

第XVII章 先天奇形，変形及び染色体異常(Q00—Q99)

Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities

除外:

先天代謝異常(E70—E90)

本章は、次の中間分類項目を含む:

Q00—Q07 神経系の先天奇形

Q10—Q18 眼，耳，顔面及び頸部の先天奇形

Q20—Q28 循環器系の先天奇形

Q30—Q34 呼吸器系の先天奇形

Q35—Q37 唇裂及び口蓋裂

Q38—Q45 消化器系のその他の先天奇形

Q50—Q56 生殖器の先天奇形

Q60—Q64 腎尿路系の先天奇形

Q65—Q79 筋骨格系の先天奇形及び変形

Q80—Q89 その他の先天奇形

Q90—Q99 染色体異常，他に分類されないもの

神経系の先天奇形(Q00—Q07)

Congenital malformations of the nervous system

Q00 無脳症及び類似先天奇形

Anencephaly and similar malformations

Q00.0 無脳症

無頭症

無頭蓋症

無脊髓脳症

片脳症

半頭症

Q00.1 頭蓋脊椎披<破>裂

Q00.2 後頭孔脳脱出(症)

Q01 脳 瘤

Encephalocele

包含:

脳脊髄瘤

水脳瘤
水髄膜瘤, 頭蓋
髄膜瘤, 脳
髄膜脳瘤
※ 脳ヘルニア

除外:

メッケル・グルーバー<Meckel-Gruber>症候群(Q61. 9)

- Q01. 0 前頭部脳瘤
- Q01. 1 鼻前頭部脳瘤
- Q01. 2 後頭部脳瘤
- Q01. 8 その他の部位の脳瘤
- Q01. 9 脳瘤, 詳細不明
- Q02 小頭症

Microcephaly

包含:

水小頭症
矮小脳症<小脳髄症>

除外:

メッケル・グルーバー<Meckel-Gruber>症候群(Q61. 9)

- Q03 先天性水頭症
Congenital hydrocephalus

包含:

新生児の水頭症

除外:

アーノルド・キアリ<Arnold-Chiari>症候群(Q07. 0)

水頭症:

- ・後天性(G91.-)
- ・先天性トキシプラズマ症によるもの(P37. 1)
- ・二分脊椎<脊椎披<破>裂>を伴うもの(Q05. 0-Q05. 4)

- Q03. 0 中脳水道の奇形
中脳水道<シルビウス水道>:
 - ・(先天)異常
 - ・閉塞, 先天性
 - ・狭窄

- Q03. 1 マジャンディー<Magendie>孔及びルシュカ<Luschka>孔の閉鎖
ダンディー・ウォーカー<Dandy-Walker>症候群

- Q03. 8 その他の先天性水頭症
- Q03. 9 先天性水頭症, 詳細不明
- Q04 脳のその他の先天奇形
Other congenital malformations of brain
除外:
 単眼(症)(Q87. 0)
 巨頭(蓋)症(Q75. 3)
- Q04. 0 脳梁の先天奇形
 脳梁欠損<無形成>(症)
- Q04. 1 無嗅脳(症)
- Q04. 2 全前脳(胞)症
- Q04. 3 脳のその他の減形成
 欠損
 無発生
 無形成
 低形成<形成不全> } 脳の各部位
 滑脳症
 水(頭)無脳症
 無脳回(症)
 小脳回(症)
 脳回肥大<厚脳回>(症)
除外:
 脳梁の先天奇形(Q04. 0)
- Q04. 4 中隔視神経形成異常(症)
- Q04. 5 巨脳症
- Q04. 6 先天性脳のうち<囊>胞
 孔脳症<脳孔症>
 裂脳症
除外:
 後天性孔脳<脳孔>症性のうち<囊>胞(G93. 0)
- Q04. 8 脳のその他の明示された先天奇形
 巨大脳回症<大脳回症>
- Q04. 9 脳の先天奇形, 詳細不明
 先天(性):
 ・異常
 ・変形 } 脳 NOS

- ・疾患又は病変
 - ・多発異常
- Q05 二分脊椎<脊椎披<破>裂>
- Spina bifida
- 包含:
- (水)髄膜瘤(脊髄)
 - 脊髄瘤
 - 脊髄髄膜瘤<髄膜脊髄瘤>
 - 脊椎披<破>裂
 - 二分脊椎<脊椎披<破>裂>(開放性)(のう<囊>胞性)
 - 空洞状脊髄瘤<脱出>
- 除外:
- アーノルド・キアリ<Arnold-Chiari>症候群(Q07. 0)
 - 潜在性二分脊椎<脊椎披<破>裂>(Q76. 0)
- Q05. 0 頸部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴うもの
- Q05. 1 胸部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴うもの
- 二分脊椎<脊椎披<破>裂>:
- ・背側
 - ・胸腰部
- } 水頭症を伴うもの
- Q05. 2 腰部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴うもの
- 腰仙部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴うもの
- Q05. 3 仙骨部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴うもの
- Q05. 4 詳細不明の二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴うもの
- Q05. 5 頸部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴わないもの
- Q05. 6 胸部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴わないもの
- 二分脊椎<脊椎披<破>裂>:
- ・背側 NOS
 - ・胸腰部 NOS
- Q05. 7 腰部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴わないもの
- 腰仙部二分脊椎<脊椎披<破>裂> NOS
- Q05. 8 仙骨部二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 水頭症を伴わないもの
- Q05. 9 二分脊椎<脊椎披<破>裂>, 詳細不明
- Q06 脊髄のその他の先天奇形
- Other congenital malformations of spinal cord
- Q06. 0 無脊髄(症)
- Q06. 1 脊髄の低形成<形成不全>及び異形成<形成異常>

脊髄発育不全(症)

脊髄低形成<形成不全>

脊髄形成異常

Q06. 2 割髄症<分裂脊髄(症)><脊髄(正中)離開>

Q06. 3 その他の先天(性)馬尾奇形

Q06. 4 水脊髄(症)

Q06. 8 脊髄のその他の明示された先天奇形

Q06. 9 脊髄の先天奇形, 詳細不明

先天(性):

・異常

・変形

・疾患又は病変

} 脊髄又は髄膜 NOS

Q07 神経系のその他の先天奇形

Other congenital malformations of nervous system

除外:

家族性自律神経異常症 [ライリー・デイ<Riley-Day>症候群] (G90. 1)

神経線維腫症(非悪性)(Q85. 0)

Q07. 0 アーノルド・キアリ<Arnold-Chiari>症候群

Q07. 8 神経系のその他の明示された先天奇形

神経の無発生<無形成>

腕神経そう<叢>の転位<位置異常>

下顎眼瞼異常運動<jaw-winking>症候群

マーカス ガン<Marcus Gunn>症候群

Q07. 9 神経系の先天奇形, 詳細不明

先天(性):

・異常

・変形

・疾患又は病変

} 神経系 NOS

眼, 耳, 顔面及び頸部の先天奇形(Q10-Q18)

Congenital malformations of eye, ear, face and neck

除外:

唇裂及び口蓋裂(Q35-Q37)

先天奇形:

・頸椎(Q05. 0, Q05. 5, Q67. 5, Q76. 0-Q76. 4)

・喉頭(Q31.-)

- ・口唇 NEC(Q38. 0)
- ・鼻(Q30.-)
- ・上皮小体<副甲状腺>(Q89. 2)
- ・甲状腺(Q89. 2)

- Q10 眼瞼, 涙器及び眼窩の先天奇形
Congenital malformations of eyelid, lacrimal apparatus and orbit
除外:
- 潜伏眼球:
- ・NOS(Q11. 2)
 - ・症候群(Q87. 0)
- Q10. 0 先天(性)眼瞼下垂
- Q10. 1 先天(性)眼瞼外反(症)
- Q10. 2 先天(性)眼瞼内反(症)
- Q10. 3 眼瞼のその他の先天奇形
- 無眼瞼(症)
- 欠損又は無発生:
- ・睫毛<まつ毛>
 - ・眼瞼
- 副(存):
- ・眼瞼
 - ・眼筋
- 眼裂縮小, 先天性
- 眼瞼欠損<眼瞼コロボーマ>
- 眼瞼の先天奇形 NOS
- Q10. 4 涙器の欠損及び無発生
- 涙点欠損(症)
- Q10. 5 涙管の先天(性)狭窄
- ※ 涙管の先天(性)閉塞
- Q10. 6 涙器のその他の先天奇形
- 涙器の先天奇形 NOS
- Q10. 7 眼窩の先天奇形
- Q11 無眼球(症), 小眼球(症)及び巨大眼球(症)
Anophthalmos, microphthalmos and macrophthalmos
- Q11. 0 のう<嚢>胞(状)眼球
- Q11. 1 その他の無眼球(症)

- | | | | |
|--------|---|---|---|
| | 無発生 | } | 眼 |
| | 無形成 | | |
| Q11. 2 | 小眼球(症) | | |
| | 潜伏眼球 NOS | | |
| | 眼異形成<形成異常> | | |
| | 眼低形成<形成不全> | | |
| | 痕跡眼 | | |
| | 除外: | | |
| | 潜伏眼球症候群(Q87. 0) | | |
| Q11. 3 | 巨大眼球(症) | | |
| | 除外: | | |
| | 先天(性)緑内障における巨大眼球(症)(Q15. 0) | | |
| Q12 | 先天(性)水晶体奇形 | | |
| | Congenital lens malformations | | |
| Q12. 0 | 先天(性)白内障 | | |
| Q12. 1 | 先天(性)水晶体偏位 | | |
| Q12. 2 | 水晶体欠損<水晶体コロポーマ> | | |
| Q12. 3 | 先天(性)無水晶体(眼) | | |
| Q12. 4 | 球状水晶体(症) | | |
| Q12. 8 | その他の先天(性)水晶体奇形 | | |
| Q12. 9 | 先天(性)水晶体奇形, 詳細不明 | | |
| Q13 | 前眼部の先天奇形 | | |
| | Congenital malformations of anterior segment of eye | | |
| Q13. 0 | 虹彩欠損<虹彩コロポーマ> | | |
| | コロポーマ<欠損> NOS | | |
| Q13. 1 | 無虹彩 | | |
| Q13. 2 | 虹彩のその他の先天奇形 | | |
| | 瞳孔不同(症), 先天性 | | |
| | 瞳孔閉鎖 | | |
| | 虹彩の先天奇形 NOS | | |
| | 瞳孔偏位 | | |
| Q13. 3 | 先天(性)角膜混濁 | | |
| Q13. 4 | その他の先天(性)角膜奇形 | | |
| | 角膜の先天奇形 NOS | | |
| | 小角膜 | | |
| | ピーター<Peter>(先天)異常 | | |

