

附件

出生缺陷救助项目病种名单

一、遗传代谢病救助

序号	疾病名称（别名、酶缺陷）
1	异戊酸血症（异戊酸尿症，异戊酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症）
2	戊二酸血症 I 型（戊二酸尿症 I 型，戊二酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症）
3	3-羟基-3-甲基戊二酸尿症（3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症）
4	全羧化酶合成酶缺乏症（多种羧化酶缺乏症）
5	生物素酶缺乏症（多种羧化酶缺乏症）
6	甲基丙二酸血症 MUT 型（甲基丙二酸尿症 MUT 型，甲基丙二酰辅酶 A 变位酶缺乏症）
7	甲基丙二酸血症 CblA 型（甲基丙二酸尿症 CblA 型，钴胺素还原酶缺乏症）
8	甲基丙二酸血症 CblB 型（甲基丙二酸尿症 CblB 型，钴胺素腺苷转移酶缺乏症）
9	甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症 CblC 型（甲基丙二酸尿症合并同型半胱氨酸尿症 CblC 型）
10	3-甲基巴豆酰甘氨酸尿症（3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症）
11	丙酸血症（丙酸尿症，丙酰辅酶 A 羧化酶缺乏症）
12	β -酮硫解酶缺乏症（乙酰辅酶 A 硫解酶缺乏症）
13	丙二酸尿症（丙二酰辅酶 A 脱羧酶缺乏症）
14	异丁酰甘氨酸尿症（异丁酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症）
15	2-甲基-3-羟基丁酸血症（2-甲基-3-羟基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症）
16	3-甲基戊烯二酸血症（3-甲基戊烯二酰辅酶 A 水解酶缺乏症）
17	乙基丙二酸尿症（乙基丙二酸脑病）
18	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
19	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
20	长链羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
21	三官能团蛋白质缺乏症
22	原发性肉碱缺乏症（肉碱转运蛋白缺乏症）

23	短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
24	戊二酸血症 II 型（多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症）
25	短链-3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
26	中链酰基辅酶 A 硫解酶缺乏症
27	肉碱棕榈酰转移酶 I 缺乏症型
28	肉碱棕榈酰转移酶 II 缺乏症
29	肉碱-酰基肉碱移位酶缺乏症
30	高苯丙氨酸血症（苯丙酮尿症，苯丙氨酸羟化酶缺乏症）
31	高苯丙氨酸血症（四氢生物蝶呤合成酶缺乏症）
32	高苯丙氨酸血症（二氢蝶啶还原酶缺乏症）
33	酪氨酸血症 I 型（延胡索酰乙酰乙酸水解酶缺乏症）
34	酪氨酸血症 II 型（酪氨酸转氨酶缺乏症）
35	酪氨酸病（4-羟基苯丙酮酸二氧化碳酶缺乏症）
36	枫糖尿症（支链 α -酮酸脱氢酶缺乏症）
37	同型半胱氨酸血症 I 型（胱硫醚 β 合成酶缺乏症）
38	氨甲酰磷酸合成酶 I 缺乏症
39	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症
40	瓜氨酸血症 I 型（精氨酸琥珀酸合成酶缺乏症）
41	瓜氨酸血症 II 型（希特林蛋白缺乏症）
42	精氨酸琥珀酸尿症（精氨酸琥珀酸裂解酶缺乏症）
43	精氨酸血症（精氨酸酶缺乏症）
44	鸟氨酸- δ -转氨酶缺乏症
45	高鸟氨酸-高血氨-高同型瓜氨酸血症综合症
46	高蛋氨酸血症（甲硫氨酸腺苷三磷酸钴胺素腺苷转移酶缺乏症）
47	高脯氨酸血症
48	非酮性高甘氨酸血症（甘氨酸脱羧酶缺乏症）
49	先天性甲状腺疾病，如：先天性甲状腺功能减低症
50	先天性肾上腺疾病，如：先天性肾上腺皮质增生症
51	先天性胰岛功能障碍，如：新生儿糖尿病，1 型糖尿病
52	先天性肾小管功能不全，如：肾小管酸中毒，肾性尿崩症

