AR]	遗传代谢病	否
2	<i>ABCD4</i>	NM_005050.3	甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症cbII型[AR]	遗传代谢病	是
3	<i>ACSF3</i>	NM_174917.3	甲基丙二酸合并丙二酸尿症[AR]	遗传代谢病	否
4	<i>FBN1</i>	NM_000138.4	马凡综合征[AD]	心血管	否
5	<i>PTPN11</i>	NM_002834.4	努南综合征1型[AD]	心血管	是
6	<i>SOS1</i>	NM_005633.3	努南综合征4型[AD]	心血管	否
7	<i>RAF1</i>	NM_002880.3	努南综合征5型[AD]	心血管	否
8	<i>PAH</i>	NM_000277.2	苯丙酮尿症[AR]	遗传代谢病	否
9	<i>PTS</i>	NM_000317.2	四氢生物蝶呤缺乏型高苯丙氨酸血症A型[AR]	遗传代谢病	否
10	<i>QDPR</i>	NM_000320.2	四氢生物蝶呤缺乏型高苯丙氨酸血症C型[AR]	遗传代谢病	否
11	<i>FAH</i>	NM_000137.2	酪氨酸血症I型[AR]	遗传代谢病	否
12	<i>TAT</i>	NM_000353.2	酪氨酸血症II型[AR]	遗传代谢病	否
13	<i>HPD</i>	NM_002150.2	酪氨酸血症III型[AR]	遗传代谢病	否
14	<i>BCKDHA</i>	NM_000709.3	枫糖尿症Ia型[AR]	遗传代谢病	否
15	<i>BCKDHB</i>	NM_183050.3	枫糖尿症Ib型[AR]	遗传代谢病	否
16	<i>DBT</i>	NM_001918.3	枫糖尿症II型[AR]	遗传代谢病	否
17	<i>CPS1</i>	NM_001875.4	氨甲酰磷酸合成酶I缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
18	<i>OTC</i>	NM_000531.5	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症[XLR]	遗传代谢病	否
19	<i>ASS1</i>	NM_000050.4	瓜氨酸血症I型[AR]	遗传代谢病	否
20	<i>NAGS</i>	NM_153006.2	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否

表 3 遗传代谢病筛查范围 (续)

序号	基因	HGMD转录本 (参考)	中文疾病名称[Inheritance]	疾病大类	是否通过干 细胞传递 疾病
21	<i>SLC25A13</i>	NM_014251.2	Citrin缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
22	<i>ASL</i>	NM_000048.3	精氨酸琥珀酸尿症[AR]	遗传代谢病	否
23	<i>ARG1</i>	NM_000045.2	精氨酸酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	是
24	<i>SLC25A15</i>	NM_014252.3	高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症[AR]	遗传代谢病	否
25	<i>CBS</i>	NM_000071.2	胱硫醚 β -合成酶缺陷型同型半胱氨酸尿症[AR]	遗传代谢病	否
26	<i>MAT1A</i>	NM_000429.2	甲硫氨酸腺苷转移酶 I / III 缺陷[AR, AD]	遗传代谢病	否
27	<i>PRODH</i>	NM_016335.4	高脯氨酸血症 I 型[AR]	遗传代谢病	否
28	<i>GLDC</i>	NM_000170.2	非酮性高甘氨酸血症[AR]	遗传代谢病	否
29	<i>MMACHC</i>	NM_015506.2	甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症 cblC 型[AR]	遗传代谢病	否
30	<i>MMUT</i>	NM_000255.3	甲基丙二酸血症 mut 型[AR]	遗传代谢病	否
31	<i>MMAA</i>	NM_172250.2	甲基丙二酸血症 cblA 型[AR]	遗传代谢病	否
32	<i>MMAB</i>	NM_052845.3	甲基丙二酸血症 cblB 型[AR]	遗传代谢病	否
33	<i>PCCA</i>	NM_000282.3	丙酸血症[AR]	遗传代谢病	否
34	<i>PCCB</i>	NM_000532.4	丙酸血症[AR]	遗传代谢病	否
35	<i>IVD</i>	NM_002225.3	异戊酸血症[AR]	遗传代谢病	否
36	<i>GCDH</i>	NM_000159.3	戊二酸血症 I 型[AR]	遗传代谢病	否
37	<i>MCCC1</i>	NM_020166.4	3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 1 型[AR]	遗传代谢病	否
38	<i>MCCC2</i>	NM_022132.4	3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 2 型[AR]	遗传代谢病	否
39	<i>HMGCL</i>	NM_000191.2	3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
40	<i>HLCS</i>	NM_000411.7	全羧化酶合成酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
41	<i>BTD</i>	NM_000060.4	生物素酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
42	<i>ACAT1</i>	NM_000019.4	β -酮硫解酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	是
43	<i>ACADSB</i>	NM_001609.3	2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
44	<i>ACAD8</i>	NM_014384.2	异丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
45	<i>L2HGDH</i>	NM_024884.2	L-2-羟基戊二酸尿症[AR]	遗传代谢病	是
46	<i>SLC22A5</i>	NM_003060.3	原发性肉碱缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
47	<i>CPT1A</i>	NM_001876.3	肉碱棕榈酰转移酶 I 缺乏症[AR]	遗传代谢病	是

表 3 遗传代谢病筛查范围（续）

序号	基因	HGMD转录本 (参考)	中文疾病名称[Inheritance]	疾病大类	是否通过干 细胞传递 疾病
48	<i>CPT2</i>	NM_000098.2	肉碱棕榈酰转移酶 II 缺乏症[AR]	遗传代谢病	是
49	<i>SLC25A20</i>	NM_000387.5	肉碱-酰基肉碱转位酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
50	<i>ACADS</i>	NM_000017.3	短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
51	<i>ACADM</i>	NM_000016.5	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
52	<i>ACADVL</i>	NM_000018.2	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
53	<i>HADHA</i>	NM_000182.4	长链-3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 [AR]	遗传代谢病	否
54	<i>HADHB</i>	NM_000183.2	线粒体三功能蛋白缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
55	<i>ETFA</i>	NM_000126.3	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症[AR]	遗传代谢病	否
56	<i>Type I MPS</i>	<i>IDUA</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	否
57	<i>Type II MPS</i>	<i>IDS</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	
58	<i>Type III</i>	<i>SGSH</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	
59	<i>Type IV MPS</i>	<i>GALNS</i> and <i>GLB1</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	
60	<i>Type VI MPS</i>	<i>ARSB</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	
61	<i>Type VII MPS</i>	<i>GUSB</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	
62	<i>Type IX MPS</i>	<i>HYAL1</i>	溶酶体酸性水解酶 MPS	遗传代谢病	
63	<i>GSD-I (von Gierke)</i>	<i>GSD-I a</i> :G6PC; <i>GSD-I b</i> : SLC37A4	GSD	遗传代谢病	是
64	<i>GSD-0</i>	<i>GSD-0a</i> :GYS2 <i>GSD-0b</i> : GYS1	GSD	遗传代谢病	
65	<i>GSD-II</i>	<i>GAA</i> :GSDIb; <i>LAMP2</i> :PRKAG2;	GSD	遗传代谢病	
66	<i>GSD-III</i>	<i>AGL</i>	GSD	遗传代谢病	
67	<i>GSD-IV</i>	<i>GBE1</i>	GSD	遗传代谢病	
68	<i>GSD-V</i>	<i>PYGM</i>	GSD	遗传代谢病	
69	<i>GSD-VI</i>	<i>PYGL</i>	GSD	遗传代谢病	
70	<i>GSD-VII</i>	<i>PFKM</i>	GSD	遗传代谢病	
71	<i>GSD-IX</i>	<i>PHKA2</i> ; <i>PHKB</i> ; <i>PHKG2</i> ; <i>PHKA1</i>	GSD	遗传代谢病	
72	<i>GSD-X</i>	<i>PGAM2</i>	GSD	遗传代谢病	
73	<i>GSD-XI</i>	<i>SLC2A2</i> ; <i>LDHA</i>	GSD	遗传代谢病	
74	<i>GSD-XII</i>	<i>ALDOA</i>	GSD	遗传代谢病	
75	<i>GSD-XIII</i>	<i>ENO3</i>	GSD	遗传代谢病	

