

- 先天性,遺伝性および新生児疾患と奇形 C16+
- 先天性疾患 C16-10+
- 遺伝性疾患 C16-10-10+
- Alagille症候群 C16-10-10-10 #
- Brugada症候群 C16-10-10-20 #
- CADASIL C16-10-10-30 #
- Camurati-Engelmann病 C16-10-10-40 #
- \* CHARGE症候群 C16-10-10-50 #
- Costello症候群 C16-10-10-60 #
- Frasier症候群 C16-10-10-70 #
- Hajdu-Cheney症候群 C16-10-10-80 #
- Kallmann症候群 C16-10-10-90 #
- Kartagener症候群 C16-10-10-100 #
- Loeys-Dietz症候群 C16-10-10-110 #
- Marfan症候群 C16-10-10-120 #
- Pelger-Huet核異常 C16-10-10-130 #
- Weill-Marchesani症候群 C16-10-10-140 #
- Werner症候群 C16-10-10-150 #
- アルファ1-アンチトリプシン欠損症 C16-10-10-160 #
- 異常ヘモグロビン症 C16-10-10-170+ #
- サラセミア C16-10-10-170-10+ #
  - サラセミア-アルファ C16-10-10-170-10-10+ #
    - 胎児水腫 C16-10-10-170-10-10-10 #
  - サラセミア-デルタ C16-10-10-170-10-20 #
  - サラセミア-ベータ C16-10-10-170-10-30 #
- 貧血-鎌状赤血球性 C16-10-10-170-20+ #
  - 鎌状赤血球傾向 C16-10-10-170-20-10 #
  - 急性胸部症候群 C16-10-10-170-20-20 #
  - ヘモグロビンSC症 C16-10-10-170-20-30 #
- ヘモグロビンC症 C16-10-10-170-30 #
- 遺伝性血管性浮腫 C16-10-10-180 #
- 遺伝性自己炎症疾患 C16-10-10-190+ #
  - 家族性地中海熱 C16-10-10-190-10
  - クライオピリン関連周期熱症候群 C16-10-10-190-20 #
  - メバロン酸キナーゼ欠損症 C16-10-10-190-30 #
- 遺伝性疾患-X連鎖性 C16-10-10-200+
- \* Aicardi症候群 C16-10-10-200-10 #
- Barth症候群 C16-10-10-200-20 #
- \* Dent病 C16-10-10-200-30 #
- Fabry病 C16-10-10-200-40 #
- Lowe症候群 C16-10-10-200-50 #
- Pelizaeus-Merzbacher病 C16-10-10-200-60 #
- Wiskott-Aldrich症候群 C16-10-10-200-70 #
- アンドロゲン不応症候群 C16-10-10-200-80 #
- オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ欠損症 C16-10-10-200-90 #
- 角化不全症-先天性 C16-10-10-200-100 #
- 限局性皮膚形成不全 C16-10-10-200-110 #
- 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-10-200-120 #
- 筋萎縮症-X連鎖性球脊髄性 C16-10-10-200-130 #
- 筋ジストロフィー-Duchenne型 C16-10-10-200-140 #
- 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型 C16-10-10-200-150 #
- 血友病B C16-10-10-200-160 #
- 高IgM症候群1型 C16-10-10-200-170 #
- コロイデレミア C16-10-10-200-180 #
- 心筋緻密化障害 C16-10-10-200-190+ #
  - 心筋緻密化障害-孤立性 C16-10-10-200-190-10 #
- 精神発達遅滞-X連鎖性 C16-10-10-200-200+ #
  - Coffin-Lowry症候群 C16-10-10-200-200-10 #
  - Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-200-200-20 #

- Menkes症候群 C16-10-10-200-200-30 #
- Rett症候群 C16-10-10-200-200-40 #
- 古典的滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質 C16-10-10-200-200-50 #
- 脆弱X症候群 C16-10-10-200-200-60 #
- ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-200-200-70 #
- 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-200-200-80 #
- ムコ多糖症II型 C16-10-10-200-200-90 #
- 糖原病IIb型 C16-10-10-200-210 #
- 糖原病VIII型 C16-10-10-200-220 #
- 肉芽腫症-慢性 C16-10-10-200-230 #
- 複合型免疫不全症-X連鎖性 C16-10-10-200-240 #
- 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-10-200-250 #
- 遺伝性疾患-Y連鎖性 C16-10-10-210
- 運動失調症-毛細血管拡張性 C16-10-10-220 #
- 黄色爪症候群 C16-10-10-230 #
- 眼疾患-遺伝性 C16-10-10-240+ #
- \* Aicardi症候群 C16-10-10-240-10 #
- Duane眼球後退症候群 C16-10-10-240-20 #
- Weill-Marchesani症候群 C16-10-10-240-30 #
- 遺伝性角膜ジストロフィー C16-10-10-240-40+ #
- Fuchs角膜内皮ジストロフィー C16-10-10-240-40-10 #
- Meesmann角膜上皮ジストロフィー C16-10-10-240-40-20 #
- コロイデレミア C16-10-10-240-50 #
- 視神経萎縮-遺伝性 C16-10-10-240-60+ #
- Wolfram症候群 C16-10-10-240-60-10 #
- 視神経萎縮-遺伝性-Leber C16-10-10-240-60-20 #
- 視神経萎縮-遺伝性-常染色体優性 C16-10-10-240-60-30 #
- 脳回転状脈絡網膜萎縮 C16-10-10-240-70 #
- 白皮症 C16-10-10-240-80+ #
- 眼白子症 C16-10-10-240-80-10 #
- 眼皮白子症 C16-10-10-240-80-20+ #
- Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-240-80-20-10 #
- まだら症 C16-10-10-240-80-30 #
- 無虹彩 C16-10-10-240-90+ #
- WAGR症候群 C16-10-10-240-90-10 #
- 網膜形成不全 C16-10-10-240-100 #
- 網膜色素変性症 C16-10-10-240-110+ #
- Alstroem症候群 C16-10-10-240-110-10 #
- Usher症候群 C16-10-10-240-110-20 #
- \* 卵黄様黄斑ジストロフィー C16-10-10-240-120 #
- 筋ジストロフィー C16-10-10-250+ #
- \* Walker-Warburg症候群 C16-10-10-250-10 #
- 筋緊張性ジストロフィー C16-10-10-250-20 #
- 筋ジストロフィー-Duchenne型 C16-10-10-250-30 #
- 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型 C16-10-10-250-40 #
- 筋ジストロフィー-眼咽頭筋 C16-10-10-250-50 #
- 筋ジストロフィー-顔面肩甲上腕型 C16-10-10-250-60 #
- 筋ジストロフィー-肢帯型 C16-10-10-250-70+ #
- \* サルコグリカノパチー C16-10-10-250-70-10 #
- 筋疾患-遠位型 C16-10-10-250-80 #
- 糖原病VII型 C16-10-10-250-90 #
- 筋無力症症候群-先天性 C16-10-10-260 #
- 血液凝固異常-遺伝性 C16-10-10-270+ #
- Bernard-Soulier症候群 C16-10-10-270-10 #
- Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-270-20 #
- von Willebrand病 C16-10-10-270-30+ #
- von Willebrand病1型 C16-10-10-270-30-10 #
- von Willebrand病2型 C16-10-10-270-30-20 #
- von Willebrand病3型 C16-10-10-270-30-30 #

- Wiskott-Aldrich症候群 C16-10-10-270-40 #
- アンチトロンピンIII欠損症 C16-10-10-270-50 #
- 活性化プロテインC抵抗性 C16-10-10-270-60 #
- 血液凝固第V因子欠乏症 C16-10-10-270-70 #
- 血液凝固第VII因子欠乏症 C16-10-10-270-80 #
- 血液凝固第X因子欠乏症 C16-10-10-270-90 #
- 血液凝固第XI因子欠乏症 C16-10-10-270-100 #
- 血液凝固第XII因子欠乏症 C16-10-10-270-110 #
- 血液凝固第XIII因子欠乏症 C16-10-10-270-120 #
- 血小板無力症 C16-10-10-270-130 #
- 血友病A C16-10-10-270-140 #
- 血友病B C16-10-10-270-150 #
- 先天性低フィブリノーゲン血症 C16-10-10-270-160 #
- 低プロトロンビン血症 C16-10-10-270-170 #
- 灰色血小板症候群 C16-10-10-270-180 #
- プロテインC欠損症 C16-10-10-270-190 #
- ケルビム症 C16-10-10-280 #
- 高IgM症候群 C16-10-10-290 #
- 高チロキシン血症-家族性異常アルブミン性 C16-10-10-300 #
- 骨関節症-原発性肥大性 C16-10-10-310 #
- 骨形成不全症 C16-10-10-320 #
- 自己免疫性リンパ球増殖症候群 C16-10-10-330 #
- 腫瘍症候群-遺伝性 C16-10-10-340+ #
- \* Birt-Hogg-Dube症候群 C16-10-10-340-10 #
- Li-Fraumeni症候群 C16-10-10-340-20 #
- Peutz-Jeghers症候群 C16-10-10-340-30 #
- Wilms腫瘍 C16-10-10-340-40+ #
- Denys-Drash症候群 C16-10-10-340-40-10 #
- WAGR症候群 C16-10-10-340-40-20 #
- 異形成母斑症候群 C16-10-10-340-50 #
- \* 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 C16-10-10-340-60 #
- 過誤腫症候群-多発性 C16-10-10-340-70 #
- 基底細胞母斑症候群 C16-10-10-340-80 #
- 結節性硬化症 C16-10-10-340-90 #
- 骨軟骨腫-多発性遺伝性 C16-10-10-340-100 #
- 神経線維腫症 C16-10-10-340-110+ #
- 神経線維腫症1型 C16-10-10-340-110-10 #
- 神経線維腫症2型 C16-10-10-340-110-20 #
- 大腸腫瘍-遺伝性非ポリポーシス C16-10-10-340-120+ #
- Lynch症候群II型 C16-10-10-340-120-10+ #
- Muir-Torre症候群 C16-10-10-340-120-10-10 #
- 大腸ポリポーシス-腺腫様 C16-10-10-340-130+ #
- Gardner症候群 C16-10-10-340-130-10 #
- 多発性内分泌腫瘍 C16-10-10-340-140+ #
- 多発性内分泌腫瘍2B型 C16-10-10-340-140-10 #
- 多発性内分泌腫瘍1型 C16-10-10-340-140-20 #
- 多発性内分泌腫瘍2型 C16-10-10-340-140-30 #
- 心筋症-肥大性-家族性 C16-10-10-350 #
- 神経系変性遺伝性障害 C16-10-10-360+ #
- Alexander病 C16-10-10-360-10 #
- Canavan病 C16-10-10-360-20 #
- Cockayne症候群 C16-10-10-360-30 #
- Gerstmann-Straussler-Scheinker症候群 C16-10-10-360-40 #
- Huntington病 C16-10-10-360-50 #
- Lafora病 C16-10-10-360-60 #
- Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-360-70 #
- Menkes症候群 C16-10-10-360-80 #
- Rett症候群 C16-10-10-360-90 #
- Tourette症候群 C16-10-10-360-100 #

