

## 特定先天性疾病种类表

### 一、唇裂（兔唇）

指婴儿出生时上唇有开裂的畸形，形似兔唇，所以俗称“兔唇”。

### 二、腭裂

指婴儿出生时上颚有开裂的畸形，本病可并发唇裂。

### 三、蹠指

指婴儿出生时二指或多指之间有明显的指璞。

### 四、蹠趾

指婴儿出生时二趾或多趾之间有明显的趾璞。

### 五、并指（指融合）

指婴儿出生时五指之间的两只或是两只以上，互相粘连在一起没有独立分开。

### 六、并趾（趾融合）

指婴儿出生时五趾之间的两只或是两只以上，互相粘连在一起没有独立分开。

### 七、隐睾（包括睾丸未降或下降不全）

指男婴出生后单侧或双侧睾丸未降至阴囊而停留在其正常下降过程中的任何一处，即阴囊内没有睾丸或仅有一侧睾丸。

### 八、男性尿道下裂

指男婴出生时前尿道发育不全，致尿道外口向阴茎腹侧和近端移位的畸形。

### 九、食管闭锁

指婴儿出生时就有食管隔断形成盲端的畸形。

### 十、食管气管瘘

指婴儿出生时就有食管与气管或支气管相通。

### 十一、肛门缺如、闭锁或狭窄

指婴儿出生时肛门的结构存在畸形，包括肛门缺如、肛门闭锁和肛门狭窄。

### 十二、晶状体缺损

指婴儿出生时单眼或双眼的晶状体缺失或畸形。

### 十三、白内障

指婴儿出生时或出生后晶状体不明原因的自发浑浊。

### 十四、脊柱裂

指先天性椎管闭合不全导致脊柱的背或腹侧形成裂口，可伴或不伴有脊膜、神经成分突出的畸形。

### 十五、颅裂

指颅骨的先天性缺损，可伴有脑膜或脑组织膨出。

### 十六、脑积水

指婴儿出生时就存在的脑脊液积聚过多，并引起脑室扩大、颅内压力增高、压迫脑组织而引起脑功能障碍的疾病。

#### **十七、颅内良性肿瘤**

指生长在颅腔内的非恶性肿瘤。

#### **十八、颅内恶性肿瘤**

指生长在颅腔内的原发性或继发性恶性肿瘤。

#### **十九、二尖瓣畸形或缺损**

指先天性发育异常导致二尖瓣畸形或缺损引发心脏血流动力学改变。

#### **二十、三尖瓣畸形或缺损**

指先天性发育异常导致三尖瓣畸形或缺损引发心脏血流动力学改变。

#### **二十一、主动脉瓣畸形或缺损**

指先天性发育异常导致主动脉瓣畸形或缺损引发心脏血流动力学改变。

#### **二十二、肺动脉瓣畸形或缺损**

指先天性发育异常导致肺动脉瓣畸形或缺损引发心脏血流动力学改变。

#### **二十三、主动脉狭窄**

指先天性发育异常导致主动脉局限性短段管腔狭窄引致主动脉血流障碍。

#### **二十四、肺动脉狭窄**

指先天性发育异常导致肺动脉局限性短段管腔狭窄引致肺动脉血流障碍。

#### **二十五、主动脉闭锁**

指先天性发育异常导致主动脉瓣、升主动脉、主动脉弓及降主动脉的一处或几处发生闭锁。

#### **二十六、肺动脉闭锁**

指先天性发育异常导致肺动脉瓣、肺动脉及肺动脉左右分叉部这三者中的一处或几处发生闭锁。

#### **二十七、房间隔缺损**

指先天性发育异常导致房间隔缺损引致左右心房之间血液直接流通。

#### **二十八、室间隔缺损**

指先天性发育异常导致室间隔缺损引致左右心室之间血液直接流通。

#### **二十九、肺动静脉瘘**

指先天性发育异常导致肺动脉血液不经过肺泡直接流入肺静脉,肺动脉与静脉直接相通形成短路。

#### **三十、法洛四联症**

指先天性发育异常导致的肺动脉狭窄、室间隔缺损、主动脉骑跨及右心室肥厚四种畸形并存的先天性疾病，又称为“法乐氏四联症”。