

新生儿先天性疾病种类表

一. 脊柱裂或颅裂

指脊椎或颅骨不完全闭合，导致脊髓脊膜突出，脑（脊）膜突出或脑膨出，合并大小便失禁，部分或完全性下肢瘫痪或畸形等神经学上的异常，但不包括由X线摄片发现的没有合并脊椎脊膜突出或脑（脊）膜突出的隐性脊椎裂，以及由头颅X线摄片发现的颅骨缺失没有无隆起包块和神经症状的隐性颅裂。

二. 唐氏综合征

即21-三体综合征，又称先天愚型。此类幼儿较正常幼儿多出一条21号染色体（即21号染色体为三条，不包括嵌合体和易位型），核型分析结果为47，XX，+21或者是47，XY，+21。临床主要特征为先天智力低下、特殊面容和体格发育落后，并可伴有多发畸形。

三. 先天性室间隔缺损

指因心室间隔发育不全而形成的左右心室间的异常交通，在心室水平产生左向右分流的先天性心脏病，须经儿童心脏科医生明确诊断，且需要提供超声心动图或心导管或心血管造影检查结果。

四. 先天性房间隔缺损

指因原始房间隔在胚胎发育过程中出现异常，致左、右心房之间遗留孔隙的先天性心脏病。须经儿童心脏科医生明确诊断，且需要提供超声心动图或心导管或心血管造影检查结果。

五. 法乐氏四联症

指因心脏的解剖学异常，导致右心室流出道梗阻引起的紫绀型先天性心脏病。须由超声心动、或核磁共振检查（MRI）、或心血管造影等影像学检查证实，同时存在以下四种心脏病理或心脏结构改变：

1. 右心室流出道狭窄（肺动脉狭窄）；
2. 室间隔缺损；
3. 主动脉骑跨于左右心室；
4. 右心室肥厚。

六. 完全性大动脉转位

指因胚胎发育异常导致大动脉位置及它们与心室连接不一致的先天性心脏病，经超声心动或心导管及心血管造影检查证实：主动脉位于前方，起于右心室，接受体循环的经脉血；肺动脉位于后方，起于左心室，接受经肺循环氧和的动脉血。

七. 先天性食管闭锁或食管气管瘘

先天性食管闭锁是指因发育异常造成的食管通道不连贯，须经X线胃管检查或X线造影检查证实，存在下列情况之一者：

1. 食管闭锁，近端或远端或远近端为盲端，无瘘；
2. 食管闭锁，近端或远端或远近端为盲端，有瘘与气管相通；
3. 无食管闭锁，但有瘘与气管相通。

八. 唇腭裂

指一种常见的出生缺陷，可以分为单纯唇裂、唇裂伴随腭裂两种情况，须经专科医师明确诊断。单纯唇裂不在保障范围内。

九. 先天性肛门闭锁

肛门闭锁症又称锁肛、无肛门症。指新生儿肛门、肛管、直肠下端闭锁，正常肛门位置无肛门开口，自被分娩后24小时无胎粪排出，或仅有少量胎粪从尿道、会阴口挤出。

十. 畸形足

指因遗传或环境因素，导致足部的神经或肌肉不正常形成足部畸形。

十一. 神经管缺陷

指无脑儿、脑膨出、脑脊髓膜膨出、脊柱裂/隐性脊柱裂、唇裂及腭裂等发育畸形。是一种严重的畸形疾病。