53	先天性垂体功能不全，如：尿崩症
54	乳糖及半乳糖代谢障碍，如：半乳糖血症
55	果糖代谢异常，如：果糖 1,6 二磷酸酶缺乏症，果糖不耐受
56	糖原累积病
57	先天性维生素代谢异常，如：亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏症
58	先天性水电解质代谢异常，如：低镁血症
59	氨基酸代谢病，如：同型半胱氨酸血症 2 型，胱氨酸尿症
60	有机酸代谢病，如：4-羟丁酸尿症，氧合脯氨酸血症
61	先天性脂代谢异常，如：家族性高甘油三酯血症，家族性高胆固醇血症
62	先天性骨病，如：软骨发育不全，低磷性佝偻病
63	先天性金属代谢异常，如：肝豆状核变性，Menkes 病
64	先天性肌肉病，如：进行性肌营养不良
65	代谢性心肌病
66	代谢性肝病
67	代谢性脑病
68	溶酶体病，如：粘多糖病，尼曼匹克病，戈谢病，法布里病，粘脂病，多种硫酸酯酶缺乏症
69	遗传性脑白质病，如：异染性脑白质营养不良，球形脑白质营养不良
70	神经节苷脂贮积病
71	线粒体病
72	神经递质代谢病，如：多巴反应性肌张力不全，肌酸缺乏综合征
73	神经皮肤综合征，如：结节性硬化，早老症
74	色素代谢异常，如：白化病
75	先天性性激素代谢异常，如：卵巢发育不全
76	蛋白糖基化异常
77	酮体生成障碍
78	过氧化物酶体病，如：脑肝肾综合征（Zellweger 病），肾上腺脑白质营养不良

注：如不在上述救助病种名单中，但实为遗传代谢病的，交由复审专家评审委员会决定是否纳入救助范围。

二、先天性结构畸形救助

包括神经系统、消化系统、生殖系统、泌尿系统、肌肉骨骼系统、呼吸系统、五官严重结构畸形 7 大系统 74 类先天性结构畸形疾病。

具体救助病种及其对应的 ICD-10（含国标临床版）编码如下：

表 1 神经系统先天畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版（2.0 版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
1	脑膨出	Q01	Q01.000	额部脑膨出
			Q01.100	鼻根部脑膨出
			Q01.200	枕部脑膨出
			Q01.800	脑膨出，其他部位的
			Q01.800x101	顶骨脑膨出
			Q01.800x201	眶部脑膨出
			Q01.800x301	鼻部脑膨出
			Q01.800x401	鼻咽脑膨出
			Q01.801	先天性枕骨大孔疝
			Q01.900	脑膨出
			Q01.900x001	脑膜脑膨出
			Q01.900x003	积水性脑膨出
			Q01.901	先天性脑疝
2	先天性脑积水	Q03	Q03.000	西尔维于斯导水管[中脑导水管]畸形
			Q03.001	西尔维于斯导水管狭窄
			Q03.002	西尔维于斯导水管梗阻
			Q03.100	第四脑室正中孔和第四脑室外侧孔闭锁
			Q03.100x001	第四脑室侧孔正中孔闭锁综合征 [Dandy-Walker 综合征]
			Q03.101	第四脑室外侧孔闭锁
			Q03.102	第四脑室孔闭塞综合征
			Q03.103	第四脑室正中孔闭锁
			Q03.800	先天性脑积水，其他的
			Q03.900	先天性脑积水
3	脊柱裂	Q05	Q05.000	颈段脊柱裂伴有脑积水
			Q05.100	胸段脊柱裂伴有脑积水
			Q05.100x002	胸段脊髓脊膜膨出伴脑积水
			Q05.200	腰段脊柱裂伴有脑积水

			Q05.200x002	腰段脊髓脊膜膨出伴脑积水
			Q05.300	骶段脊柱裂伴有脑积水
			Q05.400	脊柱裂伴有脑积水
			Q05.400x001	脊髓脊膜膨出伴脑积水
			Q05.500	颈段脊柱裂不伴有脑积水
			Q05.600	胸段脊柱裂不伴有脑积水
			Q05.700	腰段脊柱裂不伴有脑积水
			Q05.700x002	腰骶段脊柱裂
			Q05.700x003	腰段脊髓脊膜膨出
			Q05.700x004	腰骶段脊髓脊膜膨出
			Q05.800	骶段脊柱裂不伴有脑积水
			Q05.801	骶椎椎板裂
			Q05.900	脊柱裂
			Q05.900x002	脊柱裂伴脊膜膨出
			Q05.900x004	脊髓脊膜膨出
			Q05.900x006	特发性脊髓疝
			Q05.900x007	脊膜膨出
			Q05.901	脑脊膜膨出
			Q05.902	脊膜脊髓膨出
4	脊髓的其他先天性畸形	Q06	Q06.000	无脊髓畸形
			Q06.100	脊髓发育不全和发育异常
			Q06.101	脊髓发育异常
			Q06.200	脊髓纵裂
			Q06.300	先天性马尾畸形，其他的
			Q06.400	脊髓积水
			Q06.400x002	先天性椎管积水
			Q06.800	脊髓其他特指的先天性畸形
			Q06.800x002	双脊髓畸形
			Q06.800x003	先天性脊髓低位
			Q06.800x005	椎管内肠源性囊肿
			Q06.801	先天性脊髓栓系综合征
			Q06.900	脊髓先天性畸形
			Q06.901	腰骶神经根囊肿
5	颅缝早闭	Q75.0	Q75.000	颅缝早闭
			Q75.000x901	先天性颅骨不全融合
6	长头	Q67.2	Q67.200	长头
7	阿-基综合征	Q07.0	Q07.000	阿-基综合征

