

## 第 20 章

### 发育异常

本章有 222 个四字符类别。

代码范围从 LA00 开始

本章包括在产前期间特定身体部位或身体系统未能正确发育所引起的病症。

**排除：** 先天性新陈代谢错误（BlockL2-5C5）

本章包含以下顶级块：

- 结构发育异常主要影响一个身体系统
- 多发育异常或综合征
- 染色体异常，不包括基因突变

主要影响一个身体系统的结构发育异常（BlockL1-LA0）

在解剖结构出生之前建立的变形。

神经系统的结构发育异常（BlockL2-LA0）

由于神经系统在产前期间未能正确发育而导致的任何情况。

#### LA00

##### 无脑或类似的异常

由神经孔闭合失败引起的神经系统畸形。婴儿出生时具有完整的脊髓，小脑和脑干，但缺乏高于此水平的神经结构的形成。头骨仅部分形成，但眼睛通常是正常的。

#### LA00.0

##### 无脑畸形

无脑畸形是一种神经管缺陷，其特征是颅穹窿和覆盖皮肤完全或部分缺失，大脑缺失或减少到一个小的质量。大多数病例都是死产，但据报道有些婴儿存活了几个小时。在大多数情况下，尸检结果显示肾上腺缺失。Anencephaly 可能是多因素的，是基因 - 环境相互作用的结果。已经描述了具有看似常染色体隐性遗传模式的家族性病例，但大多数病例是零星的。叶酸和锌缺乏以及母体肥胖已被证明是危险因素。

##### 费用包括：

Hemianencephaly

Hemicephaly

Holoanencephaly

Meroanencephaly

**LA00.00**      **Craniorachischisis**  
由神经管在产前期间完全关闭引起的病症。这种情况的特征在于完全没有颅骨，椎骨和皮肤的广泛缺陷以及缺乏大脑。

**LA00.0Y**      其他指定的无脑畸形

**LA00.0Z**      无名，未说明

**LA00.1**      **Iniencephaly**  
**Iniencephaly** 是一种罕见的神经管缺陷形式，其中颈 - 枕结的畸形与中枢神经系统的畸形相关。主要特征是枕骨缺损，部分或完全没有颈胸椎，头部胎儿翻转和颈部特征性缺失。它与中枢神经（脊柱裂和/或无脑畸形），胃肠道（脐膨出）和心血管系统的畸形有关。

**LA00.2**      **Acephaly**

**LA00.3**      **Amyelencephaly**  
**Amyelencephaly** 是缺乏大脑和脊髓。

**LA00.Y**      其他指定的无脑或类似异常

**LA00.Z**      无脑或类似的异常，未指明

**LA01**      **脑膨出**

由于颅骨在产前期间无法正确关闭而引起的病症。这种情况的特征是脑膜突出。这种情况可能表现为脑疝或发育迟缓。确认是通过成像观察突出的脑膜。

**LA02**      **脊柱裂**

脊柱裂是一组称为神经管缺陷的先天性缺陷中最常见的。脊柱裂影响骨干，有时还影响脊髓。 **Aperta spina bifida** 定义了椎骨的背侧闭塞，与不同程度的脊柱缺陷有关。可以形成一个口袋的皮肤，包含脑膜（脑膜膨出）或脊髓和脑膜（脊髓脊膜膨出）。根据缺陷的位置区分不同的亚型。后果是截瘫（下肢瘫痪），脑积水，**Chiari** 畸形（子宫内生命期附着脊柱的结果），尿和肛门直肠尿失禁。体征的强度随着病变的程度和程度而变化很大。

**费用包括:**      脊髓脊膜膨出  
                         **Syringomyelocoele**  
                         **Rachischisis**  
                         脊柱闭合不全  
                         **Myeloschisis**

**排除:**      **Arnold-Chiari** 畸形 I 型（**LA07.4**）  
                         **Arnold-Chiari** 畸形 II 型（**LA03**）  
                         隐匿性脊柱闭合不全症（**LB73.0**）

**LA02.0**      **脊柱裂双歧杆菌**  
由于神经管在产前期间无法正确发育而引起的病症。这种情况的特征是神经损伤和背部存在脑膜膨出。这种情况可能伴有身体或精神障碍。

**LA02.00** 有脑积水的脊髓脊膜膨出  
由于神经管在产前期间无法正确发育而引起的病症。这种情况的特征是神经损伤和脑积水。这种情况还可能表现为脊髓空洞症，髋关节脱位，头痛，恶心，呕吐，视力模糊，平衡问题，膀胱控制问题，脑膜炎或精神障碍。

**LA02.01** 没有脑积水的脊髓脊膜膨出  
由胎儿发育期间神经管完全闭合引起的病症。这种情况的特征是神经损伤。这种情况还可能表现为脊髓空洞症，髋关节脱位，头痛，恶心，呕吐，视力模糊，平衡问题，膀胱控制问题，脑膜炎或精神障碍。

**LA02.02** Myelocystocele  
由胎儿发育期间神经管完全闭合引起的病症。该病症的特征在于皮肤覆盖的腰骶肿块，与蛛网膜下腔直接连续的蛛网膜内侧脑膜膨出，以及穿过脑膜膨出并扩张成大的末端囊肿的低位水肿脊髓。这种情况可能会出现神经损伤，从而导致髓细胞囊肿部位以下的功能受损。

**LA02.0Y** 其他指定的脊柱裂囊肿

**LA02.0Z** Spina bifida cystica, 未指明

**LA02.1** 脊柱裂 **bifida aperta**  
由于神经管在产前期间无法正确发育而引起的病症。该病症的特征在于源自脊柱中已知位置的神经损伤，其表现为脑膜膨出或脊髓脊膜膨出。这种情况可能伴有身体或精神障碍。

**LA02.Y** 其他指定的脊柱裂

**LA02.Z** 脊柱裂, 未指明

**LA03** **Arnold-Chiari 畸形 II 型**  
由于大脑和脊髓在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于小脑和脑干组织延伸到枕骨大孔中。这种情况可能表现为部分或完全没有小脑蚓部，脊髓脊膜膨出，颈部疼痛，平衡问题，肌肉无力，肢体麻木，头晕，视力问题，吞咽困难，耳鸣，听力丧失，呕吐，失眠，抑郁，或运动技能受损。

**排除:** Arnold-Chiari 畸形 I 型 (LA07.4)

**LA04** **先天性脑积水**  
由于大脑在产前期间无法正确发育而引起的疾病。这种情况的特征在于头围的快速增加或由于脑中脑脊液的过度积累导致的异常大的头部尺寸。这种情况也可能伴有呕吐，困倦，烦躁，眼睛向下偏离或癫痫发作。确认是通过成像观察脑室内的脑脊液。

**费用包括:** 新生儿的脑积水

**排除:** 脑积水伴脑积水 (LA02.00)  
先天性弓形虫病引起的脑积水 (KA64.0)  
Arnold-Chiari 畸形 I 型 (LA07.4)  
Arnold-Chiari 畸形 II 型 (LA03)



**LA05.5 神经元迁移异常**

在产前期间由神经细胞异常迁移引起的任何病症。这些情况可能表现为肌肉张力和运动功能差，癫痫发作，发育迟缓，精神发育迟滞，生长和茁壮成长，喂养困难，四肢肿胀或小头畸形。

**排除:** Lissencephaly (LD20.1)

**LA05.50 多小脑回**

Polymicrogyria (PMG) 是一种大脑皮层畸形，其特征是皮质过度折叠和浅沟。显微镜检查显示皮质分层异常。PMG 的地形分布是可变的，但是双边对称的 perisylvian PMG (BPP) 是最常见的形式。PMG 表现为轻度智力缺陷，癫痫和假性延髓麻痹，这导致语言学习和喂养困难。PMG 的严重程度在很大程度上取决于受影响区域的位置和大小。

**LA05.51 皮质发育不良**

由于皮质在产前期间未能正确发育或由创伤引起的病症。该病症的特征在于癫痫发作。这种情况也可能与学习障碍有关。

**LA05.5Y 其他指定的异常神经元迁移**

**LA05.5Z 异常的神经元迁移，未指明**

**LA05.6 脑性精神障碍**

**LA05.60 Porencephaly**

Porencephaly 的特征在于具有可变大小的限制性脑内腔，其可以由异常的多聚体灰质物质界定。在极端情况下，该腔可能导致软膜表面和心室之间的连通;这被称为精神分裂症。

**LA05.61 脑裂畸形**

脑裂畸形是一种罕见的先天性脑畸形，其特征是在脑的一个或两个半球中存在线状裂缝，从侧脑室延伸到皮质的软膜表面，并导致各种神经系统症状，如癫痫，运动缺陷和精神运动迟缓。

**LA05.62 积水**

在产前期间由大脑半球发育失败引起的病症。这种情况的特征在于成像时缺乏前脑。这种情况可能表现为视力障碍，缺乏生长，耳聋，失明，痉挛性四肢瘫痪或智力缺陷。

**费用包括:** Hemi Hydranencephaly

**LA05.6Y 其他特定的脑性精神障碍**

**LA05.6Z 脑膨出性疾病，未说明**

- LA05.7**      **脑囊性畸形**  
 由脑囊泡的顶板扩张引起的疾病，或由诸如蛛网膜或移位的室管膜细胞的外轴结构引起的疾病。该疾病的特征在于脑中存在充满液体的囊肿。这种疾病可能表现为颅骨不对称，脑压迫，颅内压升高，脑积水，出血或癫痫发作。这种疾病也可能是无症状的。确认是通过成像观察脑内囊肿。
- 排除：**                      获得性脑囊肿（8E40）  
                                     Dandy-Walker 畸形伴脑积水（LA06.0）  
                                     没有脑积水的 Dandy-Walker 畸形（LA06.0）
- LA05.Y**      **其他指定的脑结构发育异常**
- LA05.Z**      **脑结构发育异常，未明确**
- LA06**        **小脑结构发育异常**  
 由于大脑在产前期间未能正确发育而导致的任何病症。
- 排除：**                      Arnold-Chiari 畸形 I 型（LA07.4）  
                                     Arnold-Chiari 畸形 II 型（LA03）
- LA06.0**      **Dandy-Walker 畸形**
- LA06.1**      **小脑半球的发育不全或发育不全**  
 小脑发育不全对应于小脑结构的不发达，其可能涉及从部分到完全发育不全的蚓部和/或小脑半球。已经在各种临床实体的背景下描述了：染色体异常，子宫内暴露于毒素和感染因子，代谢紊乱（糖基化和 CoQ10 缺陷的紊乱），以及各种罕见的遗传性神经疾病。它可以局限于小脑，或影响其他 CNS 结构：中脑（白齿综合征），脑桥和髓质（小脑 - 小脑发育不全），大脑皮质（lissencephaly 小脑发育不全综合征）。
- 排除：**                      PHACE 综合症（LD2F.1）
- LA06.2**      **局灶性小脑发育不良**  
 由于小脑在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况可能伴有张力减退，面部畸形，眼睛异常或眼睛运动，认知缺陷或运动功能障碍。确认是通过成像观察畸形的小脑。
- LA06.Y**      **其他指定的小脑结构发育异常**
- LA06.Z**      **小脑结构发育异常，未明确**
- LA07**        **神经管，脊髓或脊柱的结构发育异常**  
 在产前期间由于神经管，脊髓和脊柱失效而导致的任何情况。
- 编码其他地方：**          隐匿性脊柱闭合不全症（LB73.0）
- LA07.0**      **原发性脊髓栓系综合征**  
 脊髓在产前期间无法正确发育引起的病症。该病症的特征在于脊髓与脊髓的束缚。这种情况可能伴有下背部皮肤附属物，根性疼痛，虚弱，不对称反射反射，痉挛，感觉改变，肠或膀胱功能障碍或运动功能障碍。确认是通过成像观察脊髓栓系。

- LA07.1 脊髓纵裂**  
在产前期间由脊髓衰竭引起的病症。该病症的特征在于通过刚性或纤维隔膜将脊髓分成两部分。这种情况可能表现为椎骨畸形，疼痛，虚弱，步态受损，腿部感觉改变或括约肌紊乱。确认是通过想象观察隔膜分叉的脊髓。  
**费用包括：** 分裂脊髓畸形
- LA07.2 Amyelia**  
在产前期间由脊髓畸形引起的病症。该病症的特征在于没有脊髓切片。  
**费用包括：** 脊髓发育不全
- LA07.3 原发性脊髓空洞症或水肿症**  
由于椎管在产前期间无法正确发育而引起的病症。该病症的特征在于脊髓内的腔，其中可以积聚脑脊液。确认是通过成像观察脊髓内充满液体的腔。  
**排除：** 由于某些特定原因引起的脊髓空洞症（8D66.1）
- LA07.4 Arnold-Chiari 畸形 I 型**  
由于小脑在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是小脑扁桃体扩展到枕骨大孔，而不涉及脑干。这种情况可能表现为无症状。确认是通过成像观察小脑扁桃体的延伸。  
**排除：** Arnold-Chiari 畸形 II 型（LA03）
- LA07.Y 其他指定的结构发育异常的 neurenteric 运河，脊髓或脊柱**
- LA07.Z 神经管，脊髓或脊柱的结构发育异常，未指明**
- LA0Y 其他特定的神经系统结构发育异常**
- LA0Z 神经系统的结构发育异常，未指明**  
眼，眼睑或泪道器官的结构发育异常（BlockL2-LA1）  
由于眼，眼睑和泪膜装置在产前期间未能正确发育而导致的任何情况。
- LA10 眼球的结构发育异常**  
眼球未能在产前期间正确发育引起的任何病症。  
**排除：** 全脑畸形伴有眼球或眼球突出症（LA05.2）
- LA10.0 Microphthalmos**  
# DRAFT # 这是一种眼睛的发育障碍，字面意思是小眼（微观=小；眼睛=眼睛）。可能涉及一个（单侧微小眼病）或两个（双侧微眼病）眼睛。  
**费用包括：** 眼睛发育不良  
眼部发育不全  
初步的眼睛

- LA10.1 临床 anophthalmos**  
这是指一只或两只眼睛临床缺席。轨道上缺少地球（人眼）和眼组织。没有眼睛会导致小的骨性轨道，狭窄的粘膜窝，短的眼睑，减少的睑裂和颧骨突出。遗传突变，染色体异常和产前环境均可引起眼球缺血。眼球缺血症是一种极为罕见的疾病，主要是根植于遗传异常。  
**费用包括：** 眼睛发育  
眼睛发育不全
- LA10.2 Buphthalmos**  
一种以眼球扩大为特征的病症。
- LA10.3 先天性 macropthalmos**  
由于在产前期间眼睛未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于眼球的扩大。  
**排除：** 先天性青光眼的巨眼炎（9C61.4）
- LA10.Y 眼球的其他特定结构发育异常**
- LA10.Z 眼球的结构发育异常，未指明**
- LA11 眼前段的结构发育异常**  
在产前期间由于眼前段未能正确发育而引起的任何病症。  
**编码其他地方：** 发育性青光眼（9C61.4）
- LA11.0 蓝色巩膜**  
眼睛的状况，其特征在于巩膜的透明度，使得蓝色葡萄膜是可见的。
- LA11.1 角膜结构发育异常**  
由于角膜在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。  
**编码其他地方：** 角膜葡萄球菌（9A78.51）
- LA11.2 前段发育不全**  
由于眼前部结构在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况可能表现为虹膜发育不全，瞳孔不规则和错位，角膜模糊，或虹膜附着在角膜上。
- LA11.3 无虹膜**  
Aniridia 是一种先天性眼部畸形，其特征是虹膜完全或部分缺失。它可以是孤立的或综合征的一部分（孤立的和综合征的 aniridia;见这些术语）。
- LA11.4 虹膜的 coloboma**  
由创伤或先天性基因突变引起的眼病。该疾病的特征在于虹膜中的凹口或间隙。



- LA11.5**           **先天性角膜混浊**  
由于角膜在产前期间无法正确发育而引起的病症。该病症的特征在于角膜的不透明性。  
**编码其他地方:**       彼得斯异常（9C61.42）  
                              先天性遗传性内皮营养不良 2 型（9A70.0）
- LA11.6**           **瞳孔结构紊乱**
- LA11.60**           眼睛不规则的瞳孔
- LA11.61**           Iridoschisis
- LA11.62**           **瞳孔功能异常**  
这是与瞳孔功能相关的一组条件，其用于调节由虹膜的肌肉结构控制的进入眼睛的光量。  
**编码其他地方:**       先天性瞳孔散大（9B01.3）
- LA11.6Y**           其他指定的瞳孔结构紊乱
- LA11.6Z**           瞳孔结构紊乱，未明确
- LA11.Y**           **眼前段的其他特定结构发育异常**
- LA11.Z**           **眼前段的结构发育异常，未指明**
- LA12**           **晶状体或小带的结构发育异常**  
在产前期间由于晶状体和小带未能正确发育而导致的任何情况。
- LA12.0**           **镜片的 Coloboma**
- LA12.1**           **先天性白内障**  
在一只或两只眼睛的镜片或胶囊上或内部部分或完全不透明，损害视力或导致失明；通常在出生时确诊
- LA12.2**           **先天性无晶状体**  
先天性原发性无晶状体是一种发育性眼部缺陷，其特征是缺乏晶状体，并且可能与可变的继发性眼部缺陷（包括眼前段的发育不全/发育不良，小眼病，以及在某些情况下无虹膜视网膜缺失有关）发育不良，或 sclerocornea）。
- LA12.3**           **Spherophakia**  
由 LTBP2 基因（分离的 spherophakia）或其他基因突变中的纯合突变引起的眼病。该疾病的特征在于小球形镜片。这种疾病还可以与晶状体近视，青光眼或晶状体的下腔进入玻璃体腔。
- LA12.Y**           **镜片或小带的其他特定结构发育异常**
- LA12.Z**           **晶状体或小带的结构发育异常，未指明**

