

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 #

* GATA2欠損症 C16-10-10-80 #

Hajdu-Cheney症候群 C16-10-10-90 #

Kallmann症候群 C16-10-10-100 #

Kartagener症候群 C16-10-10-110 #

Lennox-Gastaut症候群 C16-10-10-120 #

Loeys-Dietz症候群 C16-10-10-130 #

Lowe症候群 C16-10-10-140 #

Marfan症候群 C16-10-10-150 #

Pelger-Huet核異常 C16-10-10-160 #

Werner症候群 C16-10-10-170 #

アルファ1-アンチトリプシン欠損症 C16-10-10-180 #

異常ヘモグロビン症 C16-10-10-190+ #

サラセミア C16-10-10-190-10+ #

サラセミア-アルファ C16-10-10-190-10-10+ #

胎児水腫 C16-10-10-190-10-10-10 #

サラセミア-デルタ C16-10-10-190-10-20 #

サラセミア-ベータ C16-10-10-190-10-30 #

貧血-鎌状赤血球性 C16-10-10-190-20+ #

鎌状赤血球傾向 C16-10-10-190-20-10 #

急性胸部症候群 C16-10-10-190-20-20 #

ヘモグロビンSC症 C16-10-10-190-20-30 #

ヘモグロビンC症 C16-10-10-190-30 #

遺伝性自己炎症疾患 C16-10-10-200+ #

Behcet症候群 C16-10-10-200-10 #

家族性地中海熱 C16-10-10-200-20

クリオピリン関連周期熱症候群 C16-10-10-200-30 #

メバロン酸キナーゼ欠損症 C16-10-10-200-40 #

遺伝性疾患-X連鎖性 C16-10-10-210+

Aicardi症候群 C16-10-10-210-10 #

Barth症候群 C16-10-10-210-20 #

Dent病 C16-10-10-210-30 #

Fabry病 C16-10-10-210-40 #

Lowe症候群 C16-10-10-210-50 #

Pelizaeus-Merzbacher病 C16-10-10-210-60 #

Wiskott-Aldrich症候群 C16-10-10-210-70 #

アンドロゲン不応症候群 C16-10-10-210-80 #

オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 C16-10-10-210-90 #

角化異常症-先天性 C16-10-10-210-100 #

魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-10-210-110 #

筋萎縮症-X連鎖性球脊髄性 C16-10-10-210-120 #

筋ジストロフィー-Duchenne型 C16-10-10-210-130 #

筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型 C16-10-10-210-140+ #

* 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型-X連鎖性 C16-10-10-210-140-10 #

血友病B C16-10-10-210-150 #

限局性皮膚形成不全 C16-10-10-210-160 #

高IgM症候群1型 C16-10-10-210-170 #

コロイデレミア C16-10-10-210-180 #

心筋緻密化障害 C16-10-10-210-190+ #

心筋緻密化障害-孤立性 C16-10-10-210-190-10 #

- 精神発達遅滞-X連鎖性 C16-10-10-210-200+ #
- Coffin-Lowry症候群 C16-10-10-210-200-10 #
- Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-210-200-20 #
- Menkes症候群 C16-10-10-210-200-30 #
- Rett症候群 C16-10-10-210-200-40 #
- 古典的滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質 C16-10-10-210-200-50 #
- 脆弱X症候群 C16-10-10-210-200-60 #
- ピルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-210-200-70 #
- 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-210-200-80 #
- ムコ多糖症II型 C16-10-10-210-200-90 #
- 糖原病IIb型 C16-10-10-210-210 #
- 糖原病VIII型 C16-10-10-210-220 #
- 肉芽腫症-慢性 C16-10-10-210-230 #
- 複合型免疫不全症-X連鎖性 C16-10-10-210-240 #
- 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-10-210-250 #
- 遺伝性疾患-Y連鎖性 C16-10-10-220
- 運動失調症-毛細血管拡張性 C16-10-10-230 #
- 黄色爪症候群 C16-10-10-240 #
- 眼疾患-遺伝性 C16-10-10-250+ #
- Aicardi症候群 C16-10-10-250-10 #
- Duane眼球後退症候群 C16-10-10-250-20 #
- Graves病眼症 C16-10-10-250-30 #
- * Stargardt病 C16-10-10-250-40 #
- Weill-Marchesani症候群 C16-10-10-250-50 #
- 遺伝性角膜ジストロフィー C16-10-10-250-60+ #
- Fuchs角膜内皮ジストロフィー C16-10-10-250-60-10 #
- Meesmann角膜上皮ジストロフィー C16-10-10-250-60-20 #
- コロイデレミア C16-10-10-250-70 #
- 視神経萎縮-遺伝性 C16-10-10-250-80+ #
- Wolfram症候群 C16-10-10-250-80-10 #
- 視神経萎縮-遺伝性-Leber C16-10-10-250-80-20 #
- 視神経萎縮-遺伝性-常染色体優性 C16-10-10-250-80-30 #
- * 視神経低形成 C16-10-10-250-90 #
- * 硝子体網膜症-家族性滲出性 C16-10-10-250-100 #
- 錐体杆体ジストロフィー C16-10-10-250-110 #
- 脳回転状脈絡網膜萎縮 C16-10-10-250-120 #
- 白皮症 C16-10-10-250-130+ #
- 白皮症-眼 C16-10-10-250-130-10 #
- 白皮症-眼皮膚型 C16-10-10-250-130-20+ #
- Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-250-130-20-10 #
- まだら症 C16-10-10-250-130-30 #
- 無虹彩 C16-10-10-250-140+ #
- WAGR症候群 C16-10-10-250-140-10 #
- 網膜形成不全 C16-10-10-250-150 #
- 網膜色素変性症 C16-10-10-250-160+ #
- Alstroem症候群 C16-10-10-250-160-10 #
- Usher症候群 C16-10-10-250-160-20 #
- 卵黄様黄斑ジストロフィー C16-10-10-250-170 #
- 筋ジストロフィー C16-10-10-260+ #
- Walker-Warburg症候群 C16-10-10-260-10 #
- 筋緊張性ジストロフィー C16-10-10-260-20 #
- 筋ジストロフィー-Duchenne型 C16-10-10-260-30 #
- 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型 C16-10-10-260-40+ #
- * 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型-X連鎖性 C16-10-10-260-40-10 #
- * 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型-常染色体優性 C16-10-10-260-40-20 #
- 筋ジストロフィー-眼咽頭筋 C16-10-10-260-50 #
- 筋ジストロフィー-顔面肩甲上腕型 C16-10-10-260-60 #
- 筋ジストロフィー-肢帯型 C16-10-10-260-70+ #
- サルコグリカノパチー C16-10-10-260-70-10 #

- 筋疾患-遠位型 C16-10-10-260-80 #
- 糖原病VII型 C16-10-10-260-90 #
- 口-顔-指症候群 C16-10-10-270 #
- 血液凝固異常-遺伝性 C16-10-10-280+ #
 - Bernard-Soulier症候群 C16-10-10-280-10 #
 - Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-280-20 #
 - von Willebrand病 C16-10-10-280-30+ #
 - von Willebrand病1型 C16-10-10-280-30-10 #
 - von Willebrand病2型 C16-10-10-280-30-20 #
 - von Willebrand病3型 C16-10-10-280-30-30 #
 - Wiskott-Aldrich症候群 C16-10-10-280-40 #
 - アンチトロンピンIII欠損症 C16-10-10-280-50 #
 - 活性化プロテインC抵抗性 C16-10-10-280-60 #
 - 血液凝固第V因子欠乏症 C16-10-10-280-70 #
 - 血液凝固第VII因子欠乏症 C16-10-10-280-80 #
 - 血液凝固第X因子欠乏症 C16-10-10-280-90 #
 - 血液凝固第XI因子欠乏症 C16-10-10-280-100 #
 - 血液凝固第XII因子欠乏症 C16-10-10-280-110 #
 - 血液凝固第XIII因子欠乏症 C16-10-10-280-120 #
 - 血小板無力症 C16-10-10-280-130 #
 - 血友病A C16-10-10-280-140 #
 - 血友病B C16-10-10-280-150 #
 - 先天性低フィブリノーゲン血症 C16-10-10-280-160 #
 - 低プロトロンビン血症 C16-10-10-280-170 #
 - 灰色血小板症候群 C16-10-10-280-180 #
 - プロテインC欠損症 C16-10-10-280-190 #
- ケルビム症 C16-10-10-290 #
- * 原発性免疫不全症 C16-10-10-300+ #
 - Bloom症候群 C16-10-10-300-10 #
 - Chediak-Higashi症候群 C16-10-10-300-20 #
 - Job症候群 C16-10-10-300-30 #
 - Wiskott-Aldrich症候群 C16-10-10-300-40 #
- * 遺伝性補体欠損症 C16-10-10-300-50+ #
 - 遺伝性血管性浮腫 C16-10-10-300-50-10 #
 - 運動失調症-毛細血管拡張性 C16-10-10-300-60 #
 - 高IgM症候群 C16-10-10-300-70+ #
 - 高IgM症候群1型 C16-10-10-300-70-10 #
 - 重症複合免疫不全症 C16-10-10-300-80+ #
 - 複合型免疫不全症-X連鎖性 C16-10-10-300-80-10 #
 - 白血球接着不全症候群 C16-10-10-300-90 #
- 高IgM症候群 C16-10-10-310 #
- 高チロキシン血症-家族性異常アルブミン性 C16-10-10-320 #
- 骨関節症-原発性肥大性 C16-10-10-330 #
- 骨形成不全症 C16-10-10-340 #
- 骨軟骨形成異常症 C16-10-10-350 #
- 自己免疫性リンパ球増殖症候群 C16-10-10-360 #
- 脂肪腫症-家族性多発性 C16-10-10-370 #
- 腫瘍症候群-遺伝性 C16-10-10-380+ #
 - Birt-Hogg-Dube症候群 C16-10-10-380-10 #
 - Li-Fraumeni症候群 C16-10-10-380-20 #
 - Peutz-Jeghers症候群 C16-10-10-380-30 #
 - Wilms腫瘍 C16-10-10-380-40+ #
 - Denys-Drash症候群 C16-10-10-380-40-10 #
 - WAGR症候群 C16-10-10-380-40-20 #
 - 異形成母斑症候群 C16-10-10-380-50 #
 - 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 C16-10-10-380-60 #
 - 過誤腫症候群-多発性 C16-10-10-380-70 #
 - 基底細胞母斑症候群 C16-10-10-380-80 #
 - 結節性硬化症 C16-10-10-380-90 #