- Q13. 5 青色強膜
- Q13. 8 前眼部のその他の先天奇形
リーガー<Rieger> (先天)異常
- Q13. 9 前眼部の先天奇形, 詳細不明
- Q14 眼球後極部の先天奇形
Congenital malformations of posterior segment of eye
- Q14. 0 硝子体の先天奇形
先天(性)硝子体混濁
※ 硝子体動脈遺残
- Q14. 1 網膜の先天奇形
先天性網膜動脈瘤
- Q14. 2 視神経乳頭の先天奇形
視神経乳頭欠損<視神経乳頭コロボーマ>
- Q14. 3 脈絡膜の先天奇形
- Q14. 8 眼球後極部のその他の先天奇形
眼底欠損<眼底コロボーマ>
- Q14. 9 眼球後極部の先天奇形, 詳細不明
- Q15 眼のその他の先天奇形
Other congenital malformations of eye
除外:
先天性眼振(H55)
眼白皮症(E70. 3)
網膜色素変性<色素性網膜炎>(H35. 5)
- Q15. 0 先天(性)緑内障
牛眼
新生児緑内障
水眼症
球状角膜, 先天性, 緑内障を伴うもの
緑内障を伴う大角膜
先天(性)緑内障における巨大眼球(症)
緑内障を伴う巨大角膜
- Q15. 8 眼のその他の明示された先天奇形
- Q15. 9 眼の先天奇形, 詳細不明
先天(性):
・異常 }
・変形 } 眼 NOS

- Q16 聴覚障害の原因となる耳の先天奇形
Congenital malformations of ear causing impairment of hearing
除外：
 先天性<聾>(H90.-)
- Q16. 0 先天性耳介欠損
- Q16. 1 外耳道の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
 骨部外耳道の閉鎖又は狭窄
- Q16. 2 耳管欠損
- Q16. 3 耳小骨の先天奇形
 耳小骨融合
- Q16. 4 中耳のその他の先天奇形
 中耳の先天奇形 NOS
- Q16. 5 内耳の先天奇形
 異常：
 ・膜迷路
 ・コルチ器
- Q16. 9 聴覚障害の原因となる耳の先天奇形, 詳細不明
 耳の先天(性)欠損 NOS
- Q17 耳のその他の先天奇形
Other congenital malformations of ear
除外：
 先天性耳ろう<瘻>孔と先天性のう<囊>胞(Q18. 1)
- Q17. 0 副耳(介)
 副耳珠
 多耳(症)
 耳前付属物
 過剰：
 ・耳(介)
 ・耳垂
- Q17. 1 巨<大>耳(症)
- Q17. 2 小耳(症)
- Q17. 3 その他の耳の変形
 尖耳<pointed ear>
- Q17. 4 耳の位置異常
 耳介低位<低位耳介>
除外：

- 頸耳(Q18. 2)
- Q17. 5 聳立耳
 ※ 立ち耳
 コウモリ耳<bat ear>
- Q17. 8 耳のその他の明示された先天奇形
 耳垂の先天(性)欠損
- Q17. 9 耳の先天奇形, 詳細不明
 耳の先天異常 NOS
- Q18 顔面及び頸部のその他の先天奇形
 Other congenital malformations of face and neck
 除外:
 唇裂及び口蓋裂(Q35-Q37)
 Q67. 0-Q67. 4 に分類される病態
 頭蓋及び顔面骨の先天奇形(Q75.-)
 単眼(症)(Q87. 0)
 歯顎顔面(先天)異常 [不正咬合を含む] (K07.-)
 奇形症候群, 顔貌に影響するもの(Q87. 0)
 甲状舌管遺残(Q89. 2)
- Q18. 0 鰓溝<裂>の洞, 瘻及びのう<囊>胞
 痕跡鰓
- Q18. 1 前耳介洞及び前耳介のう<囊>胞
 瘻:
 ・耳介, 先天性
 ・頸耳
 耳珠(前)のろう<瘻>孔及び先天性のう<囊>胞
- Q18. 2 その他の鰓溝<裂>奇形
 鰓溝<裂>奇形 NOS
 耳頭症
 頸耳
- Q18. 3 頸の翼状異常
 翼状頸
- Q18. 4 巨口(症)
- Q18. 5 小口(症)
- Q18. 6 (巨)大(口)唇(症)
 口唇の肥大, 先天性
- Q18. 7 小(口)唇(症)

Q18. 8 顔面及び頸部のその他の明示された先天奇形

正中:

・のう<囊>胞
・瘻
・洞

} 顔面及び頸部

※ 除外:

甲状舌管のう<囊>胞<正中頸のう<囊>胞>(Q89. 2)

Q18. 9 顔面及び頸部の先天奇形, 詳細不明

顔面及び頸部の先天異常 NOS

循環器系の先天奇形(Q20-Q28)

Congenital malformations of the circulatory system

Q20 心臓の房室及び結合部の先天奇形

Congenital malformations of cardiac chambers and connections

除外:

右胸心<右心症>, 内臓逆位を伴うもの(Q89. 3)

鏡像型心房配列, 内臓逆位を伴うもの(Q89. 3)

Q20. 0 総動脈幹(症)

総動脈幹遺残(症)

Q20. 1 両大血管右室起始(症)

タウシッグ<タウジヒ>・ピング<Taussig-Bing>症候群<奇形><複合>

Q20. 2 両大血管左室起始(症)

Q20. 3 (心)室大血管結合不一致

大血管転位<換>(症)(完全)

Q20. 4 両心室結合

共通心室

二心房三腔心

単心室

Q20. 5 房室結合不一致

修正大血管転位<換>(症)

左回転位<換>

(心)室逆位(症)<孤立性心室転換>

Q20. 6 心耳相同

心耳相同, 無脾(症)又は多脾(症)を伴うもの

Q20. 8 心臓の房室及び結合部のその他の先天奇形

- Q20. 9 心臓の房室及び結合部の先天奇形, 詳細不明
- Q21 心(臓)中隔の先天奇形
 Congenital malformations of cardiac septa
 除外:
 後天性心(臓)中隔欠損(症)(I51. 0)
- Q21. 0 心室中隔欠損(症)
- Q21. 1 心房中隔欠損(症)
 冠(状)静脈洞部欠損(症)
 開存又は遺残:
 ・卵円孔
 ・二次孔<口>欠損(症)(II型)
 静脈洞欠損(症)
- Q21. 2 房室中隔欠損(症)
 共通房室弁口
 心内膜床欠損(症)
 一次孔<口>心房中隔欠損(症)(I型)
- Q21. 3 ファロー四徴(症)
 肺動脈の狭窄又は閉鎖, 大動脈の右方偏位及び右室肥大を伴う心室中隔欠損(症)
- Q21. 4 大動脈肺動脈中隔欠損(症)
 大動脈中隔欠損(症)
 大動脈肺動脈窓
- Q21. 8 心(臓)中隔のその他の先天奇形
 アイゼンメンゲル<Eisenmenger>欠損
 ファロー五徴(症)
 除外:
 アイゼンメンゲル<Eisenmenger>:
 ・複合体(I27. 8)
 ・症候群(I27. 8)
- Q21. 9 心(臓)中隔の先天奇形, 詳細不明
 (心(臓))中隔欠損(症) NOS
- Q22 肺動脈弁及び三尖弁の先天奇形
 Congenital malformations of pulmonary and tricuspid valves
- Q22. 0 肺動脈弁閉鎖(症)
- Q22. 1 先天性肺動脈弁狭窄(症)
- Q22. 2 先天性肺動脈弁閉鎖不全(症)

- 先天性肺動脈弁逆流(症)
- Q22. 3 肺動脈弁のその他の先天奇形
肺動脈弁の先天奇形 NOS
- Q22. 4 先天性三尖弁狭窄(症)
三尖弁閉鎖(症)
- Q22. 5 エプスタイン<Ebstein> 奇形<異常>
- Q22. 6 右心低形成<形成不全>症候群
- Q22. 8 三尖弁のその他の先天奇形
- Q22. 9 三尖弁の先天奇形, 詳細不明
- Q23 大動脈弁及び僧帽弁の先天奇形
Congenital malformations of aortic and mitral valves
- Q23. 0 大動脈弁の先天性狭窄(症)
先天性大動脈:
・閉鎖(症)
・狭窄(症)
除外:
先天性大動脈弁下狭窄(症)(Q24. 4)
左心低形成<形成不全>症候群におけるもの(Q23. 4)
- Q23. 1 大動脈弁の先天性閉鎖不全(症)
二尖大動脈弁
先天性大動脈弁閉鎖不全(症)
- Q23. 2 先天性僧帽弁狭窄(症)
先天性僧帽弁閉鎖(症)
- Q23. 3 先天性僧帽弁閉鎖不全(症)
- Q23. 4 左心低形成<形成不全>症候群
大動脈弁口又は大動脈弁の閉鎖又は著しい狭窄, 上行大動脈及び(僧帽弁狭窄又は閉鎖を伴う)左心室の低形成<形成不全>を伴うもの
- Q23. 8 大動脈弁及び僧帽弁のその他の先天奇形
- Q23. 9 大動脈弁及び僧帽弁の先天奇形, 詳細不明
- Q24 心臓のその他の先天奇形
Other congenital malformations of heart
除外:
心内膜線維弾性症(142. 4)
- Q24. 0 右胸心<右心症>
除外:
右胸心<右心症>, 内臓逆位を伴うもの(Q89. 3)

心耳相同(無脾(症)又は多脾(症)を伴うもの)(Q20. 6)

鏡像型心房配列, 内臓逆位を伴うもの(Q89. 3)

- Q24. 1 左胸心<左心症>
注:心尖が左側に向き心臓が左半胸郭に位置し, 他の内臓逆位及び心欠陥又は修正
大血管転位を伴うもの
- Q24. 2 三心房心
- Q24. 3 肺動脈漏斗部狭窄(症)
- Q24. 4 先天性大動脈弁下狭窄(症)
- Q24. 5 冠(状)血管の奇形
先天性冠(状)動脈瘤
※ 先天性冠(状)動脈瘻
- Q24. 6 先天性心ブロック
- Q24. 8 心臓のその他の明示された先天奇形
先天性:
・左室憩室
・奇形:
・心筋
・心膜
心臓の位置異常
ウール<Uhl>病
- Q24. 9 心臓の先天奇形, 詳細不明
先天異常 }
先天性疾患 } 心(臓) NOS
- Q25 大型動脈の先天奇形
Congenital malformations of great arteries
- Q25. 0 動脈管開存(症)
ボタロー<Botallo>管開存
動脈管遺残
- Q25. 1 大動脈縮窄(症)
大動脈縮窄(症)(管前型)(管後型)
※ 大動脈弓離断(症)
- Q25. 2 大動脈弁閉鎖(症)
- Q25. 3 大動脈狭窄(症)
大動脈弁上狭窄(症)
除外:
大動脈弁の先天性狭窄(症)(Q23. 0)