**LA13****眼后段的结构发育异常**

由于眼后段在产前期间未能正确发育而引起的任何情况。这些病症的特征在于眼后段的临床，功能或形态学变化。

**编码其他地方：** 青少年视网膜劈裂症（9B73.11）  
视神经发育不全或发育不良（LA13.7Y）

**LA13.0 先天性玻璃体异常**

**编码其他地方：** 先天性玻璃体视网膜发育不良（LA13.3）  
持续性增生性原发性玻璃体（LA13.Y）

**LA13.1 脉络膜或视网膜的 coloboma**

眼睛的状况，其特征在于眼睛下角内没有视网膜。

**LA13.2 黄斑的 Coloboma**

由产前期间视网膜炎症引起的黄斑畸形或先天性基因突变引起的疾病。该疾病的特征在于黄斑中明确描绘的缺陷。

**LA13.3 先天性玻璃体视网膜发育不良**

由玻璃体和视网膜发育不良引起的任何疾病。

**编码其他地方：** Incontinentia pigmenti（LD27.00）  
Walker Warburg 综合征（8C70.6）  
诺里病（LD21.Y）

**LA13.4 光学坑**

视神经损伤未能在产前期间正确发育的病症。这种情况的特征在于视神经乳头处的圆形凹陷，其颜色与周围的椎间盘不同。这种情况可能是无症状的。

**LA13.5 先天性视网膜动脉瘤****LA13.6 先天性脉络膜畸形**

这些是脉络形态发生的单个或多个缺陷，即眼睛的血管层，在出生时或在宫内生活期间可识别。

**LA13.7 先天性视盘畸形**

# DRAFT # 这是视神经盘的一组先天性畸形，神经节细胞轴突离开眼睛形成视神经的位置，这在其他地方没有分类。

**LA13.70 孤立的视神经发育不全****LA13.71 视神经发育不全****LA13.72 先天性抬高的视盘****LA13.73 视盘发育不良**

变形的光盘不符合任何可识别的诊断类别

- LA13.74**      Megalopapilla
- LA13.75**      光盘坑
- LA13.76**      视盘的 Coloboma  
由于眼部发育中胚胎裂缝近端的不完全接合导致的先天性异常视盘外观
- LA13.7Y**      其他指定的先天性视盘畸形
- LA13.7Z**      先天性视盘畸形，未指明
- LA13.8**      **某些先天性眼后段畸形**  
**编码其他地方：**      脉络膜或视网膜缺损（LA13.1）
- LA13.80**      视网膜或脉络膜血管的吻合术
- LA13.8Y**      其他指定的先天性眼后段畸形
- LA13.8Z**      某些先天性眼后段畸形，未指明
- LA13.Y**      **眼后段的其他特定结构发育异常**
- LA13.Z**      **眼后段的结构发育异常，未指明**
- LA14**      **眼睑，泪道器官或眼眶的结构发育异常**  
由于眼睑泪道装置和轨道在产前期间未能正确发育而导致的任何情况。  
**排除：**      cryptophthalmos NOS（LA10.0）
- LA14.0**      **眼睑结构发育异常**  
**注意：**      代码也任何相关的综合症
- LA14.00**      睑裂或 coloboma
- LA14.01**      Cryptphthalmia  
孤立的隐孢子虫是先天性异常，其中眼睑不存在并且皮肤覆盖眼球，眼球通常是眼科的。
- LA14.02**      先天性睑内翻  
# DRAFT # 这是出生时眼睑边缘的倒置，导致角膜刺激。
- LA14.03**      先天性外翻  
# DRAFT # 这是出生时眼睑边缘的外翻，导致睑结膜暴露。
- LA14.04**      先天性上睑下垂  
先天性上睑下垂的特点是出生时眼睑下垂。
- LA14.05**      先天性眼睑退缩
- LA14.06**      Epibulbar choristoma

- LA14.07** Ankyloblepharon filiforme adnatum  
孤立的 ankyloblepharon filiforme adnatum 的特征在于在上眼睑和下眼睑之间存在单个或多个结缔组织薄带，从而防止眼睛完全打开。
- LA14.0Y** 眼睑的其他特定结构发育异常
- LA14.1** **泪腺器官的结构发育异常**  
这是指含有眼泪结构的生理系统的结构发育异常，用于产生和排出泪液。
- LA14.10** 泪腺或唾液腺发育不良
- LA14.11** 泪腺的发育  
孤立的先天性 alacrima 的特征在于从出生时就存在缺乏的泪液（从完全没有泪水到泪液分泌不足）。  
*费用包括：* 没有泪点泪
- LA14.12** 先天性泪囊炎
- LA14.13** 先天性泪小管发育不全
- LA14.14** 先天性狭窄或泪道狭窄  
# DRAFT # 这是泪液管在出生时未能打开的情况。
- LA14.1Y** 泪道器械的其他特定结构发育异常
- LA14.1Z** 泪腺器官的结构发育异常，未明确
- LA14.2** **轨道结构发育异常**  
由于轨道在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。
- LA14.Y** 眼睑，泪道器官或眼眶的其他特定结构发育异常
- LA14.Z** 眼睑，泪道器官或眼眶的结构发育异常，未指明
- LA1Y** 眼睛，眼睑或泪道器官的其他特定结构发育异常
- LA1Z** 眼睛，眼睑或泪道器官的结构发育异常，未指明

## 耳结构发育异常（BlockL2-LA2）

由于耳朵在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。

**LA20** 咽鼓管器械的结构异常

**LA21** 羽片的轻微异常

由于耳廓在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。这些病症的特征在于耳朵可见部分的无症状异常。

- LA21.0**            **Macrotia**  
1) 中位数纵向耳长大于平均值和中位耳宽大于 2 SD，大于均值（目标）2 SD。 2) 明显增加耳廓的长度和宽度（主观）。
- LA21.1**            **突出的耳朵**
- LA21.2**            **耳塞低**  
耳廓的上三分之一不在由侧 c 和枕骨的最大凸度限定的平面之上。  
**排除:**                      颈动脉（LA23）
- LA21.3**            **Misshapen 耳朵**  
在产前期间由耳朵畸形引起的病症。  
**排除:**                      获得耳廓畸形（AA41）
- LA21.Y**            **其他指定的短小异常的羽片**
- LA22**              **导致听力损伤的耳结构发育异常**  
由于耳朵在产前期间未能正确发育而引起的任何情况。这些病症的特征是听力受损。
- LA22.0**            **小耳畸形**  
小耳畸形是外耳和中耳严重程度不一的先天性畸形。两种遗传因素（家族性颅面微小症的证据和提示多因素遗传的模式）  
和血管意外涉及疾病的病因。具体的致病因素还包括妊娠头三个月的母体风疹。小耳畸形通常涉及外耳道和中耳；因此，听力可能会受到影响。小耳畸形可能存在于一系列鳃弓缺损（面肌微小症，颅面微小症）内，或可能表现为独立的畸形。微小耳廓由附着于可变量的软组织小叶的无组织的软骨残余物组成。
- LA22.1**            **Anotia**  
完全没有任何耳廓结构。
- LA22.2**            **外耳道发育不全或发育不全**  
**费用包括:**                      闭锁或狭窄的骨质  
**排除:**                              小耳畸形（LA22.0）  
    Anotia（LA22.1）
- LA22.3**            **耳小骨的结构发育异常**  
由于在产前期间泪小骨未能正确发育而导致的任何情况。  
**费用包括:**                      耳小骨融合
- LA22.4**            **内耳结构发育异常**  
内耳未能在产前期间正确发育引起的任何情况。  
**费用包括:**                      膜性迷路的异常  
    Corti 器官异常

**LA22.Y** 耳朵引起听力损伤的其他特定结构发育异常

**LA22.Z** 耳朵引起听力障碍的结构发育异常，未明确

**LA23**

**Otocephaly**

有或没有融合性微小切口的外耳的移位和颊咽膜的持续可能是下颌弓缺失或发育不全的副作用。

**LA24**

**附件耳廓**

在产前期间由耳廓附肢发育引起的病症。

**LA2Y**

**耳朵的其他特定结构发育异常**

**LA2Z**

**耳朵的结构发育异常，未指明**

**面部，口腔或牙齿的结构发育异常 (BlockL2-LA3)**

由于在产前期间面部，口腔和牙齿未能正确发育而导致的任何情况。

**编码其他地方:** 皮样囊肿 (LC40)

先天性下颌畸形 (DA0E.00)

**LA30**

**牙齿和牙周组织的结构发育异常**

**编码其他地方:** 牙齿形成的干扰 (DA07.3)

根异常 (DA07.4)

牙齿萌出的干扰 (DA07.6)

牙齿位置异常 (DA0E.3)

**LA30.0**

**先天性无齿症**

Anodontia 是一种遗传性疾病，通常被定义为缺乏所有牙齿，影响临时和永久性牙列，并且极少见于纯粹形式而没有任何相关的异常。罕见但比完全无牙齿更常见的是 hypodontia。

**LA30.1**

**牙齿发育不全**

Hypodontia 表现为缺少一个或少数 (少于 6 个) 恒牙，没有任何系统性疾病。

**费用包括:** 先天缺一颗牙

**LA30.2**

**少牙**

遗传病的特征是发育的牙齿数量少于正常牙齿。Oligodontia 的诊断通常在缺少六颗以上牙齿的情况下进行。

**LA30.3 Hyperdontia**

是除了常规牙齿数量之外还有多余的牙齿或牙齿的状况。

**费用包括：** 补牙  
多余的牙齿  
distomolar  
第四磨牙  
Mesiodens  
Paramolar

**LA30.4 牙齿大小或形状异常**

一组以异常大小和牙齿形状为特征的病症。

**费用包括：** 结节性 paramolare  
牙齿的愈合  
牙齿的绷带  
珐琅珍珠  
前牙的爪子  
结节前磨牙  
梁的前磨牙  
后牙的变形性牙周病

**LA30.5 牙齿吸收或丢失的异常**

**编码其他地方：** 牙齿病理吸收 (DA08.14)

**LA30.50** 早期牙齿去角质

**LA30.51** 牙齿晚期去角质

**LA30.5Y** 其他指定的牙齿吸收或损失异常

**LA30.5Z** 牙齿吸收或丢失异常，未指明

**LA30.6 釉质发育不全**

釉质发育不全表现为牙齿的牙釉质或外层的罕见异常形成。釉质发育不全是由于釉质中蛋白质的功能失常：成釉蛋白，釉蛋白，tuftelin 和牙釉蛋白。患有釉质发育不全症的人的牙齿颜色异常：黄色，棕色或灰色；这种疾病可以折磨两个牙列的任何数量的牙齿。牙齿具有较高的蛀牙风险，并且对温度变化以及快速磨损，过度结石沉积和牙龈增生过敏。

**LA30.7 牙本质发育不良**

# DRAFT # 这是一种遗传性牙齿疾病，通常表现出常染色体显性遗传，其特征是存在正常的牙釉质但非典型牙本质具有异常的牙髓形态。

- LA30.8**      **牙本质发育不全**  
# DRAFT # 这是一种牙齿发育的遗传性疾病，导致牙齿变色（最常见的是蓝灰色或黄褐色）和半透明。
- LA30.9**      **牙齿发育不全**
- LA30.Y**      **牙齿和牙周组织的其他特定结构发育异常**
- LA30.Z**      **牙齿和牙周组织的结构发育异常，未指明**
- LA31**      **口腔或舌头的结构发育异常**  
胚胎胎儿异常影响上颌唇或下颌组织或舌头的结构。
- LA31.0**      **先天性巨舌症**  
由于舌头在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是舌头比正常大。
- LA31.1**      **舌下舌或舌下肌**  
孤立的失语症和舌下神经是涵盖从舌部分到完全缺失的范围的术语。这些先天性畸形被归类为口下颌 - 肢体发育不全综合征（OLHS）的一部分。
- LA31.2**      **Ankyloglossia**  
舌头的一种状态，由短而紧的舌侧系带或舌头与支架底板的融合引起。这种情况的特征在于由于舌头运动的限制或限制而导致语音清晰度的困难。  
*费用包括：*                      舌头领带
- LA31.3**      **Macrostomia**  
先天性巨大破裂或横向面部裂是一种罕见的先天性颅面畸形。它通常与从第一和第二鳃弓形成的其他结构的畸形相关，并且被认为是面肌微小症的表现的一部分，这是第二常见的先天性颅面畸形。  
*费用包括：*                      横向面部裂隙
- LA31.4**      **Microstomia**  
由先天性基因突变，烧伤或损伤引起的口腔疾病。该病症的特征在于口腔孔径的减小，伴有或不涉及整个口腔。
- LA31.Y**      **口腔或舌头的其他特定结构发育异常**

### 唇，肺泡或腭裂（BlockL3-LA4）

由于口腔结构在产前期间正确发育而导致的病症。该病症的特征在于裂缝延伸穿过上唇，鼻基部，牙槽嵴或上腭。这种情况可能会导致新生儿吮吸或吞咽中断，复发性耳炎，传播性低血压或上颌侧切牙异常。



- LA40**      **唇裂**  
分离的唇裂是从上唇延伸到鼻底的裂隙型胚胎病。  
**排除:**                      唇裂和肺泡 (LA41)
- LA40.0**      **唇裂, 单侧**  
**排除:**                      唇裂和肺泡 (LA41)
- LA40.1**      **唇裂, 双侧**  
由于上唇在产前期间无法正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于上唇中的两个裂缝和通过上唇的一侧的塌陷和伸展的鼻子。这种情况可能会导致新生儿吮吸或吞咽中断。  
**排除:**                      唇裂和肺泡 (LA41)
- LA40.2**      **唇裂, 中位数**  
**排除:**                      唇裂和肺泡 (LA41)
- LA40.Y**      **其他指定的唇裂**
- LA40.Z**      **唇裂, 未指明**
- LA41**      **唇裂和肺泡**  
唇裂和肺泡是一种裂隙型胚胎病, 其不同程度地涉及上唇, 鼻底和牙槽嵴。
- LA41.0**      **唇裂和肺泡, 单侧**
- LA41.1**      **唇裂和肺泡, 双侧**
- LA41.Y**      **其他指定的唇裂和肺泡**
- LA41.Z**      **唇裂和肺泡, 未指明**
- LA42**      **腭裂**  
腭裂是一种裂隙型胚胎病, 不同程度地影响软腭和硬腭。
- LA42.0**      **腭硬腭**  
由于在产前期间腭未能正确发育而引起的病症。这种病症的特征在于在腭上延伸的裂缝, 包括腭的骨部分。这种情况可能会导致新生儿吮吸或吞咽中断。
- LA42.1**      **腭软腭**  
Cleft velum 是一种裂隙型胚胎病, 不同程度地影响软腭。
- LA42.2**      **裂隙悬雍垂**  
双歧悬雍垂是一种裂隙型胚胎病, 影响软腭后部的悬雍垂。
- LA42.Y**      **其他指定的腭裂**
- LA42.Z**      **腭裂, 未指明**

LA4Y

其他指定的唇，肺泡或腭裂

LA4Z

唇裂，牙槽裂或腭裂，未指明

LA50

先天性腭咽功能不全

由于在产前期间绒毛无法正确发育而引起的病症。这种情况的特征是腭咽括约肌闭合不当，鼻音，以及难以发音某些字母或单词。

LA51

面部裂缝

由于在产前期间面部结构未能正确发育而引起的任何情况。这些病症的特征在于骨，软组织或面部皮肤的分隔。

*排除：*

Frontofacionasal dysostosis (LD25.3)

鼻窦发育不良 (LD25.3)

LA52

面部不对称

由于面部在产前期间对称发展而导致的病症。

*费用包括：*

面部肥大

面部肌肉发育不良

LA53

Macrocheilia

以上述正常唇容量为特征的病症。这种情况可能在说话，饮酒，唾液控制或咀嚼方面存在困难。

LA54

Microcheilia

由于嘴唇在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于低于正常的嘴唇大小。

LA55

压缩相

由面神经神经血管压迫引起的疾病。该疾病的特征在于面部痉挛和面部表情异常。

LA56

皮埃尔罗宾综合症

皮埃尔 - 罗宾综合征（或皮埃尔 - 罗宾序列）的特征是三面体的面部形态异常，包括后凸，舌下和后中位腭裂。这种情况被称为序列，因为后腭裂是与下颌发育异常相关的次要缺陷：在妊娠早期发生的下颌发育不全导致舌头在口腔中保持高位，防止腭架的融合。