- 骨軟骨腫-多発性遺伝性 C16-10-10-380-100 #
- 神経線維腫症 C16-10-10-380-110+ #
 - 神経線維腫症1型 C16-10-10-380-110-10 #
 - 神経線維腫症2型 C16-10-10-380-110-20 #
- 大腸腫瘍-遺伝性非ポリポーシス C16-10-10-380-120+ #
 - Lynch症候群II型 C16-10-10-380-120-10+ #
 - Muir-Torre症候群 C16-10-10-380-120-10-10 #
- 大腸ポリポーシス-腺腫様 C16-10-10-380-130+ #
 - Gardner症候群 C16-10-10-380-130-10 #
- 多発性内分泌腫瘍 C16-10-10-380-140+ #
 - 多発性内分泌腫瘍1型 C16-10-10-380-140-10 #
 - 多発性内分泌腫瘍2A型 C16-10-10-380-140-20 #
 - 多発性内分泌腫瘍2B型 C16-10-10-380-140-30 #
- 心筋症-肥大性-家族性 C16-10-10-390 #
- 神経系変性遺伝性障害 C16-10-10-400+ #
 - Alexander病 C16-10-10-400-10 #
 - Canavan病 C16-10-10-400-20 #
 - Cockayne症候群 C16-10-10-400-30 #
 - Gerstmann-Straussler-Scheinker症候群 C16-10-10-400-40 #
 - Huntington病 C16-10-10-400-50 #
 - Lafora病 C16-10-10-400-60 #
 - Tourette症候群 C16-10-10-400-70 #
 - Unverricht-Lundborg症候群 C16-10-10-400-80 #
 - Wilson病 C16-10-10-400-90 #
- 遺伝性運動感覚性ニューロパチー C16-10-10-400-100+ #
 - Alstroem症候群 C16-10-10-400-100-10 #
 - Charcot-Marie-Tooth病 C16-10-10-400-100-20 #
 - Refsum病 C16-10-10-400-100-30 #
 - 巨大軸索ニューロパチー C16-10-10-400-100-40 #
 - 痙性対麻痺-遺伝性 C16-10-10-400-100-50 #
- 遺伝性感覚・自律神経性ニューロパチー C16-10-10-400-110+ #
 - 自律神経異常症-家族性 C16-10-10-400-110-10 #
- 遺伝性中枢神経系脱髄疾患 C16-10-10-400-120 #
- 家族性アミロイドニューロパチー C16-10-10-400-130 #
- 筋萎縮症-X連鎖性球脊髄性 C16-10-10-400-140 #
- 筋萎縮症-脊髄性-小児 C16-10-10-400-150 #
- 筋緊張症-先天性 C16-10-10-400-160 #
- 筋緊張性ジストロフィー C16-10-10-400-170 #
- 結節性硬化症 C16-10-10-400-180 #
- 視神経萎縮-遺伝性 C16-10-10-400-190+ #
 - Wolfram症候群 C16-10-10-400-190-10 #
 - 視神経萎縮-遺伝性-Leber C16-10-10-400-190-20 #
 - 視神経萎縮-遺伝性-常染色体優性 C16-10-10-400-190-30 #
- 神経性セロイドリポフスチン沈着症 C16-10-10-400-200 #
- 神経線維腫症 C16-10-10-400-210+ #
 - 神経線維腫症1型 C16-10-10-400-210-10 #
 - 神経線維腫症2型 C16-10-10-400-210-20 #
- 神経有棘赤血球症 C16-10-10-400-220 #
- 精神発達遅滞-X連鎖性 C16-10-10-400-230+ #
 - Coffin-Lowry症候群 C16-10-10-400-230-10 #
 - Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-400-230-20 #
 - Menkes症候群 C16-10-10-400-230-30 #
 - Rett症候群 C16-10-10-400-230-40 #
 - 脆弱X症候群 C16-10-10-400-230-50 #
 - ピルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-400-230-60 #
 - 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-400-230-70 #
 - ムコ多糖症II型 C16-10-10-400-230-80 #
- 脊髄小脳変性症 C16-10-10-400-240+ #
 - Friedreich運動失調症 C16-10-10-400-240-10 #

- オリブ橋小脳萎縮症 C16-10-10-400-240-20 #
- 小脳性共同運動障害 C16-10-10-400-240-30 #
- 脊髄小脳失調症 C16-10-10-400-240-40+ #
- Machado-Joseph病** C16-10-10-400-240-40-10 #
- パントテン酸キナーゼ関連神経変性症** C16-10-10-400-250 #
- 変形性筋ジストニア** C16-10-10-400-260 #
- * 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 C16-10-10-410 #
- 染色体疾患 C16-10-10-420+ #
- Angelman症候群** C16-10-10-420-10 #
- Beckwith-Wiedemann症候群** C16-10-10-420-20 #
- De Lange症候群** C16-10-10-420-30 #
- Down症候群** C16-10-10-420-40 #
- Jacobsen 11q末端欠失症候群** C16-10-10-420-50 #
- Prader-Willi症候群** C16-10-10-420-60 #
- Rubinstein-Taybi症候群** C16-10-10-420-70 #
- Russell-Silver症候群** C16-10-10-420-80 #
- Smith-Magenis症候群** C16-10-10-420-90 #
- Sotos症候群** C16-10-10-420-100 #
- WAGR症候群** C16-10-10-420-110 #
- Williams症候群** C16-10-10-420-120 #
- Wolf-Hirschhorn症候群** C16-10-10-420-130 #
- 22q11欠失症候群** C16-10-10-420-140+ #
- DiGeorge症候群** C16-10-10-420-140-10 #
- 鰓-耳-腎症候群** C16-10-10-420-150 #
- 性染色体疾患** C16-10-10-420-160+ #
- 口-顔-指症候群** C16-10-10-420-160-10 #
- 脆弱X症候群** C16-10-10-420-160-20 #
- 性分化疾患-性染色体性** C16-10-10-420-160-30+ #
- Klinefelter症候群** C16-10-10-420-160-30-10 #
- Turner症候群** C16-10-10-420-160-30-20 #
- 性腺異形成-混合性** C16-10-10-420-160-30-30 #
- 全前脳症** C16-10-10-420-170 #
- トリソミー13症候群** C16-10-10-420-180 #
- トリソミー18症候群** C16-10-10-420-190 #
- ネコ鳴き症候群** C16-10-10-420-200 #
- 先天性筋無力症候群 C16-10-10-430 #
- 先天性無痛症 C16-10-10-440 #
- 織毛病 C16-10-10-450+ #
- Alstroem症候群** C16-10-10-450-10 #
- Bardet-Biedl症候群** C16-10-10-450-20 #
- Caroli病** C16-10-10-450-30 #
- von Hippel-Lindau病** C16-10-10-450-40 #
- 線毛運動障害** C16-10-10-450-50+ #
- Kartagener症候群** C16-10-10-450-50-10 #
- 多発性嚢胞腎** C16-10-10-450-60+ #
- 多発性嚢胞腎-常染色体優性** C16-10-10-450-60-10 #
- 多発性嚢胞腎-常染色体劣性** C16-10-10-450-60-20 #
- 代謝異常-先天性 C16-10-10-460+ #
- アミノ酸代謝異常-先天性** C16-10-10-460-10+ #
- アルカプトン尿症** C16-10-10-460-10-10 #
- 高グリシン血症-非ケトン性** C16-10-10-460-10-20 #
- 高ホモシステイン血症** C16-10-10-460-10-30+ #
- ホモシスチン尿症** C16-10-10-460-10-30-10 #
- 高リジン血症** C16-10-10-460-10-40 #
- チロシン血症** C16-10-10-460-10-50 #
- 尿素サイクル異常-先天性** C16-10-10-460-10-60+ #
- アルギニノコハク酸尿症** C16-10-10-460-10-60-10 #
- オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症** C16-10-10-460-10-60-20 #
- カルバミルリン酸シンターゼI欠損症** C16-10-10-460-10-60-30 #