Q25. 4 大動脈のその他の先天奇形

欠損
無形成
先天(性): } 大動脈
・動脈瘤
・拡張

バルサルバ<Valsalva>洞動脈瘤(破裂)

重複大動脈弓 [大動脈血管輪]

大動脈低形成<形成不全>

遺残: ・大動脈弓屈曲

・右(側)大動脈弓

除外:

大動脈低形成<形成不全>, 左心低形成<形成不全>症候群におけるもの
(Q23. 4)

Q25. 5 肺動脈閉鎖(症)

Q25. 6 肺動脈狭窄(症)

肺動脈弁上狭窄(症)

Q25. 7 肺動脈のその他の先天奇形

肺動脈起始異常

無形成
動脈瘤 } 肺動脈
異常 }
低形成<形成不全>

肺動静脈瘻

Q25. 8 大型動脈のその他の先天奇形

Q25. 9 大型動脈の先天奇形, 詳細不明

Q26 大型静脈の先天奇形

Congenital malformations of great veins

Q26. 0 大静脈の先天性狭窄(症)

(上)(下)大静脈の先天性狭窄(症)

Q26. 1 左上大静脈遺残

Q26. 2 総<全>肺静脈還流<結合>異常(症)

Q26. 3 部分肺静脈還流<結合>異常(症)

Q26. 4 肺静脈還流<結合>異常(症), 詳細不明

Q26. 5 門脈還流<結合>異常(症)

Q26. 6 門脈・肝動脈瘻

- Q26. 8 大型静脈のその他の先天奇形
 (上)(下)大静脈の欠損(症)
 下大静脈・奇静脈結合
 シミター<scimitar>症候群
- Q26. 9 大型静脈の先天奇形, 詳細不明
 (上)(下)大静脈の先天異常 NOS
- Q27 末梢血管系のその他の先天奇形
 Other congenital malformations of peripheral vascular system
 除外:
 異常:
 ・脳血管及び脳実質外血管(Q28. 0—Q28. 3)
 ・冠(状)血管(Q24. 5)
 ・肺動脈(Q25. 5—Q25. 7)
 先天性網膜動脈瘤(Q14. 1)
 血管腫及びリンパ管腫(D18.-)
- Q27. 0 臍動脈の先天性欠損及び低形成<形成不全>
 単一臍動脈
- Q27. 1 先天性腎動脈狭窄(症)
- Q27. 2 腎動脈のその他の先天奇形
 腎動脈の先天奇形 NOS
 重複腎動脈
- Q27. 3 末梢性動静脈奇形
 動静脈瘤
 除外:
 後天性動静脈瘤(I77. 0)
- Q27. 4 先天性静脈拡張症
- Q27. 8 末梢血管系のその他の明示された先天奇形
 鎖骨下動脈起始異常
 欠損 }
 閉鎖 } 動脈又は静脈 NEC
 先天性:
 ・動脈瘤(末梢性)
 ・狭窄, 動脈
 ・静脈瘤
- Q27. 9 末梢血管系の先天奇形, 詳細不明
 動脈又は静脈の異常 NOS
- Q28 循環器系のその他の先天奇形

Other congenital malformations of circulatory system

除外:

先天性動脈瘤:

- ・NOS (Q27. 8)
- ・冠(状)動脈 (Q24. 5)
- ・末梢動脈 (Q27. 8)
- ・肺動脈 (Q25. 7)
- ・網膜動脈 (Q14. 1)

出血:

- ・脳動静脈奇形 (I60. 8)
- ・脳実質外血管の奇形 (I72.-)

- Q28. 0 脳実質外血管の動静脈奇形
先天性脳実質外動静脈瘤 (非<未>出血性)
- Q28. 1 脳実質外血管のその他の奇形
先天(性):
・脳実質外血管の奇形 NOS
・脳実質外動脈 (脳底動脈、頸動脈、椎骨動脈) 瘤 (非<未>出血性)
- Q28. 2 脳血管の動静脈奇形
脳の動静脈奇形 NOS
先天性脳動静脈瘤 (非<未>出血性)
- Q28. 3 脳血管のその他の奇形
先天(性):
・脳動脈瘤 (非<未>出血性)
・脳血管の奇形 NOS
- Q28. 8 循環器系のその他の明示された先天奇形
先天性動脈瘤, 明示された部位 NEC
- Q28. 9 循環器系の先天奇形, 詳細不明

呼吸器系の先天奇形 (Q30—Q34)

Congenital malformations of the respiratory system

- Q30 鼻の先天奇形
Congenital malformations of nose
除外:
先天性鼻中隔彎曲 (症) (Q67. 4)
- Q30. 0 後鼻孔閉鎖 (症)

閉鎖

(外)(後)鼻孔

先天性狭窄(症)

Q30. 1 鼻の無発生及び未発達

先天性鼻欠損

Q30. 2 裂溝性鼻, 切痕性鼻及び鼻裂

Q30. 3 先天性穿孔性鼻中隔

Q30. 8 鼻のその他の先天奇形

副鼻

副鼻腔壁の先天異常

Q30. 9 鼻の先天奇形, 詳細不明

Q31 喉頭の先天奇形

Congenital malformations of larynx

除外:

先天性(喉頭)喘鳴 NOS(P28. 8)

Q31. 0 喉頭横隔膜症

喉頭横隔膜症:

・NOS

・声門

・声門下

Q31. 1 先天性声門下狭窄(症)

Q31. 2 喉頭低形成<形成不全>

Q31. 3 喉頭のう<囊>胞

Q31. 5 先天性喉頭軟化症

Q31. 8 喉頭のその他の先天奇形

欠損

無発生

閉鎖

} 輪状軟骨, 甲状軟骨, 喉頭蓋, 声門又は喉頭

甲状軟骨裂

喉頭の先天性狭窄(症) NEC

喉頭蓋裂

輪状軟骨の後部裂

Q31. 9 喉頭の先天奇形, 詳細不明

Q32 気管及び気管支の先天奇形

Congenital malformations of trachea and bronchus

除外:

先天性気管支拡張症(Q33. 4)

- Q32. 0 先天性気管軟化(症)
- Q32. 1 気管のその他の先天奇形
 気管軟骨異常
 気管閉鎖(症)
 先天(性):
 ・拡張
 ・奇形
 ・狭窄
 ・気管瘤<ヘルニア>
- Q32. 2 先天性気管支軟化(症)
- Q32. 3 気管支の先天性狭窄(症)
- Q32. 4 気管支のその他の先天奇形
 欠損
 無発生
 閉鎖
 奇形 NOS
 憩室
- Q33 肺の先天奇形
 Congenital malformations of lung
- Q33. 0 先天性のう<囊>胞肺
 先天性:
 ・蜂巣状肺
 ・肺疾患:
 ・のう<囊>胞性
 ・多のう<囊>胞性
 除外:
 のう<囊>胞性肺疾患, 後天性又は詳細不明(J98. 4)
- Q33. 1 肺の副葉
- Q33. 2 肺分画症
- Q33. 3 肺の無発生
 肺(葉)欠損
- Q33. 4 先天性気管支拡張症
- Q33. 5 肺の異所組織
- Q33. 6 肺の低形成<形成不全>及び異形成<形成異常>
 除外:
 妊娠期間短縮に関連した肺低形成(P28. 0)

- Q33. 8 肺のその他の先天奇形
- Q33. 9 肺の先天奇形, 詳細不明
- Q34 呼吸器系のその他の先天奇形
Other congenital malformations of respiratory system
- Q34. 0 胸膜の異常
- Q34. 1 先天性縦隔のう<囊>胞
- Q34. 8 呼吸器系のその他の明示された先天奇形
鼻咽頭閉鎖(症)
- Q34. 9 呼吸器系の先天奇形, 詳細不明
先天性:
 - ・欠損
 - ・異常 NOS

} 呼吸器

唇裂及び口蓋裂(Q35—Q37)

Cleft lip and cleft palate

鼻の合併した奇形を分類する必要がある場合は、追加コード(Q30. 2)を使用する。

除外:

口バン<Robin>症候群(Q87. 0)

- Q35 口 蓋 裂
Cleft palate
包含:
口蓋の裂溝
口蓋裂<破裂口蓋>
除外:
唇裂を伴う口蓋裂(Q37.-)
- Q35. 1 硬口蓋裂
- Q35. 3 軟口蓋裂
- Q35. 5 軟口蓋裂を伴う硬口蓋裂
- Q35. 7 二分口蓋垂<口蓋垂裂>
- Q35. 9 詳細不明の口蓋裂
口蓋裂 NOS
- Q36 唇 裂
Cleft lip
包含:
口唇の先天性裂孔

除外:

口蓋裂を伴う唇裂(Q37.-)

- Q36. 0 唇裂, 両側性
- Q36. 1 唇裂, 正中部
- Q36. 9 唇裂, 一側性
- 唇裂 NOS
- Q37 唇裂を伴う口蓋裂
Cleft palate with cleft lip
- Q37. 0 硬口蓋裂, 両側性唇裂を伴うもの
- Q37. 1 硬口蓋裂, 片側性唇裂を伴うもの
唇裂を伴う硬口蓋裂 NOS
- Q37. 2 軟口蓋裂, 両側性唇裂を伴うもの
- Q37. 3 軟口蓋裂, 片側性唇裂を伴うもの
唇裂を伴う軟口蓋裂 NOS
- Q37. 4 硬及び軟口蓋裂, 両側性唇裂を伴うもの
- Q37. 5 硬及び軟口蓋裂, 片側性唇裂を伴うもの
唇裂を伴う硬及び軟口蓋裂 NOS
- Q37. 8 詳細不明の口蓋裂, 両側性唇裂を伴うもの
- Q37. 9 詳細不明の口蓋裂, 片側性唇裂を伴うもの
唇裂を伴う口蓋裂 NOS

消化器系のその他の先天奇形(Q38—Q45)

Other congenital malformations of the digestive system

- Q38 舌, 口(腔)及び咽頭のその他の先天奇形
Other congenital malformations of tongue, mouth and pharynx

除外:

巨口(症)(Q18. 4)

小口(症)(Q18. 5)

- Q38. 0 口唇の先天奇形, 他に分類されないもの
先天性:
 - ・口唇瘻
 - ・口唇の奇形 NOSファンデルヴォウデ<van der Woude>症候群

