

第 05 章

内分泌，营养或代谢疾病

本章有 148 个四字符类别。

代码范围从 5A00 开始

本章包括内分泌疾病，营养性疾病以及代谢性疾病。

排除： 胎儿或新生儿特有的暂时性内分泌或代谢紊乱（BlockL1-KB6）

怀孕，分娩和产褥期的并发症（第 18 章）

编码其他地方： 内分泌，营养或代谢疾病的症状，体征或临床表现（MA50-MA6Y）

本章包含以下顶级块：

内分泌疾病

- 营养障碍
- 代谢紊乱
- 术后内分泌或代谢紊乱

内分泌疾病（BlockL1-5A0）

编码其他地方： 内分泌系统的肿瘤
内分泌肿瘤

甲状腺或甲状腺激素系统疾病（BlockL2-5A0）

甲状腺功能紊乱引起的疾病和甲状腺激素作用的调节系统，包括垂体，下丘脑或甲状腺激素受体的功能障碍。

5A00 甲状腺功能减退症

5A00.0 先天性甲状腺功能减退症

甲状腺功能减退症是甲状腺产生过少或不产生甲状腺激素的病症，并且出生时就会出现这种情况。常见的临床特征包括活动减少和睡眠增加，喂养困难和便秘，黄疸延长，粘液性水肿相，大囟门（特别是后部），巨舌症，疝气扩张腹胀和张力减退。

编码其他地方： 先天性中枢性甲状腺功能减退症（5A61.41）

- 5A00.00** 永久性先天性甲状腺功能减退症伴弥漫性甲状腺肿
由于甲状腺在产前期间无法正常发育而导致甲状腺功能部分或完全丧失引起的病症。这种情况的特征是肿胀，光滑的甲状腺，并且在婴儿中由于暗淡的外观，浮肿的脸和粗壮的舌头伸出。这种情况也可能伴有窒息发作，便秘，干脆的头发，黄疸，缺乏肌肉张力，低发际线，喂养不良，身高矮小，嗜睡或迟钝。
排除： 具有正常功能的短暂性先天性甲状腺肿（KB62）
- 5A00.01** 永久性先天性甲状腺功能减退症，无甲状腺肿
这是一种永久性先天状态，其中甲状腺不能产生足够的甲状腺激素。这种诊断没有甲状腺肿胀。
- 5A00.02** 百综合症
Pendred 综合征的特征是先天性双侧神经感觉性耳聋，甲状腺性甲状腺肿，耳蜗前庭畸形和潜在的前庭功能障碍。
- 5A00.03** 暂时性先天性甲状腺功能减退症
短暂性先天性甲状腺功能减退症被定义为短暂的甲状腺功能紊乱，轻度升高的甲状腺刺激素（TSH）和低甲状腺素（FT4）水平，非常迅速和自发地，或在甲状腺素治疗几个月后恢复正常。该病症是由多种原因引起的，包括碘缺乏或接触含碘化合物，阻断母体抗体的经胎盘传代和激素异常。
排除： 具有正常功能的 Transitory 先天性甲状腺肿（KB62）
- 5A00.04** 由于碘缺乏导致的先天性甲状腺功能减退症
甲状腺功能减退症是一种在出生时出现的病症，甲状腺产生的甲状腺激素过少或者没有甲状腺激素，并且可以由碘缺乏引起。
排除： 亚临床碘缺乏性甲状腺功能减退症（5A00.22）
- 5A00.0Y** 其他指定的先天性甲状腺功能减退症
- 5A00.0Z** 先天性甲状腺功能减退症，未说明
- 5A00.1** **碘缺乏相关的甲状腺疾病或相关疾病**
由碘缺乏引起的甲状腺功能异常引起的任何病症。确认是通过血液测试。
排除： 先天性碘缺乏综合征（5A00.04）
亚临床碘缺乏性甲状腺功能减退症（5A00.22）
- 5A00.10** 碘缺乏相关的弥漫性甲状腺肿
由于碘缺乏导致的甲状腺弥漫性肿大
- 5A00.11** 碘缺乏相关的多结节性甲状腺肿
由碘缺乏导致的甲状腺多结节增大
费用包括： 碘缺乏相关的结节性甲状腺肿
- 5A00.1Z** 与碘缺乏有关的甲状腺疾病或相关病症，未说明

- 5A00.2** **获得性甲状腺功能减退症**
获得性甲状腺功能减退症是甲状腺产生过少或不产生甲状腺激素的病症，并且这种情况仅在出生后才会出现。
- 排除：** 术后甲状腺功能减退症（5D40）
碘缺乏相关性甲状腺功能减退症（5A00.1）
- 编码其他地方：** 获得性中枢性甲状腺功能减退症（5A61.40）
获得性甲状腺功能减退症引起的痴呆（6D85.Y）
- 5A00.20** 由于药物或其他外源性物质引起的甲状腺功能减退症
由药物或其他外源性物质引起的甲状腺功能低下引起的病症。这种情况可能表现为疲劳，对感冒，便秘，皮肤干燥，体重增加，肌肉无力，血胆固醇升高，肌肉酸痛，关节疼痛或肿胀，月经期更重或不规则，头发稀疏，抑郁或记忆受损的敏感性增加。
- 5A00.21** Myxoedema 昏迷
一种危及生命的甲状腺功能减退症，伴有长期严重的未经治疗的甲状腺功能减退症，其适应性机制无法维持体内平衡。
- 5A00.22** 亚临床碘缺乏性甲状腺功能减退症
血清 TSH 水平升高但甲状腺激素水平正常的病症，由碘缺乏引起
- 5A00.2Y** 其他指定获得性甲状腺功能减退症
- 5A00.2Z** 获得性甲状腺功能减退症，未说明
- 5A00.Z** **甲状腺功能减退症，未说明**
- 5A01** **无毒甲状腺肿**
由于卵泡增生，甲状腺功能亢进或甲状腺功能亢进导致的甲状腺扩大
- 排除：** 先天性甲状腺肿 NOS（5A00.00）
先天性实质性甲状腺肿（5A00.00）
与碘缺乏有关的甲状腺肿（5A00.1）
先天性弥漫性甲状腺肿（5A00.00）
- 5A01.0** **无毒弥漫性甲状腺肿**
由卵泡增生引起的甲状腺弥漫性增大，无甲状腺功能亢进或甲状腺功能亢进
- 5A01.1** **无毒单一甲状腺结节**
由卵泡增生引起的甲状腺单个肿瘤，无甲状腺功能亢进或甲状腺功能亢进
- 5A01.2** **无毒多结节甲状腺肿**
多发性甲状腺结节，由于卵泡增生，无甲状腺功能亢进或甲状腺功能亢进
- 5A01.Z** **无毒甲状腺肿，未指明**

5A02

甲状腺毒症

与游离甲状腺素和/或游离三碘甲腺原氨酸水平升高相关的代谢紊乱状态，导致甲状腺激素的过量合成和分泌

排除： 新生儿甲状腺毒症（KB62.0）

5A02.0

甲状腺毒症与弥漫性甲状腺肿

甲状腺毒症通过以甲状腺激素补充剂的形式摄入过量的外源性甲状腺激素而发生，例如最广泛使用的补充剂左旋甲状腺素。

费用包括： 毒性弥漫性甲状腺肿
格雷夫斯病

5A02.1

甲状腺毒症与毒性单一甲状腺结节

费用包括： 甲状腺毒症与毒性非结节性甲状腺肿

5A02.2

甲状腺毒症与毒性多结节甲状腺肿

由功能性甲状腺多结节引起的甲状腺毒症

5A02.3

来自异位甲状腺组织的甲状腺毒症

5A02.4

甲状腺毒症的事实

摄入外源性甲状腺激素引起的甲状腺毒症

5A02.5

甲状腺危机

甲状腺毒症危象（或甲状腺风暴）是甲状腺功能亢进的罕见但严重的并发症，当甲状腺毒症患者病情严重或身体受压时可能发生甲状腺功能亢进。

费用包括： 甲状腺风暴

5A02.6

继发性甲状腺功能亢进症

垂体腺或下丘脑功能障碍引起的甲状腺中甲状腺激素的过量产生。

注意：

代码也是潜在的条件

5A02.Y

其他指定的甲状腺毒症

5A02.Z

甲状腺毒症，未指明

5A03

甲状腺炎

甲状腺炎是甲状腺的炎症。它包括急性和慢性甲状腺炎。甲状腺炎通常由甲状腺的自身免疫反应引起，导致甲状腺细胞发炎和损伤。症状包括疲劳，体重增加，抑郁，皮肤干燥和便秘。

排除： 获得性甲状腺功能减退症（5A00.2）
甲状腺毒症（5A02）

5A03.0 急性甲状腺炎

急性甲状腺炎是一种罕见的甲状腺炎，直接由感染引起，常为细菌。

费用包括： 甲状腺脓肿
化脓性甲状腺炎
化脓性甲状腺炎

5A03.1 亚急性甲状腺炎

一种自限性甲状腺炎，伴有甲状腺功能亢进症，甲状腺功能减退症和甲状腺功能恢复正常的三期临床病程。它被认为是由病毒感染引起的。

费用包括： 非化脓性甲状腺炎
de Quervain 甲状腺炎
巨细胞甲状腺炎
肉芽肿性甲状腺炎

排除： 自身免疫性甲状腺炎（5A03.2）

5A03.2 自身免疫性甲状腺炎

甲状腺慢性炎症性疾病，与异常的循环抗体有关。

编码其他地方： 产后甲状腺炎（JB44.5）

5A03.20 桥本甲状腺炎

5A03.21 无痛性甲状腺炎

一种破坏性甲状腺炎，在非产后期具有自身免疫基础。甲状腺炎症，以短暂性甲状腺功能亢进为特征，随后甲状腺功能减退，然后恢复。

5A03.2Y 其他特定的自身免疫性甲状腺炎

5A03.Y 其他指定的甲状腺炎

5A03.Z 甲状腺炎，未说明

5A04 降钙素分泌过多

这是一种精制，释放和渗出 32-氨基酸线性多肽激素的过程，该激素主要由甲状腺的滤泡旁细胞（也称为 C 细胞）和超支气管体内的许多其他动物产生。

费用包括： 甲基降钙素的分泌过多
甲状腺 C 细胞增生

5A05 广泛抵抗甲状腺激素

甲状腺激素作用减弱，通常由甲状腺激素受体突变引起。

5A06 病态甲状腺功能亢进症

5A0Y 其他特定的甲状腺或甲状腺激素系统疾病

糖尿病（BlockL2-5A1）

具有异源病因的代谢紊乱，其特征在于慢性高血糖症和由胰岛素分泌缺陷，胰岛素作用或两者引起的碳水化合物，脂肪和蛋白质代谢紊乱。

编码其他地方： 妊娠期糖尿病（JA63）

新生儿糖尿病（KB60.2）

5A10

1 型糖尿病

1 型糖尿病（1 型糖尿病，T1DM，以前的胰岛素依赖型或青少年型糖尿病）是糖尿病的一种形式，其由产生胰岛素的 β 细胞的破坏引起，主要是通过自身免疫机制。随后缺乏胰岛素导致血液和尿液葡萄糖增加。

排除： 2 型糖尿病（5A11）

糖尿病，其他指定类型（5A13）

妊娠期糖尿病（JA63）

5A11

2 型糖尿病

2 型糖尿病（以前是非胰岛素依赖性糖尿病（NIDDM）或成人型糖尿病）是一种代谢紊乱，其特征在于胰岛素抵抗和相对胰岛素缺乏背景下的高血糖。

费用包括： 非胰岛素依赖型糖尿病的年轻人

排除： 妊娠期糖尿病（JA63）

糖尿病，其他指定类型（5A13）

特发性 1 型糖尿病（5A10）

5A12

营养不良相关的糖尿病

5A13

糖尿病，其他指定类型

糖尿病不能归类为 1 型或 2 型糖尿病。

排除： 妊娠期糖尿病（JA63）

2 型糖尿病（5A11）

特发性 1 型糖尿病（5A10）

5A13.0

由于 β 细胞功能的遗传缺陷导致的糖尿病

由于 β 细胞功能的遗传缺陷导致的其他特定的糖尿病是糖尿病的一种形式，其与 β 细胞功能中的单基因缺陷相关。

5A13.1

由于胰岛素作用的遗传缺陷导致的糖尿病

由胰岛素作用的遗传缺陷引起的其他特定的糖尿病是糖尿病的一种形式，其由遗传决定的胰岛素作用异常引起。与胰岛素受体突变相关的代谢异常可以从高胰岛素血症和适度高血糖症到严重糖尿病。

5A13.2 由于外分泌胰腺疾病引起的糖尿病

由于外分泌胰腺疾病引起的其他特定的糖尿病是糖尿病的一种形式，其由任何弥漫性损伤胰腺的过程引起。获得性过程包括胰腺炎，创伤，感染，胰腺切除术和胰腺癌。除癌症引起的疾病外，胰腺损伤必须广泛用于糖尿病的发生。

5A13.3 由内分泌病引起的糖尿病

由内分泌病引起的其他特定的糖尿病是由几种激素（例如，生长激素，皮质醇，胰高血糖素，肾上腺素）引起的糖尿病形式，其拮抗胰岛素作用。过量的这些激素（例如肢端肥大症，库欣综合征，胰高血糖素瘤，嗜铬细胞瘤）可引起糖尿病。这通常发生在预先存在胰岛素分泌缺陷的个体中，并且当激素过量消退时，高血糖症通常会消退。

5A13.4 由于药物或化学物质引起的糖尿病

由药物或化学物质引起的其他特定的糖尿病是糖尿病的一种形式，其由药物或化学物质引起，其损害胰岛素分泌和胰岛素作用。

5A13.5 由于不常见的免疫介导的糖尿病形式导致的糖尿病

由于不常见形式的免疫介导的糖尿病引起的其他特定的糖尿病是一种由两种已知病症引起的糖尿病。僵硬综合征是一种中枢神经系统的自身免疫性疾病，其特征在于轴肌的僵硬和疼痛的痉挛。患者通常具有高滴度的 GAD 自身抗体，并且大约三分之一将患有糖尿病。

5A13.6 由于其他遗传综合征导致的糖尿病

由于其他遗传综合征引起的其他特定的糖尿病是一种与遗传综合征相关的糖尿病。

注意：

如果需要，可以使用其他代码来识别任何相关的遗传综合征

编码其他地方：

Wolfram 综合征（5A61.5）

母系遗传性糖尿病和耳聋（LD2H.Y）

硫胺素反应性巨幼红细胞性贫血综合征（5C63.Y）

Woodhouse-Sakati 综合征（5A61.0）

线粒体肌病合并糖尿病（8C73.Y）

5A13.7 由临床确定的亚型或综合征引起的糖尿病

具有临床定义的亚型或相关综合征的糖尿病

5A13.Y 由于其他特定原因引起的糖尿病

5A14

糖尿病，类型未指明

排除：

特发性 1 型糖尿病（5A10）

2 型糖尿病（5A11）

糖尿病，其他指定类型（5A13）

妊娠期糖尿病（JA63）

糖尿病急性并发症（BlockL3-5A2）

5A20 糖尿病高渗性高血糖状态

注意： 代码也是潜在的条件

5A20.0 高渗性高血糖状态无昏迷

注意： 代码也是潜在的条件

5A20.1 高渗性高血糖状态伴昏迷

注意： 代码也是潜在的条件

5A20.Z 糖尿病高渗性高血糖状态，未指明

注意： 代码也是潜在的条件

5A21 糖尿病患者的低血糖症

注意： 代码也是潜在的条件

5A21.0 在没有昏迷的糖尿病的情况下的低血糖症

注意： 代码也是潜在的条件

5A21.1 在患有昏迷的糖尿病的情况下的低血糖症

注意： 代码也是潜在的条件

5A21.Z 在糖尿病的情况下，低血糖，未指明

注意： 代码也是潜在的条件

5A22 糖尿病酸中毒

注意： 代码也是潜在的条件

5A22.0 没有昏迷的糖尿病酮症酸中毒

注意： 代码也是潜在的条件

5A22.1 糖尿病性乳酸性酸中毒

注意： 代码也是潜在的条件

5A22.2 糖尿病代谢性酸中毒

注意： 始终为糖尿病分配额外的代码

5A22.3 糖尿病酮症酸中毒伴昏迷

注意： 代码也是潜在的条件

5A22.Y 其他指定的糖尿病酸中毒

注意： 代码也是潜在的条件

5A22.Z **糖尿病酸中毒，未说明**

注意： 代码也是潜在的条件

5A23 **糖尿病昏迷**

注意： 代码也是潜在的条件

5A24 **不受控制或不稳定的糖尿病**

脆性糖尿病是用于描述特别难以控制的 1 型或 2 型糖尿病的术语。它导致血糖水平频繁，剧烈波动，导致高血糖，可能导致酮症酸中毒或低血糖。

注意： 代码也是潜在的条件

5A2Y **其他特定的糖尿病急性并发症**

注意： 代码也是潜在的条件

其他葡萄糖调节或胰腺内分泌失调（BlockL2-5A4）

排除： 内分泌胰腺良性肿瘤（2E92.9）

 多发性内分泌腺瘤 1 型（2F7A.0）

 胰腺恶性肿瘤（2C10）

5A40 **中度高血糖**

一种代谢紊乱，其特征是葡萄糖水平太高而不能被认为是正常的，但不足以达到糖尿病的标准。

费用包括： 糖尿病前期
 葡萄糖调节受损

排除： 糖尿病，其他指定类型（5A13）
 特发性 1 型糖尿病（5A10）
 2 型糖尿病（5A11）
 糖尿病，未指明类型（5A14）
 血糖水平升高（MA18.0）

