

附件二

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 α -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。

表 1 神经系统先天畸形

序号	先天性结构畸形救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
1	脑膨出	额部脑膨出	6 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		鼻根部脑膨出	6 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		枕部脑膨出	6 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脑膨出，其他部位的	6 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		顶骨脑膨出	6 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		眶部脑膨出	4 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		鼻部脑膨出	5 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		鼻咽脑膨出	4 所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性枕骨大孔疝	6 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

		脑膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脑膜脑膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		积水性脑膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脑疝	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
2	先天性脑积水	西尔维于斯导水管[中脑导水管]畸形	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		西尔维于斯导水管狭窄	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		西尔维于斯导水管梗阻	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		第四脑室正中孔和第四脑室外侧孔闭锁	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		第四脑室侧孔正中孔闭锁综合征[Dandy-Walker 综合征]	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		第四脑室外侧孔闭锁	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		第四脑室孔闭塞综合征	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		第四脑室正中孔闭锁	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院

			院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脑积水，其他的	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
3	脊柱裂	颈段脊柱裂伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		胸段脊柱裂伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		胸段脊髓脊膜膨出伴脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰段脊柱裂伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰段脊髓脊膜膨出伴脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		骶段脊柱裂伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊柱裂伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓脊膜膨出伴脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		颈段脊柱裂不伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医

			院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		胸段脊柱裂不伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰段脊柱裂不伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰骶段脊柱裂	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰段脊髓脊膜膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰骶段脊髓脊膜膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		骶段脊柱裂不伴有脑积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		骶椎椎板裂	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊柱裂	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊柱裂伴脊膜膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓脊膜膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		特发性脊髓疝	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医

4			院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊膜膨出	7所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脑脊膜膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊膜脊髓膨出	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
	脊髓的其他先天性畸形	无脊髓畸形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓发育不全和发育异常	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓发育异常	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓纵裂	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性马尾畸形，其他的	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性椎管积水	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓其他特指的先天性畸形	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介

			休市妇幼保健计划生育服务中心
		双脊髓畸形	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脊髓低位	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		椎管内肠源性囊肿	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脊髓栓系综合征	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		脊髓先天性畸形	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腰骶神经根囊肿	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
5	颅缝早闭	颅缝早闭	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性颅骨不全融合	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
6	长头	长头	4所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
7	阿-基综合征	阿-基综合征	3所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院

表 2 消化系统先天畸形

序号	先天性结构畸形 救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
8	门静脉连接异常	门静脉连接异常	
9	门静脉-肝动脉	门静脉-肝动脉瘘	

	痿		
10	食管先天性畸形	食管闭锁不伴有痿	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		食管闭锁伴有气管食管痿	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		先天性气管食管痿不伴有闭锁	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		先天性食管狭窄	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		食管蹼	1所： 山西省儿童医院
		先天性食管扩张	
		先天性食管失弛缓症	1所： 山西省儿童医院
		食管憩室	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		先天性咽食管憩室	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		先天性食管中段憩室	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		食管的其他先天性畸形	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		先天性食管假梗阻	
		先天性食管缺如	
		先天性食管移位	
		食管异位组织	
		食管重复畸形	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		先天性短食管	1所： 山西省儿童医院
		先天性食管囊肿	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		食管先天性畸形	1所： 山西省儿童医院
11	先天性肥大性幽门狭窄	先天性肥大性幽门狭窄	9所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性幽门梗阻	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性幽门狭窄	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院

			幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性幽门闭锁	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性幽门痉挛	7所： 晋中市第一人民医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
12	先天性食管裂孔疝	先天性食管裂孔疝	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
13	小肠先天性缺如、闭锁和狭窄	十二指肠先天性缺如、闭锁和狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性十二指肠缺如	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性十二指肠狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性十二指肠闭锁	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		空肠先天性缺如、闭锁和狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健

			计划生育服务中心
		先天性空肠狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性空肠闭锁	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		苹果皮综合征	6所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性空肠缺如	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		回肠先天性缺如、闭锁和狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性回肠缺如	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性回肠狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性回肠闭锁	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、
		小肠其他特指部位的先天性缺如、闭锁和狭窄	6所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

14		小肠部位先天性缺如、闭锁和狭窄	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性小肠狭窄	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性小肠缺如	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性小肠闭锁	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
	大肠先天性缺如、闭锁和狭窄	直肠先天性缺如、闭锁和狭窄，伴有痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性直肠闭锁伴直肠尿道痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性直肠闭锁伴直肠膀胱痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性直肠闭锁伴直肠外阴痿	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性直肠闭锁伴直肠皮肤痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健

			计划生育服务中心
		先天性直肠闭锁伴直肠结肠痿	7 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		直肠先天性狭窄，伴有痿	8 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		直肠先天性闭锁，伴有痿	7 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		直肠先天性闭锁和狭窄，不伴有痿	7 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		直肠先天性狭窄，不伴有痿	8 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		直肠先天性闭锁，不伴有痿	7 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		肛门先天性缺如、闭锁和狭窄，伴有痿	6 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛门闭锁伴直肠膀胱痿	7 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛门闭锁伴直肠尿道痿	7 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾

			市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛门闭锁伴直肠阴道痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛门闭锁伴直肠外阴痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛门闭锁伴直肠前庭痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛门闭锁伴直肠皮肤痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		肛门先天性狭窄，伴有痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		肛门先天性闭锁，伴有痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		肛门先天性缺如、闭锁和狭窄，不伴有痿	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		肛门先天性狭窄，不伴有痿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

		肛门先天性闭锁，不伴有瘻	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		大肠其他部位的先天性缺如、闭锁和狭窄	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性结肠缺如	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性结肠狭窄	5所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		阑尾闭锁	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		阑尾缺如	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性结肠闭锁	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		大肠先天性缺如、闭锁和狭窄	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性大肠闭锁	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性大肠狭窄	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性大肠缺如	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

15	麦克尔憩室	麦克尔憩室	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		脐肠痿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性卵黄管囊肿	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性脐窦	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性脐痿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脐茸	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
16	先天无神经节性巨结肠[赫希施斯普龙病]	先天无神经节性巨结肠[赫希施斯普龙病]	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性结肠神经节细胞发育不良	3所： 临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性巨结肠常见型	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性短段型巨结肠	6所： 山西省儿童医院、太原市妇

			幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性长段型巨结肠	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性普通型巨结肠	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性超短段型巨结肠	4所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性巨结肠类源病	4所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性全结肠型巨结肠	5所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
17	先天性肠固定畸形	先天性肠固定畸形	4所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性肠粘连	4所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性杰克逊膜	1所： 泽州县妇幼保健院
		先天性肠旋转不良	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
18	肠重复畸形	肠重复畸形	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		结肠重复畸形	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		双阑尾	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院

		小肠重复畸形	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		直肠重复畸形	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
19	异位肛门	异位肛门	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
20	直肠和肛门先天性痿	直肠和肛门先天性痿	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性肛痿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性直肠痿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
21	永存泄殖腔	永存泄殖腔	1所： 山西省儿童医院
22	胆管闭锁	胆管闭锁	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		先天性胆总管下端闭锁	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
		先天性胆总管闭锁	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
23	胆总管囊肿	先天性胆总管囊肿	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
24	环状胰腺	环状胰腺	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性环状胰腺	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院

			幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
--	--	--	---

表 3 生殖系统先天畸形

序号	先天性结构畸形 救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
25	先天性无阴道	先天性无阴道	5 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
26	阴道斜隔	阴道斜隔	4 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
27	先天性阴道闭锁	先天性阴道闭锁	5 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
28	隐睾	隐睾	10 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
29	尿道下裂	尿道下裂，龟头的	9 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性尿道冠部下裂	9 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		阴茎部尿道下裂	9 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

		阴茎阴囊部尿道下裂	9所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		会阴部尿道下裂	9所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性痛性阴茎勃起	5所： 大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		尿道下裂，其他的	9所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		尿道下裂	9所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		尿道旁裂	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
30	先天性阴茎屈曲畸形	先天性阴茎屈曲畸形	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
31	性别不清和假两性同体	两性畸形，不可归类在他处者	2所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
		两性畸形	2所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
		女性男性化	1所： 山西省儿童医院

	卵睾体	1所：山西省儿童医院
	男性假两性畸形，不可归类在他处者	2所：山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
	男性假两性畸形	2所：山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
	女性假两性畸形，不可归类在他处者	2所：山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
	女性假两性畸形	2所：山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
	假两性畸形	2所：山西省儿童医院、运城市妇幼保健院
	性别不清	2所：山西省儿童医院、运城市妇幼保健院

表 4 泌尿系统先天畸形

序号	先天性结构畸形 救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
32	肾缺如和肾的其他萎缩性缺陷	单侧肾缺如	2所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		双侧肾缺如	1所：晋中市第一人民医院
		肾缺如	2所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		单侧肾发育不全	3所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		双侧肾发育不全	2所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		肾发育不全	2所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		先天性肾萎缩	2所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		波特综合征	1所：山西省儿童医院
33	囊性肾病	先天性单个肾囊肿	4所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
		多囊肾，常染色体隐性	3所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		婴儿型多囊肾	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		多囊肾，常染色体显性	4所：山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、运城市妇幼保健院
		成年型多囊肾	2所：晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院

		多囊肾	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、运城市妇幼保健院
		感染性多囊肾	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		肾发育不良	1所： 山西省儿童医院
		先天性囊性肾发育不良	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		肾小球巨大稀少症	
		髓部囊性肾	1所： 泽州县妇幼保健院
		髓质海绵肾	1所： 山西省儿童医院
		囊性肾病，其他的	1所： 山西省儿童医院
		先天性纤维囊性肾	1所： 山西省儿童医院
		囊性肾病	1所： 山西省儿童医院
		麦克尔-格鲁贝尔综合征	1所： 山西省儿童医院
34	先天性肾盂积水	先天性肾盂积水	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
35	先天性巨输尿管	先天性巨输尿管	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性输尿管扩张	6所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		单纯性输尿管膨出	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
36	先天性输尿管畸形	先天性输尿管畸形	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
37	先天性膀胱-输尿管-肾反流	先天性膀胱-输尿管-肾反流	4所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
		先天性膀胱输尿管反流	4所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
		先天性单侧膀胱输尿管反流	4所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院
		先天性双侧膀胱输尿管反流	4所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院