表 2 消化系统先天畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版（2.0 版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
8	门静脉连接异常	Q26.5	Q26.500	门静脉连接异常
9	门静脉-肝动脉	Q26.6	Q26.600	门静脉-肝动脉瘘

	瘻			
10	食管先天性畸形	Q39	Q39.000	食管闭锁不伴有瘻
			Q39.100	食管闭锁伴有气管食管瘻
			Q39.200	先天性气管食管瘻不伴有闭锁
			Q39.300	先天性食管狭窄
			Q39.400	食管蹼
			Q39.500	先天性食管扩张
			Q39.501	先天性食管失弛缓症
			Q39.600	食管憩室
			Q39.601	先天性咽食管憩室
			Q39.602	先天性食管中段憩室
			Q39.800	食管的其他先天性畸形
			Q39.800x201	先天性食管假梗阻
			Q39.800x903	先天性食管缺如
			Q39.800x904	先天性食管移位
			Q39.800x905	食管异位组织
			Q39.801	食管重复畸形
			Q39.802	先天性短食管
			Q39.803	先天性食管囊肿
Q39.900	食管先天性畸形			
11	先天性肥大性幽门狭窄	Q40.0	Q40.000	先天性肥大性幽门狭窄
			Q40.000x003	先天性幽门梗阻
			Q40.001	先天性幽门狭窄
			Q40.002	先天性幽门闭锁
			Q40.003	先天性幽门痉挛
12	先天性食管裂孔疝	Q40.1	Q40.100	先天性食管裂孔疝
13	小肠先天性缺如、闭锁和狭窄	Q41	Q41.000	十二指肠先天性缺如、闭锁和狭窄
			Q41.001	先天性十二指肠缺如
			Q41.002	先天性十二指肠狭窄
			Q41.003	先天性十二指肠闭锁
			Q41.100	空肠先天性缺如、闭锁和狭窄
			Q41.101	先天性空肠狭窄
			Q41.102	先天性空肠闭锁
			Q41.103	苹果皮综合征
			Q41.104	先天性空肠缺如
			Q41.200	回肠先天性缺如、闭锁和狭窄
			Q41.201	先天性回肠缺如
			Q41.202	先天性回肠狭窄
			Q41.203	先天性回肠闭锁
			Q41.800	小肠其他特指部位的先天性缺如、闭锁和狭窄
			Q41.900	小肠部位先天性缺如、闭锁和狭窄

			Q41.901	先天性小肠狭窄
			Q41.902	先天性小肠缺如
			Q41.903	先天性小肠闭锁
14	大肠先天性缺如、闭锁和狭窄	Q42	Q42.000	直肠先天性缺如、闭锁和狭窄，伴有瘻
			Q42.000x101	先天性直肠闭锁伴直肠尿道瘻
			Q42.000x201	先天性直肠闭锁伴直肠膀胱瘻
			Q42.000x301	先天性直肠闭锁伴直肠外阴瘻
			Q42.000x401	先天性直肠闭锁伴直肠皮肤瘻
			Q42.000x501	先天性直肠闭锁伴直肠结肠瘻
			Q42.001	直肠先天性狭窄，伴有瘻
			Q42.002	直肠先天性闭锁，伴有瘻
			Q42.100	直肠先天性闭锁和狭窄，不伴有瘻
			Q42.101	直肠先天性狭窄，不伴有瘻
			Q42.102	直肠先天性闭锁，不伴有瘻
			Q42.200	肛门先天性缺如、闭锁和狭窄，伴有瘻
			Q42.200x201	先天性肛门闭锁伴直肠膀胱瘻
			Q42.200x901	先天性肛门闭锁伴直肠尿道瘻
			Q42.200x902	先天性肛门闭锁伴直肠阴道瘻
			Q42.200x903	先天性肛门闭锁伴直肠外阴瘻
			Q42.200x904	先天性肛门闭锁伴直肠前庭瘻
			Q42.200x905	先天性肛门闭锁伴直肠皮肤瘻
			Q42.201	肛门先天性狭窄，伴有瘻
			Q42.202	肛门先天性闭锁，伴有瘻
			Q42.300	肛门先天性缺如、闭锁和狭窄，不伴有瘻
			Q42.301	肛门先天性狭窄，不伴有瘻
			Q42.302	肛门先天性闭锁，不伴有瘻
			Q42.800	大肠其他部位的先天性缺如、闭锁和狭窄
			Q42.800x002	先天性结肠缺如
			Q42.800x003	先天性结肠狭窄
			Q42.801	阑尾闭锁
			Q42.802	阑尾缺如
			Q42.803	先天性结肠闭锁
			Q42.900	大肠先天性缺如、闭锁和狭窄
			Q42.901	先天性大肠闭锁
			Q42.902	先天性大肠狭窄
Q42.903	先天性大肠缺如			
15	麦克尔憩室	Q43.0	Q43.000	麦克尔憩室
			Q43.000x005	脐肠瘻
			Q43.001	先天性卵黄管囊肿
			Q43.002	先天性脐窦
			Q43.003	先天性脐瘻