5A40.0 **空腹血糖受损**

葡萄糖耐量降低是一种代谢紊乱，FPG 为 110-125 mg / dl（6.1-6.9 mmol / l）。

5A40.1 **葡萄糖耐量降低**

葡萄糖耐量降低（IGT）是一种代谢紊乱，其特征在于 2 小时后负荷葡萄糖 140-199mg / dl（7.8-11.1mmol / l）。

5A40.Y **其他指定的中度高血糖症**

5A40.Z **中度高血糖，未指明**

- 5A41** 没有相关糖尿病的低血糖症
费用包括: 药物引起的低血糖无昏迷
- 5A42** 增加胰高血糖素的分泌
排除: 多发性内分泌腺瘤 1 型 (2F7A.0)
编码其他地方: 胰高血糖素瘤 (2C10.1)
- 5A43** 胃泌素分泌异常
编码其他地方: 胃泌素瘤 (2C10.1)
- 5A43.0** 药物引起的高胃泌素血症
一种可由药物诱导的高胃泌素血症。
- 5A43.1** **Zollinger-Ellison 综合征**
一种综合征, 其特征在于存在分泌胃泌素的肿瘤, 通常存在于胰腺或十二指肠中, 导致胃酸度增加和胃溃疡形成。体征和症状包括腹痛和腹泻。它可能是散发性的或多发性内分泌腺瘤 1 型的表现。
编码其他地方: Zollinger-Ellison 综合征引起的吻合口溃疡 (DA62.Y)
Zollinger-Ellison 综合征引起的胃溃疡 (DA60.Y)
Zollinger-Ellison 综合征引起的十二指肠溃疡 (DA63.Y)
- 5A43.Y** 其他指定的胃泌素异常分泌
- 5A43.Z** 胃泌素分泌异常, 未明确
- 5A44** 胰岛素抵抗综合征
注意: 代码也是潜在的条件
- 5A45** 婴儿期持续性高胰岛素血症
先天性孤立性高胰岛素血症或婴儿期持续性高胰岛素血症 (PHHI) 的定义是内分泌腺对胰岛素的不恰当的过度分泌导致严重的低血糖, 这需要积极的医疗和/或手术治疗以预防严重和不可逆的脑损伤。PHHI 是一种遗传异质性疾病, 具有两种类型的组织学病变: 弥漫性 (DiPHHI) 和局灶性 (FoPHHI), 临床上难以区分。
- 5A4Y** 其他特定的葡萄糖调节和胰腺内分泌紊乱
- 5A4Z** 葡萄糖调节和胰腺内分泌紊乱, 未指明

甲状旁腺或甲状旁腺激素系统疾病 (BlockL2-5A5)

甲状旁腺和甲状旁腺激素系统的病症通常是指甲状旁腺激素分泌不当和/或作用导致钙代谢失调的病症。

- 排除：**
- 低钙血症维生素 D 依赖性佝偻病（5C63.20）
 - 维生素 D 缺乏症（5B57）
 - 高磷酸盐血症家族性肿瘤性钙质沉着症（5C54.1）
 - 低钙血症维生素 D 耐药性佝偻病（5C63.21）

5A50

甲状旁腺功能减退症

由于甲状旁腺激素分泌受损或靶组织对甲状旁腺激素的不适应性，甲状旁腺激素的生物学作用不足甲状旁腺功能亢进症。

- 排除：**
- 术后甲状旁腺功能减退症（5D42）
 - 短暂性新生儿甲状旁腺功能减退症（KB64）
 - tetany NOS（MB47.D）

5A50.0

由于甲状旁腺激素分泌受损导致甲状旁腺功能减退

由于 PTH 分泌受损导致的甲状旁腺功能减退症是一种具有低循环 PTH 水平和低钙血症的病症，其由于甲状旁腺不能从甲状旁腺中分泌 PTH 而对甲状旁腺的病理或功能缺陷有反应。

- 编码其他地方：** CATCH 22 表型（LD44.N0）

5A50.00

特发性甲状旁腺功能减退症

- 排除：** 自身免疫性多发性内分泌病 1 型（5B00）

5A50.01

继发性甲状旁腺功能减退症

注意：

代码也是潜在的条件

5A50.02

由于甲状旁腺的破坏导致甲状旁腺功能减退

类囊体腺体的功能障碍可由多种病因引起，例如放射线，由肉芽肿病或癌症浸润破坏甲状旁腺，以及铁或铜的沉积。

5A50.03

自身免疫性甲状旁腺功能减退症

5A50.0Y

其他指定的甲状旁腺功能减退症由于甲状旁腺激素分泌受损

5A50.0Z

甲状旁腺功能亢进由于甲状旁腺激素分泌受损，未指明

5A50.1

假性

假性甲状旁腺功能亢进是一种对其靶组织特别是肾脏的甲状旁腺激素不耐受的病症，即使存在高循环水平的生物活性甲状旁腺激素也会导致低钙血症和高磷酸盐血症。

5A50.Y

其他指定的甲状旁腺功能减退症

5A50.Z

甲状旁腺功能减退症，未说明

5A51**甲状旁腺功能亢进症**

甲状旁腺功能亢进症是指甲状旁腺激素的过量产生，最常见的原因是一个甲状旁腺的肿瘤。它还可以响应于低钙水平而发生，如在诸如维生素 D 缺乏或慢性肾病的各种情况中所遇到的。

甲状旁腺功能亢进导致钙损失导致骨骼减弱。

排除： 成人骨软化症（FB83.2）
婴幼儿骨软化症（5B57.0）

5A51.0**原发性甲状旁腺功能亢进**

原发性甲状旁腺功能亢进症是由甲状旁腺病变异常，如腺瘤，增生和癌症引起的 PTH 分泌增加和高循环 PTH 水平的病症。原发性甲状旁腺功能亢进通常通过增强的 PTH 作用引起高钙血症。

5A51.1**继发性甲状旁腺功能亢进**

继发性甲状旁腺功能亢进是由于代谢变化和低钙血症，高磷血症和低 1,25-二羟维生素 D 引起的 PTH 分泌增加和高循环 PTH 水平的病症。

注意：

代码也是潜在的条件

排除： 肾源继发性甲状旁腺功能亢进（GB90.4）

5A51.2**家族性低钙尿症高钙血症**

家族性低钙性高钙血症（FHH）或良性家族性高钙血症是钙代谢的常染色体显性疾病，其通常是无症状的并且在生物学上以显著但中度的高钙血症为特征。血清甲状旁腺激素水平正常或略有增加，高钙血症的尿钙排泄量相对较低。CASR, GNA11 和 AP2S1 已被确定为致病基因。

5A51.Y**其他指定的甲状旁腺功能亢进症****5A51.Z****甲状旁腺功能亢进，未指明****5A5Y****其他特定的甲状旁腺或甲状旁腺激素系统疾病****5A5Z****甲状旁腺或甲状旁腺激素系统的疾病，未指明****垂体激素系统疾病（BlockL2-5A6）**

垂体激素分泌增加，减少或失调的临床状况，这是由多种肿瘤，非肿瘤和遗传性疾病引起的。

5A60**脑垂体功能亢进**

一种以腺垂体激素分泌过多为特征的疾病，如生长激素，pralactin, thyrotropin, 促黄体激素，卵泡刺激素或促肾上腺皮质激素。

一种或多种垂体激素过量产生的临床症状，其主要由产生激素的垂体腺瘤引起。

排除：
 尼尔森综合征（5A70.3）
 垂体 ACTH 过量产生（5A70.0）
 甲状腺激素的过量产生（5A02）
 库欣综合征（5A70）
 多发性内分泌腺瘤 1 型（2F7A.0）
 多发性内分泌腺瘤 4 型（2F7A.0）

5A60.0 肢端肥大症或垂体巨人症

肢端肥大症是一种与生长激素（GH）过量产生相关的后天性疾病，其特征为进行性体细胞毁容（主要涉及面部和四肢）和全身表现。主要临床特征是四肢（手和脚）变宽，手指加宽和粗短，软组织增厚。该疾病还具有风湿病，心血管，呼吸和代谢后果，这决定了其预后。在大多数情况下，肢端肥大症与垂体腺瘤有关，无论是纯 GH 分泌（60%）还是混合。经蝶手术通常是一线治疗。当手术无法纠正 GH / IGF-I 分泌过多时，可以使用生长抑素类似物和/或放射疗法的药物治疗。

费用包括： 生长激素过量产生

排除： 宪法巨人主义（5B12）

生长激素释放激素内分泌腺分泌增加（BlockL2-5A4）

身材高大（5B12）

5A60.1 高泌乳素血症

泌乳素的外周血水平升高通常与溢乳有关，有时与正常的卵巢功能有关，但常导致排卵功能障碍在短黄体期（排卵前卵泡发育不足），无排卵周期，闭经和促性腺激素性腺功能减退症之间变化。

编码其他地方： 脑垂体泌乳素瘤（2F37.Y）

5A60.2 抗利尿激素分泌不当的证候

不适当的抗利尿激素（ADH）分泌（SIADH）的综合征的特征在于持续的 ADH 分泌，导致低钠血症，低渗性和尿钠排泄。确切的患病率尚不清楚。所有年龄组都描述了这种疾病。SIADH 通常与肿瘤，肺部疾病，中枢神经系统疾病或接触药物有关。偶尔会发现患有肾上腺，甲状腺或垂体功能不全的患者。该病症由编码血管抑制 V2 受体的基因中的功能获得性突变引起。流体限制是最常见的治疗方法。结果与潜在和相关疾病有关。

5A60.20 不适当的抗利尿作用的肾性综合征

5A60.2Y 其他指定的抗利尿激素分泌不当的综合征

5A60.2Z 抗利尿激素分泌不当的综合征，未明确

5A60.3**中枢性性早熟**

中枢性性早熟被定义为由于下丘脑促性腺激素释放激素（GnRH）的过量产生，女孩在 8 岁之前和男孩在 9.5 岁之前发生青春期变化。它可能是特发性的，没有明显的原因（90% 的女孩病例，50% 的男孩病例）或继发于下丘脑的病变（肿瘤或畸形）。其他原因可能包括创伤性脑损伤或遗传性疾病，影响行为和心理发展，以及最终身高。

5A60.Y**其他指定的脑垂体功能亢进****5A60.Z****脑垂体功能亢进，未明确****5A61****功能减退或某些特定的垂体腺疾病**

临床表现为脑垂体功能紊乱，没有过多的垂体激素分泌，这是由多种疾病引起的

排除：

术后垂体功能减退症（5D43）

颅咽管瘤（2A00）

编码其他地方：

非分泌型垂体腺瘤（2F37.0）

5A61.0**垂体功能减退症**

一种表现出一种或多种垂体激素缺乏或减少的疾病，其由多种疾病引起，例如肿瘤，创伤/手术，辐射，炎症和出血/梗塞。

费用包括：

西蒙兹病

垂体恶病质

肥沃的太监综合症

垂体矮小的身材

编码其他地方：

Prader-Willi 综合征（LD90.3）

Argonz-del Castillo 综合症（5A60.1）

5A61.1**促肾上腺皮质激素缺乏症**

促肾上腺皮质激素（ACTH）缺乏导致功能性皮质醇增多症。包括促肾上腺皮质激素释放激素（CRH，CRF）的缺乏。

5A61.2**促性腺激素缺乏症**

黄体生成素（LH），卵泡刺激素（FSH）缺乏导致性腺机能减退（男性和女性）。包括促性腺激素释放激素（GnRH，LHRH）的缺乏。

排除：

卵巢功能障碍（5A80）

睾丸功能减退（5A81.1）

5A61.3**生长激素缺乏症**

儿童，青少年和成人的生长激素缺乏。包括生长激素释放激素（GHRH）缺乏和中枢生长抑素过量，导致生长激素缺乏。包括特发性，先天性和后天性生长激素缺乏症。

排除：

垂体功能减退症（5A61.0）

5A61.4 甲状腺刺激素缺乏症

甲状腺刺激素（TSH）缺乏，导致继发性（垂体）或三级（下丘脑）甲状腺功能减退症包括 TSH 释放激素（TRH）缺乏。

5A61.40 获得性中枢性甲状腺功能减退症

中枢性甲状腺功能减退症是甲状腺产生过少或不产生甲状腺激素的病症，由下丘脑或垂体功能障碍引起。

5A61.41 先天性中枢性甲状腺功能减退症

5A61.4Y 其他指定的促甲状腺激素缺乏症

5A61.4Z 甲状腺刺激素缺乏，未指明

5A61.5 中枢性尿崩症

中枢性尿崩症（CDI）是一种下丘脑 - 垂体疾病，其特征是由于血管加压素（AVP）缺乏导致的多尿和烦渴。该病症可能与抗利尿激素（ADH）分泌不足有关，并且最常见于特发性（可能是由于产生 ADH 的细胞的自身免疫性损伤），或者可能由创伤，垂体手术或缺氧或缺血性脑病诱导。

费用包括： ADH - [抗利尿激素分泌]缺乏症

排除： 肾性尿崩症（GB90.4A）

5A61.6 催产素缺乏症

孤立的催产素缺乏或催产素缺乏与垂体前叶和/或后叶缺陷相结合。

5A61.Y 其他特定的功能减退或垂体腺功能紊乱

5A6Z 垂体激素系统的疾病，未指明

肾上腺或肾上腺激素系统疾病（BlockL2-5A7）

编码其他地方： 促性腺激素缺乏症（5A61.2）

生长激素缺乏症（5A61.3）

甲状腺刺激素缺乏症（5A61.4）

催产素缺乏症（5A61.6）

肾上腺意外瘤（2F37.Y）

5A70 库欣综合征

库欣综合征是由于过量的激素 ACTH 过度刺激体内 f 皮质类固醇激素引起的，这些激素 ACTH 由脑垂体肿瘤（库欣病）或肺部或其他地方的恶性肿瘤分泌。症状包括体重增加，面部和颈部发红，身体和面部毛发过度生长，血压升高，骨骼中矿物质流失（骨质疏松症），血糖水平升高，有时还有精神紊乱。

5A70.0 垂体依赖性库欣病

- 5A70.1** 异位 ACTH 综合征
- 5A70.2** 伪库欣综合征
这是患者表现出库欣综合征中出现的体征，症状和异常激素水平的病症。然而，伪库欣综合征不是由下丘脑 - 垂体 - 肾上腺轴问题引起的，因为库欣是;这是一种特发性疾病。
- 5A70.3** 尼尔森综合症
- 5A70.Y** 其他指定的库欣综合征
- 5A70.Z** 库欣综合征，未说明
- 5A71** 肾上腺素生成障碍
继发于皮质醇和/或醛固酮产生异常的病理性雄激素生成引起的生殖系统疾病
- 5A71.0** **46, XX 由胎儿来源的雄激素引起的性发育障碍**
这是指由任何天然或合成化合物（通常为类固醇激素）诱导的 46, XX 性发育障碍，其通过与胎儿来源的雄激素受体结合而刺激或控制脊椎动物中雄性特征的发育和维持。
- 5A71.00** 糖皮质激素抵抗
糖皮质激素抵抗是一种罕见的遗传性内分泌疾病，其特征在于对糖皮质激素的广泛的，部分的，靶组织抗性。该病症的临床范围很广，从无症状到严重雄激素过多症，疲劳和/或盐皮质激素过量的病例。
- 5A71.01** 先天性肾上腺皮质增生
先天性肾上腺增生（CAH）是指与肾上腺激素生物合成中的完全（经典形式）或部分（非经典）异常相关的一组疾病。该疾病的特征在于皮质醇或醛固酮（具有盐消耗的经典形式）的产生不足，与肾上腺雄激素的过量产生有关。在经典形式中，代谢失代偿（伴有低钠血症的脱水，与盐皮质激素缺乏相关的高钾血症和酸中毒，以及与糖皮质激素缺乏相关的低血糖症）可能在新生儿期开始时危及生命。生殖器异常可能在受影响的女性出生时出现。
- 5A71.0Y** 其他明确的 46, XX 由胎儿来源的雄激素引起的性发育障碍
- 5A71.0Z** 46, XX 由胎儿来源的雄激素引起的性发育障碍，未说明
- 5A71.1** **46, XX 源自母体的雄激素引起的性发育障碍**
这是指由任何天然或合成化合物（通常为类固醇激素）诱导的 46, XX 性发育障碍，其通过与母体来源的雄激素受体结合而刺激或控制脊椎动物中雄性特征的发育和维持。
- 5A71.Y** 其他指定的肾上腺素异常
- 5A71.Z** 肾上腺素生长障碍，未指明
- 5A72** 醛固酮增多症

5A72.0 原发性醛固酮增多症

5A72.1 继发性醛固酮增多症

注意： 代码也是潜在的条件

5A72.Z 醛固酮增多症，未指明

5A73 醛固酮减少症

排除： 先天性肾上腺皮质增生症（5A71.01）

5A74 肾上腺皮质功能不全

肾上腺不产生足够量的类固醇激素，主要是皮质醇的情况。它还可能包括醛固酮（盐皮质激素）的产生受损，其调节钠保存，钾分泌和水滞留，并且还伴随肾上腺雄激素的产生受损。

编码其他地方： X 连锁肾上腺脑白质营养不良（5C57.1）

5A74.0 获得性肾上腺皮质功能不全

这是一种获得性疾病，其中肾上腺不能产生足够量的类固醇激素，主要是皮质醇；但也可能包括醛固酮（盐皮质激素）的产生受损，其调节钠保护，钾分泌和保水。

排除： 淀粉样变性病（5D00）

编码其他地方： 促肾上腺皮质激素缺乏症（5A61.1）

结核性艾迪生病（1B12.3）

5A74.1 肾上腺危机

肾上腺危象是一种威胁生命的疾病，表明由皮质醇水平不足引起的严重肾上腺皮质功能不全。

编码其他地方： Waterhouse-Friderichsen 综合征（1C1C.1）

5A74.Y 其他指定的肾上腺皮质功能不全

5A74.Z 肾上腺皮质功能不全，未明确

5A75 肾上腺髓质功能亢进

特发性过度刺激肾上腺髓质导致病理性肾上腺素/去甲肾上腺素介导的交感神经输出

5A76 某些特定的肾上腺疾病

费用包括： 皮质醇结合球蛋白异常

5A76.0 过早的肾上腺素

耻骨和/或腋毛的过早发育，没有中枢性或周边性早熟。儿童在没有雌激素作用的情况下显示雄激素作用的过早临床和/或实验室体征。

排除： 中枢性性早熟（5A60.3）

先天性肾上腺皮质增生症（5A71.01）

周围性早熟（5A92）

- 5A76.Y 其他指定的某些特定的肾上腺疾病
- 5A76.Z 某些指定的肾上腺疾病，未指明
- 5A7Z** 肾上腺或肾上腺激素系统的疾病，未指明

性腺激素系统疾病（BlockL2-5A8）

性腺有能力在下丘脑 - 垂体 - 性腺轴控制下产生雄激素和雌激素。性腺功能障碍是由促性腺激素的作用不足或对促性腺激素的抵抗引起的。

- 5A80** **卵巢功能障碍**
OVARY 的病理过程
排除: 孤立性促性腺激素缺乏症（5A61.0）
术后卵巢功能衰竭（5D44）
编码其他地方: 卵巢早衰（GA30.6）
与高雄激素血症相关的多毛症（ED72.1）
卵巢过度刺激综合征（GA32.0）
HAIR-AN 综合征（5A44）