表 3 遗传代谢病筛查范围 (续)

序号	基因	HGMD转录本 (参考)	中文疾病名称[Inheritance]	疾病大类	是否通过干 细胞传递 疾病
76	GSD-XV	GYG1	GSD	遗传代谢病	

注：MPS为黏多糖贮积病(Mucopolysaccharidosis)；GSD为糖原贮积病(glycogen storage disease)。

表 4 遗传性血液病相关基因

A4GALT	AAGAB	ABCB6	ABCB7	ABCC6	ABCD3	ABCD4	ABCG5	ABCG8
ABHD5	ABO	ACAD8	ACAD9	ACD	ACE	ACP2	ACP5	ACTA2
ACTB	ACTC1	ACTN1	ACTN4	ACVRL1	ADA	ADAMTS13	ADAMTS2	ADAMTS3
ADAR	AGA	AGGF1	AICDA	AIRE	AK1	AK2	AKR1D1	ALAD
ALAS2	ALDOA	ALG1	ALG11	ALG13	ALG2	ALG3	ALG6	ALG8
ALPL	AMACR	AMMECR1	AMN	ANK1	ANKRD26	ANO6	AP3B1	AP3D1
APC	APOA1	APOB	APOE	APOL1	ARHGAP26	ARHGEF1	ARPC1B	ARSA
ASAHI	ASXL1	ATG2B	ATM	ATP11C	ATP6AP1	ATP6V1E1	ATP7A	ATP7B
ATR	ATRX	B2M	B3GAT2	B4GALT1	BACH2	BCL10	BCL11B	BCL2
BCL6	BCOR	BCORL1	BCS1L	BIRC3	BLM	BLNK	BLOC1S3	BLOC1S6
BMPR1A	BMPR2	BPGM	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRIP1	BTK	BTNL2
BUB1B	C15orf41	C1QA	C1QB	C1QC	C1S	C2	C3	C4A
C4B	C5	C6	C7	C8A	C8B	C9	CA2	CACNA1S
CAD	CALR	CAPG	CAPN3	CARD11	CARD14	CARD9	CASP10	CASP8
CASR	CBL	CBS	CCBE1	CCND1	CD109	CD151	CD19	CD207
CD244	CD247/CD3Z	CD27	CD320	CD36	CD3D	CD3E	CD3G	CD4
CD40	CD40LG	CD46	CD55	CD59	CD70	CD79A	CD79B	CD81
CD8A	CD93	CDAN1	CDC42	CDCA7	CDKN1A	CDKN2B	CEBPA	CEBPE
CFB	CFD	CFH	CFHR1	CFHR2	CFHR3	CFHR4	CFI	CFP
CFTR	CHD7	CHEK2	CHIC2	CIITA	CISD2	CLCA4	CLCN7	CLDN1
CLEC11A	CLEC7A	CLN3	CLN5	CLN6	CLN8	CLPB	CLPX	CNTN6
COG1	COG4	COG6	COG7	COG8	COL14A1	COL1A1	COL3A1	COL4A1
COL5A1	COL5A2	COL7A1	COLEC11	COMT	COQ2	CORO1A	COX10	COX4I2
CP	CPOX	CR2	CREBBP	CRIP1	CSF2	CSF2RA	CSF3R	CSNK2A1
CTC1	CTLA4	CTPS1	CTSC	CTSD	CUBN	CXCL12	CXCR4	CYB5A
CYB5R3	CYBA	CYBB	CYCS	CYP2A6	CYP2C9	CYP4V2	CYP7B1	DCLRE1C
DCTN4	DDOST	DDX41	DGKE	DGUOK	DHFR	DIAPH1	DKC1	DNAJC19

表 4 遗传性血液病相关基因 (续)

