

附件 1

罕见病病种清单

序号	目录编号	目录疾病名称	疾病分类名称 (国临版 2.0)	疾病分类代码 (国临版 2.0)
1	1	21-羟化酶缺乏症	21-羟化酶缺乏症	E25.000x013
2			21-羟化酶缺陷	E25.000x014
3			21-羟化酶缺陷症	E25.003
4	2	白化病	白化病	E70.300
5	3	Alport 综合征	奥尔波特综合征	Q87.801
6	4	肌萎缩侧索硬化	成人型进行性脊髓性肌萎缩	G12.104
7			连枷臂综合征	G12.200x010
8			肌萎缩侧索硬化症 (ALS)	G12.201
9			原发性侧索硬化症	G12.205
10			进行性脊髓性肌萎缩	G12.206
11			家族性运动神经元病	G12.207
12	5	Angelman 氏症候群 (天使综合征)	天使综合征	Q93.501
13	6	精氨酸酶缺乏症	精氨酸血症	E72.200x004
14	7	热纳综合征 (窒息性 胸腔失养症)	窒息性胸廓发育不良	Q77.201
15	8	非典型溶血性尿毒症	副肿瘤性小脑共济失调	D48.905†+G13.1*
16			溶血-尿毒症综合征	D59.300
17			非典型溶血性尿毒症	D59.300x002
18			边缘叶脑炎	G04.800x007
19			小脑共济失调伴有脱氧核糖核 酸 [DNA] 修复缺陷	G11.300
20			血栓性微血管病肾损害	N28.900x022
21	9	自身免疫性脑炎	副肿瘤相关性边缘叶脑炎	D48.900x010+G05.8*
22			疫苗接种后脑炎	G04.002
23			抗 NMDA 受体脑炎	G04.800x004
24			免疫介导性脑炎	G04.800x013
25			免疫介导性脑干脑炎	G04.800x016

26			自体免疫性脑炎	G04.801	
27			自身免疫性垂体炎	E23.600x022	
28	10	自身免疫性垂体炎	淋巴细胞性垂体炎	E23.613	
29			肉芽肿性垂体炎	E23.615	
30					
31	11	自身免疫性胰岛素受体病	B型胰岛素抵抗综合征	E16.800x007	
			自身免疫性胰岛素受体病	E16.800x041	
32	12	β -酮硫解酶缺乏症	β -酮硫解酶缺乏症	E88.800x021	
33	13	生物素酶缺乏症	生物素酶缺乏症	D81.800x002	
34		心脏离子通道病	短QT综合征	I45.801	
35			先天性QT间期延长	I45.804	
36			儿茶酚胺敏感性室性心动过速	I47.200x009	
37			儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速	I47.200x021	
38			Brugada综合征	I49.003	
39			布鲁格达综合征 [Brugada综合征]	I49.800x014	
40			布鲁加综合征	I49.800x031	
41			Brugada综合征	I49.900x001	
42			先天性长QT间期综合征	Q24.600x002	
43			布鲁格达综合征	Q24.801	
44	15		原发性肉碱缺乏症	原发性肉碱缺乏症	E71.302
45			Castleman病	Castleman病	D47.700x007
46	16	卡斯尔门病		I89.808	
47		腓骨肌萎缩症	肩胛型脊髓性肌萎缩	G12.101	
48			遗传性运动和感觉神经病	G60.000	
49			遗传性共济失调伴肌萎缩 [鲁西-莱维综合征]	G60.000x002	
50			沙尔科-玛丽-图斯病	G60.000x008	
51	17		脱髓鞘型腓骨肌萎缩	G60.001	
52			轴索型腓骨肌萎缩	G60.002	
53			腓骨肌萎缩	G60.003	
54			遗传性感觉得神经病	G60.800x004	
55			遗传性感觉得自主神经病	G60.800x010	

