附件1：

**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1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酶缺乏症） |
| 36 | 枫糖尿症（支链ɑ-酮酸脱氢酶缺乏症） |
| 37 | 同型半胱氨酸血症1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-肝动脉瘘 | Q26.6 | Q26.600 | 门静脉-肝动脉瘘 |
| 10 | 食管先天性畸形 | Q39 | Q39.000 | 食管闭锁不伴有瘘 |
| Q39.100 | 食管闭锁伴有气管食管瘘 |
| Q39.200 | 先天性气管食管瘘不伴有闭锁 |
| 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，伴有瘘 |
| Q42.000x101 | 先天性直肠闭锁伴直肠尿道瘘 |
| Q42.000x201 | 先天性直肠闭锁伴直肠膀胱瘘 |
| Q42.000x301 | 先天性直肠闭锁伴直肠外阴瘘 |
| Q42.000x401 | 先天性直肠闭锁伴直肠皮肤瘘 |
| Q42.000x501 | 先天性直肠闭锁伴直肠结肠瘘 |
| Q42.001 | 直肠先天性狭窄，伴有瘘 |
| Q42.002 | 直肠先天性闭锁，伴有瘘 |
| Q42.100 | 直肠先天性闭锁和狭窄，不伴有瘘 |
| Q42.101 | 直肠先天性狭窄，不伴有瘘 |
| Q42.102 | 直肠先天性闭锁，不伴有瘘 |
| Q42.200 | 肛门先天性缺如、闭锁和狭窄，伴有瘘 |
| Q42.200x201 | 先天性肛门闭锁伴直肠膀胱瘘 |
| Q42.200x901 | 先天性肛门闭锁伴直肠尿道瘘 |
| Q42.200x902 | 先天性肛门闭锁伴直肠阴道瘘 |
| Q42.200x903 | 先天性肛门闭锁伴直肠外阴瘘 |
| Q42.200x904 | 先天性肛门闭锁伴直肠前庭瘘 |
| Q42.200x905 | 先天性肛门闭锁伴直肠皮肤瘘 |
| Q42.201 | 肛门先天性狭窄，伴有瘘 |
| Q42.202 | 肛门先天性闭锁，伴有瘘 |
| Q42.300 | 肛门先天性缺如、闭锁和狭窄，不伴有瘘 |
| Q42.301 | 肛门先天性狭窄，不伴有瘘 |
| Q42.302 | 肛门先天性闭锁，不伴有瘘 |
| 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 | 脐肠瘘 |
| Q43.001 | 先天性卵黄管囊肿 |
| Q43.002 | 先天性脐窦 |
| Q43.003 | 先天性脐瘘 |
| 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 | 直肠和肛门先天性瘘 | Q43.6 | Q43.600 | 直肠和肛门先天性瘘 |
| Q43.601 | 先天性肛瘘 |
| Q43.602 | 先天性直肠瘘 |
| 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 |
| 59 | 骨软骨发育不良伴管状骨和脊柱的发育缺陷 | Q77 | 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 |
| 60 | 先天性膈疝 | Q79.0 | Q79.000 | 先天性膈疝 |
| 61 | 膈的其他先天性畸形 | Q79.1 | Q79.100 | 膈的其他先天性畸形 |
| 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 | 先天性颈前瘘管 |
| Q18.100x006 | 先天性耳后瘘 |
| Q18.100x007 | 先天性耳廓囊肿 |
| Q18.100x008 | 先天性颈外侧瘘 |
| Q18.100x009 | 先天性颈外侧囊肿 |
| Q18.101 | 先天性耳郭瘘 |
| Q18.102 | 先天性耳前瘘管 |
| 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 |

三、功能性出生缺陷救助

包括8类功能性出生缺陷疾病：神经、心血管、消化、皮肤、泌尿生殖、五官、免疫及血液、内分泌代谢。

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

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | | **ICD-10编码** |
| 1 | 难治性癫痫 | | G40.805 |
| 2 | 先天性肌无力综合征 | | G70.900x005 |
| 3 | 遗传性运动和感觉神经病 | | G60.000 |
| 4 | 神经变性病 | |  |
| 5 | 脊髓小脑共济失调 | 早期发病的小脑性共济失调 | G11.100 |
| 6 | 脊髓小脑性共济失调 | G11.100x002 |
| 7 | 周期性共济失调[发作性共济失调] | G11.100x004 |
| 8 | 肌阵挛小脑性共济失调[Ramsay-Hunt综合征] | G11.100x005 |
| 9 | 反射保留型Friedreich共济失调 | G11.100x006 |
| 10 | 各种诊断不明的神经遗传性家系疾病 | |  |

表2 心血管系统

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | | **ICD-10编码** |
| 11 | 遗传性心脏离子通道病 | 长QT综合征 | I45.803 |
| 12 | 短QT综合征 | I45.801 |
| 13 | Brugada综合征 | I49.003 |
| 14 | 先天性III度房室传导阻滞（先天性三度房室传导阻滞） | Q24.603 |
| 15 | 遗传性病态窦房结综合征 | I49.500 |
| 16 | 儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速 | I47.200x021 |

