

# 巴中市卫生健康委员会

## 巴中市卫生健康委员会 关于转发《省卫生健康委办公室关于印发 2024年四川省出生缺陷干预救助项目 实施方案的通知》的通知

各县(区)卫生健康局、巴中经开区社会事务局,委属相关单位,  
委注册社会办医疗机构:

现将《省卫生健康委办公室关于印发2024年四川省出生缺陷干预救助项目实施方案通知》转发你们,并提出如下工作要求,请认真组织实施。

一、各县(区)卫生健康行政部门要加强组织领导,指导辖区内各项目实施机构规范开展项目,并定期对项目推进情况进行督导检查,并将相关情况报市级项目管理机构。各级助产机构加强宣传,结合新生儿疾病筛查、0-6岁儿童健康管理、预防出生缺陷日主题宣传等工作,通过多种渠道、多种形式开展救助项目宣传,提升救助政策知晓率,助力救助项目提质增效。

二、市级项目管理机构要加强工作指导,指导各项目实施机构按照实施方案要求规范高效开展救助工作,切实提升项目服务质量和救助群众满意度。

三、市级项目管理机构每半年向市卫生健康委妇幼科报送项

目进展报告(附件6),并于1月5日前报送上一年度工作总结。

联系人:王晓琳 13684475421

邮 箱: 631373913@qq.com

附件:关于印发2024年四川出生缺陷干预救助项目实施方  
案的通知



# 四川省卫生健康委员会办公室

川卫办妇幼便函〔2024〕27号

## 关于印发2024年四川省出生缺陷干预救助项目实施方案的通知

各市（州）卫生健康委，国家委在川相关医疗机构，委直属相关单位：

为全面加强出生缺陷防治工作，减少出生缺陷所致残疾，减轻困难家庭出生缺陷患儿就医负担，按照国家卫生健康委妇幼司《关于同意出生缺陷干预救助项目实施方案的函》和中国出生缺陷干预救助基金会《关于做好2024年出生缺陷干预救助项目有关工作的函》（中出基〔2024〕47号）相关精神，我委制定了《四川省出生缺陷干预救助项目实施方案（2024年版）》（以下简称实施方案），现印发给你们，并提出如下工作要求，请认真组织实施。

一、各市（州）卫生健康行政部门要加强组织领导，指导辖区内各项目实施机构规范开展项目，并定期对项目推进情况进行督导检查，并将相关情况报省级项目管理机构。

二、省级项目管理机构要加强工作指导，指导各项目实施机构按照实施方案要求规范高效开展救助工作，切实提升项目服务质量和救助群众满意度。

三、各市（州）卫生健康行政部门要加强宣传引导，结合新生儿疾病筛查、0-6岁儿童健康管理、预防出生缺陷日主题宣传等工作，通过多种渠道、多种形式开展救助项目宣传，提升救助政策知晓率，助力救助项目提质增效。

四川省卫生健康委员会办公室  
2024年4月22日



# 四川省出生缺陷干预救助项目实施方案 (2024年版)

为加强出生缺陷防治，减少出生缺陷所致残疾，减轻困难家庭出生缺陷患儿就医负担，中国出生缺陷干预救助基金会（以下简称基金会）继续在全国范围实施中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助项目，为患有遗传代谢病、先天性结构畸形和功能性出生缺陷三类出生缺陷疾病的经济困难家庭患儿提供医疗费用补助。根据中国出生缺陷干预救助基金会《关于做好2024年出生缺陷干预救助项目有关工作的函》等文件精神，结合实际，制订本方案。

## 一、项目目标

（一）提高人口素质，防范社会风险，促进社会公平，增进群众健康福祉。

（二）普及出生缺陷防治知识，提高社会公众出生缺陷防治知识知晓率。

（三）减轻经济困难患病家庭医疗负担，促进疾病诊疗，减少出生缺陷疾病所致儿童残疾。

## 二、项目内容

（一）开展出生缺陷防治社会宣传和健康教育。

（二）开展人员培训和业务指导。

（三）为符合救助条件的遗传代谢病、先天性结构畸形、功能性出生缺陷患儿提供医疗费用补助。

### 三、项目实施机构

#### （一）项目管理单位

四川省出生缺陷干预救助项目的省级项目管理机构为四川省妇幼保健院，负责全省的遗传代谢病、先天性结构畸形和功能性出生缺陷救助项目的具体管理工作。

#### （二）项目实施机构

全省共有遗传代谢病救助项目实施机构 22 家，先天性结构畸形救助项目实施机构 23 家，功能性出生缺陷救助项目实施机构 13 家（机构及任务数详见附件 1）。

### 四、救助对象及病种

申请救助的患儿需同时满足下列条件：

（一）临床诊断患有遗传代谢病、先天性结构畸形、功能性出生缺陷疾病。具体救助病种见《出生缺陷干预救助项目病种名单》（附件 2）。

（二）年龄 18 周岁（含）以下。

（三）家庭生活负担重，能够提供低保证、低收入证明、特困证明或村（居）委会等开具的家庭经济情况说明原件（格式见附件 3）。

（四）在实施机构接受诊断、治疗、手术和康复。

（五）医疗费用自付部分超过 3000 元（含）。

### 五、救助类别及标准

医疗费用补助范围包括药费、床位费、诊察费、检查费、放射费、检验费、治疗费（含医疗机构开具的遗传代谢病特殊治疗食品）、康复费、手术费、输血费、护理费、材料费、输氧费等。

依据救助病种的不同，救助项目包括遗传代谢病救助、先天性结构畸形救助、功能性出生缺陷救助三类，各类救助标准如下。

### （一）遗传代谢病

每名患儿可申请 2 次救助。首次申请自患儿申请救助日前两个年度 1 月 1 日（含）起至申请救助日（含）止，在此期间发生的自付医疗费用。第二次申请自患儿首次申请救助日起至第二次申请救助日（含）止，在此期间发生的自付医疗费用，需重新提交申请资料和按序排队。