- 高アルギニン血症 C16-10-10-460-10-60-40 #
- シトルリン血症 C16-10-10-460-10-60-50 #
- 白皮症 C16-10-10-460-10-70+ #
 - 白皮症-眼 C16-10-10-460-10-70-10 #
 - 白皮症-眼皮膚型 C16-10-10-460-10-70-20+ #
 - Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-460-10-70-20-10 #
 - まだら症 C16-10-10-460-10-70-30 #
- フェニルケトン尿症 C16-10-10-460-10-80+ #
 - 母性フェニルケトン尿症 C16-10-10-460-10-80-10 #
- プロピオン酸血症 C16-10-10-460-10-90 #
- プロリダーゼ欠損症 C16-10-10-460-10-100 #
- マルチプルアシルCoA脱水素酵素欠損症 C16-10-10-460-10-110 #
- マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-460-10-120+ #
 - ピオチニダーゼ欠損症 C16-10-10-460-10-120-10 #
 - ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症 C16-10-10-460-10-120-20 #
- メーブルシロップ尿症 C16-10-10-460-10-130 #
- アミノ酸輸送障害-先天性 C16-10-10-460-20+ #
 - Hartnup病 C16-10-10-460-20-10 #
 - Lowe症候群 C16-10-10-460-20-20 #
- アミロイドーシス-家族性 C16-10-10-460-30+ #
 - 家族性アミロイドニューロパチー C16-10-10-460-30-10 #
 - 脳アミロイド血管症-家族性 C16-10-10-460-30-20 #
- 金属代謝異常-先天性 C16-10-10-460-40+ #
 - Menkes症候群 C16-10-10-460-40-10 #
 - Wilson病 C16-10-10-460-40-20 #
 - 四肢麻痺-家族性周期性 C16-10-10-460-40-30+ #
 - 四肢麻痺-高カリウム血症周期性 C16-10-10-460-40-30-10 #
 - 四肢麻痺-低カリウム血症周期性 C16-10-10-460-40-30-20 #
 - 低ホスファターゼ症 C16-10-10-460-40-40 #
 - 低リン血症-家族性 C16-10-10-460-40-50+ #
 - 低リン血症性くる病-家族性 C16-10-10-460-40-50-10+ #
 - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C16-10-10-460-40-50-10-10 #
 - 副甲状腺機能低下症-偽性 C16-10-10-460-40-60+ #
 - 副甲状腺機能低下症-偽性偽性 C16-10-10-460-40-60-10 #
 - ヘモクロマトーシス C16-10-10-460-40-70 #
- 高ビリルビン血症-遺伝性 C16-10-10-460-50+ #
 - Crigler-Najjar症候群 C16-10-10-460-50-10 #
 - Gilbert症候群 C16-10-10-460-50-20 #
 - 黄疸-慢性特発性 C16-10-10-460-50-30 #
- 脂質代謝異常-先天性 C16-10-10-460-60+ #
 - Barth症候群 C16-10-10-460-60-10 #
 - Smith-Lemli-Opitz症候群 C16-10-10-460-60-20 #
 - 高脂血症-家族性複合型 C16-10-10-460-60-30 #
 - 高リポタンパク質血症I型 C16-10-10-460-60-40 #
 - 高リポタンパク質血症II型 C16-10-10-460-60-50+ #
 - * 高コレステロール血症-ホモ接合性家族性 C16-10-10-460-60-50-10 #
 - 高リポタンパク質血症III型 C16-10-10-460-60-60 #
 - 高リポタンパク質血症IV型 C16-10-10-460-60-70 #
 - 高リポタンパク質血症V型 C16-10-10-460-60-80 #
 - 先天性全身性リポジストロフィー C16-10-10-460-60-90 #
 - 低リポタンパク質血症 C16-10-10-460-60-100+ #
 - 低アルファリポタンパク質血症 C16-10-10-460-60-100-10+ #
 - タンジール病 C16-10-10-460-60-100-10-10 #
 - レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 C16-10-10-460-60-100-10-20 #
 - 低ベータリポタンパク質血症 C16-10-10-460-60-100-20+ #
 - 低ベータリポタンパク質血症-家族性-アポリポタンパク質B C16-10-10-460-60-100-20-10 #
 - 無ベータリポタンパク質血症 C16-10-10-460-60-100-20-20 #
- 脳髄黄色腫症 C16-10-10-460-60-110 #
- リポドーシス C16-10-10-460-60-120+ #

Sjogren-Larsson症候群 C16-10-10-460-60-120-10 #
 コレステロールエステル蓄積症 C16-10-10-460-60-120-20+ #
 Wolman病 C16-10-10-460-60-120-20-10 #
 神経性セロイドリポフスチン沈着症 C16-10-10-460-60-120-30 #
 スフィンゴリピドーシス C16-10-10-460-60-120-40+ #
 Fabry病 C16-10-10-460-60-120-40-10 #
 Farber病 C16-10-10-460-60-120-40-20 #
 Gaucher病 C16-10-10-460-60-120-40-30 #
 Niemann-Pick病 C16-10-10-460-60-120-40-40+ #
 Niemann-Pick病-A型 C16-10-10-460-60-120-40-40-10 #
 Niemann-Pick病-B型 C16-10-10-460-60-120-40-40-20 #
 Niemann-Pick病-C型 C16-10-10-460-60-120-40-40-30 #
 ガングリオシドーシス C16-10-10-460-60-120-40-50+ #
 ガングリオシドーシスGM1 C16-10-10-460-60-120-40-50-10 #
 ガングリオシドーシスGM2 C16-10-10-460-60-120-40-50-20+ #
 Sandhoff病 C16-10-10-460-60-120-40-50-20-10 #
 Tay-Sachs病 C16-10-10-460-60-120-40-50-20-20 #
 Tay-Sachs病-AB変異体 C16-10-10-460-60-120-40-50-20-30 #
 紺青組織球症候群 C16-10-10-460-60-120-40-60 #
 スルファチド蓄積症 C16-10-10-460-60-120-40-70+ #
 スルファターゼ複合欠損症 C16-10-10-460-60-120-40-70-10 #
 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-460-60-120-40-70-20 #
 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-460-60-120-40-80 #
 シトクロムcオキシダーゼ欠損症 C16-10-10-460-70 #
 ステロイド代謝異常-先天性 C16-10-10-460-80+ #
 Antley-Bixler症候群 C16-10-10-460-80-10 #
 Apparent Mineralocorticoid Excess症候群 C16-10-10-460-80-20 #
 Smith-Lemli-Opitz症候群 C16-10-10-460-80-30 #
 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-10-460-80-40 #
 副腎過形成-先天性 C16-10-10-460-80-50 #
 早老症 C16-10-10-460-90 #
 炭水化物代謝異常-先天性 C16-10-10-460-100+ #
 ガラクトース血症 C16-10-10-460-100-10 #
 グルコースリン酸デヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-460-100-20 #
 高シュウ酸尿症-原発性 C16-10-10-460-100-30 #
 先天性グリコシル化異常症 C16-10-10-460-100-40 #
 糖原病 C16-10-10-460-100-50+ #
 糖原病I型 C16-10-10-460-100-50-10 #
 糖原病II型 C16-10-10-460-100-50-20 #
 糖原病IIIb型 C16-10-10-460-100-50-30 #
 糖原病III型 C16-10-10-460-100-50-40 #
 糖原病IV型 C16-10-10-460-100-50-50 #
 糖原病V型 C16-10-10-460-100-50-60 #
 糖原病VI型 C16-10-10-460-100-50-70 #
 糖原病VII型 C16-10-10-460-100-50-80 #
 糖原病VIII型 C16-10-10-460-100-50-90 #
 乳糖不耐症 C16-10-10-460-100-60 #
 ビルビン酸代謝異常-先天性 C16-10-10-460-100-70+ #
 Leigh症候群 C16-10-10-460-100-70-10 #
 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-460-100-70-20 #
 ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-460-100-70-30 #
 フコシドーシス C16-10-10-460-100-80 #
 フルクトース代謝異常-先天性 C16-10-10-460-100-90+ #
 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症 C16-10-10-460-100-90-10 #
 フルクトース不耐症 C16-10-10-460-100-90-20 #
 マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-460-100-100+ #
 ピオチニダーゼ欠損症 C16-10-10-460-100-100-10 #
 ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症 C16-10-10-460-100-100-20 #
 マンノシドーシス C16-10-10-460-100-110+ #

- アルファ-マンノシドーシス C16-10-10-460-100-110-10 #
- ベータ-マンノシドーシス C16-10-10-460-100-110-20 #
- ムコ多糖症 C16-10-10-460-100-120+ #
 - ムコ多糖症I型 C16-10-10-460-100-120-10 #
 - ムコ多糖症II型 C16-10-10-460-100-120-20 #
 - ムコ多糖症III型 C16-10-10-460-100-120-30 #
 - ムコ多糖症IV型 C16-10-10-460-100-120-40 #
 - ムコ多糖症VI型 C16-10-10-460-100-120-50 #
 - ムコ多糖症VII型 C16-10-10-460-100-120-60 #
- ムコリビドーシス C16-10-10-460-100-130 #
- 尿管輸送異常-先天性 C16-10-10-460-110 #
- 脳疾患-代謝性-先天性 C16-10-10-460-120+ #
 - Hartnup病 C16-10-10-460-120-10 #
 - Leigh症候群 C16-10-10-460-120-20 #
 - Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-460-120-30 #
 - Lowe症候群 C16-10-10-460-120-40 #
 - MELAS症候群 C16-10-10-460-120-50 #
 - Menkes症候群 C16-10-10-460-120-60 #
 - MERRF症候群 C16-10-10-460-120-70 #
 - Refsum病 C16-10-10-460-120-80 #
 - Refsum病-乳児 C16-10-10-460-120-90 #
 - Wilson病 C16-10-10-460-120-100 #
 - Zellweger症候群 C16-10-10-460-120-110 #
- 遺伝性中枢神経系脱髄疾患 C16-10-10-460-120-120+ #
 - Alexander病 C16-10-10-460-120-120-10 #
 - Canavan病 C16-10-10-460-120-120-20 #
 - Pelizaeus-Merzbacher病 C16-10-10-460-120-120-30 #
 - 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-460-120-120-40 #
 - 白質ジストロフィー-グロボイド細胞型 C16-10-10-460-120-120-50 #
 - 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-460-120-120-60 #
- ガラクトース血症 C16-10-10-460-120-130 #
- 高グリシン血症-非ケトン性 C16-10-10-460-120-140 #
- 高リジン血症 C16-10-10-460-120-150 #
- チロシン血症 C16-10-10-460-120-160 #
- 尿素サイクル異常-先天性 C16-10-10-460-120-170+ #
 - アルギニノコハク酸尿症 C16-10-10-460-120-170-10 #
 - オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 C16-10-10-460-120-170-20 #
 - カルバミルリン酸シンターゼI欠損症 C16-10-10-460-120-170-30 #
 - 高アルギニン血症 C16-10-10-460-120-170-40 #
 - シトルリン血症 C16-10-10-460-120-170-50 #
- 脳アミロイド血管症-家族性 C16-10-10-460-120-180 #
- ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C16-10-10-460-120-190 #
- ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C16-10-10-460-120-200 #
- フェニルケトン尿症 C16-10-10-460-120-210+ #
 - 母性フェニルケトン尿症 C16-10-10-460-120-210-10 #
- 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-460-120-220 #
- ホモシスチン尿症 C16-10-10-460-120-230 #
- メーブルシロップ尿症 C16-10-10-460-120-240 #
- メバロン酸キナーゼ欠損症 C16-10-10-460-120-250 #
- リソソーム蓄積症-神経系 C16-10-10-460-120-260+ #
 - シアル酸蓄積症 C16-10-10-460-120-260-10 #
 - スフィンゴリビドーシス C16-10-10-460-120-260-20+ #
 - Fabry病 C16-10-10-460-120-260-20-10 #
 - Farber病 C16-10-10-460-120-260-20-20 #
 - Gaucher病 C16-10-10-460-120-260-20-30 #
 - Niemann-Pick病 C16-10-10-460-120-260-20-40+ #
 - Niemann-Pick病-A型 C16-10-10-460-120-260-20-40-10 #
 - Niemann-Pick病-B型 C16-10-10-460-120-260-20-40-20 #
 - Niemann-Pick病-C型 C16-10-10-460-120-260-20-40-30 #