表3 消化系统

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | **ICD-10编码** |
| 17 | 先天性腹泻与肠病（原发性胆汁酸吸收障碍、DGAT1基因缺陷、乳糜微粒潴留病、微绒毛包涵体病、先天性簇绒肠病、PCSK1基因缺陷、PCSK1基因缺陷、Mitchell-Riley综合征、极早发型炎症性肠病、自身免疫性肠病） | K52.902 |
| 18 | 黑斑息肉综合征(波伊茨-耶格综合征) | Q85.802 |
| 19 | 家族性息肉病 | D12.601 |
| 20 | 遗传性胰腺炎 |  |
| 21 | 急性肝功能衰竭 | K72.000x014 |

表4 皮肤系统

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | **ICD-10编码** |
| 22 | 遗传性大疱性表皮松懈症 |  |
| 23 | 外胚层发育不良症(无汗的) | Q82.400 |
| 24 | 色素失禁症（色素失调症） | Q82.300 |

表5 泌尿生殖系统

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | | **ICD-10编码** |
| 25 | 先天性肾病综合征 | | N04.902 |
| 26 | 常染色体隐性遗传多囊肾 | | Q61.100 |
| 27 | 常染色体显性遗传多囊肾 | | Q61.200 |
| 28 | 非经典溶血尿毒综合征(非典型溶血性尿毒症) | | D59.300x002 |
| 29 | 肾母  细胞瘤 | 囊性部分分化性肾母细胞瘤 | M89590/1 |
| 30 | 肾母细胞瘤 | M89600/3 |
| 31 | 转移性肾母细胞瘤 | M89600/6 |
| 32 | 劳伦斯-穆恩(-巴尔得)-别德尔综合征 | | Q87.804 |
| 33 | Joubert综合征（先天性小脑蚓部发育不全） | | G11.000x005 |
| 34 | 肾单位肾痨(nephronophthisis) | |  |

表6 五官

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | **ICD-10编码** |
| 35 | 先天性耳聋（人工耳蜗植入和助听器不在救助范围之内） | H90.501 |
| 36 | 遗传性视网膜色素变性 | H35.501 |
| 37 | Leber遗传性视神经病(利伯氏家族性视神经病[Leber病]) | H47.200x005 |
| 38 | 视网膜母细胞瘤 | C69.200 |