			Q43.004	先天性脐茸
16	先天无神经节性巨结肠[赫希施斯普龙病]	Q43.1	Q43.100	先天无神经节性巨结肠[赫希施斯普龙病]
			Q43.100x002	先天性结肠神经节细胞发育不良
			Q43.100x901	先天性巨结肠常见型
			Q43.101	先天性短段型巨结肠
			Q43.102	先天性长段型巨结肠
			Q43.103	先天性普通型巨结肠
			Q43.104	先天性超短段型巨结肠
			Q43.105	先天性巨结肠类源病
			Q43.106	先天性全结肠型巨结肠
17	先天性肠固定畸形	Q43.3	Q43.300	先天性肠固定畸形
			Q43.300x201	先天性肠粘连
			Q43.300x901	先天性杰克逊膜
			Q43.301	先天性肠旋转不良
18	肠重复畸形	Q43.4	Q43.400	肠重复畸形
			Q43.401	结肠重复畸形
			Q43.402	双阑尾
			Q43.403	小肠重复畸形
			Q43.404	直肠重复畸形
19	异位肛门	Q43.5	Q43.500	异位肛门
20	直肠和肛门先天性瘻	Q43.6	Q43.600	直肠和肛门先天性瘻
			Q43.601	先天性肛瘻
			Q43.602	先天性直肠瘻
21	永存泄殖腔	Q43.7	Q43.700	永存泄殖腔
22	胆管闭锁	Q44.2	Q44.200	胆管闭锁
			Q44.200x003	先天性胆总管下端闭锁
			Q44.201	先天性胆总管闭锁
23	胆总管囊肿	Q44.4	Q44.400	先天性胆总管囊肿
24	环状胰腺	Q45.1	Q45.100	环状胰腺
			Q45.100x001	先天性环状胰腺

表 3 生殖系统先天畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版（2.0 版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
25	先天性无阴道	Q52.0	Q52.000	先天性无阴道
26	阴道斜隔	Q52.101	Q52.101	阴道斜隔
27	先天性阴道闭锁	Q52.402	Q52.402	先天性阴道闭锁
28	隐睾	Q53.902	Q53.902	隐睾
29	尿道下裂	Q54	Q54.000	尿道下裂, 龟头的
			Q54.001	先天性尿道冠部下裂
			Q54.100	阴茎部尿道下裂
			Q54.200	阴茎阴囊部尿道下裂

			Q54.300	会阴部尿道下裂
			Q54.400	先天性痛性阴茎勃起
			Q54.800	尿道下裂, 其他的
			Q54.900	尿道下裂
			Q54.901	尿道旁裂
30	先天性阴茎屈曲畸形	Q55.603	Q55.603	先天性阴茎屈曲畸形
31	性别不清和假两性同体	Q56	Q56.000	两性畸形, 不可归类在他处者
			Q56.000x001	两性畸形
			Q56.001	女性男性化
			Q56.002	卵睾体
			Q56.100	男性假两性畸形, 不可归类在他处者
			Q56.100x001	男性假两性畸形
			Q56.200	女性假两性畸形, 不可归类在他处者
			Q56.200x001	女性假两性畸形
			Q56.300	假两性畸形
			Q56.400	性别不清