LA5Y

面部，口腔或牙齿的其他特定结构发育异常

LA5Z

面部，口腔或牙齿的结构发育异常，未指明

## 颈部结构发育异常（BlockL2-LA6）

由于颈部在产前期间未能正确发育而导致的任何情况。

**编码其他地方：** 甲状舌管囊肿（DA05.Y）

**LA60**

**蹠颈**

由于颈部组织在产前期间无法正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于由于皮肤的侧向褶皱而导致的宽颈部。这种情况可能出现在颈部运动范围有限的情况下。

**费用包括：** 翼状赘肉

**LA61**

**先天性胸锁乳突肿瘤**

**LA62**

**先天性斜颈**

**LA6Y**

**其他指定的颈部结构发育异常**

**LA6Z**

**颈部结构发育异常，未明确**

**呼吸系统的结构发育异常（BlockL2-LA7）**

**LA70**

**鼻或腔的结构发育异常**

在产前期间由于鼻子和腔体未能正确发育而导致的任何情况。

**LA70.0**

**Arrhinia**

也称为鼻发育不全，它是一种非常罕见的异常，其中外鼻不会发展并且鼻腔被完全或部分消除。

**LA70.1**

**双唇**

孤立的双歧鼻子被定义为由于内侧鼻过程的融合异常导致的鼻中间裂隙，其可能仅涉及鼻尖，或鼻子的长度。在鼻窦发育不良等多种畸形综合征中也可见双歧鼻子。

**LA70.2**

**Choanal 闭锁**

新生儿的任何情况，由于在产前期间鼻子未能正确发育而引起的。该病症的特征在于组织对鼻气道的狭窄或阻塞。除非儿童通过口呼吸或哭闹，呼吸困难，紫绀以及无法同时护理和呼吸，否则这种情况也可能伴有胸部收缩。

**LA70.3**

**先天性穿孔鼻中隔**

出生时创伤或鼻中隔失败导致产前期正确发育的病症。该病症的特征在于鼻中隔处存在孔。

**LA70.Y**

**其他指定的鼻或腔的结构发育异常**

**LA70.Z**

**结构发育异常的鼻子或腔，未指明**

**LA71**

**喉部结构发育异常**

由于喉部在产前期间未能正确发育而导致的任何病症。

**编码其他地方：** 气道异常导致新生儿气道阻塞（KB2J）

喉淋巴管畸形（LA90.12）

**LA71.0****先天性喉软化症**

由于喉部在产前期间未能正确发育而引起的病症。该疾病的特征在于在呼吸的吸气阶段期间声门上结构塌陷到气道中，导致吸气喘鸣。这种疾病还可能伴有反流，呕吐，咳嗽，窒息，喂食缓慢，体重减轻，茁壮成长，呼吸急促，胸骨上和胸骨后收缩，紫绀，漏斗胸或阻塞性睡眠呼吸暂停。确认是通过灵活的喉镜检查验证声门上塌陷。

**LA71.1****Laryngocele**

喉部疾病，其特征是 Morgagni 喉部阑尾阑尾异常的囊性扩张。这种情况也可能伴有咳嗽，声音嘶哑，喘鸣，喉咙痛或颈部肿胀。或者，这种情况可能是无症状的。

**LA71.2****喉发育不全**

由于咽部和喉部在产前期间未能正确发育而导致的病症。这种情况的特征在于气道狭窄和通过肚脐突出肠道。这种情况也可能出现高音调，脊柱弯曲或学习困难。

**LA71.3****先天性声门下狭窄**

气管环未能在产前期间正确发育引起的病症。该病症的特征在于吸气喘鸣。这种情况也可能表现为呼吸短促，喂养困难或茁壮成长。确认是通过灵活的喉镜检查观察狭窄。

**LA71.Y****其他指定的喉部结构发育异常****LA71.Z****喉部结构发育异常，未明确****LA72****喉气管食管裂**

喉 - 气管 - 食道裂 (LC) 是先天性畸形，其特征在于喉和咽之间的异常，后部，矢状连通，可能在气管和食道之间向下延伸。根据裂隙的向下延伸，已经描述了五种类型的喉 - 气管 - 食管裂隙，这通常与症状的严重程度相关：0 型喉 - 气管 - 食管裂隙至 4 型喉 - 气管 - 食管裂隙（见这些计算）。

**LA73****气管结构发育异常**

**编码其他地方：** 先天性气管支气管扩张症 (CA27.1)

**LA73.0****先天性气管狭窄**

气管狭窄是气管固定的固有狭窄。狭窄可局限于短或长气管节段，通常由于完整的气管环。或者，气管腔可以在尾侧逐渐变窄

**费用包括：** 气管闭锁

**LA73.1****先天性气管软化症**

先天性气管软化是一种相对罕见的异常，其由气管的软骨支撑物的内在弱点引起，使得其特别是在呼气期间易于塌陷。

**LA73.Y****气管的其他特定结构发育异常****LA73.Z****气管结构发育异常，未明确****LA74****支气管结构发育异常**

这指的是呼吸道中气道通过的结构发育异常，其将空气导入肺部。

- LA74.0**      **先天性狭窄或支气管闭锁**  
在产前期间由于外周粘液嵌塞导致的肺叶，节段或亚段支气管中断引起的病症。该病症的特征在于肺阻塞部分的过度充气。这种情况可能与呼吸窘迫，浸润性肺炎或肺气肿有关。
- LA74.1**      **先天性支气管软化**  
支气管以过度动态崩溃为特征
- LA74.Y**      **其他指定的支气管结构发育异常**
- LA74.Z**      **支气管的结构发育异常，未指明**
- LA75**      **肺的结构发育异常**  
由于肺部在产前期间未能正确发育而导致的任何情况。  
**编码其他地方：**      原发性纤毛运动障碍，Kartagener 型（LA75.Y）  
                              原发性纤毛运动障碍 - 视网膜色素变性（LA75.Y）
- LA75.0**      **肺附件叶**  
超过右侧 3 和左侧 2 的额外肺叶
- LA75.1**      **肺的发育**  
这是指未发育的肺的缺失或基本残留。
- LA75.2**      **先天性肺发育不全**
- LA75.3**      **先天性肺部增生**
- LA75.4**      **先天性肺气道畸形**  
由于支气管结构在产前期间无法正确发育而引起的疾病。这种疾病可能在新生儿期出现严重的呼吸窘迫，急性呼吸窘迫或生命后期感染，或者可能无症状。通过粘膜的息肉样突出，囊壁内的平滑肌和弹性组织的增加，囊性薄壁组织中的软骨缺失，粘液分泌细胞和不存在炎症，可以将该疾病与其他病变和正常肺区分开。  
**费用包括：**              先天性蜂窝肺  
                              先天性肺部多囊性疾病  
**排除：**                      囊性肺病，获得性或未确定性（CB40）
- LA75.5**      **先天性肺叶气肿**  
先天性肺叶气肿是一种发育性肺异常，其特征在于受影响的肺叶过度扩张并导致邻近正常肺组织和纵隔的压迫和移位。在大多数情况下，症状出现在新生儿期或儿童早期。临床上，患有呼吸窘迫症状的儿童经常发生下呼吸道感染，加重空气滞留并使患者出现症状。

- LA75.6**      **先天性肺隔离症**  
一种医学状况，其中最终发展成肺组织的一块组织不附着于肺动脉血液供应，如在正常发育的肺中的情况。结果，该隔离组织不与正常支气管气道相连。叶内螯合：随着叶内螯合，肺组织位于与其发生的叶相同的内脏胸膜内，伴有外叶切除，其自身胸膜中含有辅助肺
- LA75.Y**      **肺的其他特定结构发育异常**
- LA75.Z**      **肺部结构发育异常，未明确**
- LA76**      **胸膜结构发育异常**  
肺内膜（内脏胸膜）和胸腔（壁胸膜）的异常
- LA77**      **先天性纵隔囊肿**  
在产前期间由于前肠或体腔未能正确发育而引起的病症。这种情况可能是无症状的，也可能与邻近器官受压有关。确认是通过成像观察囊肿。
- LA7Y**      **其他指定的呼吸系统结构发育异常**
- LA7Z**      **呼吸系统的结构发育异常，未指明**  
循环系统的结构发育异常（BlockL2-LA8）

## 心脏和大血管的结构发育异常（BlockL3-LA8）

先天性心脏和/或大血管畸形或先天性畸形心脏特有的后天性异常。

**编码其他地方：**先天性心脏或大血管相关后天异常（BE14.3）

- LA80**      **心脏的异常位置定向**  
先天性心血管发现或畸形，其中心脏的位置或方向异常。
- LA80.0**      **Laevocardia**  
一种先天性心血管发现，其中心脏主要位于胸中线的左侧。  
**注意：**该术语仅应在复杂心脏病的情况下编码。这与心尖的方向无关。
- LA80.1**      **右位心**  
先天性心血管畸形，其中心脏主要位于胸中线的右侧。这与心尖的取向无关。
- LA80.2**      **Mesocardia**  
先天性心血管畸形，其中心脏位于胸腔中央或中线。
- LA80.3**      **胸外心脏**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中心脏至少部分位于胸腔外。
- LA80.Y**      **其他指定的心脏异常位置方向**
- LA80.Z**      **心脏的异常位置取向，未指明**

LA81

### 心室关系异常

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中心室相对于彼此的位置或其侧向性（侧面性）是异常的。

LA82

### 全镜像

# DRAFT # 先天性畸形，其中内部器官沿着身体的左右轴完全镜像排列。

#### 费用包括：

Dextrocardia 与 situs inversus

镜像心房安排与 situs inversus

Situs inversus totalis

#### 排除：

右位心 NOS (LA80.1)

laevocardia (LA80.0)

原发性纤毛运动障碍，Kartagener 型 (LA75)

Kartagener 黑社会 (LA75)

LA83

### 正确的异构现象

先天性心血管畸形是异染性综合征的变体，其中身体左右轴相对侧的一些成对结构是彼此对称的镜像，并且具有正常右侧结构的形态。

LA84

### 左异构

# DRAFT # 先天性心血管畸形，是一种异型综合征的变种，其中身体左右轴相对侧的一些成对结构是彼此对称的镜像，并具有正常左侧的形态结构。

LA85

### 先天性房室传导或心室 - 动脉连接异常

先天性心血管畸形，其中一个或多个以下连接异常 1) 形态上右心房到形态上的右心室，2) 形态上左心房到形态上的左心室，3) 形态学右心室到肺动脉干，4) 形态学上左心室到主动脉。

这不包括具有单心室房室连接（二尖瓣闭锁，三尖瓣闭锁和双入口心室）的心脏的代码，因为它们列在功能性单心室心脏下。

#### 排除：

功能性单心室心脏 (LA89)

LA85.0

### 不和谐的房室连接

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中形态上的右心房连接到形态上的左心室，形态上的左心房连接到形态上的右心室。

LA85.1

### 转移大动脉

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中形态上的右心室连接到主动脉，形态上的左心室连接到肺动脉干。

LA85.2

### 双出口右心室

先天性心血管畸形，其中两条大动脉完全或主要来自形态上的右心室。

- LA85.20** 双出口右心室伴肺动脉室间隔缺损，转位型  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，是双出口右心室的一种变体，具有与肺动脉室间隔缺损相关的一致的房室传导（包括 Taussig-Bing 心脏）。
- LA85.21** 双出口右心室伴有非发生室间隔缺损  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，是双出口右心室的一种变体，具有一致的房室间连接，与室间隔缺损相关，远离心室流出道，通常位于入口或肌间隔内。
- LA85.22** 双出口右心室伴主动脉瓣下或双重室间隔缺损无肺动脉狭窄，室间隔缺损型  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，是双出口右心室的变异，伴有一致的房室传导，主动脉下或双重情况（缺乏或缺乏内侧隔膜）室间隔缺损，以及无阻塞的肺外流道。
- LA85.2Y** 其他指定的双出口右心室
- LA85.2Z** 双出口右心室，未指明
- LA85.3** **双出口左心室**  
先天性心血管畸形，其中两条大动脉完全或主要来自形态上的左心室。
- LA85.4** **共同动脉干**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中单个动脉干由心脏产生，依次给予冠状动脉，一个或多个肺动脉和全身动脉循环。  
**费用包括：** 持续性动脉干  
动脉干
- LA85.40** 具有主动脉优势的共同动脉干  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中共同的动脉干与无阻塞的主动脉弓相关。
- LA85.41** 具有肺优势和主动脉弓中断的共同动脉干  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中共同的动脉干与主动脉弓中断相关。
- LA85.4Y** 其他指定的共同动脉干
- LA85.4Z** 共同的动脉干，未指明
- LA85.Y** 其他特定的先天性房室传导或心室 - 动脉连接异常
- LA85.Z** 先天性房室或心室 - 动脉连接异常，未指明
- LA86** **先天性纵隔静脉异常**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中纵隔静脉异常，包括但不限于：肺静脉，腔静脉，冠状窦，连接心脏的肝静脉，头臂静脉，奇静脉和/或左旋静脉心房主脉。
- LA86.0** **左上腔静脉**  
先天性心血管畸形，其中有一个左上腔静脉（上腔静脉）。
- 注意：** 除非使用缺少右上腔静脉的代码，否则该术语假定存在右上腔静脉，因此存在有或没有桥接静脉的双侧上腔静脉。



- LA86.1**           **未冠状窦**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中左心房与冠状窦之间存在直接通信。该术语包括在存在或不存在心房间通信的情况下部分和完全冠状窦的去顶。
- 注意：**            如果通过冠状窦孔口代码存在心房间通信，则通过冠状窦口进行心房间通信。如果存在左上腔静脉（上腔静脉），则代码也会将上腔静脉（上腔静脉）留在左侧心房。
- LA86.2**           **肺静脉异常连接**  
先天性心血管畸形，其中一个或多个肺静脉通常不与形态左心房连接。
- LA86.20**          完全肺静脉异常连接  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中没有肺静脉连接到形态左心房。
- LA86.21**          部分异常肺静脉连接  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中一个或多个（但不是全部）肺静脉异常连接到右心房或一个或多个静脉支流，其余肺静脉连接到左心房。
- LA86.22**          弯刀综合症  
# DRAFT # 先天性心肺畸形，伴有“弯刀型部分异常肺静脉连接”和以下一种或多种：右肺发育不全伴支气管异常，右位心，右肺动脉发育不全，肺叶隔离和异常直接来自主动脉或其分支的右肺下叶全身动脉供血。
- LA86.2Y**          其他指定的肺静脉异常连接
- LA86.2Z**          异常肺静脉连接，未指明
- LA86.3**           **先天性肺静脉狭窄或发育不全**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，伴有一条或多条肺静脉的病理性狭窄，包括弥漫性发育不全，长段局灶性/管状狭窄和/或离散性狭窄。
- LA86.Y**           **其他明确的先天性纵隔静脉异常**
- LA86.Z**           **先天性纵隔静脉异常，未明确**
- LA87**            **先天性房室瓣或房室隔的异常**  
先天性心血管畸形，其中房室瓣或房室隔的异常。
- LA87.0**          **先天性三尖瓣异常**  
先天性心血管畸形，其中三尖瓣异常。
- 费用包括：**            真三裂瓣瓣的裂隙  
                          三尖瓣下瓣膜器的先天性异常
- 排除：**                三尖瓣闭锁（LA89.1）
- LA87.00**          先天性三尖瓣关闭不全  
# DRAFT # 先天性心血管发现，其中三尖瓣向后流动。

- LA87.01** 先天性三尖瓣狭窄  
# DRAFT # 三尖瓣的先天性心血管畸形，其中有狭窄或狭窄（阻塞流动）。
- LA87.02** 三尖瓣发育不良  
# DRAFT # 三尖瓣先天性心血管畸形，通常由瓣叶增厚和活动受限组成，带有正常铰接的小叶。
- 注意：** 该诊断不适用于三尖瓣 Ebstein 畸形患者，其特点是异常铰接的三尖瓣。
- 排除：** 三尖瓣 Ebstein 畸形（LA87.03）
- LA87.03** 三尖瓣 Ebstein 畸形  
# DRAFT # 三尖瓣和右心室的先天性心血管畸形，其特征性在于功能性环的向下（顶端）位移，通常涉及隔膜和下（后）小叶。
- LA87.0Y** 其他指定先天性三尖瓣异常
- LA87.0Z** 先天性三尖瓣异常，未明确
- LA87.1** 先天性二尖瓣异常  
先天性心血管畸形，其中二尖瓣异常。
- 费用包括：** 先天性无保护二尖瓣口  
二尖瓣小叶上的辅助组织  
二尖瓣小叶的双孔
- 排除：** 二尖瓣闭锁（LA89.2）
- LA87.10** 先天性二尖瓣关闭不全  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中通过二尖瓣向后流动。
- LA87.11** 先天性二尖瓣狭窄  
# DRAFT # 二尖瓣先天性心血管畸形，其中 valvar 口狭窄或狭窄（阻塞流动）。
- LA87.12** 二尖瓣发育不良  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，包括二尖瓣小叶的任何结构异常，通常包括瓣叶增厚和不动，以及活动受限。
- 费用包括：** 二尖瓣粘膜增厚
- LA87.13** 二尖瓣下腔器械的先天性异常  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中二尖瓣，腱索或乳头肌异常。
- LA87.1Y** 其他指定的先天性二尖瓣异常
- LA87.1Z** 先天性二尖瓣异常，未明确