- 5A80.0 **临床高雄激素血症**
存在多毛症，痤疮或雄激素性脱发（女性头皮脱发）

- 5A80.1 **多囊卵巢综合征**
通过以下 3 个标准中至少 2 个存在来定义的条件：寡核苷酸/无排卵；高雄激素血症的临床或生化迹象；通过超声确定存在多囊卵巢。
费用包括: 硬化性卵巢综合征
排除: 多囊卵巢 NOS（5A80.2）

- 5A80.2 **多囊卵巢**
卵巢增大（ ≥ 7 mL）和基质体积，并且卵泡数量增加（12 或更多，直径 2-0 mm），可能存在于 PCOS 女性，但也有排卵功能正常的女性和正常生育（单方面或双侧）。
排除: 多囊卵巢综合征（5A80.1）

- 5A80.3 **不排卵**
在过去 12 个月内缺乏排卵，导致闭经，不规则或不常见的周期

- 5A80.4 **寡排卵**
寡核苷酸排卵（过去 12 个月内少于 4 次排卵）与所描述的内分泌功能障碍类别无关。不包括与 PCOS，高催乳素血症或闭经有关的无排卵。

5A80.5 **卵巢储备减少**
特征为卵巢卵母细胞数量低于女性实际年龄的预期，其特征是与卵巢衰老相关的生化异常（血清 FSH 水平升高，血清 AMH 水平降低）和/或超声检查结果（低窦卵泡数），对卵巢刺激，和女性不孕

5A80.Y **其他指定的卵巢功能障碍**

5A80.Z **卵巢功能障碍，未说明**

5A81 **睾丸功能障碍或睾酮相关疾病**

排除： 孤立性促性腺激素缺乏症（5A61.0）

克氏综合征（LD50.3）

术后睾丸功能减退（5D45）

无精子症（GB04.0）

少精症（GB04）

编码其他地方： 46, XY 性腺发育不全（LD2A.1）

睾丸发育不全（LD2A.2）

46, 由于睾酮代谢缺陷导致的 XY 性发育障碍（LD2A.3）

46, 由于雄激素抵抗引起的 XY 性发育障碍（LD2A.4）

46, XY 性发育障碍（LD2A.Y）

5A81.0 **睾丸功能亢进**

睾丸激素分泌过多。

排除： McCune-Albright 综合征（FB80.0）

5A81.1 **睾丸功能减退**

在青春期前，一种以萎缩的睾丸和不育，异常高度和缺乏第二性征为特征的疾病。在青春期后，一种以性功能下降，性欲减退和不育，肌肉无力和骨质疏松症（由于雄激素合成代谢作用丧失）为特征的疾病。

5A81.Y **其他指定的睾丸功能障碍或睾酮相关疾病**

5A81.Z 睾丸功能障碍或睾酮相关疾病，未指明

5A8Z **性腺激素系统的疾病，未指明**

某些青春期疾病（BlockL2-5A9）

排除： 中枢性性早熟（5A60.3）

5A90 **由于雌激素抵抗导致的青春期紊乱**

5A91 **青春期延迟**

这是一个生物体已经过了通常的青春期发病年龄，没有任何生理或荷尔蒙迹象开始。青春期可能延迟数年并且仍然正常发生，在这种情况下，它被认为是体质延迟，是健康的身体发育的变化。由于营养不良，多种形式的全身性疾病，或生殖系统缺陷（性腺机能减退）或身体对性激素的反应，也可能导致青春期延迟。

费用包括： 性发育迟缓
青春期的宪法延迟

5A92

周围性早熟

性早熟而没有激活 GnRH- /促性腺激素轴。它包括性激素产生的性腺肿瘤，它可能是 McCune-Albright 综合征的一部分。

费用包括： 早熟的月经
排除： 女性异性性早熟的假性青春期（5A71）
男性同性恋早熟的假性青春期（5A71）
中枢性性早熟（5A60.3）
先天性肾上腺皮质增生症（5A71.01）

编码其他地方： 测试中毒（5A81.0）

McCune-Albright 综合征（FB80.0）

5A9Y

其他青春期疾病

5A9Z

青春期疾病，未说明

多腺功能障碍（BlockL2-5B0）

排除： 共济失调 - 毛细血管扩张症（4A01.31）
假性甲状旁腺功能减退症（5A50.1）

dystrophia myotonica [Steinert]（8C71.0）

编码其他地方： 多发性多腺肿瘤（2F7A.0）

5B00

自身免疫性多发性内分泌病

这是一种自身免疫性多内分泌综合征的亚型，其中多种内分泌腺体由于自身免疫而功能障碍。它是归因于 AIRE 基因缺陷的遗传性疾病，通常赋予免疫耐受性。它以隐性方式继承。

编码其他地方： X 连锁免疫失调 - 多内分泌病 - 肠病（4A01.21）

5B01

多腺功能亢进

5B0Y

其他指定的多腺功能障碍

5B0Z

多腺功能障碍，未明确

内分泌失调，未分类（BlockL2-5B1）

排除： 假性甲状旁腺功能减退症（5A50.1）

5B10 类癌综合症

5B11 身材矮小，没有其他分类

排除： 早衰（LD2B）
银罗素综合征（LD2F.1）
具有免疫缺陷的短肢身高（4A01.10）
身材矮小的软骨下增生（LD24.01）
身材矮小的弹性成形术（LD24.00）

肾脏矮小身材（BlockL2-GB6）

垂体相关性身材矮小（5A61.0）
编码其他地方： 因生长激素抵抗而身材矮小（5A61.0）

5B12 宪法身材高大

宪法（家族）身材高大，是儿童生长发育的正常模式的变体，被定义为个体的身高比相同年龄的正常受试者的相应平均身高高 2 SD 以上的状况。性别。特征是身材高大的家族史，缺乏二态性或其他临床特征，表明异常快速生长的病理原因。

费用包括： 宪法的巨人主义

5B1Y 其他指定的内分泌失调，未分类

5B3Y 其他指定的内分泌疾病

5B3Z 内分泌疾病，未说明

营养障碍（BlockL1-5B5）

所有形式的营养障碍都是由能量和/或特定的宏观和微量营养素的不平衡（过量或不足）引起的。当必需的常量营养素和微量营养素的摄入量不满足或超过这些营养素的代谢需求时，就会发生这种情况。代谢需求随年龄和其他生理条件而变化，它们也受环境条件的影响，包括卫生条件差和卫生条件差，导致腹泻和其他感染。

编码其他地方： 神经系统的营养或毒性疾病（8D40-8D4Z）

营养不良（BlockL2-5B5）

营养不足是指由于消费不足或吸收和使用营养素而导致身体需求得不到满足的情况。它可以通过缺乏食物或疾病的结果来生产。营养不良通常是指能量摄入不足，但也可以指特定营养素的缺乏，可以是急性或慢性。

费用包括: 营养不良 NOS
排除: 苗条病 (1C62.3)
饥饿 (NF07.0)
肠吸收不良 (DA96.0)
神经性厌食症 (6B80)

5B50 婴儿, 儿童或青少年体重不足

5B51 在婴儿, 儿童或青少年中消瘦

5B52 婴儿, 儿童或青少年急性营养不良

5B53 婴儿, 儿童或青少年发育迟缓

5B54 成人体重不足
体重指数 (BMI) $\geq 18.5 \text{ kg/m}^2$

5B55 维生素 A 缺乏症

维生素 A 缺乏症 (VAD) 被定义为这样一种状态, 即维生素 A 的组织浓度足够低, 即使没有临床干眼症的证据也会产生不良的健康后果。术语干眼症包括维生素 A 缺乏的眼部表现的临床谱, 从夜盲症和 Bitot 斑点的较轻阶段到角膜干燥症, 溃疡和坏死 (角膜软化) 的潜在致盲阶段。除了干眼症的特定体征和症状以及不可逆失明的风险之外, 非特异性症状包括发病率和死亡率增加, 生殖健康状况不佳, 贫血风险增加以及对生长和发育减缓的贡献。

费用包括: 维生素 A 缺乏症

编码其他地方: 获得性维生素 A 缺乏性贫血 (3A03.5)

5B55.0 维生素 A 缺乏与夜盲症

夜盲症 (对黑暗的适应性差) 通常是维生素 A 缺乏的最早表现。在轻微的情况下, 夜间失明仅在光刺激后才会明显。受影响的孩子在黄昏后不再四处走动, 宁愿坐在安全的角落, 经常无法找到他们的食物或玩具。最近在学龄前儿童中发病的夜盲症实际上是维生素 A 缺乏症的特征。所有患者通常在 48 小时内对维生素 A 治疗反应迅速。

费用包括: 夜盲症

5B55.1 维生素 A 缺乏伴结膜干燥症

在结膜干燥病中, 结膜的上皮从正常的柱状转变为分层的鳞状细胞, 导致杯状细胞的损失, 粒细胞层的形成和表面的角质化。临床上, 这些变化表现为明显的干燥或不可润湿性, 受影响的区域看起来粗糙, 表面上有细小的液滴或气泡, 而不是光滑和闪亮。结膜干燥症首先出现在颞侧象限中, 作为在睑间裂隙中与角膜缘相邻的孤立的椭圆形或三角形贴片。它几乎总是存在于双眼中。

5B55.2 维生素 A 缺乏伴有结膜干燥症或 Bitot 斑点

广泛性结膜干燥症表明高级维生素 A 缺乏症。整个结膜看起来干燥，粗糙，有波纹状，有时像皮肤一样。在一些个体中，角蛋白和腐生杆菌积聚在干燥的表面上，使其具有泡沫或干酪的外观。这种病变被称为 Bitot 的斑点。随着治疗积极的结膜干燥症和 Bitot 的斑点在 2-5 天内开始消退。大多数会在 2 周内消失，但很大比例的颞部病变可能会以缩小的形式持续数月。

5B55.3 维生素 A 缺乏伴角膜干燥症

临床上，角膜形成经典的干燥症，一种朦胧，无情，干燥的外观，首先明显在下缘附近。许多儿童的角膜下鼻部有明显的浅表点状病变，用荧光素明显染色。在疾病早期，只有通过裂隙灯检查才能看到它们。随着更严重的疾病，点状病变变得更多并且在中央角膜上向上扩散，并且角膜基质变得水肿。在角膜表面可能形成类似 Bitot 斑点的厚的角质斑块。这些通常在睑间区域最密集。通过治疗，这些角膜斑块会剥落，有时会留下表面糜烂，从而迅速愈合。角膜干燥症在 2-5 天内对维生素 A 治疗有反应，角膜在 1-2 周内恢复正常外观。

5B55.4 维生素 A 缺乏伴角膜溃疡或角膜软化

溃疡/角膜软化表明部分或全部角膜基质永久性破坏，导致永久性结构改变。溃疡是典型的圆形到椭圆形的“穿孔”缺陷，就像环钻或软木钻孔器已经应用于眼睛一样。周围的角膜通常是干涩的，但其他方面都是透明的，并且通常缺乏细菌来源的溃疡的灰色渗透外观。可能有不止一个溃疡。小溃疡几乎总是局限于角膜周围，特别是其下部和鼻部。溃疡可能很浅，但通常很深。穿孔虹膜堵塞，从而保留前房。在更晚期的疾病中，坏死的基质脱落，留下大的溃疡或后淋巴。与较小的溃疡一样，这通常是外周的并且愈合为致密的白色粘附性白血病。通过治疗，浅表溃疡通常会以极少的疤痕愈合；更深的溃疡，尤其是穿孔，形成致密的外周粘附性白斑。

5B55.5 维生素 A 缺乏伴有干眼症或失明的干眼症疤痕

在许多发展中国家，干眼症或“干眼症”仍然是儿童失明的最重要原因。治愈与维生素 A 缺乏有关的先前角膜疾病的后遗症包括不同密度的混浊或疤痕（星云，黄斑，白血病），其余角膜层（葡萄球菌和后躯体）的减弱和脱落，并且在发生眼内容物损失的情况下，*phthisis* 布尔比，一个伤痕累累的萎缩的地球仪。这种末期病变对于干眼症并不特异，并且可能由许多其他病症引起，特别是创伤和感染。

5B55.Y 维生素 A 缺乏症与其他特定表现

5B55.Z 维生素 A 缺乏症，未说明

5B56

维生素 C 缺乏症

这种情况将继发于维生素 C 缺乏症的几种临床后果归为一类，其中坏血病是最严重的表现。存在维生素 C 缺乏风险的人群是水果和蔬菜供应最少的人群。当食物供应量小且不规则时，坏血病的流行与饥荒和战争有关。主要采用热处理（超高温或巴氏杀菌）牛奶或未加强配方奶粉而不接受水果和果汁的儿童患有症状性疾病的风险很高。

5B56.0**坏血病**

坏血病是由饮食中缺乏维生素 C（抗坏血酸）引起的疾病。维生素 C 在胶原蛋白和基质形成，芳香族氨基酸（苯丙氨酸，酪氨酸）的代谢，叶酸还原为亚叶酸以及广泛的生化氧化还原反应中起着重要作用。临床特征包括毛囊周围出血，瘀斑，牙龈出血，口腔炎和鼻出血。

编码其他地方： 坏血病性贫血（3A03.2）

5B56.Y**其他指定维生素 C 缺乏症****5B56.Z****维生素 C 缺乏症，未说明****5B57****维生素 D 缺乏症**

维生素 D 是一种脂溶性维生素，天然存在于极少数食物中，添加到牛奶中，可作为补充剂使用，并在暴露于阳光下内源性生成。由于饮食因素（例如，特殊饮食（纯素食），乳糖不耐症或过敏）和/或由于地理位置，避免阳光或轮班工作而有限地暴露于阳光下，摄入不足可导致维生素 D 缺乏。严重缺乏导致紊乱的骨骼模型称为儿童期佝偻病（开放生长板）和成人骨软化症（融合生长板）。

5B57.0**维生素 D 缺乏性佝偻病**

佝偻病是一种生长骨骼的疾病，由于生长板上的非矿化基质，仅在儿童融合之前发生在儿童身上。佝偻病的原因很多，包括维生素 D 紊乱，缺钙，磷缺乏和远端肾小管酸中毒。随着极低出生体重婴儿存活率的提高，这一年龄组的佝偻病已成为一个重大问题。

5B57.1**维生素 D 缺乏性骨软化症**

骨软化症是骨转换部位新形成的类骨质缺陷矿化的疾病。几种不同的疾病通过导致低钙血症，低磷血症或直接抑制矿化过程的机制引起骨软化。严重的维生素 D 缺乏，继发于饮食摄入不足，缺乏阳光照射，胃旁路术或吸收不良（乳糜泻），是成人骨软化的最常见原因。

5B57.Y**其他指定维生素 D 缺乏症****5B57.Z****维生素 D 缺乏症，未说明****5B58****维生素 E 缺乏症**

维生素 E 缺乏是导致溶血和/或神经系统表现的病症。红细胞脆性发生并且可以产生溶血性贫血。神经元变性产生外周神经病，眼肌麻痹和脊髓后柱的破坏。如果缺乏足够早的纠正，神经系统疾病通常是不可逆转的。维生素 E 缺乏也可能导致早产儿出现溶血性贫血和晶状体后纤维组织增生。

编码其他地方： 获得维生素 E 缺乏性贫血（3A03.6）

维生素 E 缺乏导致的痴呆（6D85.Y）

5B59

维生素 K 缺乏症

维生素 K 对于合成凝血因子 II, VII, IX 和 X 是必需的，并且维生素 K 的缺乏可导致临床上显着的出血。维生素 K 缺乏症通常影响婴儿，其经历与摄入不足相关的短暂缺乏，或任何年龄减少维生素 K 吸收的患者。轻度维生素 K 缺乏会影响长期的骨骼和血管健康。

编码其他地方： 新生儿维生素 K 缺乏症 (KA8F)

5B5A

维生素 B1 缺乏症

维生素 B1 缺乏症主要表现为神经系统（多发性神经炎和周围神经麻痹），心血管系统（心功能不全和全身性水肿）以及胃肠道（便秘，呕吐和腹痛）的变化。

5B5A.0

脚气

Beriberi 的临床表现通常分为干（神经炎）型和湿（心）型。该疾病是湿的还是干的，这取决于由于心脏功能，肾脏损伤等因素在体内积聚的液体量；即使这种水肿的确切原因从未成功解释过。许多硫胺素缺乏病例显示出两种主要特征的混合物，更恰当地称为硫胺素缺乏伴心脏病和周围神经病变。婴儿出现紫绀迹象，急性心脏病发作可能随之发生，婴儿通常在 2 至 4 小时内死亡。这种形式的缺乏症的常见年龄是一个月到第三个月。这种类型的缺乏对硫胺素的反应非常显著。

5B5A.00

干脚气病

Beri Beri 的神经质形式

5B5A.01

湿脚气病

Beri beri 的心脏形式。

5B5A.0Z

Beriberi, 未说明

5B5A.1

Wernicke-Korsakoff 综合症

硫胺素缺乏综合征，其特征为脑干，下丘脑，丘脑和乳头状体的对称性充血性病变，伴有胶质增生，毛细血管扩张和血管周围出血。该综合征表现为混乱状态，定向障碍，眼肌麻痹，眼球震颤，复视和共济失调（Wernicke 脑病），最近发生的事件和记忆严重丧失记忆（事件记录的发明以弥补记忆的丧失）（科萨科夫康复后发生的精神病。已发现转酮酶对硫胺素二磷酸的结合缺陷。该病症似乎是常染色体隐性遗传，但仅在硫胺素缺乏的情况下表现为临床疾病。

注意：

慢性酒精使用可能与硫胺素缺乏有关，但酒精也可能通过其他机制对大脑产生影响。如果有硫胺素缺乏的证据，该类别应用于描述由于长期饮酒引起的认知症状。

排除：

因使用酒精引起的遗忘症 (6D72.10)