根据患儿医疗费用报销之后的自付部分，给予 3000 元-10000 元补助。每名患儿具体救助标准如下：

1.自付部分大于 3000 元（含），小于 5000 元的，医疗费用补助额度为 3000 元。

2.自付部分大于 5000 元（含），小于 7000 元的，医疗费用补助额度为 5000 元。

3.自付部分大于 7000 元（含），小于 10000 元的，医疗费用补助额度为 7000 元。

4.自付部分大于 10000 元（含），医疗费用补助额度为 10000 元。

### （二）先天性结构畸形

对同一患儿同一疾病分次申请救助的，或同一患儿不同疾病分别申请救助的，只救助一次。对患儿申请救助日期的上一年度 1 月 1 日（含）起至申请救助日（含）止，在实施机构产生的医疗费用给予补助。

根据患儿医疗费用报销之后的自付部分，一次性给予 3000

元-30000 元补助，每名患儿具体救助标准如下。

1.自付部分大于 3000 元（含），小于 5000 元的，医疗费用补助额度为 3000 元。

2.自付部分大于 5000 元（含），小于 7000 元的，医疗费用补助额度为 5000 元。

3.自付部分大于 7000 元（含），小于 10000 元的，医疗费用补助额度为 7000 元。

4.自付部分大于 10000 元（含），小于 15000 元的，医疗费用补助额度为 10000 元。

5.自付部分大于 15000 元（含），小于 20000 元的，医疗费用补助额度为 15000 元。

6.自付部分大于 20000 元（含），小于 25000 元的，医疗费用补助额度为 20000 元。

7.自付部分大于 25000 元（含），小于 30000 元的，医疗费用补助额度为 25000 元。

8.自付部分大于 30000 元(含)的，医疗费用补助额度为 30000 元。

### （三）功能性出生缺陷

2021-2025 年每名患儿最多可申请 4 次救助。首次申请自患儿申请救助日前两个年度 1 月 1 日(含)起至此次申请救助日(含)止，在此期间发生的自付医疗费用。后三次申请自患儿上一次申请救助日起至此次申请救助日（含）止，在此期间发生的自付医疗费用，需重新提交申请资料和按序排队。

根据患儿医疗费用报销之后的自付部分，按照 3000 元、5000

元两档标准予以补助。每名患儿具体救助标准如下：

1.自付部分大于 3000 元（含），小于 5000 元的，医疗费用补助额度为 3000 元。

2.自付部分大于 5000 元（含）的，医疗费用补助额度为 5000 元。

## 六、实施程序

### （一）救助流程

救助流程包括申请、初审、复审、复核公示、发放回执单、申请救助金、拨付救助金、回访八个环节。救助申请人可通过“出生缺陷干预救助”微信小程序、项目工作人员可通过“出生缺陷干预救助项目管理信息系统”（<http://jzzl.csqx.org.cn>）（以下简称信息系统）在线提交申请，查询救助进度、了解工作进展。

1.患儿法定监护人提出救助申请。申请救助的患儿法定监护人登录“出生缺陷干预救助”微信小程序，按要求填写个人信息、绑定手机号完成注册，签署知情同意书和个人承诺书。选择救助类别，在线填写《出生缺陷干预救助项目个人申请表》（附件 4，以下简称《申请表》），并上传身份证明材料、疾病和治疗证明材料、家庭经济情况证明材料原件扫描图片（或纸质版照片）。将《申请表》提交实施机构，完成线上救助申请。患儿法定监护人因特殊原因无法在微信小程序进行网上申请的，可前往实施机构，按要求到现场提交申请材料。

（1）身份证明材料。患儿或其法定监护人身份证或其他有效身份证件，以及证明监护关系的户口簿、出生医学证明或其他证明材料。

(2) 疾病和治疗证明材料。符合项目救助病种的诊断证明，实施机构出具的相关医学影像资料报告单或必要的医学检查报告（例如：基因检测、串联质谱检测报告、血液检验、影像报告等），住院首页、手术记录、出入院记录（如有住院治疗，请根据治疗情况提供）。

(3) 家庭经济情况证明材料。低保证、低收入证明、特困证明材料（任选其一），或村（居）委会等出具的家庭经济情况说明材料原件。

患儿法定监护人应保证所提交资料的真实、准确和完整。若查实存在虚假、伪造、隐瞒等行为，基金会将不予救助，并终身不得申请项目资助。如已获救助，基金会保留依法追索救助金的权利，若查实存在弄虚作假、虚报冒领救助资金等行为，患儿法定监护人应根据情节依法承担相应责任。

2. 实施机构初审。实施机构认真履行患儿申请材料审核把关第一责任人职责，对患儿申请材料严格审核把关，结合实际，每周至少两次通过信息系统接收申请材料，按照项目救助条件对申请材料进行严格初审，重点审核申请救助对象身份证明、家庭经济情况真实性，疾病诊断治疗证明材料完整性等。初审通过的，提交至省级项目管理机构进行复审。初审未通过的，联系患儿法定监护人反馈不符合救助的原因，或指导其补充材料后重新申请。

初审时间自实施机构收到申请材料之日起，一般不超过 5 个工作日。

3. 省级项目管理机构复审。省级项目管理机构结合实际，每

周至少一次在信息系统上接收初审通过的申请材料，定期组织专家组进行严格复审，重点审核申请救助对象疾病是否符合救助范围、干预治疗方案合理性和经费合规性。复审通过的，提交至基金会进行复核。复审未通过的，告知实施机构，由实施机构联系患儿法定监护人反馈不符合救助的原因，或指导其补充材料后重新申请。