- Unverricht-Lundborg症候群 C16-10-10-360-110 #
- Wilson病 C16-10-10-360-120 #
- 遺伝性運動感覚性ニューロパチー C16-10-10-360-130+ #
  - Alstroem症候群 C16-10-10-360-130-10 #
  - Charcot-Marie-Tooth病 C16-10-10-360-130-20 #
  - Refsum病 C16-10-10-360-130-30 #
  - 巨大軸索ニューロパチー C16-10-10-360-130-40 #
  - 痙性対麻痺-遺伝性 C16-10-10-360-130-50 #
- 遺伝性感覚・自律神経性ニューロパチー C16-10-10-360-140+ #
  - 自律神経異常症-家族性 C16-10-10-360-140-10 #
- 遺伝性中枢神経系脱髄疾患 C16-10-10-360-150 #
- 家族性アミロイドニューロパチー C16-10-10-360-160 #
- 筋萎縮症-脊髄性-小児 C16-10-10-360-170 #
- 筋緊張症-先天性 C16-10-10-360-180 #
- 筋緊張性ジストロフィー C16-10-10-360-190 #
- 結節性硬化症 C16-10-10-360-200 #
- 視神経萎縮-遺伝性 C16-10-10-360-210+ #
  - Wolfram症候群 C16-10-10-360-210-10 #
  - 視神経萎縮-遺伝性-Leber C16-10-10-360-210-20 #
  - 視神経萎縮-遺伝性-常染色体優性 C16-10-10-360-210-30 #
- 神経性セロイドリポフスチン沈着症 C16-10-10-360-220 #
- 神経線維腫症 C16-10-10-360-230+ #
  - 神経線維腫症1型 C16-10-10-360-230-10 #
  - 神経線維腫症2型 C16-10-10-360-230-20 #
- 神経有棘赤血球症 C16-10-10-360-240 #
- 精神発達遅滞-X連鎖性 C16-10-10-360-250+ #
  - Coffin-Lowry症候群 C16-10-10-360-250-10 #
  - Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-360-250-20 #
  - Menkes症候群 C16-10-10-360-250-30 #
  - Rett症候群 C16-10-10-360-250-40 #
  - 脆弱X症候群 C16-10-10-360-250-50 #
  - ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-360-250-60 #
  - 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-360-250-70 #
  - ムコ多糖症II型 C16-10-10-360-250-80 #
- 脊髄小脳変性症 C16-10-10-360-260+ #
  - Friedreich運動失調症 C16-10-10-360-260-10 #
  - オリブ橋小脳萎縮症 C16-10-10-360-260-20 #
  - 小脳性共同運動障害 C16-10-10-360-260-30 #
  - 脊髄小脳失調 C16-10-10-360-260-40+ #
    - Machado-Joseph病 C16-10-10-360-260-40-10 #
- パントテン酸キナーゼ関連神経変性症 C16-10-10-360-270 #
- 変形性筋ジストニア C16-10-10-360-280 #
- 腎嚢胞-常染色体劣性多発性 C16-10-10-370 #
- 染色体疾患 C16-10-10-380+ #
  - \* 22q11欠失症候群 C16-10-10-380-10+ #
    - DiGeorge症候群 C16-10-10-380-10-10 #
  - Angelman症候群 C16-10-10-380-20 #
  - Beckwith-Wiedemann症候群 C16-10-10-380-30 #
  - De Lange症候群 C16-10-10-380-40 #
  - Down症候群 C16-10-10-380-50 #
  - Jacobsen 11q末端欠失症候群 C16-10-10-380-60 #
  - Prader-Willi症候群 C16-10-10-380-70 #
  - Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-10-380-80 #
  - Russell-Silver症候群 C16-10-10-380-90 #
  - \* Smith-Magenis症候群 C16-10-10-380-100 #
  - \* Sotos症候群 C16-10-10-380-110 #
  - WAGR症候群 C16-10-10-380-120 #
  - Williams症候群 C16-10-10-380-130 #
  - Wolf-Hirschhorn症候群 C16-10-10-380-140 #

- 鰓-耳-腎症候群 C16-10-10-380-150 #
  - 性染色体疾患 C16-10-10-380-160+ #
    - 口-顔-指症候群 C16-10-10-380-160-10 #
    - 脆弱X症候群 C16-10-10-380-160-20 #
    - \* 性分化疾患-性染色体性 C16-10-10-380-160-30+ #
      - Klinefelter症候群 C16-10-10-380-160-30-10 #
      - Turner症候群 C16-10-10-380-160-30-20 #
      - 性腺異形成-混合性 C16-10-10-380-160-30-30 #
  - 全前脳症 C16-10-10-380-170 #
  - ネコ鳴き症候群 C16-10-10-380-180 #
  - 代謝異常-先天性 C16-10-10-390+ #
    - アミノ酸代謝異常-先天性 C16-10-10-390-10+ #
      - アルカプトン尿症 C16-10-10-390-10-10 #
      - 高グリシン血症-非ケトン性 C16-10-10-390-10-20 #
      - 高ホモシステイン血症 C16-10-10-390-10-30+ #
        - ホモシスチン尿症 C16-10-10-390-10-30-10 #
      - 高リジン血症 C16-10-10-390-10-40 #
      - チロシン血症 C16-10-10-390-10-50 #
    - 尿素サイクル異常-先天性 C16-10-10-390-10-60+ #
      - アルギニノコハク酸尿症 C16-10-10-390-10-60-10 #
      - オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ欠損症 C16-10-10-390-10-60-20 #
      - カルバミルリン酸シンターゼ1欠損症 C16-10-10-390-10-60-30 #
      - 高アルギニン血症 C16-10-10-390-10-60-40 #
      - シトルリン血症 C16-10-10-390-10-60-50 #
  - 白皮症 C16-10-10-390-10-70+ #
    - 眼白子症 C16-10-10-390-10-70-10 #
    - 眼皮白子症 C16-10-10-390-10-70-20+ #
      - Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-390-10-70-20-10 #
    - まだら症 C16-10-10-390-10-70-30 #
  - フェニルケトン尿症 C16-10-10-390-10-80+ #
    - 母性フェニルケトン尿症 C16-10-10-390-10-80-10 #
  - プロピオン酸血症 C16-10-10-390-10-90 #
  - プロリダーゼ欠損症 C16-10-10-390-10-100 #
  - マルチプルアシルCoAデヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-390-10-110 #
  - マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-390-10-120+ #
    - ピオチニダーゼ欠損症 C16-10-10-390-10-120-10 #
    - ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症 C16-10-10-390-10-120-20 #
  - メーブルシロップ尿症 C16-10-10-390-10-130 #
- アミノ酸輸送障害-先天性 C16-10-10-390-20+ #
  - Hartnup病 C16-10-10-390-20-10 #
  - Lowe症候群 C16-10-10-390-20-20 #
- アミロイドーシス-家族性 C16-10-10-390-30+ #
  - 家族性アミロイドニューロパチー C16-10-10-390-30-10 #
  - 脳アミロイド血管症-家族性 C16-10-10-390-30-20 #
- 金属代謝異常-先天性 C16-10-10-390-40+ #
  - Menkes症候群 C16-10-10-390-40-10 #
  - Wilson病 C16-10-10-390-40-20 #
  - 四肢麻痺-家族性周期性 C16-10-10-390-40-30+ #
    - 四肢麻痺-高カリウム性周期性 C16-10-10-390-40-30-10 #
    - 四肢麻痺-低カリウム性周期性 C16-10-10-390-40-30-20 #
  - 低ホスファターゼ症 C16-10-10-390-40-40 #
  - 低リン血症-家族性 C16-10-10-390-40-50+ #
    - \* 低リン血症性くる病-家族性 C16-10-10-390-40-50-10+ #
      - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C16-10-10-390-40-50-10-10 #
  - 副甲状腺機能低下症-偽性 C16-10-10-390-40-60+ #
    - 副甲状腺機能低下症-偽性偽性 C16-10-10-390-40-60-10 #
  - ヘモクロマトーシス C16-10-10-390-40-70 #
  - 高ビリルビン血症-遺伝性 C16-10-10-390-50+ #
    - Crigler-Najjar症候群 C16-10-10-390-50-10 #