除外:

唇裂(Q36.-)

- ・口蓋裂を伴うもの(Q37.-)
- (巨)大(口)唇(症)(Q18. 6)
- 小(口)唇(症)(Q18. 7)

- Q38. 1 舌小帯短縮(症)
※ 舌癒着症
- Q38. 2 巨(大)舌(症)
- Q38. 3 舌のその他の先天奇形
無舌(症)
舌裂
舌の低形成<形成不全>
先天(性):
・舌癒着
・舌の亀裂
・舌の奇形 NOS
小舌(症)
- Q38. 4 唾液腺及び唾液腺管の先天奇形
欠損 }
副 } 唾液腺又は唾液腺管
閉鎖 }
先天性唾液腺瘻
- Q38. 5 口蓋の先天奇形, 他に分類されないもの
口蓋垂欠損(症)
口蓋の先天奇形 NOS
高口蓋
除外:
口蓋裂(Q35.-)
・唇裂を伴うもの(Q37.-)
- Q38. 6 口(腔)のその他の先天奇形
口(腔)の先天奇形 NOS
- Q38. 7 咽頭のう<囊>
咽頭憩室
除外:
咽頭のう<囊>症候群(D82. 1)
- Q38. 8 咽頭のその他の先天奇形
咽頭の先天奇形 NOS
- Q39 食道の先天奇形

Congenital malformations of oesophagus

- Q39. 0 食道閉鎖， 瘻を伴わないもの
食道閉鎖 NOS
- Q39. 1 食道閉鎖， 気管食道瘻を伴うもの
食道閉鎖， 気管支食道瘻を伴うもの
- Q39. 2 先天性気管食道瘻， 食道閉鎖を伴わないもの
先天性気管食道瘻 NOS
- Q39. 3 先天性食道狭窄
- Q39. 4 食道ひだ
- Q39. 5 先天性食道拡張
※ 先天性巨大食道， 先天性噴門けいれん<痙攣>
※ 先天性噴門けいれん<痙攣>
- Q39. 6 食道憩室
食道のう<囊>
- Q39. 8 食道のその他の先天奇形
欠損
先天性偏位 } 食道
重複
- Q39. 9 食道の先天奇形， 詳細不明
- Q40 上部消化管のその他の先天奇形
- Other congenital malformations of upper alimentary tract
- Q40. 0 先天性肥厚性幽門狭窄
先天性又は乳児性：
・肥大
・けいれん<痙攣>
・狭窄 } 幽門
- Q40. 1 先天性食道裂孔ヘルニア
食道裂孔からの噴門転位
除外：
先天性横隔膜ヘルニア(Q79. 0)
- Q40. 2 胃のその他の明示された先天奇形
先天性：
・胃の位置異常
・胃憩室
・砂時計状胃
重複胃<胃重複症>

巨大胃(症)

小胃(症)

※ 幽門閉鎖

- Q40. 3 胃の先天奇形, 詳細不明
Q40. 8 上部消化管のその他の明示された先天奇形
Q40. 9 上部消化管の先天奇形, 詳細不明

先天異常 }
 } 上部消化管 NOS
先天変形 }

- Q41 小腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine

包含:

小腸又は腸の先天(性)閉塞, 閉鎖及び狭窄 NOS

除外:

胎便<メコニウム>イレウス(E84. 1)

※ 注: 下記の5桁細分類項目は, 必要に応じて任意に使用することができる。

- a 欠損
- b 閉鎖
- c 狭窄

- Q41. 0 十二指腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
Q41. 1 空腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
アップルピール型<クリスマスツリー型>
Q41. 2 回腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
Q41. 8 小腸のその他の明示された部位の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
Q41. 9 小腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄, 部位不明

腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄 NOS

- Q42 大腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine

包含:

大腸の先天(性)閉塞, 閉鎖及び狭窄

※ 注: 下記の5桁細分類項目は, 必要に応じて任意に使用することができる。

- a 欠損
- b 閉鎖
- c 狭窄

- Q42. 0 直腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄, 瘻を伴うもの
Q42. 1 直腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄, 瘻を伴わないもの
直腸閉鎖

※ 直腸肛門閉鎖

- Q42. 2 肛門の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄, 瘻を伴うもの
- Q42. 3 肛門の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄, 瘻を伴わないもの
鎖肛
- Q42. 8 大腸のその他の部位の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄
- Q42. 9 大腸の先天(性)欠損, 閉鎖及び狭窄, 部位不明
- Q43 腸のその他の先天奇形
Other congenital malformations of intestine
- Q43. 0 メッケル<Meckel>憩室
遺残:
・臍腸管
・卵黄腸管
- Q43. 1 ヒルシュスプルング<Hirschsprung>病
腸壁無神経節症
先天性巨大結腸症(無神経節性)
- Q43. 2 結腸のその他の先天性機能障害
先天性結腸拡張(症)
- Q43. 3 腸管固定の先天奇形
- Q43. 3a 腸回転異常(症)及び総腸間膜症
腸回転異常(症)
回転:
・不全 }
・不完全 } 盲腸及び結腸
・不十分 }
総腸間膜症
- Q43. 3b その他の腸管固定の先天奇形
先天性癒着 [索条物] :
・大網, 異常
・腹膜
ジャクソン<Jackson>膜
- Q43. 4 重複腸(管)<腸重複症>
- Q43. 5 異所性肛門<肛門転位>
- Q43. 6 直腸及び肛門の先天性瘻
除外:
先天性瘻:
・直腸腔(Q52. 2)

- ・尿道直腸(Q64. 7)
 - 毛巣瘻又は毛巣洞(L05.-)
 - 欠損, 閉鎖及び狭窄を伴うもの(Q42. 0, Q42. 2)
- Q43. 7 総排泄腔遺残
総排泄腔 NOS
- Q43. 8 腸のその他の明示された先天奇形
先天性:
・盲係締<盲管><ブラインドループ>症候群
・結腸憩室炎
・腸憩室
結腸過長(症)
巨大虫垂
巨大十二指腸
小結腸
転位:
・虫垂
・結腸
・腸
※腸瘻
- Q43. 9 腸の先天奇形, 詳細不明
- Q44 胆のう<嚢>, 胆管及び肝の先天奇形
Congenital malformations of gallbladder, bile ducts and liver
- Q44. 0 胆のう<嚢>の無発生, 無形成及び低形成<形成不全>
胆のう<嚢>の先天(性)欠損
- Q44. 1 胆のう<嚢>のその他の先天奇形
胆のう<嚢>の先天奇形 NOS
肝内胆のう<嚢>
- Q44. 2 胆道<管>閉鎖(症)
- Q44. 3 胆管の先天(性)狭窄
- Q44. 4 先天性胆道拡張症<総胆管のう<嚢>胞>
- Q44. 5 胆管のその他の先天奇形
副肝管
胆管の先天奇形 NOS
※ 膵管胆管合流異常
重複:
・胆管

- ・胆のう<囊>管
- Q44. 6 肝のう<囊>胞性疾患
 - 肝線維のう<囊>胞症
- Q44. 7 肝のその他の先天奇形
 - 副肝
 - アラジール<Alagille>症候群
 - 先天(性):
 - 肝欠損
 - ・肝腫大
 - ・肝の奇形 NOS
- Q45 消化器系のその他の先天奇形
 - Other congenital malformations of digestive system
 - 除外:
 - 先天性:
 - ・横隔膜ヘルニア(Q79. 0)
 - ・食道裂孔ヘルニア(Q40. 1)
- Q45. 0 膵の無発生, 無形成及び低形成<形成不全>
 - 膵の先天(性)欠損
- Q45. 1 輪状<環状>膵
- Q45. 2 先天性膵のう<囊>胞
- Q45. 3 膵及び膵管のその他の先天奇形
 - 副膵
 - 膵及び膵管の先天奇形 NOS
 - 除外:
 - 糖尿病:
 - ・先天性(E10.-)
 - ・新生児(P70. 2)
 - 膵線維のう<囊>胞性疾患(E84.-)
- Q45. 8 消化器系のその他の明示された先天奇形
 - 消化管の(全)(部分)欠損 NOS
 - 重複
 - 先天性位置異常
 - } 消化器 NOS
- Q45. 9 消化器系の先天奇形, 詳細不明
 - 先天異常
 - 先天変形
 - } 消化器系 NOS

生殖器の先天奇形(Q50—Q56)

Congenital malformations of genital organs

除外:

アンドロゲン抵抗性症候群(E34. 5)

染色体の数及び形態の異常に関連する症候群(Q90—Q99)

精巣<睾丸>性女性化症候群(E34. 5)

- Q50 卵巣, 卵管及び広間膜の先天奇形
Congenital malformations of ovaries, fallopian tubes and broad ligaments
- Q50. 0 卵巣の先天(性)欠損
除外:
ターナー<Turner>症候群(Q96.-)
- Q50. 1 卵巣のう<囊>胞, 周生<産>期のもの
- Q50. 2 先天性卵巣捻転
- Q50. 3 卵巣のその他の先天奇形
副卵巣
卵巣の先天奇形 NOS
線<索>状卵巣
- Q50. 4 卵管の胎芽性のう<囊>胞
卵管采のう<囊>胞
- Q50. 5 広間膜の胎芽性のう<囊>胞
のう<囊>胞:
・卵巣上体<副卵巣>
・ガルトネル<Gartner>管
- Q50. 6 卵管及び広間膜のその他の先天奇形
欠損 }
副 } 卵管又は広間膜
閉鎖 }
卵管又は広間膜の先天奇形 NOS
- Q51 子宮及び子宮頸(部)の先天奇形
Congenital malformations of uterus and cervix
- Q51. 0 子宮の無発生及び無形成
子宮の先天(性)欠損
- Q51. 1 重複子宮頸(部)及び重複腔を伴う重複子宮
- Q51. 2 その他の重複子宮
重複子宮 NOS