**LA87.2 常见的房室交界处**

# DRAFT # 先天性心脏畸形，其中两个心房连接到一个共同的房室瓣，其特征是有 4 或 5 个小叶，包括具有单个环的上部和下部桥接小叶。共用瓣膜可具有一个或两个主要孔，这取决于桥接小叶彼此或隔膜嵴的融合的存在或不存在。上部和下部桥接小叶之间的左心室区域通常被称为“裂隙”。

**LA87.20 房室隔缺损**

# DRAFT # 先天性心血管畸形，伴有共同的房室交界处和房室隔缺损。

**费用包括：** 心内膜垫缺损

AVC - [房室管]

**LA87.2Y 其他指定的常见房室交界处**

**LA87.2Z 常见的房室交界处，未指明**

**LA87.Y 其他特定的先天性房室瓣或房室隔的异常**

**LA87.Z 先天性房室瓣或房室隔的异常，未指明**

**LA88**

**先天性心室异常或室间隔**

先天性心脏畸形，其中存在心室和/或心室间隔的异常。心室包括心室入口，心室体和心室流出道。

**LA88.0 先天性右心室流出道梗阻**

先天性心血管疾病，其中流经右心室流出道（靠近瓣膜，保护右心室流出）的流动被阻塞或阻碍。资料来源：ISNPCHD

**LA88.1 双室右心室**

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中右心室分为两个腔室，一个下部包括右心室的入口和小梁部分，一个上部包括小梁部分和漏斗部。双室右心室通常与一个或几个闭合性室间隔缺损相关。在某些情况下，室间隔缺损已经关闭。双室右心室与罕见的孤立性漏斗部狭窄相区别，后者发展得更为优越。

**LA88.2 法洛四联症**

一组具有双心房房室对齐或连接的畸形，其特征在于锥形或出口隔膜或其纤维性残余的异常偏离，肺外流的狭窄或闭锁，排列型的室间隔缺损和主动脉的双心室起源。法洛四联症将始终存在室间隔缺损，肺动脉流出，主动脉覆盖的狭窄或闭锁，以及最常见的右心室肥大。

**LA88.20 法洛四联症缺乏肺动脉瓣综合征**

一种先天性心血管畸形，是法洛四联症的一种变体，其中右心室与肺动脉干的肺室 - 动脉连接处有一个非典型的瓣膜，没有或不能接合的基本小叶（尖瓣）。在其通常形式中，肺动脉干和中央左右肺动脉扩张，当极端时，与肺叶和节段性肺动脉分支的异常树枝状结合以及气管和主干支气管的压迫相关，通常伴有气管支气管软化。生理后果通常是不同程度的狭窄和肺动脉瓣反流的组合。

- LA88.21** 法洛四联症与肺闭锁  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，是法洛四联症的变种，其中右心室与肺动脉树之间没有直接的联系。  
**排除：** 法洛四联症伴肺动脉闭锁和全身 - 肺动脉侧支动脉（LA88.22）
- LA88.22** 法洛四联症伴肺动脉闭锁和全身 - 肺动脉侧支动脉  
先天性心血管畸形，是法洛四联症的一种变体，其中右心室和肺动脉树之间没有直接的通信，并且在全身和肺动脉之间存在侧支血管。  
**注意：** 这种形态异常通常是其他先天性心血管异常的组成部分，不需要单独编码。如果左心室发育不全不被认为是原发性先天性心血管疾病诊断的一部分，如左心发育不良综合征，那么它应被编码为伴随先天性心血管异常的继发性。
- LA88.2Y** 其他指定的法洛四联症
- LA88.2Z** 法洛四联症，未指明
- LA88.3** 先天性左心室流出道梗阻  
一种先天性心脏病，其中流经左心室流出道（靠近瓣膜，保护左心室流出）的流动被阻塞或阻碍。  
该代码不应用于动脉瓣下的阻塞，例如由纤维肌肉架或隧道引起的主动脉瓣下狭窄。
- LA88.4** 室间隔缺损  
先天性心脏畸形，其中在心室之间存在孔或通路。
- LA88.40** 小梁肌性室间隔缺损  
先天性心脏畸形，其中在室间隔的小梁部分内存在室间隔缺损。  
指定室间隔的小梁部分内的缺陷的代码不应用于编码入口或出口肌肉缺陷，因为这些缺陷具有特定的代码。
- LA88.41** 膜周中央室间隔缺损  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中存在室间隔缺损 1) 占据通常由膜隔膜的室间部分闭合的空间，2) 与房室传单之间的纤维连续性区域相邻瓣膜和动脉瓣，3) 位于心室质量基部的中心。  
**注意：** 尽管最好用于描述在右心室底部中央打开的膜周缺损，但该术语可用于编码具有入口或出口延伸的膜周缺损。但是，建议尽可能使用更精确的术语来编码后者的病变。这些代码被一些人用作膜周围，心室，II 型或伪装缺损的同义词。它不应该用于编码入口 VSD 或所谓的房室管 VSD。存在用于编码这些实体的更具体的术语。一些人用它来描述一个没有延伸的孤立的膜周 VSD，尽管在没有肌肉周长缺乏的情况下不存在膜周缺损。具有排列不对准的心室 VSD 应该被编码为出口缺陷，并且膜周缺损也应该通向右心室出口。尽管如此，所有膜周缺损的部分边缘由房室和动脉瓣的小叶之间的纤维连续性组成，或者在右心室双出口或三尖瓣超控的情况下由小叶之间的纤维连续性构成。二尖瓣和三尖瓣。当在动脉瓣膜的小叶之间或者当存在共同的动脉瓣膜时也存在纤维连续性时，这样的缺陷也可以延伸成双重定向和近端动脉（锥形间隔发育不全）。这些变体存在特定代码，理想情况下不应使用此术语进行编码。

- LA88.42** 室间隔缺损血流动力学不明显  
先天性心脏畸形，其中存在一个或多个小的，临床上不显着的室间隔缺损，其中没有与心脏相关的心腔扩张或肺动脉压异常升高。  
虽然限制性室间隔缺损被列为血流动力学不显着的 VSD 的同义词，但应该认识到一些压力限制性室间隔缺损将导致与血流相关的腔室扩张，因此具有血流动力学意义。在这种情况下，不应编码术语血流动力学不明显的室间隔缺损。
- LA88.4Y** 其他指定的室间隔缺损
- LA88.4Z** 室间隔缺损，未指明
- LA88.Y** 其他指定的先天性心室异常或室间隔
- LA88.Z** 先天性心室异常或室间隔，未指明
- LA89** **功能性单心室心脏**  
术语“功能性单心室心脏”描述了一系列先天性心血管畸形，其中心室质量可能不易于分配，其使一个心室泵进入体循环，另一个进入肺循环。心脏可能在功能上是单心室的，因为它的解剖结构或者由于缺乏可行性或缺乏手术分割心室质量的可取性。该类别中的常见病变通常包括双入口右心室（DIRV），双入口左心室（DILV），三尖瓣闭锁，二尖瓣闭锁和左心发育不全综合征。有时可被认为是功能性单心室心脏的其他病变包括复杂形式的房室间隔缺损，双出口右心室，先天性矫正换位，肺闭锁，完整的室间隔和其他心血管畸形。应尽可能使用特定的诊断代码，而不是术语“功能性单心室心脏”。尽可能使用特定的诊断代码而不是术语“功能性单心室心脏”。
- LA89.0** **双入口房室连接**  
# DRAFT # 一种先天性心血管畸形，伴有单室房室传导，其中两个心房通过两个独立的房室瓣或一个共同的房室瓣连接到一个心室，这样所有或几乎所有的全房室交界（环形）区域都是一个心室。
- LA89.1** **三尖瓣闭锁**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，缺乏三尖瓣环（连接/交界处）或无瓣三尖瓣。
- LA89.2** **二尖瓣闭锁**  
# DRAFT # 先天性心血管畸形，缺乏二尖瓣环（连接/交界处）或无瓣膜二尖瓣。  
**费用包括：** 二尖瓣闭锁
- LA89.3** **左心发育不良综合症**  
# DRAFT # 一系列先天性心血管畸形，正常排列的大动脉没有共同的房室交界处，其特征是左心发育不全，左心室发育明显，包括闭锁，狭窄或主动脉瓣或二尖瓣发育不全，或两者兼而有之瓣膜，升主动脉和主动脉弓的发育不全。
- LA89.Y** 其他指定的功能性单心室心脏
- LA89.Z** 功能性单心室心脏，未指明

**LA8A****先天性心室动脉瓣膜或邻近区域的异常**

# DRAFT # 脑室 - 动脉瓣膜或其直接的 subvalvar 和 supervalvar 区域的先天性心血管畸形。

**排除:** 共同动脉干 (LA85.4)

**LA8A.0****先天性肺动脉瓣异常**

肺动脉瓣膜异常的先天性心脏畸形。

**LA8A.00****先天性肺动脉瓣狭窄**

# DRAFT # 肺动脉瓣先天性心血管畸形，其中有狭窄或狭窄导致阻塞流动。先天性肺动脉瓣狭窄的范围从严重的新生儿肺动脉瓣狭窄伴右心室发育不全到婴儿，儿童或成人的 valvar 肺动脉狭窄，通常耐受性较好但可能与漏斗部狭窄有关。肺分支发育不全可以联系起来。只有 10% 的患有这种和完整的室间隔的新生儿患有右心室 - 冠状动脉瘘。当冠状动脉瘘 (冠状窦) 与近端冠状动脉狭窄相关时，存在右心室依赖性冠状动脉循环;这种情况仅发生于 2% 的肺动脉瓣狭窄和完整的室间隔的新生儿。

**LA8A.01****先天性肺部反流**

# DRAFT # 肺动脉瓣先天性心血管畸形允许向后流入心室。先天性肺动脉瓣关闭不全可能是由于原发性环状扩张，脱垂和小叶不发达。

**LA8A.0Y**

其他指定先天性肺动脉瓣异常

**LA8A.0Z**

先天性肺动脉瓣异常，未明确

**LA8A.1****先天性肺动脉闭锁**

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中任何心室和肺动脉树之间没有开口。

**排除:** 法洛四联症伴肺动脉闭锁 (LA88.21)

**LA8A.10****肺动脉闭锁伴室间隔完整**

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中通常排列有大动脉，形态上右心室和肺动脉之间没有开口，也没有心室水平通讯。具有完整室间隔的肺闭锁是导管依赖性先天性畸形，其形成一系列病变，包括肺动脉瓣闭锁，不同程度的右心室和三尖瓣发育不全，以及冠状动脉循环异常。当冠状动脉瘘 (冠状窦) 与近端冠状动脉狭窄相关时，存在右心室依赖性冠状动脉循环。可能存在相关的 Ebstein 三尖瓣异常;三尖瓣直径增大，预后差。

**LA8A.1Y**

其他指定的先天性肺闭锁

**LA8A.1Z**

先天性肺动脉闭锁，未明确

**LA8A.2****先天性主动脉瓣异常**

先天性心血管畸形，主动脉瓣异常。

- LA8A.20** 先天性主动脉瓣狭窄
- # DRAFT # 主动脉瓣的先天性心血管畸形，其中有狭窄或狭窄（阻塞流动）。先天性 **valvar** 主动脉瓣狭窄和/或发育不全有两种类型：临界（婴儿），在新生儿中可见全身灌注依赖于动脉导管未闭，非临界，见于婴儿期或以后。这可能导致：（1）完全融合的连合（**acommissural**）导致圆顶形瓣膜具有精确开口（最常见于患有严重主动脉瓣狭窄的婴儿）；（2）来自具有一个确定的连合和偏心孔的单一安全阀（通常具有从窦口辐射的两个中缝，指示三尖瓣主动脉瓣的不发达的连合）；（3）来自二尖瓣主动脉瓣，小叶的大小或差异相等，左右或前后位置；最后（4）来自发育异常的三尖瓣，其可能具有凝胶状外观，其厚度很小，尺寸相同，通常会使得连合处模糊不清。发育不良，三尖瓣或二尖瓣形式的主动脉瓣畸形最初可能不是阻塞性的，但由于小叶增厚和钙化，可能在生命后期变得狭窄。
- 排除：** 先天性主动脉瓣下狭窄（LA8A.5）  
左心发育不良综合征（LA89.3）
- LA8A.21** 先天性主动脉瓣关闭不全
- 主动脉瓣的先天性心血管畸形允许向后流入心室。
- 先天性主动脉瓣关闭不全/功能不全是一种孤立的实体。有罕见的主动脉瓣先天性畸形报告导致出生后不久或主动脉瓣未明显不足的主动脉瓣关闭不全。主动脉瓣关闭不全更常见于其他相关的心血管异常：（1）在狭窄的主动脉瓣（通常是狭窄的先天性二尖瓣主动脉瓣）中，由于主动脉瓣叶异常导致一定程度的主动脉瓣关闭不全；（2）与室间隔缺损有关（特别是在动脉下型，常见于亚洲人群）；（3）继发于主动脉 - 左心室隧道；（4）在可能涉及主动脉瓣的 **supravalvar** 主动脉瓣狭窄的情况下继发于主动脉瓣叶的束缚或收缩；并且类似地（5）继发于由主动脉下膜纤维肌肉脊侵入主动脉尖瓣；或（6）由狭窄射流引起的湍流可导致进行性主动脉瓣关闭不全。
- LA8A.22** Bicuspid 主动脉瓣
- 先天性心脏异常，其中主动脉瓣有两个连合和两个单独的小叶，因为融合或缺少一个连合
- LA8A.23** 主动脉瓣闭锁
- 先天性心血管畸形，其中没有主动脉瓣口
- 主动脉瓣闭锁最常被编码在发育不全的左心综合征/复杂诊断代码中，因为它通常作为一系列心血管畸形的一部分发生。然而，有一小部分患有主动脉瓣闭锁的患者，左心室和二尖瓣发育良好，室间隔缺损较大（非限制性或限制性）
- 注意：** 主动脉瓣闭锁最常被编码在发育不全的左心综合征/复杂诊断代码中，因为它通常作为一系列心血管畸形的一部分发生。然而，有一小部分患有主动脉瓣闭锁的患者，左心室和二尖瓣发育良好，室间隔缺损较大（非限制性或限制性）。
- LA8A.24** Unicuspid 主动脉瓣
- 先天性心血管畸形，其中主动脉瓣具有单个连合和单个或功能单个小叶（尖瓣）
- LA8A.2Y** 其他指定的先天性主动脉瓣异常
- LA8A.2Z** 先天性主动脉瓣异常，未明确

### LA8A.3

#### 先天性 supralvalvar 主动脉瓣狭窄

# DRAFT # 先天性心血管畸形，在窦管交界处可缩小主动脉，可延伸至升主动脉。

先天性 supralvalvar 主动脉瓣狭窄被描述为三种形式：沙漏畸形，纤维膜和升主动脉的弥漫性狭窄。该疾病可以作为常染色体显性遗传或 Williams-Beuren 综合征的一部分遗传，与精神发育迟滞，小精灵相，茁壮成长，偶尔婴儿高钙血症有关。Supralvalvar 主动脉瓣狭窄可能涉及冠状动脉口，并且主动脉瓣可能被束缚。由于压力升高，冠状动脉可能变得曲折和扩张，并且可能随后发生早期动脉粥样硬化。

**排除：** 先天性主动脉瓣狭窄（LA8A.20）

### LA8A.4

#### Valsalva 主动脉窦动脉瘤

# DRAFT # 先天性心血管畸形，其中有一个或多个 Valsalva 鼻窦扩张。Valsalva 的窦被定义为主动脉根环和窦管脊之间的主动脉根部的那部分。Valsalva 动脉瘤的先天性窦通常是 Valsalva 的单个窦的扩张。这些最常见于右窦（65%-85%），较少见于非冠状窦（10%-30%），很少来自左窦（5%）。Valsalva 动脉瘤的真正窦呈现在主动脉环上方。分层编码系统区分先天性与后天性，破裂与未破裂，起源窦和穿透室（右心房，右心室，左心房，左心室，肺动脉，心包）。Valsalva 动脉瘤的未破裂先天性窦可能从单个主动脉窦的轻度扩张到广泛的风向袋畸形不等。Valsalva 动脉瘤的先天性窦破裂进入相邻腔室最常发生在 15-30 岁之间。在创伤后，剧烈运动后或急性细菌性心内膜炎中，破裂可能会自发发生。先天性病因得到 Valsalva 动脉瘤窦与室间隔缺损频繁关联的支持。这与结缔组织疾病相关的主动脉根部扩张不同。