			县妇幼保健院
38	分叶肾、融合肾和马蹄形肾	分叶肾、融合肾和马蹄形肾	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
		融合肾	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
		马蹄形肾	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
		分叶肾	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
39	异位肾	异位肾	4所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、运城市妇幼保健院
		肾旋转不良	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
		先天性肾移位	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
		异位肾盂	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
40	尿道上裂	尿道上裂	4所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、运城市妇幼保健院、太原市妇幼保健院
41	膀胱外翻	膀胱外翻	3所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、太原市妇幼保健院
		异位膀胱	2所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院
42	先天性后尿道瓣	先天性后尿道瓣	3所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、太原市妇幼保健院
		前尿道瓣膜	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
43	脐尿管畸形	脐尿管畸形	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院
		先天性脐尿管憩室	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院
		先天性脐尿管脱垂	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院
		脐尿管痿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健

			院、泽州县妇幼保健院
		脐尿管囊肿	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		脐尿管未闭	8所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
44	先天性膀胱憩室	先天性膀胱憩室	7所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
45	膀胱和尿道的其他先天性畸形	膀胱和尿道的其他先天性畸形	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性膀胱脱垂	2所： 山西省儿童医院、泽州县妇幼保健院
		先天性尿道膨出	2所： 山西省儿童医院、泽州县妇幼保健院
		先天性巨尿道	2所： 山西省儿童医院、泽州县妇幼保健院
		巨膀胱-巨输尿管综合征	2所： 山西省儿童医院、泽州县妇幼保健院
		先天性尿道空洞性脊髓突出	
		先天性脐膀胱痿	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
		先天性膀胱疝	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		先天性尿道粘膜脱垂	1所： 山西省儿童医院
		先天性尿道畸形	3所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、太原市妇幼保健院
		双尿道	1所： 山西省儿童医院
		双尿道口	1所： 山西省儿童医院
		先天性尿道直肠痿	3所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院
		先天性尿道憩室	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		异位尿道口	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		双膀胱	1所： 山西省儿童医院

表 5 肌肉骨骼系统先天畸形

序号	先天性结构畸形 救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
46	髋先天性变形	先天性髋脱位，单侧	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋脱位，双侧	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋脱位	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋半脱位，单侧	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋半脱位，双侧	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋半脱位	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		不稳定髋	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		髋的其他先天性变形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋关节外展挛缩	4所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髋关节发育不良	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院

		先天性髌臼发育不良	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髌内翻	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性髌外翻	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		髌先天性变形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
47	马蹄内翻足	马蹄内翻足	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
48	脊柱先天性变形	脊柱先天性变形	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性姿式性脊柱前凸	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性脊柱侧凸	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性脊柱后凸侧弯	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性姿势性脊柱侧凸	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
49	漏斗胸	漏斗胸	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
50	鸡胸	鸡胸	4所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院
51	胸的其他先天性变形	胸的其他先天性变形	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性胸廓畸形	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		剑突畸形	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性胸壁变形	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院

			大学第二医院
52	胸锁乳突肌先天性变形	胸锁乳突肌先天性变形	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性胸锁乳突肌性斜颈	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性斜颈	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
53	手先天性变形	手先天性变形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性杵状指	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性分裂手	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性拇指发育不良	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、
		先天性拇指内收畸形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性铲状指	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性铲状手	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院

		先天性指畸形	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
		先天性爪形手	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
54	膝先天性变形	膝先天性变形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性膝关节脱位	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
55	多指[趾]畸形	副指	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		副拇指	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		副趾	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		副（足母）趾	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

		多指[趾]畸形	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		多指	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		多趾	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
56	并指[趾]畸形	指融合	7所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性并指伴骨连接	7所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		蹼状指	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		趾融合	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性并趾伴骨连接	7所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋

			中市第一人民医院、大同市第五人民医院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		蹠状趾	7所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		多指[趾]和并指[趾]畸形	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		并指和多指	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		并趾和多趾	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		并指[趾]畸形	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		并指	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		并趾	9所： 山西省儿童医院、山西医科

			大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		趾关节粘连	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		指关节粘连	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
57	膝先天性畸形	膝先天性畸形	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
		先天性膝关节发育不良	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
		先天性二分髌骨	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
		先天性膝内翻	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
		先天性膝外翻	5所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
		先天性发育不全髌骨	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		先天性高位髌骨	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
		先天性髌骨缺如	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		先天性髌骨脱位	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、晋中市第一人民医院
58	脊柱及骨性胸廓	隐性脊柱裂	

	先天性畸形	先天性颈椎峡部裂	
		先天性腰椎峡部裂	
		先天性腰椎隐裂	1所： 晋中市第一人民医院
		先天性腰骶椎隐裂	1所： 晋中市第一人民医院
		隐性骶裂	1所： 晋中市第一人民医院
		先天性短颈综合征	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性环枕融合	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性脊椎前移症	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性腰椎体滑脱	4所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性脊柱脱位	4所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性脊椎滑脱	4所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性腰骶脊椎前移症	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		骨先天性畸形引起的先天性脊柱侧弯	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性脊柱侧弯半椎体畸形	3所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		脊柱其他先天性畸形，与脊柱侧弯无关	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		先天性半椎体畸形	1所： 山西省儿童医院
		先天性椎骨缺如	1所： 山西省儿童医院
		先天性第一骶椎腰化	1所： 山西省儿童医院
		先天性骶椎腰化	1所： 山西省儿童医院
		先天性寰枢椎脱位	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		先天性颈椎脱位	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		颈椎横突过长	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		环椎椎弓发育不全	2所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院
		先天性环椎后弓肥大	1所： 山西省儿童医院
		先天性齿状突发育不良	1所： 山西省儿童医院
		先天性移行椎	1所： 山西省儿童医院