<i>DNAJC21</i>	<i>DNAJC5</i>	<i>DNASE1</i>	<i>DNASE1L3</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>DNMT3B</i>	<i>DOCK2</i>	<i>DOCK8</i>	<i>DOLK</i>
<i>DPAGT1</i>	<i>DPM1</i>	<i>DPM3</i>	<i>DSC2</i>	<i>DSG2</i>	<i>DSP</i>	<i>DTNBP1</i>	<i>ECSIT</i>	<i>EFTUD1</i>
<i>EGLN1</i>	<i>EIF2AK3</i>	<i>ELANE</i>	<i>ELL2</i>	<i>ELMO2</i>	<i>ENG</i>	<i>EPAS1</i>	<i>EPB41</i>	<i>EPB42</i>
<i>EPCAM</i>	<i>EPG5</i>	<i>EPHB2</i>	<i>EPHB4</i>	<i>EPO</i>	<i>EPOR</i>	<i>ERBB3</i>	<i>ERCC4</i>	<i>ERCC6L2</i>
<i>ETHE1</i>	<i>ETS1</i>	<i>ETV6</i>	<i>EXTL3</i>	<i>EZH2</i>	<i>F10</i>	<i>F11</i>	<i>F12</i>	<i>F13A1</i>
<i>F13B</i>	<i>F2</i>	<i>F3</i>	<i>F5</i>	<i>F7</i>	<i>F8</i>	<i>F9</i>	<i>FADD</i>	<i>FAH</i>
<i>FAM105B</i>	<i>FAM111A</i>	<i>FANCA</i>	<i>FANCB</i>	<i>FANCC</i>	<i>FANCD2</i>	<i>FANCE</i>	<i>FANCF</i>	<i>FANCG</i>
<i>FANCI</i>	<i>FANCL</i>	<i>FANCM</i>	<i>FARS2</i>	<i>FARSB</i>	<i>FAS</i>	<i>FASLG</i>	<i>FAT4</i>	<i>FBN1</i>
<i>FBXL4</i>	<i>FCGR2A</i>	<i>FCGR2B</i>	<i>FCGR2C</i>	<i>FCGR3A</i>	<i>FCN3</i>	<i>FECH</i>	<i>FERMT3</i>	<i>FGA</i>
<i>FGB</i>	<i>FGD1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>FGG</i>	<i>FH</i>	<i>FHL1</i>	<i>FIG4</i>	<i>FLI1</i>	<i>FLNA</i>
<i>FLT3</i>	<i>FMO3</i>	<i>FOXP1</i>	<i>FOXP1</i>	<i>FOXP3</i>	<i>FPR1</i>	<i>FTCD</i>	<i>FTL</i>	<i>FUCA1</i>
<i>FUT8</i>	<i>FYB</i>	<i>FZD4</i>	<i>G6PC</i>	<i>G6PC3</i>	<i>G6PD</i>	<i>GALC</i>	<i>GALT</i>	<i>GAS6</i>
<i>GATA1</i>	<i>GATA2</i>	<i>GBA</i>	<i>GCLC</i>	<i>GCNT2</i>	<i>GDF2</i>	<i>GFI1</i>	<i>GFI1B</i>	<i>GGCX</i>
<i>GIF</i>	<i>GINS1</i>	<i>GLA</i>	<i>GLB1</i>	<i>GLRX5</i>	<i>GM2A</i>	<i>GNAS</i>	<i>GNB1</i>	<i>GP1BA</i>
<i>GP1BB</i>	<i>GP6</i>	<i>GP9</i>	<i>GPI</i>	<i>GSKIP</i>	<i>GSN</i>	<i>GSR</i>	<i>GSS</i>	<i>GTF2E2</i>
<i>GYPC</i>	<i>HABP2</i>	<i>HAMP</i>	<i>HAVCR2</i>	<i>HAX1</i>	<i>HBA1</i>	<i>HBA2</i>	<i>HBB</i>	<i>HBD</i>
<i>HBG1</i>	<i>HBG2</i>	<i>HELLS</i>	<i>HEXA</i>	<i>HEXB</i>	<i>HFE</i>	<i>HFE2</i>	<i>HIF1A</i>	<i>HK1</i>
<i>HLA-B</i>	<i>HLA-DQA1</i>	<i>HLA-DQB1</i>	<i>HLADRBI</i>	<i>HLCS</i>	<i>HMBS</i>	<i>HMGCL</i>	<i>HMOX1</i>	<i>HOXA11</i>
<i>HPRT1</i>	<i>HPS1</i>	<i>HPS3</i>	<i>HPS4</i>	<i>HPS5</i>	<i>HPS6</i>	<i>HRG</i>	<i>HSD3B7</i>	<i>HSPA9</i>
<i>HTRA2</i>	<i>HYOU1</i>	<i>ICOS</i>	<i>IDH1</i>	<i>IDH2</i>	<i>IFIH1</i>	<i>IFITM3</i>	<i>IFNG</i>	<i>IFNGR1</i>
<i>IFNGR2</i>	<i>IGFBP3</i>	<i>IGLL1</i>	<i>IKBKB</i>	<i>IKBKG</i>	<i>IKZF1</i>	<i>IL10</i>	<i>IL10RA</i>	<i>IL10RB</i>
<i>IL12B</i>	<i>IL12RB1</i>	<i>IL17F</i>	<i>IL17RA</i>	<i>IL1RN</i>	<i>IL21</i>	<i>IL21R</i>	<i>IL2RA</i>	<i>IL2RB</i>
<i>IL2RG</i>	<i>IL36RN</i>	<i>IL4R</i>	<i>IL7R</i>	<i>IRAK1</i>	<i>IRAK4</i>	<i>IREB2</i>	<i>IRF2BP2</i>	<i>IRF5</i>
<i>IRF8</i>	<i>IRX5</i>	<i>ISG15</i>	<i>ITCH</i>	<i>ITGA2</i>	<i>ITGA2B</i>	<i>ITGB2</i>	<i>ITGB3</i>	<i>ITK</i>
<i>ITPKC</i>	<i>IVD</i>	<i>JAGN1</i>	<i>JAK2</i>	<i>JAK3</i>	<i>KAT6B</i>	<i>KCNH2</i>	<i>KCNJ1</i>	<i>KCNN4</i>
<i>KCNQ1</i>	<i>KIF15</i>	<i>KIF23</i>	<i>KIT</i>	<i>KLF1</i>	<i>KLHDC8B</i>	<i>KLHL24</i>	<i>KLKB1</i>	<i>KMT2D</i>
<i>KNG1</i>	<i>KRAS</i>	<i>KRT14</i>	<i>KRT5</i>	<i>LAMTOR2</i>	<i>LARS2</i>	<i>LAT</i>	<i>LBR</i>	<i>LCK</i>
<i>LDLR</i>	<i>LIG4</i>	<i>LMAN1</i>	<i>LMBRD1</i>	<i>LMNA</i>	<i>LMNB2</i>	<i>LPA</i>	<i>LPIN2</i>	<i>LPP</i>
<i>LRBA</i>	<i>LRP5</i>	<i>LRRC8A</i>	<i>LYRM7</i>	<i>LYST</i>	<i>LZTR1</i>	<i>MAD2L2</i>	<i>MAGT1</i>	<i>MALT1</i>
<i>MAN2B1</i>	<i>MASP1</i>	<i>MASP2</i>	<i>MASTL</i>	<i>MBD4</i>	<i>MBL2</i>	<i>MCFD2</i>	<i>MCM4</i>	<i>MECOM</i>
<i>MEFV</i>	<i>MEN1</i>	<i>MERTK</i>	<i>MFSD8</i>	<i>MGAT2</i>	<i>MKL1</i>	<i>MLH1</i>	<i>MLLT10</i>	<i>MLPH</i>
<i>MMAA</i>	<i>MMAB</i>	<i>MMACHC</i>	<i>MMADHC</i>	<i>MMP1</i>	<i>MPDU1</i>	<i>MPI</i>	<i>MPL</i>	<i>MPO</i>
<i>MRAS</i>	<i>MRE11</i>	<i>MRPS7</i>	<i>MS4A1</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH6</i>	<i>MSN</i>	<i>MTHFD1</i>	<i>MTHFR</i>

表 4 遗传性血液病相关基因 (续)

