附件

首批纳入出生缺陷综合防治保障病种

首批纳入病种包括孕期有筛查手段的病种和新生儿期筛查病种两个大类。孕期有筛查手段的病种，以严重多发、可筛可治、费用可控作为总原则，考虑是否有明确的预防措施、实际引发医患纠纷情况以及治疗效果情况等。新生儿期筛查病种以实施了早期筛查，目前没有救助措施且治疗费用较高的作为选择要求。现将首批纳入病种公布如下。

一、孕期实施筛查的出生缺陷

（一）唐氏综合征；

（二）脊柱裂；

（三）肢体短缩；

（四）消化道畸形（含食道狭窄或闭锁、小肠狭窄或闭锁、肛门狭窄或闭锁）；

（五）11种严重的先天性心脏病（含主动脉狭窄、右室双出口、完全性大动脉血管转位、主动脉弓离断、肺动脉闭锁、法洛四联症、完全性肺静脉异位引流、肺动脉狭窄、血管环、左冠状动脉异常起源和右肺动脉起源于主动脉）；

（六）病例数较多、治疗费用较低且效果好的出生缺陷（含唇裂、腭裂、唇腭裂、面裂、尿道下裂以及先天性肾积水）。

二、新生儿期实施早期筛查的出生缺陷

（一）BH4缺乏型先天性苯丙酮尿症（PKU）；

（二）双侧传导性耳聋需要骨桥治疗者。