- ガングリオシドーシス C16-10-10-460-120-260-20-50+ #
- ガングリオシドーシスGM1 C16-10-10-460-120-260-20-50-10 #
- ガングリオシドーシスGM2 C16-10-10-460-120-260-20-50-20+ #
- Sandhoff病 C16-10-10-460-120-260-20-50-20-10 #
- Tay-Sachs病 C16-10-10-460-120-260-20-50-20-20 #
- Tay-Sachs病-AB変異体 C16-10-10-460-120-260-20-50-20-30 #
- 紺青組織球症候群 C16-10-10-460-120-260-20-60 #
- スルファチド蓄積症 C16-10-10-460-120-260-20-70+ #
- スルファターゼ複合欠損症 C16-10-10-460-120-260-20-70-10 #
- 白質ジストロフィー-異染性 C16-10-10-460-120-260-20-70-20 #
- 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-460-120-260-20-80 #
- 糖原病II型 C16-10-10-460-120-260-30 #
- フコシドーシス C16-10-10-460-120-260-40 #
- ムコリビドーシス C16-10-10-460-120-260-50 #
- プリンピリミジン代謝異常-先天性 C16-10-10-460-130+ #
- Lesch-Nyhan症候群 C16-10-10-460-130-10 #
- ジヒドロピリミジンデヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-460-130-20 #
- 痛風 C16-10-10-460-130-30+ #
- 関節炎-痛風性 C16-10-10-460-130-30-10 #
- ペルオキシソーム病 C16-10-10-460-140+ #
- Refsum病 C16-10-10-460-140-10 #
- Refsum病-乳児 C16-10-10-460-140-20 #
- Zellweger症候群 C16-10-10-460-140-30 #
- 点状軟骨異形成症-根性 C16-10-10-460-140-40 #
- 副腎白質ジストロフィー C16-10-10-460-140-50 #
- 無カタラーゼ症 C16-10-10-460-140-60 #
- メバロン酸キナーゼ欠損症 C16-10-10-460-140-70 #
- ライソソーム病 C16-10-10-460-150+ #
- アスパルチルグルコサミン尿症 C16-10-10-460-150-10 #
- コレステロールエステル蓄積症 C16-10-10-460-150-20+ #
- Wolman病 C16-10-10-460-150-20-10 #
- シスチン症 C16-10-10-460-150-30 #
- 濃化異骨症 C16-10-10-460-150-40 #
- マンノシドーシス C16-10-10-460-150-50+ #
- アルファ-マンノシドーシス C16-10-10-460-150-50-10 #
- ベータ-マンノシドーシス C16-10-10-460-150-50-20 #
- ムコ多糖症 C16-10-10-460-150-60+ #
- ムコ多糖症I型 C16-10-10-460-150-60-10 #
- ムコ多糖症II型 C16-10-10-460-150-60-20 #
- ムコ多糖症III型 C16-10-10-460-150-60-30 #
- ムコ多糖症IV型 C16-10-10-460-150-60-40 #
- ムコ多糖症VI型 C16-10-10-460-150-60-50 #
- ムコ多糖症VII型 C16-10-10-460-150-60-60 #
- リソソーム蓄積症-神経系 C16-10-10-460-150-70+ #
- シアル酸蓄積症 C16-10-10-460-150-70-10 #
- スフィンゴリビドーシス C16-10-10-460-150-70-20+ #
- Fabry病 C16-10-10-460-150-70-20-10 #
- Farber病 C16-10-10-460-150-70-20-20 #
- Gaucher病 C16-10-10-460-150-70-20-30 #
- Niemann-Pick病 C16-10-10-460-150-70-20-40+ #
- Niemann-Pick病-A型 C16-10-10-460-150-70-20-40-10 #
- Niemann-Pick病-B型 C16-10-10-460-150-70-20-40-20 #
- Niemann-Pick病-C型 C16-10-10-460-150-70-20-40-30 #
- ガングリオシドーシス C16-10-10-460-150-70-20-50+ #
- ガングリオシドーシスGM1 C16-10-10-460-150-70-20-50-10 #
- ガングリオシドーシスGM2 C16-10-10-460-150-70-20-50-20+ #
- Sandhoff病 C16-10-10-460-150-70-20-50-20-10 #
- Tay-Sachs病 C16-10-10-460-150-70-20-50-20-20 #
- Tay-Sachs病-AB変異体 C16-10-10-460-150-70-20-50-20-30 #

- 紺青組織球症候群 C16-10-10-460-150-70-20-60 #
- スルファチド蓄積症 C16-10-10-460-150-70-20-70+ #
 - スルファターゼ複合欠損症 C16-10-10-460-150-70-20-70-10 #
 - 白質シストロフィー-異染性 C16-10-10-460-150-70-20-70-20 #
 - 白質シストロフィー-グロバイド細胞型 C16-10-10-460-150-70-20-80 #
- 糖原病II型 C16-10-10-460-150-70-30 #
- フコシドーシス C16-10-10-460-150-70-40 #
- ムコリビドーシス C16-10-10-460-150-70-50 #
- 爪-膝蓋骨症候群 C16-10-10-470 #
- 低身長症 C16-10-10-480+ #
 - Cockayne症候群 C16-10-10-480-10 #
 - LARON症候群 C16-10-10-480-20 #
 - Mulibrey低身長症 C16-10-10-480-30 #
 - Russell-Silver症候群 C16-10-10-480-40 #
 - 甲状腺機能低下症-先天性 C16-10-10-480-50 #
 - 軟骨無形成症 C16-10-10-480-60+ #
 - タナトフォリック骨異形成症 C16-10-10-480-60-10 #
- 点状軟骨異形成症 C16-10-10-490+ #
 - 点状軟骨異形成症-根性 C16-10-10-490-10 #
- 尿細管輸送異常-先天性 C16-10-10-500+ #
 - Dent病 C16-10-10-500-10 #
 - Fanconi症候群 C16-10-10-500-20 #
 - Gitelman症候群 C16-10-10-500-30 #
 - Liddle症候群 C16-10-10-500-40 #
 - Lowe症候群 C16-10-10-500-50 #
 - アシドーシス-尿細管性 C16-10-10-500-60 #
 - 腎性アミノ酸尿症 C16-10-10-500-70+ #
 - Hartnup病 C16-10-10-500-70-10 #
 - シスチン尿症 C16-10-10-500-70-20 #
 - 低アルドステロン症-偽性 C16-10-10-500-80 #
 - 低リン血症-家族性 C16-10-10-500-90+ #
 - 低リン血症性くる病-家族性 C16-10-10-500-90-10+ #
 - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C16-10-10-500-90-10-10 #
- 糖尿-腎性 C16-10-10-500-100 #
- 濃化異骨症 C16-10-10-510 #
- 嚢胞性線維症 C16-10-10-520 #
- 皮膚疾患-遺伝性 C16-10-10-530+ #
 - Darier病 C16-10-10-530-10 #
 - Ehlers-Danlos症候群 C16-10-10-530-20 #
 - Netherton症候群 C16-10-10-530-30 #
 - Rothmund-Thomson症候群 C16-10-10-530-40 #
 - Sjogren-Larsson症候群 C16-10-10-530-50 #
 - 遺伝性粘膜白板症 C16-10-10-530-60 #
 - 外胚葉異形成症 C16-10-10-530-70+ #
 - Ellis-van Creveld症候群 C16-10-10-530-70-10 #
 - * 限局性顔面皮膚異形成 C16-10-10-530-70-20 #
 - 限局性皮膚形成不全 C16-10-10-530-70-30 #
 - 神経皮膚症候群 C16-10-10-530-70-40 #
 - 爪肥厚症-先天性 C16-10-10-530-70-50+ #
 - 多発性脂腺嚢腫 C16-10-10-530-70-50-10 #
 - 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-10-530-70-60 #
 - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体優性遺伝性 C16-10-10-530-70-70 #
 - 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体劣性遺伝性 C16-10-10-530-70-80 #
 - 角化異常症-先天性 C16-10-10-530-80 #
 - 汗孔角化症 C16-10-10-530-90 #
 - 乾皮症-色素性 C16-10-10-530-100 #
 - 魚鱗癬-Siemens型水疱性 C16-10-10-530-110 #
 - 魚鱗癬-尋常性 C16-10-10-530-120 #
 - 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-10-530-130 #