<i>MTOR</i>	<i>MTR</i>	<i>MTRR</i>	<i>MTTP</i>	<i>MUC1</i>	<i>MUTYH</i>	<i>MVK</i>	<i>MYBPC3</i>	<i>MYC</i>
<i>MYD88</i>	<i>MYH11</i>	<i>MYH7</i>	<i>MYH9</i>	<i>MYL2</i>	<i>MYL3</i>	<i>MYO5A</i>	<i>MYO9B</i>	<i>MYSM1</i>
<i>NABP1</i>	<i>NAF1</i>	<i>NBAS</i>	<i>NBEAL2</i>	<i>NBN</i>	<i>NCF1</i>	<i>NCF2</i>	<i>NCF4</i>	<i>NEU1</i>
<i>NF1</i>	<i>NF2</i>	<i>NFE2L2</i>	<i>NFIX</i>	<i>NFKB1</i>	<i>NFKB2</i>	<i>NFKBIA</i>	<i>NFKBIL1</i>	<i>NHEJ1</i>
<i>NHLRC2</i>	<i>NHP2</i>	<i>NLRC4</i>	<i>NLRP12</i>	<i>NLRP3</i>	<i>NME7</i>	<i>NOD2</i>	<i>NOP10</i>	<i>NPC1</i>
<i>NPC2</i>	<i>NPHP1</i>	<i>NPHP4</i>	<i>NPM1</i>	<i>NR1H4</i>	<i>NRAS</i>	<i>NSUN2</i>	<i>NT5C3A</i>	<i>NUMA1</i>
<i>NUP214</i>	<i>OCN</i>	<i>ORAI1</i>	<i>OSTM1</i>	<i>OTC</i>	<i>OTUD7A</i>	<i>OXT</i>	<i>P2RX1</i>	<i>P2RY12</i>
<i>PACS2</i>	<i>PADI4</i>	<i>PALB2</i>	<i>PANK2</i>	<i>PARN</i>	<i>PAX5</i>	<i>PCCA</i>	<i>PCCB</i>	<i>PCSK9</i>
<i>PDCD1</i>	<i>PDCD10</i>	<i>PDGFB</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>PEPD</i>	<i>PEX12</i>	<i>PEX19</i>	<i>PFKM</i>
<i>PGK1</i>	<i>PGM1</i>	<i>PGM3</i>	<i>PHF6</i>	<i>PICALM</i>	<i>PIEZO1</i>	<i>PIGA</i>	<i>PIGL</i>	<i>PIGM</i>
<i>PIGT</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>PIK3CD</i>	<i>PIK3R1</i>	<i>PKLR</i>	<i>PKP2</i>	<i>PLA2G4A</i>	<i>PLA2G7</i>	<i>PLAT</i>
<i>PLAU</i>	<i>PLCG2</i>	<i>PLEC</i>	<i>PLEKHM1</i>	<i>PLG</i>	<i>PLOD1</i>	<i>PLVAP</i>	<i>PML</i>	<i>PMM2</i>
<i>PMS1</i>	<i>PMS2</i>	<i>PNP</i>	<i>PNPO</i>	<i>POLE</i>	<i>POMP</i>	<i>POT1</i>	<i>PPOX</i>	<i>PRDX1</i>
<i>PRF1</i>	<i>PRKACG</i>	<i>PRKAG2</i>	<i>PRKCD</i>	<i>PRKDC</i>	<i>PROC</i>	<i>PROCR</i>	<i>PROS1</i>	<i>PROZ</i>
<i>PRSS1</i>	<i>PSMB4</i>	<i>PSMB8</i>	<i>PSMB9</i>	<i>PSTPIP1</i>	<i>PTEN</i>	<i>PTF1A</i>	<i>PTPN11</i>	<i>PTPN22</i>
<i>PTPRC</i>	<i>PUS1</i>	<i>RAB27A</i>	<i>RAB40AL</i>	<i>RAC2</i>	<i>RAD51</i>	<i>RAD51C</i>	<i>RAD54B</i>	<i>RAD54L</i>
<i>RAF1</i>	<i>RAG1</i>	<i>RAG2</i>	<i>RARA</i>	<i>RASA2</i>	<i>RASGRP1</i>	<i>RASGRP2</i>	<i>RB1</i>	<i>RBCK1</i>
<i>RBM8A</i>	<i>RECQL4</i>	<i>REN</i>	<i>RET</i>	<i>RFT1</i>	<i>RFWD3</i>	<i>RFX5</i>	<i>RFXANK</i>	<i>RFXAP</i>
<i>RHAG</i>	<i>RHCE</i>	<i>RHOH</i>	<i>RIN2</i>	<i>RIPK1</i>	<i>RIT1</i>	<i>RNASEH2A</i>	<i>RNASEH2B</i>	<i>RNASEH2C</i>
<i>RNF168</i>	<i>RPL11</i>	<i>RPL15</i>	<i>RPL18</i>	<i>RPL23</i>	<i>RPL26</i>	<i>RPL27</i>	<i>RPL31</i>	<i>RPL35</i>
<i>RPL35A</i>	<i>RPL5</i>	<i>RPS10</i>	<i>RPS14</i>	<i>RPS15A</i>	<i>RPS17</i>	<i>RPS19</i>	<i>RPS24</i>	<i>RPS26</i>
<i>RPS27</i>	<i>RPS28</i>	<i>RPS29</i>	<i>RPS7</i>	<i>RPSA</i>	<i>RRAS</i>	<i>RREB1</i>	<i>RTEL1</i>	<i>RUNX1</i>
<i>RYR1</i>	<i>RYR2</i>	<i>SAA1</i>	<i>SALL4</i>	<i>SAMD9</i>	<i>SAMD9L</i>	<i>SAMHD1</i>	<i>SARS2</i>	<i>SBDS</i>
<i>SBF2</i>	<i>SCARB2</i>	<i>SCN5A</i>	<i>SDHA</i>	<i>SDHAF2</i>	<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>	<i>SEC23B</i>
<i>SEC61A1</i>	<i>SEMA3E</i>	<i>SERAC1</i>	<i>SERPINA10</i>	<i>SERPINC1</i>	<i>SERPIND1</i>	<i>SERPINE1</i>	<i>SERPINE2</i>	<i>SERPINF2</i>
<i>SERPING1</i>	<i>SETBP1</i>	<i>SETX</i>	<i>SF3B1</i>	<i>SFXN4</i>	<i>SH2B3</i>	<i>SH2D1A</i>	<i>SH3BP2</i>	<i>SH3GL1</i>
<i>SH3KBP1</i>	<i>SIK3</i>	<i>SKIV2L</i>	<i>SLC11A2</i>	<i>SLC17A5</i>	<i>SLC19A2</i>	<i>SLC20A2</i>	<i>SLC22A4</i>	<i>SLC25A13</i>
<i>SLC25A15</i>	<i>SLC25A38</i>	<i>SLC29A3</i>	<i>SLC2A1</i>	<i>SLC2A10</i>	<i>SLC30A10</i>	<i>SLC35A1</i>	<i>SLC35C1</i>	<i>SLC37A4</i>
<i>SLC40A1</i>	<i>SLC44A2</i>	<i>SLC46A1</i>	<i>SLC4A1</i>	<i>SLC7A7</i>	<i>SLFN14</i>	<i>SLX4</i>	<i>SMAD3</i>	<i>SMAD4</i>
<i>SMARCA1L1</i>	<i>SMARCD2</i>	<i>SMPD1</i>	<i>SNX10</i>	<i>SOS1</i>	<i>SOS2</i>	<i>SP110</i>	<i>SPARC</i>	<i>SPATA5</i>
<i>SPINK1</i>	<i>SPINK5</i>	<i>SPTA1</i>	<i>SPTB</i>	<i>SRC</i>	<i>SRD5A3</i>	<i>SRP54</i>	<i>SRP72</i>	<i>SRSF2</i>
<i>SSR4</i>	<i>STAG2</i>	<i>STAT1</i>	<i>STAT2</i>	<i>STAT3</i>	<i>STAT4</i>	<i>STAT5B</i>	<i>STEAP3</i>	<i>STIM1</i>

表 4 遗传性血液病相关基因 (续)