### LA8A.5

#### 先天性主动脉瓣下狭窄

# DRAFT # 先天性心血管畸形伴有支撑主动脉瓣的流出道内的狭窄。主动脉阻塞可由不同的病变引起：主动脉下膜或隧道，辅助二尖瓣组织，二尖瓣前叶异常插入室间隔，出口隔膜偏离（见于主动脉缩窄和主动脉弓中断），或单心室复合体中限制性室间隔缺损（bulvenvenora foramen）。Subvalvar 主动脉瓣狭窄可分为两种类型：局限性亚瓣膜主动脉瓣狭窄，其由纤维或纤维肌肉脊和弥漫性隧道亚瓣膜主动脉瓣狭窄组成，其中周向狭窄开始于环形水平并向下延伸 1-3cm。

### LA8A.6

#### 先天性肺动脉瓣狭窄

# DRAFT # 先天性心血管畸形伴有支撑肺动脉瓣的流出道内的狭窄。Subvalvar (infundibular) 肺动脉狭窄是肺动脉瓣下方心室流出道的狭窄。这可能是由于瓣膜下方的局部纤维隔膜，阻塞的肌肉束或狭长的纤维肌肉通道。如果脑室动脉连接正常，则子宫下肺动脉狭窄是右心室流出道梗阻的原因，应该与阻塞位于中室水平的双室右心室区分开来。

### LA8A.Y

#### 其他特定的先天性心室动脉瓣膜或相邻区域的异常

### LA8A.Z

#### 先天性心室动脉瓣膜或邻近区域的异常，未指明

### LA8B

#### 先天性大动脉异常包括动脉导管

# DRAFT # 大动脉（主动脉，肺动脉干[主肺动脉]，支气管动脉）或动脉导管（动脉导管）的先天性心血管畸形。

**排除：** 共同动脉干（LA85.4）



**LA8B.0 先天性主肺动脉窗**

先天性心血管畸形，其中升主动脉和肺动脉干的腔与左侧主动脉和肺动脉瓣或其闭锁残余物相关。主动脉和肺动脉树腔的左右连续性，通过两个动脉瓣或其闭锁残余物的存在区别于普通动脉干（动脉干）。

主动脉和肺动脉树腔的左右连续性，通过两个动脉瓣或其闭锁残余物的存在与肺动脉干（主干肺动脉）的参与区别于普通动脉干（动脉干）。

**费用包括：** 主动脉间隔缺损  
主肺动脉窗

**LA8B.1 先天性肺动脉树异常**

# DRAFT # 肺动脉干（主肺动脉）和/或分支肺动脉（右，左和分支）的先天性心血管畸形。

**费用包括：** 肺动脉发育不全  
异常的肺动脉  
肺动脉异常

**LA8B.2 先天性主动脉或其分支异常**

主动脉和/或其分支的先天性心血管畸形。

**LA8B.20 先天性下行胸主动脉或腹主动脉异常**

主动脉弓远端主动脉的先天性心血管畸形。

**LA8B.21 主动脉缩窄**

先天性心血管畸形，其中主动脉弓和降主动脉之间的连接处存在离散的管腔狭窄。主动脉缩窄通常表明左锁骨下动脉远端的下行胸主动脉变窄。然而，该术语也可以准确地用于指在胸主动脉或腹主动脉中任何地方变窄的区域。

**LA8B.22 主动脉弓中断**

先天性心血管畸形，其中升主动脉和降主动脉之间缺乏管腔连续性。

这包括在主动脉段之间具有不连续性的管腔闭锁以及在主动脉段之间具有纤维连续性的管腔闭锁。中断的主动脉弓定义为升主动脉和降主动脉之间的管腔连续性的丧失。在大多数情况下，流向下行胸主动脉的血流是通过动脉导管，并且存在大的室间隔缺损。拱门中断由中断站点进一步定义。

在 A 型中，中断位于左锁骨下动脉的远端；在 B 型中，中断位于左颈动脉和左锁骨下动脉之间；在 C 型中，在无名动脉和左颈动脉之间发生中断。

**LA8B.2Y 其他指定的先天性主动脉或其分支异常**

**LA8B.2Z 先天性主动脉或其分支异常，未指明**

**LA8B.3 气管 - 食管压缩综合征**

先天性心血管畸形，导致气管和/或食道受压。

**LA8B.4****专利动脉导管**

一种先天性心血管发现，其中动脉导管（动脉导管）开放超过自发闭合的正常年龄。动脉导管未闭是胸主动脉和肺动脉之间的血管动脉连接。最常见的是，PDA 起源于下行胸主动脉，位于左锁骨下动脉起点的远端和对侧。导管的插入最常见于与主肺动脉交界处的近端左肺动脉。然而，起源和插入站点可以是可变的。

**LA8B.Y****其他特定的先天性大动脉异常包括动脉导管****LA8B.Z****先天性大动脉异常，包括动脉导管，未指明****LA8C****先天性冠状动脉异常**

先天性冠状动脉心血管畸形。这包括没有冠状动脉，异常起源或病程，扩张或狭窄，以及瘘管。此处还应包括冠状静脉系统的先天性异常。

**LA8C.0****肺动脉树冠状动脉异常起源**

先天性心血管畸形，冠状动脉起源于肺动脉干或其分支之一。虽然这些畸形中最常见的是左冠状动脉起源于肺动脉干（主肺动脉）而不是主动脉，但偶尔右冠状动脉，旋律或两条冠状动脉可能来自任何中央肺动脉。

**LA8C.1****异常主动脉起源或冠状动脉病程**

先天性心血管畸形，其中冠状动脉的起源和/或病程异常。

这是在不一致的心室 - 动脉连接存在的情况下应该编码冠状动脉“异常”的地方。

**LA8C.2****先天性冠状动脉瘘**

先天性心血管畸形，其中冠状动脉通过异常通道与心腔或全身或肺循环的任何部分相通。这种沟通可能是简单和直接的，也可能是曲折和扩张的。按频率顺序，所涉及的冠状动脉是右侧，左侧，很少是两个冠状动脉。偶尔会出现多个瘘管。

**费用包括：** 先天性冠状动脉瘘对肺动脉的影响

**排除：** 肺动脉树冠状动脉异常起源（LA8C.0）

**LA8C.Y****其他指定的先天性冠状动脉异常****LA8C.Z****先天性冠状动脉异常，未明确****LA8D****心包的结构发育异常**

先天性心包异常包括先天性心包缺失和心包囊肿。心包的缺失可以是全部的或部分的。完整形式通常保持无症状并且偶然诊断。不完全的形式主要涉及左心（80%）并且可能导致脑疝和可能扼杀左心的部分。先天性非恶性囊肿包括心包畸胎瘤，囊性淋巴管瘤，支气管炎和细胞囊肿。

**LA8E****先天性房间隔异常**

先天性心血管畸形，其中有房间隔异常。

- LA8E.0**      **专利卵圆孔**  
一种先天性心血管发现，其中有一个小的房间交流（或潜在的交流）局限于椭圆窝（卵圆窝）的区域，其特征是没有原发房间隔缺损（中隔原发）和正常的边缘没有缺陷隔膜间隙（上房间褶皱）。
- LA8E.1**      **卵圆窝内房间隔缺损**  
先天性心血管畸形，其中有一种局间通信局限于卵圆窝区（卵圆窝），最常见的原因是原发性房间隔缺损（隔膜原发），但间隔缺损（上房间褶皱）也可能有所贡献。资料来源：ISNPCHD
- LA8E.2**      **静脉窦缺损**  
先天性心血管畸形，其中有腔静脉（腔静脉）和/或肺静脉（或静脉），其覆盖房间隔或房间隔（上房间折叠），产生心房间或异常的心房通讯。尽管通常使用术语静脉窦房间隔缺损，但病变更恰当地称为静脉窦通信，因为虽然它起到房间交流的作用，但该病变不是房间隔的缺陷。
- LA8E.3**      **通过冠状窦口进行的心房间通讯**  
先天性心血管畸形，其中左心房和冠状窦之间存在通信，允许通过冠状窦口进行心房间通信。  
通过冠状窦口进行的心房间通讯可能与左侧上腔静脉（上腔静脉）相关，也可能不相关。这发生在没有冠状窦（冠状窦完全脱离）或冠状窦部分脱臼的情况下。
- LA8E.Y**      **其他指定的先天性房间隔异常**
- LA8E.Z**      **先天性房间隔异常，未明确**
- LA8F**      **先天性右心房异常**  
先天性心血管畸形，其中右心房异常。
- LA8G**      **先天性左心房异常**  
先天性心血管畸形，其中左心房异常。
- LA8G.0**      **左心房分开**  
先天性心血管畸形，其中有一个分区，将左心房分为后房，接收部分或全部肺静脉和前房，与左心耳和房室交界处（通常是二尖瓣）相通。在鉴别三角肌和上肢二尖瓣环时，在三角肌中，后室包含肺静脉，而前房包含左心耳和房室交界处（通常是二尖瓣）；在 supralvalvar 二尖瓣环中，前房仅包含二尖瓣口。
- LA8G.Y**      **其他指定的左心房先天性异常**
- LA8G.Z**      **先天性左心房异常，未明确**
- LA8Y**      **心脏和大血管的其他特定结构发育异常**
- LA8Z**      **心脏和大血管的结构发育异常，未指明**

**LA90****外周血管系统的结构发育异常**

**排除:** 先天性冠状动脉异常 (LA8C)  
先天性肺动脉树异常 (LA8B.1)  
血管瘤和淋巴管瘤 (2E81)  
先天性视网膜动脉瘤 (LA13.5)

**LA90.0****毛细血管畸形**

这是一种血管异常，由皮肤中的浅表和深层扩张的毛细血管组成，产生微红色至紫红色的皮肤变色。

**排除:** Macrocephaly - Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (LD2F.1)

**编码其他地方:** 发育性毛细血管血管畸形 (LC50)

**LA90.00****遗传性出血性毛细血管扩张症**

Rendu-Osler-Weber 病，也称为遗传性出血性毛细血管扩张症 (HHT)，是导致动静脉扩张的血管生成的遗传疾病：皮肤粘膜出血性毛细血管扩张和内脏分流。

**LA90.0Y****其他指定的毛细血管畸形****LA90.0Z****毛细血管畸形，未指明****LA90.1****淋巴管畸形**

淋巴管畸形 (LM)，以前称为淋巴管瘤，是淋巴系统的畸形，导致淋巴引流阻塞。LM 有两种类型：巨细胞性 LM (包括囊性水肿/淋巴管瘤) 和组织浸润性微囊性 LM (淋巴管瘤淋巴管瘤)。LM 的宏观和微观形式可以联合发生。

**编码其他地方:** 原发性淋巴水肿 (BD93.0)

**LA90.10****巨大细胞淋巴管畸形**

由于淋巴系统在产前期间无法正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于在正常或蓝色皮肤下的大而柔软，光滑的透明质量。这种情况可能与蜂窝织炎，内部畸形，疼痛或淋巴液渗漏有关。

**LA90.11****微囊性淋巴管畸形**

微囊性淋巴管畸形由扩张的淋巴管簇组成，其发展与全身淋巴循环无关。它们在皮肤或粘膜的任何部位出现分组的透明或出血性囊泡。

**费用包括:** 淋巴管瘤外周血管瘤

**排除:** 外周淋巴管畸形 (LA90.10)

**LA90.12****某些特定部位的淋巴管畸形****LA90.13****胎儿囊性水肿**

在淋巴 - 静脉连接部位发生的淋巴系统发育异常，最常见于后颈部，但可能是前部并可能延伸到胸部。经常与核型异常，各种畸形综合征和几种致畸剂相关。在产前诊断时，总体预后较差。出生后诊断出的囊性水肿通常与预后良好有关。

- LA90.1Y** 其他指定的淋巴管畸形
- LA90.1Z** 淋巴管畸形，未指明
- LA90.2** **周围静脉畸形**  
**编码其他地方：** 涉及皮肤的发育性静脉畸形（LC51）  
蓝色橡皮疱疹综合征（LC51）
- LA90.20** Galen 动脉瘤静脉  
Galen 动脉瘤畸形（VGAM）的静脉是先天性血管畸形，其特征在於 Galen 静脉的胚胎前体的扩张。它是一种在胚胎发生过程中发生的散发性病变。不同严重程度的心功能不全是导致检测新生儿畸形的主要表现。
- LA90.21** 异常门静脉连接
- LA90.2Y** 其他指定的外周静脉畸形
- LA90.2Z** 周围静脉畸形，未指明
- LA90.3** **周围动静脉畸形**  
这是动脉和静脉之间的外周异常连接，绕过毛细血管系统。这种血管异常因其在中枢神经系统中的出现而广为人知，但可出现在任何位置。  
**费用包括：** 先天性动静脉曲张 NOS  
**排除：** 获得性动静脉瘤（BD52.1）  
**编码其他地方：** 脑血管动静脉畸形（8B22.40）
- LA90.30** 门静脉 - 肝动脉瘘
- LA90.31** 前脑血管的动静脉畸形
- LA90.32** 子宫动静脉畸形
- LA90.3Y** 其他指定的外周动静脉畸形
- LA90.3Z** 周围动静脉畸形，未指明
- LA90.4** **外周动脉畸形**  
这是一种外周病变，在动脉和静脉之间有直接连接，没有介入毛细血管床，但其间插入了发育不良的血管通道。  
**编码其他地方：** 遗传性脑血管疾病（8B22.C）
- LA90.40** 先天性肾动脉狭窄  
这是先天性肾动脉狭窄，最常见的是由动脉粥样硬化或纤维肌性发育不良引起。肾动脉的这种变窄会阻碍血液流向目标肾脏。
- LA90.41** 先天性前脑未破裂动脉瘤

- LA90.42** 先天性脑未破裂动脉瘤  
这是一种脑血管疾病，其中脑动脉或静脉壁的虚弱引起血管的局部扩张或膨胀（未破裂）。
- 编码其他地方：** 家族性脑囊状动脉瘤（8B22.6）
- LA90.4Y** 其他指定的外周动脉畸形
- LA90.4Z** 外周动脉畸形，未指明
- LA90.5** **肺动静脉瘘**  
先天性心血管畸形，其中肺动脉与肺静脉或左心房之间存在异常的直接连接而没有介入毛细血管床。
- LA90.Y** 外周血管系统的其他特定结构发育异常
- LA90.Z** 外周血管系统的结构发育异常，未指明
- LA9Y** 循环系统的其他特定结构发育异常
- LA9Z** 循环系统的结构发育异常，未指明

## 膈肌，腹壁或脐带的结构发育异常（BlockL2-LB0）

膈肌，腹壁和脐带未能在产前期间正确发育引起的任何情况。

- 排除：** 修剪腹部综合征（LD2F.10）
- LB00** **隔膜结构发育异常**
- LB00.0** **先天性膈疝**  
先天性膈疝是膈肌的后外侧缺损，允许腹部内脏进入胸腔，导致呼吸功能不全和持续性肺动脉高压，死亡率高。
- 排除：** 先天性裂孔疝（LB13.1）
- LB00.1** 没有隔膜
- LB00.Y** 隔膜的其他特定结构发育异常
- LB00.Z** 隔膜的结构发育异常，未指明
- LB01** **脐膨出**  
脐膨出是一种分类为腹腔乳糜泻的胚胎病，其特征在于腹壁的大疝，以脐带为中心，其中突出的内脏受到囊的保护。
- 排除：** 脐疝（DD53）
- LB02** **腹裂**  
胃痉挛是一种先天性腹壁缺损，其特征是从脐部右侧基部的胎儿腹部突出内脏，没有覆盖囊。

**LB03**

**脐带结构发育异常**

由于脐带在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。

**编码其他地方：** 脐带血管瘤（2E81.00）  
受短脐带影响的胎儿或新生儿（KA03.20）  
受长脐带影响的胎儿或新生儿（KA03.21）  
脐的发育异常（EC50）

**LB03.0**

**尿囊导管残余或囊肿**

由于脐带在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。这些病症的特征在于脐带，脐或尿道内的尿囊组织的囊肿或残余。

**LB03.1**

**单脐带动脉**

由尿囊动脉系统（I型）或卵黄动脉（II型）引起的单个脐动脉。并且一直伴有肾脏异常

**LB03.Y**

**其他特定的脐带结构发育异常**

**LB03.Z**

**脐带结构发育异常，未明确**

**LB0Y**

**膈肌，腹壁或脐带的其他特定结构发育异常**

**LB0Z**

**膈肌，腹壁或脐带的结构发育异常，未指明**

**消化道结构发育异常（BlockL2-LB1）**

消化道在产前期间无法正常发育引起的任何病症。

**编码其他地方：** 涉及嘴唇或口腔粘膜的遗传或发育障碍（DA02.0）

**LB10**

**唾液腺或导管的结构发育异常**

由于唾液腺和导管未能在产前期间正确发育而导致的任何病症。

**LB11**

**先天性咽憩室**

由于咽部在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况可能会导致吞咽困难，或者可能无症状。确认是通过成像观察转移的咽部。