- 魚鱗癬様紅皮症-先天性 C16-10-10-530-140+ #
 - 角化症-表皮剥離性 C16-10-10-530-140-10 #
 - 魚鱗癬-葉状 C16-10-10-530-140-20 #
- 紅斑角皮症-変動性 C16-10-10-530-150 #
- 色素失調症 C16-10-10-530-160 #
- 掌蹠角皮症 C16-10-10-530-170+ #
 - Papillon-Lefevre症候群 C16-10-10-530-170-10 #
 - 掌蹠角皮症-びまん性 C16-10-10-530-170-20+ #
 - 掌蹠角皮症-表皮剥離性 C16-10-10-530-170-20-10 #
- 全身性ヒアリン症 C16-10-10-530-180 #
- 弾力線維性仮性黄色腫 C16-10-10-530-190 #
- 天疱瘡-家族性良性慢性 C16-10-10-530-200 #
- 白皮症 C16-10-10-530-210+ #
 - 白皮症-眼 C16-10-10-530-210-10 #
 - 白皮症-眼皮膚型 C16-10-10-530-210-20+ #
 - Hermanski-Pudlak症候群 C16-10-10-530-210-20-10 #
 - まだら症 C16-10-10-530-210-30 #
- 皮膚炎-アトピー性 C16-10-10-530-220 #
- 皮膚弛緩症 C16-10-10-530-230 #
- 表皮水疱症 C16-10-10-530-240+ #
 - 表皮水疱症-栄養障害型 C16-10-10-530-240-10 #
 - 表皮水疱症-接合部型 C16-10-10-530-240-20 #
 - 表皮水疱症-単純型 C16-10-10-530-240-30 #
- プロリダーゼ欠損症 C16-10-10-530-250 #
- ポルフィリン症-肝性 C16-10-10-530-260+ #
 - コプロポルフィリン症-遺伝性 C16-10-10-530-260-10 #
 - プロトポルフィリン症-骨髄性 C16-10-10-530-260-20 #
 - ポルフィリン症-異型 C16-10-10-530-260-30 #
 - ポルフィリン症-肝性骨髄性 C16-10-10-530-260-40 #
 - ポルフィリン症-急性間欠性 C16-10-10-530-260-50 #
 - ポルフィリン症-晩発性皮膚 C16-10-10-530-260-60 #
- ポルフィリン症-赤芽球増殖性 C16-10-10-530-270 #
- リポイドタンパク症 C16-10-10-530-280 #
- 裂毛症 C16-10-10-530-290 #
- 連珠毛 C16-10-10-530-300 #
- 貧血-形成不良性-先天性 C16-10-10-540+ #
 - 貧血-Diamond-Blackfan C16-10-10-540-10 #
 - 貧血-Fanconi C16-10-10-540-20 #
- 貧血-溶血性-先天性 C16-10-10-550+ #
 - 球状赤血球症-遺伝性 C16-10-10-550-10 #
 - グルコースリン酸デヒドロゲナーゼ欠損症 C16-10-10-550-20+ #
 - ソラマメ中毒 C16-10-10-550-20-10 #
- サラセミア C16-10-10-550-30+ #
 - サラセミア-アルファ C16-10-10-550-30-10 #
 - サラセミア-デルタ C16-10-10-550-30-20 #
 - サラセミア-ベータ C16-10-10-550-30-30 #
- 橢円赤血球症-遺伝性 C16-10-10-550-40 #
- 貧血-鎌状赤血球性 C16-10-10-550-50+ #
 - 鎌状赤血球傾向 C16-10-10-550-50-10 #
 - 急性胸部症候群 C16-10-10-550-50-20 #
 - ヘモグロビンSC症 C16-10-10-550-50-30 #
- 貧血-赤血球生成不全性-先天性 C16-10-10-550-60 #
- 貧血-溶血性-先天性非球状赤血球性 C16-10-10-550-70 #
- ヘモグロビンC症 C16-10-10-550-80 #
- 副腎過形成-先天性 C16-10-10-560 #
- 妖精症症候群 C16-10-10-570 #
- * ラミノパチー C16-10-10-580+
 - 家族性部分性リポジストロフィー C16-10-10-580-10 #
 - * 筋ジストロフィー-Emery-Dreifuss型-常染色体優性 C16-10-10-580-20 #

心筋症-拡張型 C16-10-10-580-30 #
 早老症 C16-10-10-580-40 #
 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 #
 * 骨髄不全症候群-先天性 C16-10-20-100 #
 骨増殖症-皮質骨-先天性 C16-10-20-110 #
 臍ヘルニア 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+ #
 * 新生児腕神経叢麻痺 C16-10-20-140-10 #
 分娩麻痺 C16-10-20-140-20 #
 新生児仮死 C16-10-20-150
 新生児敗血症 C16-10-20-160 #
 新生児離脱症候群 C16-10-20-170 #
 赤芽球症-胎児 C16-10-20-180+ #
 核黄疸 C16-10-20-180-10 #
 疝痛 C16-10-20-190
 胎児循環遺残症 C16-10-20-200 #
 胎便吸引症候群 C16-10-20-210 #
 タナトフォリック骨異形成症 C16-10-20-220 #
 てんかん-良性新生児 C16-10-20-230 #
 トキソプラズマ症-先天性 C16-10-20-240 #
 嚢胞性線維症 C16-10-20-250 #
 梅毒-先天性 C16-10-20-260 #
 発達緑内障 C16-10-20-270 #
 ビタミンK欠乏性出血症 C16-10-20-280 #
 皮膚硬化症-新生児 C16-10-20-290 #
 貧血-新生児 C16-10-20-300+ #
 胎児間輸血 C16-10-20-300-10 #
 胎児母体間輸血 C16-10-20-300-20 #
 未熟児疾患 C16-10-20-310+
 気管支肺異形成症 C16-10-20-310-10 #
 呼吸窮迫症候群-新生児 C16-10-20-310-20+ #
 硝子膜症 C16-10-20-310-20-10 #
 新生児一過性頻呼吸 C16-10-20-310-20-20 #
 脳室周囲白質軟化 C16-10-20-310-30 #
 未熟児網膜症 C16-10-20-310-40 #
 羊膜索症候群 C16-10-20-320
 先天奇形 C16-10-30+
 Aicardi症候群 C16-10-30-10 #

- 横隔膜ヘルニア-先天性 C16-10-30-20 #
 - 顎口腔系奇形 C16-10-30-30+ #
 - 顎顔面奇形 C16-10-30-30-10+ #
 - 顎の奇形 C16-10-30-30-10-10+ #
 - Pierre Robin症候群 C16-10-30-30-10-10-10 #
 - 顎後退症 C16-10-30-30-10-10-20 #
 - 顎前突症 C16-10-30-30-10-10-30 #
 - 口蓋裂 C16-10-30-30-10-10-40+ #
 - 唇顎口蓋裂 C16-10-30-30-10-10-40-10 #
 - 小顎症 C16-10-30-30-10-10-50 #
 - 歯牙顔面変形 C16-10-30-30-10-20 #
 - 口腔奇形 C16-10-30-30-20+ #
 - 巨口症 C16-10-30-30-20-10 #
 - 口蓋帆咽頭不全症 C16-10-30-30-20-20 #
 - 口蓋裂 C16-10-30-30-20-30+ #
 - 唇顎口蓋裂 C16-10-30-30-20-30-10 #
 - 口唇裂 C16-10-30-30-20-40+ #
 - 唇顎口蓋裂 C16-10-30-30-20-40-10 #
 - 歯肉線維腫症 C16-10-30-30-20-50 #
 - 小口症 C16-10-30-30-20-60 #
 - 歯の奇形 C16-10-30-30-30+ #
 - エナメル質低形成 C16-10-30-30-30-10+ #
 - エナメル質形成不全症 C16-10-30-30-30-10-10 #
 - 過剰歯 C16-10-30-30-30-20 #
 - 歯牙異形成症 C16-10-30-30-30-30 #
 - 歯隙 C16-10-30-30-30-40 #
 - 歯内歯 C16-10-30-30-30-50 #
 - 象牙質異形成症 C16-10-30-30-30-60 #
 - 象牙質形成不全症 C16-10-30-30-30-70 #
 - 無歯症 C16-10-30-30-30-80 #
 - 癒合歯 C16-10-30-30-30-90 #
- 眼奇形 C16-10-30-40+ #
 - Fraser症候群 C16-10-30-40-10 #
 - 瞼裂縮小症 C16-10-30-40-20 #
 - コロボーマ C16-10-30-40-30 #
 - 小眼球症 C16-10-30-40-40 #
 - * 硝子体網膜症-家族性渗出性 C16-10-30-40-50 #
 - 水晶体偏位 C16-10-30-40-60 #
 - 第一次硝子体過形成遺残 C16-10-30-40-70 #
 - 発達緑内障 C16-10-30-40-80 #
 - 無眼球症 C16-10-30-40-90 #
 - 無虹彩 C16-10-30-40-100+ #
 - WAGR症候群 C16-10-30-40-100-10 #
 - 網膜形成不全 C16-10-30-40-110 #
- 奇形-重症 C16-10-30-50+
 - 結合双生児 C16-10-30-50-10
 - 無脳症 C16-10-30-50-20 #
- 奇形-多発 C16-10-30-60+
 - Alagille症候群 C16-10-30-60-10 #
 - Angelman症候群 C16-10-30-60-20 #
 - Barth症候群 C16-10-30-60-30 #
 - Beckwith-Wiedemann症候群 C16-10-30-60-40 #
 - Bloom症候群 C16-10-30-60-50 #
 - Cantrell五徴症 C16-10-30-60-60 #
 - Carney症候群 C16-10-30-60-70 #
 - CHARGE症候群 C16-10-30-60-80 #
 - Cockayne症候群 C16-10-30-60-90 #
 - Costello症候群 C16-10-30-60-100 #
 - De Lange症候群 C16-10-30-60-110 #