5B5A.10

韦尼克脑病

Wernicke 的脑病是一种急性神经精神病综合征，其特征是眼球震颤，眼肌麻痹，精神状态改变，步态不协调和躯干性共济失调。Wernicke 的脑病通常伴有或随后是 Korsakoff 综合征/ Korsakoff 痴呆症（Wernicke's encephalopathy 的连续体，其特征为严重的记忆缺陷，共济失调，冷漠，定向障碍，痉挛，幻觉，控制眼睛和昏迷的肌肉麻痹）。这种疾病是由维生素 B1 缺乏引起的，主要发生在有酗酒史的成年人或艾滋病患者身上。

- 5B5A.11** 科萨科夫综合症
由大脑中维生素 B1 缺乏引起的神经系统疾病。这种疾病通常伴随 Wernicke 脑病，并且可能无法形成新的记忆，遗忘，交配或幻觉。
- 注意：** 慢性酒精使用可能与硫胺素缺乏有关，但酒精也可能通过其他机制对大脑产生影响。如果有硫胺素缺乏的证据，该类别应用于描述由于长期饮酒引起的认知症状。
- 排除：** 因使用酒精引起的遗忘症（6D72.10）
- 5B5A.1Y** 其他指定的 Wernicke-Korsakoff 综合症
- 5B5A.1Z** Wernicke-Korsakoff 综合症，未指明
- 5B5A.Y** 其他指定维生素 B1 缺乏症
- 5B5A.Z** 维生素 B1 缺乏症，未说明
- 5B5B** 维生素 B2 缺乏症
核黄素缺乏的症状是咽喉痛，充血，咽和口腔粘膜水肿，角膜炎，舌炎，脂溢性皮炎和与骨髓纯红细胞胞浆相关的正常阳性正常细胞性贫血。由于食物供应有限，食物摄入不足导致低分泌黄素过多症的主要原因是食物摄入不足，有时因食物储存或加工不当而加剧。在胃肠道感染普遍存在的一年中，发展中国家的儿童通常会表现出核黄素缺乏症的临床症状。核黄素的同化减少也是由异常消化引起的，例如乳糖不耐受时发生的消化。
- 费用包括：** 核黄素缺乏症
- 编码其他地方：** 获得性核黄素缺乏性贫血（3A03.41）
- 5B5C** 维生素 B3 缺乏症
烟酸缺乏典型地导致糙皮病，其是与双侧和对称的特征性红斑性皮炎相关的慢性消耗性疾病，精神变化后的痴呆包括在明显脑病之前的失眠和冷漠，以及由肠粘膜表面的炎症引起的腹泻。Pellagra 在非洲，中国和印度较贫困的地区发生了特殊情况。
- 费用包括：** 烟酸缺乏 NOS
- 5B5C.0** 糙皮病
Pellagra 是一种可能危及生命的疾病，由于烟酸缺乏而导致营养不良的个体，尤其是酗酒者，以及异烟肼治疗的并发症。诊断经常被忽视或延迟。Pellagra 表现为腹泻，皮炎，痴呆，通常以此顺序出现。胃肠道症状总是先于皮肤受累，最初表现为类似晒伤的红斑，通常影响手，脸，颈，手臂和脚的背面。随着时间的推移，皮肤变得浓密，鳞片状和色素沉着。
- 5B5C.Y** 其他指定的维生素 B3 缺乏症

5B5D

维生素 B6 缺乏症

单独缺乏维生素 B6 并不常见，因为它通常与其他 B 族复合维生素缺乏有关。维生素 B2 缺乏可能经常发生维生素 B 缺乏症。维生素 B6 缺乏的典型临床症状是脂溢性皮炎，小红细胞性贫血，癫痫样抽搐，抑郁和混乱。婴儿特别容易摄入不足，这可能导致癫痫样痉挛。此外，循环淋巴细胞通常有所减少，有时也会出现正常细胞，小细胞性或铁粒细胞性贫血。与其他微量营养素缺乏的情况一样，维生素 B6 缺乏会导致免疫系统受损。一些医疗条件也会影响维生素 B6 的代谢，从而导致缺乏症状。

排除： 吡哆醇敏感性铁粒细胞性贫血，未归类别分类（3A72.1）

编码其他地方： 获得性吡哆醇缺乏性贫血（3A03.40）

吡哆醇依赖性癫痫伴有抗泛素突变（8A61.0Y）

5B5E

叶酸不足

叶酸的缺乏在饮食有限的人群中很常见。这可能由吸收不良症状加剧，包括乳糜泻和热带口炎性腹泻。孕妇存在叶酸缺乏的风险，因为怀孕会显著增加叶酸需求，特别是在胎儿快速生长期（即妊娠中期和妊娠晚期）。在哺乳期间，牛奶中叶酸的损失也增加了叶酸的需要量。在怀孕期间，胎儿神经管缺陷（NTDs）的风险增加，随着叶酸状态从充足到差，风险增加 10 倍。在受孕后第 21 天和第 27 天之间，神经板关闭形成最终将成为脊髓和颅骨的东西。脊柱裂，无脑畸形和其他类似病症统称为 NTD。它们分别是由于脊髓和颅骨的不当闭合造成的，并且是与叶酸缺乏相关的最常见的先天性异常。

5B5F

维生素 B12 缺乏症

在所有年龄组中，素食主义和贫穷的近乎素食主义是全世界营养钴胺素不足的最常见原因。在这些人群中，低母亲钴胺素状态与不良妊娠结局（早产，胎儿宫内发育迟缓，早期复发性流产），神经管缺陷，儿童神经认知表现降低，骨转换加速以及骨折的骨密度低有关。在患有恶性贫血的母亲的母乳喂养婴儿中也观察到钴胺素摄入不足。

费用包括： 维生素 B12 缺乏症

cyanocobalamin 缺乏症

编码其他地方： 摄入量低导致维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.2）

内因子缺乏引起的维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.3）

肠道疾病引起的维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.4）

药物诱导的维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.5）

获得性维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.Y）

维生素 B12 缺乏导致的痴呆（6D85.Y）

5B5G**生物素缺乏症**

分离的生物素缺乏是罕见的。在吸收不良的患者中，在生物素补充之前，长期食用生蛋白和全肠外营养（TPN）的个体已经证明了人体中生物素缺乏的迹象。生物素缺乏的临床发现包括皮炎，结膜炎，脱发和中枢神经系统异常。成年人喂食生蛋白（含有抗生物素蛋白，一种能够以高亲和力结合生物素的蛋白质，使其具有生物可利用性）或接受无生物素的 TPN 数月甚至数年，头发稀疏，通常会失去头发颜色，报道。大多数缺乏的成年人表现出红色，鳞状，皮疹，经常在眼睛，鼻子和嘴巴周围。大多数成年人都有神经系统症状，包括抑郁，嗜睡，幻觉和四肢感觉异常。

5B5H**泛酸缺乏症**

泛酸缺乏是罕见的：仅报告由于喂食半合成饮食或维生素拮抗剂。实验性，孤立的人体缺乏会导致四肢疲劳，腹痛，呕吐，失眠和感觉异常。

5B5J**胆碱缺乏症**

胆碱缺乏是罕见的。用缺乏胆碱的全胃肠外营养（TPN）溶液喂养的个体会发展为脂肪肝和肝脏损伤。

5B5K**矿物质缺乏**

排除： 矿物质吸收或运输障碍（5C64）
编码其他地方： 低钾血症（5C77）
 低镁血症（5C64.41）

5B5K.0**缺铁**

缺铁是指铁不足以维持血液，大脑和肌肉的正常生理功能的状态。如果它没有持续足够长的时间，或者如果它没有严重到导致血红蛋白浓度低于特定性别和年龄组的阈值，它可以在没有贫血的情况下存在。缺铁是最常见的营养缺乏症。

排除： 缺铁性贫血（3A00）
编码其他地方： 因失血而获得缺铁性贫血（3A00.0）
 摄入量低导致缺铁性贫血（3A00.1）
 因吸收减少而获得缺铁性贫血（3A00.2）
 因需求增加而获得缺铁性贫血（3A00.3）
 获得性缺铁性贫血（3A00.Y）
 缺铁引起的痴呆（6D85.Y）

5B5K.1 缺钙

低钙血症定义为总血清钙浓度小于 8.4mg / dl (2.1mmol / L) 或离子钙浓度小于 4.48mg / dl (1.12mmol / L)。低钙血症的原因很多，慢性肾病是最常见的原因。其他原因包括：维生素 D 缺乏症，与获得性或遗传性 hypoparathyroidism 相关的疾病，包括静脉注射双膦酸盐治疗，甲状腺切除术后和甲状旁腺切除术，以及急性胰腺炎。低钙血症可能与一系列临床表现有关，如果低钙血症是轻微的，几乎没有症状，危及生命的癫痫发作，顽固性心力衰竭，或严重的喉痉挛。除严重程度外，低钙血症和慢性病的发展速度决定了临床表现。

排除： 钙代谢紊乱 (5C64.5)

编码其他地方： 新生儿低钙血症 (KB61.2)

新生儿骨质减少 (KB61.3)

缺钙引起的肌病 (8D40.2)

5B5K.10 Tetany 由于急性缺钙

急性低钙血症的标志是手足搐，其特征是神经肌肉过敏。手足搐的症状可能是轻微的（口周麻木，手脚感觉异常，肌肉痉挛）或严重（痉挛性痉挛，喉痉挛，局灶性或全身性癫痫发作，必须区别于发生于全身强直性痉挛的全身强直性痉挛。严重的手足搐风）。其他患者具有较少的特异性症状，例如疲劳，过度紧张，焦虑和抑郁，并且一些患者，即使患有严重的低钙血症，也没有神经肌肉症状。决定症状频率和严重程度变化的因素包括酸碱状态（低钙血症和碱中毒作用协同作用引起手足搐），低镁血症和钾平衡。

5B5K.1Y 其他指定的钙缺乏症

5B5K.1Z 缺钙，未说明

5B5K.2 缺锌

人类严重缺锌的临床特征是生长迟缓，性和骨成熟延迟，皮肤病变，腹泻，脱发，食欲受损，免疫系统缺陷引起的感染易感性增加，以及行为改变的出现。边缘或轻度缺锌的影响不太明显。到目前为止，生长速度降低和免疫防御受损是人类轻微缺锌的唯一明显迹象。已经声称由低锌摄入引起的其他影响，例如味道受损和伤口愈合，不太一致地观察到。

编码其他地方： 新生儿营养缺锌 (5C64.21)

5B5K.3 碘缺乏症

碘缺乏症 (IDD) 主要由碘的低膳食供应引起，是指人群碘缺乏的所有后果，可以通过确保人口摄入足够的碘来预防。碘缺乏是儿童时期可预防的脑损伤的最常见原因。

编码其他地方： 碘缺乏相关的甲状腺疾病或相关疾病 (5A00.1)

获得性甲状腺功能减退症 (5A00.2)

碘缺乏引起的先天性甲状腺功能减退症 (5A00.04)

5B5K.4 氟缺乏症

由氟化物缺乏引起的病症。个体牙菌斑和牙釉质中的低氟浓度可能导致任何年龄的龋齿风险增加。氟缺乏也可能对人体骨骼健康产生负面影响。

- 5B5K.5 氯化钠缺乏症**
钠和氯化物通常在大多数食物中一起被发现为氯化钠，也称为盐。因此，钠和氯缺乏的影响被一起考虑。缺乏可由摄入不足或损失增加引起（例如，利尿剂增加尿液，钠和氯的排泄；在囊性纤维化中，汗液的钠和氯含量非常高；胃肠道损失与腹泻疾病，呕吐有关，造口术输出和其他原因）。
- 5B5K.6 缺铜**
饮食不足很少见；已经观察到仅喂食牛奶饮食的早产儿和低出生体重婴儿以及没有铜的长期全胃肠外营养的个体。临床表现包括皮肤和毛发的脱色，神经系统紊乱，白细胞减少，低色素性小细胞性贫血和骨骼异常。
编码其他地方： 缺铜性贫血（3A03.3）
- 5B5K.7 硒缺乏症**
硒缺乏是罕见的，但在缺乏硒的长期全胃肠外营养的个体中观察到。由这种情况引起的缺乏的临床表现是罕见的并且定义不明确。它们包括肌肉无力和肌痛，在某些情况下，伴有充血性心力衰竭的发展。硒对甲状腺激素代谢的重要性从 T3-T4 比率的变化中可见，该比率在婴儿和老年受试者中相对温和的硒消耗后发展。
费用包括： 克山病
- 5B5K.8 缺铬**
人体缺乏仅在接受铬含量不足的长期全胃肠外营养患者中有所描述。发生高血糖或葡萄糖耐量降低。还报道了升高的血浆游离脂肪酸浓度，神经病，脑病和氮代谢异常。
- 5B5K.9 锰缺乏**
- 5B5K.A 缺钼**
钼作为人体中有限数量的酶的辅助因子起作用：亚硫酸盐氧化酶，黄嘌呤氧化酶和醛氧化酶。已经描述了引起钼辅因子缺乏和防止这些酶合成的罕见的严重代谢缺陷。很少有这种缺陷的婴儿在出生后的第一天存活，而那些存活的婴儿则有严重的神经异常。虽然与饮食缺乏相关的钼缺乏在人类中极为罕见，但是长期全胃肠外营养已被描述为继发于亚硫酸盐的施用。症状包括：心动过速，头痛，夜盲，烦躁和昏迷。生化变化可以包括升高的血浆和蛋氨酸浓度，低血清尿酸浓度，高尿硫代硫酸盐和低尿酸和硫酸盐水平。
- 5B5K.B 钒缺乏症**
钒在人体中的生物学作用尚未确定。
- 5B5K.Y 其他特定矿物质缺乏**
- 5B5K.Z 矿物质缺乏，未说明**

营养不良的后遗症和某些特定的营养缺乏症（BlockL3-5B6）

这是指营养不良的后遗症和某些特定的营养缺乏症。

5B60 蛋白质 - 能量营养不良的后遗症

这是指由蛋白质 - 能量营养不良引起的病理状况。

5B61 维生素 A 缺乏症的后遗症

这是指由维生素 A 缺乏引起的病理状况。

5B62 维生素 C 缺乏症的后遗症

这是指由维生素 C 缺乏引起的病理状况。

5B63 佝偻病的后遗症

弯曲的腿和/或手臂，磕膝，胸廓和/或脊柱的畸形和/或继发于慢性或晚期佝偻病的骨骼发育不良

5B6Y 其他特定的营养不良后遗症和某些特定的营养缺乏症

5B6Z 营养不良的后遗症和某些特定的营养缺乏，未说明

5B70 必需脂肪酸缺乏症

EFA（亚油酸，亚麻酸，花生四烯酸，二十二碳五烯酸，二十二碳六烯酸和二十碳五烯酸）的缺乏可由摄入不足引起，特别是在快速生长的婴儿（作为早产儿）中，在接受肠外营养但没有足够来源的患者中全身足疗，以及脂肪吸收不良的疾病。临床表现为：皮炎，脱发和血小板减少症。已经强调了 EFA 在妊娠和哺乳期间的作用，并且现在接受长链 n-3 脂肪酸作为视网膜功能和中枢神经系统发育的结构组分的作用。产前期是 ω -3 缺乏风险增加的时期，因为母亲组织储存因用于发育中的胎儿而趋于下降。n-3 EFA 的缺乏会影响婴儿的生长，认知和视觉功能。由 n-6 脂肪酸引起的缺乏的特征性迹象是鳞状皮疹，经皮水分流失增加，生长减少，以及二十碳三烯酸：花生四烯酸的血浆比率升高。特殊人群中的 EFA 缺乏与血液学紊乱和免疫反应减弱有关。长链 n-3 和 n-6 脂肪酸是必需的营养素，并且作为整体脂肪供应的一部分可能影响心血管疾病，糖尿病，癌症和与年龄相关的功能衰退的患病率和严重程度。

5B71 蛋白质缺乏

5B7Y 其他指定的营养不良

5B7Z 未明确的营养不良

超重，肥胖或特定营养素过量（BlockL2-5B8）

超重或肥胖（BlockL3-5B8）

5B80 超重或局部肥胖

超重是一种以相对于身高的超重为特征的病症。超重通过体重指数（BMI）评估。BMI 是体重相对于身高的量度，以体重（kg）/身高（m²）计算。定义超重的 BMI 类别因婴儿，儿童和青少年的年龄和性别而异。对于成年人，超重的 BMI 定义为 25.00 至 29.99 千克/平方米。局部肥胖是一种特征在于身体特定区域中脂肪组织积聚的病症。

5B80.0 超重

一种特征在于相对于高度超重的病症。超重通过体重指数（BMI）评估。BMI 是体重相对于身高的量度，以体重（kg）/身高（m²）计算。定义超重的 BMI 类别因婴儿，儿童和青少年的年龄和性别而异。对于成年人，超重的 BMI 定义为 25.00 至 29.99 千克/平方米。

5B80.00 婴儿，儿童或青少年超重

一种特征在于相对于高度超重的病症。超重通过体重指数（BMI）评估。BMI 是体重相对于身高的量度，以体重（kg）/身高（m²）计算。用于定义婴儿，儿童和青少年超重的 BMI 类别因年龄和性别而异。

5B80.01 成人超重

5B80.0Z 超重，未指明

5B80.1 局部肥胖

一种病症，其特征在于脂肪组织在身体的特定区域中的积累。

编码其他地方： 良性对称性脂肪瘤病（EF02.1）

5B81 肥胖

脂肪储存异常或过多，继发于不同原因，包括能量不平衡，药物和遗传性疾病。

编码其他地方： 肥胖低通气综合征（7A42.0）
以肥胖为主要特征的综合征（LD29）

5B81.0 肥胖是由于能量不平衡造成的

身体需求被超越的状况和/或通过身体活动减少的能量消耗。

5B81.00 儿童或青少年肥胖

5B81.01 成人肥胖

肥胖定义为体重指数（BMI）大于或等于 30.00kg / m²。鉴于不同的管理选择，有三个严重程度。

5B81.1 药物引起的肥胖

5B81.Y 其他指定的肥胖症

5B81.Z 肥胖，未说明

某些特定营养素过量（BlockL3-5B9）

由特定营养素过量引起的任何疾病。确认是通过血液测试。

5B90 维生素过量

5B90.0 维生素 A 过多症

因为维生素 A 是脂溶性的并且可以储存，主要存储在肝脏中，在一段时间内常规摄入大量维生素 A 会导致中毒症状，包括肝脏损伤，骨骼异常和关节疼痛，脱发，头痛，呕吐和皮肤脱屑。维生素 A 过多症似乎是由于血浆转运机制过载导致的维生素 A 和类维生素 A 的异常转运和分布。非常高的单剂量可引起短暂的急性中毒症状，可能包括婴儿囟门凸出；大龄儿童和成人头痛；所有年龄组的呕吐，腹泻，食欲不振和易怒。摄入预先形成的维生素 A 的食物来源很少会产生毒性。当发生这种情况时，通常会导致非常频繁地食用肝脏产品。