**排除：** 咽囊综合征（LD44.N0）

**LB12**

**食管结构发育异常**

由于干扰胎儿的正常生长和分化而导致的任何先天性食管缺陷。这种缺陷可以在胚胎发育的任何阶段出现，在类型和严重程度变化很大，并且由多种决定因素引起，包括基因突变，染色体畸变，致畸剂和环境因素。大多数发育缺陷在出生时都是明显的，特别是任何结构性畸形，但有些后来变得明显。

**编码其他地方：** 支气管肺前肠畸形（LA74.Y）

- LB12.0**           **先天性食管网或环**  
由于原始前肠的发育缺陷导致的罕见形式的不完全食管阻塞，其表现为形成不完全横膈膜的粘膜病变。症状（从出生时就明显）包括吞咽困难，反流和窒息。  
**排除：**                    食管网（DA 20.2）
- LB12.1**           **食道闭锁**  
食管闭锁包括一组先天性异常，食管连续性中断，与气管持续或不持续通讯。在 86% 的病例中存在远端气管食管瘘，7% 的病例没有瘘管连接，而 4% 的病例存在无闭锁的气管食管瘘。其余病例由具有近端或近端和远端气管食管瘘的 OA 患者组成。
- LB12.10**            食管闭锁与食管支气管瘘
- LB12.1Y**            其他指定的食道闭锁
- LB12.1Z**            食道闭锁，未指明
- LB12.2**           **没有闭锁的食管瘘**  
这是食道的出生缺陷（先天性异常）和一种 EA / TEF，即孤立的“H”形闭锁。气管食管瘘，其中没有食道闭锁，因为食道是连续的胃。食道和气管之间存在瘘管。没有闭锁的 TE 瘘的发生率在食管畸形的 1%-11% 之间变化。  
**费用包括：**                没有食管闭锁的气管 - 食管瘘
- LB12.3**           **先天性狭窄或食道狭窄**  
由于原始前肠的发育缺陷导致的一种不完全的食管阻塞。食道异常变窄最常发生在中下三分之一的交界处。出生后 2 至 3 周的表现包括吞咽困难和进行性呕吐。
- LB12.4**           **先天性食管憩室**  
非常罕见的先天性憩室，通常位于环咽交界处的上方。它通常是无症状的，除非并发炎症过程。如果憩室压迫气管或与食管狭窄或瘘管相关，则出生时可出现喘鸣，进行性吞咽困难，呼吸窘迫，严重窒息和反流的症状。  
**费用包括：**                先天性食管袋  
                                  食道袋  
**排除：**                    获得性食管憩室（DA20.1）
- LB12.5**           **先天性食管扩张**  
这是食道下部的先天性异常增大，如贲门失弛缓症患者所见。
- LB12.Y**            其他特定的食管结构发育异常
- LB12.Z**            食管结构发育异常，未明确



## LB13

### 胃的结构发育异常

由于干扰胎儿的正常生长和分化而导致的任何先天性胃缺陷。这种缺陷可以在胚胎发育的任何阶段出现，在类型和严重程度变化很大，并且由多种决定因素引起，包括基因突变，染色体畸变，致畸剂和环境因素。大多数发育缺陷在出生时都是明显的，特别是任何结构性畸形，但有些后来变得明显。

**编码其他地方：** 胃扭转（DA40.2）

## LB13.0

### 先天性肥厚性幽门狭窄

一种并不常见的先天性胃畸形，其中存在幽门环状肌的肥大和增生。胃出口梗阻的症状通常出现在生命的第三和第六周之间。异常表现为间歇性呕吐（频率增加并变成喷射物），反流，体重减轻，脱水，电解质紊乱，有时可触及的小幽门肿块，以及整个上腹部可见的蠕动收缩；也可能有黄疸。有些病例似乎是家族性的（可能是常染色体显性遗传）。

## LB13.1

### 先天性裂孔疝

先天性膈疝是一种胚胎病，其定义是全部或部分膈穹窿没有发育，导致胸腔内有腹腔内脏，同侧肺部受压，导致对侧肺发育受损。

**费用包括：** 先天性心脏移位通过食管裂孔

**排除：** 先天性膈疝（LB00.0）

膈疝（DD50.0）

## LB13.2

### 先天性窦网

## LB13.Y

### 胃的其他特定结构发育异常

## LB13.Z

### 胃的结构发育异常，未指明

## LB14

### 十二指肠的结构发育异常

由于干扰胎儿的正常生长和分化而导致的任何先天性十二指肠缺损。这种缺陷可以在胚胎发育的任何阶段出现，在类型和严重程度变化很大，并且由多种决定因素引起，包括基因突变，染色体畸变，致畸剂和环境因素。大多数发育缺陷在出生时都是明显的，特别是任何结构性畸形，但有些后来变得明显。

## LB15

### 小肠结构发育异常

由于干扰胎儿的正常生长和分化而导致的小肠的先天性大体解剖结构缺陷，其可以遗传地遗传，在妊娠期获得，或在分娩期间造成。

## LB15.0

### 梅克尔憩室

先天性异常，其特征在于 ILEUM 中的 out out 或囊形成。它是 VITELLINE DUCT 未能关闭的胚胎 YOLK SAC 的残余物。在妊娠早期，omphalomesenteric 或 vitelline 管道连接胎儿卵黄囊与原始肠道。到妊娠 7-8 周时，该管道通常完全闭塞。当这种结构无法完全再吸收时，会产生 Meckel 憩室。

**LB15.1****小肠闭锁**

空肠动脉闭锁和狭窄是新生儿肠梗阻的主要原因。闭锁是指先天性梗阻，肠腔完全闭塞。它占障碍物的 95%。描述了四种类型的空肠动脉闭锁。它们的范围可以从小面积的堵塞或网状物到缺失的大肠部分。

肠闭锁是新生儿肠梗阻最常见的原因之一。回肠闭锁比空肠闭锁更常见，并且多个病灶比孤立闭锁更常见。关于空肠静脉闭锁的病因学最被接受的理论是宫内血管事故导致受影响的节段坏死。

另一方面，狭窄是指不完全阻塞的部分闭塞，占剩余 5% 的病例。狭窄具有完整的肠系膜并且是肠的局部狭窄。不存在管腔连续性的损失。

**费用包括:**

先天性无小肠

先天性小肠狭窄

**LB15.2****先天性短肠**

短肠综合症是由于先天性缺陷导致营养素未被适当吸收的情况，其中大部分小肠缺失。

**LB15.3****先天性小肠憩室炎**

这是指一种临床实体，其特征在于小肠壁中存在囊样先天性突出，其中小肠（憩室）的小袋被感染或发炎。

**LB15.4****先天性小肠憩室病**

这是指一种特征是存在先天性多袋状粘膜突出症，称为憩室，通过壁上的弱点或小肠内层。大多数患有憩室病的人没有任何不适或症状。但是，有些人可能会出现腹部疼痛或不适，腹胀和出血。

**LB15.5****先天性小肠憩室**

这是指一种形态学状况，其中小肠内壁有一个小的先天性小袋，通过一个弱点向外凸出。

**LB15.Y****其他特定的小肠结构发育异常****LB15.Z****小肠的结构发育异常，未指明****LB16****大肠结构发育异常**

大肠的任何先天性缺陷都是由于干扰胎儿的正常生长和分化所致。这种缺陷可以在胚胎发育的任何阶段出现，在类型和严重程度变化很大，并且由多种决定因素引起，包括基因突变，染色体畸变，致畸剂和环境因素。大多数发育缺陷在出生时都是明显的，特别是任何结构性畸形，但有些后来变得明显。

**排除:**

先天性直肠闭锁 (LB17)

持久性泄殖腔 (LB17.2)

先天性肛门闭锁 (LB17)

**编码其他地方:**

没有穿孔的胎粪性肠梗阻 (KB87.2)

**LB16.0**      **先天性缺失，闭锁或大肠狭窄**

结肠闭锁是一种先天性肠道畸形，导致结肠的非潜伏部分，其特征是肠道阻塞较低，表现为腹胀和未能通过新生儿胎粪。

**排除：**                      先天性直肠闭锁（LB17）  
                                    先天性无直肠（LB17）

**LB16.1**      **先天性巨结肠症**

这是影响肠道的发育异常，其特征是在大肠的一段中先天性缺乏肌间神经节细胞（aganglionosis）。由于受影响的节段的肌肉层缺乏内在的神经支配，因此运动功能丧失。这导致具有肠闭塞或便秘的异常大或扩张的结肠（先天性巨结肠）。这种情况在出生后不久就会明显。

**LB16.2**      **大肠未成熟神经节病**

当神经节细胞数量正常但神经节细胞显着不成熟时，该疾病被称为未成熟神经节或神经节不成熟。

**LB16.3**      **先天性大肠低位神经病**

神经节细胞的数量和大小在出生时很小。神经节细胞的大小趋于随着时间的推移而增加，但由于它们的数量不增加，动力障碍的症状不会改善。

资料来源：<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17161202>

**排除：**                      获得大肠低神经节病（DB32.3）

**LB16.Y**      **其他特定的大肠结构发育异常**

**LB16.Z**      **大肠的结构发育异常，未指明**

**LB17**        **肛管结构发育异常**

**LB17.0**      **肛门直肠畸形**

肛门直肠畸形（ARMs）是出生缺陷（由于后肠或直肠的胚胎发育的改变），其中肛门和直肠（消化道的下端）不能正常发育。它们发生在大约每 5000 个活产婴儿中。这些疾病包括广泛的疾病，可影响男孩和女孩，并涉及远端肛门和直肠以及泌尿和生殖道。可能发生一些异常，包括以下情况：肛门开口上可能存在膜；直肠可能无法连接到肛门（肛门闭锁）；直肠可以通过称为瘻管的异常通道连接到泌尿道或生殖系统的一部分。ARM 的分类主要基于直肠囊相对于耻骨直肠吊带的位置，瘻管的存在或不存在以及瘻管的类型和位置。以下分类是根据关于耻骨尾骨线（上边界或肛提肌的放射学界标）的闭锁性直肠穹窿的水平。

**LB17.1**      **异位肛门**

虽然在新生儿期识别出患有无梗或明显错位的肛门的儿童，但是一些非常轻微的异常儿童可能会在新生儿期之后逃脱识别。这种轻微的肛门错位被称为前异位肛门。前肛门异位肛门不同于会阴肛门无肛门，因为肛门开口通常是正常大小，只是轻度错位。由于严重的便秘，这些孩子中的大多数都得到医疗照顾。

- LB17.2**      **持久性泄殖腔**  
先天性异常，其中肠道，泌尿道和生殖道开放到共同的腔内，这是在产前发育期间形成的直肠隔膜失败的结果。它们仅在女孩中发生，并且是肛门直肠畸形中最复杂的缺陷。
- LB17.3**      **Cloacal exstrophy**  
罕见和复杂的肛门直肠和泌尿生殖系统畸形，其中直肠，阴道和泌尿道共有共同的外翻口，伴有脐膨出和肛门闭孔。  
泄殖腔外露是一个众所周知的畸形，其中包括接受输尿管，回肠和基本后肠的泄殖腔的持续性和外翻。泄殖腔外翻是一种严重的出生缺陷，其中大部分腹部器官（膀胱和肠）暴露。它经常导致男性和女性 **feitalia**（特别是阴茎和阴蒂）的分裂，并且偶尔会密封肛门。
- LB17.4**      **会阴沟**  
会阴凹槽描述了正常的前庭，但是具有从前庭延伸到肛门的凹槽，其正常尺寸和位置。
- LB17.Y**      **其他特定的肛管结构发育异常**
- LB17.Z**      **肛管结构发育异常，未明确**
- LB18**      **先天性肠固定异常**  
由于在产前期间肠道未能正确发育而引起的病症。这种情况可能伴有间歇性腹痛，呕吐或腹泻。确认是通过成像观察肠旋转。
- LB1Y**      **其他指定的消化道结构发育异常**
- LB1Z**      **消化道结构发育异常，未明确**  
肝脏，胆道，胰腺或脾脏的结构发育异常（BlockL2-LB2）  
由于肝脏，胆道，胰腺和脾脏在产前期间无法正常发育而引起的任何病症。
- LB20**      **胆囊，胆管或肝脏的结构发育异常**  
胆囊，胆管和肝脏未能在产前期间正确发育引起的任何病症。
- LB20.0**      **肝脏结构发育异常**  
**排除：**                      非酒精性脂肪性肝病（DB92）  
**编码其他地方：**        胆道闭锁（LB20.21）
- LB20.00**      纤维脂肪性肝病  
**编码其他地方：**        胆总管囊肿（LB20.20）
- LB20.0Y**      其他指定的肝脏结构发育异常
- LB20.0Z**      肝脏结构发育异常，未明确
- LB20.1**      **胆囊结构发育异常**

- LB20.10** 胆囊发育不全，发育不全或发育不全
- LB20.1Y** 其他指定的胆囊结构发育异常
- LB20.1Z** 胆囊结构发育异常，未明确
- LB20.2** **胆管结构发育异常**  
*编码其他地方：* 先天性支气管胆管瘘（LA74.Y）
- LB20.20** 胆总管囊肿  
*费用包括：* 先天性胆管扩张
- LB20.21** 胆道闭锁  
胆道闭锁是一种罕见疾病，其特征在于在新生儿期出现的来源不明的炎性胆道梗阻。这是该年龄组胆汁淤积性黄疸最常见的手术原因。未经治疗，这种情况会在出生后的头几年导致肝硬化和死亡。
- LB20.22** 先天性狭窄或胆管狭窄  
*费用包括：* 先天性胆管发育不全
- LB20.23** 胆囊管结构发育异常
- LB20.24** 辅助胆管
- LB20.2Y** 其他特定的胆管结构发育异常
- LB20.2Z** 胆管结构发育异常，未明确
- LB20.Y** **胆囊，胆管或肝脏的其他特定结构发育异常**
- LB20.Z** **胆囊，胆管或肝脏的结构发育异常，未指明**
- LB21** **胰腺的结构发育异常**  
这是胰腺导管的结构发展，其中没有形成单个胰管，而是保留为两个不同的背侧和腹侧导管。
- LB21.0** **环状胰腺**  
环状胰腺是十二指肠闭锁的独特形式，其中胰头在十二指肠的第二部分周围形成环。在新生儿期，临床表现主要是上腹部呕吐和呕吐，因为阻塞通常是超级紊乱。在三分之一的环状胰腺病例中存在染色体异常，21 三体（随后是 18 和 13 三体）是最常检测到的异常。环状胰腺是由于在发育早期（朝向第四周）发生异常而导致的胚胎病。
- LB21.1** **胰腺分裂**  
这是胰腺导管解剖学中的先天性异常，其中没有形成单个胰管，而是保留为两个不同的背侧和腹侧导管。
- LB21.2** **附件胰腺**  
辅助胰腺是一种无症状的胚胎病，其特征是在身体的其他部位存在胰腺组织，如脾蒂，性腺蒂，肠系膜，十二指肠壁，上空肠，或更罕见的胃壁，回肠，胆囊或脾。

**LB21.3 Agenesis-胰腺发育不良**

这是指由于缺乏胰腺的原始组织，器官在胚胎生长和发育期间发育失败。

**LB21.4 部分发育不全的胰腺**

胰腺的部分发育不全的特征在于先天性没有临界质量的胰腺组织。疾病的严重程度取决于存在的功能性胰腺组织的量。胰腺发育不全通常与其他畸形相关，特别是胰胆管异常，导致急性或慢性胰腺炎，高血糖（50%的病例），或更罕见的多发性脓肿。