	先天性胸椎腰化	1所：山西省儿童医院
	先天性椎管狭窄	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
	先天性骶椎畸形	1所：山西省儿童医院
	腰椎椎体后缘续连症	1所：山西省儿童医院
	先天性脊柱后凸	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
	先天性脊柱畸形	1所：山西省儿童医院
	先天性直背综合征	1所：山西省儿童医院
	先天性脊柱前凸	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
	先天性寰枕畸形	1所：山西省儿童医院
	先天性寰枢椎畸形	1所：山西省儿童医院
	先天性颈椎畸形	1所：山西省儿童医院
	先天性颈椎体融合	1所：山西省儿童医院
	先天性齿突发育不良	
	先天性齿状突移位	
	先天性颈椎横突过长	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
	先天性脊柱融合	1所：山西省儿童医院
	先天性脊柱扁椎骨	1所：山西省儿童医院
	先天性脊柱前凸畸形	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
	先天性脊柱后凸畸形	2所：山西省儿童医院、大同市第五人民医院
	先天性脊椎缺失	1所：山西省儿童医院
	先天性胸椎畸形	1所：山西省儿童医院
	先天性椎板闭合不全	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	先天性胸椎脱位	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	先天性腰椎畸形	3所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
	先天性第五腰椎骶化	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	先天性尾骨畸形	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	骶椎腰化	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	颈肋	
	肋骨的其他先天性畸形	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	先天性肋骨缺如	2所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院

			大学第二医院
		副肋	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性肋骨外翻	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性叉状肋	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性肋骨畸形	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		肋骨纤维性结构不良	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性分叉肋	2所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		先天性肋骨融合	1所： 山西省儿童医院
		胸骨先天性畸形	1所： 山西省儿童医院
		先天性胸骨缺如	1所： 山西省儿童医院
		先天性胸骨裂	1所： 山西省儿童医院
		先天性胸骨畸形	1所： 山西省儿童医院
		剑突过长综合征	1所： 山西省儿童医院
		胸廓的其他先天性畸形	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		先天性胸廓发育畸形	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		胸廓先天性畸形	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
59	骨软骨发育不良伴管状骨和脊柱的发育缺陷	软骨成长不全	1所： 山西省儿童医院
		致死性身材矮小症	
		短肋综合征	
		窒息性胸廓发育不良	
		点状软骨发育不良	1所： 山西省儿童医院
		先天性多发性骨骼发育不良	1所： 山西省儿童医院
		软骨发育不全	1所： 山西省儿童医院
		弯曲变形性发育不良（骨骼）	1所： 山西省儿童医院
		软骨外胚层发育不良	
		埃-范综合征	
		脊椎骨骼发育不良	1所： 山西省儿童医院
		进行性假性类风湿发育不良症	
		骨软骨发育不良伴有管状骨和脊柱发育缺陷，其他的	1所： 山西省儿童医院
		Leri-Weill 综合征	
		骨软骨发育不良伴有管状骨和脊柱发育缺陷	1所： 山西省儿童医院
60	先天性膈疝	先天性膈疝	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院

			大学第二医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
61	膈的其他先天性畸形	膈的其他先天性畸形	6所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性膈畸形	6所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性膈膨升	7所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性膈缺如	3所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院
62	脐疝	脐疝	7所： 山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性脐膨出	8所： 山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
63	腹裂	腹裂	6所： 山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院
		先天性腹壁缺损	5所： 山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院

表 6 呼吸系统先天畸形

序号	先天性结构畸形救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
64	喉先天性畸形	喉蹼	1所： 晋中市第一人民医院

		先天性声门下狭窄	
		喉发育不全	
		喉膨出	
		先天性喉囊肿	1 所： 山西省儿童医院
		先天性喉软骨软化病	1 所： 山西省儿童医院
		喉的其他先天性畸形	
		先天性环状软骨后裂	
		先天性喉节突出	
		先天性声门闭合不良	
		先天性会厌裂	
		先天性声门关闭不全	
		先天性声带沟	
		先天性喉闭锁	
		先天性喉隔	
		先天性喉狭窄	
		喉先天性畸形	
65	气管和支气管先天性畸形	先天性气管软化	1 所： 山西省儿童医院
		气管的其他先天性畸形	1 所： 山西省儿童医院
		先天性气管扩张	
		先天性气管畸形	1 所： 山西省儿童医院
		先天性气管闭锁	
		先天性气管发育异常	1 所： 山西省儿童医院
		先天性气管狭窄	1 所： 山西省儿童医院
		先天性支气管软化	2 所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		先天性支气管狭窄	1 所： 山西省儿童医院
		支气管的其他先天性畸形	1 所： 山西省儿童医院
		先天性支气管发育不全	1 所： 山西省儿童医院
		先天性支气管憩室	2 所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		气管支气管巨大症	1 所： 大同市第五人民医院
		先天性支气管畸形	1 所： 山西省儿童医院
		先天性支气管闭锁	1 所： 山西省儿童医院
66	肺先天性畸形	先天性囊性肺	3 所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院