56			遗传性压力易感性周围神经病	G60.803
57	18	瓜氨酸血症	瓜氨酸血症	E72.202
58	19	先天性肾上腺发育不良	先天性肾上腺发育不良	E25.000x015
59			肾上腺发育不良	Q89.100x201
60	20	先天性高胰岛素性低血糖血症	先天性高胰岛素血症	E16.100x007
61			婴儿持续性高胰岛素血症性低血糖	E16.100x013
62			先天性高胰岛素性低血糖血症	E16.100x021
63	21	先天性肌无力综合征	先天性肌无力	G70.200x001
64			先天性重症肌无力	G70.201
65			先天性肌无力综合征	G70.900x005
66	22	先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征）	先天性肌强直	G71.104
67			先天性副肌强直	G71.105
68	23	先天性脊柱侧弯	先天性脊柱侧凸	Q67.501
69			先天性脊柱后凸侧弯	Q67.502
70			先天性环枕融合	Q76.100x004
71			骨先天性畸形引起的先天性脊柱侧弯	Q76.300
72			先天性脊柱侧弯半椎体畸形	Q76.300x101
73			先天性半椎体畸形	Q76.400x101
74			先天性脊柱后凸	Q76.400x901
75			先天性脊柱前凸	Q76.400x906
76			先天性颈椎体融合	Q76.404
77			先天性脊柱融合	Q76.408
78			先天性脊柱前凸畸形	Q76.411
79			先天性脊柱后凸畸形	Q76.412
80	24	冠状动脉扩张病	冠状动脉动脉瘤	I25.400
81			冠状动脉扩张病	I25.400x011
82			冠状动脉扩张	I25.402
83			先天性冠状动脉动脉瘤	Q24.505
84	25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	D61.001
85	26	Erdheim-Chester 病	除朗格汉斯细胞外的单核吞噬细胞的组织细胞增多症	D76.100x003

86			Erdheim-Chester 病	D76.300x005
87	27	法布雷病	法伯综合征	E75.200x007
88			弥漫性体部血管角化瘤	E75.200x013
89			血管角质瘤综合征[安德森-法布里病]	E75.200x023
90			法布里病	E75.205
91			神经鞘脂贮积症	E75.300
92	28	家族性地中海热	家族性地中海热	E85.001
93	29	范可尼贫血	范科尼贫血	D61.007
94	30	半乳糖血症	半乳糖血症	E74.201
95	31	戈谢病	戈谢病 II 型	E75.200x011
96			脑苷脂贮积综合征[戈谢病]	E75.200x021
97			戈谢病	E75.201
98	32	全身型重症肌无力	重症肌无力	G70.000
99			胆碱能危象	G70.000x004
100			反拗性危象	G70.000x005
101			重症肌无力, 轻度全身型	G70.003
102			重症肌无力, 中度全身型	G70.004
103			重症肌无力, 急性重症型	G70.005
104			重症肌无力, 迟发重症型	G70.006
105			肌无力危象	G70.007
106			少年型重症肌无力	G70.200x004
107	33	Gitelman 综合征	Gitelman 综合征	E26.800x012
108			吉特尔曼综合征	E26.803
109	34	戊二酸血症 I 型	戊二酸血症 I 型	E72.300x011
110	35	糖原累积病 (I 型、II 型)	糖原贮积病	E74.000
111			糖原贮积病肌病	E74.000x004+G73.6*
112			糖原贮积性肌病	E74.000x023+G73.6*
113			I 型糖原贮积症	E74.001
114			II 型糖原贮积症	E74.003
115	36	血友病	血友病 A 型	D66.x01
116			血友病	D66.x02

117			血友病 B 型	D67. x01
118			胎儿血友病	035. 205
119			妊娠合并血友病	099. 104
120	37	肝豆状核变性	肝豆状核变性痴呆	E83. 000x004+F02. 8*
121			肝豆状核变性 [Wilson 病]	E83. 000x011
122			肝豆状核变性	E83. 001
123			妊娠合并肝豆状核变性	099. 208
124	38	遗传性血管性水肿	遗传性血管神经性水肿	D84. 100x002
125			遗传性血管性水肿	D84. 100x011
126			遗传性血管水肿	D84. 103
127	39	遗传性大疱性表皮松解症	单纯性大疱性表皮松解症	Q81. 000
128			致死性大疱性表皮松解症	Q81. 100
129			大疱性表皮松解症, 其他的	Q81. 800
130			交界型大疱性表皮松解症	Q81. 800x001
131			大疱性表皮松解症	Q81. 900
132	40	遗传性果糖不耐受症	遗传性果糖不耐受症	E74. 101
133	41	遗传性低镁血症	遗传性低镁血症	E83. 400x001
134	42	遗传性多发脑梗死性痴呆	遗传性多发脑梗死性痴呆	F01. 100x001
135			常染色体显性遗传性脑动脉病 (CADASIL)	I67. 800x012
136	43	遗传性痉挛性截瘫	遗传性痉挛性截瘫	G11. 400
137	44	全羧化酶合成酶缺乏症	全羧化酶合成酶缺乏症	D81. 800x001
138	45	同型半胱氨酸血症	同型半胱氨酸尿症	E72. 100x007
139			同型半胱氨酸血症	E72. 100x011
140			高同型半胱氨酸血症	E72. 101
141	46	纯合子家族性高胆固醇血症	纯合子家族性高胆固醇血症	E78. 000x011
142	47	亨廷顿舞蹈病	亨廷顿病	G10. x00
143			先天性舞蹈病	G10. x00x005
144	48	HHH 综合征	鸟氨酸代谢紊乱	E72. 400
145			高鸟氨酸血症-高氨血症-高瓜氨酸血症候群	E72. 400x011