Down症候群 C16-10-30-60-120 #
 Fraser症候群 C16-10-30-60-130 #
 Gardner症候群 C16-10-30-60-140 #
 Laurence-Moon-Biedl症候群 C16-10-30-60-150 #
 LEOPARD症候群 C16-10-30-60-160 #
 Loey-Dietz症候群 C16-10-30-60-170 #
 Lowe症候群 C16-10-30-60-180 #
 Marfan症候群 C16-10-30-60-190 #
 Mobius症候群 C16-10-30-60-200 #
 Netherton症候群 C16-10-30-60-210 #
 Pallister-Hall症候群 C16-10-30-60-220 #
 POEMS症候群 C16-10-30-60-230 #
 Prader-Willi症候群 C16-10-30-60-240 #
 Proteus症候群 C16-10-30-60-250 #
 Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-30-60-260 #
 Russell-Silver症候群 C16-10-30-60-270 #
 Smith-Lemli-Opitz症候群 C16-10-30-60-280 #
 Smith-Magenis症候群 C16-10-30-60-290 #
 Sotos症候群 C16-10-30-60-300 #
 Waardenburg症候群 C16-10-30-60-310
 Weill-Marchesani症候群 C16-10-30-60-320 #
 Wolf-Hirschhorn症候群 C16-10-30-60-330 #
 Zellweger症候群 C16-10-30-60-340 #
 外胚葉異形成症 C16-10-30-60-350+ #
 Ellis-van Creveld症候群 C16-10-30-60-350-10 #
 * 限局性顔面皮膚異形成 C16-10-30-60-350-20 #
 限局性皮膚形成不全 C16-10-30-60-350-30 #
 神経皮膚症候群 C16-10-30-60-350-40 #
 爪肥厚症-先天性 C16-10-30-60-350-50 #
 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-30-60-350-60 #
 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体優性遺伝性 C16-10-30-60-350-70 #
 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体劣性遺伝性 C16-10-30-60-350-80 #
 基底細胞母斑症候群 C16-10-30-60-360 #
 口-顔-指症候群 C16-10-30-60-370 #
 22q11欠失症候群 C16-10-30-60-380+ #
 DiGeorge症候群 C16-10-30-60-380-10 #
 鰓-耳-腎症候群 C16-10-30-60-390 #
 色素失調症 C16-10-30-60-400 #
 心筋緻密化障害 C16-10-30-60-410+ #
 心筋緻密化障害-孤立性 C16-10-30-60-410-10 #
 全前脳症 C16-10-30-60-420 #
 織毛病 C16-10-30-60-430+ #
 Alstroem症候群 C16-10-30-60-430-10 #
 Bardet-Biedl症候群 C16-10-30-60-430-20 #
 Caroli病 C16-10-30-60-430-30 #
 von Hippel-Lindau病 C16-10-30-60-430-40 #
 線毛運動障害 C16-10-30-60-430-50+ #
 Kartagener症候群 C16-10-30-60-430-50-10 #
 多発性嚢胞腎 C16-10-30-60-440+ #
 多発性嚢胞腎-常染色体優性 C16-10-30-60-440-10 #
 多発性嚢胞腎-常染色体劣性 C16-10-30-60-440-20 #
 短肋骨多指症候群 C16-10-30-60-450 #
 爪-膝蓋骨症候群 C16-10-30-60-460 #
 トリソミー13症候群 C16-10-30-60-470 #
 トリソミー18症候群 C16-10-30-60-480 #
 内臓錯位症候群 C16-10-30-60-490 #
 ネコ鳴き症候群 C16-10-30-60-500 #
 風疹症候群-先天性 C16-10-30-60-510 #
 ブルーンベリー症候群 C16-10-30-60-520

- プロリダーゼ欠損症 C16-10-30-60-530 #
- 母斑-脂腺 C16-10-30-60-540 #
- 盲聾 C16-10-30-60-550+ #
 - Usher症候群 C16-10-30-60-550-10 #
 - Wolfram症候群 C16-10-30-60-550-20 #
- 妖精症症候群 C16-10-30-60-560 #
- 裂毛症 C16-10-30-60-570 #
- 連珠毛 C16-10-30-60-580 #
- 奇形-放射線誘発 C16-10-30-70 #
- 奇形-薬物性 C16-10-30-80
- 筋骨格系奇形 C16-10-30-90+ #
 - Hajdu-Cheney症候群 C16-10-30-90-10 #
 - Klippel-Feil症候群 C16-10-30-90-20 #
 - 気管気管支軟化症 C16-10-30-90-30+ #
 - 気管支軟化症 C16-10-30-90-30-10 #
 - 気管軟化症 C16-10-30-90-30-20 #
 - 頸肋症候群 C16-10-30-90-40 #
 - 喉頭軟化症 C16-10-30-90-50 #
 - 骨癒合症 C16-10-30-90-60+ #
 - Antley-Bixler症候群 C16-10-30-90-60-10 #
 - 合指症 C16-10-30-90-60-20+ #
 - Fraser症候群 C16-10-30-90-60-20-10 #
 - Poland症候群 C16-10-30-90-60-20-20 #
 - 尖頭合指症 C16-10-30-90-60-20-30 #
 - 足根骨癒合症 C16-10-30-90-60-30 #
 - 頭蓋骨癒合症 C16-10-30-90-60-40+ #
 - 尖頭合指症 C16-10-30-90-60-40-10 #
 - 四肢奇形-先天性 C16-10-30-90-70+ #
 - Proteus症候群 C16-10-30-90-70-10 #
 - 下肢形態異常-先天性 C16-10-30-90-70-20+ #
 - 足の形態異常-先天性 C16-10-30-90-70-20-10+ #
 - 足根骨癒合症 C16-10-30-90-70-20-10-10 #
 - 彎曲足 C16-10-30-90-70-20-10-20+ #
 - 凹足 C16-10-30-90-70-20-10-20-10 #
 - 尖足変形 C16-10-30-90-70-20-10-20-20 #
 - 内反足 C16-10-30-90-70-20-10-20-30 #
 - 扁平足 C16-10-30-90-70-20-10-20-40 #
 - クモ指症 C16-10-30-90-70-30 #
 - 欠肢症 C16-10-30-90-70-40 #
 - 合指症 C16-10-30-90-70-50+ #
 - Fraser症候群 C16-10-30-90-70-50-10 #
 - Poland症候群 C16-10-30-90-70-50-20 #
 - 尖頭合指症 C16-10-30-90-70-50-30 #
 - 上肢形態異常-先天性 C16-10-30-90-70-60+ #
 - 手の形態異常-先天性 C16-10-30-90-70-60-10 #
 - 多指症 C16-10-30-90-70-70+ #
 - Pallister-Hall症候群 C16-10-30-90-70-70-10 #
 - 短肋骨多指症候群 C16-10-30-90-70-70-20 #
 - タナトフォリック骨異形成症 C16-10-30-90-70-80 #
 - 短指症 C16-10-30-90-70-90 #
 - 先天性関節拘縮症 C16-10-30-90-80 #
 - 頭蓋顔面奇形 C16-10-30-90-90+ #
 - LEOPARD症候群 C16-10-30-90-90-10 #
 - Noonan症候群 C16-10-30-90-90-20 #
 - Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-30-90-90-30 #
 - 顎顔面奇形 C16-10-30-90-90-40+ #
 - 顎の奇形 C16-10-30-90-90-40-10+ #
 - Pierre Robin症候群 C16-10-30-90-90-40-10-10 #
 - 顎後退症 C16-10-30-90-90-40-10-20 #