**LB21.5 胰腺发育不全**

**LB21.Y 其他特定的胰腺结构发育异常**

**LB21.Z 胰腺的结构发育异常，未指明**

**LB22**

**脾脏结构发育异常**

由于脾脏在产前期间无法正确发育而引起的任何病症。

**费用包括：** 先天性脾肿大

**排除：** 心房附件异位（伴有无脾或多发性）（BlockL3-LA8）

**LB22.0 先天性无脾**

由于脾脏在产前期发育失败而引起的病症。这种情况可能与肺炎球菌败血症有关。确认是通过成像验证无脾。

**LB22.1 多脾**

产前期间多余脾脏发育引起的病症。这种情况可能与心脏缺陷，腹部器官异常或可能无症状有关。

**LB22.2 异位脾**

**LB22.Y 其他指定的脾脏结构发育异常**

**LB22.Z 脾脏结构发育异常，未明确**

**LB2Y**

其他特定的肝脏，胆道，胰腺或脾脏的结构发育异常

**LB2Z**

肝脏，胆道，胰腺或脾脏的结构发育异常，未指明

**泌尿系统的结构发育异常（BlockL2-LB3）**

泌尿系统在产前期间未能正确发育的任何病症。

**LB30**

**肾脏结构发育异常**

肾脏未能在产前期间正确发育引起的任何病症。

- LB30.0**           **肾脏发育不全或肾脏的其他减少缺陷**  
导致肾功能降低的一系列病症包括先天性缺乏两个肾脏
- LB30.00**           **肾脏发育不全**  
在子宫内不形成（或发育）一个或两个肾脏的情况。
- LB30.0Y**           **其他指定的肾脏发育不全或肾脏的其他减少缺陷**
- LB30.0Z**           **肾脏发育不全或肾脏的其他减少缺陷，未指明**
- LB30.1**           **肾发育不良**  
以一个或两个肾脏异常发育为特征的病症。  
**排除：**           常染色体显性多囊肾病（GB81）
- LB30.2**           **先天性单肾囊肿**  
肾脏中的单个囊肿，在子宫内或出生时注明。没有发现肾脏或泌尿道的其他结构异常。
- LB30.3**           **肾小管发育不全**  
继发于潜在病症或暴露的肾发育异常和肾脏形成。
- LB30.4**           **Oligomeganephronia**  
Oligomeganephronic 肾脏发育不全是两个肾脏的严重发育缺陷，其特征是肾单位数量减少（肾脏的功能单位），直径为正常大小两倍的肥厚性肾小球，肥大性小管和 Bowman 囊的增厚，在没有肾脏的情况下发生。尿路畸形。
- LB30.5**           **附件肾**
- LB30.6**           **融合肾脏异常**  
肾小叶和/或肾脏的胚胎，不完全融合  
**费用包括：**           Lobulated, 融合或马蹄肾
- LB30.60**           **肾结石**  
在产前期间由发育中的肾小叶不完全融合引起的任何病症。这种情况可能是无症状的。
- LB30.61**           **融合骨盆肾**  
肾脏在产前期间无法正常发育引起的病症。这种情况的特征在于沿着身体的中线存在单个肾脏。这种情况可能伴有肾结石，肾积水，肾脏感染，血尿，或可能无症状。确认是通过成像观察融合的肾脏。

- LB30.62** 马蹄肾  
 马蹄肾是最常见的肾脏融合异常，其特征在于两个肾脏的下极通过峡部结合。马蹄肾实际上是解剖异常而不是疾病，但它确实导致易患某些疾病，如肾积水，肾结石或肾盂肾炎。三分之一的马蹄肾患者无症状，在放射检查中偶然发现异常。泌尿生殖系统或肾血管异常可能与病情有关。对于需要治疗的病例，可以使用各种治疗方法，并且治疗的选择取决于相关的病理学。
- LB30.6Y** 其他指定的肾脏融合异常
- LB30.6Z** 肾脏融合异常，未明确
- LB30.7** 异位或骨盆肾  
 出生缺陷，其特征是肾脏位置异常;可能是无症状的或导致尿液堵塞，感染或肾结石  
**费用包括:** 先天性肾脏移位  
 肾脏旋转不良
- LB30.8** 髓质海绵肾  
 以放射性对比剂填充所见的髓质集合管的囊性或囊状扩张为特征的病症。对结石的易感性和常伴有肾小管酸中毒的倾向。没有明确的遗传倾向。
- LB30.9** 多囊肾发育不良  
 一种特征在于肾脏异常发育的病症，特别是异常肾脏不形成肾形结构，而是一组非交通囊肿，没有肾功能组织。
- LB30.Y** 其他指定的肾脏结构发育异常
- LB30.Z** 肾脏结构发育异常，未明确
- LB31** 泌尿道结构发育异常  
 由于泌尿道在产前期间未能正确发育而引起的任何病症。  
**编码其他地方:** 尿囊导管残余或囊肿 (LB03.0)  
 持续性泌尿生殖窦 (LB42.Y)
- LB31.0** 先天性肾积水  
 先天性肾积水是一种肾脏泌尿系统疾病，其特征在于肾盂的扩张和扩张以及继发于肾和尿道的各种先天性阻塞性畸形的肾盏，其可演变为肾萎缩。
- LB31.1** 先天性原发性巨结肠  
 先天性原发性巨大输尿管是一种特发性疾病，其中膀胱和膀胱出口正常，但输尿管在一定程度上扩张。它可能受阻，回流或不受阻碍且不回流。
- LB31.2** 胎儿下尿路梗阻  
 在产前期间由尿道部分或完全阻塞引起的疾病。这种疾病可伴有膀胱肿大，羊水过少或肺发育不全。确认是通过成像观察障碍物。  
**费用包括:** 不透水的尿道



- LB31.3 膀胱外翻**  
膀胱外翻（或典型的膀胱外翻）是一种先天性泌尿生殖系统畸形，属于外翻 - 上睑下垂复合体的谱系，其特征是膀胱板外翻，尿道上裂和骨盆，骨盆底和腹壁的前部缺损。  
**费用包括：** Ectopia vesicae  
膀胱外向
- LB31.4 先天性膀胱憩室**  
膀胱失败导致正常发育的病症。这种情况的特征在于膀胱壁的弱点，膀胱的一些衬里突出。这种情况可能与尿路感染，排尿困难或腹部饱胀有关。这种情况也可能是无症状的。
- LB31.5 尿道重复**  
由于在产前期间尿道未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于存在来自膀胱的第二通道。这种情况可能表现为双尿流，肛门排尿，或者可能是无症状的。确认是通过成像观察第二次尿道。
- LB31.6 先天性巨结肠**  
阴茎海绵体和海绵体在产前期间未能正确发育的原因。这种情况的特征是阴茎尿道扩张。这种情况可能表现为流量不足，阴茎肿胀，巨胞萎缩，羊水过少，肾功能衰竭或肺发育不全。
- LB31.7 Megacystis, 巨输尿管症**  
Megacystic-megaureter 综合征描述了大量原发性非梗阻性膀胱输尿管反流和大容量，光滑，薄壁膀胱，由于回流尿的不断循环。复发性尿路感染通常与这种情况有关。
- LB31.8 闭锁或输尿管狭窄**  
由于在产前期间未能正确发育而导致的输尿管阻塞或狭窄引起的病症。这种情况可能表现为膀胱出口梗阻，羊水量低，肺发育不全，巨胞萎缩，输尿管，肾积水或肾发育不良。  
**费用包括：** 不明原因的输尿管
- LB31.9 输尿管的发育**  
由输尿管在产前期间发育失败引起的病症。通过成像确认一个或多个输尿管缺失的确认。  
**费用包括：** 没有输尿管

**LB31.A****输尿管复制**

由于输尿管在产前期间未能正确发展而导致的情况，导致输尿管与肾脏的错误连接。在不完全重复的情况下，这种情况可能表现为输尿管输尿管反流，或输尿管肾盂连接处阻塞肾的下极。完全复制可能与膀胱输尿管反流，异位输尿管囊肿或异位输尿管插入有关。确认是通过成像观察一侧的两个输尿管。

**费用包括：** 双输尿管  
附件输尿管

**LB31.B****输尿管错位**

由输尿管在产前期间未能正确发育引起的病症，导致输尿管部分或完全复制。这种情况可能与女性肾积水，尿路感染或尿失禁一起出现。确认是通过成像观察不正确定位的输尿管。

**LB31.C****先天性无膀胱或尿道**

在产前期间膀胱和尿道均未发生的任何病症。在活产的情况下，这种情况可能导致胎儿死亡或败血症和严重并发症。

**LB31.D****先天性膀胱 - 输尿管 - 肾反流**

输尿管在产前期间无法正常发育引起的病症。这种情况可能与尿路感染有关，或者可能是无症状的。

**LB31.Y****其他特定的泌尿道结构发育异常****LB31.Z****泌尿道结构发育异常，未明确****LB3Y****其他指定的泌尿系统结构发育异常****LB3Z****泌尿系统的结构发育异常，未明确****女性生殖系统的结构发育异常（BlockL2-LB4）**

在女性生殖系统的解剖结构出生之前建立的变形。

**排除：** 导致性暧昧的性发育障碍（LD2A）

**LB40****外阴的结构发育异常**

在外阴解剖结构出生之前建立的变形。

**LB40.0****没有外阴**

这是女性泌尿生殖系统的先天缺陷或先天性异常，在没有外阴的情况下表现出来。

**LB40.1****外阴胚胎囊肿**

来自盆腔器官发育的胚胎发育的残余组织在外阴组织中或上面呈现为封闭的流体囊。

- LB40.2**           **阴唇融合**  
阴唇的状况通常影响 6 个月至 6 岁的女性，由婴儿期的皮肤刺激引起。这种情况的特征在于阴唇密封（通常完全），因为薄膜密封阴道入口，留下非常小的排尿间隙。
- LB40.Y**           **其他特定的外阴结构发育异常**
- LB40.Z**           **外阴结构发育异常，未明确**
- LB41**            **阴蒂结构发育异常**  
在阴蒂的解剖结构出生之前建立的变形。
- LB41.0**          **阴蒂的发生**
- LB41.1**          **复制阴蒂**  
出生时存在解剖学异常，其中存在两种阴蒂结构。
- LB41.2**          **阴蒂**
- LB41.Y**          **其他指定的阴蒂结构发育异常**
- LB41.Z**          **阴蒂的结构发育异常，未指明**
- LB42**           **阴道结构发育异常**  
在阴道解剖结构出生之前建立的变形。
- LB42.0**          **没有阴道**  
生殖泌尿系统影响女性的状况，由产前期间出现的异常引起。该病症的特征在于阴道发育不全。
- LB42.1**          **隔膜阴道**  
生殖泌尿系统影响女性的一种情况，由于在产前期间没有 Mullerian 管融合引起。这种情况的特征在于纵向隔膜的横向，将阴道分成两部分。这种情况也可能伴有性交困难，阴道异常出血或无症状。确认是通过成像。  
**排除：**                    子宫和子宫颈加倍阴道加倍（LB44.3）
- LB42.2**          **先天性直肠阴道瘘**  
生殖泌尿系统影响女性的状况，由产前期间出现的异常引起。该病症的特征在于在直肠和阴道之间形成异常通道。  
**排除：**                    持久性泄殖腔（LB17.2）
- LB42.3**          **紧密的 hymenal 戒指**  
由产前期间出现的决定因素引起的阴道状况。该病症的特征在于收缩处女膜和阴道外开口的狭窄，以及性交困难。  
**费用包括：**                刚性处女膜  
                              紧的入口  
**排除：**                    处女膜感染（LB42.4）

- LB42.4**      **处女膜无力**  
处女膜，即围绕或部分覆盖外阴道口的膜，比正常更硬或完全密封而没有任何开口进入阴道穹窿的情况。
- LB42.5**      **阴道狭窄或闭锁**  
由产前期间出现的异常引起的阴道状况。该病症的特征在于阴道口的狭窄和闭塞。  
*排除：*                      阴道术后粘连（GC70）
- LB42.Y**      **其他指定的阴道结构发育异常**
- LB42.Z**      **阴道结构发育异常，未明确**
- LB43**        **子宫颈结构发育异常**
- LB43.0**      **子宫颈胚胎囊肿**  
子宫颈的状况，由在产前期间形成闭合囊或结构留下的一组细胞引起。这种情况的特征在于空气，流体或半固体材料被不同的细胞膜包围，具有异常的外观和行为。
- LB43.1**      **子宫颈发育不全或发育不全**  
由于在产前期间没有原始组织发育引起的子宫颈状况。该病症的特征在于子宫颈的不适当或缺乏发育。  
*费用包括：*                  先天性无子宫颈
- LB43.Y**      **宫颈子宫的其他特定结构发育异常**
- LB43.Z**      **宫颈子宫结构发育异常，未明确**
- LB44**        **除子宫颈外，子宫结构发育异常**  
在子宫或子宫颈的解剖结构出生之前建立的变形。
- LB44.0**      **子宫体发育不全或发育不全**  
由于在产前期间没有原始组织发育引起的子宫状况。这种情况的特征在于子宫体的不适当或缺乏发育。  
*费用包括：*                  先天性无子宫
- LB44.1**      **子宫发育不全**
- LB44.2**      **Unicornuate 子宫**  
子宫畸形，其中子宫仅由成对的 Müllerian 管中的一个形成，而另一个 Müllerian 管不仅仅以基本的方式发育或发育。
- LB44.3**      **Bicornuate 子宫**  
子宫的一种状况，由产前期子宫发育畸形引起。这种情况的特征是子宫有分叉的 cephalo 和单一的尾部。确认是通过成像。
- LB44.4**      **隔膜子宫**  
子宫纵隔，细分为完全或部分

- LB44.5**      **子宫与消化道和泌尿道之间的先天性瘘管**  
在产前期间由组织发育异常引起的病症。该病症的特征在于在子宫，消化道和泌尿道之间形成异常通道。
- LB44.6**      **由于己烯雌酚综合征引起的子宫阴道畸形**  
胎儿己烯雌酚综合征的特征在于可能在怀孕期间用己烯雌酚（DES）治疗的妇女的儿童和孙子女中可能出现的一组症状。该药是一种合成的非甾体雌激素，直到 1971 年才在美国使用，直到 1978 年才在欧洲用于试图预防流产，早产和其他妊娠并发症。据估计，在孕早期宫内暴露于 DES 的女性胎儿中有 25% 随后出现生殖道异常，包括阴道腺病，宫颈畸形，阴道隔膜，子宫腔异常或输卵管异常，导致随后的生育问题。
- LB44.Y**      **子宫的其他特定结构发育异常，除子宫颈外**
- LB44.Z**      **子宫结构发育异常，除子宫颈外，未指明**
- LB45**      **卵巢，输卵管或宽韧带的结构发育异常**
- LB45.0**      **先天性无卵巢**  
卵巢的状况，由产前期间产生的决定因素引起。这种情况的特征是出生时卵巢少于两个的女性。  
**排除：**                      特纳综合征（LD50.0）
- LB45.1**      **46, XX 性腺发育不全**  
核型 46 XX;性腺：性腺发育不全（条纹性腺）;表型女性，症状如原发性闭经，高营养性腺功能减退，正常结构，无其他异常。
- LB45.2**      **发育性卵巢囊肿**  
一个人在一个或多个卵巢上出生时具有良性，功能性囊肿或囊肿的病症，这是由于在妊娠晚期或新生儿早期期间正常卵泡增大所致。
- LB45.3**      **先天性卵巢扭转**  
卵巢的状况，由产前期间产生的决定因素引起。这种情况的特征是卵巢部分或完全旋转，卵巢静脉或动脉血液供应闭塞，严重的下腹部疼痛，可能向背部，骨盆和大腿辐射，以及恶心，呕吐，腹泻或便秘。
- LB45.4**      **附件卵巢**  
卵巢的状况，由产前期间产生的决定因素引起。该病症的特征在于位于解剖学上正确的卵巢附近的过量卵巢组织，其可以或可以不连接到原始卵巢组织。
- LB45.5**      **先天性无输卵管**  
输卵管的状况，由产前期间产生的决定因素引起。这种情况的特征是出生时输卵管少于两个的女性。
- LB45.6**      **输卵管闭锁**  
输卵管的状况，由产前期间产生的决定因素引起。该病症的特征在于单侧或双侧闭合或不存在输卵管，通常在近端峡部或近端壶腹段内。

- LB45.7**      **附件输卵管**  
 输卵管的状况，由产前期产生的决定因素引起。该病症的特征在于一个或多个输卵管的复制，通常连接到壶腹部分。
- LB45.8**      **输卵管胚胎囊肿**  
 输卵管的一种情况，由产前期骨盆组织的过度生长引起。这种情况的特征在于空气，流体或半固体材料被不同的细胞膜包围，具有异常的外观和行为。  
*费用包括：*              Fimbrial 囊肿
- LB45.9**      **广泛韧带的胚胎囊肿**  
 来自盆腔器官发育的胚胎发育的残余组织呈现为宽韧带上的闭合流体囊。  
*费用包括：*              epoophoron 囊肿  
                                     卵巢囊肿
- LB45.Y**      **卵巢，输卵管或宽韧带的其他特定结构发育异常**
- LB45.Z**      **卵巢，输卵管或宽韧带的结构发育异常，未指明**
- LB4Y**      **女性生殖系统的其他特定结构发育异常**
- LB4Z**      **女性生殖系统的结构发育异常，未明确**

## 男性生殖系统的结构发育异常（BlockL2-LB5）

影响男性生殖系统的任何情况，由产前期产生的决定因素引起。这些条件的特征在于结构发育异常。

*排除：*                      导致性暧昧的性发育障碍（LD2A）

- LB50**      **Micropenis 或阴茎发育不全**  
 在产前期由雄激素生成减少引起的病症。这种情况的特征是缺少或异常小的阴茎。确认是通过测量背部勃起阴茎的长度。

- LB51**      **Anorchia 或 microorchidia**  
 一种影响男性的疾病，由产前期发育异常引起。这种疾病的特征在于出生时没有睾丸或睾丸缺乏大小和功能的个体。确认是通过体格检查，确定低睾酮水平，但血液样本中卵泡刺激素和促黄体激素水平升高，或成像。

*费用包括：*              Monorchidism  
*编码其他地方：*      睾丸发育不全（LD2A.2）

- LB52**      **隐睾**  
 一种影响男性的疾病，由产前期发育异常引起。该病症的特征在于阴囊中没有或两个睾丸。这种疾病也可能表现为生育能力降低，心理暗示或睾丸生殖细胞肿瘤风险增加。确认是通过血液样本中的雄性激素的成像，核型分析或鉴定。