146			苯丙酮尿症	E70.100x001
147	49	高苯丙氨酸血症	苯丙氨酸羟化酶缺乏症	E70.100x004
148			高苯丙氨酸血症	E70.101
149	50	低碱性磷酸酶血症	磷酸酶过少症	E83.305
150			低碱性磷酸酶血症	E83.306
151	51	低磷性佝偻病	抗维生素 D 性佝偻病	E83.300x007
152			低磷抗 D 性软骨病	E83.300x021+M90.8*
153			低磷性佝偻病	E83.308†+M90.8*
154	52	特发性心肌病	家族遗传性淀粉样变	E85.200
155			家族遗传性淀粉样变性	E85.200x001
156			家族性扩张性心肌病	I42.000x001
157			限制性心肌病	I42.500x001
158			右心心肌病	I42.800x005
159			特发性心肌病	I42.900x003
160			家族性心肌病	I42.902
161			先天性心肌致密化不全	Q24.800x006
162	53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	E23.000x021
163	54	特发性肺动脉高压	原发性肺动脉高压	I27.000
164			家族性肺动脉高压	I27.000x004
165			特发性肺动脉高压	I27.000x006
166			可遗传性肺动脉高压	I27.000x007
167			新生儿肺动脉高压	P29.300x001
168			新生儿持续性肺动脉高压	P29.301
169	55	特发性肺纤维化	特发性肺纤维化	J84.100x012
170			哈曼-里奇综合征	J84.103
171			特发性肺间质纤维化	J84.104
172	56	IgG4 相关性疾病	IgG4 相关性胆管炎	K83.000x012
173			IgG4 相关性疾病	M35.900x005
174			IgG4 相关疾病	M35.906
175	57	先天性胆汁酸合成障碍	先天性胆汁酸合成障碍	K76.800x030
176	58	异戊酸血症	异戊酸血症	E72.900x007

177	59	卡尔曼综合征	嗅觉缺失-性腺功能减退征[卡尔曼综合征]	E23.000x002
178			卡尔曼综合征	E23.001
179	60	朗格汉斯组织细胞增生症	朗格汉斯细胞组织细胞增生症	D47.700x004
180	61	莱伦氏综合征	拉伦型身材矮小症	E34.300x005
181			拉伦氏综合征	E34.300x011
182			生长激素不反应性侏儒症	E34.304
183	62	Leber 遗传性视神经病变	利伯氏家族性视神经病[Leber 病]	H47.200x005
184			家族遗传性视神经萎缩	H47.203
185	63	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x016
186	64	淋巴管肌瘤病	淋巴管肌瘤病	M91740/1 (注: 国临 2.0 形态学码)
187	65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	赖氨酸尿蛋白不耐受症	E72.000x013
188	66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	沃尔曼病	E75.505
189	67	枫糖尿症	枫糖尿病	E71.000x001
190	68	马凡综合征	马方综合征	Q87.400
191			类马方综合征	Q87.805
192	69	McCune-Albright 综合征	骨纤维异样增殖症	M85.001
193			多发性骨纤维发育不良伴性早熟综合征[Albright 综合征]	Q78.100x002
194			先天性多骨纤维发育不良	Q78.102
195	70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x014
196	71	甲基丙二酸血症	甲基丙二酸尿症	E71.100x005
197			甲基丙二酸血症	E71.102
198	72	线粒体脑肌病	肌阵挛癫痫伴破碎肌红纤维	G40.400x008
199			线粒体肌病, 不可归类在他处者	G71.300
200			线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作	G71.300x001
201			线粒体脑肌病	G71.301
202	73	黏多糖贮积症	黏多糖贮积症, I 型	E76.000
203			粘多糖贮积病 I 型[Hurler 综合征]	E76.000x001
204			黏多糖贮积症, II 型	E76.100