<i>STK11</i>	<i>STK4</i>	<i>STT3B</i>	<i>STX11</i>	<i>STX1A</i>	<i>STXBP2</i>	<i>SUSD1</i>	<i>SV2C</i>	<i>TAL1</i>
<i>TALDO1</i>	<i>TAP1</i>	<i>TAP2</i>	<i>TAPBP</i>	<i>TAZ</i>	<i>TBCE</i>	<i>TBK1</i>	<i>TBX1</i>	<i>TBX2</i>
<i>TBXA2R</i>	<i>TBXAS1</i>	<i>TCF3</i>	<i>TCIRG1</i>	<i>TCN2</i>	<i>TDP2</i>	<i>TEK</i>	<i>TERT</i>	<i>TET2</i>
<i>TF</i>	<i>TFAM</i>	<i>TFPI</i>	<i>TFR2</i>	<i>TFRC</i>	<i>TGFB1</i>	<i>TGFBR1</i>	<i>TGFBR2</i>	<i>THBD</i>
<i>THPO</i>	<i>THRA</i>	<i>TICAM1</i>	<i>TINF2</i>	<i>TLR3</i>	<i>TMC6</i>	<i>TMC8</i>	<i>TMEM165</i>	<i>TMEM43</i>
<i>TMEM67</i>	<i>TMPRSS6</i>	<i>TNFAIP3</i>	<i>TNFRSF11A</i>	<i>TNFRSF13B</i>	<i>TNFRSF13C</i>	<i>TNFRSF1A</i>	<i>TNFRSF4</i>	<i>TNFSF11</i>
<i>TNFSF12</i>	<i>TNNI3</i>	<i>TNNT2</i>	<i>TONSL</i>	<i>TP53</i>	<i>TPI1</i>	<i>TPM1</i>	<i>TPMT</i>	<i>TPP1</i>
<i>TPP2</i>	<i>TRAF3</i>	<i>TRAF3IP2</i>	<i>TREX1</i>	<i>TRMU</i>	<i>TRNT1</i>	<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>TSPAN15</i>
<i>TSR2</i>	<i>TTC37</i>	<i>TTC7A</i>	<i>TUBB1</i>	<i>TYK2</i>	<i>U2AF1</i>	<i>UBAC2</i>	<i>UBE2T</i>	<i>UMPS</i>
<i>UNC119</i>	<i>UNC13D</i>	<i>UNC93B1</i>	<i>UNG</i>	<i>UROD</i>	<i>UROS</i>	<i>USB1</i>	<i>USP18</i>	<i>VHL</i>
<i>VIPAS39</i>	<i>VKORC1</i>	<i>VPS13A</i>	<i>VPS13B</i>	<i>VPS33A</i>	<i>VPS33B</i>	<i>VPS45</i>	<i>VWF</i>	<i>WAS</i>
<i>WDR19</i>	<i>WIPF1</i>	<i>WRAP53</i>	<i>WT1</i>	<i>XIAP</i>	<i>XK</i>	<i>XRCC2</i>	<i>XRCC4</i>	<i>YARS2</i>
<i>ZAP70</i>	<i>ZBTB16</i>	<i>ZBTB24</i>	<i>ZFPM2</i>	<i>ZNF341</i>	<i>ZRSR2</i>			

表 5 家族性噬血细胞综合征及相关免疫缺陷基因

<i>ADA</i>	<i>AK2</i>	<i>AP3B1</i>	<i>ATM</i>	<i>BLM</i>	<i>BLOC1S6</i>	<i>BTK</i>	<i>CARD11</i>	<i>CASP10</i>	<i>CASP8</i>
<i>CD27</i>	<i>CD40LG</i>	<i>CD70</i>	<i>COG1</i>	<i>COG6</i>	<i>CORO1A</i>	<i>DCLRE1C</i>	<i>DKC1</i>	<i>DNMT3B</i>	<i>DOCK8</i>
<i>FADD</i>	<i>FAS</i>	<i>FASLG</i>	<i>GATA2</i>	<i>IL21R</i>	<i>IL2RA</i>	<i>IL2RG</i>	<i>IRF8</i>	<i>ITK</i>	<i>JAK3</i>
<i>LRBA</i>	<i>LYST</i>	<i>MAGT1</i>	<i>MCM4</i>	<i>MVK</i>	<i>NCF2</i>	<i>NCF4</i>	<i>NLRC4</i>	<i>NLRP12</i>	<i>OSTM1</i>
<i>PIK3CD</i>	<i>PIK3R1</i>	<i>PLCG2</i>	<i>PNP</i>	<i>PRF1</i>	<i>PRKCD</i>	<i>RAB27A</i>	<i>RAG1</i>	<i>RAG2</i>	<i>RECQL4</i>
<i>SH2D1A</i>	<i>SH3BP2</i>	<i>SLC29A3</i>	<i>SLC7A7</i>	<i>STX11</i>	<i>STXBP2</i>	<i>TCIRG1</i>	<i>TNFRSF11A</i>	<i>TNFRSF13B</i>	<i>UNC13D</i>
<i>UNG</i>	<i>WAS</i>	<i>XIAP</i>	<i>ZAP70</i>						

表 6 先天性骨髓衰竭及免疫缺陷相关基因

<i>ABCB7</i>	<i>ABCD4</i>	<i>ABCG5</i>	<i>ABCG8</i>	<i>ACBD5</i>	<i>ACD</i>	<i>ACP5</i>	<i>ACTB</i>	<i>ACTN1</i>
<i>ADA</i>	<i>ADA2</i>	<i>AGA</i>	<i>AICDA</i>	<i>AIRE</i>	<i>AK2</i>	<i>ALAS2</i>	<i>AMN</i>	<i>ANKRD26</i>
<i>AP3B1</i>	<i>AP3D1</i>	<i>APC</i>	<i>ARHGEF1</i>	<i>ATG2B</i>	<i>ATM</i>	<i>ATP6AP1</i>	<i>ATR</i>	<i>ATRX</i>
<i>B2M</i>	<i>BCL10</i>	<i>BCL11B</i>	<i>BLM</i>	<i>BLNK</i>	<i>BLOC1S6</i>	<i>BRAF</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>
<i>BRIP1</i>	<i>BTK</i>	<i>BTNL2</i>	<i>C1QA</i>	<i>C1QB</i>	<i>C1QC</i>	<i>C1S</i>	<i>C2</i>	<i>C3</i>
<i>C4A</i>	<i>C4B</i>	<i>C5</i>	<i>C6</i>	<i>C7</i>	<i>C8A</i>	<i>C8B</i>	<i>C9</i>	<i>CARD11</i>
<i>CASP10</i>	<i>CASP8</i>	<i>CBL</i>	<i>CBLIF</i>	<i>CD19</i>	<i>CD247</i>	<i>CD27</i>	<i>CD320</i>	<i>CD3D</i>

表 6 先天性骨髓衰竭及免疫缺陷相关基因 (续)