- Gilbert症候群 C16-10-10-390-50-20 #
- 黄疸-慢性特発性 C16-10-10-390-50-30 #
- 脂質代謝異常-先天性 C16-10-10-390-60+ #
- Barth症候群 C16-10-10-390-60-10 #
- Smith-Lemli-Opitz症候群 C16-10-10-390-60-20 #
- 高脂質血症-家族性複合 C16-10-10-390-60-30 #
- 高リポタンパク質血症I型 C16-10-10-390-60-40 #
- 高リポタンパク質血症II型 C16-10-10-390-60-50 #
- 高リポタンパク質血症III型 C16-10-10-390-60-60 #
- 高リポタンパク質血症IV型 C16-10-10-390-60-70 #
- 高リポタンパク質血症V型 C16-10-10-390-60-80 #
- 先天性全身性リポジストロフィー C16-10-10-390-60-90 #
- 低リポタンパク質血症 C16-10-10-390-60-100+ #
  - 低アルファリポタンパク質血症 C16-10-10-390-60-100-10+ #
  - タンジール病 C16-10-10-390-60-100-10-10 #
  - レシチンアシルトランスフェラーゼ欠損症 C16-10-10-390-60-100-10-20 #
  - 低ベータリポタンパク質血症 C16-10-10-390-60-100-20+ #
  - 無ベータリポタンパク質血症 C16-10-10-390-60-100-20-10 #
- 脳髄黄色腫症 C16-10-10-390-60-110 #
- リビドーシス C16-10-10-390-60-120+ #
  - Sjogren-Larsson症候群 C16-10-10-390-60-120-10 #
  - コレステロールエステル蓄積症 C16-10-10-390-60-120-20+ #
  - Wolman病 C16-10-10-390-60-120-20-10 #
  - 神経性セロイドリポフスチン沈着症 C16-10-10-390-60-120-30 #
  - スフィンゴリビドーシス C16-10-10-390-60-120-40+ #
    - Fabry病 C16-10-10-390-60-120-40-10 #
    - Farber病 C16-10-10-390-60-120-40-20 #
    - Gaucher病 C16-10-10-390-60-120-40-30 #
    - Niemann-Pick病 C16-10-10-390-60-120-40-40+ #
      - Niemann-Pick病-A型 C16-10-10-390-60-120-40-40-10 #
      - Niemann-Pick病-B型 C16-10-10-390-60-120-40-40-20 #
      - Niemann-Pick病-C型 C16-10-10-390-60-120-40-40-30 #
    - ガングリオシドーシス C16-10-10-390-60-120-40-50+ #
      - ガングリオシドーシスGM1 C16-10-10-390-60-120-40-50-10 #
      - ガングリオシドーシスGM2 C16-10-10-390-60-120-40-50-20+ #
    - Sandhoff病 C16-10-10-390-60-120-40-50-20-10 #
    - Tay-Sachs病 C16-10-10-390-60-120-40-50-20-20 #
    - Tay-Sachs病-AB変異体 C16-10-10-390-60-120-40-50-20-30 #
  - 紺青組織球症候群 C16-10-10-390-60-120-40-60 #
  - スルファチド蓄積症 C16-10-10-390-60-120-40-70+ #
    - スルファターゼ複合欠損症 C16-10-10-390-60-120-40-70-10 #
    - 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-390-60-120-40-70-20 #
    - 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-390-60-120-40-80 #
- シトクロムcオキシダーゼ欠損症 C16-10-10-390-70 #
- ステロイド代謝異常-先天性 C16-10-10-390-80+ #
  - Antley-Bixler症候群 C16-10-10-390-80-10 #
  - Apparent Mineralocorticoid Excess症候群 C16-10-10-390-80-20 #
  - Smith-Lemli-Opitz症候群 C16-10-10-390-80-30 #
  - 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-10-390-80-40 #
  - 副腎過形成-先天性 C16-10-10-390-80-50 #
- 早老症 C16-10-10-390-90 #
- 炭水化物代謝異常-先天性 C16-10-10-390-100+ #
  - ガラクトース血症 C16-10-10-390-100-10 #
  - グルコースリン酸デヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-390-100-20 #
  - 高シュウ酸尿症-原発性 C16-10-10-390-100-30 #
  - 先天性グリコシル化異常症 C16-10-10-390-100-40 #
  - 糖原病 C16-10-10-390-100-50+ #
    - 糖原病I型 C16-10-10-390-100-50-10 #
    - 糖原病IIb型 C16-10-10-390-100-50-20 #

- 糖原病II型 C16-10-10-390-100-50-30 #
- 糖原病III型 C16-10-10-390-100-50-40 #
- 糖原病IV型 C16-10-10-390-100-50-50 #
- 糖原病V型 C16-10-10-390-100-50-60 #
- 糖原病VI型 C16-10-10-390-100-50-70 #
- 糖原病VII型 C16-10-10-390-100-50-80 #
- 糖原病VIII型 C16-10-10-390-100-50-90 #
- 乳糖不耐症 C16-10-10-390-100-60 #
- ピルビン酸代謝異常-先天性 C16-10-10-390-100-70+ #
  - Leigh症候群 C16-10-10-390-100-70-10 #
  - ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-390-100-70-20 #
  - ピルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-390-100-70-30 #
- フコシドーシス C16-10-10-390-100-80 #
- フルクトース代謝異常-先天性 C16-10-10-390-100-90+ #
  - フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症 C16-10-10-390-100-90-10 #
  - フルクトース不耐性 C16-10-10-390-100-90-20 #
- マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-390-100-100+ #
  - ピオチニダーゼ欠損症 C16-10-10-390-100-100-10 #
  - ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症 C16-10-10-390-100-100-20 #
- マンノシドーシス C16-10-10-390-100-110+ #
  - アルファ-マンノシドーシス C16-10-10-390-100-110-10 #
  - ベータ-マンノシドーシス C16-10-10-390-100-110-20 #
- ムコ多糖症 C16-10-10-390-100-120+ #
  - ムコ多糖症I型 C16-10-10-390-100-120-10 #
  - ムコ多糖症II型 C16-10-10-390-100-120-20 #
  - ムコ多糖症III型 C16-10-10-390-100-120-30 #
  - ムコ多糖症IV型 C16-10-10-390-100-120-40 #
  - ムコ多糖症VI型 C16-10-10-390-100-120-50 #
  - ムコ多糖症VII型 C16-10-10-390-100-120-60 #
- ムコリビドーシス C16-10-10-390-100-130 #
- 尿細管輸送異常-先天性 C16-10-10-390-110+ #
  - \* Dent病 C16-10-10-390-110-10 #
  - Fanconi症候群 C16-10-10-390-110-20 #
  - Gitelman症候群 C16-10-10-390-110-30 #
  - Liddle症候群 C16-10-10-390-110-40 #
  - Lowe症候群 C16-10-10-390-110-50 #
  - アシドーシス-尿細管性 C16-10-10-390-110-60 #
  - 腎性アミノ酸尿症 C16-10-10-390-110-70+ #
    - Hartnup病 C16-10-10-390-110-70-10 #
    - シスチン尿症 C16-10-10-390-110-70-20 #
  - 低アルドステロン症-偽性 C16-10-10-390-110-80 #
  - 低リン血症-家族性 C16-10-10-390-110-90+ #
    - \* 低リン血症性くる病-家族性 C16-10-10-390-110-90-10+ #
    - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C16-10-10-390-110-90-10-10 #
- 糖尿-腎性 C16-10-10-390-110-100 #
- 脳疾患-代謝性-先天性 C16-10-10-390-120+ #
  - Hartnup病 C16-10-10-390-120-10 #
  - Leigh症候群 C16-10-10-390-120-20 #
  - Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-390-120-30 #
  - Lowe症候群 C16-10-10-390-120-40 #
  - MELAS症候群 C16-10-10-390-120-50 #
  - Menkes症候群 C16-10-10-390-120-60 #
  - MERRF症候群 C16-10-10-390-120-70 #
  - Wilson病 C16-10-10-390-120-80 #
  - 遺伝性中枢神経系脱髄疾患 C16-10-10-390-120-90+ #
    - Alexander病 C16-10-10-390-120-90-10 #
    - Canavan病 C16-10-10-390-120-90-20 #
    - Pelizaeus-Merzbacher病 C16-10-10-390-120-90-30 #
    - 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-390-120-90-40 #