编码其他地方： Pseudotumor Cerebri 与维生素 A 有关（8D41.2）

5B90.1 Hypercarotenaemia

过量摄入类胡萝卜素与毒性无关，但会导致皮肤黄色，当摄入量减少时会消失。这种疾病尤其可能发生在患有肝病，糖尿病或甲状腺功能减退症的儿童，以及那些没有代谢类胡萝卜素的酶的儿童。

5B90.2 维生素 D 过多症

维生素 D 过量摄入维生素 D 是次要的。长期高摄入量或大量急性摄入会导致维生素 D 过量。过量会导致血清中异常高浓度的钙和磷酸盐。维生素 D 中毒的症状和体征继发于高钙血症。胃肠道表现包括恶心，呕吐，便秘，腹痛和胰腺炎。可能的心脏病发现是高血压，Q-T 间期减少和心律失常。高钙血症的中枢神经系统影响包括嗜睡，张力减退，精神错乱，定向障碍，抑郁，精神病，幻觉和昏迷。高钙血症会损害肾脏浓缩机制，导致多尿，脱水和高钠血症。高钙血症还可导致急性肾功能衰竭，肾结石和肾钙质沉着，这可导致慢性肾功能不全。死亡通常与心律失常或脱水有关。

5B90.3 Megavitamin-B6 综合征

由维生素 B6 过量引起的疾病。该疾病的特征在于进行性感觉性共济失调，肌腱反射减弱或缺失，以及触觉，温度和疼痛感受损。确认是通过血液测试。

编码其他地方： 维生素 B6 过度营养引起的周围神经病变（8D41.0）

5B90.Y 其他指定维生素过剩

5B90.Z 未指明的维生素过量

5B91 矿物质过剩

编码其他地方： 高钾血症（5C76）
铁超负荷疾病（5C64.10）

5B91.0**高钙血症**

高钙血症是由钙水平升高引起的疾病。钙水平越高，水平越高，症状就越严重。当存在时，症状由继发于钙，水和其他电解质的尿液损失的脱水以及由细胞外液离子钙浓度升高引起的膜电位增加引起。患有中度至重度高钙血症的患者经常抱怨恶心和呕吐，可能与脱水有关的症状以及高钙血症对中枢神经系统功能的影响。由于高钙血症倾向于使膜超极化，因此可能出现一系列神经和神经肌肉症状和体征。轻度高钙血症患者经常抱怨疲劳，情绪低落和虚弱。胃肠动力受损;这通常会导致便秘。

编码其他地方: 高钙血症引起的肌病 (8D41.1)

5B91.1**锌过量**

与慢性摄入补充锌有关的副作用包括抑制免疫反应，降低高密度脂蛋白 (HDL) 胆固醇和降低铜状态。过量锌的急性副作用包括上腹痛，恶心，呕吐，食欲不振，腹部绞痛，腹泻，头痛和肠胃不适。

编码其他地方: 锌过量引起的脊髓病 (8D41.Y)

5B91.2**氯化钠过量**

饮食中氯化钠增加的主要不利影响是血压升高，这是心血管 - 肾脏疾病的主要危险因素。然而，来自各种研究的证据，包括观察性研究和临床试验，证明了对钠摄入的血压反应的异质性。那些因钠摄入量减少而血压降低最多的人被称为“盐敏感”。

5B91.3**氟过量**

与慢性，过量氟化物摄入相关的主要不良反应是牙釉质和骨骼氟中毒。牙釉质氟中毒是在牙齿爆发前的氟化物摄入引起的剂量反应效应。骨骼氟中毒的发展及其严重程度与暴露的水平和持续时间直接相关。晚期的临床症状可能包括剂量相关的韧带钙化，骨硬化，外生骨疣，可能是长骨的骨质疏松症，肌肉萎缩和椎骨高钙化造成的神经缺陷。

编码其他地方: 牙釉质氟中毒 (DA07.0)

5B91.4**铝过量**

接受长期肠外营养的患者由于在肠胃外营养输注期间绕过胃肠道而具有增加的铝毒性风险。铝毒的并发症包括代谢性骨病，成人铝相关性脑病和早产儿神经发育受损。

5B91.5**锰过量**

对于吸入锰尘的人来说，锰对人体的毒性是公认的职业危害。由于全胃肠外营养导致的高浓度循环锰也与锰毒性有关。患有慢性肝病的人具有神经病理学和锰神经毒性的行为征兆，可能是因为胆汁中锰的消除受损。最突出的影响是中枢神经系统病理，特别是在锥体外运动系统中。病变和症状与帕金森病相似。

编码其他地方: 锰毒引起的痴呆或帕金森病 (6D84.Y)

5B91.Y**其他指定矿物质过量****5B91.Z****未指明的矿物质过量****5B9Y****其他指定的营养素过量****5B9Z****某些指定的营养素过量，未指明**

5C1Y 其他指定的超重，肥胖或特定营养素过量

5C1Z 超重，肥胖或特定营养素过量，未指明

5C3Y 其他指定的营养障碍

5C3Z 营养失调，未说明

代谢紊乱 (BlockL1-5C5)

排除: 雄激素抵抗综合征 (LD2A.4)
先天性肾上腺皮质增生症 (5A71.01)
Ehlers-Danlos 综合征 (LD28.1)
酶缺乏引起的遗传性溶血性贫血 (3A10)
马凡综合征 (LD28.01)

5- α -还原酶缺乏症 (5A81.1)

编码其他地方: 囊性纤维化 (CA25)

先天性新陈代谢错误 (BlockL2-5C5)

先天性代谢错误包括涉及代谢紊乱的大量遗传疾病。大多数是由于编码酶的单个基因的缺陷，这些酶促进各种物质（底物）转化为其他物质（产物）。

排除: 脂蛋白代谢紊乱或某些特定的脂质血症 (BlockL2-5C8)

5C50 先天性氨基酸或其他有机酸代谢的错误

5C50.0 苯丙酮尿症

苯丙酮尿症是遗传性代谢疾病，其特征在于苯丙氨酸羟化酶的缺乏，苯丙氨酸羟化酶是将苯丙氨酸转化为酪氨酸所必需的酶。未经治疗的苯丙酮尿症导致精神发育迟滞，有时是深刻的，以及色素减退。膳食苯丙氨酸限制使患者能够过上几乎正常的生活。

5C50.00 经典苯丙酮尿症

经典苯丙酮尿症是苯丙酮尿症 (PKU) 的一种严重形式，其氨基酸代谢的先天性错误在未治疗的患者中表现为严重的智力缺陷和神经精神病学并发症。

5C50.01 非经典苯丙酮尿症

轻度苯丙酮尿症是一种罕见的苯基酮尿症 (PKU)，是一种先天的氨基酸代谢错误，其特征是轻度至中度严重程度的 PKU 症状。

- 5C50.02** 由于母亲苯丙酮尿症引起的胚胎病
母亲苯丙氨酸血症是指受苯丙酮尿症（PKU）影响的女性后代可能发生的发育异常，包括胎儿发育障碍，包括小头畸形，胎儿宫内发育迟缓和随后的智力缺陷，以及胚胎发育障碍，如心脏缺陷（通常为椎体动脉瘤），胼 call 体发育不全，神经元迁移障碍，面部畸形和更少的腭裂，气管 - 食管异常。
- 5C50.0Y** 其他指定的苯丙酮尿症
- 5C50.0Z** 苯丙酮尿症，未说明
- 5C50.1** **酪氨酸代谢紊乱**
编码其他地方： 常染色体隐性多巴反应性肌张力障碍（8A02.11）
Oculocutaneous 白化病 1A 型（EC23.20）
Oculocutaneous 白化病 1B 型（EC23.20）
- 5C50.10** 尿黑酸尿
Alkaptonuria 的特点是尿黑酸（HGA）及其氧化产物苯醌乙酸（BQA）的积累，当它暴露在空气中时会导致尿液变黑，眼睛巩膜的灰蓝色和耳螺旋变色（ochronosis），和涉及轴向和外周关节（ochronotic arthropathy）的致残性关节疾病。
- 5C50.11** 1 型酪氨酸血症
1 型酪氨酸血症是以肝肾表现为特征的氨基酸代谢的先天性错误。该疾病的早发性急性形式在出生后 15 天至 3 个月出现肝细胞坏死。败血症是一种常见的并发症。肾小管功能障碍发生并与磷酸盐损失和低磷血症性佝偻病有关。还描述了晚期发作形式，并表现出由肾小管功能障碍引起的维生素抗性佝偻病。
- 5C50.12** 酪氨酸血症 2 型
酪氨酸血症 2 型是酪氨酸代谢的先天性错误，其特征在于高酪氨酸血症伴有眼皮肤表现（眼睛发红，畏光，过度撕裂和疼痛，掌跖角化过度），并且在某些情况下还有智力缺陷。
- 5C50.1Y** 其他特定的酪氨酸代谢紊乱
- 5C50.1Z** 酪氨酸代谢紊乱，未明确
- 5C50.2** **组氨酸代谢紊乱**
编码其他地方： Formiminoglutamic aciduria（3A02.Y）
- 5C50.20** Histidinaemia
组氨酸血症是由组氨酸酶缺陷引起的组氨酸代谢紊乱，并且在大多数受影响的个体中似乎是良性的。
- 5C50.21** 尿酸尿症
这是由尿酸酶缺乏引起的常染色体隐性代谢紊乱。它是组氨酸代谢的继发性疾病。
- 5C50.2Y** 其他指定的组氨酸代谢紊乱

- 5C50.2Z** 组氨酸代谢紊乱，未指明
- 5C50.3** 色氨酸代谢紊乱
排除： Hartnup 病（5C60）
- 5C50.4** 赖氨酸和羟赖氨酸代谢紊乱
排除： Refsum 病（5C57.1）
Zellweger 综合征（5C57.0）
Glutaryl-CoA 脱氢酶缺乏症（5C50.E1）
- 5C50.5** γ -谷氨酰基循环的紊乱
编码其他地方： 谷胱甘肽合成酶缺乏引起的溶血性贫血（3A10.OY）
 γ -谷氨酰半胱氨酸合成酶缺乏引起的溶血性贫血（3A10.OY）
- 5C50.6** 丝氨酸代谢紊乱
- 5C50.7** 甘氨酸代谢紊乱
- 5C50.70** 甘氨酸脑病
分离的非酮症高甘氨酸血症是甘氨酸代谢的先天性疾病，其发病通常是新生儿，伴有昏迷，严重的肌张力减退，肌阵挛性发作和小头畸形，通常发展为严重的智力缺陷和破骨细胞综合征。
- 5C50.71** Sarcosinaemia
肌氨酸血症是一种代谢紊乱，其特征是由于肌氨酸脱氢酶缺乏导致血浆和尿液中肌氨酸浓度增加。新生儿筛查计划的患病率估计为 1：28,000 至 1：350,000。肌氨酸血症最可能是一种无明显临床问题的良性疾病。它以常染色体隐性方式传播。位于染色体 9q34 上的肌氨酸脱氢酶基因的突变与这种缺陷有关。
- 5C50.7Y** 其他指定的甘氨酸代谢紊乱
- 5C50.7Z** 甘氨酸代谢紊乱，未指明
- 5C50.8** 脯氨酸或羟脯氨酸代谢紊乱
- 5C50.9** 鸟氨酸代谢紊乱
编码其他地方： 高氨血症 - 高氨血症 - 同型尿囊尿症（5C50.AY）
鸟氨酸氨基甲酰转移酶缺乏症（5C50.AY）
- 5C50.A** 尿素循环代谢紊乱
排除： 鸟氨酸代谢紊乱（5C50.9）
赖氨酸蛋白不耐受（5C60）

- 5C50.A0** 精氨酸琥珀酸尿症
Arginosuccinicaciduria 是一种常染色体隐性遗传性精氨酸琥珀酸裂解酶，一种参与尿素循环的酶，可导致新生儿或儿童时期的严重高氨血症昏迷，下丘脑，生长障碍，厌食和慢性呕吐或行为障碍。晚期也可发生高氨血症昏迷或模拟精神疾病的行为障碍。
- 5C50.A1** 氨基甲酰磷酸合成酶缺乏症
 氨基甲酰磷酸合成酶缺乏症是严格限于肝脏和肠道的尿素循环障碍，其导致先天性高氨血症和瓜氨酸合成缺陷。
- 5C50.A2** Argininaemia
 精氨酸酶缺乏症是一种罕见的常染色体隐性氨基酸代谢紊乱，其特征在于临床上由不同程度的高氨血症引起，从大约 3 岁开始发展，并且在没有治疗的情况下导致发育里程碑和痉挛的进行性丧失。
- 5C50.A3** 瓜氨酸血症
- 5C50.AY** 其他指定的尿素循环代谢紊乱
- 5C50.AZ** 尿素循环代谢紊乱，未明确
- 5C50.B** 蛋氨酸循环或硫氨基酸代谢紊乱
费用包括： 亚硫酸盐氧化酶缺乏症
编码其他地方： 由于钴胺素缺乏引起的遗传性巨幼红细胞性贫血（3A01.0）
- 5C50.C** β 或欧米茄氨基酸代谢紊乱
排除： 4-羟基丁酸尿症（5C50.E1）
编码其他地方： γ -氨基丁酸转氨酶缺乏症（5C59.1）
- 5C50.D** 支链氨基酸代谢紊乱
排除： 甲基丙二酸血症（5C50.E0）
 丙酸血症（5C50.E0）
 异戊酸血症（5C50.E0）
 3-甲基戊二酸尿症（5C50.E0）
 由于 2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏导致的发育迟缓（5C50.E0）
 3-羟基异丁酸尿症（5C50.E0）
- 5C50.D0** 枫糖尿病
 枫糖尿病（MSUD）是一种支链氨基酸代谢紊乱。描述了四种形式。早产经典形式在出生后表现为嗜睡，喂养不良和神经中毒症状。没有治疗的临床过程的特征在于加深了昏迷的枫糖浆的尿液气味。亚急性 MSUD 后来表现为脑病，精神残疾，严重张力减退，角弓反张和脑萎缩，并伴有严重后果。MSUD 的间歇性形式可能在任何年龄出现并呈现重复的酮症酸中毒昏迷。硫胺素反应性 MSUD 是一种非常罕见的形式，其特征在于通过硫胺素疗法改善生化特征。

- 5C50.DY** 其他特定的支链氨基酸代谢紊乱
- 5C50.DZ** 支链氨基酸代谢紊乱，未指明
- 5C50.E** **有机酸尿症**
先天的代谢错误会破坏正常的氨基酸代谢，特别是支链氨基酸，导致酸的积累，这些酸通常不存在
- 5C50.E0** 经典有机酸尿症
该术语用于分类破坏正常氨基酸代谢的一组代谢紊乱，特别是支链氨基酸，导致通常不存在的酸的累积。
编码其他地方: β -酮硫解酶缺乏引起的酮症酸中毒（5C50.DY）
- 5C50.E1** 脑有机酸尿症
该术语用于对破坏正常氨基酸代谢的一组代谢紊乱进行分类，特别是支链氨基酸，导致通常不存在的酸的累积。
- 5C50.EY** 其他指定的有机酸尿症
- 5C50.EZ** 有机酸尿，未指明
- 5C50.F** **肽代谢紊乱**
指代肽代谢中的先天性错误的病症。
排除: γ -氨基丁酸代谢紊乱（5C59.1）
- 5C50.F0** Prolidase 缺乏症
Prolidase 缺乏是一种非常罕见的先天性代谢错误，其特征是轻度至严重的皮肤病变，特别是在脸部，手掌，小腿和脚底，以及其他可变特征。
- 5C50.F1** Carnosinaemia
Carnosinaemia 是一种非常罕见的遗传性肽代谢紊乱，表现为血清肌肽酶缺乏，不同程度的智力缺陷，有时伴有癫痫发作，而少数患者无症状。
- 5C50.F2** Homocarnosinosis
同型心肌病是一种代谢性缺陷，其特征为进行性痉挛性双瘫，智力缺陷和视网膜色素变性。据报道，这种极为罕见的疾病只发生在一个家庭，即一名妇女和三名子女。后者显示，但他们的母亲没有症状。因此，不确定生化缺陷和临床症状之间是否存在关联。报道家族的遗传似乎是常染色体显性遗传。
- 5C50.FY** 其他特定的肽代谢紊乱
- 5C50.FZ** 肽代谢紊乱，未指明
- 5C50.G** **Trimethylaminuria**
三甲氨基尿症是一种代谢紊乱，其特征在于与腐烂的鱼类相似的身体恶臭。
费用包括: 鱼腥味综合症
- 5C50.Y** 其他指定的先天性氨基酸或其他有机酸代谢错误

5C50.Z 先天性氨基酸或其他有机酸代谢的错误，未说明

5C51 先天的碳水化合物代谢错误

排除： 胰高血糖素分泌增加（5A42）

糖尿病（BlockL2-5A1）

低血糖 NOS（5A41）

粘多糖贮积症（5C56.3）

5C51.0 磷酸戊糖途径的紊乱

编码其他地方： 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏引起的溶血性贫血（3A10.00）

5C51.1 甘油代谢紊乱

5C51.2 乙醛酸代谢紊乱

原发性高草酸尿症或草酸病是一种罕见的代谢紊乱，以常染色体隐性疾病的形式传播，包括 1 型，最常见的和 2 型，极为罕见。高尿酸尿症 1 型是由于过氧化物酶肝酶 L-丙氨酸：乙醛酸氨基转移酶（AGT）的缺陷。高尿酸尿症 2 型极为罕见，是由于甘油酸脱氢酶缺乏引起的。