<i>CD3E</i>	<i>CD3G</i>	<i>CD40</i>	<i>CD40LG</i>	<i>CD70</i>	<i>CD79A</i>	<i>CD79B</i>	<i>CD81</i>	<i>CD8A</i>
<i>CDAN1</i>	<i>CDCA7</i>	<i>CDIN1</i>	<i>CFD</i>	<i>CFP</i>	<i>CHD7</i>	<i>CHEK2</i>	<i>CIITA</i>	<i>CLCN7</i>
<i>CLEC7A</i>	<i>CLN3</i>	<i>CLPB</i>	<i>COG1</i>	<i>COG6</i>	<i>COQ2</i>	<i>CORO1A</i>	<i>COX4I2</i>	<i>CR2</i>
<i>CREBBP</i>	<i>CSF3R</i>	<i>CSNK2A1</i>	<i>CTC1</i>	<i>CTLA4</i>	<i>CTPS1</i>	<i>CUBN</i>	<i>CXCR4</i>	<i>CYBA</i>
<i>CYBB</i>	<i>CYCS</i>	<i>DCLRE1C</i>	<i>DDX11</i>	<i>DDX41</i>	<i>DHFR</i>	<i>DIAPH1</i>	<i>DKC1</i>	<i>DNAJC21</i>
<i>DNASE1</i>	<i>DNASE1L3</i>	<i>DNMT3B</i>	<i>DOCK2</i>	<i>DOCK8</i>	<i>EFL1</i>	<i>ELANE</i>	<i>EPCAM</i>	<i>EPG5</i>
<i>EPO</i>	<i>ERCC4</i>	<i>ERCC6L2</i>	<i>ETV6</i>	<i>EXTL3</i>	<i>FADD</i>	<i>FANCA</i>	<i>FANCB</i>	<i>FANCC</i>
<i>FANCD2</i>	<i>FANCE</i>	<i>FANCF</i>	<i>FANCG</i>	<i>FANCI</i>	<i>FANCL</i>	<i>FANCM</i>	<i>FARSB</i>	<i>FAS</i>
<i>FASLG</i>	<i>FBXL4</i>	<i>FCGR2A</i>	<i>FCGR2B</i>	<i>FCGR3A</i>	<i>FCN3</i>	<i>FERMT3</i>	<i>FIG4</i>	<i>FLI1</i>
<i>FLNA</i>	<i>FOXP1</i>	<i>FOXP3</i>	<i>FTCD</i>	<i>FUT8</i>	<i>G6PC3</i>	<i>G6PD</i>	<i>GATA1</i>	<i>GATA2</i>
<i>GBA</i>	<i>GF11</i>	<i>GF11B</i>	<i>GINS1</i>	<i>GLB1</i>	<i>GLRX5</i>	<i>GP1BA</i>	<i>GP1BB</i>	<i>GP6</i>
<i>GP9</i>	<i>GSKIP</i>	<i>GSS</i>	<i>HAX1</i>	<i>HELLS</i>	<i>HLCS</i>	<i>HOXA11</i>	<i>HPRT1</i>	<i>HSPA9</i>
<i>HTRA2</i>	<i>HYOU1</i>	<i>ICOS</i>	<i>IFNG</i>	<i>IFNGR1</i>	<i>IFNGR2</i>	<i>IGLL1</i>	<i>IKBKB</i>	<i>IKBKG</i>
<i>IL10RA</i>	<i>IL10RB</i>	<i>IL12B</i>	<i>IL12RB1</i>	<i>IL17F</i>	<i>IL17RA</i>	<i>IL21</i>	<i>IL21R</i>	<i>IL2RA</i>
<i>IL2RB</i>	<i>IL2RG</i>	<i>IL7R</i>	<i>IRF2BP2</i>	<i>IRF8</i>	<i>ISG15</i>	<i>ITCH</i>	<i>ITGA2B</i>	<i>ITGB2</i>
<i>ITGB3</i>	<i>ITK</i>	<i>IVD</i>	<i>JAGN1</i>	<i>JAK3</i>	<i>KCNN4</i>	<i>KIF23</i>	<i>KLF1</i>	<i>KRAS</i>
<i>LAMTOR2</i>	<i>LARS2</i>	<i>LCK</i>	<i>LIG4</i>	<i>LMBRD1</i>	<i>LRBA</i>	<i>LYST</i>	<i>LZTR1</i>	<i>MAD2L2</i>
<i>MAGT1</i>	<i>MALT1</i>	<i>MAN2B1</i>	<i>MCM4</i>	<i>MECOM</i>	<i>MMAA</i>	<i>MMAB</i>	<i>MMACHC</i>	<i>MMADHC</i>
<i>MMUT</i>	<i>MPIG6B</i>	<i>MPL</i>	<i>MPO</i>	<i>MRAS</i>	<i>MRPS7</i>	<i>MRTFA</i>	<i>MS4A1</i>	<i>MSN</i>
<i>MTHFD1</i>	<i>MTOR</i>	<i>MTR</i>	<i>MTRR</i>	<i>MVK</i>	<i>MYH9</i>	<i>MYSM1</i>	<i>NAF1</i>	<i>NBEAL2</i>
<i>NBN</i>	<i>NCF2</i>	<i>NCF4</i>	<i>NDUFB11</i>	<i>NEU1</i>	<i>NF1</i>	<i>NFE2L2</i>	<i>NFKB1</i>	<i>NFKB2</i>
<i>NFKBIA</i>	<i>NHEJ1</i>	<i>NHP2</i>	<i>NLRC4</i>	<i>NLRP12</i>	<i>NLRP3</i>	<i>NOP10</i>	<i>NPC1</i>	<i>NPC2</i>
<i>NPM1</i>	<i>NRAS</i>	<i>OCLN</i>	<i>ORA11</i>	<i>OSTM1</i>	<i>PACS2</i>	<i>PALB2</i>	<i>PARN</i>	<i>PCCA</i>
<i>PCCB</i>	<i>PEPD</i>	<i>PGM3</i>	<i>PIK3CD</i>	<i>PIK3R1</i>	<i>PLCG2</i>	<i>PLEKHM1</i>	<i>PNP</i>	<i>POLE</i>
<i>POT1</i>	<i>PPP1CB</i>	<i>PRDX1</i>	<i>PRF1</i>	<i>PRKACG</i>	<i>PRKCD</i>	<i>PRKDC</i>	<i>PSMB4</i>	<i>PSMB8</i>
<i>PSMB9</i>	<i>PSTPIP1</i>	<i>PTEN</i>	<i>PTPN11</i>	<i>PTPN22</i>	<i>PTPRC</i>	<i>PTPRJ</i>	<i>PUS1</i>	<i>RAB27A</i>
<i>RAC2</i>	<i>RAD51</i>	<i>RAD51C</i>	<i>RAF1</i>	<i>RAG1</i>	<i>RAG2</i>	<i>RASGRP1</i>	<i>RBCK1</i>	<i>RBM8A</i>
<i>RECQL4</i>	<i>RFWD3</i>	<i>RFX5</i>	<i>RFXANK</i>	<i>RFXAP</i>	<i>RHAG</i>	<i>RIPK1</i>	<i>RIT1</i>	<i>RNASEH2A</i>
<i>RNF168</i>	<i>RPL10</i>	<i>RPL11</i>	<i>RPL14</i>	<i>RPL15</i>	<i>RPL18</i>	<i>RPL19</i>	<i>RPL23</i>	<i>RPL26</i>
<i>RPL27</i>	<i>RPL31</i>	<i>RPL35</i>	<i>RPL35A</i>	<i>RPL36</i>	<i>RPL5</i>	<i>RPS10</i>	<i>RPS15</i>	<i>RPS15A</i>
<i>RPS17</i>	<i>RPS19</i>	<i>RPS24</i>	<i>RPS26</i>	<i>RPS27</i>	<i>RPS27A</i>	<i>RPS28</i>	<i>RPS29</i>	<i>RPS7</i>
<i>RRAS</i>	<i>RTEL1</i>	<i>RUNX1</i>	<i>SALL4</i>	<i>SAMD9</i>	<i>SAMD9L</i>	<i>SAMHD1</i>	<i>SARS2</i>	<i>SBDS</i>
<i>SBF2</i>	<i>SEC23B</i>	<i>SEC61A1</i>	<i>SEMA3E</i>	<i>SH2D1A</i>	<i>SH3KBP1</i>	<i>SHOC2</i>	<i>SIK3</i>	<i>SKIV2L</i>

表 6 先天性骨髓衰竭及免疫缺陷相关基因 (续)