		先天性肺囊性病变	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
		先天性肺囊状腺样畸形	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
		先天性支气管囊肿	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
		副肺叶	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		肺分离	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		肺不发生	1所： 山西省儿童医院
		先天性肺叶缺如	1所： 山西省儿童医院
		肺奇叶	1所： 山西省儿童医院
		先天性支气管扩张	2所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院
		肺的异位组织	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		肺发育不全和发育异常	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		先天性肺发育不良	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		先天性肺发育异常	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
		肺的其他先天性畸形	1所： 山西省儿童医院
		肺奇静脉裂	
		先天性肺大泡	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
		肺先天性畸形	2所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
67	纵隔先天性囊肿	纵隔先天性囊肿	3所： 山西省儿童医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院
68	甲状舌管囊肿	甲状舌管囊肿	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院

表 7 五官严重结构畸形

序号	先天性结构畸形救助病种	对应疾病名称	省内救助实施机构名单
69	引起听力缺陷的耳先天性畸	先天性无（耳）郭	2所： 山西省儿童医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

	形	先天性（外）耳道缺如、闭锁和狭窄	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性外耳道缺如	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性外耳道闭锁	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性外耳道狭窄	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		无咽鼓管	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		听小骨先天性畸形	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		砧镫关节异常	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		中耳其他的先天性畸形	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性中耳畸形	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		中耳缺失	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		内耳先天性畸形	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		内耳发育不全[先天性耳蜗畸形]	2所： 山西省儿童医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		大前庭导水管综合征	3所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		引起听力缺陷的耳先天性畸形	1所： 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性耳畸形伴听力损害	2所： 山西省儿童医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性无耳	2所： 山西省儿童医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
70	耳前窦道和囊肿	耳前窦道和囊肿	8所： 山西省儿童医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性颈前瘻管	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

		先天性耳后瘻	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性耳廓囊肿	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性颈外侧瘻	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性颈外侧囊肿	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性耳郭瘻	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性耳前瘻管	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性耳前囊肿	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性外耳囊肿	10所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、运

			城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
71	鼻后孔闭锁	鼻后孔闭锁	3所： 山西医科大学第二医院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院
		先天性后鼻孔狭窄	2所： 山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
		先天性前鼻孔狭窄	2所： 山西医科大学第二医院、大同市第五人民医院
72	腭裂	硬腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧部分硬腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		软腭裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性二度腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		软腭穿孔	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		隐性腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		硬腭裂伴有软腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

		先天性单侧三度腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性双侧三度腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧硬腭裂伴软腭裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧硬腭裂伴软腭裂和齿槽裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腭垂裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腭裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧完全性腭裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧完全性腭裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		不完全性腭裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大

			学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		口鼻痿	6所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
73	唇裂	双侧唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧完全唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧混合型唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧不完全唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧Ⅰ度唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		双侧Ⅱ度唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育生

			育服务中心
		双侧Ⅲ度唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		正中唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧完全唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧不完全唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		隐性单侧唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧Ⅰ度唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧Ⅱ度唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学

			学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		单侧Ⅲ度唇裂	9所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、运城市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
74	腭裂伴唇裂	硬腭裂伴有双侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		硬腭裂伴有单侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		软腭裂伴有双侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		软腭裂伴有单侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		硬腭和软腭裂伴有双侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		硬腭和软腭裂伴有单侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腭裂伴有双侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长

			治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		腭裂伴有单侧唇裂	8所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院、太原市妇幼保健院、晋中市第一人民医院、大同市第五人民医院、长治市妇幼保健院、泽州县妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心

三、功能性出生缺陷救助

包括9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、血液、内分泌代谢。

表1 神经系统

序号	疾病名称	省内救助实施机构名单
1	难治性癫痫	9所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、晋城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
2	婴儿痉挛症/婴儿癫痫性痉挛综合征	7所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
3	伦诺克斯-加斯托综合征 [Lennox-Gastaut 综合征]	4所： 山西省儿童医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
4	CDKL5 缺乏症	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
5	Dravets 综合征	4所： 山西省儿童医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
6	Dooze 综合征	4所： 山西省儿童医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
7	遗传性神经肌肉病（SMA、DMD、先天性肌肉病等）	6所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
8	全面性发育迟缓（排除获得性因素所致）	8所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、晋城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
9	脆性 x 综合征	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
10	Rett 综合征	4所： 山西省儿童医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
11	Angelman 综合征	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院

12	发作性睡病	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
13	神经纤维瘤病	5所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
14	皮质发育畸形	4所： 山西省儿童医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
15	烟雾病	5所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
16	唐氏综合征（康复治疗）	8所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、晋城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
17	葡萄糖转运子缺陷症（Glut1-DS）	4所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
18	神经元腊样脂褐质沉积症	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
19	交替性偏瘫	5所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
20	其他遗传学检测明确的神经遗传性疾病	3所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院