5C51.20 原发性高草酸尿 1 型

由于过氧化物酶体酶 L-丙氨酸：乙醛酸氨基转移酶（AGT）的缺陷，1 型原发性高草酸尿症是罕见的代谢紊乱。婴儿形式的特征在于由于大量草酸盐沉积导致的慢性肾衰竭。在其他患者中，尿石症伴随感染，血尿，肾结肠或由于完全阻塞导致的急性肾衰竭而发展。在一半的病例中，15 岁以前发生终末期肾衰竭，并且由此导致的循环草酸盐的增加导致其在组织中沉积，导致心脏传导缺陷，高血压，远端坏疽，以及关节活动性和疼痛减少。

5C51.2Y 其他指定的乙醛酸代谢紊乱

5C51.2Z 乙醛酸代谢紊乱，未指明

5C51.3 糖原贮积病

术语糖原贮积病是由肌肉，肝脏和其他细胞类型中的糖原合成或分解过程中的缺陷引起的一组异质性疾病的特征。

费用包括： 肝脏磷酸化酶缺乏症

5C51.4 半乳糖代谢紊乱

5C51.40 半乳糖-1-磷酸尿苷酰转移酶缺乏症

经典的半乳糖血症是一种威胁生命的代谢疾病，在新生儿期发病。婴儿通常会出现喂养困难，嗜睡和严重的肝病。

5C51.41 半乳糖激酶缺乏症

半乳糖激酶缺乏症是一种罕见的轻度半乳糖血症，其特征是白内障早期发作并且缺乏典型的半乳糖血症，即喂养困难，体重增加和生长，嗜睡和黄疸。

- 5C51.4Z** 新生儿葡萄糖或半乳糖不耐受
- 5C51.4Y** 其他特定的半乳糖代谢紊乱
- 5C51.4Z** 半乳糖代谢紊乱，未指明
- 5C51.5** **果糖代谢紊乱**
这是指通过果糖激酶将果糖磷酸化为果糖 1-磷酸的果糖代谢紊乱，从而捕获果糖用于肝脏中的代谢。
编码其他地方： 果糖吸收不良（5C61.40）
- 5C51.50** 遗传性果糖不耐受
遗传性果糖不耐症是一种常染色体隐性遗传疾病，由于缺乏果糖-1-磷酸醛缩酶活性，导致肝脏，肾脏和小肠中果糖-1-磷酸的积累，其特征是严重的腹痛，摄入通过果糖-1-磷酸代谢的果糖或其他糖后呕吐和低血糖。
排除： 果糖吸收不良（5C61.40）
- 5C51.5Y** 其他特定的果糖代谢紊乱
- 5C51.5Z** 果糖代谢紊乱，未说明
- 5C51.Y** 其他指定的先天性碳水化合物代谢错误
- 5C51.Z** 先天性碳水化合物代谢缺陷，未指明
- 5C52** **先天性脂质代谢缺陷**
- 5C52.0** **先天性脂肪酸氧化或酮体代谢缺陷**
费用包括： 肌肉肉毒碱棕榈酰转移酶缺乏症
编码其他地方： 肾上腺脑白质营养不良（8A44.1）
- 5C52.00** 肉毒碱运输或肉毒碱循环障碍
- 5C52.01** 线粒体脂肪酸氧化紊乱
- 5C52.02** 酮体代谢紊乱
编码其他地方： 细胞溶质乙酰乙酰辅酶 A 硫解酶缺乏症（5C50.DY）
- 5C52.03** Sjögren-Larsson 综合征
Sjögren-Larsson 综合征是一种由先天性脂质代谢错误引起的神经皮肤疾病，其特征是先天性鱼鳞病，智力缺陷和痉挛。
- 5C52.0Y** 其他指定的先天性脂肪酸氧化或酮体代谢错误
- 5C52.0Z** 先天性脂肪酸氧化或酮体代谢缺陷，未指明
- 5C52.1** **甾醇代谢的先天性错误**
编码其他地方： X 连锁鱼鳞病（EC20.01）

- 5C52.10** 胆固醇合成障碍
- 编码其他地方:** 斑点软骨发育不良, X 连锁显性 (LD24.04)
格林伯格发育不良 (LD24.04)
先天性 hemidysplasia 与鱼鳞状红皮病和肢体缺陷 (LD24.04)
胆固醇酯转运蛋白缺乏导致的高脂蛋白血症 (5C80.3)
- 5C52.11** 胆汁酸合成缺损伴胆汁淤积
- 胆汁酸合成异常是由于婴儿, 儿童和成人胆汁酸合成的酶缺乏引起的一组甾醇代谢紊乱, 其表现形式多变, 包括胆汁淤积, 神经系统疾病和脂肪吸收不良。已明确发现 8 个先天性错误, 其中 7 个导致肝脏胆汁淤积, 包括: 3- β -羟基-C27-类固醇氧化还原酶缺乏症 (1 型), δ 4-3-氧代甾体-5- β 还原酶缺乏症 (2 型), 胆固醇 7 α -羟化酶缺乏症 (3 型), 2-甲基酰基-CoA 消旋酶缺乏症 (4 型), 胆汁酸 CoA 连接酶缺乏症和脑萎缩性黄瘤病。胆固醇 7 α -羟化酶缺乏导致高胆固醇血症而没有肝脏胆汁淤积。
- 5C52.1Y** 其他指定的先天性甾醇代谢错误
- 5C52.1Z** 甾醇代谢的先天性错误, 未指明
- 5C52.2** 中性脂质贮积病
- 中性脂质贮积病 (NLSD) 是指一组疾病, 其特征在于细胞质甘油三酯的降解缺乏及其在体内大多数组织中的细胞质脂质空泡中的积累。该组是异质的: 可以区分具有紫癜 (NLSDI / Dorfman-Chanarin 病) 的 NLSD 和具有肌病的 NLSD (NLSDM / 中性脂质储存肌病)。
- 5C52.Y** 其他指定的先天性脂质代谢错误
- 5C52.Z** 先天性脂质代谢缺陷, 未明确
- 5C53** 先天性能量代谢错误
- 5C53.0** 丙酮酸代谢紊乱
- 5C53.00** 丙酮酸激酶缺乏症
- 这是指参与糖酵解的酶。它催化磷酸基团从磷酸烯醇丙酮酸 (PEP) 转移到 ADP, 产生一分子丙酮酸和一分子 ATP。
- 编码其他地方:** 肌肉丙酮酸激酶缺乏引起的糖原贮积病 (5C51.3)
红细胞丙酮酸激酶缺乏引起的溶血性贫血 (3A10.Y)
- 5C53.01** 乳酸脱氢酶缺乏症
- 这是指存在于各种生物 (包括植物和动物) 中的酶的缺乏。这存在于四种不同的酶类中。其中两种是细胞色素 c 依赖性酶, 各自作用于 D-乳酸 (EC 1.1.2.4) 或 L-乳酸 (EC 1.1.2.3)。另外两种是 NAD (P) 依赖性酶, 各自作用于 D-乳酸 (EC 1.1.1.28) 或 L-乳酸 (EC 1.1.1.27)。本文是关于 NAD (P) 依赖性 L-乳酸脱氢酶。

- 5C53.02** 丙酮酸脱氢酶复合物缺乏
丙酮酸脱氢酶缺乏症（PDHD）是一种罕见的神经代谢紊乱，其特征在于具有不同严重程度代谢和神经成分的广泛临床体征。表现形式从致命的，严重的，新生儿到后来发作的神经系统疾病。
- 5C53.03** 丙酮酸羧化酶缺乏症
这是连接酶类酶的缺陷，其催化（取决于物种）丙酮酸不可逆的羧化形成草酰乙酸（OAA）。
- 5C53.0Y** 其他特定的丙酮酸代谢紊乱
- 5C53.0Z** 丙酮酸代谢紊乱，未指明
- 5C53.1** 柠檬酸循环障碍
- 5C53.2** 线粒体氧化磷酸化的障碍
线粒体中细胞呼吸（氧化磷酸化）代谢的先天性错误，其中一系列酶催化电子转移到分子氧并产生储能 ATP
编码其他地方： 神经病变，共济失调和色素性视网膜炎（8C73.1）
- 5C53.20** 线粒体 DNA 耗竭综合征
线粒体 DNA（mtDNA）耗竭综合征（MDS）是临床上异质的线粒体病症组，其特征是在于受影响组织中 mtDNA 拷贝数的减少，而 mtDNA 中没有突变或重排。MDS 在表型上是异质的，表现为肝脑形式，肌病形式，良性“晚发性”肌病形式或心肌病形式。
编码其他地方： 儿童期发病的常染色体显性视神经萎缩（9C40.8）
- 5C53.21** 多种线粒体 DNA 缺失综合征
这是位于细胞器中的多重 DNA，称为线粒体，真核细胞内的结构将化学能转化为细胞可以使用的形式，即三磷酸腺苷（ATP）。
编码其他地方： 进行性外眼肌麻痹，常染色体显性遗传（9C82.0）
进行性外眼肌麻痹，常染色体隐性遗传（9C82.0）
常染色体显性视神经萎缩加综合征（9C40.8）
耳聋 - 视神经萎缩综合征（LD2H.Y）
常染色体显性视神经萎缩或白内障（9C40.8）
- 5C53.22** 辅酶 Q10 缺乏症
这是 1,4-苯醌的缺陷，其中 Q 是指醌化学基团，10 是指其尾部的异戊二烯基化学亚基的数量。这种油性维生素样物质存在于大多数真核细胞中，主要存在于线粒体中。它是电子传递链的一个组成部分，参与有氧细胞呼吸，以 ATP 的形式产生能量。
编码其他地方： 小脑萎缩 - 共济失调 - 癫痫发作（LD90.Y）

- 5C53.23** 线粒体蛋白翻译缺陷
这是指属于水解酶家族的酶缺陷，特别是那些作用于酸酐以催化物质跨膜运动的缺陷。
- 编码其他地方:** Pontocerebellar 发育不全 6 型 (LD20.01)
伴有铁粒细胞性贫血的线粒体肌病 (3A72.0Y)
- 5C53.24** Leigh 综合征
Leigh 综合征或亚急性坏死性脑脊髓病是一种进行性神经疾病，由与脑干和基底神经节病变相关的特定神经病理学特征定义。运动里程碑的丧失，头部控制不良的张力减退，反复呕吐和运动障碍是常见的初始症状。后来经常会提到金字塔和锥体外系症状，眼球震颤，呼吸障碍，眼肌麻痹和周围神经病变。癫痫相对不常见。Leigh 综合征有多种原因，所有这些都意味着有氧能量产生的缺陷，从丙酮酸脱氢酶复合物到氧化磷酸化途径。
- 编码其他地方:** 母系遗传性 Leigh 综合征 (8C73.Y)
- 5C53.25** 分离的 ATP 合成酶缺乏症
- 5C53.2Y** 其他特定的线粒体氧化磷酸化障碍
- 5C53.2Z** 线粒体氧化磷酸化的紊乱，未指明
- 5C53.3** **线粒体膜转运障碍**
线粒体膜中蛋白质代谢的先天性错误，用于将分子和其他因素如离子输入或输出细胞器
- 5C53.30** 线粒体底物载体紊乱
编码其他地方: 常染色体隐性遗传性铁粒细胞性贫血，吡哆醇难治性 (3A72.00)
- 5C53.31** 线粒体蛋白质进口障碍
这是指酶中的病症属于水解酶家族，特别是那些作用于酸酐以催化物质跨膜运动的酶。
- 编码其他地方:** 耳聋 - 肌张力障碍视神经萎缩综合征 (8A02.12)
- 5C53.3Y** 其他特定的线粒体膜转运障碍
- 5C53.3Z** 线粒体膜转运障碍，未指明
- 5C53.4** **肌酸代谢紊乱**
肌酸代谢的先天性错误，作为 ATP 产生的线粒体位点和使用 ATP 的胞质溶胶之间的能量穿梭
- 5C53.Y** 其他指定的先天能量代谢错误
- 5C53.Z** 先天性能量代谢错误，未说明

5C54

先天的糖基化错误或其他特定的蛋白质修饰

先天性糖基化障碍（CDG）综合征是一组糖蛋白合成障碍，其特征在于可与多脏器受累相关的神经学表现。CDG综合征与不同的酶缺陷相关。

5C54.0

蛋白质 N-糖基化障碍

涉及蛋白质 N-糖基化缺陷的先天性疾病（通过 N-乙酰葡萄糖胺的异头碳与 L-天冬酰胺的酰胺基之间的 β -键连接与多肽链连接的聚糖）。

5C54.1

蛋白质 O-糖基化的障碍

涉及有缺陷的 O-连接糖基化的先天性疾病，通常通过聚糖与蛋白质上的丝氨酸或苏氨酸残基的羟基的 α 连接发生。

编码其他地方： 多发性骨软骨瘤（LD24.20）

5C54.2

多种糖基化或其他途径的疾病

编码其他地方： 遗传性包涵体肌炎（4A41.20）

5C54.Y

其他特定的先天性糖基化和蛋白质修饰障碍

5C54.Z

先天性糖基化和蛋白质修饰障碍，未指明

5C55

嘌呤，嘧啶或核苷酸代谢的先天性错误

排除： Xeroderma pigmentosum（LD27.1）
肾结石（GB70.0）

5C55.0

嘌呤代谢紊乱

编码其他地方： 原发性痛风（FA25.0）
腺苷脱氨酶过量引起的溶血性贫血（3A10.1）
嘌呤核苷磷酸化酶缺乏引起的免疫缺陷（4A01.1Y）
由于腺苷脱氨酶缺乏导致的严重联合免疫缺陷 T-B-（4A01.10）

5C55.00

Xanthinuria

5C55.01

Lesch-Nyhan 综合症

Lesch-Nyhan 综合症（LNS）是次黄嘌呤 - 鸟嘌呤磷酸核糖基转移酶（HPRT）缺乏的最严重形式，是一种遗传性嘌呤代谢紊乱，与尿酸过量产生（UAO），神经系统疾病和行为问题有关。患者出生时正常。精神运动延迟在 3 至 6 个月内变得明显，头部支撑和坐位，张力减退和动脉粥样硬化运动延迟。尿布中的沙尿或尿路梗阻的结晶尿是常见的表现形式。患者通常表现出轻度至中度的智力缺陷。当血液和尿液中 UA 升高的患者发生精神运动延迟时，怀疑诊断。外周血或完整细胞（红细胞，成纤维细胞）中不可检测的 HPRT 酶活性和分子遗传学检测证实了诊断。遗传是 X 连锁隐性。

5C55.0Y

其他特定的嘌呤代谢紊乱

5C55.0Z

嘌呤代谢紊乱，未指明

- 5C55.1** **嘧啶代谢紊乱**
编码其他地方: 遗传性乳清酸尿症 (3A03.0)
 嘧啶 5'核苷酸酶缺乏引起的溶血性贫血 (3A10.Y)
- 5C55.2** **核苷酸代谢紊乱**
编码其他地方: 腺苷三磷酸酶缺乏引起的溶血性贫血 (3A10.Y)
- 5C55.Y** 其他指定的嘌呤, 嘧啶或核苷酸代谢的先天性错误
- 5C55.Z** 嘌呤, 嘧啶或核苷酸代谢的先天性错误, 未指明
- 5C56** **溶酶体疾病**
排除: LAMP-2 缺乏引起的糖原贮积病 (5C51.3)
- 5C56.0** **Sphingolipidosis**
编码其他地方: 克拉布病 (8A44.4)
 尼曼 - 皮克病 C 型 (5C56.0Y)
 Niemann-Pick 病 A 型 (5C56.0Y)
 Niemann-Pick 病 B 型 (5C56.0Y)
- 5C56.00** 神经节苷脂
- 5C56.01** 法布里病
 法布里病 (FD) 是一种进行性遗传的多系统溶酶体贮积病, 其特征在于特定的神经, 皮肤, 肾, 心血管, 耳蜗 - 前庭和脑血管表现。
编码其他地方: 与法布里病相关的肾小球疾病 (GB4Y)
- 5C56.02** 异色性脑白质营养不良
 异染性脑白质营养不良是一种神经退行性疾病, 其特征位于神经系统和肾脏中硫酸化 (硫酸化鞘脂, 尤其是磺基半乳糖神经酰胺或磺基半乳糖脑苷脂) 的积累。存在三种形式的疾病: 婴儿晚期, 青少年和成人。
- 5C56.0Y** 其他指定的鞘脂病
- 5C56.0Z** 鞘脂病, 未说明
- 5C56.1** **神经元蜡样脂褐质沉着症**
 神经元蜡样脂褐质沉积症 (NCLs) 是一组遗传性进行性退行性脑疾病, 临床表现为精神和其他能力下降, 癫痫和视网膜变性引起的视力丧失, 以及组织病理学上的自体荧光物质, 蜡状脂褐素的细胞内积聚。脑和视网膜中的神经元细胞。
- 5C56.2** **Glycoproteinosis**
 这些是由溶酶体功能缺陷引起的影响糖蛋白的溶酶体贮积病。该术语有时保留用于涉及糖蛋白降解的条件。