- 顎前突症 C16-10-30-90-90-40-10-30 #
- 口蓋裂 C16-10-30-90-90-40-10-40+ #
- 唇顎口蓋裂 C16-10-30-90-90-40-10-40-10 #
- 小顎症 C16-10-30-90-90-40-10-50 #
- ケルビム症 C16-10-30-90-90-40-20 #
- 歯牙顔面変形 C16-10-30-90-90-40-30 #
- 口-顔-指症候群 C16-10-30-90-90-50 #
- 22q11欠失症候群 C16-10-30-90-90-60+ #
- DiGeorge症候群 C16-10-30-90-90-60-10 #
- 鎖骨頭蓋異形成症 C16-10-30-90-90-70 #
- 斜頭蓋症 C16-10-30-90-90-80+ #
- 非骨癒合性斜頭蓋 C16-10-30-90-90-80-10 #
- 小頭症 C16-10-30-90-90-90+ #
- 孔脳症 C16-10-30-90-90-90-10 #
- 全前脳症 C16-10-30-90-90-100 #
- 大頭症 C16-10-30-90-90-110 #
- 頭蓋顔面異骨症 C16-10-30-90-90-120+ #
- Hallermann-Streiff症候群 C16-10-30-90-90-120-10 #
- 下顎顔面異骨症 C16-10-30-90-90-120-20+ #
- Goldenhar症候群 C16-10-30-90-90-120-20-10 #
- 両眼隔離症 C16-10-30-90-90-120-30 #
- 頭蓋骨癒合症 C16-10-30-90-90-130+ #
- 尖頭合指症 C16-10-30-90-90-130-10 #
- 扁平頭蓋底 C16-10-30-90-90-140 #
- 発育性股関節形成不全症 C16-10-30-90-100+ #
- * 寛骨臼形成不全 C16-10-30-90-100-10 #
- 鳩胸 C16-10-30-90-110 #
- 腹壁破裂 C16-10-30-90-120 #
- 漏斗胸 C16-10-30-90-130 #
- 彎曲肢骨異形成症 C16-10-30-90-140 #
- 甲状腺発育不全 C16-10-30-100+ #
- 舌部甲状腺 C16-10-30-100-10+ #
- 甲状腺腫-舌根 C16-10-30-100-10-10 #
- 呼吸器系奇形 C16-10-30-110+ #
- Kartagener症候群 C16-10-30-110-10 #
- Scimitar症候群 C16-10-30-110-20 #
- 気管気管支巨大症 C16-10-30-110-30 #
- 気管支原性嚢胞 C16-10-30-110-40 #
- 気管支肺分離症 C16-10-30-110-50 #
- 喉頭気嚢胞 C16-10-30-110-60 #
- 喉頭狭窄 C16-10-30-110-70 #
- 後鼻孔閉鎖症 C16-10-30-110-80 #
- 肺低形成 C16-10-30-110-90 #
- 肺嚢胞性腺腫様奇形-先天性 C16-10-30-110-100 #
- 消化器系奇形 C16-10-30-120+ #
- Hirschsprung病 C16-10-30-120-10 #
- Meckel憩室 C16-10-30-120-20 #
- 横隔膜弛緩症 C16-10-30-120-30 #
- * 消化管重複症 C16-10-30-120-40 #
- 食道閉鎖症 C16-10-30-120-50 #
- 膵胆管合流異常 C16-10-30-120-60 #
- 総胆管嚢胞 C16-10-30-120-70+ #
- Caroli病 C16-10-30-120-70-10 #
- 胆道拡張症 C16-10-30-120-80 #
- 胆道閉鎖症 C16-10-30-120-90 #
- 腸回転異常 C16-10-30-120-100 #
- 腸閉鎖症 C16-10-30-120-110 #
- 直腸肛門奇形 C16-10-30-120-120+ #
- 鎖肛 C16-10-30-120-120-10 #

- 神経系奇形 C16-10-30-130+ #
 - Dandy-Walker症候群 C16-10-30-130-10 #
 - 遺伝性運動感覚性ニューロパチー C16-10-30-130-20+ #
 - Alstroem症候群 C16-10-30-130-20-10 #
 - Charcot-Marie-Tooth病 C16-10-30-130-20-20 #
 - Refsum病 C16-10-30-130-20-30 #
 - 巨大軸索ニューロパチー C16-10-30-130-20-40 #
 - 痙性対麻痺-遺伝性 C16-10-30-130-20-50 #
 - 遺伝性感覚・自律神経性ニューロパチー C16-10-30-130-30+ #
 - 自律神経異常症-家族性 C16-10-30-130-30-10 #
 - * 視神経低形成 C16-10-30-130-40+ #
 - 中隔視神経形成異常症 C16-10-30-130-40-10 #
 - 神経管閉鎖不全 C16-10-30-130-50+ #
 - Arnold-Chiari奇形 C16-10-30-130-50-10 #
 - Cantrell五徴症 C16-10-30-130-50-20 #
 - 髄膜脊髄瘤 C16-10-30-130-50-30 #
 - 髄膜瘤 C16-10-30-130-50-40 #
 - 脊柱管癒合不全 C16-10-30-130-50-50+ #
 - 二分脊椎-潜在性 C16-10-30-130-50-50-10 #
 - 二分脊椎-嚢胞性 C16-10-30-130-50-50-20 #
 - 脳瘤 C16-10-30-130-50-60 #
 - 無脳症 C16-10-30-130-50-70 #
 - 水無脳症 C16-10-30-130-60 #
 - 大脳皮質形成異常 C16-10-30-130-70+ #
 - 大脳皮質形成異常I型 C16-10-30-130-70-10+ #
 - 巨脳症 C16-10-30-130-70-10-10+ #
 - 片側性巨脳症 C16-10-30-130-70-10-10-10 #
 - 結節性硬化症 C16-10-30-130-70-10-20 #
 - 小頭症 C16-10-30-130-70-10-30 #
 - 大脳皮質形成異常II型 C16-10-30-130-70-20+ #
 - 異所性灰白質 C16-10-30-130-70-20-10+ #
 - 古典的滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質 C16-10-30-130-70-20-10-10 #
 - 脳室周囲結節性異所性灰白質 C16-10-30-130-70-20-10-20 #
 - 滑脳症 C16-10-30-130-70-20-20+ #
 - 古典的滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質 C16-10-30-130-70-20-20-10 #
 - 丸石様滑脳症 C16-10-30-130-70-20-20-20+ #
 - Walker-Warburg症候群 C16-10-30-130-70-20-20-20-10 #
 - 丸石様滑脳症 C16-10-30-130-70-20-30 #
 - 大脳皮質形成異常III型 C16-10-30-130-70-30+ #
 - 孔脳症 C16-10-30-130-70-30-10 #
 - 多小脳回 C16-10-30-130-70-30-20 #
 - 裂脳症 C16-10-30-130-70-30-30 #
 - 中枢神経系血管奇形 C16-10-30-130-80+ #
 - 血管腫-海綿状-中枢神経系 C16-10-30-130-80-10 #
 - * 硬膜動静脈瘻 C16-10-30-130-80-20 #
 - 中枢神経系静脈血管腫 C16-10-30-130-80-30 #
 - 頭蓋骨膜洞 C16-10-30-130-80-40 #
 - 脳動静脈奇形 C16-10-30-130-80-50+ #
 - Galen大静脈奇形 C16-10-30-130-80-50-10 #
 - 中枢神経系嚢胞 C16-10-30-130-90+ #
 - クモ膜嚢胞 C16-10-30-130-90-10 #
 - コロイド嚢胞 C16-10-30-130-90-20 #
 - 脳梁欠損症 C16-10-30-130-100+ #
 - Aicardi症候群 C16-10-30-130-100-10 #
 - 肢先端脳梁症候群 C16-10-30-130-100-20 #
 - 全前脳症 C16-10-30-130-100-30 #
 - 中隔視神経形成異常症 C16-10-30-130-100-40 #
- 心臓血管系奇形 C16-10-30-140+ #
 - 血管奇形 C16-10-30-140-10+ #

May-Thurner症候群 C16-10-30-140-10-10 #
 Scimitar症候群 C16-10-30-140-10-20 #
 血管輪 C16-10-30-140-10-30 #
 正中弓状韧带症候群 C16-10-30-140-10-40 #
 単一臍動脈 C16-10-30-140-10-50 #
 中枢神経系血管奇形 C16-10-30-140-10-60+ #
 * 硬膜動静脈瘻 C16-10-30-140-10-60-10 #
 脳動静脈奇形 C16-10-30-140-10-60-20+ #
 Galen大静脈奇形 C16-10-30-140-10-60-20-10 #
 動静脈奇形 C16-10-30-140-10-70+ #
 動静脈瘻 C16-10-30-140-10-70-10+ #
 頸動脈海綿静脈洞瘻 C16-10-30-140-10-70-10-10 #
 * 硬膜動静脈瘻 C16-10-30-140-10-70-10-20 #
 脳動静脈奇形 C16-10-30-140-10-70-20+ #
 Galen大静脈奇形 C16-10-30-140-10-70-20-10 #
 動脈-動脈瘻 C16-10-30-140-10-80+ #
 Bland-White-Garland症候群 C16-10-30-140-10-80-10 #
 肺動脈閉鎖 C16-10-30-140-10-90 #
 * 左上大静脈遺残 C16-10-30-140-10-100 #
 毛細血管拡張症-遺伝性出血性 C16-10-30-140-10-110 #
 心臓疾患-先天性 C16-10-30-140-20+ #
 Alagille症候群 C16-10-30-140-20-10 #
 Barth症候群 C16-10-30-140-20-20 #
 Ebstein奇形 C16-10-30-140-20-30 #
 Eisenmenger症候群 C16-10-30-140-20-40 #
 Fallot三徴症 C16-10-30-140-20-50 #
 Fallot四徴症 C16-10-30-140-20-60 #
 LEOPARD症候群 C16-10-30-140-20-70 #
 Marfan症候群 C16-10-30-140-20-80 #
 Noonan症候群 C16-10-30-140-20-90 #
 QT延長症候群 C16-10-30-140-20-100+ #
 Andersen症候群 C16-10-30-140-20-100-10 #
 Jervell-Lange Nielsen症候群 C16-10-30-140-20-100-20 #
 Romano-Ward症候群 C16-10-30-140-20-100-30 #
 Turner症候群 C16-10-30-140-20-110 #
 WPW症候群 C16-10-30-140-20-120 #
 右胸心 C16-10-30-140-20-130+ #
 Kartagener症候群 C16-10-30-140-20-130-10 #
 冠血管奇形 C16-10-30-140-20-140+ #
 心筋ブリッジ C16-10-30-140-20-140-10 #
 * 左冠状動脈奇形 C16-10-30-140-20-140-20+ #
 Bland-White-Garland症候群 C16-10-30-140-20-140-20-10 #
 22q11欠失症候群 C16-10-30-140-20-150+ #
 DiGeorge症候群 C16-10-30-140-20-150-10 #
 左胸心 C16-10-30-140-20-160 #
 左心低形成症候群 C16-10-30-140-20-170 #
 三尖弁閉鎖 C16-10-30-140-20-180 #
 三房心 C16-10-30-140-20-190 #
 心筋緻密化障害 C16-10-30-140-20-200+ #
 心筋緻密化障害-孤立性 C16-10-30-140-20-200-10 #
 心臓脱 C16-10-30-140-20-210 #
 心臓中隔欠損 C16-10-30-140-20-220+ #
 心室中隔欠損 C16-10-30-140-20-220-10+ #
 兩大血管右室起始症 C16-10-30-140-20-220-10-10 #
 心内膜床欠損 C16-10-30-140-20-220-20 #
 心房中隔欠損 C16-10-30-140-20-220-30+ #
 Lutembacher症候群 C16-10-30-140-20-220-30-10 #
 卵円孔開存 C16-10-30-140-20-220-30-20 #
 大動脈肺動脈中隔欠損 C16-10-30-140-20-220-40+ #