- 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-390-120-90-50 #
- 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-390-120-90-60 #
- ガラクトース血症 C16-10-10-390-120-100 #
- 高グリシン血症-非ケトン性 C16-10-10-390-120-110 #
- 高リジン血症 C16-10-10-390-120-120 #
- チロシン血症 C16-10-10-390-120-130 #
- 尿素サイクル異常-先天性 C16-10-10-390-120-140+ #
  - アルギニノコハク酸尿症 C16-10-10-390-120-140-10 #
  - オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ欠損症 C16-10-10-390-120-140-20 #
  - カルバミルリン酸シンターゼ1欠損症 C16-10-10-390-120-140-30 #
  - 高アルギニン血症 C16-10-10-390-120-140-40 #
  - シトルリン血症 C16-10-10-390-120-140-50 #
- 脳アミロイド血管症-家族性 C16-10-10-390-120-150 #
- ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-390-120-160 #
- ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-390-120-170 #
- フェニルケトン尿症 C16-10-10-390-120-180+ #
  - 母性フェニルケトン尿症 C16-10-10-390-120-180-10 #
- ペルオキシソーム病 C16-10-10-390-120-190+ #
  - Refsum病 C16-10-10-390-120-190-10 #
  - Refsum病-乳児 C16-10-10-390-120-190-20 #
  - Zellweger症候群 C16-10-10-390-120-190-30 #
  - 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-390-120-190-40 #
  - メバロン酸キナーゼ欠損症 C16-10-10-390-120-190-50 #
- ホモシスチン尿症 C16-10-10-390-120-200 #
- メーブルシロップ尿症 C16-10-10-390-120-210 #
- リソソーム蓄積症-神経系 C16-10-10-390-120-220+ #
  - シアル酸蓄積症 C16-10-10-390-120-220-10 #
  - スフィンゴリピドーシス C16-10-10-390-120-220-20+ #
    - Fabry病 C16-10-10-390-120-220-20-10 #
    - Farber病 C16-10-10-390-120-220-20-20 #
    - Gaucher病 C16-10-10-390-120-220-20-30 #
    - Niemann-Pick病 C16-10-10-390-120-220-20-40+ #
      - Niemann-Pick病-A型 C16-10-10-390-120-220-20-40-10 #
      - Niemann-Pick病-B型 C16-10-10-390-120-220-20-40-20 #
      - Niemann-Pick病-C型 C16-10-10-390-120-220-20-40-30 #
  - ガングリオシドーシス C16-10-10-390-120-220-20-50+ #
    - Sandhoff病 C16-10-10-390-120-220-20-50-10 #
    - ガングリオシドーシスGM1 C16-10-10-390-120-220-20-50-20 #
    - ガングリオシドーシスGM2 C16-10-10-390-120-220-20-50-30+ #
      - Sandhoff病 C16-10-10-390-120-220-20-50-30-10 #
      - Tay-Sachs病 C16-10-10-390-120-220-20-50-30-20 #
      - Tay-Sachs病-AB変異体 C16-10-10-390-120-220-20-50-30-30 #
  - 紺青組織球症候群 C16-10-10-390-120-220-20-60 #
  - スルファチド蓄積症 C16-10-10-390-120-220-20-70+ #
    - スルファターゼ複合欠損症 C16-10-10-390-120-220-20-70-10 #
    - 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-390-120-220-20-70-20 #
    - 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-390-120-220-20-80 #
  - 糖原病II型 C16-10-10-390-120-220-30 #
  - フコシドーシス C16-10-10-390-120-220-40 #
  - ムコリピドーシス C16-10-10-390-120-220-50 #
  - プリンピリミジン代謝異常-先天性 C16-10-10-390-130+ #
    - Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-390-130-10 #
    - ジヒドロピリミジンデヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-390-130-20 #
  - 痛風 C16-10-10-390-130-30+ #
    - 関節炎-痛風性 C16-10-10-390-130-30-10 #
  - ペルオキシソーム病 C16-10-10-390-140+ #
    - Refsum病 C16-10-10-390-140-10 #
    - Refsum病-乳児 C16-10-10-390-140-20 #
    - Zellweger症候群 C16-10-10-390-140-30 #



- 点状軟骨異形成症-根性 C16-10-10-390-140-40 #
- 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-390-140-50 #
- 無カタラーゼ症 C16-10-10-390-140-60 #
- メバロン酸キナーゼ欠損症 C16-10-10-390-140-70 #
- ポルフィリン症 C16-10-10-390-150+ #
  - ポルフィリン症-肝性 C16-10-10-390-150-10+ #
    - コプロポルフィリン症-遺伝性 C16-10-10-390-150-10-10 #
    - プロトポルフィリン症-骨髄性 C16-10-10-390-150-10-20 #
    - ポルフィリン症-異型 C16-10-10-390-150-10-30 #
    - ポルフィリン症-肝性骨髄性 C16-10-10-390-150-10-40 #
    - ポルフィリン症-急性間欠性 C16-10-10-390-150-10-50 #
    - ポルフィリン症-晩発性皮膚 C16-10-10-390-150-10-60 #
  - ポルフィリン症-赤芽球増殖性 C16-10-10-390-150-20 #
- リソソーム蓄積症 C16-10-10-390-160+ #
  - アスパルチルグリコサミン尿症 C16-10-10-390-160-10 #
  - コレステロールエステル蓄積症 C16-10-10-390-160-20+ #
    - Wolman病 C16-10-10-390-160-20-10 #
  - シスチン症 C16-10-10-390-160-30 #
  - \* 濃化異骨症 C16-10-10-390-160-40 #
  - マンノシドーシス C16-10-10-390-160-50+ #
    - アルファ-マンノシドーシス C16-10-10-390-160-50-10 #
    - ベータ-マンノシドーシス C16-10-10-390-160-50-20 #
  - ムコ多糖症 C16-10-10-390-160-60+ #
    - ムコ多糖症I型 C16-10-10-390-160-60-10 #
    - ムコ多糖症II型 C16-10-10-390-160-60-20 #
    - ムコ多糖症III型 C16-10-10-390-160-60-30 #
    - ムコ多糖症IV型 C16-10-10-390-160-60-40 #
    - ムコ多糖症VI型 C16-10-10-390-160-60-50 #
    - ムコ多糖症VII型 C16-10-10-390-160-60-60 #
  - リソソーム蓄積症-神経系 C16-10-10-390-160-70+ #
    - シアル酸蓄積症 C16-10-10-390-160-70-10 #
    - スフィンゴリピドーシス C16-10-10-390-160-70-20+ #
      - Fabry病 C16-10-10-390-160-70-20-10 #
      - Farber病 C16-10-10-390-160-70-20-20 #
      - Gaucher病 C16-10-10-390-160-70-20-30 #
      - Niemann-Pick病 C16-10-10-390-160-70-20-40+ #
        - Niemann-Pick病-A型 C16-10-10-390-160-70-20-40-10 #
        - Niemann-Pick病-B型 C16-10-10-390-160-70-20-40-20 #
        - Niemann-Pick病-C型 C16-10-10-390-160-70-20-40-30 #
    - ガングリオシドーシス C16-10-10-390-160-70-20-50+ #
      - ガングリオシドーシスGM1 C16-10-10-390-160-70-20-50-10 #
      - ガングリオシドーシスGM2 C16-10-10-390-160-70-20-50-20+ #
        - Sandhoff病 C16-10-10-390-160-70-20-50-20-10 #
        - Tay-Sachs病 C16-10-10-390-160-70-20-50-20-20 #
        - Tay-Sachs病-AB変異体 C16-10-10-390-160-70-20-50-20-30 #
    - 紺青組織球症候群 C16-10-10-390-160-70-20-60 #
    - スルファチド蓄積症 C16-10-10-390-160-70-20-70+ #
      - スルファターゼ複合欠損症 C16-10-10-390-160-70-20-70-10 #
      - 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-390-160-70-20-70-20 #
      - 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-390-160-70-20-80 #
    - 糖原病II型 C16-10-10-390-160-70-30 #
    - フコシドーシス C16-10-10-390-160-70-40 #
    - ムコリピドーシス C16-10-10-390-160-70-50 #
  - 痛覚消失症-先天性 C16-10-10-400 #
  - 爪-膝蓋骨症候群 C16-10-10-410 #
  - 低身長症 C16-10-10-420+ #
    - Cockayne症候群 C16-10-10-420-10 #
    - LARON症候群 C16-10-10-420-20 #
    - Mulibrey低身長症 C16-10-10-420-30 #