- 5C56.20** 粘脂糖症
- 排除:** 唾液酸病（1型粘液病）（5C56.21）
- 编码其他地方:** 4型脂质体病（5C56.0Y）
沃尔曼病（5C56.0Y）
- 5C56.21** Oligosaccharidosis
- 5C56.2Y** 其他指定的糖蛋白病
- 5C56.2Z** 糖蛋白沉积症，未指明
- 5C56.3** 粘多糖病
- 费用包括:** 糖胺聚糖代谢紊乱
- 5C56.30** 粘多糖贮积症 1型
- 粘多糖贮积症 1型（MPS1）是一种罕见的溶酶体贮积病，属于粘多糖贮积病。有三种变体，其严重程度差别很大，Hurler 综合征（57%的病例）是最严重的，Scheie 综合征（20%的病例）最轻微和 Hurler-Scheie 综合征（23%的病例）给出中间表型。
- 5C56.31** 粘多糖贮积症 2型
- 粘多糖贮积症 2型（MPS 2）是属于粘多糖贮积病的溶酶体贮积病。临床表现范围从严重（最常见的形式）与早期精神运动性消退，面部畸形（巨舌症，不断张开的嘴，粗糙的特征），肝脾肿大，有限的关节运动，腕管综合征，多发性骨质疏松症，小体积，行为障碍和精神运动导致智力缺陷，耳聋，心脏和呼吸系统疾病以及皮肤征兆的回归，为轻度（正常智力，轻度畸形和 dysostoses）。
- 费用包括:** 猎人综合症
- 5C56.32** 粘多糖贮积症 4型
- 粘多糖贮积症 IV型（MPS IV）是属于粘多糖贮积病的溶酶体贮积病，其特征位于脊柱 - 骺 - 干骺端发育不良。它以两种不可分割的形式 A 和 B 存在。硫酸角质素（KS）降解所需的两种酶中的一种缺乏是 MPS IV 亚型的原因：MPS IVA 中的 N-乙酰半乳糖胺-6-硫酸酯硫酸酯酶，和 MPS IVB 中的 β-D-半乳糖苷酶。
- 5C56.33** 粘多糖贮积症 6型
- 粘多糖贮积症 6型（MPS VI）是一种溶酶体贮积病，具有进行性多系统受累，与芳基硫酸酯酶 B（ASB）缺乏有关，导致硫酸皮肤素的积累。该病症表现出从缓慢到快速进展形式的多种症状。
- 5C56.3Y** 其他指定的粘多糖贮积症
- 5C56.3Z** 粘多糖贮积症，未指明
- 5C56.4** 唾液酸代谢紊乱
- 这是指神经氨酸的 N-或 O-取代衍生物的任何紊乱，神经氨酸是具有 9 碳骨架的单糖。

5C56.Y 其他指定的溶酶体疾病

5C56.Z 溶酶体疾病，未说明

5C57 过氧化物酶体疾病

过氧化物酶体病症代表由过氧化物酶体功能缺陷引起的一类医学病症。这可能是由于对过氧化物酶体功能或过氧化物有重要作用的单一酶缺陷，PEX 基因编码的蛋白质对正常过氧化物酶体组装和生物发生至关重要。

编码其他地方： 原发性高草酸尿 1 型（5C51.20）
肾上腺脑白质营养不良（8A44.1）
根状茎软骨发育不良（LD24.04）
戊二酸尿症 3 型（5C50.E0）

5C57.0 过氧化物酶体生物发生障碍

过氧化物酶体生物发生障碍（PBD）包括 Zellweger 综合征谱（PBD-ZSD）和根茎型软骨发育不良 1 型（RCDP1）。PBD-ZSD 代表一系列疾病，包括婴儿 Refsum 病，新生儿肾上腺脑白质营养不良和 Zellweger 综合征。总的来说，PBD 是常染色体隐性发育性脑疾病，也导致骨骼和颅面畸形，肝功能障碍，进行性感觉神经性听力丧失和视网膜病变。

5C57.1 过氧化物酶体 α -、 β -或 ω -氧化的紊乱

编码其他地方： 先天性胆汁酸合成缺损 4 型（5C52.11）

5C57.Y 其他特定的过氧化物酶体疾病

5C57.Z 过氧化物酶体疾病，未说明

5C58 卟啉或血红素代谢的先天性错误

费用包括： 过氧化氢酶和过氧化物酶的缺陷

编码其他地方： X 连锁的铁粒细胞性贫血，吡哆醇敏感（3A72.00）

5C58.0 胆红素代谢或排泄障碍

5C58.00 Crigler-Najjar 综合症

Crigler-Najjar 综合症是胆红素代谢的常染色体隐性遗传病，其特征在于由于胆红素葡萄糖醛酸基转移酶活性的肝缺乏导致的未结合的高胆红素血症。已经描述了两种类型，CNS 类型 1 和 2，取决于酶缺乏是完全还是部分：临床表现相应地变化。患者出现孤立性黄疸，出现在生命早期。生物分析检测严重的非结合性高胆红素血症，肝功能检查正常。腹部影像学检查（普通 X 线，CT 扫描或超声检查）和肝脏组织学检查结果正常。通常通过基因组 DNA 分析确认诊断。

5C58.01 吉尔伯特综合症

吉尔伯特综合症是一种遗传性肝病，其特征是由于未结合的高胆红素血症引起的黄疸，这是由于肝胆红素葡萄糖醛酸转移酶活性的部分缺乏所致。

- 5C58.02** 杜宾 - 约翰逊综合症
Dubin-Johnson 综合征（DJS）是一种良性遗传性肝脏疾病，其特征在于临床上由慢性，主要是结合的高胆红素血症和组织病理学上的黑褐色色素沉积在实质肝细胞中。
- 5C58.03** 进行性家族性肝内胆淤积
进行性家族性肝内胆淤积症（PFIC）是指儿童常染色体隐性遗传疾病的异质组，其破坏胆汁形成并呈现肝细胞来源的胆汁淤积。已经鉴定了三种类型的 PFIC，并且涉及与胆汁形成有关的肝细胞转运系统基因的突变。PFIC1 和 PFIC2 通常出现在出生后的头几个月，而 PFIC3 的发作也可能发生在婴儿期，儿童期甚至成年期。
- 5C58.04** 良性复发性肝内胆淤积
- 5C58.0Y** 其他特定的胆红素代谢或排泄障碍
- 5C58.0Z** 胆红素代谢或排泄障碍，未指明
- 5C58.1** 卟啉症
卟啉症构成一组以间歇性神经内脏表现，皮肤病变或两者结合为特征的疾病。所有卟啉症都是由血红素生物合成途径的一种酶缺乏引起的，导致卟啉和/或其前体在肝脏或骨髓中积累。这种疾病的临床症状通常出现在成年期，但一些卟啉症会影响儿童。卟啉症可根据代谢异常的主要位置进行分类。直接或间接的神经毒性可能导致神经系统表现。遗传性卟啉症的传播是常染色体，并且具有弱外显率的显性或具有完全外显率的隐性。诊断主要基于生物样品中卟啉及其前体的测量。
- 5C58.10** Porphyria cutanea tarda
Porphyria cutanea tarda（PCT）是由于在尿卟啉原脱羧酶（URO-D）水平上肝脏中正常血红素合成途径阻断血浆中尿卟啉的积累。大多数病例是散发性的并且经常与铁超负荷有关。PCT 表现为皮肤脆弱和在暴露于光线的皮肤中起泡，尤其是在手背上，以及多毛症。
- 5C58.11** 由于卟啉症引起的肝病
卟啉症是一组罕见的遗传性或后天性某些酶的疾病，通常参与卟啉和血红素的产生。发病机制是卟啉，卟啉原及其前体的储存。它们表现为神经系统并发症或皮肤问题，或偶尔两者。根据血红素前体在肝脏或骨髓和红细胞中的积累位点，将紫癜分类为肝脏或红细胞生成物。
- 编码其他地方：**
- Porphyria cutanea tarda（5C58.10）
 - Variegate porphyria（5C58.13）
 - Hepatoerythropoietic porphyria（5C58.1Y）
 - 红细胞生成性原卟啉病（5C58.12）
 - 先天性红细胞生成性卟啉症（5C58.12）
 - 急性卟啉症（5C58.1Y）

- 5C58.12** 红细胞生成性卟啉症
 红细胞生成性卟啉症在临床上与光敏性相关，并且在生物化学上与红细胞中卟啉的异常积累相关。它们包括红细胞生成性原卟啉症和非常罕见的先天性红细胞生成性卟啉症。
- 5C58.13** Variegate 卟啉症
 Variegate porphyria 是一种急性肝卟啉症，其特征是伴有或不伴有皮肤病变（大疱性皮炎）的神经 - 内脏发作的发生。
- 5C58.1Y** 其他指定的卟啉症
- 5C58.1Z** Porphyrins, 未指明
- 5C58.Y** 其他指定的卟啉或血红素代谢的先天性错误
- 5C58.Z** 卟啉或血红素代谢的先天性错误, 未指明
- 5C59** 神经递质代谢的先天性错误
- 5C59.0** 生物胺代谢紊乱
- 5C59.00** 儿茶酚胺合成障碍
 由于未能正确合成儿茶酚胺引起的任何病症。确认是通过血液测试。
- 5C59.01** 蝶呤代谢紊乱
 由于未能正确代谢蝶呤引起的任何病症。
编码其他地方: 多巴反应性肌张力障碍 (8A02.11)
- 5C59.0Y** 其他特定的生物胺代谢紊乱
- 5C59.0Z** 生物胺代谢紊乱, 未指明
- 5C59.1** γ -氨基丁酸代谢紊乱
编码其他地方: 4-羟基丁酸尿症 (5C50.E1)
- 5C59.2** 吡哆醇代谢紊乱
编码其他地方: 吡哆醛依赖性癫痫 (8A61.00)
 吡哆醇依赖性癫痫伴有抗泛素突变 (8A61.0Y)
- 5C59.Y** 其他指定的先天性神经递质代谢错误
- 5C59.Z** 神经递质代谢的先天性错误, 未指明
- 5C5A** α -1-抗胰蛋白酶缺乏症
 α -1-抗胰蛋白酶缺乏症 (AATD) 是一种遗传性疾病, 表现为肺气肿, 肝硬化, 很少见于皮肤病脂膜炎, 其特征是血清 AAT 水平低, 是人体内主要的蛋白酶抑制剂 (PI) 血清。
- 5C5Y** 其他指定的先天性新陈代谢错误

5C5Z 天生的新陈代谢错误，未说明

代谢物吸收或运输障碍（BlockL2-5C6）

5C60 氨基酸吸收或转运障碍

由氨基酸吸收和运输缺陷引起的任何病症。

排除： 色氨酸代谢紊乱（5C50.3）

编码其他地方： 范科尼综合症（GB90.42）

5C60.0 Oculocerebrorenal 综合征

Lowe 的 Oculocerebrorenal 综合征（OCRL）是一种多系统疾病，其特征是先天性白内障，青光眼，智力障碍，出生后生长迟缓和肾小管功能障碍伴慢性肾功能衰竭。

5C60.1 胱氨酸

胱氨酸病是一种代谢疾病，其特征在于由于胱氨酸从溶酶体中转运出来而在不同组织的溶酶体内积聚胱氨酸。有三种临床形式：婴儿，青少年和眼部。婴儿型是严重的多系统疾病，近端肾小管重吸收能力受损，严重的液 - 电解质平衡改变，各种器官中的胱氨酸沉积和 6 岁后肾功能衰竭的进展。青少年胱氨酸病出现在 8 岁左右，并且具有中间临床表现，其中终末期肾病发生在 15 岁以后。眼睛，成人形式表现出畏光。

5C60.2 胱氨酸

胱氨酸尿症是一种肾小管氨基酸转运障碍，其特征在于肾脏胱氨酸结石的反复形成。

5C60.Y 其他指定的氨基酸吸收或转运障碍

5C60.Z 氨基酸吸收或转运障碍，未指明

5C61 碳水化合物吸收或运输障碍

5C61.0 葡萄糖 - 半乳糖吸收不良

葡萄糖 - 半乳糖吸收不良的特征是腹泻和严重的新生儿脱水。迄今已描述了大约 300 个病例。还报道了中度糖尿，但果糖吸收正常。葡萄糖 - 半乳糖吸收不良是由 SLC5A1 基因突变引起的，编码葡萄糖 - 钠协同转运蛋白 SGLT1。传播方式是常染色体隐性遗传。通过遵循葡萄糖和半乳糖限制饮食可以避免这种综合征的致命后果。

排除： 新生儿葡萄糖或半乳糖不耐症（5C51.42）

5C61.1 麦芽糖酶 - 葡糖淀粉酶缺乏症

由葡糖淀粉酶缺乏引起的慢性腹泻的特征在于婴儿期或儿童时期与肠葡糖淀粉酶缺乏有关的慢性腹泻。

5C61.2 先天性蔗糖酶 - 异麦芽糖酶缺乏症

先天性蔗糖酶 - 异麦芽糖酶缺乏症（CSID）是一种碳水化合物耐受不良疾病，其特征在于低聚糖和二糖的吸收不良。CSID 作为常染色体隐性性状传播，由刷状缘膜复合物蔗糖酶 - 异麦芽糖酶（SI）的突变引起，这是蔗糖和淀粉分解成单糖所必需的。SI 缺乏导致内腔中二糖的积累，引起渗透性腹泻。患者的预后良好，因为淀粉不耐受通常在生命的最初几年内消退，并且蔗糖不耐受通常随着年龄而改善。

- 5C61.3** **α, α 海藻糖酶缺乏症**
α, α 海藻糖酶缺乏症的特征在于摄入海藻糖后的腹泻和呕吐，海藻糖主要存在于蘑菇中。这种疾病在大多数人群中非常罕见，但估计格陵兰岛的发病率至少为 1/13。分离的海藻糖不耐受是由于海藻糖酶（**TREH; 11q23.3**）（刷状缘膜糖蛋白）缺乏所致。
- 5C61.4** **获得性单糖吸收不良**
这是一种获得性疾病，其中肠道内的细胞不能摄入一种或所有糖类葡萄糖，半乳糖或果糖，这会阻止这些分子和由它们制成的较大分子的适当消化。
它可能导致渗透性腹泻。
- 5C61.40** 果糖吸收不良
- 5C61.4Y** 其他指定的获得性单糖吸收不良
- 5C61.4Z** 获得性单糖吸收不良，未指明
- 5C61.5** **促进葡萄糖转运的障碍**
编码其他地方： GLUT2 缺乏引起的糖原贮积病（5C51.3）
- 5C61.6** **乳糖不耐症**
乳糖不耐症是由于缺乏乳糖酶（一种代谢乳糖的酶）而无法消化乳糖（一种在牛奶和一些乳制品中发现的糖）。当乳糖没有完全分解时，乳糖不耐受，因此糖不能被吸收到血液中。
- 5C61.60** 原发性乳糖酶缺乏症
- 5C61.61** 先天性乳糖酶缺乏症
这是一种先天性乳糖酶缺乏症（**EC 3.2.1.108**），遗传为一种常染色体隐性遗传特征，在婴儿期出现并表现为由于无法消化乳糖而导致的大量水样腹泻，以及牛奶中发现的糖和较少程度的牛奶衍生乳制品。如果没有从饮食中消除乳糖，这种情况可能导致消瘦和死亡。
- 5C61.62** 继发性乳糖酶缺乏症
这种形式的乳糖酶缺乏症是由于疾病或手术引起的对肠的某种损害。
- 注意：** 代码也是潜在的条件
- 5C61.6Z** 乳糖不耐症，未说明
- 5C61.Y** 其他特定的碳水化合物吸收或运输障碍
- 5C61.Z** 碳水化合物吸收或运输障碍，未指明
- 5C62** **脂质吸收或运输障碍**

5C63

维生素或非蛋白质辅助因子的吸收或转运障碍

编码其他地方： 遗传因子 X 缺乏症（3B14.1）
缺乏维生素 K 依赖性凝血因子（3B14.2）

5C63.0

维生素 B12 代谢或运输障碍

编码其他地方： 遗传性维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.0）
新生儿维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.1）
甲基丙二酸尿症，维生素 B12 反应（5C50.E0）
先天性或新生儿维生素 B12 缺乏性贫血（3A01.Y）

5C63.1

叶酸代谢或运输障碍

编码其他地方： Formiminoglutamic aciduria（3A02.Y）

5C63.2

维生素 D 代谢或运输障碍

5C63.20

低钙血症维生素 D 依赖性佝偻病

低钙血症维生素 D 依赖性佝偻病（VDDR-I）是一种早发性遗传性维生素 D 代谢紊乱，其特征为严重低钙血症导致骨软化和佝偻病骨质变形，以及中度低磷血症。

5C63.21

Hypocalcaemic 维生素 D 抗性佝偻病

低钙血症维生素 D 抗性佝偻病是维生素 D 作用的遗传性疾病，其特征在于低钙血症，严重的佝偻病和许多情况下的脱发。

5C63.22

低磷血症性佝偻病

低磷血症性佝偻病是一组以低磷血症，佝偻病和正常血清钙水平为特征的遗传性疾病。

5C63.2Y

其他指定的维生素 D 代谢或运输障碍

5C63.2Z

维生素 D 代谢或运输障碍，未说明

5C63.Y

其他特定的维生素或非蛋白质辅助因子吸收或转运障碍

5C63.Z

维生素或非蛋白质辅助因子的吸收或转运障碍，未指明

5C64

矿物质吸收或运输障碍

处理体内特定矿物质时出现偏差或中断的情况：吸收，运输，储存和利用

排除： 甲状旁腺或甲状旁腺激素系统疾病（BlockL2-5A5）

维生素 D 缺乏症（5B57）

膳食矿物质缺乏症（5B5K）

5C64.0

铜代谢紊乱

由于未能正确代谢铜而导致的任何情况。

编码其他地方： X-linked cutis laxa（LD28.2）

5C64.00 威尔逊病

Wilson 病是一种铜代谢的常染色体隐性遗传病，其特征在于铜的毒性积累，主要存在于肝脏和中枢神经系统中，可能表现为肝脏，神经或精神病。

5C64.0Y 其他特定的铜代谢紊乱

5C64.0Z 铜代谢紊乱，未明确

5C64.1 铁代谢紊乱

这是指维持人体铁稳态的一系列化学反应的任何障碍。控制这种必要但有潜在毒性的物质是人类健康和疾病许多方面的重要组成部分。

排除： 铁粒细胞性贫血（3A72）
缺铁性贫血（3A00）

5C64.10 铁过载疾病

铁超负荷是体内组织中过量铁的积累。铁过载通常是由于遗传倾向于吸收和储存过量的铁而发生的，其中最常见的形式是遗传性血色素沉着症。铁超负荷也可能是其他血液系统疾病的并发症，需要慢性输血治疗，反复注射肠外铁或过量摄入铁。过量的铁储存通常积聚在网状内皮组织中并造成很小的损害（“含铁血黄素沉着症”）。如果过载继续，铁最终开始积聚在组织中，如肝实质，胰腺，心脏和滑膜，导致血色素沉着症。