表 4 泌尿系统先天畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版 (2.0 版) 对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
32	肾缺如和肾的其他萎缩性缺陷	Q60	Q60.000	单侧肾缺如
			Q60.100	双侧肾缺如
			Q60.200	肾缺如
			Q60.300	单侧肾发育不全
			Q60.400	双侧肾发育不全
			Q60.500	肾发育不全
			Q60.501	先天性肾萎缩
			Q60.600	波特综合征
33	囊性肾病	Q61	Q61.000	先天性单个肾囊肿
			Q61.100	多囊肾, 常染色体隐性
			Q61.101	婴儿型多囊肾
			Q61.200	多囊肾, 常染色体显性
			Q61.201	成年型多囊肾
			Q61.300	多囊肾
			Q61.300x002	感染性多囊肾
			Q61.400	肾发育不良
			Q61.400x001	先天性囊性肾发育不良
			Q61.400x002	肾小球巨大稀少症
			Q61.500	髓部囊性肾
			Q61.501	髓质海绵肾
			Q61.800	囊性肾病, 其他的
			Q61.801	先天性纤维囊性肾

			Q61.900	囊性肾病
			Q61.901	麦克尔-格鲁贝尔综合征
34	先天性肾盂积水	Q62.0	Q62.000	先天性肾盂积水
35	先天性巨输尿管	Q62.2	Q62.200	先天性巨输尿管
			Q62.201	先天性输尿管扩张
			Q62.202	单纯性输尿管膨出
36	先天性输尿管畸形	Q62.801	Q62.801	先天性输尿管畸形
37	先天性膀胱-输尿管-肾反流	Q62.7	Q62.700	先天性膀胱-输尿管-肾反流
			Q62.700x001	先天性膀胱输尿管反流
			Q62.700x101	先天性单侧膀胱输尿管反流
			Q62.700x201	先天性双侧膀胱输尿管反流
38	分叶肾、融合肾和马蹄形肾	Q63.1	Q63.100	分叶肾、融合肾和马蹄形肾
			Q63.101	融合肾
			Q63.102	马蹄形肾
			Q63.103	分叶肾
39	异位肾	Q63.2	Q63.200	异位肾
			Q63.201	肾旋转不良
			Q63.202	先天性肾移位
			Q63.203	异位肾盂
40	尿道上裂	Q64.0	Q64.000	尿道上裂
41	膀胱外翻	Q64.1	Q64.100	膀胱外翻
			Q64.100x901	异位膀胱
42	先天性后尿道瓣	Q64.2	Q64.200	先天性后尿道瓣
			Q64.200x201	前尿道瓣膜
43	脐尿管畸形	Q64.4	Q64.400	脐尿管畸形
			Q64.400x301	先天性脐尿管憩室
			Q64.400x902	先天性脐尿管脱垂
			Q64.401	脐尿管瘘
			Q64.402	脐尿管囊肿
Q64.403	脐尿管未闭			
44	先天性膀胱憩室	Q64.6	Q64.600	先天性膀胱憩室
45	膀胱和尿道的其他先天性畸形	Q64.7	Q64.700	膀胱和尿道的其他先天性畸形
			Q64.700x201	先天性膀胱脱垂
			Q64.700x501	先天性尿道膨出
			Q64.700x601	先天性巨尿道
			Q64.700x701	巨膀胱-巨输尿管综合征
			Q64.700x801	先天性尿道空洞性脊髓突出
			Q64.700x901	先天性脐膀胱瘘
			Q64.700x902	先天性膀胱疝
			Q64.700x904	先天性尿道粘膜脱垂
			Q64.701	先天性尿道畸形
			Q64.702	双尿道

			Q64.703	双尿道口
			Q64.704	先天性尿道直肠瘘
			Q64.705	先天性尿道憩室
			Q64.706	异位尿道口
			Q64.707	双膀胱

表 5 肌肉骨骼系统先天畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版（2.0 版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
46	髋先天性变形	Q65	Q65.000	先天性髋脱位，单侧
			Q65.100	先天性髋脱位，双侧
			Q65.200	先天性髋脱位
			Q65.300	先天性髋半脱位，单侧
			Q65.400	先天性髋半脱位，双侧
			Q65.500	先天性髋半脱位
			Q65.600	不稳定髋
			Q65.800	髋的其他先天性变形
			Q65.800x004	先天性髋关节外展挛缩
			Q65.801	先天性髋关节发育不良
			Q65.802	先天性髋臼发育不良
			Q65.803	先天性髋内翻
			Q65.804	先天性髋外翻
Q65.900	髋先天性变形			
47	马蹄内翻足	Q66.0	Q66.000	马蹄内翻足
48	脊柱先天性变形	Q67.5	Q67.500	脊柱先天性变形
			Q67.500x201	先天性姿式性脊柱前凸
			Q67.501	先天性脊柱侧凸
			Q67.502	先天性脊柱后凸侧弯
Q67.503	先天性姿势性脊柱侧凸			
49	漏斗胸	Q67.6	Q67.600	漏斗胸
50	鸡胸	Q67.7	Q67.700	鸡胸
51	胸的其他先天性变形	Q67.8	Q67.800	胸的其他先天性变形
			Q67.800x001	先天性胸廓畸形
			Q67.801	剑突畸形
			Q67.802	先天性胸壁变形
52	胸锁乳突肌先天性变形	Q68.0	Q68.000	胸锁乳突肌先天性变形
			Q68.001	先天性胸锁乳突肌性斜颈
			Q68.002	先天性斜颈
53	手先天性变形	Q68.1	Q68.100	手先天性变形
			Q68.100x002	先天性杵状指
			Q68.100x008	先天性分裂手
			Q68.100x009	先天性拇指发育不良
			Q68.100x010	先天性拇指内收畸形