205			粘多糖贮积病 II 型	E76.100x001
206			黏多糖贮积症, 其他的	E76.200
207			粘多糖贮积病 III 型	E76.200x001
208			B 型圣菲利浦综合征	E76.200x002
209			C 型圣菲利浦综合征	E76.200x003
210			D 型圣菲利浦综合征	E76.200x004
211			粘多糖贮积病 VI 型	E76.200x006
212			粘多糖贮积病 VII 型	E76.200x007
213			类似莫固综合征	E76.200x008
214			典型莫固综合征	E76.200x009
215			轻度马罗托-拉米综合征	E76.200x010
216			重度马罗托-拉米综合征	E76.200x011
217			β 葡萄糖醛酸酶缺乏	E76.200x012
218			粘多糖贮积病 IV 型	E76.200x021
219			黏多糖贮积症, IV 型	E76.201
220			黏多糖贮积症	E76.300
221			粘多糖贮积病	E76.300x001
222			粘多糖贮积性心脏病	E76.300x002+I52.8*
223			免疫介导性运动神经元病	G12.200x015
224	74	多灶性运动神经病	慢性炎症性脱髓鞘性多发性神经病	G61.801
225			多灶性运动神经病	G62.909
226	75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x017
227			多发性硬化症所致精神障碍	F06.807
228			多发性硬化	G35.x00
229			脊髓多发性硬化	G35.x00x003
230	76	多发性硬化	多发性硬化, 复发缓解型	G35.x01
231			多发性硬化, 原发进展型	G35.x02
232			多发性硬化, 继发进展型	G35.x03
233			多发性硬化, 进展复发型	G35.x04
234			临床孤立综合征	G37.805
235	77	多系统萎缩	多系统萎缩-小脑型	G11.200x003

236			橄榄体脑桥小脑萎缩	G23.801
237			多系统变性	G90.300
238			多系统萎缩	G90.301
239	78	强直性肌营养不良	萎缩性肌强直	G71.102
240			营养不良性肌强直	G71.103
241	79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	E72.200x012
242	80	新生儿糖尿病	DIDMOAD 综合征	E14.300x092+H28.0*
243			新生儿糖尿病	P70.200
244	81	视神经脊髓炎	视神经脊髓炎 [德维克]	G36.000
245			视神经脊髓炎谱系疾病	G36.000x002
246	82	尼曼-匹克病	尼曼-匹克病 A 型	E75.200x012
247			神经鞘磷脂贮积病 [尼曼-皮克病]	E75.200x022
248			尼曼-皮克病	E75.203
249	83	非综合征性耳聋	非综合征性耳聋	H90.500x001
250			内耳先天性畸形	Q16.500
251			内耳发育不全 [先天性耳蜗畸形]	Q16.500x002
252	84	Noonan 综合征	努南综合征	Q87.105
253	85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	E72.400x012
254	86	成骨不全症 (脆骨病)	骨软骨发育不良伴有管状骨和脊柱发育缺陷	Q77.900
255			成骨不全	Q78.000
256	87	帕金森病 (青年型、早发型)	少年型帕金森综合征	G20.x00x006
257			早发型帕金森病	G20.x00x011
258			哈勒沃登-施帕茨病	G23.000
259	88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	阵发性夜间血红蛋白尿 [马尔基亚法瓦-米凯利]	D59.500
260			阵发性睡眠性血红蛋白尿	D59.500x001
261			阵发性夜间性血红蛋白尿伴再生障碍性贫血	D59.501
262	89	黑斑息肉综合征	波伊茨-耶格综合征	Q85.802
263	90	苯丙酮尿症	典型的苯丙酮酸尿	E70.000
264			经典的苯丙酮尿症	E70.000x001

265			苯丙酮酸性精神幼稚病	E70.000x002
266			高苯丙酮酸尿, 其他的	E70.100
267	91	POEMS 综合征	克罗-深濑综合征	D89.800x003
268			POEMS 综合征	D89.801
269	92	卟啉病	遗传性红细胞生成性卟啉症	E80.000
270			遗传性红细胞生成性卟啉病	E80.000x002
271			血卟啉病	E80.000x004
272			红细胞生成性原卟啉病	E80.000x011
273			先天性红细胞生成性卟啉病	E80.001
274			红细胞生成性卟啉病	E80.002
275			肝性红细胞生成性卟啉病	E80.003
276			迟发性皮肤卟啉症	E80.100
277			肝性红细胞生成型卟啉病	E80.100x002
278			卟啉症, 其他的	E80.200
279			卟啉病[紫质病]	E80.200x001
280			急性间歇性卟啉病	E80.200x004
281			急性间歇性肝卟啉病	E80.200x005
282			卟啉病神经病	E80.200x006
283			遗传性粪卟啉症	E80.200x011
284			三羧基卟啉病	E80.201
285			混合型卟啉病	E80.202
286			遗传性粪卟啉病	E80.203
287			δ -氨基酮戊酸脱水酶缺陷型卟啉病	E80.302
288			93	Prader-Willi 综合征
289	94	原发性联合免疫缺陷	重症联合免疫缺陷 [SCID] 伴有网状组织发育不全	D81.000
290			重症联合免疫缺陷伴网状组织发育不全	D81.000x001
291			重症联合免疫缺陷 [SCID] 伴有低数量的 T 和 B 细胞	D81.100
292			重症联合免疫缺陷伴低数量的 T 和 B 细胞	D81.100x001
293			重症联合免疫缺陷 [SCID] 伴有	D81.200