<i>SLC19A2</i>	<i>SLC25A38</i>	<i>SLC29A3</i>	<i>SLC35A1</i>	<i>SLC37A4</i>	<i>SLC46A1</i>	<i>SLC7A7</i>	<i>SLFN14</i>	<i>SLX4</i>
<i>SMARCA1L1</i>	<i>SMPD1</i>	<i>SNX10</i>	<i>SOS1</i>	<i>SOS2</i>	<i>SP110</i>	<i>SPATA5</i>	<i>SRC</i>	<i>SRP54</i>
<i>SRP72</i>	<i>SMARCD2</i>	<i>STAT1</i>	<i>STAT2</i>	<i>STAT3</i>	<i>STAT4</i>	<i>STAT5B</i>	<i>STIM1</i>	<i>STK4</i>
<i>STN1</i>	<i>STT3B</i>	<i>STX11</i>	<i>STXBP2</i>	<i>SUZ12</i>	<i>TALDO1</i>	<i>TAZ</i>	<i>TBX2</i>	<i>TBXAS1</i>
<i>TCF3</i>	<i>TCIRG1</i>	<i>TCN2</i>	<i>TDP2</i>	<i>TERF1</i>	<i>TERF2</i>	<i>TERF2IP</i>	<i>TERT</i>	<i>TET2</i>
<i>TFR2</i>	<i>TFRC</i>	<i>TGFB1</i>	<i>THPO</i>	<i>TINF2</i>	<i>TMEM165</i>	<i>TNFAIP3</i>	<i>TNFRSF11A</i>	<i>TNFRSF13B</i>
<i>TNFRSF13C</i>	<i>TNFRSF4</i>	<i>TNFSF11</i>	<i>TONSL</i>	<i>TP53</i>	<i>TPM4</i>	<i>TREX1</i>	<i>TRNT1</i>	<i>TRPM7</i>
<i>TSR2</i>	<i>TUBB1</i>	<i>TYK2</i>	<i>U2AF1</i>	<i>UBE2T</i>	<i>UMPS</i>	<i>XRCC2</i>	<i>UNC13D</i>	<i>UNG</i>
<i>USB1</i>	<i>USP18</i>	<i>VPS13B</i>	<i>VPS33A</i>	<i>VPS45</i>	<i>WAS</i>	<i>WDR1</i>	<i>WDR19</i>	<i>WIPF1</i>
<i>WRAP53</i>	<i>XIAP</i>	<i>XK</i>	<i>ZRSR2</i>	<i>YARS2</i>	<i>ZAP70</i>	<i>ZBTB24</i>	<i>ZCCHC8</i>	<i>ZNF341</i>
<i>TPP2</i>								

8.2 遗传代谢病、先天性骨髓衰竭性疾病、家族性噬血疾病先证者亲属捐献的脐带血

对于遗传代谢病、先天性骨髓衰竭性疾病、家族性噬血疾病先证者亲属已行产前诊断为无疾病携带的,可接受脐带血捐献,并要求随访 3 年观察供者有无发病,收集出生后基因筛查结果。

8.3 骨髓衰竭性疾病和噬血性疾病先证者亲属捐献的脐带血

目前对骨髓衰竭性疾病和噬血性疾病尚不能完全明确致病基因,收集脐带血前对孕妇进行病史采集至关重要,如果脐带血的父母患此类疾病,不要求接受其脐带血的捐献。

9 非血缘脐带血移植中选择脐带血的流程及推荐标准

9.1 概述

选择单份或双份脐带血移植选择脐带血的流程及推荐分为三部分,标准见 9.2~9.4。

9.2 移植受者要求检测的项目

9.2.1 HLA 12 个位点(HLA-A、HLA-B、HLA-C 和 HLA-DRB1、HLA-DQB1、HLA-DPB1)高分辨配型。

9.2.2 HLA 抗体初筛,如果初筛阳性,进行 HLA-I 类和/或 II 类抗体特异性检测。

9.2.3 ABO、RH 血型检测。

9.3 脐带血初筛标准

9.3.1 单份脐带血初筛标准如下。

a) 供受者 HLA 配型及细胞数:

- 1) 供受者 HLA 配型 4/6,5/8,7/10 (基因型高分辨)相合要求为首选;
 - 2) $TNC \geq 2.0 \times 10^7/kg$;
 - 3) $CD34^+$ 细胞 $\geq 1.2 \times 10^5/kg$;
 - 4) CFU-GM 与 $CD34^+$ 细胞匹配;
 - 5) HLA 10 个位点无 DSA。
- b) 初筛的脐带血要求进行小管复苏,检测 TNC、 $CD34^+$ 细胞、细胞活力和 CFU-GM 等。
 - c) 意向使用的脐带血进行 HLA 12 个位点的高分辨配型,可进行 KIR 配型(用于临床研究)。
- 9.3.2 双份脐带血初筛标准如下。
- a) 供受者 HLA 配型与细胞数:
 - 1) 双份脐带血间及与受者间至少 4/6 或 4/8 相合(高分辨配型),同时两份脐带血之间的 HLA 不相合位点要求不超过两个;
 - 2) 冻存时两份脐带血 TNC 总数 $> 3.5 \times 10^7/kg$,且每份脐带血 TNC 数 $> 1.5 \times 10^7/kg$;
 - 3) 冻存时或解冻后两份脐血 $CD34^+$ 细胞总数 $> 1.8 \times 10^5/kg$;
 - 4) HLA 10 个位点无 DSA。
 - b) 初筛的脐带血要求进行小管复苏,检测 TNC、 $CD34^+$ 细胞、细胞活力和 CFU-GM 等。
- 9.4 脐带血确定标准
- 9.4.1 单份脐带血确定标准如下:
- a) 供受者 HLA 配型优先选择 $\geq 4/6,5/8,7/10$ (基因型高分辨)相合,不要求使用 $\leq 4/10$ 相合的脐带血;对于非恶性疾病,宜选择供受者 HLA 位点相合性高的脐带血;
 - b) 小管复苏后脐带血 TNC 数 $\geq 1.5 \times 10^7/kg$, $CD34^+$ 细胞数 $\geq 1.0 \times 10^5/kg$,CFU-GM 与 $CD34^+$ 细胞数相匹配或集落形成良好;对于急需移植的患者,可选择 $CD34^+$ 细胞数 $\geq 0.83 \times 10^5/kg$ 的脐带血;
 - c) DSA 要求阴性(HLA 12 个位点);
 - d) 高危患者可选择:供者 CenB+C1 配体 GVH 方向不合、供者 TelB+C1 配体 GVH 方向不合、供者 TelB+ C2 配体 GVH 方向不合的脐带血;
 - e) 供受者 ABO 血型:单份 UCBT 无要求;
 - f) 供受者性别:无要求。
- 9.4.2 双份脐带血确定标准如下:
- a) 双份脐带血间与受者间至少 4/6 或 4/8 相合,同时两份脐带血之间的 HLA 不相合位点应不超过两个;
 - b) 小管复苏后两份脐带血 TNC 总数 $> 3.5 \times 10^7/kg$,且每份脐带血 TNC 数 $> 1.5 \times 10^7/kg$;
 - c) 两份脐血 $CD34^+$ 细胞总数 $> 1.8 \times 10^5/kg$;
 - d) DSA 要求阴性(HLA 12 个位点);
 - e) 供受者 ABO 血型:供受者宜选择相合血型;
 - f) 供受者性别:无要求;
 - g) 对于非恶性疾病,目前无双份 UCBT 的临床资料,不宜选择双份 UCBT。