- Russell-Silver症候群 C16-10-10-420-40 #
- 甲状腺機能低下症-先天性 C16-10-10-420-50 #
- 軟骨無形成症 C16-10-10-420-60+ #
  - 骨異形成症-致死性 C16-10-10-420-60-10 #
- 点状軟骨異形成症 C16-10-10-430+ #
  - 点状軟骨異形成症-根性 C16-10-10-430-10 #
- \* 濃化異骨症 C16-10-10-440 #
- 嚢胞性線維症 C16-10-10-450 #
- 皮膚疾患-遺伝性 C16-10-10-460+ #
  - Darier病 C16-10-10-460-10 #
  - Ehlers-Danlos症候群 C16-10-10-460-20 #
  - Netherton症候群 C16-10-10-460-30 #
  - Rothmund-Thomson症候群 C16-10-10-460-40 #
  - Sjogren-Larsson症候群 C16-10-10-460-50 #
  - 遺伝性粘膜炎 C16-10-10-460-60 #
  - 外胚葉異形成症 C16-10-10-460-70+ #
    - Ellis-van Creveld症候群 C16-10-10-460-70-10 #
    - 限局性皮膚形成不全 C16-10-10-460-70-20 #
    - 神経皮膚症候群 C16-10-10-460-70-30 #
    - 爪肥厚症-先天性 C16-10-10-460-70-40+ #
      - \* 多発性脂腺嚢腫 C16-10-10-460-70-40-10 #
    - 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-10-460-70-50 #
    - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体優性遺伝性 C16-10-10-460-70-60 #
    - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体劣性遺伝性 C16-10-10-460-70-70 #
  - 角化不全症-先天性 C16-10-10-460-80 #
  - 仮性黄色腫-弾力線維性 C16-10-10-460-90 #
  - 汗孔角化症 C16-10-10-460-100 #
  - 乾皮症-色素性 C16-10-10-460-110 #
  - 魚鱗癬-Siemens型水疱性 C16-10-10-460-120 #
  - 魚鱗癬-尋常性 C16-10-10-460-130 #
  - 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-10-460-140 #
  - 魚鱗癬様紅皮症-先天性 C16-10-10-460-150+ #
    - Netherton症候群 C16-10-10-460-150-10 #
    - 角化症-表皮剥離性 C16-10-10-460-150-20 #
    - 魚鱗癬-葉状 C16-10-10-460-150-30 #
  - 紅斑角皮症-変動性 C16-10-10-460-160 #
  - 色素失調症 C16-10-10-460-170 #
  - 掌蹠角皮症 C16-10-10-460-180+ #
    - Papillon-Lefevre症候群 C16-10-10-460-180-10 #
    - 掌蹠角皮症-びまん性 C16-10-10-460-180-20+ #
      - 掌蹠角皮症-表皮剥離性 C16-10-10-460-180-20-10 #
  - \* 全身性ヒアリン症 C16-10-10-460-190 #
  - 天疱瘡-良性家族性 C16-10-10-460-200 #
  - 白皮症 C16-10-10-460-210+ #
    - 眼白子症 C16-10-10-460-210-10 #
    - 眼皮白子症 C16-10-10-460-210-20+ #
    - Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-460-210-20-10 #
      - まだら症 C16-10-10-460-210-30 #
  - 皮膚炎-アトピー性 C16-10-10-460-220 #
  - 皮膚弛緩症 C16-10-10-460-230 #
  - 表皮水疱症 C16-10-10-460-240+ #
    - 表皮水疱症-栄養障害型 C16-10-10-460-240-10 #
    - 表皮水疱症-接合部型 C16-10-10-460-240-20 #
    - 表皮水疱症-単純型 C16-10-10-460-240-30 #
  - プロリダーゼ欠損症 C16-10-10-460-250 #
  - ポルフィリン症-肝性 C16-10-10-460-260+ #
    - コプロポルフィリン症-遺伝性 C16-10-10-460-260-10 #
    - プロトポルフィリン症-骨髄性 C16-10-10-460-260-20 #
    - ポルフィリン症-異型 C16-10-10-460-260-30 #

- ポルフィリン症-肝性骨髄性 C16-10-10-460-260-40 #
- ポルフィリン症-急性間欠性 C16-10-10-460-260-50 #
- ポルフィリン症-晩発性皮膚 C16-10-10-460-260-60 #
- ポルフィリン症-赤芽球増殖性 C16-10-10-460-270 #
- リポイドタンパク症 C16-10-10-460-280 #
- 裂毛症 C16-10-10-460-290 #
- 連珠毛 C16-10-10-460-300 #
- 貧血-形成不良性-先天性 C16-10-10-470+ #
- 貧血-Diamond-Blackfan C16-10-10-470-10 #
- 貧血-Fanconi C16-10-10-470-20 #
- 貧血-溶血性-先天性 C16-10-10-480+ #
- 球状赤血球症-遺伝性 C16-10-10-480-10 #
- グルコースリン酸デヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-480-20+ #
- ソラマメ中毒 C16-10-10-480-20-10 #
- サラセミア C16-10-10-480-30+ #
- サラセミア-アルファ C16-10-10-480-30-10 #
- サラセミア-デルタ C16-10-10-480-30-20 #
- サラセミア-ベータ C16-10-10-480-30-30 #
- 橢円赤血球症-遺伝性 C16-10-10-480-40 #
- 貧血-鎌状赤血球性 C16-10-10-480-50+ #
- 鎌状赤血球傾向 C16-10-10-480-50-10 #
- 急性胸部症候群 C16-10-10-480-50-20 #
- ヘモグロビンSC症 C16-10-10-480-50-30 #
- 貧血-赤血球生成不全性-先天性 C16-10-10-480-60 #
- 貧血-溶血性-先天性非球状赤血球性 C16-10-10-480-70 #
- ヘモグロビンC症 C16-10-10-480-80 #
- 副腎過形成-先天性 C16-10-10-490 #
- 妖精症症候群 C16-10-10-500 #
- 新生児疾患 C16-10-20+
- Mobius症候群 C16-10-20-10 #
- Rothmund-Thomson症候群 C16-10-20-20 #
- Wolman病 C16-10-20-30 #
- 眼炎-新生児 C16-10-20-40 #
- 眼振-先天性 C16-10-20-50 #
- 魚鱗癬 C16-10-20-60+ #
- Sjogren-Larsson症候群 C16-10-20-60-10 #
- 魚鱗癬-Siemens型水疱性 C16-10-20-60-20 #
- 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-20-60-30 #
- 魚鱗癬様紅皮症-先天性 C16-10-20-60-40+ #
- Netherton症候群 C16-10-20-60-40-10 #
- 角化症-表皮剥離性 C16-10-20-60-40-20 #
- 魚鱗癬-葉状 C16-10-20-60-40-30 #
- 血小板減少症-新生児同種免疫性 C16-10-20-70 #
- 高インスリン症-先天性 C16-10-20-80+ #
- 膵島細胞症 C16-10-20-80-10 #
- 高ビリルビン血症-新生児 C16-10-20-90+ #
- 黄疸-新生児 C16-10-20-90-10+ #
- 黄疸-慢性特発性 C16-10-20-90-10-10 #
- 骨異形成症-致死性 C16-10-20-100 #
- 骨皮質肥大症-先天性 C16-10-20-110 #
- 臍帯ヘルニア C16-10-20-120 #
- 重症複合免疫不全症 C16-10-20-130+ #
- 複合型免疫不全症-X連鎖性 C16-10-20-130-10 #
- 出生時損傷 C16-10-20-140+ #
- 分娩麻痺 C16-10-20-140-10 #
- 新生児仮死 C16-10-20-150
- 新生児離脱症候群 C16-10-20-160 #
- 赤芽球症-胎児 C16-10-20-170+ #
- 核黄疸 C16-10-20-170-10 #

- 胎児循環遺残症 C16-10-20-180 #
- 胎便吸引症候群 C16-10-20-190 #
- てんかん-良性新生児 C16-10-20-200 #
- トキソプラズマ症-先天性 C16-10-20-210 #
- 嚢胞性線維症 C16-10-20-220 #
- 梅毒-先天性 C16-10-20-230 #
- 発達緑内障 C16-10-20-240 #
- ビタミンK欠乏性出血症 C16-10-20-250 #
- 皮膚硬化症-新生児 C16-10-20-260 #
- 貧血-新生児 C16-10-20-270+ #
  - 胎児間輸血 C16-10-20-270-10 #
  - 胎児母体間輸血 C16-10-20-270-20 #
- 未熟児疾患 C16-10-20-280+
  - 気管支肺異形成症 C16-10-20-280-10 #
  - 呼吸窮迫症候群-新生児 C16-10-20-280-20+ #
    - 硝子膜症 C16-10-20-280-20-10 #
    - \* 新生児一過性頻呼吸 C16-10-20-280-20-20 #
  - 脳室周囲白質軟化 C16-10-20-280-30 #
  - 未熟児網膜症 C16-10-20-280-40 #
- 羊膜索症候群 C16-10-20-290
- 先天奇形 C16-10-30+
  - \* Aicardi症候群 C16-10-30-10 #
  - 眼奇形 C16-10-30-20+ #
    - \* Fraser症候群 C16-10-30-20-10 #
    - 瞼裂縮小症 C16-10-30-20-20 #
    - コロボーマ C16-10-30-20-30 #
    - 小眼球症 C16-10-30-20-40 #
    - 水晶体偏位 C16-10-30-20-50 #
    - 第一次硝子体過形成遺残 C16-10-30-20-60 #
    - 発達緑内障 C16-10-30-20-70 #
    - 無眼球症 C16-10-30-20-80 #
    - 無虹彩 C16-10-30-20-90+ #
      - WAGR症候群 C16-10-30-20-90-10 #
    - 網膜形成不全 C16-10-30-20-100 #
- 奇形-多発 C16-10-30-30+
  - \* 22q11欠失症候群 C16-10-30-30-10+ #
    - DiGeorge症候群 C16-10-30-30-10-10 #
  - Alagille症候群 C16-10-30-30-20 #
  - Alstroem症候群 C16-10-30-30-30 #
  - Angelman症候群 C16-10-30-30-40 #
  - Bardet-Biedl症候群 C16-10-30-30-50 #
  - Barth症候群 C16-10-30-30-60 #
  - Beckwith-Wiedemann症候群 C16-10-30-30-70 #
  - Bloom症候群 C16-10-30-30-80 #
  - \* Cantrell五徴症 C16-10-30-30-90 #
  - Carney症候群 C16-10-30-30-100 #
  - \* CHARGE症候群 C16-10-30-30-110 #
  - Cockayne症候群 C16-10-30-30-120 #
  - Costello症候群 C16-10-30-30-130 #
  - De Lange症候群 C16-10-30-30-140 #
  - Down症候群 C16-10-30-30-150 #
  - \* Fraser症候群 C16-10-30-30-160 #
  - Gardner症候群 C16-10-30-30-170 #
  - Laurence-Moon-Biedl症候群 C16-10-30-30-180 #
  - LEOPARD症候群 C16-10-30-30-190 #
  - Loeys-Dietz症候群 C16-10-30-30-200 #
  - Lowe症候群 C16-10-30-30-210 #
  - Marfan症候群 C16-10-30-30-220 #
  - Mobius症候群 C16-10-30-30-230 #