- Q51. 3 双角子宮
- Q51. 4 単角子宮
- Q51. 5 子宮頸(部)の無発生及び無形成
子宮頸(部)の先天(性)欠損
- Q51. 6 子宮頸(部)の胎芽性のう<囊>胞
- Q51. 7 子宮と消化管及び尿路との間の先天性瘻孔
- Q51. 8 子宮及び子宮頸(部)のその他の先天奇形
子宮及び子宮頸(部)の低形成<形成不全>
- Q51. 9 子宮及び子宮頸(部)の先天奇形, 詳細不明
- Q52 女性性器のその他の先天奇形
Other congenital malformations of female genitalia
- Q52. 0 腔の先天(性)欠損
- Q52. 1 重複腔
腔中隔
除外:
重複子宮及び重複子宮頸(部)を伴う重複腔(Q51. 1)
- Q52. 2 先天性直腸腔瘻
除外:
総排泄腔(Q43. 7)
- Q52. 3 処女膜閉鎖
- Q52. 4 腔のその他の先天奇形
腔の先天奇形 NOS
のう<囊>胞:
・ヌック<Nuck>管, 先天性
・胎生腔
- Q52. 5 陰唇癒合
- Q52. 6 陰核の先天奇形
- Q52. 7 外陰のその他の先天奇形
先天(性):
・欠損
・のう<囊>胞
・奇形 NOS } 外陰
- Q52. 8 女性性器のその他の明示された先天奇形
- Q52. 9 女性性器の先天奇形, 詳細不明
- Q53 停留精巣<睾丸>
Undescended testicle

- Q53. 0 異所性精巣<睾丸>
一側性又は両側性異所性精巣<睾丸>
- Q53. 1 停留精巣<睾丸>, 一側性
- Q53. 2 停留精巣<睾丸>, 両側性
- Q53. 9 停留精巣<睾丸>, 患側不明
潜伏精巣<睾丸> NOS
- Q54 尿道下裂
Hypospadias
除外:
尿道上裂(Q64. 0)
- Q54. 0 尿道下裂, 亀頭部
尿道下裂:
・冠状溝部
・亀頭部
- Q54. 1 尿道下裂, 陰茎部
- Q54. 2 尿道下裂, 陰茎陰のう<囊>部
- Q54. 3 尿道下裂, 会陰部
- Q54. 4 先天(性)尿道索
- Q54. 8 その他の尿道下裂
- Q54. 9 尿道下裂, 詳細不明
- Q55 男性生殖器のその他の先天奇形
Other congenital malformations of male genital organs
除外:
先天性精巣<睾丸>水瘤(P83. 5)
尿道下裂(Q54.-)
- Q55. 0 精巣<睾丸>の欠損及び無形成
単精巣<睾丸>(症)
- Q55. 1 精巣<睾丸>及び陰のう<囊>の低形成<形成不全>
精巣<睾丸>癒合
- Q55. 2 精巣<睾丸>及び陰のう<囊>のその他の先天奇形
精巣<睾丸>及び陰のう<囊>の先天奇形 NOS
多精巣<睾丸>(症)
移動性精巣<睾丸>
遊走精巣<睾丸>
- Q55. 3 精管閉鎖
- Q55. 4 精管, 精巣上体<副睾丸>, 精のう<囊>及び前立腺のその他の先天奇形

欠損又は無形成:

- ・前立腺
- ・精索

精管, 精巣上体<副睾丸>, 精のう<囊>又は前立腺の先天奇形 NOS

Q55. 5 陰茎の先天(性)欠損及び無形成

Q55. 6 陰茎のその他の先天奇形

陰茎の先天奇形 NOS

陰茎彎曲(側方)

陰茎低形成<形成不全>

Q55. 8 男性生殖器のその他の明示された先天奇形

Q55. 9 男性生殖器の先天奇形, 詳細不明

先天異常

先天変形

} 男性生殖器 NOS

Q56 性不確定及び仮性半陰陽

Indeterminate sex and pseudohermaphroditism

除外:

仮性半陰陽:

- ・女性, 副腎皮質障害を伴うもの(E25.-)
- ・男性, アンドロゲン抵抗性(E34. 5)
- ・明示された染色体異常を伴うもの(Q96-Q99)

Q56. 0 半陰陽, 他に分類されないもの

卵巣精巣<睾丸>

※ 間性<インターセックス>

Q56. 1 男性仮性半陰陽, 他に分類されないもの

男性仮性半陰陽 NOS

Q56. 2 女性仮性半陰陽, 他に分類されないもの

女性仮性半陰陽 NOS

Q56. 3 仮性半陰陽, 詳細不明

Q56. 4 性不確定, 詳細不明

性(別)不明(瞭)性器

腎尿路系の先天奇形(Q60-Q64)

Congenital malformations of the urinary system

Q60 腎の無発生及びその他の減形成

Renal agenesis and other reduction defects of kidney

包含:

腎萎縮:

・先天性

・幼児性

先天性腎欠損

- Q60. 0 腎無発生, 一側性
- Q60. 1 腎無発生, 両側性
- Q60. 2 腎無発生, 患側不明
- Q60. 3 腎低形成<形成不全>, 一側性
- Q60. 4 腎低形成<形成不全>, 両側性
- Q60. 5 腎低形成<形成不全>, 患側不明
- Q60. 6 ポッター<Potter>症候群
- Q61 のう<嚢>胞性腎疾患

Cystic kidney disease

除外:

後天性腎のう<嚢>胞(N28. 1)

ポッター<Potter>症候群(Q60. 6)

- Q61. 0 先天性単一腎のう<嚢>胞
 - 腎のう<嚢>胞(先天性)(単一)
- Q61. 1 多発性のう<嚢>胞腎, 常染色体劣性
 - 多発性のう<嚢>胞腎, (乳)幼児型
- Q61. 2 多発性のう<嚢>胞腎, 常染色体優性
 - 多発性のう<嚢>胞腎, 成人型
- Q61. 3 多発性のう<嚢>胞腎, 病型不明
- Q61. 4 腎異形成<形成異常>

多のう<嚢>胞性:

- ・異形成腎
- ・腎(発達性)
- ・腎疾患
- ・腎形成異常

除外:

多発性のう<嚢>胞腎疾患(Q61. 1-Q61. 3)

- Q61. 5 髄質のう<嚢>胞腎
 - 海綿腎 NOS
- Q61. 8 その他のう<嚢>胞性腎疾患
 - 線維のう<嚢>胞性:

- ・腎
- ・腎変性又は腎疾患
- Q61. 9 のう<囊>胞性腎疾患, 詳細不明
メッケル・グルーバー<Meckel-Gruber>症候群
- Q62 腎盂の先天性閉塞性欠損及び尿管の先天奇形
Congenital obstructive defects of renal pelvis and congenital malformations of ureter
- Q62. 0 先天性水腎症
- Q62. 1 尿管の閉鎖及び狭窄
先天(性)閉塞:
・尿管
・尿管腎盂移行部
・尿管膀胱開口部
尿管不通
- Q62. 2 先天性巨大尿管(症)
先天性尿管拡張(症)
- Q62. 3 腎盂及び尿管のその他の閉塞性欠損
先天性尿管瘤
- Q62. 4 尿管の無発生
尿管欠損
- Q62. 5 重複尿管
副 }
重複 } 尿管
- Q62. 6 尿管の位置異常
偏位 }
転位 } 尿管及び尿管開口部
異所性 }
開口異常 }
- Q62. 7 先天性膀胱尿管腎逆流
- Q62. 8 尿管のその他の先天奇形
尿管異常 NOS
- Q63 腎のその他の先天奇形
Other congenital malformations of kidney
除外:
先天性ネフローゼ症候群(N04.-)
- Q63. 0 過剰腎
- Q63. 1 分葉腎, 融合腎及び馬蹄腎

- Q63. 2 変位腎<異所性腎>
 先天性変位腎
 腎の回転異常
- Q63. 3 過形成腎及び巨大腎
- Q63. 8 腎のその他の明示された先天奇形
 先天性腎(結)石
- Q63. 9 腎の先天奇形, 詳細不明
- Q64 尿路系のその他の先天奇形
 Other congenital malformations of urinary system
- Q64. 0 尿道上裂
 除外:
 尿道下裂(Q54.-)
- Q64. 1 膀胱外反(症)
- Q64. 2 先天性後部尿道弁
- Q64. 3 尿道及び膀胱頸部のその他の閉鎖及び狭窄
 先天性:
 ・膀胱頸部閉塞
 ・狭窄:
 ・尿道
 ・外尿道口
 ・膀胱尿道開口部
 尿道閉鎖<不通>(症)
- Q64. 4 尿膜管の奇形
 尿膜管のう<囊>胞
 尿膜管開存<開放>(症)
 尿膜管脱
- Q64. 5 膀胱及び尿道の先天(性)欠損
- Q64. 6 先天性膀胱憩室
- Q64. 7 膀胱及び尿道のその他の先天奇形
 副:
 ・膀胱
 ・尿道
 先天(性):
 ・膀胱ヘルニア
 ・膀胱又は尿道の奇形 NOS
 ・膀胱(粘膜)脱

- ・尿道脱
- ・外尿道口脱
- ・尿道直腸瘻

重複:

- ・尿道
- ・外尿道口

Q64. 8 尿路系のその他の明示された先天奇形

Q64. 9 尿路系の先天奇形, 詳細不明

| | | |
|------|---|---------|
| 先天異常 | } | 尿路系 NOS |
| 先天変形 | | |

筋骨格系の先天奇形及び変形(Q65—Q79)

Congenital malformations and deformations of the musculoskeletal system

Q65 股関節部の先天(性)変形

Congenital deformities of hip

除外:

股関節部クリック(R29. 4)

- Q65. 0 先天性股関節脱臼<先天股脱>, 一側性
- Q65. 1 先天性股関節脱臼<先天股脱>, 両側性
- Q65. 2 先天性股関節脱臼<先天股脱>, 患側不明
- Q65. 3 先天性股関節垂脱臼, 一側性
- Q65. 4 先天性股関節垂脱臼, 両側性
- Q65. 5 先天性股関節垂脱臼, 患側不明
- Q65. 6 不安定股関節

易脱臼性股関節

易垂脱臼性股関節

Q65. 8 股関節部のその他の先天(性)変形

大腿骨頸部前捻

先天性臼蓋形成不全(症)

先天性:

- ・外反股
- ・内反股

Q65. 9 股関節の先天(性)変形, 詳細不明

Q66 足の先天(性)変形

Congenital deformities of feet

除外:

足の減形成(Q72.-)

外反変形(後天性)(M21. 0)

内反変形(後天性)(M21. 1)

- Q66. 0 内反尖足
- Q66. 1 内反踵足
- Q66. 2 内反中足
- Q66. 3 足のその他の先天(性)内反変形
内反母趾, 先天性
- Q66. 4 外反踵足
- Q66. 5 先天性扁平足
扁平足:
・先天性
・固縮性
・けい<瘻>性(外反性)
- Q66. 6 足のその他の先天(性)外反変形
外反中足
- Q66. 7 凹足
- Q66. 8 足のその他の先天(性)変形
内反足 NOS
つち(状)足ゆび<趾><ついで<槌>趾>, 先天性
弯曲足:
・NOS
非対称性
足根骨癒合
垂直距骨
- Q66. 9 足の先天(性)変形, 詳細不明
- Q67 頭部, 顔面, 脊柱及び胸部の先天(性)筋骨格変形
Congenital musculoskeletal deformities of head, face, spine and chest
除外:
ポッター<Potter>症候群(Q60. 6)
※ Q75.-に分類される頭蓋及び顔面骨の先天奇形
Q87.-に分類される先天奇形症候群
- Q67. 0 顔面非対称
- Q67. 1 顔面圧縮<圧迫顔面>
- Q67. 2 長頭(症)