表2 心血管系统

序号	疾病名称		省内救助实施机构名单
21	遗传性心律失常	心律失常	4所： 太原市妇幼保健院、山西省心血管病医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
		长 QT 综合征	2所： 山西省心血管病医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		短 QT 综合征	2所： 山西省心血管病医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心
		Brugada 综合征	1所： 山西省心血管病医院
		儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速	4所： 太原市妇幼保健院、山西省心血管病医院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
22	心肌致密化不全		2所： 山西省心血管病医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、
23	室上性心动过速		8所： 运城市妇幼保健院、晋城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、山西省心血管病医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
24	心内膜弹力纤维增生症		6所： 运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西省心血管病医院、长治市妇幼保健院
25	心肌病遗传代谢性或婴幼儿起病		4所： 运城市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西省心血管病医院、长治市妇幼保健院
26	先天性 III 度房室传导阻滞（先天性三度房室		2所： 山西省心血管病医院、山西医科大

	传导阻滞)	学第二医院、
27	遗传性病态窦房结综合征	3所: 运城市妇幼保健院、山西省心血管病医院、山西医科大学第二医院、
28	肺动脉高压(遗传代谢性或特发性)	6所: 运城市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西省心血管病医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院

表3 消化系统

序号	疾病名称		省内救助实施机构名单
29	先天性腹泻与肠病(原发性胆汁酸吸收障碍、DGAT1 基因缺陷、乳糜微粒滞留病、微绒毛包涵体病、先天性簇绒肠病、PCSK1 基因缺陷、Mitchell-Riley 综合征、先天性失氯性腹泻、先天性失钠性腹泻、发肝肠综合征等)调整		3所: 太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
30	极早发型炎症性肠病(<6岁)		4所: 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
31	自身免疫性肠病		2所: 太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
32	消化道多发息肉综合征	黑斑息肉综合征(波伊茨-耶格综合征)	4所: 山西省儿童医院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、
		家族性腺瘤样息肉病	3所: 临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、
		幼年性息肉病	2所: 临汾市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、
		多发性错构瘤综合征	3所: 太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
33	急性肝功能衰竭		4所: 太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
34	克罗恩病		6所: 山西省儿童医院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
35	溃疡性结肠炎		8所: 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
36	未分类炎症性肠病		3所: 太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
37	小肠淋巴管扩张症		
38	腹膜后淋巴管瘤		
39	复发性胰腺炎		4所: 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
40	慢性胰腺炎		4所: 太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院

41	假性肠梗阻	2所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院
42	新生儿坏死性小肠结肠炎	6所: 运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
43	胎粪性腹膜炎	4所: 运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
44	胎粪性肠梗阻	6所: 运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
45	门静脉海绵样变	1所: 山西医科大学第二医院
46	腹内疝	1所: 临汾市中心医院
47	胃壁发育不良（先天性胃壁肌层缺损）	

表4 皮肤系统

序号	疾病名称		省内救助实施机构名单
48	遗传性大疱性表皮松懈症		4所: 太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
49	外胚层发育不良症（无汗的）		3所: 太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
50	色素失禁症（色素失调症）		3所: 太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
51	血管畸形		2所: 太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
52	关节病型银屑病		5所: 临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
53	眼皮肤白化病		1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心
54	遗传性鱼鳞病（除外寻常型）	X 连锁鱼鳞病	1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		板层状鱼鳞病	1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心
		先天性大疱性鱼鳞病样红皮病	2所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院
55	基底细胞痣综合征		1所: 山西医科大学第二医院
56	着色性干皮病		1所: 山西医科大学第二医院
57	残毁型掌跖角化症		1所: 山西医科大学第二医院
58	化脓性汗腺炎		4所: 临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
59	先天性色素异常		1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心
60	自发性瘢痕疙瘩		1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心

表5 泌尿生殖系统

序号	疾病名称	省内救助实施机构名单
61	先天性肾病综合征	7所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
62	非经典溶血尿毒综合征（非典型溶血性尿毒症）	5所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
63	劳伦斯-穆恩（-巴尔得）-别德尔综合征	
64	Joubert 综合征（先天性小脑蚓部发育不全）	1所： 山西省儿童医院
65	肾单位肾痹（nephronophthisis）	
66	C3 肾小球病	2所： 山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
67	肾动脉狭窄	1所： 山西医科大学第二医院
68	ANCA 相关性肾小球肾炎	1所： 山西医科大学第二医院
69	原发性高钙尿症	3所： 太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
70	儿童尿毒症	7所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
71	难治性肾病综合征	5所： 山西省儿童医院、运城市妇幼保健院、临汾市中心医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、
72	Bartter 综合征	4所： 运城市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
73	Gitelman 综合征	1所： 山西医科大学第二医院
74	Alport 综合征	3所： 山西省儿童医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、
75	狼疮性肾炎	4所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
76	肾性尿崩症	2所： 运城市妇幼保健院、山西医科大学第二医院
77	原发性肾性低镁血症	1所： 山西医科大学第二医院
78	原发性肾小管酸中毒	4所： 运城市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院

表6 五官

序号	疾病名称	省内救助实施机构名单
79	先天性耳聋（人工耳蜗植入和助听器不在救助范围之内）	4所： 山西省儿童医院、临汾市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院
80	遗传性视网膜色素变性	2所： 山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
81	Leber 遗传性视神经病（利伯氏家族性视神经病 [Leber 病]）	2所： 山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院