编码其他地方： 弗里德赖希共济失调（8A03.10）
转铁蛋白血症（3A00.Y）
微血管性贫血伴肝脏铁超负荷（3A00.Y）

5C64.1Y 其他特定的铁代谢紊乱

5C64.1Z 铁代谢紊乱，未明确

5C64.2 锌代谢紊乱

由于未能正确代谢锌引起的任何情况。这些病症可能与皮炎，腹泻，脱发，食欲不振，生长障碍，神经心理学变化或免疫缺陷综合症有关。

5C64.20 肠炎性皮炎

肠炎性皮炎是一种罕见的肠道锌吸收常染色体隐性遗传病。体征通常出现在生命的最初几个月内，渗出性和结痂的红斑主要位于身体口腔（口腔，肛门生殖器）周围以及头皮和远端四肢。这些症状经常被误诊为感染。该病症对锌补充剂反应迅速，必须在整个生命过程中持续。

5C64.21 缺锌综合症

编码其他地方： 肠炎性皮炎（5C64.20）

5C64.2Y 其他指定的锌代谢紊乱

5C64.2Z 锌代谢紊乱，未指明

5C64.3 磷代谢紊乱或磷酸酶

由磷代谢错误或磷酸酶活性引起的任何病症。

费用包括： 酸性磷酸酶缺乏症

家族性低磷血症

排除： 成人骨软化症（FB83.2）

骨质疏松症（FB83.1）

编码其他地方： 低磷血症性佝偻病（5C63.22）

磷酸盐失去低磷血症（GB90.48）

5C64.4 镁代谢紊乱

由于未能正确代谢镁而导致的任何情况。

5C64.40 高镁血症

这是一种电解质紊乱，其中血液中的镁水平异常升高。通常这会导致体内镁过量。

5C64.41 低镁血症

这是一种电解质紊乱，其中血液中的镁水平异常低。人体正常的镁含量在 1.5-2.5 毫克/分升之间。通常血清水平低于 0.7 mmol / L 用作低镁血症的参考（非低氧血症，指的是食物/补充剂来源中的低镁含量）。

编码其他地方： 新生儿低镁血症（KB61.0）

5C64.4Z 镁代谢紊乱，未明确

5C64.5 钙代谢紊乱

这是指身体维持足够钙水平的机制和紊乱。这种机制的紊乱导致高钙血症或低钙血症，这两者都可能对健康产生重要影响。

排除： 甲状旁腺功能亢进症（5A51）

软骨钙质沉着症（FA26.2）

编码其他地方： 家族性低钙尿症高钙血症（5A51.2）

高钙尿症（MF98.0）

肾钙质沉着症（GB57）

5C64.6 钠代谢紊乱

编码其他地方： 管状钠或钾转运障碍（GB90.46）

先天性钠腹泻（DA90.1）

5C64.7 氯化物代谢紊乱

编码其他地方： 先天性氯化物腹泻（DA90.1）

5C64.Y 其他特定矿物吸收和运输的障碍

5C64.Z 矿物质吸收或运输障碍，未指明

5C6Y 其他特定的代谢物吸收或转运障碍

5C6Z

代谢物吸收或转运障碍，未指明

流体，电解质和酸碱平衡的混乱（Block L2-5C7）

5C70

血容量不足

排除： 新生儿脱水（KB63.1）

低血容量休克（MG40.1）

5C70.0

脱水

当体内水量不足或水分过多时，就会发生脱水。这可能是由于呕吐，腹泻，发烧，使用利尿剂，大量出汗或饮水量减少引起的。

排除： 新生儿脱水（KB63.1）**5C70.1**

低血容量

这是血容量减少的状态；更具体地说，减少血浆的体积。因此，它是体积收缩的血管内成分（或由于诸如出血或脱水之类的事物而导致的血容量损失），但是，由于它也是最重要的一种，血容量不足和体积收缩有时同义使用。

排除： 创伤性休克，未归类于其他地方（NF0A.4）
低血容量休克（MG40.1）

5C70.Y

其他指定的体积耗尽

5C70.Z

体积耗尽，未说明

5C71

高渗性或高钠血症

血清钠浓度超过 145 mmol / L; 渗透活性颗粒的血清浓度增加

费用包括： 钠[na]过量
钠[na]超负荷

5C72

低渗透压或低钠血症

血清钠浓度低于 135 mEq / L; 降低渗透活性颗粒的血清浓度

费用包括： 钠[na]缺乏**排除：** 抗利尿激素分泌不当综合征（5A60.2）**5C73**

酸中毒

酸中毒是血液和组织的异常酸性状态。

排除： 糖尿病性酸中毒（Block L2-5A1）**5C73.0**

急性呼吸性酸中毒

这是一种急性病症，其中通气减少（通气不足）导致血液二氧化碳浓度增加和 pH 降低（通常称为酸中毒）。当身体的细胞呼吸时，二氧化碳不断产生，如果肺不能通过肺泡通气充分排

出，二氧化碳将迅速积聚。因此，肺泡通气不足导致 PaCO₂ 增加（称为高碳酸血症）。PaCO₂ 的增加反过来降低 HCO₃⁻ / PaCO₂ 比率并降低 pH。

5C73.1 慢性呼吸性酸中毒

这是一种慢性病，其中通气减少（通气不足）导致血液二氧化碳浓度增加和 pH 降低（通常称为酸中毒）。当身体的细胞呼吸时，二氧化碳不断产生，如果肺不能通过肺泡通气充分排出，二氧化碳将迅速积聚。因此，肺泡通气不足导致 PaCO₂ 增加（称为高碳酸血症）。PaCO₂ 的增加反过来降低 HCO₃⁻ / PaCO₂ 比率并降低 pH。

5C73.2 阴离子间隙代谢性酸中毒

这是代谢性酸中毒的一种形式，其特征在于高阴离子间隙。导致高阴离子间隙代谢性酸中毒的药剂列表与引起血清渗透压差异的药剂列表相似但更广泛。

5C73.Y 其他指定的酸中毒

5C73.Z 酸中毒，未说明

5C74 碱中毒

碱中毒是血液和组织的异常基本状态。

5C75 酸碱平衡混合紊乱

这是调节体内酸或碱含量的一种以上的正常机制功能失调的病症。

5C76 高钾血症

费用包括： 钾[K]过量
钾[K]过载

5C77 低钾血症

5C78 流体过载

这是血液中含有过多液体的情况。相反的情况是血容量不足，血液中的液体体积太小。由于全身钠含量的增加和随后的细胞外体内水的增加，血管内隔室中的流体体积过量发生。该机制通常源于在充血性心力衰竭（CHF），肾衰竭和肝衰竭中所见的钠处理调节机制受损。它也可能是由食物中过量摄入钠，静脉注射（IV）溶液和输血，药物或诊断造影剂引起的。

5C7Y 其他指定的液体，电解质或酸碱平衡紊乱

5C7Z 液体，电解质和酸碱平衡的紊乱，未指明

脂蛋白代谢紊乱或某些特定的脂质血症 (BlockL2-5C8)

排除: 鞘脂病 (5C56.0)

编码其他地方: 类脂性皮肤关节炎 (FA38.Y)

5C80 血症

脂蛋白代谢紊乱导致循环血液中的高水平脂蛋白

5C80.0 高胆固醇血症

5C80.00 原发性高胆固醇血症

这是一种以高胆固醇水平为特征的遗传性疾病，特别是血液和早期心血管疾病中的高密度脂蛋白 (LDL, “坏胆固醇”)。

编码其他地方: 谷胱甘肽 (5C52.1Y)

5C80.01 继发性高胆固醇血症

注意: 代码也是潜在的条件

5C80.0Z 高胆固醇血症，未指明

5C80.1 高甘油三酯血症

一种高脂血症，其特征在于血液中富含甘油三酯的脂蛋白水平异常升高。它与心血管疾病发病风险升高有关。

费用包括: 高脂血症，B组

内源性高血糖血症

Hyperprebetalipoproteinaemia

5C80.2 混合性高脂血症

血液中 LDL 胆固醇和甘油三酯水平升高

费用包括: 广泛或漂浮的 betalipoproteinaemia

高脂蛋白血症与前脂蛋白血症

高胆固醇血症伴内源性高血糖血症

高脂血症，C组

排除: 脑胆源性胆管炎[van Bogaert-Scherer-Epstein] (5C52.11)

5C80.3 Hyperalphalipoproteinaemia

血液中高密度脂蛋白升高的病症。

5C80.Y 其他特定的高脂蛋白血症

5C80.Z 高脂蛋白血症，未指明

5C81 Hypolipoproteinaemia

特征在于血液中任何类型的低水平脂蛋白的疾病

费用包括: 高密度脂蛋白缺乏症

5C81.0 Hypoalphalipoproteinaemia

一种以血液中高密度脂蛋白水平低为特征性疾病。

5C81.1 Hypobetalipoproteinaemia

低脂蛋白血症（HBL）构成一组脂蛋白代谢紊乱，其特征是载脂蛋白 B 和 LDL 胆固醇的永久低水平（低于第 5 百分位数）。HBL 有两种类型：家族性低氧化脂蛋白血症和乳糜微粒保留疾病（CMRD；见这些术语）。家族性形式可能是严重的早期发作（abetalipoproteinemia / 纯合子家族性低脂蛋白血症；见这个术语）或良性（良性家族性低脂蛋白血症；见这个术语）。

（请加上句子）。严重的家族性 HBL 和 CMRD 出现在婴儿期或儿童期。因此，它们通常与生长迟缓，伴有脂肪肝的腹泻和脂肪吸收不良有关。良性家族性低脂蛋白血症通常是无症状的，但在成人中偶尔与饮食对脂肪的不耐受有关。HBL 病症是由参与含有载脂蛋白 B（LDL，VLDL 和乳糜微粒）的脂蛋白的合成，分泌和分解代谢的蛋白质突变引起的。

5C81.Y 其他指定的降脂蛋白血症

5C81.Z 低脂蛋白血症，未指明

5C8Y 其他特定的脂蛋白代谢紊乱或脂质血症

5C8Z 未指明的脂蛋白代谢紊乱或脂质血症

5C90 代谢或转运肝脏疾病

排除：

酒精性肝病（DB94）

非酒精性脂肪性肝病（DB92）

药物诱发或中毒性肝病（DB95）

妊娠期急性脂肪肝（JA65.0）

编码其他地方：

胆汁酸合成缺乏伴胆汁淤积（5C52.11）

进行性家族性肝内胆汁淤积症（5C58.03）

良性复发性肝内胆汁淤积症（5C58.04）

糖原贮积病（5C51.3）

半乳糖代谢紊乱（5C51.4）

果糖代谢紊乱（5C51.5）

α -1-抗胰蛋白酶缺乏症（5C5A）

雷氏综合症（8E46）

5C90.0 由于尿素循环缺陷导致肝病

这是由于尿素循环缺陷引起的一组肝脏疾病，尿素循环是产生废物尿素的含氮化合物的代谢循环。

编码其他地方：

精氨酸琥珀酸尿症（5C50.A0）

氨基甲酰磷酸合成酶缺乏症（5C50.A1）

精氨酸血症（5C50.A2）

鸟氨酸氨基甲酰转移酶缺乏症（5C50.AY）

5C90.1**由于卟啉或胆红素代谢或运输障碍引起的肝病**

这些是由于卟啉和胆红素代谢和运输紊乱引起的肝脏疾病

排除: 过氧化氢酶和过氧化物酶 (5C58) 的缺陷

编码其他地方: 卟啉症引起的肝病 (5C58.11)

Crigler-Najjar 综合征 (5C58.00)

吉尔伯特综合征 (5C58.01)

Dubin-Johnson 综合征 (5C58.02)

转子综合征 (5C58.0Y)

5C90.2**肝脏疾病由于氨基酸代谢紊乱**

这是肝脏疾病，由于负责蛋白质和氨基酸合成的各种生物化学过程的紊乱，以及蛋白质（和其他大分子）通过分解代谢分解。

编码其他地方: 酪氨酸代谢紊乱 (5C50.1)

瓜氨酸血症 (5C50.A3)

5C90.3**由于溶酶体贮积失调导致的肝病**

这是由于溶酶体功能缺陷导致的约 50 种罕见的遗传性代谢紊乱引起的肝脏疾病。

编码其他地方: 戈谢病 (5C56.0Y)

尼曼 - 皮克病 (5C56.0Y)

沃尔曼病 (5C56.0Y)

胆固醇酯贮积病 (5C56.0Y)

5C90.4**由线粒体疾病引起的肝脏疾病**

这是由于一组由功能失调的线粒体引起的疾病引起的肝脏疾病，线粒体是为细胞产生能量的细胞器。

5C90.5**肝脏疾病由于矿物质代谢紊乱**

这是由于生物体作为有限量的重要营养素所需的有机化合物的紊乱而导致的肝脏疾病。

注意: 代码也是潜在的条件

5C90.Y 其他指定的代谢或转运肝病

5C90.Z 代谢或转运肝脏疾病，未说明

其他代谢紊乱 (BlockL2-5D0)

排除: 组织细胞增生症 X (慢性) (2B31.2)

编码其他地方： Tophaceous 痛风（FA25.20）

5D00

淀粉样变

淀粉样变性是由组织中不溶性蛋白质沉积物的存在所定义的一大类疾病。其诊断基于组织学发现。根据所涉及的淀粉样蛋白的临床体征和生化类型对淀粉样变性进行分类。大多数淀粉样变性是多系统的，“全身性的”或“弥漫性的”。有几种形式的局部斑疹。最常见的形式是 AL 淀粉样变性（免疫球蛋白），AA（炎症性）和 ATTR（运甲状腺素蛋白积聚）。

排除： 阿尔茨海默病导致的痴呆（6D80）

编码其他地方： 单克隆免疫球蛋白沉积病（2A83.5）

5D00.0

AL 淀粉样变性

AL 淀粉样蛋白是由于肾小球中免疫球蛋白轻链的沉积，其中它们被视为刚果红结合原纤维和特异性针对 κ 或 λ 轻链的免疫染色。通过光学显微镜观察，在系膜和毛细血管壁中存在无定形透明材料。产生轻链细胞或 B 细胞发育不良的轻链是负责的。其他器官也参与这种全身性疾病。

5D00.1

AA 淀粉样变性病

AA 淀粉样蛋白是由于急性期反应物血清淀粉样蛋白 A 蛋白（SAA）在肾小球中的沉积，其中它们被视为刚果红结合原纤维，其特异性地针对 SAA 进行免疫染色。慢性炎症是负责的。其他器官也参与这种全身性疾病。

5D00.2

遗传性淀粉样变性

遗传性淀粉样变性（家族性淀粉样变性）是一种遗传性疾病，常常影响肝脏，神经，心脏和肾脏。出生时存在的许多不同类型的基因异常与淀粉样蛋白病的风险增加有关。淀粉样蛋白基因异常的类型和位置可以影响某些并发症的风险，症状首次出现的年龄，以及疾病随时间推移的方式。

5D00.20

遗传性 ATTR 淀粉样变性

5D00.21

非神经病性的 heredofamilial amyloidosis

这是一种不会影响周围神经的遗传起源的淀粉病（形成不溶性蛋白质或淀粉样蛋白）。最常见的沉积位置与肾脏和心脏有关。

编码其他地方： 家族性地中海热伴淀粉样变性（4A60.0）

5D00.2Y

其他指定的遗传性淀粉样变性病

5D00.2Z

遗传性淀粉样变性，未指明

5D00.3

透析相关的淀粉样变性

当血液中的蛋白质沉积在关节和肌腱中时，会发生透析相关的淀粉样变性 - 引起关节疼痛，僵硬和液体，以及腕管综合症。这种类型通常会影响长期透析的人。

5D00.Y

其他指定的淀粉样变性

5D00.Z

淀粉样变性，未指明

5D01 肿瘤溶解综合征

这是一组在癌症治疗后可能发生的代谢并发症，通常是淋巴瘤和白血病，有时甚至没有治疗。这些并发症是由垂死的癌细胞的分解产物引起的，包括高钾血症，高磷血症，高尿酸血症和高尿酸尿，低钙血症，以及随后的急性尿酸肾病和急性肾衰竭。

5D0Y 其他特定代谢紊乱

5D2Z 代谢紊乱，未说明

术后内分泌或代谢紊乱 (BlockL1-5D4)

由任何医疗程序引起的任何内分泌或代谢紊乱。

编码其他地方: 手术或医疗护理引起的伤害或伤害，未列入其他类别 (NE80-NE8Z)

5D40 术后甲状腺功能减退症

5D40.0 放射性甲状腺功能减退症

5D40.00 放射性碘消融术后甲状腺功能减退症

5D40.0Y 其他指定的后照射甲状腺功能减退症

5D40.0Z 放射性甲状腺功能减退症，未说明

5D40.Y 其他指定的术后甲状腺功能减退症

5D40.Z 术后甲状腺功能减退症，未说明

5D41 术后低胰岛素血症

这是一种低水平的胰岛素，可以在医疗程序（包括放射）后产生，并且具有患糖尿病的风险。

费用包括: 胰腺切除术后高血糖
术后低胰岛素血症

5D42 术后甲状旁腺功能减退症

这是指甲状旁腺的术后功能下降，甲状旁腺激素产生不足。这可能导致血液中钙含量低，经常导致肌肉或手足抽搐（抽搐肌肉收缩）的痉挛和抽搐，以及其他一些症状。

费用包括: Parathyroprival tetany

5D43 术后垂体功能减退症

这是通常由脑底部脑垂体产生的八种激素中的一种或多种的术后减少（低）分泌。如果大多数垂体激素的分泌减少，则使用术语泛垂体功能低下（pan 意为“全部”）。

费用包括: 放射性垂体功能减退症

5D44

术后卵巢功能衰竭

由任何干预引起或随后引起的以闭经为特征的女性的病症。这种情况也可能出现潮热，盗汗，烦躁，注意力不集中，性欲减退，性交时疼痛，阴道干涩。

5D45

术后睾丸功能减退

由任何干预引起或随后引起的以睾酮缺乏为特征的男性病症。这种情况可能表现为疲劳，性欲降低，勃起功能障碍，负性情绪状态，瘦体重减少，脂肪量增加或骨矿物质密度降低。

5D46

术后肾上腺皮质功能减退

由任何医疗程序引起或随后引起的病症。这种情况的特征是肾上腺皮质激素缺乏。这种情况可能表现为慢性疲劳，肌肉无力，食欲不振，体重减轻或腹痛。

DR

AF