

附件 1

功能性出生缺陷救助项目救助病种名单

包括8类功能性出生缺陷疾病：神经、心血管、消化、皮肤、泌尿及肾脏、五官、免疫及血液、内分泌代谢。具体病种名单如下：

表1 神经系统

序号	疾病名称
1	难治性癫痫
2	先天性肌无力综合征
3	注意力缺陷多动障碍（多动症）
4	遗传性运动感觉神经病
5	神经变性病
6	遗传性脊髓小脑共济失调
7	各种诊断不明的神经遗传性家系疾病

表2 心血管系统

序号	疾病名称	
8	遗传性心脏离子通道病	长 QT 综合征
9		短 QT 综合征
10		Brugada 综合征
11		先天性 III 度房室传导阻滞
12		遗传性病态窦房结综合征
13		儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速

表3 消化系统

序号	疾病名称	
14	先天性腹泻与肠病	原发性胆汁酸吸收障碍
15		DGAT1 基因缺陷
16		乳糜微粒潴留病
17		微绒毛包涵体病
18		先天性簇绒肠病
19		PCSK1 基因缺陷
20		Mitchell-Riley 综合征

21		极早发型炎症性肠病（IL10、IL10RA、IL10RB、CYBB、CYBA、NCF1、NCF2、NCF4、FOXP3、XIAP、LRBA、TTC37、CTLA4、RIPK1 及 CASP8 等基因缺陷）
22		自身免疫性肠病
23	黑斑息肉综合征	
24	家族性腺瘤性息肉病	
25	遗传性胰腺炎	
26	急性肝功能衰竭	

表4 皮肤系统

序号	疾病名称
27	遗传性大疱性表皮松懈症
28	外胚层发育不良
29	色素失禁症

表5 泌尿及肾脏系统

序号	疾病名称
30	先天性单基因突变足细胞病
31	先天性肾病综合征
32	常染色体隐性遗传多囊肾
33	常染色体显性遗传多囊肾
34	非经典溶血尿毒综合征
35	肾母细胞瘤
36	Bardet-Biedl 综合征
37	Joubert 综合征
38	肾单位肾痹 nephronophthisis

表6 五官

序号	疾病名称
39	先天性耳聋（人工耳蜗植入和助听器不在补助范围之内）
40	遗传性视网膜色素变性
41	Leber 遗传性视神经病
42	视网膜母细胞瘤

表7 免疫及血液系统

序号	疾病名称
----	------

43	X 连锁无丙种球蛋白血症 (XLA)
44	Wiskott-Aldrich 综合征 (WAS)
45	先天性中性粒细胞减少症 (SCN)
46	p110 δ 过度活化综合征 (APDS)
47	儿童系统性红斑狼疮
48	多中心腕跗骨骨质溶解综合征
49	家族性噬血细胞综合征
50	Blau 综合征
51	非霍奇金淋巴瘤
52	霍奇金淋巴瘤
53	神经母细胞瘤
54	郎格罕细胞组织增生症

表8 内分泌代谢

序号	疾病名称
55	先天性发育异常
56	先天性生长障碍