- 総動脈幹症 C16-10-30-140-20-220-40-10 #
- 大血管転位症 C16-10-30-140-20-230+ #
 - * 修正大血管転位症 C16-10-30-140-20-230-10 #
- 両大血管右室起始症 C16-10-30-140-20-230-20 #
- 大動脈弓離断症 C16-10-30-140-20-240 #
- * 大動脈四尖弁 C16-10-30-140-20-250 #
- 大動脈縮窄症 C16-10-30-140-20-260 #
- * 大動脈心室瘻 C16-10-30-140-20-270 #
- * 単心室 C16-10-30-140-20-280 #
- 動脈管開存 C16-10-30-140-20-290 #
- トリソミー13症候群 C16-10-30-140-20-300 #
- トリソミー18症候群 C16-10-30-140-20-310 #
- 内臓錯位症候群 C16-10-30-140-20-320 #
- * 二尖大動脈弁 C16-10-30-140-20-330 #
- 肺静脈還流異常 C16-10-30-140-20-340+ #
 - Scimitar症候群 C16-10-30-140-20-340-10 #
- 不整脈原性右室異形成 C16-10-30-140-20-350 #
- 房室弁交差心 C16-10-30-140-20-360 #
- 染色体疾患 C16-10-30-150+ #
 - Angelman症候群 C16-10-30-150-10 #
 - Beckwith-Wiedemann症候群 C16-10-30-150-20 #
 - De Lange症候群 C16-10-30-150-30 #
 - Down症候群 C16-10-30-150-40 #
 - Jacobsen 11q末端欠失症候群 C16-10-30-150-50 #
 - Prader-Willi症候群 C16-10-30-150-60 #
 - Rubinstein-Taybi症候群 C16-10-30-150-70 #
 - Russell-Silver症候群 C16-10-30-150-80 #
 - Smith-Magenis症候群 C16-10-30-150-90 #
 - Sotos症候群 C16-10-30-150-100 #
 - WAGR症候群 C16-10-30-150-110 #
 - Williams症候群 C16-10-30-150-120 #
 - Wolf-Hirschhorn症候群 C16-10-30-150-130 #
 - 22q11欠失症候群 C16-10-30-150-140+ #
 - DiGeorge症候群 C16-10-30-150-140-10 #
 - 鰓-耳-腎症候群 C16-10-30-150-150 #
- 性染色体疾患 C16-10-30-150-160+ #
 - 口-顔-指症候群 C16-10-30-150-160-10 #
 - 脆弱X症候群 C16-10-30-150-160-20 #
 - 性分化疾患-性染色体性 C16-10-30-150-160-30+ #
 - Klinefelter症候群 C16-10-30-150-160-30-10 #
 - Turner症候群 C16-10-30-150-160-30-20 #
 - 性腺異形成-混合性 C16-10-30-150-160-30-30 #
- 全前脳症 C16-10-30-150-170 #
- トリソミー13症候群 C16-10-30-150-180 #
- トリソミー18症候群 C16-10-30-150-190 #
- ネコ鳴き症候群 C16-10-30-150-200 #
- 先天性小耳症 C16-10-30-160 #
- 内臓逆位症 C16-10-30-170+
 - 右胸心 C16-10-30-170-10+ #
 - Kartagener症候群 C16-10-30-170-10-10 #
 - 左胸心 C16-10-30-170-20 #
- 泌尿生殖器奇形 C16-10-30-180+ #
 - Fraser症候群 C16-10-30-180-10 #
 - 下大静脈後尿管 C16-10-30-180-20 #
 - 腎炎-遺伝性 C16-10-30-180-30 #
 - 性分化疾患 C16-10-30-180-40+ #
 - 性腺異形成 C16-10-30-180-40-10+ #
 - Turner症候群 C16-10-30-180-40-10-10 #
 - 性腺異形成-46XX C16-10-30-180-40-10-20 #

- 性腺異形成-46XY C16-10-30-180-40-10-30+ #
- 性腺芽腫 C16-10-30-180-40-10-30-10 #
- 性腺異形成-混合性 C16-10-30-180-40-10-40 #
- 性的幼稚症 C16-10-30-180-40-10-50 #
- 性分化疾患-46XX C16-10-30-180-40-20+ #
- アンドロゲン過剰症 C16-10-30-180-40-20-10 #
- 性腺異形成-46XX C16-10-30-180-40-20-20 #
- 性分化疾患-46XX精巢性 C16-10-30-180-40-20-30 #
- 性分化疾患-46XY C16-10-30-180-40-30+ #
- Denys-Drash症候群 C16-10-30-180-40-30-10 #
- Frasier症候群 C16-10-30-180-40-30-20 #
- Kallmann症候群 C16-10-30-180-40-30-30 #
- WAGR症候群 C16-10-30-180-40-30-40 #
- アンドロゲン不応症候群 C16-10-30-180-40-30-50 #
- 性腺異形成-46XY C16-10-30-180-40-30-60+ #
- 性腺芽腫 C16-10-30-180-40-30-60-10 #
- 性分化疾患-性染色体性 C16-10-30-180-40-40+ #
- Klinefelter症候群 C16-10-30-180-40-40-10 #
- Turner症候群 C16-10-30-180-40-40-20 #
- 性腺異形成-混合性 C16-10-30-180-40-40-30 #
- フリーマーチン C16-10-30-180-40-40-40 #
- 性分化疾患-卵精巢性 C16-10-30-180-40-50 #
- 副腎性器症候群 C16-10-30-180-40-60+ #
- アンドロゲン過剰症 C16-10-30-180-40-60-10 #
- 副腎過形成-先天性 C16-10-30-180-40-60-20 #
- * 先天性腎尿路異常 C16-10-30-180-50+ #
- * 腎形成不全 C16-10-30-180-50-10 #
- 多嚢胞性異形成腎 C16-10-30-180-50-20 #
- 融合腎 C16-10-30-180-50-30 #
- 胎児期腎盂拡張 C16-10-30-180-60 #
- 停留精巢 C16-10-30-180-70 #
- 尿道下裂 C16-10-30-180-80 #
- 尿道上裂 C16-10-30-180-90 #
- 膀胱外反症 C16-10-30-180-100 #
- 皮膚先天異常 C16-10-30-190+ #
- Carney症候群 C16-10-30-190-10 #
- Ehlers-Danlos症候群 C16-10-30-190-20 #
- Rothmund-Thomson症候群 C16-10-30-190-30 #
- 外胚葉異形成症 C16-10-30-190-40+ #
- Ellis-van Creveld症候群 C16-10-30-190-40-10 #
- * 限局性顔面皮膚異形成 C16-10-30-190-40-20 #
- 限局性皮膚形成不全 C16-10-30-190-40-30 #
- 神経皮膚症候群 C16-10-30-190-40-40 #
- 爪肥厚症-先天性 C16-10-30-190-40-50+ #
- 多発性脂腺嚢腫 C16-10-30-190-40-50-10 #
- 無汗性外胚葉形成不全症-X連鎖性 C16-10-30-190-40-60 #
- 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体優性遺伝性 C16-10-30-190-40-70 #
- 無汗性外胚葉形成不全症-常染色体劣性遺伝性 C16-10-30-190-40-80 #
- 角化異常症-先天性 C16-10-30-190-50 #
- 乾皮症-色素性 C16-10-30-190-60 #
- 魚鱗癬 C16-10-30-190-70+ #
- Sjogren-Larsson症候群 C16-10-30-190-70-10 #
- 魚鱗癬-Siemens型水疱性 C16-10-30-190-70-20 #
- 魚鱗癬-尋常性 C16-10-30-190-70-30 #
- 魚鱗癬-伴性遺伝性 C16-10-30-190-70-40 #
- 魚鱗癬様紅皮症-先天性 C16-10-30-190-70-50+ #
- Netherton症候群 C16-10-30-190-70-50-10 #
- 角化症-表皮剥離性 C16-10-30-190-70-50-20 #
- 魚鱗癬-葉状 C16-10-30-190-70-50-30 #

- 色素失調症 C16-10-30-190-80 #
- 肢端皮膚炎 C16-10-30-190-90 #
- 弾力線維性仮性黄色腫 C16-10-30-190-100 #
- 皮膚硬化症-新生児 C16-10-30-190-110 #
- 表皮水疱症 C16-10-30-190-120+ #
 - 表皮水疱症-栄養障害型 C16-10-30-190-120-10 #
 - 表皮水疱症-後天性 C16-10-30-190-120-20 #
 - 表皮水疱症-接合部型 C16-10-30-190-120-30 #
 - 表皮水疱症-単純型 C16-10-30-190-120-40 #
- プロリダーゼ欠損症 C16-10-30-190-130 #
- ポートワイン母斑 C16-10-30-190-140 #
- 裂毛症 C16-10-30-190-150 #
- リンパ系奇形 C16-10-30-200+ #
 - 22q11欠失症候群 C16-10-30-200-10+ #
 - DiGeorge症候群 C16-10-30-200-10-10 #
 - 腸リンパ管拡張症 C16-10-30-200-20 #
- 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 #