- Q67. 3 斜頭(蓋)(症)
- Q67. 4 頭蓋, 顔面及び顎のその他の先天(性)変形
 頭蓋陥凹
 鼻中隔彎曲(症), 先天性
 顔面半側萎縮又は肥大
 押しつぶし鼻又は曲がり鼻, 先天性
 除外:
 歯顎顔面(先天)異常 [不正咬合を含む] (K07.-)
 梅毒性鞍(状)鼻(A50. 5)
- Q67. 5 脊柱の先天(性)変形
 先天性(脊柱)側弯(症):
 ・NOS
 ・姿勢<体位>性
 ※ 先天性(脊柱)側弯(症)に関連する(脊柱)後弯(症)及び前弯(症)
 除外:
 乳児特発性(脊柱)側弯(症)(M41. 0)
 先天性骨奇形による(脊柱)側弯(症)(Q76. 3)
- Q67. 6 漏斗胸
 先天性漏斗胸
- Q67. 7 鳩胸
 先天性鳩胸
- Q67. 8 胸のその他の先天(性)変形
 胸壁の先天(性)変形 NOS
- Q68 その他の先天(性)筋骨格変形
 Other congenital musculoskeletal deformities
 除外:
 (四)肢の減形成(Q71-Q73)
- Q68. 0 胸鎖乳突筋の先天(性)変形
 先天(性)(胸鎖乳突筋性)斜頸
 胸鎖乳突筋の拘縮
 胸鎖乳突筋腫瘍(先天性)
- Q68. 1 手の先天(性)変形
 先天性(太鼓)ばち指
 スパード様手(先天性)
- Q68. 2 膝の先天(性)変形
 先天性:

- ・膝(関節)脱臼
- ・反張膝
- Q68. 3 大腿骨の先天(性)弯曲
除外:
 大腿骨(頸部)前捻(Q65. 8)
- Q68. 4 脛骨及び腓骨の先天(性)弯曲
- Q68. 5 脚の長管骨の先天(性)弯曲, 詳細不明
- Q68. 8 その他の明示された先天(性)筋骨格変形
 先天(性):
 ・変形:
 ・鎖骨
 ・肘
 ・前腕
 ・肩甲骨
 脱臼:
 ・肘
 ・肩
- Q69 多指<趾>(症)
Polydactyly
- Q69. 0 副(手)指
- Q69. 1 副母指
- Q69. 2 副趾
 副母趾
- Q69. 9 多指<趾>(症), 詳細不明
 過剰指<趾> NOS
- Q70 合指<趾>(症)
Syndactyly
- Q70. 0 癒合指
 骨癒合症を伴う手指の複雑性合指(症)
- Q70. 1 みずかき<翼状>指
 骨癒合症を伴わない手指の単純性合指(症)
- Q70. 2 癒合趾
 骨癒合症を伴う趾<足ゆび>の複雑性合趾(症)
- Q70. 3 みずかき<翼状>趾
 骨癒合症を伴わない趾<足ゆび>の単純性合趾(症)
- Q70. 4 多合指<趾>(症)

- Q70. 9 合指<趾>(症), 詳細不明
指<趾>節癒合(症)<合指<趾>節症> NOS
- Q71 上肢の減形成
Reduction defects of upper limb
- Q71. 0 上肢の先天(性)完全欠損
- Q71. 1 上腕及び前腕の先天(性)欠損, 手の存在するもの
※ 上腕単独欠損
※ 前腕単独欠損
※ 上肢の中間(型)欠損
- Q71. 2 前腕及び手の先天(性)合併欠損
- Q71. 3 手及び指の先天(性)欠損
※ 橈側列欠損
※ 尺側列欠損
※ 除外:
裂手(Q71. 6)
- Q71. 4 橈骨の縦線<軸>型欠損
弯曲<内反>手(先天性)
橈側弯曲手
※ 橈骨の短縮
- Q71. 5 尺骨の縦線<軸>型欠損
- Q71. 6 裂手
※ 中央列欠損
- Q71. 8 上肢のその他の減形成
上肢の先天(性)縦線<軸>型欠損
- Q71. 9 上肢の減形成, 詳細不明
- Q72 下肢の減形成
Reduction defects of lower limb
- Q72. 0 下肢の先天(性)完全欠損
- Q72. 1 大腿及び下腿の先天(性)欠損, 足の存在するもの
※ 大腿単独欠損
※ 下腿単独欠損
※ 下肢の中間(型)欠損
- Q72. 2 下腿及び足の先天(性)合併欠損
- Q72. 3 足及び趾<足ゆび>の先天(性)欠損
※ 脛側列欠損
※ 腓側列欠損

※ 除外:

裂足(Q72. 7)

- Q72. 4 大腿骨の縦線<軸>型欠損
大腿近位部分欠損
- Q72. 5 脛骨の縦線<軸>型欠損
- Q72. 6 腓骨の縦線<軸>型欠損
- Q72. 7 裂足
※ 中央列欠損
- Q72. 8 下肢のその他の減形成
下肢の先天(性)縦線<軸>型欠損
- Q72. 9 下肢の減形成, 詳細不明
- Q73 詳細不明の(四)肢の減形成
Reduction defects of unspecified limb
- Q73. 0 詳細不明の(四)肢の先天(性)欠損
無肢(症) NOS
- Q73. 1 フォコモリー<あざらし肢症>, 詳細不明の(四)肢
フォコモリー<あざらし肢症> NOS
- Q73. 8 詳細不明の(四)肢のその他の減形成
詳細不明の(四)肢の縦線<軸>型欠損
欠肢症 NOS
半肢症 NOS } (四)肢 NOS
減形成
- Q74 (四)肢のその他の先天奇形
Other congenital malformations of limb(s)
除外:
多指<趾>(症)(Q69.-)
(四)肢の減形成(Q71-Q73)
合指<趾>(症)(Q70.-)
- Q74. 0 上肢のその他の先天奇形, 肩甲帯を含む
副手根骨
鎖骨・頭蓋骨異形成
鎖骨の先天性偽関節
巨指症
マーデルング<Madelung>変形
橈尺骨癒合(症)
スプレングル< Sprengel >変形

- 母指三指節症<三節母指>
- Q74. 1 膝の先天奇形
 先天(性):
 ・膝蓋骨の欠損
 ・膝蓋骨の脱臼
 ・膝:
 ・外反
 ・内反
 痕跡膝蓋骨
 除外:
 先天性:
 ・膝(関節)脱臼(Q68. 2)
 ・反張膝(Q68. 2)
 ・爪膝蓋骨症候群(Q87. 2)
- Q74. 2 下肢のその他の先天奇形, 骨盤帯を含む
 先天(性):
 ・仙腸部関節癒合<融合>
 ※・恥骨結合開離<離開>
 ・奇形:
 ・足関節
 ・仙腸関節
 除外:
 大腿骨(頸部)前捻(Q65. 8)
- Q74. 3 先天性多発性関節拘縮(症)
- Q74. 8 (四)肢のその他の明示された先天奇形
- Q74. 9 (四)肢の詳細不明の先天奇形
 (四)肢の先天異常 NOS
- Q75 頭蓋及び顔面骨のその他の先天奇形
 Other congenital malformations of skull and face bones
 除外:
 顔面の先天奇形 NOS(Q18.-)
 Q87.-に分類される先天奇形症候群
 歯顎顔面(先天)異常 [不正咬合を含む] (K07.-)
 頭部及び顔面の筋骨格変形(Q67. 0-Q67. 4)
 下記のような脳の先天異常に関連する頭蓋欠損:
 ・無脳症(Q00. 0)

- ・脳瘤(Q01.-)
 - ・水頭症(Q03.-)
 - ・小頭症(Q02)
- Q75. 0 頭蓋骨(早期)癒合症
 頭蓋骨癒合不全症
 尖頭症<尖頭蓋症><塔状頭蓋症><oxycephaly><acrocephaly>
 三角頭蓋症
 ※ 舟状頭蓋
- Q75. 1 頭蓋顔面異骨症<頭蓋顔面骨形成不全症>
 クルーゾン<Crouzon>病
- Q75. 2 両眼開<隔>離<眼間開離>
 ※ 除外:
 内眼角開離(Q15. 8)
- Q75. 3 巨頭(蓋)症<大頭(蓋)症>
- Q75. 4 下顎顔面異骨症<下顎顔面骨形成不全症>
 症候群:
 ・フランチェスケッティ<Franceschetti>
 ・トリーチャー コリンズ<Treacher Collins>
- Q75. 5 眼下顎異骨症<眼下顎骨形成不全症>
- Q75. 8 頭蓋及び顔面骨のその他の明示された先天奇形
 頭蓋骨欠損, 先天性
 先天(性)前頭変形
 扁平頭蓋底
- Q75. 9 頭蓋及び顔面骨の先天奇形, 詳細不明
 先天異常:
 ・顔面骨 NOS
 ・頭蓋 NOS
- Q76 脊柱及び骨性胸郭の先天奇形
 Congenital malformations of spine and bony thorax
 除外:
 脊柱及び胸部の先天(性)筋骨格変形(Q67. 5-Q67. 8)
- Q76. 0 潜在性二分脊椎<脊椎披<破>裂>
 除外:
 髄膜瘤(脊髄)(Q05.-)
 二分脊椎<脊椎披<破>裂>(開放性)(のう<囊>胞性)(Q05.-)
- Q76. 1 クリップル・フェール<Klippel-Feil>症候群

頸椎癒合症候群

Q76. 2 先天性脊椎すべり症

先天性脊椎分離症

除外:

脊椎すべり症(後天性)(M43. 1)

脊椎分離症(後天性)(M43. 0)

Q76. 3 先天性骨奇形による先天性(脊柱)側弯(症)

(脊柱)側弯(症)を伴う半椎(体)癒合又は分節障害<不全>

Q76. 4 脊柱のその他の先天奇形, (脊柱)側弯(症)に関連しないもの

先天性:

- ・椎骨欠損
- ・脊椎癒合
- ・脊柱後弯
- ・脊柱前弯
- ・腰仙(関節)(部)奇形
- 半椎(症)
- 脊椎奇形
- 扁平椎(症)
- 過剰椎骨

詳細不明又は

(脊柱)側弯(症)に関連しないもの

Q76. 5 頸肋

頸部における過剰肋骨

Q76. 6 肋骨のその他の先天奇形

副肋骨

先天性:

- ・肋骨欠損
- ・肋骨癒合
- ・肋骨奇形 NOS

除外:

短肋骨症候群(Q77. 2)

Q76. 7 胸骨の先天奇形

胸骨の先天(性)欠損

二分胸骨<胸骨披<破>裂>

Q76. 8 骨性胸郭のその他の先天奇形

Q76. 9 骨性胸郭の先天奇形, 詳細不明

Q77 骨軟骨異形成<形成異常>(症), 長管骨及び脊椎の成長障害を伴うもの
Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine

除外:

ムコ多糖(体蓄積)症(E76. 0—E76. 3)

- Q77. 0 軟骨無発生(症)
軟骨低形成<形成不全>(症)
- Q77. 1 致死性小人症
- Q77. 2 短肋骨症候群
窒息性胸(郭)異形成<形成異常>(症) [ジューヌ<Jeune>病<症候群>]
- Q77. 3 点状軟骨異形成<形成異常>(症)
- Q77. 4 軟骨無形成(症)
軟骨低形成(症)
先天性骨硬化症
- Q77. 5 ダイアストロフィー性骨異形成<形成異常>(症)
- Q77. 6 軟骨外胚葉性異形成<形成異常>(症)
エリス・ファンクレフェルト<Ellis-van Creveld>症候群
- Q77. 7 脊椎骨端骨異形成<形成異常>(症)
- Q77. 8 その他の骨軟骨異形成<形成異常>(症), 長管骨及び脊椎の成長障害を伴うもの
- Q77. 9 骨軟骨異形成<形成異常>(症), 長管骨及び脊椎の成長障害を伴うもの, 詳細不明
- Q78 その他の骨軟骨異形成<形成異常>(症)
Other osteochondrodysplasias
- Q78. 0 骨形成不全(症)
骨ぜい<脆>弱(症)
- Q78. 1 多骨性線維性骨異形成<形成異常>(症)
オールブライト(・マクーン)(・スタンバーグ Albright(-McCune)(-Sternberg)>症候群
- Q78. 2 大理石骨病
アルベルス・シエンバルク<Albers-Schönberg>症候群
- Q78. 3 進行性骨幹異形成<形成異常>(症)
カムラチ・エンゲルマン<Camurati-Engelmann>症候群
- Q78. 4 内軟骨腫症
マフッチ<Maffucci>症候群
オリエール<Ollier>病
- Q78. 5 骨幹端異形成<形成異常>(症)
パイル<Pyle>症候群
- Q78. 6 多発性先天性外骨(腫)症
骨幹病的組織結合
- Q78. 8 その他の明示された骨軟骨異形成<形成異常>(症)

- 骨斑紋症<オステオポイキローシス>
- Q78. 9 骨軟骨異形成<形成異常>(症), 詳細不明
軟骨異形成<形成異常>(症) NOS
骨異栄養症 NOS
- Q79 筋骨格系の先天奇形, 他に分類されないもの
Congenital malformations of the musculoskeletal system, not elsewhere classified
除外:
先天(性)(胸鎖乳突筋性)斜頸(Q68. 0)
- Q79. 0 先天性横隔膜ヘルニア
除外:
先天性食道裂孔ヘルニア(Q40. 1)
- Q79. 1 横隔膜のその他の先天奇形
横隔膜の欠損
横隔膜の先天奇形 NOS
横隔膜し<弛>緩<挙上症>
- Q79. 2 臍帯ヘルニア
除外:
臍ヘルニア(K42.-)
- Q79. 3 腹壁破裂(症)
- Q79. 4 プルンベリー<prune belly>症候群
- Q79. 5 腹壁のその他の先天奇形
除外:
臍ヘルニア(K42.-)
- Q79. 6 エーラス・ダンロス<Ehlers-Danlos>症候群
- Q79. 8 筋骨格系のその他の先天奇形
欠損:
・筋
・腱
副筋
先天性筋萎縮(症)
先天性:
・絞扼輪
・腱短縮
ポーランド<Poland>症候群
- Q79. 9 筋骨格系の先天奇形, 詳細不明
先天異常 NOS } 筋骨格系 NOS

先天変形 NOS

その他の先天奇形(Q80—Q89)

Other congenital malformations

- Q80 先天性魚りんせん<鱗癬>
Congenital ichthyosis
除外:
レフサム<Refsum>病(G60. 1)
- Q80. 0 尋常性魚りんせん<鱗癬>
Q80. 1 X連鎖性魚りんせん<鱗癬>
Q80. 2 葉状魚りんせん<鱗癬>
コロジオン児
- Q80. 3 先天性水疱性魚りんせん<鱗癬>様紅皮症
Q80. 4 道化師(様)胎児
Q80. 8 その他の先天性魚りんせん<鱗癬>
Q80. 9 先天性魚りんせん<鱗癬>, 詳細不明
- Q81 表皮水疱症
Epidermolysis bullosa
- Q81. 0 単純性表皮水疱症
除外:
コケイン<Cockayne>症候群(Q87. 1)
- Q81. 1 致死型表皮水疱症
ヘルリッツ<Herlitz>症候群
- Q81. 2 栄養障害型表皮水疱症
Q81. 8 その他の表皮水疱症
Q81. 9 表皮水疱症, 詳細不明
- Q82 皮膚のその他の先天奇形
Other congenital malformations of skin
除外:
腸性先<肢>端皮膚炎(E83. 2)
先天性赤芽球増殖性ポルフィリン症(E80. 0)
毛巣のう<囊>胞又は毛巣洞(L05.-)
スタージ・ウェーバー(・ディミトリー)<Sturge-Weber(-Dimitri)>症候群 (Q85. 8)
- Q82. 0 遺伝性リンパ浮腫

- Q82. 1 色素性乾皮症
- Q82. 2 肥満細胞症
色素性じんま<蕁麻>疹
除外：
悪性肥満細胞症(C96. 2)
- Q82. 3 色素失調症
- Q82. 4 外胚葉性異形成<形成異常>(症)(無(発)汗(症)性)
除外：
エリス・ファンクレフェルト<Ellis-van Creveld>症候群(Q77. 6)
- Q82. 5 先天性非腫瘍<非新生物>性母斑
あざ NOS
母斑：
・火炎状
・ポートワイン
・Sanguineous
・莓状
・血管性 NOS
・いぼ<疣>状<疣贅性>
※ 単純性血管腫
除外：
カフエオレ斑(L81. 3)
ほくろ<黒子>(L81. 4)
母斑：
・NOS(D22.-)
・くもの巣状(I78. 1)
・メラニン細胞性(D22.-)
・色素性(D22.-)
くも状(I78. 1)
・星状(I78. 1)
- Q82. 8 皮膚のその他の明示された先天奇形
皮膚紋理<手掌紋>異常
副皮膚弁
家族性良性慢性天疱瘡 [ハイリー・ハイリー<Hailey-Hailey>病]
皮膚し<弛>緩症(過弾(力)性)<ゴム状皮膚>
皮膚掌紋異常
遺伝性掌蹠<手掌足底>角化症

毛包<のう<囊>>性角化症 [ダリエ・ホワイト<Darier-White>病]

除外:

エーラス・ダンロス<Ehlers-Danlos>症候群(Q79. 6)

Q82. 9 皮膚の先天奇形, 詳細不明

Q83 乳房の先天奇形

Congenital malformations of breast

除外:

胸筋欠損(Q79. 8)

Q83. 0 無乳頭(症)を伴う乳房の先天(性)欠損

Q83. 1 副乳房

過剰乳房

Q83. 2 無乳頭(症)

Q83. 3 副乳頭

過剰乳頭

Q83. 8 乳房のその他の先天奇形

乳房の低形成<形成不全>

Q83. 9 乳房の先天奇形, 詳細不明

Q84 外皮のその他の先天奇形

Other congenital malformations of integument

Q84. 0 先天性脱毛(症)

先天性無毛症

Q84. 1 毛髪の先天性形態学的障害, 他に分類されないもの

連珠毛

白輪毛

除外:

メンケス<Menkes>ちぢれ毛髪<kinky hair>症候群(E83. 0)

Q84. 2 毛髪のその他の先天奇形

先天(性):

・多毛症

・毛髪の奇形 NOS

生毛<うぶ毛>遺残

Q84. 3 無爪(症)

除外:

爪・膝蓋骨症候群(Q87. 2)

Q84. 4 先天性爪(甲)白斑(症)

Q84. 5 巨爪及び肥厚爪

- 先天性巨爪
爪甲肥厚症
- Q84. 6 爪のその他の先天奇形
先天性:
・ばち爪
・さじ<匙>状爪
・爪の奇形 NOS
- Q84. 8 外皮のその他の明示された先天奇形
先天性皮膚欠損<無形成>
- Q84. 9 外皮の先天奇形, 詳細不明
先天異常 NOS
先天変形 NOS } 外皮 NOS
- Q85 母斑症, 他に分類されないもの
Phakomatoses, not elsewhere classified
除外:
毛細血管拡張性運動失調(症) [ルイ・バー<Louis-Bar>症候群] (G11. 3)
家族性自律神経異常症 [ライリー・デイ<Riley-Day>症候群] (G90. 1)
- Q85. 0 神経線維腫症(非悪性)
フォンレックリングハウゼン<von Recklinghausen>病
- Q85. 1 結節性硬化症
ブルヌビーユ<Bourneville>病
エピロイア<結節神経膠症>
- Q85. 8 その他の母斑症, 他に分類されないもの
症候群:
・ポイツ・イエーガース<Peutz-Jeghers>
・スタージ・ウェーバー(・ディミトリー)<Sturge-Weber(-Dimitri)>
・フォンヒッペル・リンドウ<von Hippel-Lindau>
除外:
メッケル・グルーパー<Meckel-Gruber>症候群(Q61. 9)
- Q85. 9 母斑症, 詳細不明
過誤腫(症) NOS
- Q86 既知の外因による先天奇形症候群, 他に分類されないもの
Congenital malformation syndromes due to known exogenous causes, not elsewhere classified
除外:
ヨード欠乏による甲状腺機能低下症(E00-E02)

胎盤又は母乳を介して伝達された物質の非催奇形性作用 (P04.-)