			Q68.100x101	先天性铲状指
			Q68.101	先天性铲状手
			Q68.102	先天性指畸形
			Q68.103	先天性爪形手
54	膝先天性变形	Q68.2	Q68.200	膝先天性变形
			Q68.201	先天性膝关节脱位
55	多指[趾]畸形	Q69	Q69.000	副指
			Q69.100	副拇指
			Q69.200	副趾
			Q69.200x001	副(足母)趾
			Q69.900	多指[趾]畸形
			Q69.900x001	多指
			Q69.900x002	多趾
56	并指[趾]畸形	Q70	Q70.000	指融合
			Q70.001	先天性并指伴骨连接
			Q70.100	蹼状指
			Q70.200	趾融合
			Q70.201	先天性并趾伴骨连接
			Q70.300	蹼状趾
			Q70.400	多指[趾]和并指[趾]畸形
			Q70.400x001	并指和多指
			Q70.400x002	并趾和多趾
			Q70.900	并指[趾]畸形
			Q70.900x001	并指
			Q70.900x002	并趾
			Q70.900x004	趾关节粘连
			Q70.901	指关节粘连
57	膝先天性畸形	Q74.1	Q74.100	膝先天性畸形
			Q74.100x004	先天性膝关节发育不良
			Q74.100x006	先天性二分髌骨
			Q74.101	先天性膝内翻
			Q74.102	先天性膝外翻
			Q74.103	先天性发育不全髌骨
			Q74.104	先天性高位髌骨
			Q74.105	先天性髌骨缺如
			Q74.106	先天性髌骨脱位
58	脊柱及骨性胸廓先天性畸形	Q76	Q76.000	隐性脊柱裂
			Q76.000x002	先天性颈椎峡部裂
			Q76.000x003	先天性腰椎峡部裂
			Q76.000x004	先天性腰椎隐裂
			Q76.000x005	先天性腰骶椎隐裂
			Q76.001	隐性骶裂
			Q76.100	先天性短颈综合征

			Q76.100x004	先天性环枕融合
			Q76.200	先天性脊椎前移症
			Q76.200x103	先天性腰椎体滑脱
			Q76.201	先天性脊柱脱位
			Q76.202	先天性脊椎滑脱
			Q76.203	先天性腰骶脊椎前移症
			Q76.300	骨先天性畸形引起的先天性脊柱侧弯
			Q76.300x101	先天性脊柱侧弯半椎体畸形
			Q76.400	脊柱其他先天性畸形，与脊柱侧弯无关
			Q76.400x101	先天性半椎体畸形
			Q76.400x102	先天性椎骨缺如
			Q76.400x201	先天性第一骶椎腰化
			Q76.400x203	先天性骶椎腰化
			Q76.400x301	先天性寰枢椎脱位
			Q76.400x302	先天性颈椎脱位
			Q76.400x303	颈椎横突过长
			Q76.400x304	环椎椎弓发育不全
			Q76.400x305	先天性环椎后弓肥大
			Q76.400x306	先天性齿状突发育不良
			Q76.400x307	先天性移行椎
			Q76.400x308	先天性胸椎腰化
			Q76.400x310	先天性椎管狭窄
			Q76.400x313	先天性骶椎畸形
			Q76.400x324	腰椎椎体后缘续连症
			Q76.400x901	先天性脊柱后凸
			Q76.400x903	先天性脊柱畸形
			Q76.400x905	先天性直背综合征
			Q76.400x906	先天性脊柱前凸
			Q76.401	先天性寰枕畸形
			Q76.402	先天性寰枢椎畸形
			Q76.403	先天性颈椎畸形
			Q76.404	先天性颈椎体融合
			Q76.405	先天性齿突发育不良
			Q76.406	先天性齿状突移位
			Q76.407	先天性颈椎横突过长
			Q76.408	先天性脊柱融合
			Q76.409	先天性脊柱扁椎骨
			Q76.411	先天性脊柱前凸畸形
			Q76.412	先天性脊柱后凸畸形
			Q76.413	先天性脊椎缺失
			Q76.414	先天性胸椎畸形
			Q76.415	先天性椎板闭合不全
			Q76.416	先天性胸椎脱位