82	视网膜母细胞瘤	2所：山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
83	先天性白内障	1所：长治市妇幼保健院
84	视网膜病：1、家族性渗出性玻璃体视网膜病变（FEVR）2、永存原始玻璃体增生症（PHPV）3、外层渗出性视网膜病变（COATS）4、进行性遗传性关节-眼病（stickler）5、黄斑前膜	1所：长治市妇幼保健院
85	头、面和颈部恶性肿瘤	1所：山西医科大学第二医院
86	听神经病	1所：临汾市妇幼保健院
87	感音神经性听力减退	2所：临汾市妇幼保健院、山西医科大学第二医院
88	先天性斜视	2所：运城市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
89	先天性眼球震颤	1所：长治市妇幼保健院
90	先天性上睑下垂	1所：长治市妇幼保健院
91	先天性声带麻痹	1所：长治市妇幼保健院
92	淋巴管畸形	
93	先天性小耳畸形	1所：临汾市妇幼保健院
94	先天性青光眼	1所：长治市妇幼保健院
95	早产儿视网膜病变	3所：运城市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
96	先天性角膜混浊	1所：长治市妇幼保健院
97	角膜皮样瘤	1所：长治市妇幼保健院

表7 免疫系统

序号	疾病名称	省内救助实施机构名单
98	PI3K- δ 过度活化综合征（APDS）	
99	药物性系统性红斑狼疮	3所：临汾市中心医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院
100	系统性红斑狼疮，累及器官或系统	4所：临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
101	系统性红斑狼疮，其他形式的	5所：临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
102	系统性红斑狼疮	5所：临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
103	隐匿性系统性红斑狼疮	1所：临汾市中心医院

104	多中心腕跗骨骨质溶解综合征(骨质溶解症)	1所: 山西医科大学第二医院
105	儿童皮炎炎	4所: 临汾市中心医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
106	系统性硬化症	3所: 临汾市中心医院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
107	白塞病[behcet 病]	5所: 临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
108	ANCA 相关性血管炎	2所: 临汾市中心医院、山西医科大学第二医院
109	幼年型斯蒂尔病	3所: 临汾市中心医院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、山西医科大学第二医院
110	原发性免疫缺陷(免疫出生错误)	1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心
111	慢性肉芽肿病	1所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心

表8 血液系统

序号	疾病名称		省内救助实施机构名单
112	地中海贫血 (又称海洋性贫血)	重型β型地中海贫血	2所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
		重型地中海贫血	2所: 介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
113	X连锁无丙种球蛋白血症(XLA)		6所: 晋城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、介休市妇幼保健计划生育服务中心、长治市妇幼保健院
114	Wiskott-Aldrich 综合征(威斯科特-奥尔德里奇综合征, WAS)		1所: 山西省儿童医院
115	先天性中性粒细胞减少症(SCN)		3所: 太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
116	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	
		除朗格汉斯细胞外的单核吞噬细胞的组织细胞增多症	
		家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症	1所: 山西省儿童医院
		噬血细胞淋巴组织细胞增生症	
117	BLAU 综合征		
118	非霍奇金淋巴瘤	非霍奇金淋巴瘤	1所: 山西医科大学第二医院
		鼻窦淋巴瘤	
		鼻腔淋巴瘤	1所: 山西医科大学第二医院
		扁桃体淋巴瘤	1所: 山西医科大学第二医院
		肠淋巴瘤	1所: 山西医科大学第二医院

	肠系膜淋巴瘤	
	淋巴瘤	2 所： 山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
	肺淋巴瘤	
	腹膜后淋巴瘤	
	腹腔淋巴瘤	
	肝淋巴瘤	
	睾丸淋巴瘤	
	纵隔淋巴瘤	
	回盲部淋巴瘤	
	结肠淋巴瘤	1 所： 山西医科大学第二医院
	卵巢淋巴瘤	
	盲肠淋巴瘤	
	脑淋巴瘤	1 所： 山西医科大学第二医院
	脾淋巴瘤	1 所： 山西医科大学第二医院
	舌淋巴瘤	
	胃淋巴瘤	1 所： 山西医科大学第二医院
	小肠淋巴瘤	1 所： 山西医科大学第二医院
	眼淋巴瘤	
	硬膜外淋巴瘤	
	肢体淋巴瘤	
	直肠淋巴瘤	1 所： 山西医科大学第二医院
	骨淋巴瘤	
	腹股沟淋巴瘤	
	乳腺淋巴瘤	
	周围神经血管内淋巴瘤	
	甲状腺淋巴瘤	
	脊髓淋巴瘤	
	淋巴瘤结内侵及	1 所： 山西医科大学第二医院
	淋巴瘤结外侵及	
	颈淋巴瘤	