- Q86. 0 胎児アルコール症候群 (異形性)
- Q86. 1 胎児ヒダントイン症候群
メドウ<Meadow>症候群
- Q86. 2 ワーファリンによる形態異常
- Q86. 8 既知の外因によるその他の先天奇形症候群
- Q87 多系統に及ぶその他の明示された先天奇形症候群
Other specified congenital malformation syndromes affecting multiple systems
- Q87. 0 先天奇形症候群, 主として顔貌異常を伴うもの
尖頭多合指<趾>(症)
尖頭合指<趾>(症) [アペール<Apert>症候群]
潜伏眼球症候群
単眼(症)
症候群:
・ゴールデンハー<Goldenhar>
・メービウス<Moebius>
・ロー顔一指
・ロバン<Robin>
口笛顔貌
- Q87. 1 先天奇形症候群, 主として低身長を伴うもの
症候群:
・アースコッグ<Aarskog>
・コケイン<Cockayne>
・ドランゲ<De Lange>
・デュボウイツ<Dubowitz>
・ヌーナン<Noonan>
・プラダー・ウィリー<Prader-Willi>
・ロビノウ・シルバーマン・スミス<Robinow-Silverman-Smith>
・ラッセル・シルバー<Russell-Silver>
・ゼクセ>ツケル<Seckel>
・スミス・レムリ・オピッツ<Smith-Lemli-Opitz>
除外:
エリス・ファンクレフェルト<Ellis-van Creveld>症候群 (Q77. 6)
- Q87. 2 先天奇形症候群, 主として(四)肢の障害されたもの
症候群:
・ホルト・オーラム<Holt-Oram>

- ・クリッペル・トレノーネイ・ウエーバー<Klippel-Tr énaunay-Weber>
 - ・爪膝蓋骨
 - ・ルビンスタイン・タクテ>イビー<Rubinstein-Taybi>
 - ・人魚体<合肢症>
 - ・橈骨欠損を伴う血小板減少症 [TAR]
 - ・VATER 連合
- Q87. 3 早期過(剰)成長を含む先天奇形症候群
- 症候群:
- ・バックウィズ・ウイーデマン<Beckwith-Wiedemann>
 - ・ソトス<Sotos>
 - ・ウイーバー<Weaver>
- Q87. 4 マルフアン<Marfan>症候群
- Q87. 5 その他の骨格変化を伴うその他の先天奇形症候群
- Q87. 8 その他の明示された先天奇形症候群, 他に分類されないもの
- 症候群:
- ・アルポート<Alport>
 - ・ローレンス・ムーン(・バルデ)・ビードル<Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl>
 - ・ツェルウエーガー<Zellweger>
- Q89 その他の先天奇形, 他に分類されないもの
- Other congenital malformations, not elsewhere classified
- Q89. 0 脾の先天奇形
- 無脾(症)(先天性)
- 先天性脾肥大
- 除外:
- 心耳相同(無脾(症)又は多脾(症)を伴うもの)(Q20. 6)
- Q89. 1 副腎の先天奇形
- 除外:
- 先天性副腎(皮質)過形成(E25. 0)
- Q89. 2 その他の内分泌腺の先天奇形
- 上皮小体<副甲状腺>又は甲状腺の先天奇形
- 甲状舌管残存
- 甲状舌管のう<囊>胞
- Q89. 3 内臓逆位
- 右胸心<右心症>, 内臓逆位を伴うもの
- 鏡像型心房配列, 内臓逆位を伴うもの
- 内臓逆位:

・腹部

・胸部

内臓転位:

・腹部

・胸部

除外:

右胸心<右心症> NOS(Q24. 0)

左胸心<左心症>(Q24. 1)

Q89. 4 結合<二重>体<結合双体>

頭蓋結合体

二頭体

結合<二重>体

殿結合体

胸結合体

※ 坐骨結合体

Q89. 7 多発先天奇形, 他に分類されないもの

奇形(児) NOS

多発先天異常 NOS

多発先天変形 NOS

除外:

多系統におよぶ先天奇形症候群(Q87.-)

Q89. 8 その他の明示された先天奇形

Q89. 9 先天奇形, 詳細不明

先天異常 NOS

先天変形 NOS

染色体異常, 他に分類されないもの(Q90-Q99)

Chromosomal abnormalities, not elsewhere classified

Q90 ダウン<Down>症候群

Down syndrome

Q90. 0 21 トリソミー, 成熟<減数>分裂時の不分離によるもの

Q90. 1 21 トリソミー, モザイク(有糸分裂時の不分離による)

Q90. 2 21 トリソミー, 転座

Q90. 9 ダウン<Down>症候群, 詳細不明

21 トリソミー NOS

- Q91 エドワーズ<Edwards>症候群及びパトー<Patau>症候群
Edwards syndrome and Patau syndrome
- Q91.0 18トリソミー, 成熟<減数>分裂時の不分離によるもの
- Q91.1 18トリソミー, モザイク(有糸分裂時の不分離による)
- Q91.2 18トリソミー, 転座
- Q91.3 エドワーズ<Edwards>症候群, 詳細不明
- Q91.4 13トリソミー, 成熟<減数>分裂時の不分離によるもの
- Q91.5 13トリソミー, モザイク(有糸分裂時の不分離による)
- Q91.6 13トリソミー, 転座
- Q91.7 パトー<Patau>症候群, 詳細不明
- Q92 常染色体のその他のトリソミー及び部分トリソミー, 他に分類されないもの
Other trisomies and partial trisomies of the autosomes, not elsewhere classified
包含:
不均衡型転座及び挿入
除外:
13, 18, 21 染色体のトリソミー(Q90-Q91)
- Q92.0 染色体トリソミー, 成熟<減数>分裂時の不分離によるもの
- Q92.1 染色体トリソミー, モザイク(有糸分裂時の不分離による)
- Q92.2 大部分トリソミー
全腕以上重複されているもの
- Q92.3 小部分トリソミー
全腕までは重複されていないもの
- Q92.4 重複, 有糸分裂前中期のみにみられるもの
- Q92.5 重複, その他の複雑な再配列を伴うもの
- Q92.6 過剰マーカー染色体
- Q92.7 三倍性及び倍数性
- Q92.8 常染色体のその他の明示されたトリソミー及び部分トリソミー
- Q92.9 常染色体のトリソミー及び部分トリソミー, 詳細不明
- Q93 常染色体のモノソミー及び欠失, 他に分類されないもの
Monosomies and deletions from the autosomes, not elsewhere classified
- Q93.0 染色体モノソミー, 成熟<減数>分裂時の不分離によるもの
- Q93.1 染色体モノソミー, モザイク(有糸分裂時の不分離による)
- Q93.2 環状染色体又は二動原体染色体を伴う染色体
- Q93.3 4番短腕欠失
ヴォルフ・ヒルショルン<Wolff-Hirschhorn>症候群
- Q93.4 5番短腕欠失

ネコ鳴き症候群

- Q93. 5 その他の染色体部分欠失
アンジェルマン<Angelman>症候群
- Q93. 6 有糸分裂前中期のみにみられる欠失
- Q93. 7 その他の複雑な再配列を伴う欠失
- Q93. 8 常染色体のその他の欠失
- Q93. 9 常染色体欠失, 詳細不明
- Q95 均衡型再配列及びマーカー(染色体), 他に分類されないもの
Balanced rearrangements and structural markers, not elsewhere classified
包含:
ロバートソン<Robertson>及び均衡型相互転座及び挿入
- Q95. 0 均衡型転座及び挿入, 正常個体におけるもの
- Q95. 1 染色体逆位, 正常個体におけるもの
- Q95. 2 常染色体性均衡型再配列, 異常個体におけるもの
- Q95. 3 性/常染色体均衡型再配列, 異常個体におけるもの
- Q95. 4 マーカーヘテロクロマチンを伴う個体
- Q95. 5 常染色体のぜい<脆>弱部位を伴う個体
- Q95. 8 その他の均衡型再配列及びマーカー(染色体)
- Q95. 9 均衡型再配列及びマーカー(染色体), 詳細不明
- Q96 ターナー<Turner>症候群
Turner syndrome
除外:
ヌーナン<Noonan>症候群(Q87. 1)
- Q96. 0 核型 45,X
- Q96. 1 核型 46,X iso(Xq)
- Q96. 2 核型 46,X, 性染色体異常を伴うもの, iso(Xq)を除く
- Q96. 3 モザイク, 45,X/46,XX又はXY
- Q96. 4 モザイク, 45,X/性染色体異常を伴うその他の細胞系
- Q96. 8 ターナー<Turner>症候群のその他の変異型
- Q96. 9 ターナー<Turner>症候群, 詳細不明
- Q97 その他の性染色体異常, 女性表現型, 他に分類されないもの
Other sex chromosome abnormalities, female phenotype, not elsewhere classified
除外:
ターナー<Turner>症候群(Q96.-)
- Q97. 0 核型 47,XXX<トリプロX><XXX女性>
- Q97. 1 4本以上のX染色体を持つ女性

- Q97. 2 モザイク, 種々のX染色体数を持つ細胞系
- Q97. 3 46,XY核型を持つ女性<XY女性>
- Q97. 8 その他の明示された性染色体異常, 女性表現型
- Q97. 9 性染色体異常, 女性表現型, 詳細不明
- Q98 その他の性染色体異常, 男性表現型, 他に分類されないもの
Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, not elsewhere classified
- Q98. 0 クラインフェルター<Klinefelter>症候群, 核型 47,XXY
- Q98. 1 クラインフェルター<Klinefelter>症候群, 3本以上のX染色体を持つ男性
- Q98. 2 クラインフェルター<Klinefelter>症候群, 46,XX核型を持つ男性
※ 注:クラインフェルター症候群は, Y染色体の存在が前提となっているので, 本項目は
意味をなさない。
- Q98. 3 46,XX核型を持つその他の男性<XX男性>
- Q98. 4 クラインフェルター<Klinefelter>症候群, 詳細不明
- Q98. 5 核型 47,XYY<XYY男性>
- Q98. 6 性染色体構造異常を持つ男性
- Q98. 7 性染色体モザイクを持つ男性
- Q98. 8 その他の明示された性染色体異常, 男性表現型
- Q98. 9 性染色体異常, 男性表現型, 詳細不明
- Q99 その他の染色体異常, 他に分類されないもの
Other chromosome abnormalities, not elsewhere classified
- Q99. 0 キメラ 46,XX/46,XY
キメラ 46,XX/46,XYの真性半陰陽
- Q99. 1 46,XXの真性半陰陽
46,XX, 索<線>条性腺を伴うもの
46,XY, 索<線>条性腺を伴うもの
純粋性腺形成異常症
- Q99. 2 ぜい<脆>弱X染色体
- Q99. 8 その他の明示された染色体異常
- Q99. 9 染色体異常, 詳細不明