按救助类别及病种，每类别复审专家组总人数应在7人(含)以上。每类别每次复审需相关专家3人(含)以上，超过半数同意即为评审通过。

复审时间自省级项目管理机构收到申请材料之日起，一般不超过10个工作日。

4.基金会复核及公示。基金会通过信息系统对复审通过的申请材料进行严格复核，定期将通过复核的患儿名单在其官方网站公示，并将公示无异议的患儿名单返回各省级项目管理机构。

5.发放回执单。实施机构通过微信小程序向患儿监护人推送《出生缺陷干预救助项目受助对象通知单》(附件5，以下简称《通知单》)。

患儿法定监护人通过微信小程序接收《通知单》，按照要求填写其中的《回执单》，准备合规、真实、完整的医疗收费票据等相关纸质材料，一并邮寄至实施机构。

医疗收费票据需要提供合规的实施机构收费票据，包括住院医疗票据或门(急)诊医疗票据。

(1) 没有参加任何医疗保险的申请人，直接提供医疗票据原件，票据上无收费明细的需同时提供明细清单。

(2) 参加“城镇职工医保”“城乡居民医保”或大病医保、其他公募基金会救助和民政机构救助的患儿，且就诊医院可办理医保实时结算报销的，由申请人提供报销后的原始票据。如就诊医院无法办理医保实时结算报销的，由申请人先到相关部门报销，报销后提供报销补偿单原件（若无法提供原件的，应提供加盖公章的复印件）及加盖公章的医疗票据复印件，医疗票据上无收费明细的需同时提供明细清单。

(3) 在回执单上填写患儿本人或监护人银行卡信息，或提供监护人银行卡复印件，以及证明监护关系的户口簿、出生医学证明或其他证明材料复印件。

实施机构严格审核患儿医疗收费票据，核算救助金额，加盖公章并报送省级项目管理机构，省级项目管理机构复核救助金额后加盖公章并报送基金会。实施机构、省级项目管理机构接收到纸质材料后，一般应在 5 个工作日内完成资料整理、审核救助金额、加盖公章和邮寄。

6.基金会申请救助金。基金会根据项目实施进度，按月汇总，向国家卫生健康委申请支付资金，国家卫生健康委按照国库集中支付有关规定向财政部申请拨付资金至基金会。

7.基金会拨付救助金。基金会对患儿所有纸质材料及医疗收费票据审核确认无误后，按照标准核定救助金额，向受助患儿或其监护人银行账户拨付相应救助金。基金会定期将患儿救助情况进行公示。

8.实施机构回访。实施机构通过信息系统定期查看已拨付救助金的患儿名单，在 10 个工作日内，对受助患儿监护人进行回

访，了解救助金到位和满意度等情况，并将回访信息录入信息系统。

## （二）项目信息收集报送

省级项目管理机构每半年向省卫生健康委妇幼处报送项目进展报告（附件6），并于每年1月10日前报送上一年度工作总结。省卫生健康委妇幼处每半年向基金会反馈项目进展报告，并于每年1月20日前反馈上一年度工作总结。

## 七、组织与管理

### （一）组织实施单位及职责

省卫生健康委妇幼处负责辖区内项目组织实施，确定省级项目管理机构和实施机构，并组建省级专家组。负责组织开展项目宣传、人员培训、业务指导，并定期开展督导检查。同时负责辖区内项目信息的汇总和反馈。

省级项目管理机构负责制定我省项目实施方案，配合省卫生健康委妇幼处开展项目宣传、人员培训、业务指导和项目管理等工作，指派专人对患儿申请材料进行复审，保存相关资料档案。负责我省项目信息的收集和审核，及时将半年进展报告及年度工作总结报送省卫生健康委妇幼处。

实施机构负责本机构的项目管理和具体实施，制定本机构项目实施方案，开展项目宣传，协助患儿家庭进行申报，对患儿申请材料进行信息录入和初审，审核上报资料真实性、准确性和完整性，及时对受助患儿进行回访及满意度调查。接受省卫生健康委和省级项目管理机构的管理和业务指导。

### （二）经费管理

项目经费管理遵循《中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助项目管理办法》（国卫办妇幼函〔2022〕264号）《中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助项目资金管理办法》（财社〔2021〕216号）《中央和国家机关会议费管理办法》《中央和国家机关培训费管理办法》及其相关规定。

出生缺陷干预救助项目所需资金由中央专项彩票公益金全额支持。患儿救助金由基金会直接拨付患儿或其监护人银行账户。鼓励各地配套项目管理经费和患儿医疗救助资金，探索建立科学有效的患儿救助长效机制。

联系人：

省卫生健康委妇幼处：杨国超 028-86136100

省妇幼保健院：李晓慧 028-65978251

电子邮箱：jhsyjsk@163.com

附件：1.2024年出生缺陷干预救助项目任务分配表

2.出生缺陷干预救助项目病种名单

3.家庭经济情况说明

4.出生缺陷干预救助项目个人申请表

5.出生缺陷干预救助项目受助对象通知单

6.出生缺陷干预救助项目半年进展报告（示例）

## 附件 1

## 2024 年出生缺陷干预救助项目任务分配表

序号	实施机构名称	遗传代谢病救助 (人次)	先天性结构畸形救助 (人)	功能性出生缺陷救助 (人次)
1	四川大学华西医院		80	
2	四川大学华西第二医院	80	36	545
3	四川省医学科学院·四川省人民医院	7	16	72
4	四川省妇幼保健院·四川省妇女儿童医院	31	70	59
5	四川省儿童医院（四川省儿童医学中心）	3	1	13
6	西南医科大学附属医院	6	15	27
7	川北医学院附属医院		35	13
8	成都市妇女儿童中心医院	50	80	327
9	自贡市第一人民医院	3	17	40
10	自贡市妇幼保健院·自贡市妇女儿童医院	10		
11	攀枝花市中心医院	3	13	31
12	泸州市妇幼保健院	3		
13	德阳市人民医院		10	