		心脏淋巴瘤	
		胰腺淋巴瘤	
		肾淋巴瘤	
119	霍奇金淋巴瘤	霍奇金病	
		霍奇金淋巴瘤	2 所：山西省儿童医院、山西医科大学第二医院
		经典型霍奇金淋巴瘤	1 所：山西医科大学第二医院
		皮肤霍奇金淋巴瘤	1 所：山西医科大学第二医院
120	神经母细胞瘤		1 所：山西省儿童医院
121	朗格罕细胞组织增生症（朗格汉斯细胞组织细胞增生症）	朗格汉斯细胞的组织细胞增多症，不可归类在他处者	1 所：山西省儿童医院
		肠嗜酸细胞肉芽肿	
		肺嗜酸细胞肉芽肿	
		骨嗜酸细胞肉芽肿	
		胫骨嗜酸细胞肉芽肿	
		颅骨嗜酸细胞肉芽肿	
		颈椎嗜酸细胞肉芽肿	
		胃嗜酸细胞肉芽肿	
		朗格汉斯细胞组织细胞增生症，单病灶	
		朗格汉斯细胞组织细胞增生症，多病灶	
		朗格汉斯细胞组织细胞增生症，播散性	
		慢性特发性组织细胞增生症	
		嗜酸细胞性肉芽肿	
		骨嗜酸细胞性肉芽肿	
		肺嗜酸细胞性肉芽肿	
122	原发纵隔大 B 细胞淋巴瘤		
123	间变大细胞淋巴瘤		
124	间变性大细胞淋巴瘤，ALK 阳性		
125	B 淋巴母细胞性淋巴瘤		1 所：山西省儿童医院
126	前体 B 细胞淋巴母细胞性淋巴瘤		
127	T 淋巴母细胞性淋巴瘤		1 所：山西省儿童医院

128	前体 T 细胞淋巴母细胞性淋巴瘤	
129	NK 细胞淋巴母细胞性淋巴瘤	
130	伯基特淋巴瘤	1 所：山西省儿童医院
131	伯基特细胞白血病	
132	弥漫大 B 细胞淋巴瘤	1 所：山西省儿童医院
133	NK/T-细胞淋巴瘤	
134	B 细胞淋巴瘤	
135	肝母细胞瘤	
136	肝未分化肉瘤	
137	横纹肌肉瘤	
138	未分化肉瘤	
139	非横纹肌肉瘤的软组织肉瘤	
140	尤文肉瘤/原始神经外胚叶瘤	
141	骨肉瘤	
142	生殖细胞瘤	
143	恶性畸胎瘤	1 所：介休市妇幼保健计划生育服务中心
144	髓母细胞瘤	
145	脑胶质瘤	
146	肾透明细胞肉瘤	
147	原始神经外胚叶肿瘤	
148	肾母细胞瘤	
149	中枢神经系统恶性肿瘤	
150	纵隔恶性肿瘤	
151	肺恶性肿瘤	
152	胸腔恶性肿瘤	
153	盆腔恶性肿瘤	
154	臀部恶性肿瘤	
155	骶尾部恶性肿瘤	
156	腹膜后恶性肿瘤	
157	软组织恶性肿瘤	

158	上肢恶性肿瘤	
159	背部恶性肿瘤	
160	下肢恶性肿瘤	
161	睾丸恶性肿瘤	
162	卵巢恶性肿瘤	
163	先天性再生障碍性贫血（纯红细胞障碍性贫血）	2 所： 山西省儿童医院、长治市妇幼保健院
164	儿童骨髓增生异常综合征	
165	噬血细胞综合征	4 所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
166	遗传性球形红细胞增多症	4 所： 山西省儿童医院、临汾市中心医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
167	石骨症	
168	造血干细胞移植状态	1 所： 山西省儿童医院
169	血小板功能异常	
170	先天性血小板减少症	4 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
171	难治性血小板减少性紫癜	3 所： 山西省儿童医院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院

表9 内分泌代谢

序号	疾病名称		省内救助实施机构名单
172	先天性发育异常		4 所： 山西省儿童医院、晋城市妇幼保健院、临汾市妇幼保健院、山西医科大学第二医院
173	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	1 所： 临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、山西医科大学第二医院、长治市妇幼保健院
		塞克尔综合征 [Seckel 综合征]	
		史密斯-莱尔米-奥皮茨综合征 [Smith-Lemli-Opitz 综合征]	
		奥斯科格综合征 [Aarskog 综合征]	
		罗比诺-西尔弗曼-史密斯综合征 [Robinow-Silverman-Smith 综合征]	
		面部红斑侏儒综合征 [Bloom 综合征]	
174	生长激素缺乏（先天性）		6 所： 山西省儿童医院、晋城市妇幼保健院、临汾市中心医院、临汾市妇幼保健院、太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
175	Alstrom 综合征		
176	自身免疫性多内分泌腺病综合征		
177	家族性乳糜微粒血症综合征		

178	5 α -还原酶 2 缺陷症	
179	雄激素不敏感综合征	
180	混合性性腺发育不全	
181	莱伦综合征 (Laron syndrome)	
182	腭心面综合征 (Velo-Cardio-Facia syndrome)	2 所: 太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
183	心-面-皮肤综合征 Cardiofaciocutaneoussyndrome	2 所: 太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
184	多骨纤维发育不良 (McCune-Albright syndrome, MAS)	1 所: 山西省儿童医院
185	假性醛固酮减少症 (pseudohypoaldosteronism, PHA)	2 所: 太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院
186	假性醛固酮增多症 (Liddle 综合征)	2 所: 太原市妇幼保健院、长治市妇幼保健院