- Netherton症候群 C16-10-30-30-240 #
- Pallister-Hall症候群 C16-10-30-30-250 #
- POEMS症候群 C16-10-30-30-260 #
- Prader-Willi症候群 C16-10-30-30-270 #
- Proteus症候群 C16-10-30-30-280 #
- Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-30-30-290 #
- Russell-Silver症候群 C16-10-30-30-300 #
- Smith-Lemli-Opitz症候群 C16-10-30-30-310 #
- \* Smith-Magenis症候群 C16-10-30-30-320 #
- \* Sotos症候群 C16-10-30-30-330 #
- Waardenburg症候群 C16-10-30-30-340
- Weill-Marchesani症候群 C16-10-30-30-350 #
- Wolf-Hirschhorn症候群 C16-10-30-30-360 #
- Wolfram症候群 C16-10-30-30-370 #
- Zellweger症候群 C16-10-30-30-380 #
- 外胚葉異形成症 C16-10-30-30-390+ #
  - Ellis-van Creveld症候群 C16-10-30-30-390-10 #
  - 限局性皮膚形成不全 C16-10-30-30-390-20 #
  - 神経皮膚症候群 C16-10-30-30-390-30 #
  - 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-30-30-390-40 #
  - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体優性遺伝性 C16-10-30-30-390-50 #
  - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体劣性遺伝性 C16-10-30-30-390-60 #
- 基底細胞母斑症候群 C16-10-30-30-400 #
- 口-顔-指症候群 C16-10-30-30-410 #
- 鰓-耳-腎症候群 C16-10-30-30-420 #
- 色素失調症 C16-10-30-30-430 #
- 心筋緻密化障害 C16-10-30-30-440+ #
  - 心筋緻密化障害-孤立性 C16-10-30-30-440-10 #
- 全前脳症 C16-10-30-30-450 #
- 短肋骨多指症候群 C16-10-30-30-460 #
- 爪-膝蓋骨症候群 C16-10-30-30-470 #
- \* 内臓錯位症候群 C16-10-30-30-480 #
- ネコ鳴き症候群 C16-10-30-30-490 #
- 風疹症候群-先天性 C16-10-30-30-500 #
- ブルーンベリー症候群 C16-10-30-30-510
- プロリダーゼ欠損症 C16-10-30-30-520 #
- 母斑-脂腺 C16-10-30-30-530 #
- 盲聾 C16-10-30-30-540+ #
  - Usher症候群 C16-10-30-30-540-10 #
  - Wolfram症候群 C16-10-30-30-540-20 #
- 妖精症候群 C16-10-30-30-550 #
- 裂毛症 C16-10-30-30-560 #
- 連珠毛 C16-10-30-30-570 #
- 奇形-放射線誘発 C16-10-30-40 #
- 奇形-薬物性 C16-10-30-50
- 奇形-重症 C16-10-30-60+
  - 接着双生児 C16-10-30-60-10
  - 無脳症 C16-10-30-60-20 #
- 筋骨格系奇形 C16-10-30-70+ #
  - Hajdu-Cheney症候群 C16-10-30-70-10 #
  - Klippel-Feil症候群 C16-10-30-70-20 #
  - 気管気管支軟化症 C16-10-30-70-30+ #
    - 気管支軟化症 C16-10-30-70-30-10 #
    - 気管軟化症 C16-10-30-70-30-20 #
  - 頸肋症候群 C16-10-30-70-40 #
  - 喉頭軟化症 C16-10-30-70-50 #
  - 股関節脱臼-先天性 C16-10-30-70-60 #
  - 骨癒合症 C16-10-30-70-70+ #
    - Antley-Bixler症候群 C16-10-30-70-70-10 #

- 合指症 C16-10-30-70-70-20+ #
- Poland症候群 C16-10-30-70-70-20-10 #
- 尖頭合指症 C16-10-30-70-70-20-20 #
- 頭蓋骨癒合症 C16-10-30-70-70-30+ #
- 尖頭合指症 C16-10-30-70-70-30-10 #
- 四肢奇形-先天性 C16-10-30-70-80+ #
- Proteus症候群 C16-10-30-70-80-10 #
- 足の形態異常-先天性 C16-10-30-70-80-20+ #
- 内反足 C16-10-30-70-80-20-10 #
- 下肢形態異常-先天性 C16-10-30-70-80-30 #
- クモ指症 C16-10-30-70-80-40 #
- 欠肢症 C16-10-30-70-80-50 #
- 合指症 C16-10-30-70-80-60+ #
- Poland症候群 C16-10-30-70-80-60-10 #
- 尖頭合指症 C16-10-30-70-80-60-20 #
- 骨異形成症-致死性 C16-10-30-70-80-70 #
- 上肢形態異常-先天性 C16-10-30-70-80-80 #
- 多指症 C16-10-30-70-80-90+ #
- Pallister-Hall症候群 C16-10-30-70-80-90-10 #
- 短肋骨多指症候群 C16-10-30-70-80-90-20 #
- \* 短指症 C16-10-30-70-80-100 #
- 手の形態異常-先天性 C16-10-30-70-80-110 #
- 先天性関節拘縮症 C16-10-30-70-90 #
- 頭蓋顔面奇形 C16-10-30-70-100+ #
- \* 22q11欠失症候群 C16-10-30-70-100-10+ #
- DiGeorge症候群 C16-10-30-70-100-10-10 #
- LEOPARD症候群 C16-10-30-70-100-20 #
- Noonan症候群 C16-10-30-70-100-30 #
- Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-30-70-100-40 #
- 顎顔面奇形 C16-10-30-70-100-50+ #
- 顎の奇形 C16-10-30-70-100-50-10+ #
- Pierre Robin症候群 C16-10-30-70-100-50-10-10 #
- 顎前突症 C16-10-30-70-100-50-10-20 #
- 口蓋裂 C16-10-30-70-100-50-10-30+ #
- 唇顎口蓋裂 C16-10-30-70-100-50-10-30-10 #
- 小顎症 C16-10-30-70-100-50-10-40 #
- ケルビム症 C16-10-30-70-100-50-20 #
- \* 歯牙顔面変形 C16-10-30-70-100-50-30 #
- 口-顔-指症候群 C16-10-30-70-100-60 #
- 鎖骨頭蓋異形成症 C16-10-30-70-100-70 #
- \* 斜頭蓋症 C16-10-30-70-100-80+ #
- 頭蓋骨癒合症 C16-10-30-70-100-80-10+ #
- 尖頭合指症 C16-10-30-70-100-80-10-10 #
- 非骨癒合性斜頭蓋 C16-10-30-70-100-80-20 #
- 小頭症 C16-10-30-70-100-90 #
- 全前脳症 C16-10-30-70-100-100 #
- \* 大頭症 C16-10-30-70-100-110 #
- 頭蓋顔面異骨症 C16-10-30-70-100-120+ #
- Hallermann-Streiff症候群 C16-10-30-70-100-120-10 #
- 下顎顔面異骨症 C16-10-30-70-100-120-20+ #
- Goldenhar症候群 C16-10-30-70-100-120-20-10 #
- 両眼隔離症 C16-10-30-70-100-120-30 #
- 頭蓋骨癒合症 C16-10-30-70-100-130+ #
- 尖頭合指症 C16-10-30-70-100-130-10 #
- 扁平頭蓋底 C16-10-30-70-100-140 #
- 腹壁破裂 C16-10-30-70-110 #
- 漏斗胸 C16-10-30-70-120 #
- 彎曲肢骨異形成症 C16-10-30-70-130 #
- 口顎系奇形 C16-10-30-80+ #