序号	实施机构名称	遗传代谢病救助 (人次)	先天性结构畸形救助 (人)	功能性出生缺陷救助 (人次)
14	德阳市妇幼保健院	6		
15	绵阳市中心医院	10	15	22
16	四川绵阳四〇四医院		5	
17	绵阳市妇幼保健院·绵阳市儿童医院	7		
18	广元市中心医院		27	
19	广元市第一人民医院			13
20	广元市妇幼保健院	3		
21	遂宁市中心医院		36	18
22	内江市第一人民医院	3	10	
23	乐山市妇幼保健院	6		
24	南充市中心医院		13	
25	南充市妇幼保健计划生育服务中心	15		
26	宜宾市第二人民医院		36	
27	宜宾市妇幼保健院	30		
28	广安市人民医院	5	5	20

序号	实施机构名称	遗传代谢病救助 (人次)	先天性结构畸形救助 (人)	功能性出生缺陷救助 (人次)
29	达州市妇女儿童医院	3		
30	雅安市人民医院		25	
31	巴中市妇幼保健院	6		
32	资阳市人民医院		13	
33	甘孜州人民医院		2	
34	凉山州第一人民医院		40	
35	凉山州妇幼保健院	10		
合计		300	600	1200

注：根据各实施机构完成进度及项目开展情况，我委将于2024年9月对救助名额进行动态调整。

## 附件 2

# 出生缺陷干预救助项目病种名单

### 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	$\beta$ -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

序号	疾病名称（别名、酶缺陷）
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 $\alpha$ -酮酸脱氢酶缺乏症）
37	同型半胱氨酸血症 I 型（胱硫醚 $\beta$ 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- $\delta$ -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	高蛋白血症（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

序号	疾病名称（别名、酶缺陷）
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

先天性结构畸形救助病种			ICD-10 国际临床版（2.0 版）对应病种	
序号	疾病名称	ICD-10 编码	ICD-10 国际临床版编码	疾病名称
3	脊柱裂	Q05	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

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
13	小肠先天性缺如、闭锁和狭窄	Q41	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			

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
15	麦克尔憩室	Q43.0	Q43.000	麦克尔憩室
			Q43.000x005	脐肠痿
			Q43.001	先天性卵黄管囊肿
			Q43.002	先天性脐窦
			Q43.003	先天性脐痿
			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	直肠和肛门先天性痿	Q43.6	Q43.600	直肠和肛门先天性痿
			Q43.601	先天性肛痿
			Q43.602	先天性直肠痿
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
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

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
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

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
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

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
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			

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
56	并指[趾]畸形	Q70	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	先天性颈椎前移症
			Q76.200x103	先天性腰椎体滑脱
			Q76.201	先天性脊柱脱位
			Q76.202	先天性颈椎滑脱
			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			

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
58	脊柱及骨性胸廓先天性畸形	Q76	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			

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
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

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	Q31.800x003	先天性环状软骨后裂
			Q31.800x004	先天性喉结突出
			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

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
66	肺先天性畸形	Q33	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			

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
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			

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
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 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。

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	婴儿痉挛症/婴儿癫痫性痉挛综合征	G40.400x001
3	伦诺克斯-加斯托综合征[Lennox-Gastaut 综合征]	G40.400x002
4	CDKL5 缺乏症	G40.400x003
5	Dravets 综合征	G40.300x014
6	Doose 综合征	G40.301
7	遗传性神经肌肉病（SMA、DMD、先天性肌肉病等）	G71.200
8	全面性发育迟缓（排除获得性因素所致）	F79.900、F79.000、F79.100
9	脆性 x 综合征	Q99.200
10	Rett 综合征	F84.200
11	Angelman 综合征	Q93.501
12	发作性睡病	G47.400x002
13	神经纤维瘤病	Q85.000
14	皮质发育畸形	
15	烟雾病	I67.500
16	唐氏综合征（康复治疗）	Q90.900
17	葡萄糖转运子缺陷症（Glut1-DS）	E74.800*007
18	神经元腊样脂褐质沉积症	E75.400
19	交替性偏瘫	G81.900x003
20	其他遗传学检测明确的神经遗传性疾病	

表 2 心血管系统

序号	疾病名称	ICD-10 编码
21	心律失常	I47-I49
	长 QT 综合征	I45.803
	短 QT 综合征	I45.801
	Brugada 综合征	I49.003
	儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速	I47.200x021
22	心肌致密化不全	Q24.800x006
23	室上性心动过速	I47.1
24	心内膜弹力纤维增生症	
25	心肌病遗传代谢性或婴幼儿起病	I40-I43
26	先天性 III 度房室传导阻滞（先天性三度房室传导阻滞）	Q24.603
27	遗传性病态窦房结综合征	I49.500
28	肺动脉高压（遗传代谢性或特发性）	I27.000x006 I27.00x007

表 3 消化系统

序号	疾病名称	ICD-10 编码
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	K59
30	极早发型炎症性肠病（<6 岁）	
31	自身免疫性肠病	
32	黑斑息肉综合征（波伊茨-耶格综合征）	Q85.802
	家族性腺瘤样息肉病	D12.601
	幼年性息肉病	D12.601
	多发性错构瘤综合征	D12.601
33	急性肝功能衰竭	K72.000x014
34	克罗恩病	K50.900
35	溃疡性结肠炎	K51.900
36	未分类炎症性肠病	K52.300
37	小肠淋巴管扩张症	I89.006
38	腹膜后淋巴管瘤	D18.100x002
39	复发性胰腺炎	K86.100x011
40	慢性胰腺炎	K86.100x002

序号	疾病名称	ICD-10 编码
41	假性肠梗阻	K56.600x005
42	新生儿坏死性小肠结肠炎	P77.x01
43	胎粪性腹膜炎	P78.002
44	胎粪性肠梗阻	E84.101+P75*
45	门静脉海绵样变	I87.803
46	腹内疝	K46.900
47	胃壁发育不良（先天性胃壁肌层缺损）	Q40.204