			Q76.417	先天性腰椎畸形
			Q76.418	先天性第五腰椎骶化
			Q76.419	先天性尾骨畸形
			Q76.420	骶椎腰化
			Q76.500	颈肋
			Q76.600	肋骨的其他先天性畸形
			Q76.600x101	先天性肋骨缺如
			Q76.600x301	副肋
			Q76.600x901	先天性肋骨外翻
			Q76.600x902	先天性叉状肋
			Q76.600x903	先天性肋骨畸形
			Q76.600x904	肋骨纤维性结构不良
			Q76.601	先天性分叉肋
			Q76.602	先天性肋骨融合
			Q76.700	胸骨先天性畸形
			Q76.700x101	先天性胸骨缺如
			Q76.700x201	先天性胸骨裂
			Q76.700x901	先天性胸骨畸形
			Q76.700x902	剑突过长综合征
			Q76.800	胸廓的其他先天性畸形
			Q76.801	先天性胸廓发育畸形
			Q76.900	胸廓先天性畸形
			Q77.000	软骨成长不全
			Q77.100	致死性身材矮小症
			Q77.200	短肋综合征
			Q77.201	窒息性胸廓发育不良
			Q77.300	点状软骨发育不良
			Q77.301	先天性多发性骨骺发育不良
			Q77.400	软骨发育不全
			Q77.500	弯曲变形性发育不良(骨骼)
			Q77.600	软骨外胚层发育不良
			Q77.601	埃-范综合征
			Q77.700	脊椎骨骺发育不良
			Q77.701	进行性假性类风湿发育不良症
			Q77.800	骨软骨发育不良伴有管状骨和脊柱发育缺陷, 其他的
			Q77.801	Leri-Weill 综合征
			Q77.900	骨软骨发育不良伴有管状骨和脊柱发育缺陷
59	骨软骨发育不良伴管状骨和脊柱的发育缺陷	Q77		
60	先天性膈疝	Q79.0	Q79.000	先天性膈疝
			Q79.100	膈的其他先天性畸形
61	膈的其他先天性畸形	Q79.1	Q79.101	先天性膈畸形
			Q79.102	先天性膈膨升

			Q79.103	先天性膈缺如
62	脐疝	Q79.2	Q79.200	脐疝
			Q79.201	先天性脐膨出
63	腹裂	Q79.3	Q79.300	腹裂
			Q79.301	先天性腹壁缺损

表 6 呼吸系统先天畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版（2.0 版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
64	喉先天性畸形	Q31	Q31.000	喉蹼
			Q31.100	先天性声门下狭窄
			Q31.200	喉发育不全
			Q31.300	喉膨出
			Q31.301	先天性喉囊肿
			Q31.500	先天性喉软骨软化病
			Q31.800	喉的其他先天性畸形
			Q31.800x003	先天性环状软骨后裂
			Q31.800x004	先天性喉节突出
			Q31.800x005	先天性声门闭合不良
			Q31.801	先天性会厌裂
			Q31.802	先天性声门关闭不全
			Q31.803	先天性声带沟
			Q31.804	先天性喉闭锁
			Q31.805	先天性喉隔
Q31.806	先天性喉狭窄			
Q31.900	喉先天性畸形			
65	气管和支气管先天性畸形	Q32	Q32.000	先天性气管软化
			Q32.100	气管的其他先天性畸形
			Q32.100x001	先天性气管扩张
			Q32.100x003	先天性气管畸形
			Q32.100x004	先天性气管闭锁
			Q32.101	先天性气管发育异常
			Q32.102	先天性气管狭窄
			Q32.200	先天性支气管软化
			Q32.300	先天性支气管狭窄