- 顎顔面奇形 C16-10-30-80-10+ #
  - 顎の奇形 C16-10-30-80-10-10+ #
    - Pierre Robin症候群 C16-10-30-80-10-10-10 #
    - 顎後退症 C16-10-30-80-10-10-20 #
    - 顎前突症 C16-10-30-80-10-10-30 #
    - 口蓋裂 C16-10-30-80-10-10-40+ #
      - 唇顎口蓋裂 C16-10-30-80-10-10-40-10 #
    - 小顎症 C16-10-30-80-10-10-50 #
  - \* 歯牙顔面変形 C16-10-30-80-10-20 #
- 口腔奇形 C16-10-30-80-20+ #
  - 巨口症 C16-10-30-80-20-10 #
  - 口蓋帆咽頭不全症 C16-10-30-80-20-20 #
  - 口蓋裂 C16-10-30-80-20-30+ #
    - 唇顎口蓋裂 C16-10-30-80-20-30-10 #
  - 口唇裂 C16-10-30-80-20-40+ #
    - 唇顎口蓋裂 C16-10-30-80-20-40-10 #
  - 歯肉線維腫症 C16-10-30-80-20-50 #
  - 小口症 C16-10-30-80-20-60 #
- 歯の奇形 C16-10-30-80-30+ #
  - エナメル質低形成 C16-10-30-80-30-10+ #
    - エナメル質形成不全症 C16-10-30-80-30-10-10 #
  - 過剰歯 C16-10-30-80-30-20 #
  - 歯牙異形成症 C16-10-30-80-30-30 #
  - 歯内歯 C16-10-30-80-30-40 #
  - 象牙質異形成症 C16-10-30-80-30-50 #
  - 象牙質形成不全症 C16-10-30-80-30-60 #
  - 無歯症 C16-10-30-80-30-70 #
  - 癒合歯 C16-10-30-80-30-80 #
- 甲状腺発育不全 C16-10-30-90+ #
  - 舌部甲状腺 C16-10-30-90-10+ #
    - 甲状腺腫-舌根 C16-10-30-90-10-10 #
- 呼吸器系奇形 C16-10-30-100+ #
  - Kartagener症候群 C16-10-30-100-10 #
  - Scimitar症候群 C16-10-30-100-20 #
  - 気管気管支巨大症 C16-10-30-100-30 #
  - 気管支原性嚢胞 C16-10-30-100-40 #
  - 気管支肺分離症 C16-10-30-100-50 #
  - \* 喉頭気嚢胞 C16-10-30-100-60 #
  - 喉頭狭窄 C16-10-30-100-70 #
  - 後鼻孔閉鎖症 C16-10-30-100-80 #
  - 肺低形成 C16-10-30-100-90 #
  - 肺嚢胞性腺腫様奇形-先天性 C16-10-30-100-100 #
- 消化器系奇形 C16-10-30-110+ #
  - Hirschsprung病 C16-10-30-110-10 #
  - Meckel憩室 C16-10-30-110-20 #
  - 横隔膜弛緩症 C16-10-30-110-30 #
  - 鎖肛 C16-10-30-110-40 #
  - 食道閉鎖症 C16-10-30-110-50 #
  - 膵胆管合流異常 C16-10-30-110-60 #
  - 総胆管嚢胞 C16-10-30-110-70+ #
    - Caroli病 C16-10-30-110-70-10 #
  - 胆道拡張症 C16-10-30-110-80 #
  - 胆道閉鎖症 C16-10-30-110-90 #
  - 腸回転異常 C16-10-30-110-100 #
  - 腸閉鎖症 C16-10-30-110-110 #
- 神経系奇形 C16-10-30-120+ #
  - Dandy-Walker症候群 C16-10-30-120-10 #
  - 遺伝性運動感覚性ニューロパチー C16-10-30-120-20+ #
    - Alstroem症候群 C16-10-30-120-20-10 #

- Charcot-Marie-Tooth病 C16-10-30-120-20-20 #
- Refsum病 C16-10-30-120-20-30 #
- 巨大軸索ニューロパチー C16-10-30-120-20-40 #
- 痙性対麻痺-遺伝性 C16-10-30-120-20-50 #
- 遺伝性感覚・自律神経性ニューロパチー C16-10-30-120-30+ #
- 自律神経異常症-家族性 C16-10-30-120-30-10 #
- 神経管閉鎖不全 C16-10-30-120-40+ #
- Arnold-Chiari奇形 C16-10-30-120-40-10 #
- \* Cantrell五徴症 C16-10-30-120-40-20 #
- 髄膜脊髄瘤 C16-10-30-120-40-30 #
- 髄膜瘤 C16-10-30-120-40-40 #
- 脊柱管癒合不全 C16-10-30-120-40-50+ #
- 二分脊椎-潜在性 C16-10-30-120-40-50-10 #
- 二分脊椎-嚢胞性 C16-10-30-120-40-50-20 #
- 脳ヘルニア C16-10-30-120-40-60 #
- 無脳症 C16-10-30-120-40-70 #
- 水無脳症 C16-10-30-120-50 #
- 全前脳症 C16-10-30-120-60 #
- 大脳皮質形成異常 C16-10-30-120-70+ #
- 滑脳症 C16-10-30-120-70-10+ #
- 古典的滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質 C16-10-30-120-70-10-10 #
- 丸石様滑脳症 C16-10-30-120-70-10-20+ #
- \* Walker-Warburg症候群 C16-10-30-120-70-10-20-10 #
- 巨脳症 C16-10-30-120-70-20 #
- 結節性硬化症 C16-10-30-120-70-30 #
- 小頭症 C16-10-30-120-70-40 #
- 神経細胞遊走障害 C16-10-30-120-70-50+ #
- 異所性灰白質 C16-10-30-120-70-50-10+ #
- 古典的滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質 C16-10-30-120-70-50-10-10 #
- 脳室周囲結節性異所性灰白質 C16-10-30-120-70-50-10-20 #
- 丸石様滑脳症 C16-10-30-120-70-50-20 #
- \* 大頭症 C16-10-30-120-70-60 #
- 多小脳回 C16-10-30-120-70-70 #
- 中隔視神経形成異常症 C16-10-30-120-80 #
- 中枢神経系血管奇形 C16-10-30-120-90+ #
- 血管腫-海綿状-中枢神経系 C16-10-30-120-90-10 #
- 中枢神経系静脈血管腫 C16-10-30-120-90-20 #
- 頭蓋骨膜洞 C16-10-30-120-90-30 #
- 脳動静脈奇形 C16-10-30-120-90-40+ #
- Galen大静脈奇形 C16-10-30-120-90-40-10 #
- 中枢神経系嚢胞 C16-10-30-120-100+ #
- クモ膜嚢胞 C16-10-30-120-100-10 #
- コロイド嚢胞 C16-10-30-120-100-20 #
- \* 脳梁形成不全 C16-10-30-120-110+ #
- \* Aicardi症候群 C16-10-30-120-110-10 #
- 肢先端脳梁症候群 C16-10-30-120-110-20 #
- 全前脳症 C16-10-30-120-110-30 #
- 心臓血管系奇形 C16-10-30-130+ #
- 血管奇形 C16-10-30-130-10+ #
- \* May-Thurner症候群 C16-10-30-130-10-10 #
- Scimitar症候群 C16-10-30-130-10-20 #
- \* 単一臍動脈 C16-10-30-130-10-30 #
- 中枢神経系血管奇形 C16-10-30-130-10-40+ #
- 脳動静脈奇形 C16-10-30-130-10-40-10+ #
- Galen大静脈奇形 C16-10-30-130-10-40-10-10 #
- 動静脈奇形 C16-10-30-130-10-50+ #
- 動静脈瘻 C16-10-30-130-10-50-10 #
- 脳動静脈奇形 C16-10-30-130-10-50-20+ #
- Galen大静脈奇形 C16-10-30-130-10-50-20-10 #



- 動脈-動脈瘻 C16-10-30-130-10-60+ #
- \* Bland-White-Garland症候群 C16-10-30-130-10-60-10 #
- 肺動脈閉鎖 C16-10-30-130-10-70 #
- 毛細血管拡張症-遺伝性出血性 C16-10-30-130-10-80 #
- 心臓疾患-先天性 C16-10-30-130-20+ #
- \* 22q11欠失症候群 C16-10-30-130-20-10+ #
  - DiGeorge症候群 C16-10-30-130-20-10-10 #
  - Alagille症候群 C16-10-30-130-20-20 #
  - Barth症候群 C16-10-30-130-20-30 #
  - Ebstein奇形 C16-10-30-130-20-40 #
  - Eisenmenger症候群 C16-10-30-130-20-50 #
  - Fallot三徴症 C16-10-30-130-20-60 #
  - Fallot四徴症 C16-10-30-130-20-70 #
  - LEOPARD症候群 C16-10-30-130-20-80 #
  - Marfan症候群 C16-10-30-130-20-90 #
  - Noonan症候群 C16-10-30-130-20-100 #
  - QT延長症候群 C16-10-30-130-20-110+ #
    - Andersen症候群 C16-10-30-130-20-110-10 #
    - Jervell-Lange Nielsen症候群 C16-10-30-130-20-110-20 #
    - Romano-Ward症候群 C16-10-30-130-20-110-30 #
  - Turner症候群 C16-10-30-130-20-120 #
  - WPW症候群 C16-10-30-130-20-130 #
  - 右胸心 C16-10-30-130-20-140+ #
    - Kartagener症候群 C16-10-30-130-20-140-10 #
  - 冠血管奇形 C16-10-30-130-20-150+ #
    - \* Bland-White-Garland症候群 C16-10-30-130-20-150-10 #
      - 心筋ブリッジ C16-10-30-130-20-150-20 #
  - 左胸心 C16-10-30-130-20-160 #
  - 左心低形成症候群 C16-10-30-130-20-170 #
  - 三尖弁閉鎖 C16-10-30-130-20-180 #
  - 三房心 C16-10-30-130-20-190 #
  - 心筋緻密化障害 C16-10-30-130-20-200+ #
    - 心筋緻密化障害-孤立性 C16-10-30-130-20-200-10 #
  - 心臓脱 C16-10-30-130-20-210 #
  - 心臓中隔欠損 C16-10-30-130-20-220+ #
    - 心室中隔欠損 C16-10-30-130-20-220-10 #
    - 心内膜床欠損 C16-10-30-130-20-220-20 #
    - 心房中隔欠損 C16-10-30-130-20-220-30+ #
      - Lutembacher症候群 C16-10-30-130-20-220-30-10 #
      - 卵円孔開存 C16-10-30-130-20-220-30-20 #
  - 大動脈肺動脈中隔欠損 C16-10-30-130-20-220-40+ #
    - 総動脈幹症 C16-10-30-130-20-220-40-10 #
  - 大血管転位症 C16-10-30-130-20-230+ #
    - 兩大血管右室起始症 C16-10-30-130-20-230-10 #
  - 大動脈弓離断症 C16-10-30-130-20-240 #
  - 大動脈縮窄症 C16-10-30-130-20-250 #
  - 動脈管開存 C16-10-30-130-20-260 #
  - \* 内臓錯位症候群 C16-10-30-130-20-270 #
    - 肺静脈還流異常 C16-10-30-130-20-280 #
    - 不整脈原性右室異形成 C16-10-30-130-20-290 #
    - 房室弁交差心 C16-10-30-130-20-300 #
- 染色体疾患 C16-10-30-140+ #
  - \* 22q11欠失症候群 C16-10-30-140-10+ #
    - DiGeorge症候群 C16-10-30-140-10-10 #
  - Angelman症候群 C16-10-30-140-20 #
  - Beckwith-Wiedemann症候群 C16-10-30-140-30 #
  - De Lange症候群 C16-10-30-140-40 #
  - Down症候群 C16-10-30-140-50 #
  - Jacobsen 11q末端欠失症候群 C16-10-30-140-60 #