表 4 皮肤系统

序号	疾病名称	ICD-10 编码	
48	遗传性大疱性表皮松懈症	Q81	
49	外胚层发育不良症（无汗的）	Q82.400	
50	色素失禁症（色素失调症）	Q82.300	
51	血管畸形	Q28.900x001	
52	关节病型银屑病	L40.500	
53	眼皮肤白化病	E70.302	
54	遗传性鱼鳞病（除外寻常型）	以	Q80.151
		板层状鱼鳞病	Q80.251
		先天性大疱性鱼鳞病样红皮病	Q80.351
55	基底细胞痣综合征	Q87.800x901	
56	着色性干皮病	Q82.100	
57	残毁型掌跖角化症	Q82.800x003	
58	化脓性汗腺炎	L73.2	
59	先天性色素异常		
60	自发性瘢痕疙瘩	L91.000	

表 5 泌尿生殖系统

序号	疾病名称	ICD-10 编码
61	先天性肾病综合征	N04.902
62	非经典溶血尿毒综合征（非典型溶血性尿毒症）	D59.300x002
63	劳伦斯-穆恩（-巴尔得）-别德尔综合征	Q87.804

序号	疾病名称	ICD-10 编码
64	Joubert 综合征（先天性小脑蚓部发育不全）	G11.000x005
65	肾单位肾痹（nephronophthisis）	
66	C3 肾小球病	
67	肾动脉狭窄	I70.101
68	ANCA 相关性肾小球肾炎	M31.701
69	原发性高钙尿症	E83.504
70	儿童尿毒症	P96.000x002
71	难治性肾病综合征	NO4.900
72	Bartter 综合征	E26.802
73	Gitelman 综合征	E26.803
74	Alport 综合征	Q87.801
75	狼疮性肾炎	M32.101
76	肾性尿崩症	N25.100
77	原发性肾性低镁血症	E83.401
78	原发性肾小管酸中毒	N25.802

表 6 五官

序号	疾病名称	ICD-10 编码
79	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
80	遗传性视网膜色素变性	H35.501
81	Leber 遗传性视神经病（利伯氏家族性视神经病[Leber 病]）	H47.200x005
82	视网膜母细胞瘤	C69.200
83	先天性白内障	Q12.000
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	H35.000x005、 H35.010、Q14.003、 H35.010、087.500、 H35.306
85	头、面和颈部恶性肿瘤	C76.000
86	听神经病	H93.300 X004
87	感音神经性听力减退	H90.300

序号	疾病名称	ICD-10 编码
88	先天性斜视	H50.104、H50.005
89	先天性眼球震颤	H55.x00x001
90	先天性上睑下垂	Q10.000
91	先天性声带麻痹	J38.002
92	淋巴管畸形	Q89.801
93	先天性小耳畸形	Q17.2
94	先天性青光眼	Q15.0
95	早产儿视网膜病变	H35.101
96	先天性角膜混浊	Q13.3
97	角膜皮样瘤	Q13.4

表 7 免疫系统

序号	疾病名称	ICD-10 编码
98	PI3K- $\delta$ 过度活化综合征 (APDS)	
99	药物性系统性红斑狼疮	M32.000
100	系统性红斑狼疮, 累及器官或系统	M32.100
101	系统性红斑狼疮, 其他形式的	M32.800
102	系统性红斑狼疮	M32.900
103	隐匿性系统性红斑狼疮	M32.901
104	多中心腕跗骨骨质溶解综合征 (骨质溶解症)	M89.500
105	儿童皮炎	M33.100X001
106	系统性硬化症	M34.900 X001
107	白塞病[behcet 病]	M35.200X001
108	ANCA 相关性血管炎	M31.802
109	幼年型斯蒂尔病	M08.201
110	原发性免疫缺陷 (免疫出生错误)	D84.900x002
111	慢性肉芽肿病	D71.X01

表 8 血液系统

序号	疾病名称		ICD-10 编码
112	地中海贫血（又称海洋性贫血）	重型β型地中海贫血	D56.100x003
		重型地中海贫血	D56.102
113	X 连锁无丙种球蛋白血症（XLA）		D80.000x011
114	Wiskott-Aldrich 综合征（威斯科特-奥尔德里奇综合征，WAS）		D82.000
115	先天性中性粒细胞减少症（SCN）		D70.x00x010
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	D76.100
		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
		家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症	D76.100x004
		噬血细胞淋巴组织细胞增生症	D76.100x005
117	BLAU 综合征		D86.800x007
118	非霍奇金淋巴瘤	非霍奇金淋巴瘤	C85.900
		鼻窦淋巴瘤	C85.900x001
		鼻腔淋巴瘤	C85.900x002
		扁桃体淋巴瘤	C85.900x003
		肠淋巴瘤	C85.900x004
		肠系膜淋巴瘤	C85.900x005
		淋巴瘤	C85.900x006
		肺淋巴瘤	C85.900x008
		腹膜后淋巴瘤	C85.900x009
		腹腔淋巴瘤	C85.900x010
		肝淋巴瘤	C85.900x011
		睾丸淋巴瘤	C85.900x012
		纵隔淋巴瘤	C85.900x013
		回盲部淋巴瘤	C85.900x014
结肠淋巴瘤	C85.900x015		
卵巢淋巴瘤	C85.900x016		