表7 免疫及血液系统

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | | **ICD-10编码** |
| 39 | 地中海贫血（又称海洋性贫血） | α型地中海贫血 | D56.000 |
| 40 | β型地中海贫血 | D56.100 |
| 41 | 库利贫血 | D56.100x001 |
| 42 | 重型β型地中海贫血 | D56.100x003 |
| 43 | 中间型地中海贫血 | D56.101 |
| 44 | 重型地中海贫血 | D56.102 |
| 45 | δ-β型地中海贫血 | D56.200 |
| 46 | 地中海贫血特性 | D56.300 |
| 47 | 遗传性胎儿血红蛋白持续增多症[HPFH] | D56.400 |
| 48 | 遗传性胎儿血红蛋白持续增多症 | D56.400x001 |
| 49 | 特指地中海贫血,其他的 | D56.800 |
| 50 | 地中海贫血 | D56.900 |
| 51 | 混合型地中海贫血 | D56.901 |
| 52 | 轻型地中海贫血 | D56.902 |
| 53 | X连锁无丙种球蛋白血症（XLA） | | D80.000x011 |
| 54 | Wiskott-Aldrich综合征（威斯科特-奥尔德里奇综合征，WAS） | | D82.000 |
| 55 | 先天性中性粒细胞减少症（SCN） | | D70.x00x010 |
| 56 | PI3K-δ过度活化综合征(APDS) | |  |
| 57 | 系统性红斑狼疮 | 药物性系统性红斑狼疮 | M32.000 |
| 58 | 系统性红斑狼疮，累及器官或系统 | M32.100 |
| 59 | 系统性红斑狼疮，其他形式的 | M32.800 |
| 60 | 系统性红斑狼疮 | M32.900 |
| 61 | 隐匿性系统性红斑狼疮 | M32.901 |
| 62 | 多中心腕跗骨骨质溶解综合征(骨质溶解症） | | M89.500 |
| 63 | 家族性噬血细胞综合征 | 噬红细胞性淋巴细胞与组织细胞增多症 | D76.100 |
| 64 | 除朗格汉斯细胞外的单核吞噬细胞的组织细胞增多症 | D76.100x003 |
| 65 | 家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症 | D76.100x004 |
| 66 | 噬血细胞淋巴组织细胞增生症 | D76.100x005 |
| 67 | BLAU综合征 | | D86.800x007 |
| 68 | 非霍奇金淋巴瘤 | 非霍奇金淋巴瘤 | C85.900 |
| 69 | 鼻窦淋巴瘤 | C85.900x001 |
| 70 | 鼻腔淋巴瘤 | C85.900x002 |
| 71 | 扁桃体淋巴瘤 | C85.900x003 |
| 72 | 肠淋巴瘤 | C85.900x004 |
| 73 | 肠系膜淋巴瘤 | C85.900x005 |
| 74 | 淋巴瘤 | C85.900x006 |
| 75 | 肺淋巴瘤 | C85.900x008 |
| 76 | 腹膜后淋巴瘤 | C85.900x009 |
| 77 | 腹腔淋巴瘤 | C85.900x010 |
| 78 | 肝淋巴瘤 | C85.900x011 |
| 79 | 睾丸淋巴瘤 | C85.900x012 |
| 80 | 纵隔淋巴瘤 | C85.900x013 |
| 81 | 回盲部淋巴瘤 | C85.900x014 |
| 82 | 结肠淋巴瘤 | C85.900x015 |
| 83 | 卵巢淋巴瘤 | C85.900x016 |
| 84 | 盲肠淋巴瘤 | C85.900x017 |
| 85 | 脑淋巴瘤 | C85.900x019 |
| 86 | 脾淋巴瘤 | C85.900x020 |
| 87 | 舌淋巴瘤 | C85.900x022 |
| 88 | 胃淋巴瘤 | C85.900x023 |
| 89 | 小肠淋巴瘤 | C85.900x024 |
| 90 | 眼淋巴瘤 | C85.900x025 |
| 91 | 硬膜外淋巴瘤 | C85.900x026 |
| 92 | 肢体淋巴瘤 | C85.900x027 |
| 93 | 直肠淋巴瘤 | C85.900x028 |
| 94 | 骨淋巴瘤 | C85.900x029 |
| 95 | 腹股沟淋巴瘤 | C85.900x030 |
| 96 | 乳腺淋巴瘤 | C85.900x031 |
| 97 | 周围神经血管内淋巴瘤 | C85.900x034 |
| 98 | 甲状腺淋巴瘤 | C85.900x036 |
| 99 | 脊髓淋巴瘤 | C85.900x037 |
| 100 | 淋巴瘤结内侵及 | C85.900x038 |
| 101 | 淋巴瘤结外侵及 | C85.900x039 |
| 102 | 颈淋巴瘤 | C85.900x040 |
| 103 | 心脏淋巴瘤 | C85.900x041 |
| 104 | 胰腺淋巴瘤 | C85.900x042 |
| 105 | 肾淋巴瘤 | C85.900x043 |
| 106 | 霍奇金淋巴瘤 | 霍奇金病 | C81.900 |
| 107 | 霍奇金淋巴瘤 | C81.900x001 |
| 108 | 经典型霍奇金淋巴瘤 | C81.900x004 |
| 109 | 皮肤霍奇金淋巴瘤 | C81.900x005 |
| 110 | 神经母细胞瘤 | 神经节神经母细胞瘤 | M94900/3 |
| 111 | 转移性神经节神经母细胞瘤 | M94900/6 |
| 112 |  | 朗格汉斯细胞的组织细胞增多症，不可归类在他处者 | D76.000 |
| 113 | 肠嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x001 |
| 114 | 肺嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x002 |
| 115 | 骨嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x003 |
| 116 | 郎格罕细胞组织增生症（郎格汉斯细胞组织细胞增生症） | 胫骨嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x004 |
| 117 | 颅骨嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x005 |
| 118 | 颈椎嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x006 |
| 119 | 胃嗜酸细胞肉芽肿 | D76.000x007 |
| 120 | 朗格汉斯细胞组织细胞增生症，单病灶 | D76.001 |
| 121 | 朗格汉斯细胞组织细胞增生症，多病灶 | D76.002 |
| 122 | 朗格汉斯细胞组织细胞增生症，播散性 | D76.003 |
| 123 | 慢性特发性组织细胞增生症 | D76.005 |
| 124 | 嗜酸细胞性肉芽肿 | D76.006 |
| 125 | 骨嗜酸细胞性肉芽肿 | D76.007 |
| 126 | 肺嗜酸细胞性肉芽肿 | D76.008 |

表8 内分泌代谢

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **疾病名称** | | **ICD-10编码** |
| 127 | 先天性发育异常 | | Q89.900x001 |
| 128 | 先天性生长障碍 | 主要与身材矮小症有关的先天性畸形综合征 | Q87.100 |
| 129 | 塞克尔综合征[Seckel综合征] | Q87.100x601 |
| 130 | 史密斯-莱尔米-奥皮茨综合征  [Smith-Lemli-Opitz综合征] | Q87.100x701 |
| 131 | 奥斯科格综合征[Aarskog综合征] | Q87.100x901 |
| 132 | 罗比诺-西尔弗曼-史密斯综合征[Robinow-Silverman-Smith综合征] | Q87.100x903 |
| 133 | 面部红斑侏儒综合征[Bloom综合征] | Q87.100x904 |