- Prader-Willi症候群 C16-10-30-140-70 #
- Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-30-140-80 #
- Russell-Silver症候群 C16-10-30-140-90 #
- \* Smith-Magenis症候群 C16-10-30-140-100 #
- \* Sotos症候群 C16-10-30-140-110 #
- WAGR症候群 C16-10-30-140-120 #
- Williams症候群 C16-10-30-140-130 #
- Wolf-Hirschhorn症候群 C16-10-30-140-140 #
- 鰓-耳-腎症候群 C16-10-30-140-150 #
- 性染色体疾患 C16-10-30-140-160+ #
  - 口-顔-指症候群 C16-10-30-140-160-10 #
  - 脆弱X症候群 C16-10-30-140-160-20 #
  - \* 性分化疾患-性染色体性 C16-10-30-140-160-30+ #
    - Klinefelter症候群 C16-10-30-140-160-30-10 #
    - Turner症候群 C16-10-30-140-160-30-20 #
    - 性腺異形成-混合性 C16-10-30-140-160-30-30 #
- 全前脳症 C16-10-30-140-170 #
- ネコ鳴き症候群 C16-10-30-140-180 #
- 内臓逆位症 C16-10-30-150+
  - 右胸心 C16-10-30-150-10+ #
    - Kartagener症候群 C16-10-30-150-10-10 #
  - 左胸心 C16-10-30-150-20 #
- 泌尿生殖器奇形 C16-10-30-160+ #
  - \* 下大静脈後尿管 C16-10-30-160-10 #
    - 腎炎-遺伝性 C16-10-30-160-20 #
  - 性分化疾患 C16-10-30-160-30+ #
    - 性腺異形成 C16-10-30-160-30-10+ #
      - Turner症候群 C16-10-30-160-30-10-10 #
      - \* 性腺異形成-46XX C16-10-30-160-30-10-20 #
      - 性腺異形成-46XY C16-10-30-160-30-10-30+ #
        - 生殖腺芽細胞腫 C16-10-30-160-30-10-30-10 #
      - 性腺異形成-混合性 C16-10-30-160-30-10-40 #
      - 性的幼稚症 C16-10-30-160-30-10-50 #
    - 性分化疾患-46XX C16-10-30-160-30-20+ #
      - アンドロゲン過剰症 C16-10-30-160-30-20-10 #
      - \* 性腺異形成-46XX C16-10-30-160-30-20-20 #
      - \* 性分化疾患-46XX精巢性 C16-10-30-160-30-20-30 #
  - \* 性分化疾患-46XY C16-10-30-160-30-30+ #
    - Denys-Drash症候群 C16-10-30-160-30-30-10 #
    - Frasier症候群 C16-10-30-160-30-30-20 #
    - Kallmann症候群 C16-10-30-160-30-30-30 #
    - WAGR症候群 C16-10-30-160-30-30-40 #
    - アンドロゲン不応症候群 C16-10-30-160-30-30-50 #
    - 性腺異形成-46XY C16-10-30-160-30-30-60+ #
      - 生殖腺芽細胞腫 C16-10-30-160-30-30-60-10 #
  - \* 性分化疾患-性染色体性 C16-10-30-160-30-40+ #
    - Klinefelter症候群 C16-10-30-160-30-40-10 #
    - Turner症候群 C16-10-30-160-30-40-20 #
    - 性腺異形成-混合性 C16-10-30-160-30-40-30 #
    - フリーマーチン C16-10-30-160-30-40-40 #
  - 性分化疾患-卵精巢性 C16-10-30-160-30-50 #
  - 副腎性器症候群 C16-10-30-160-30-60+ #
    - アンドロゲン過剰症 C16-10-30-160-30-60-10 #
    - 副腎過形成-先天性 C16-10-30-160-30-60-20 #
- \* 胎児期腎盂拡張 C16-10-30-160-40 #
  - 多嚢胞性異形成腎 C16-10-30-160-50 #
  - 停留精巢 C16-10-30-160-60 #
  - 尿道下裂 C16-10-30-160-70 #
  - 尿道上裂 C16-10-30-160-80 #

- 膀胱外反症 C16-10-30-160-90 #
- 皮膚先天異常 C16-10-30-170+ #
- Carney症候群 C16-10-30-170-10 #
- Ehlers-Danlos症候群 C16-10-30-170-20 #
- Rothmund-Thomson症候群 C16-10-30-170-30 #
- 外胚葉異形成症 C16-10-30-170-40+ #
  - Ellis-van Creveld症候群 C16-10-30-170-40-10 #
  - 限局性皮膚形成不全 C16-10-30-170-40-20 #
  - 神経皮膚症候群 C16-10-30-170-40-30 #
  - 爪肥厚症-先天性 C16-10-30-170-40-40+ #
    - \* 多発性脂腺嚢腫 C16-10-30-170-40-40-10 #
  - 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-30-170-40-50 #
  - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体優性遺伝性 C16-10-30-170-40-60 #
  - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体劣性遺伝性 C16-10-30-170-40-70 #
- 角化不全症-先天性 C16-10-30-170-50 #
- 仮性黄色腫-弾力線維性 C16-10-30-170-60 #
- 乾皮症-色素性 C16-10-30-170-70 #
- 魚鱗癬 C16-10-30-170-80+ #
  - Sjogren-Larsson症候群 C16-10-30-170-80-10 #
  - 魚鱗癬-Siemens型水疱性 C16-10-30-170-80-20 #
  - 魚鱗癬-尋常性 C16-10-30-170-80-30 #
  - 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-30-170-80-40 #
  - 魚鱗癬様紅皮症-先天性 C16-10-30-170-80-50+ #
    - Netherton症候群 C16-10-30-170-80-50-10 #
    - 角化症-表皮剥離性 C16-10-30-170-80-50-20 #
    - 魚鱗癬-葉状 C16-10-30-170-80-50-30 #
- 色素失調症 C16-10-30-170-90 #
- 肢端皮膚炎 C16-10-30-170-100 #
- 皮膚硬化症-新生児 C16-10-30-170-110 #
- 表皮水疱症 C16-10-30-170-120+ #
  - 表皮水疱症-栄養障害型 C16-10-30-170-120-10 #
  - 表皮水疱症-後天性 C16-10-30-170-120-20 #
  - 表皮水疱症-接合部型 C16-10-30-170-120-30 #
  - 表皮水疱症-単純型 C16-10-30-170-120-40 #
- プロリダーゼ欠損症 C16-10-30-170-130 #
- ポートワイン母斑 C16-10-30-170-140 #
- 裂毛症 C16-10-30-170-150 #
- リンパ系奇形 C16-10-30-180+ #
  - \* 22q11欠失症候群 C16-10-30-180-10+ #
    - DiGeorge症候群 C16-10-30-180-10-10 #
  - 腸リンパ管拡張症 C16-10-30-180-20 #
- 胎児疾患 C16-10-40+ #
  - \* エコー源性腸管 C16-10-40-10 #
  - 巨大胎児 C16-10-40-20 #
  - 臍帯巻絡 C16-10-40-30 #
  - 絨毛膜羊膜炎 C16-10-40-40 #
  - 赤芽球症-胎児 C16-10-40-50+ #
    - 胎児水腫 C16-10-40-50-10 #
  - \* 胎児期腎盂拡張 C16-10-40-60 #
  - 胎児性アルコール症候群 C16-10-40-70 #
  - 胎児低酸素症 C16-10-40-80 #
  - 胎児発育遅滞 C16-10-40-90 #
  - 胎便吸引症候群 C16-10-40-100 #