序号	疾病名称		ICD-10 编码
118	非霍奇金淋巴瘤	盲肠淋巴瘤	C85.900x017
		脑淋巴瘤	C85.900x019
		脾淋巴瘤	C85.900x020
		舌淋巴瘤	C85.900x022
		胃淋巴瘤	C85.900x023
		小肠淋巴瘤	C85.900x024
		眼淋巴瘤	C85.900x025
		硬膜外淋巴瘤	C85.900x026
		肢体淋巴瘤	C85.900x027
		直肠淋巴瘤	C85.900x028
		骨淋巴瘤	C85.900x029
		腹股沟淋巴瘤	C85.900x030
		乳腺淋巴瘤	C85.900x031
		周围神经血管内淋巴瘤	C85.900x034
		甲状腺淋巴瘤	C85.900x036
		脊髓淋巴瘤	C85.900x037
		淋巴瘤结内侵及	C85.900x038
		淋巴瘤结外侵及	C85.900x039
		颈淋巴瘤	C85.900x040
		心脏淋巴瘤	C85.900x041
胰腺淋巴瘤	C85.900x042		
肾淋巴瘤	C85.900x043		
119	霍奇金淋巴瘤	霍奇金病	C81.900
		霍奇金淋巴瘤	C81.900x001
		经典型霍奇金淋巴瘤	C81.900x004
		皮肤霍奇金淋巴瘤	C81.900x005
120	神经母细胞瘤		

序号	疾病名称	ICD-10 编码
121	朗格汉斯细胞的组织细胞增多症，不可归类在他处者	D76.000
	肠嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x001
	肺嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x002
	骨嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x003
	胫骨嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x004
	颅骨嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x005
	颈椎嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x006
	胃嗜酸细胞肉芽肿	D76.000x007
	朗格汉斯细胞组织细胞增生症，单病灶	D76.001
	朗格汉斯细胞组织细胞增生症，多病灶	D76.002
	朗格汉斯细胞组织细胞增生症，播散性	D76.003
	慢性特发性组织细胞增生症	D76.005
	嗜酸细胞性肉芽肿	D76.006
	骨嗜酸细胞性肉芽肿	D76.007
	肺嗜酸细胞性肉芽肿	D76.008
122	原发纵隔大 B 细胞淋巴瘤	C85.100x015
123	间变大细胞淋巴瘤	C85.709
124	间变性大细胞淋巴瘤，ALK 阳性	C85.721
125	B 淋巴母细胞性淋巴瘤	C91.000x009
126	前体 B 细胞淋巴母细胞性淋巴瘤	C96.702
127	T 淋巴母细胞性淋巴瘤	C91.000x016
128	前体 T 细胞淋巴母细胞性淋巴瘤	C96.703
129	NK 细胞淋巴母细胞性淋巴瘤	C95.000x018
130	伯基特淋巴瘤	C83.701
131	伯基特细胞白血病	C91.005
132	弥漫大 B 细胞淋巴瘤	C83.306
133	NK/T-细胞淋巴瘤	C85.707M97190/3
134	B 细胞淋巴瘤	C85.100x031
135	肝母细胞瘤	C22.200
136	肝未分化肉瘤	

序号	疾病名称	ICD-10 编码
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	Z85.400x009
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	C72.900
150	纵隔恶性肿瘤	C38.300
151	肺恶性肿瘤	C34.900x001
152	胸腔恶性肿瘤	C76.100
153	盆腔恶性肿瘤	C76.300
154	臀部恶性肿瘤	C76.306
155	骶尾部恶性肿瘤	C76.305
156	腹膜后恶性肿瘤	C48.000X00
157	软组织恶性肿瘤	C49.900X003
158	上肢恶性肿瘤	C76.400
159	背部恶性肿瘤	C76.702
160	下肢恶性肿瘤	C76.500
161	睾丸恶性肿瘤	C62.900
162	卵巢恶性肿瘤	C56.x00
163	先天性再生障碍性贫血（纯红细胞障碍性贫血）	D61.001
164	儿童骨髓增生异常综合征	D46.902
165	噬血细胞综合征	D76.101

序号	疾病名称	ICD-10 编码
166	遗传性球形红细胞增多症	D58.000
167	石骨症	Q78.200x001
168	造血干细胞移植状态	Z94.800x012
169	血小板功能异常	D69.100X006
170	先天性血小板减少症	D69.401
171	难治性血小板减少性紫癜	D46.700x003

表 9 内分泌代谢

序号	疾病名称	ICD-10 编码	
172	先天性发育异常	Q89.900x001	
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	Q87.100
		塞克尔综合征[Seckel 综合征]	Q87.100x601
		史密斯-莱尔米-奥皮茨综合征 [Smith-Lemli-Opitz 综合征]	Q87.100x701
		奥斯科格综合征[Aarskog 综合征]	Q87.100x901
		罗比诺-西尔弗曼-史密斯综合征 [Robinow-Silverman-Smith 综合征]	Q87.100x903
		面部红斑侏儒综合征[Bloom 综合征]	Q87.100x904
174	生长激素缺乏（先天性）	E23.009	
175	Alstrom 综合征	Q87.800x910	
176	自身免疫性多内分泌腺病综合征	E31.002	
177	家族性乳糜微粒血症综合征	E78.300	
178	5 $\alpha$ -还原酶 2 缺陷症	E29.105	
179	雄激素不敏感综合征	E34.500	
180	混合性性腺发育不全	Q96.900x002	
181	莱伦综合征（Laron syndrome）	E34.304	
182	腭心面综合征（Velo-Cardio-Facia syndrome）	Q87.000x904	
183	心-面-皮肤综合征 Cardiofaciocutaneous syndrome		
184	多骨纤维发育不良（McCune-Albright syndrome.MAS）	Q78.102	
185	假性醛固酮减少症（pseudohypoaldosteronism,PHA）		
186	假性醛固酮增多症（Liddle 综合征）	E26.000x001	