			Q32.400	支气管的其他先天性畸形
			Q32.400x002	先天性支气管发育不全
			Q32.400x004	先天性支气管憩室
			Q32.400x005	气管支气管巨大症
			Q32.401	先天性支气管畸形
			Q32.402	先天性支气管闭锁
66	肺先天性畸形	Q33	Q33.000	先天性囊性肺
			Q33.001	先天性肺囊性病变
			Q33.002	先天性肺囊状腺样畸形
			Q33.003	先天性支气管囊肿
			Q33.100	副肺叶
			Q33.200	肺分离
			Q33.300	肺不发生
			Q33.301	先天性肺叶缺如
			Q33.302	肺奇叶
			Q33.400	先天性支气管扩张
			Q33.500	肺的异位组织
			Q33.600	肺发育不全和发育异常
			Q33.600x001	先天性肺发育不良
			Q33.601	先天性肺发育异常
			Q33.800	肺的其他先天性畸形
			Q33.800x001	肺奇静脉裂
Q33.800x002	先天性肺大泡			
			Q33.900	肺先天性畸形
67	纵隔先天性囊肿	Q34.1	Q34.100	纵隔先天性囊肿
68	甲状舌管囊肿	Q89.202	Q89.202	甲状舌管囊肿

表7 五官严重结构畸形

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国标临床版（2.0版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国标临床版编码	疾病名称
69	引起听力缺陷的耳先天性畸形	Q16	Q16.000	先天性无(耳)郭
			Q16.100	先天性(外)耳道缺如、闭锁和狭窄
			Q16.101	先天性外耳道缺如
			Q16.102	先天性外耳道闭锁

			Q16.103	先天性外耳道狭窄
			Q16.200	无咽鼓管
			Q16.300	听小骨先天性畸形
			Q16.301	砧镫关节异常
			Q16.400	中耳其他的先天性畸形
			Q16.400x001	先天性中耳畸形
			Q16.401	中耳缺失
			Q16.500	内耳先天性畸形
			Q16.500x002	内耳发育不全[先天性耳蜗畸形]
			Q16.501	大前庭导水管综合征
			Q16.900	引起听力缺陷的耳先天性畸形
			Q16.900x002	先天性耳畸形伴听力损害
			Q16.901	先天性无耳
70	耳前窦道和囊肿	Q18.1	Q18.100	耳前窦道和囊肿
			Q18.100x003	先天性颈前瘻管
			Q18.100x006	先天性耳后瘻
			Q18.100x007	先天性耳廓囊肿
			Q18.100x008	先天性颈外侧瘻
			Q18.100x009	先天性颈外侧囊肿
			Q18.101	先天性耳郭瘻
			Q18.102	先天性耳前瘻管
			Q18.103	先天性耳前囊肿
			Q18.104	先天性外耳囊肿
71	鼻后孔闭锁	Q30.0	Q30.000	鼻后孔闭锁
			Q30.000x002	先天性后鼻孔狭窄
			Q30.001	先天性前鼻孔狭窄
72	腭裂	Q35	Q35.100	硬腭裂
			Q35.101	双侧部分硬腭裂
			Q35.300	软腭裂
			Q35.300x001	先天性二度腭裂
			Q35.301	软腭穿孔
			Q35.302	隐性腭裂
			Q35.500	硬腭裂伴有软腭裂
			Q35.500x001	先天性单侧三度腭裂
			Q35.500x002	先天性双侧三度腭裂
			Q35.501	单侧硬腭裂伴软腭裂

			Q35.502	单侧硬腭裂伴软腭裂和齿槽裂
			Q35.700	腭垂裂
			Q35.900	腭裂
			Q35.901	双侧完全性腭裂
			Q35.902	单侧完全性腭裂
			Q35.903	不完全性腭裂
			Q35.907	口鼻瘘
73	唇裂	Q36	Q36.000	双侧唇裂
			Q36.001	双侧完全唇裂
			Q36.002	双侧混合型唇裂
			Q36.003	双侧不完全唇裂
			Q36.004	双侧 I 度唇裂
			Q36.005	双侧 II 度唇裂
			Q36.006	双侧 III 度唇裂
			Q36.100	正中唇裂
			Q36.900	单侧唇裂
			Q36.901	单侧完全唇裂
			Q36.902	单侧不完全唇裂
			Q36.903	隐性单侧唇裂
			Q36.904	单侧 I 度唇裂
			Q36.905	单侧 II 度唇裂
			Q36.906	单侧 III 度唇裂
74	腭裂伴唇裂	Q37	Q37.000	硬腭裂伴有双侧唇裂
			Q37.100	硬腭裂伴有单侧唇裂
			Q37.200	软腭裂伴有双侧唇裂
			Q37.300	软腭裂伴有单侧唇裂
			Q37.400	硬腭和软腭裂伴有双侧唇裂
			Q37.500	硬腭和软腭裂伴有单侧唇裂
			Q37.800	腭裂伴有双侧唇裂
			Q37.900	腭裂伴有单侧唇裂