			低或正常数量的 B 细胞		
294			重症联合免疫缺陷伴低或正常数量的 B 细胞	D81.200x001	
295			奈泽洛夫综合征	D81.400	
296			奈泽洛夫综合征 [Nezelof 综合征]	D81.400x001	
297			嘌呤核苷磷酸化酶 [PNP] 缺乏	D81.500	
298			主要组织相容性复合体一级缺乏	D81.600	
299			主要组织相容性复合体二级缺乏	D81.700	
300			联合免疫缺陷, 其他的	D81.800	
301			联合免疫缺陷	D81.900	
302			重症联合型免疫缺陷病	D81.900x001	
303			联合免疫缺陷病	D81.900x002	
304			重症免疫缺陷	D84.900x003	
305			多巴反应性肌张力障碍	G24.000x011	
306			特发性家族性肌张力障碍	G24.100x002	
307			特发性肌张力异常	G24.102	
308			多巴胺反应性肌张力障碍	G24.103	
309			特发性扭转性肌张力障碍	G24.104	
310			原发性肌张力障碍	G24.105	
311			特发性非家族性张力失常	G24.200	
312			运动诱发性肌张力障碍	G24.200x003	
313	95	原发性遗传性肌张力不全	痉挛性斜颈	G24.300	
314			睑痉挛-口下颌肌张力障碍	G24.400x004	
315			梅热睑痉挛 [Meige 综合征]	G24.500x002	
316			眼睑痉挛-口下颌肌张力障碍	G24.501	
317			非运动诱发性肌张力障碍	G24.800x008	
318			局灶型肌张力障碍	G24.804	
319			节段型肌张力障碍	G24.805	
320			全身型肌张力障碍	G24.807	
321	96		原发性轻链型淀粉样变	原发性系统性淀粉样变性	D47.700x006
322				原发性淀粉样变性	E85.901
323	97	进行性家族性肝内胆	家族性肝内胆汁淤积症	E80.600x001	

324		胆汁淤积症	家族性肝内胆汁淤积症 [Byler 病]	E80.600x008
325	98	进行性肌营养不良	肌营养不良	G71.000
326			杜氏肌营养不良症 [Duchenne 型肌营养不良症]	G71.000x005
327			Becker 型肌营养不良症 [贝氏肌营养不良症]	G71.000x006
328			Emery-dreifuss 型肌营养不良症	G71.000x010
329			眼肌型肌营养不良症	G71.000x011
330			进行性肌营养不良	G71.001
331			眼咽型肌营养不良症	G71.002
332			假肥大型肌营养不良症	G71.003
333			远端型肌营养不良症	G71.004
334			迪谢纳型肌营养不良症	G71.005
335			面肩肱型肌营养不良症	G71.006
336			肢带型肌营养不良症	G71.007
337			先天性肌营养不良	G71.200x002
338	99	丙酸血症	丙酸血症	E71.101
339	100	肺泡蛋白沉积症	肺泡蛋白沉积症	J84.001
340	101	肺囊性纤维化	囊性纤维化病伴有肺表现	E84.000
341			囊性纤维化伴肺部病变	E84.000x001
342			肺囊性纤维化	E84.000x002
343			囊性纤维化病伴有肠表现	E84.100
344			囊性纤维化病伴有其他表现	E84.800
345			囊性纤维化伴混合性病变	E84.800x001
346			囊性纤维化伴混合表现	E84.801
347			囊性纤维化病	E84.900
348			囊性纤维化	E84.900x002
349			102	视网膜色素变性
350	先天性视网膜色素异常	Q14.102		
351	103	视网膜母细胞瘤	成视网膜细胞瘤	M95100/3 (注: 国临 2.0 形态学码)
352	104	重症先天性粒细胞缺乏症	婴儿遗传性粒细胞缺乏	D70.x00x005
353			先天性中性粒细胞减少症	D70.x00x010