### 附件3

## 家庭经济情况说明

兹有我社区（村委会）居民（村民）  
（法定监护人姓名），身份证号  
，家庭住址  
，家庭人口共  
人，家庭年收入为  
元。其子/女  
（申请救助儿童姓名），身份证号  
，患有  
疾病，已在  
（医院名称）接受治疗。因孩子治疗费用支出，家庭经济负担重，基本生活出现困难，现向中国出生缺陷干预救助基金会申请出生缺陷干预救助项目医疗救助金。

以上所述属实，特此说明。

村（居）委会所在地：  
省（区、市）  
市  
（州）  
县（市、区）  
乡镇（街道）。

村（居）委会经办人签字：

联系电话：

（盖章）

年 月 日

附件4

编号:

中央专项彩票公益金支持  
出生缺陷干预救助项目个人申请表

申请人近期（半年内）照片

请选择申请救助类别:

遗传代谢病救助 先天性结构畸形救助 功能性出生缺陷救助

申请人姓名: 性别: 出生年月日:

申请人身份证号码: 出生医学证明编号:

监护人姓名: 与申请人关系:

监护人身份证号码:

申请人银行卡号及户名:

第 次救助

手机 1: (请务必提供正确的联系方式, 以便后续沟通)

手机 2:

户籍所在地: 省(区、市) 市(州) 县(市、区)

乡镇(街道) 村(居)

通讯地址: 省(区、市) 市(州) 县(市、区)

乡镇(街道) 村(居)

申请日期: 年 月 日

## 申请须知

1.本申请表由中国出生缺陷干预救助基金会（以下简称基金会）根据《出生缺陷干预救助项目实施方案》印制并负责解释。

2.该项目申请对象为年龄18周岁（含）以下、家庭经济负担重、临床确诊为遗传代谢病、先天性结构畸形、功能性出生缺陷的患儿。

3.本申请表由申请人法定监护人负责填报，并保证所有资料的真实、准确和完整。

4.本申请表的递交并不代表可以获得救助，申请表一经递交不予退回。

5.基金会承诺收到的申请材料及信息，仅用于项目救助申请，不作为其他用途。

6.申请人在医疗过程中可能出现的医疗风险，由医患双方自行处理，基金会不承担任何责任。

7.如基金会因公益用途，需要文字、照片、影像等有关资料，获得救助的申请人及其监护人应予配合。

## 个人承诺书

1.本人保证所提交的申请材料均真实、准确和完整。若查实存在虚假、伪造、隐瞒等行为，基金会将不予救助，并终身不得申请项目资助。如已获救助，基金会保留依法追索救助金的权利，若出现弄虚作假、虚报冒领救助资金等行为，本人根据情节依法承担相应责任。

2.本人会客观公正反映项目情况，若因语言、行为不当对基金会以及出生缺陷干预救助项目造成不良影响的，愿意承担相应民事法律责任。

**我确认已阅读和知悉以上全部条款，并承诺所提交材料真实、准确和完整。**

法定监护人签名：

年 月 日



## 申请人医疗情况简述

- 1.开始治疗时间        年        月，申请人确诊时间：        年        月；  
   确诊医院：                                ； 确诊病名：                                ；
- 2.治疗所在医疗机构名称：                                ， 治疗效果：                                ；
- 3.每年治疗花费情况：                                ， 已花费                                ；
- 4.申请人是否有医疗保险（须如实填写）？如有，具体报销比例是多少？

## 申请人所需提供的身份及病情诊断证明材料

- 1.身份证明材料：患儿或其法定监护人身份证或其他有效身份证件复印件，以及证明监护关系的户口簿、出生医学证明或其他证明材料复印件。无法证实监护关系的，需提供户籍地派出所开具的监护关系证明及申请人近期照片。孤儿需提供当地民政局或福利院开具的证明原件。
- 2.疾病和治疗证明材料：符合项目救助病种的诊断证明。实施机构出具的相关医学影像资料报告单或必要的医学检查报告（例如：基因检测、串联质谱检测报告、血液检验、影像报告等），住院首页、手术记录、出入院记录（如有住院治疗，请根据治疗情况提供）。
- 3.家庭经济情况证明材料：低保证、低收入证、特困证明材料复印件（任选其一），或村（居）委会等出具的家庭经济情况说明材料原件。
- 4.以上证明材料另附，与本申请表一起申请。如需留存请自行复印备份。

# 评审单位意见

初审意见	实施机构（盖章）： 年 月 日  经办人签字：
专家复审意见	省级项目管理机构（盖章）： 年 月 日  经办人签字：
复核意见	基金会（盖章）： 年 月 日  经办人签字：

## 附件 5

# 中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助 项目受助对象通知单

(受助对象姓名) \_\_\_\_\_ :

本项目由中央专项彩票公益金支持,对符合救助条件的出生缺陷患儿的诊断、治疗、手术和康复提供医疗费用补助,减轻患儿家庭医疗负担。

您的申请经实施机构初审及省级项目管理机构复审,结果为评审通过,为帮助您顺利办理救助手续,现告知您如下事项:

1.各类救助标准详见《出生缺陷干预救助项目实施方案》。

2.项目只在医疗费用上予以补助,不承担治疗效果、医疗风险等方面的责任,任何医患之间的法律纠纷将由医患双方自行解决。

3.为便于接受社会监督,中国出生缺陷干预救助基金会可根据工作需要,通过媒体对外公布受助申请人的基本情况。

4.通过复审并公示无异议后,申请人监护人须向实施机构提交以下资料:

(1)《出生缺陷干预救助项目个人申请表》原件。监护人需通过微信小程序导出,打印后签名。

(2)《出生缺陷干预救助项目受助患儿回执单》原件。监护人需通过微信小程序导出,打印后签名。

(3) 患儿或其法定监护人身份证或其他有效身份证件复印件，以及证明监护关系的户口簿、出生医学证明或其他证明材料复印件。

(4) 合规的实施机构收费票据，包括住院医疗票据或门(急)诊医疗票据。具体要求如下：

①没有参加任何医疗保险的申请人，直接提供医疗票据原件，票据上无收费明细的需同时提供明细清单。

②参加“城镇职工医保”“城乡居民医保”或大病医保、其他公募基金会救助和民政机构救助的患儿，且就诊医院可办理医保实时结算报销的，由申请人提供报销后的原始票据。如就诊医院无法办理医保实时结算报销的，由申请人先到相关部门报销，报销后提供报销补偿单原件（若无法提供原件的，应提供加盖公章的复印件）及加盖公章的医疗票据复印件，医疗票据上无收费明细的需同时提供明细清单。