参 考 文 献

- [1] 卫生部办公厅.(2002).脐带血造血干细胞库技术规范(试行).卫办医发[2002]80号.中国:卫生部办公厅.
- [2] Kanda J, Hirabayashi S, Yokoyama H, et al.Effect of Multiple HLA Locus Mismatches on Outcomes after Single Cord Blood Transplantation[J].TRANSPL CELL THER,2022,28:391-398.
- [3] Hough R, Danby R, Russell N, et al.Recommendations for a standard UK approach to incorporating umbilical cord blood into clinical transplantation practice: an update on cord blood unit selection, donor selection algorithms and conditioning protocols[J].BRIT J HAEMATOL,2016,172:360-370.
- [4] Nakasone H, Tabuchi K, Uchida N, et al.Which is more important for the selection of cord blood units for haematopoietic cell transplantation: the number of CD34-positive cells or total nucleated cells?.BRIT J HAEMATOL,2019,185:166-169.
- [5] Ruggeri A.Optimizing cord blood selection[J].HEMATOL-AM SOC HEMAT,2019,2019:522-531.
- [6] Politikos I, Davis E, Nhaissi M, et al. Guidelines for Cord Blood Unit Selection[J].BIOL BLOOD MARROW TR,2020,26:2190-2196.
- [7] Dehn J, Spellman S, Hurley CK, et al. Selection of unrelated donors and cord blood units for haematopoietic cell transplantation: guidelines from the NMDP/CIBMTR[J].BLOOD,2019,134:924-934.
- [8] Little AM, Akbarzad-Yousefi A, Anand A, et al.BSHI guideline: HLA matching and donor selection for haematopoietic progenitor cell transplantation [J].INT J IMMUNOGENET,2021,48:75-109.
- [9] Chen J, Gale RP, Feng Y, et al.Are haematopoietic stem cell transplants stem cell transplants, is there a threshold dose of CD34-positive cells and how many are needed for rapid posttransplant granulocyte recovery?.LEUKEMIA,2023,37:1963-1968.
- [10] Morishima Y, Watanabe-Okochi N, Kai S, et al.Selection of Cord Blood Unit by CD34(+) Cell and GM-CFU Numbers and Allele-Level HLA Matching in Single Cord Blood Transplantation[J].TRANSPL CELL THER,2023,29:622-631.
- [11] Sanz J, Gale RP. One or two umbilical cord blood cell units? Caveat emptor [J].BONE MARROW TRANSPL,2017,52:341-343.
- [12] Eapen M, Rocha V, Sanz G, et al.Effect of graft source on unrelated donor haemopoietic stem-cell transplantation in adults with acute leukaemia: a retrospective analysis[J].LANCET ONCOL,2010,11:653-660.
- [13] Barker JN, Weisdorf DJ, DeFor TE, et al.Transplantation of 2 partially HLA-matched umbilical cord blood units to enhance engraftment in adults with hematologic malignancy[J].BLOOD,2005,105:1343-1347.
- [14] Ballen KK, Gluckman E, Broxmeyer HE.Umbilical cord blood transplantation: the first 25 years and beyond[J].BLOOD,2013,122:491-498.
- [15] Rubinstein P, Carrier C, Scaradavou A, et al.Outcomes among 562 recipients of placental-blood transplants from unrelated donors[J].NEW ENGL J MED,1998,339:1565-1577.
- [16] Gluckman E, Rocha V, Boyer-Chamard A, et al.Outcome of Cord-Blood Transplantation from Related and Unrelated Donors[J].NEW ENGL J MED,1997,337:373-381.

- [17] Barker JN, Byam C, Scaradavou A. How I treat: the selection and acquisition of unrelated cord blood grafts[J]. *BLOOD*, 2011, 117: 2332-2339.
- [18] Konuma T, Kato S, Ooi J, et al. Effect of ABO blood group incompatibility on the outcome of single-unit cord blood transplantation after myeloablative conditioning[J]. *BIOL BLOOD MARROW TR* 2014, 20: 577-581.
- [19] Solves P, Carpio N, Carretero C, et al. ABO incompatibility does not influence transfusion requirements in patients undergoing single-unit umbilical cord blood transplantation[J]. *BONE MARROW TRANSPL*, 2017, 52: 394-399.
- [20] Konuma T, Uchida N, Takeda W, et al. RhD mismatch does not affect haematopoietic recovery, graft-versus-host disease and survival in allogeneic haematopoietic cell transplantation: A Japanese registry-based study[J]. *VOX SANG*, 2024, 119: 612-618.
- [21] Sun Z, Hu Y, Ji Y, et al. Refining eligibility criteria of unit selection for myeloablative cord blood transplantation in acute leukemia: Real-world experience of a referral center[J]. *eJHaem*, 2023, 4: 470-475.
- [22] van Rood JJ, Stevens CE, Smits J, Carrier C, Carpenter C, Scaradavou A. Reexposure of cord blood to noninherited maternal HLA antigens improves transplant outcome in hematological malignancies[J]. *P NATL ACAD SCI USA*, 2009, 106: 19952-19957.
- [23] COELHO D, KIM J, NÜRNBERG P, et al. Mutations in ABCD4 cause a new inborn error of vitamin B12 metabolism[J]. *NAT GENET*, 2012, 44: 1152-1155.
- [24] Topcu M, Jobard F, Halliez S, et al. L-2-Hydroxyglutaric aciduria: identification of a mutant gene C14orf160, localized on chromosome 14q22.1[J]. *HUM MOL GENET*, 2004, 13: 2803-2811.
- [25] Tartaglia M, Pennacchio LA, Zhao C, et al. Gain-of-function SOS1 mutations cause a distinctive form of Noonan syndrome[J]. *NAT GENET*, 2007, 39: 75-79.
- [26] Sakurai S, Fukao T, Haapalainen AM, et al. Kinetic and expression analyses of seven novel mutations in mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (T2): identification of a Km mutant and an analysis of the mutational sites in the structure[J]. *MOL GENET METAB*, 2007, 90: 370-378.
- [27] Shinohara M, Saitoh M, Takanashi J, et al. Carnitine palmitoyl transferase II polymorphism is associated with multiple syndromes of acute encephalopathy with various infectious diseases[J]. *BRAIN DEV-JPN*, 2011, 33: 512-517.
- [28] Colegio OR, Chu NQ, Szabo AL, et al. Functional polarization of tumour-associated macrophages by tumour-derived lactic acid[J]. *NATURE*, 2014, 513: 559-563.
- [29] Wong BW, Wang X, Zecchin A, et al. The role of fatty acid beta-oxidation in lymphangiogenesis[J]. *NATURE*, 2017, 542: 49-54.
- [30] Griffin G, Shenoi S, Hughes GC. Hemophagocytic lymphohistiocytosis: An update on pathogenesis, diagnosis, and therapy[J]. *BEST PRACT RES CL RH*, 2020, 34: 101515.
- [31] Canna SW, Marsh RA. Pediatric hemophagocytic lymphohistiocytosis[J]. *BLOOD*, 2020, 135: 1332-1343.
- [32] Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee [J]. *J CLIN IMMUNOL*, 2022, 42: 1473-1507.
- [33] Bousfiha A, Moundir A, Tangye SG, et al. The 2022 Update of IUIS Phenotypical Classification for Human Inborn Errors of Immunity[J]. *J CLIN IMMUNOL*, 2022, 42: 1508-1520.

[34] Gumus E, Ozen H. Glycogen storage diseases: An update[J]. WORLD J GASTROENTERO, 2023, 29: 3932-3963.

[35] Campbell E, Shaker MS, Williams KW. Clinical updates in inborn errors of immunity: a focus on the noninfectious clinical manifestations[J]. CURR OPIN PEDIATR, 2024, 36: 228-236.

[36] Dobrewa W, Bielska M, Babol-Pokora K, Janczar S, Mlynarski W. Congenital neutropenia: From lab bench to clinic bedside and back[J]. MUTAT RES-REV MUTAT, 2024, 793: 108476.

[37] Wlodarski MW, Vlachos A, Farrar JE, et al. Diagnosis, treatment, and surveillance of Diamond-Blackfan anaemia syndrome: international consensus statement[J]. LANCET HAEMATOL, 2024, 11: e368-e382.