354			重型先天性中性粒细胞减少症	D70. x00x011
355	105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	婴儿重度肌阵挛癫痫 [Dravet 综合征]	G40. 300x014
356			婴儿严重肌阵挛性癫痫	G40. 404
357	106	镰刀型细胞贫血病	镰状细胞性贫血伴有危象	D57. 000
358			镰状细胞性贫血伴危象	D57. 000x001
359			血红蛋白-SS 病伴危象	D57. 001
360			镰状细胞性贫血不伴有危象	D57. 100
361			镰状细胞性贫血	D57. 100x001
362			镰状细胞性贫血不伴危象	D57. 100x002
363			双杂合镰状细胞 β 型地中海贫血	D57. 200x001
364			双杂合镰状细胞血红蛋白-SE 病	D57. 200x002
365			双杂合镰状细胞血红蛋白-SC 病	D57. 200x004
366			107	Silver-Russell 综合征
367	108	谷固醇血症	谷固醇血症	E78. 300x011
368	109	脊髓延髓肌萎缩症 (肯尼迪病)	肯尼迪病	G12. 801
369	110	脊髓性肌萎缩症	婴儿脊髓性肌萎缩, I 型 [韦德尼希-霍夫曼]	G12. 000
370			急性婴儿型脊髓性肌萎缩 (I 型)	G12. 000x001
371			成人型脊髓性肌萎缩 (IV 型)	G12. 100x001
372			远端型脊髓性肌萎缩	G12. 100x004
373			婴儿型脊髓性肌萎缩, III 型	G12. 102
374			婴儿型脊髓性肌萎缩, II 型	G12. 103
375			111	脊髓小脑性共济失调
376	脊髓小脑性共济失调	G11. 100x002		
377	X-连锁隐性遗传脊髓小脑性共济失调	G11. 101		
378	弗里德赖希共济失调	G11. 102		
379	晚发型 Friedreich 共济失调	G11. 200x004		
380	共济失调性毛细血管扩张症	G11. 300x001		
381	遗传性共济失调	G11. 900		
382	遗传性小脑性共济失调 [Marie 共济失调]	G11. 900x002		

383			常染色体显性小脑共济失调	G11.900x005
384			常染色体隐性遗传性共济失调	G11.900x006
385	112	系统性硬化症	进行性全身性硬皮病	M34.000
386			进行性系统性硬化症	M34.000x001
387			全身性钙质沉着综合征 [CR(E)ST]	M34.100
388			全身性硬皮病, 其他形式的	M34.800
389			系统性硬化症性肺病变	M34.800x001+J99.1*
390			系统性硬化症性肌病	M34.800x002+G73.7*
391			系统性硬化症性肺间质纤维化	M34.800x003+J99.1*
392			系统性硬化症肾脏危象	M34.800x004+N08.5*
393			系统性硬化症累及脑神经	M34.800x005+G53.8*
394			系统性硬化症累及食管	M34.800x006+K23.8*
395			系统性硬化症肾损害	M34.800x007+N08.5*
396			系统性硬化症合并肌病	M34.800x008+G73.7*
397			系统性硬化症心脏损害	M34.800x009+I52.8*
398			全身性硬皮病	M34.900
399			系统性硬化症	M34.900x001
400			113	四氢生物蝶呤缺乏症
401	114	结节性硬化症	结节性硬化症	Q85.100
402	115	原发性酪氨酸血症	原发性酪氨酸血症	E70.200x012
403	116	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E71.300x015
404	117	威廉姆斯综合征	威廉综合征 [Williams 综合征]	Q87.800x401
405	118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	威斯科特-奥尔德里奇综合征	D82.000
406			威斯科特-奥尔德里奇综合征 [Wiskott-Aldrich 综合征]	D82.000x001
407	119	X-连锁无丙种球蛋白血症	X 连锁无丙种球蛋白血症	D80.000x011
408			X-连锁无丙种球蛋白血症	D80.002
409	120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	肾上腺脑白质营养不良 [Addison-Schilder 综合征]	E71.300x011
410			肾上腺脑白质营养不良	E71.301
411	121	X-连锁淋巴增生症	X 连锁淋巴组织增生性疾病	D82.300x001
412			X-连锁淋巴增生性疾病	D82.301