③在回执单上填写患儿本人或监护人银行卡信息，或提供监护人银行卡复印件，以及证明监护关系的户口簿、出生医学证明或其他证明材料复印件）。

(5) 符合项目救助病种的诊断证明。

(6) 低保证、低收入证明、特困证明材料复印件（任选其一），或村（居）委会等出具的家庭经济情况说明材料原件。

5. 请将上述第 4 条所列资料，邮寄至实施机构审核后，邮寄至省级项目管理机构，由省级项目管理机构复核后寄送至基金会。

6.回执单及以上相关资料由基金会进行审核确认无误后，向申请人提交的银行账户拨付相应的救助金，并向省级项目管理机构和实施机构反馈受助患儿名单及金额。

7.终止救助情形。

(1) 若查实申请人存在虚假、伪造、隐瞒等行为，基金会将不予救助，并终身不得申请项目资助。如已获救助，基金会保留依法追索救助金的权利，若查实申请人存在弄虚作假、虚报冒领救助资金等行为，根据情节依法承担相应责任。

(2) 家庭自付部分金额不足 3000 元的终止救助。

8.患儿或其监护人在收到救助金后，请您及时告知所在地实施机构，并自愿配合回访等相关工作。

年 月 日

编号:

## 回执单

中国出生缺陷干预救助基金会:

我是申请人 \_\_\_\_\_ 的监护人 \_\_\_\_\_ (与申请人关系: \_\_\_\_\_), 身份证号: \_\_\_\_\_, 监护人手机: \_\_\_\_\_。申请人是第 \_\_\_\_\_ 次救助(若非首次救助, 请填写上一次救助时间 \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月), 现已知悉并同意《出生缺陷干预救助项目受助对象通知单》内容。申请人患有 \_\_\_\_\_ (疾病名称), 已于 \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日至 \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日在医院实施了治疗, 本次救助申请医疗费用共计 \_\_\_\_\_ 元, 经基本医保、大病救助等报销后自付部分 \_\_\_\_\_ 元, 申请救助金额为 \_\_\_\_\_ 元(最终救助金额以基金会审核后实际拨付金额为准), 请将救助金汇入下列账户:

户名: \_\_\_\_\_,  
开户行: \_\_\_\_\_ 银行 \_\_\_\_\_ 支行(填全称),  
卡号: \_\_\_\_\_。

申请人或其监护人签字:

\_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日

---

(实施机构填写) 经我单位审核, 有效医疗收费票据金额 \_\_\_\_\_ 元, 经基本医保、大病医保等报销后自付金额 \_\_\_\_\_ 元, 救助金额为 \_\_\_\_\_ 元。

审核人签字: \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日

---

(省级项目管理机构填写) 经我单位审核, 有效医疗收费票据金额 \_\_\_\_\_ 元, 经基本医保、大病医保等报销后自付金额 \_\_\_\_\_ 元, 救助金额为 \_\_\_\_\_ 元。

审核人签字: \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日

---

(基金会填写) 经我单位最终复核, 上述申请人提交的有效医疗收费票据金额为 \_\_\_\_\_ 元, 经基本医保、大病救助等报销后自付金额为 \_\_\_\_\_ 元, 最终救助金额为 \_\_\_\_\_ 元。经审核、复核准确无误。

审核人签字: \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日  
复核人签字: \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日

## 附件 6

# 出生缺陷干预救助项目半年进展报告（示例）

### 一、项目情况

（包括项目具体实施、宣传推广、总结验收、追踪管理、会议培训、项目评估、评审、绩效考评、社会效益分析等工作进展）

### 二、项目执行情况

#### （一）项目进度与工作量

1.上半年共收到 份患儿申请资料，初审 人，初审合格 人，已录入系统 份。共组织 次专家复审，复审通过 人，未通过 人。发放受助对象通知单 份，收到填报后回执单、医疗收费票据各 份。进行了 人次的患儿回访。

表 1 半年项目进度与工作量统计表

序号	实施机构名称	收到申请资料份数	初审人数	初审合格人数	录入系统份数	专家复审次数	复审通过人数	发放通知单份数	收到回执单、票据份数	回访次数
1										
...										
合计										

2.项目实施以来，截至 月底，本省共收到 份患儿申请资料，初审 人，初审合格 人，已录入系统 份。共组织 次专家复审，复审通过 人，未通过 人。发放受助对象通知单 份，收到填报后回执单、医疗收费票据各 份。进行了 人次的患儿回访。

**表 2 截至 月底项目进度与工作量统计表**

序号	实施机构名称	收到申请资料份数	初审人数	初审合格人数	录入系统份数	专家复审次数	复审通过人数	发放通知单份数	收到回执单、票据份数	回访次数
1										
...										
合计										

(二) 项目执行质量

**三、经验与存在问题**

(一) 项目执行中的经验总结。

(二) 工作中存在的不足、遇到的问题及解决方案。

**四、典型案例收集**

各实施机构在执行项目过程中遇到的典型案例。(写明患儿编号、患儿姓名、家庭情况及案例内容。)

**五、下半年计划**

.....

**六、其他相关文件清单**

包括但不限于各实施机构在项目执行过程中产生的项目具体实施、宣传推广、总结验收、追踪管理、项目评估、论证、绩效考评、社会效益分析等工作的相关材料文件及照片。