*排除：*                      迁移性睾丸迁移（MF42）

- LB52.0**           **异位睾丸**  
睾丸的一种状况，由产前期间产生的决定因素引起。这种情况的特征在于睾丸的异常位置远离正常的正常线，例如浅表腹股沟囊，会阴，腹部，骨盆，脚踝，阴茎或股骨位置，以及正常的睾丸和精索解剖。确诊是通过诊断性腹腔镜检查来排除腹腔内，腹股沟或缺失/消失的睾丸。  
**费用包括：**           单侧或双侧异位睾丸
- LB52.1**           **单侧睾丸未降低**  
男性中两个睾丸中的一个没有从腹部过渡的情况，因此在阴囊中看起来不存在。
- LB52.2**           **双侧睾丸未降低**  
男性中的两个睾丸都没有从腹部过渡的情况，因此在阴囊中看起来不存在。
- LB52.Y**           **其他指定的隐睾症**
- LB52.Z**           **隐睾症，未说明**
- LB53**           **尿道下裂**  
尿道影响男性的任何情况，由产前期间产生的决定因素引起。这些病症的特征在于尿道畸形和尿道异常放置。  
**排除：**               Epispadias (LB55)
- LB53.0**           **尿道下裂，balanic**  
由产前期间产生的决定因素引起的尿道影响男性的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和在系带部位处打开的异常放置的尿道。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。
- LB53.00**           **尿道下裂，冠状**  
由产前期间产生的决定因素引起的尿道影响男性的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和阴茎的腹侧，导致异常放置的尿道在冠状沟的腹侧部分中打开。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。
- LB53.01**           **尿道下裂，腺体**  
由产前期间产生的决定因素引起的尿道影响男性的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和阴茎的腹侧，导致在系带部位处打开的异常放置的尿道。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。
- LB53.0Y**           **其他指定的尿道下裂，balanic**
- LB53.0Z**           **尿道下裂，balanic，未指明**
- LB53.1**           **尿道下垂，阴茎**  
由产前期间产生的决定因素引起的尿道影响男性的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和阴茎的腹侧以及沿着阴茎的轴打开的异常放置的尿道。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。

**LB53.2****尿道下裂, penoscrotal**

由产前期间产生的决定因素引起的尿道影响男性的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和阴茎的腹侧，导致异常放置的尿道，其在阴茎的轴与阴囊相遇的地方打开。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。

**LB53.3****尿道下裂, 阴囊**

由产前期间出现的决定因素引起的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和阴茎的腹侧，导致在阴囊上打开的异常放置的尿道。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。

**LB53.4****尿道下裂, 会阴**

由产前期间产生的决定因素引起的尿道影响男性的病症。这种情况的特征在于尿道的畸形和阴茎的腹侧以及在会阴处打开的异常放置的尿道。这种情况也可能与形成罩的不完整包皮一起出现。

**LB53.Y****其他指定的尿道下裂****LB53.Z****尿道下裂, 未指明****LB54****先天性的 chordee**

在产前期间由沿着海绵体的组织纤维带的发展和腹侧皮肤的缩短引起的病症。这种情况的特征在于阴茎头部与轴交界处的腹侧或背侧弯曲，在勃起期间最明显。尿道下裂也可能出现这种情况。

**LB55****尿道上裂**

Epispadias 是一种先天性泌尿生殖系统畸形，属于外翻 - 上睑下垂复合体的谱系，其特征位于男性的异位内脏或粘膜带代替阴茎背部的尿道和女性的双歧阴蒂和可变的裂隙。尿道。

~~排除:~~ 尿道下裂 (LB53)

**LB56****阴囊双歧**

由于阴囊在产前期间未能正确发育而导致阴唇褶皱不完全融合所致的病症。该病症的特征在于阴囊中的深中线裂隙。这种情况可能是无症状的。

**LB57****输精管的发育**

由输卵管期间出现的决定因素引起的输精管影响男性的情况。该病症的特征在于单侧或双侧缺乏输精管，无精子症和不育症。

**LB58****Polyorchidism**

由产前期间出现的决定因素引起的睾丸状况。该病症的特征在于存在两个以上的睾丸。确认是通过成像。



**LB59** 睾丸或阴囊发育不全

在产前期间由睾丸和阴囊不完全发展引起的病症。该病症的特征在于睾丸和阴囊组织的数量或大小的减少或破坏。

*费用包括：* 睾丸融合

**LB5Y** 男性生殖系统的其他特定结构发育异常

**LB5Z** 男性生殖系统的结构发育异常，未明确

## 乳房结构发育异常（BlockL2-LB6）

在乳房或乳房组织的解剖结构出生之前建立的变形。

**LB60** 乳房发育不全

在产前期间由乳房发育失败引起的病症。这种情况的特征是完全缺乏乳房组织。这种情况也可能表现为没有乳头或胸肌。

**LB61** 没有乳头

由于在产前期间乳头发育失败引起的病症。这种情况的特点是完全没有乳头。这种情况也可能表现为没有乳房或胸肌。

**LB62** 多余的乳房

乳房在产前期间未能正确发育的病症。这种情况的特点是额外的乳房，有或没有乳头。这种情况可能是无症状的。

**LB63** 附件乳头

产前期间多余乳头发育引起的病症。这种情况的特征在于除了正常的两个之外还存在乳头或乳头状结构。这种情况可能是无症状的。

*费用包括：* 多余的乳头

**LB6Y** 其他指定的乳房结构发育异常

**LB6Z** 乳房的结构发育异常，未指明

## 骨骼的结构发育异常（BlockL2-LB7）

在一个或多个骨骼的解剖结构出生之前建立的变形。

**LB70** 颅骨的结构发育异常

由于颅骨在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。

*编码其他地方：* 新生儿宽颅缝线（KD31）

<b>LB70.0</b>	<b>颅缝早闭</b> 颅缝早闭症包括一根或多根颅缝的过早融合，导致头部形状异常。它可以分为几个小组;主要的不同类型是原发性和继发性颅缝早闭症和孤立性与综合征性颅缝早闭症。 <i>费用包括:</i> 头骨不完美融合
<b>LB70.00</b>	斜头畸形 孤立性的 <b>synostotic plagiocephaly</b> 是一种非综合征性颅缝早闭症，其特征是一条冠状缝线过早融合，导致颅骨畸形和面部不对称。
<b>LB70.0Y</b>	其他指定的颅缝早闭
<b>LB70.0Z</b>	颅缝早闭，未指明
<b>LB70.1</b>	<b>蠕虫的骨头</b>
<b>LB70.2</b>	<b>J 形蝶鞍 turcica</b>
<b>LB70.3</b>	<b>大头畸形</b> 特征在于头部大小正常的病症。 <i>注意:</i> 代码也是潜在的条件
<b>LB70.Y</b>	<b>其他特定的颅骨结构发育异常</b>
<b>LB70.Z</b>	<b>颅骨的结构发育异常，未指明</b>
<b>LB71</b>	<b>面部骨骼的结构发育异常</b> 由于面部骨骼在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。 <i>排除:</i> 面部裂缝 (LA51) 颌骨发育不良 (LD2F.16) Agnathia (BlockL2-LA3) Micrognathia (DA0E.00)
<b>LB71.0</b>	<b>Hypotelorism</b> 由于面部骨骼在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是眼睛之间的距离低于正常。
<b>LB71.1 过远</b>	由于面部骨骼在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是眼睛之间的距离高于正常。
<b>LB71.Y</b>	<b>面部骨骼的其他特定结构发育异常</b>
<b>LB71.Z</b>	<b>面部骨骼的结构发育异常，未指明</b>
<b>LB72</b>	<b>肩带结构发育异常</b> 在产前期间由肩带未能正确发育引起的任何病症。

- LB72.0** 颈肋
- LB72.1** **Sprengel 畸形**  
在产前期间由于胸带未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于异常下降，并改变肩胛骨的位置和解剖结构。这种情况可能与肌肉发育不全有关。
- LB72.2** 肩胛骨变形
- LB72.Y** 肩胛带的其他特定结构发育异常
- LB72.Z** 肩胛带的结构发育异常，未指明
- LB73** **脊柱或骨性胸部的结构发育异常**  
脊柱和骨性胸腔未能在产前期间正确发育引起的任何病症。
- LB73.0** **隐匿性脊柱闭合不全**  
**费用包括：** 脊柱裂隐匿  
Cryptomerorachischisis  
**排除：** 脑膜膨出（脊柱）（LA02）  
脊柱裂（LA02.1）  
脊柱裂（cyina binaida cystica）（LA02.0）
- LB73.1** **胸壁结构发育异常**  
在产前期间由于胸壁未能正确发育而引起的任何情况。
- LB73.10** 波兰综合症  
波兰综合征的特征在于胸大肌的单侧缺失或发育不全（最常见于胸肋部分），以及不同程度的同侧手异常，包括共生的。
- LB73.11** 双肋
- LB73.12** 附件肋骨  
由于肋骨在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于颈椎或腰椎出现的多余肋骨。这种情况可能与胸廓出口综合征有关，或者可能无症状。
- LB73.13** 胸骨结构发育异常  
由于胸骨在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。  
**费用包括：** 先天性无胸骨
- LB73.1Y** 其他指定的胸壁结构发育异常
- LB73.1Z** 胸壁结构发育异常，未明确
- LB73.2** **脊柱结构发育异常**  
由于脊柱在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。

- LB73.20** Klippel-Feil 异常  
Klippel-Feil 综合征的特征在于颈椎节段的不适当分割，导致先天性融合的颈椎。  
**费用包括：** 颈椎融合综合征
- LB73.21** 寰椎的枕骨化  
由于寰椎和枕骨在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于寰椎与枕骨基部的融合。这种情况可能伴有头痛，枕下僵硬，运动受限或头晕。确认是通过成像观察融合。
- LB73.22** 寰枢椎不稳和半脱位  
由脊柱上部骨性或韧带异常引起的病症。这种情况的特征在于 C1 和 C2 椎骨之间的连接处的过度运动。这种情况可能表现为颈部旋转受损，神经困难，或者可能无症状。
- LB73.23** 轴突齿状突的发育不全或发育不全
- LB73.24** 椎骨的分割异常  
椎骨未能在产前期间正确发育引起的任何病症。这些病症的特征在于完全发育的椎骨的数量异常。确认是通过成像验证缺失或不正确形成的椎骨。
- LB73.25** 由先天性骨畸形引起的先天性脊柱侧凸  
由肋骨或脊柱畸形引起的病症。这种情况的特征在于脊柱的异常弯曲。  
**费用包括：** Hemivertebra 融合或脊柱侧凸分割失败
- LB73.26** 最后一个腰椎的骶骨化
- LB73.27** 第一个骶椎的 Lumbarisation
- LB73.28** 骶骨发育不全或发育不全
- LB73.29** 尾部附属物  
在产前期间由下背部畸形发展引起的病症。该病症的特征在于优于臀部的皮肤突起。这种情况可能与隐匿性脊柱闭合不全有关。  
**排除：** 尾部回归序列 (LD2F.1)
- LB73.2A** 先天性腰椎滑脱  
由椎骨畸形引起的病症，其允许椎骨在骶骨上向前滑动。这种情况可能伴有腰痛，或者可能无症状。  
**费用包括：** 先天性椎弓峡部裂  
**排除：** 获得性腰椎滑脱 (FA84)  
获得性椎弓峡部裂 (FA81)
- LB73.2Y** 其他指定的脊柱结构发育异常
- LB73.2Z** 脊柱结构发育异常，未明确

**LB73.Y** 脊柱或骨性胸部的其他特定结构发育异常

**LB73.Z** 脊柱或骨性胸部的结构发育异常，未指明

**LB74** 骨盆带的结构发育异常

由于骨盆带未能在产前期间正确发育而导致的任何情况。

**排除：** 点击臀部（ME80）

**LB74.0** 发育性髋关节发育不良

由于髋部在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于臀部从插座滑脱。这种情况可能表现为腿部向外转动，身体一侧运动减少，一条腿短路，大腿或臀部皮肤皱褶不均匀，行走困难或下背部向内变圆。

**LB74.1** 先天性髋关节半脱位

**LB74.2** 不稳定的臀部

由于髋关节在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是髋关节松动。这种情况可能表现为脱位，多向术中不稳定，外展肌功能不全或神经肌肉残疾。

**LB74.3** 先天性髋关节病

由于髋关节在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于股骨颈轴角度的减小。这种情况可能会出现腿缩短或跛行。

**LB74.4** 先天性髋部髋部

由于髋关节在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于股骨颈轴角度的增加。

**LB74.5** 广泛的耻骨联合

**LB74.Y** 骨盆带的其他特定结构发育异常

**LB74.Z** 骨盆带的结构发育异常，未指明

**LB75** 短指

Brachydactyly（'短数字'）是一个通用术语，指不成比例的短指和脚趾，并形成以骨骼发育不全为特征的肢体畸形组的一部分。除了 A3 和 D 型之外，各种类型的孤立短指是罕见的。

**LB75.0** Brachydactyly 的手指

由于手指在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是低于正常的手指长度。

**LB75.1** 脚趾 Brachydactyly

由于脚趾在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于低于正常的脚趾长度。

- LB75.2**      **Symbrachydactyly 的手或脚**  
由于在产前期间数字未能正确发展而引起的病症。这种情况的特征是短数字，可以是网状的。这种情况也可能出现缺失的手指，缩短的掌骨或短肢部分。
- LB75.Y**      **其他指定的 brachydactyly**
- LB75.Z**      **Brachydactyly, 未指明**
- LB76**      **Triphalangeal 拇指**  
拇指未能在产前期间正确发育引起的病症。这种情况的特点是长而指状的拇指有三个指骨而不是两个。孤立的 triphalangeal 拇指可能与 7q36 区域的遗传异常有关。
- LB77**      **Hyperphalangy**
- LB78**      **多趾**  
在产前期间由于多余手指的发展而引起的任何情况。
- LB78.0**      **多指的拇指**  
在产前期间由于多余拇指的发展而引起的病症。
- LB78.1**      **Polysyndactyly**  
多指畸形是一种手指的前轴多指的形式，其特征在于拇指的存在显示最轻微的复制程度，宽，双歧或具有径向偏离的远端指骨。偶尔会出现各种程度的第三和第四手指的相互矛盾。有两种形式：单边和双边。
- LB78.2**      **Postaxial 多指的手指**  
在产前期间由于多余手指的发育而引起的病症。这种情况的特点是第五位重复。
- LB78.3**      **多指的脚趾**  
在产前期间由于编外脚趾的发展而引起的任何情况。
- LB78.Y**      **其他指定的 polydactyly**
- LB78.Z**      **多指, 未指明**
- LB79**      **指畸形**  
由纵向趾间坏死失败引起的病症，通常在产前期间将数字分开。该条件的特征在于存在两个或更多个融合在一起的数字。  
**编码其他地方:**      Polysyndactyly (LB78.1)
- LB79.0**      **融合了手指**  
**费用包括:**      复杂的手指伴有结节病
- LB79.1**      **蹼状手指**  
由纵向趾间坏死失败引起的病症，通常在手术期间将手指分开。该病症的特征在于存在融合在一起的两个或更多个手指。  
**费用包括:**      没有骨性关节炎的手指简单的综合症状

**LB79.2**            **融合的脚步**

**费用包括：**            复杂的脚步伴有骨性关节炎

**LB79.3**            **蹼脚步**

由于在产前期间通常将脚步分开的纵向趾间坏死失败引起的病症。该病症的特征在于存在两个或多个融合在一起的脚步。

**费用包括：**            没有骨性关节炎的脚步简单的综合症状

**LB79.Y**            **其他指定的 syndactyly**

**LB79.Z**            **Syndactyly, 未指定**

**先天性手指或脚步畸形 (BlockL3-LB8)**

**LB80**            **先天性手指畸形**

由于手指在产前期间无法正常发育而导致的任何情况。

**费用包括：**            先天性畸形手

**LB80.0**            **Clinodactyly 的手指**

由于第五指在产前期间未能正确发育而引起的病症。该状况的特征在于第五指向第四指弯曲。

**LB80.1**            **先天性的俱乐部手指**

**LB80.2**            **手指的径向偏差**

**LB80.Y**            **其他指定的先天性手指畸形**

**LB81**            **先天性脚步畸形**

**LB81.0**            **脚步的 Clinodactyly**

**LB81.Y**            **其他指定的先天性脚步畸形**

**LB8Z**            **先天性手指或脚步畸形, 未指明**

**LB90**            **关节形成缺陷**

骨骼系统的任何情况，由于在产前期间关节失效而导致的正确发育。

**LB90.0**            **Humero-radio-ulnar synostosis**

由于手臂骨骼在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于肱骨直接融合到手臂的尺骨和桡骨，并因此无法伸直肘关节。这种情况可能与沙利度胺胚胎病有关。确认是通过成像观察 humero-radio-ulnar 融合。

**LB90.1**            **Humero-radial stostosis**

- LB90.2**      **Humero-尺 n 骨性关节炎**  
由于手臂骨骼在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于手臂的肱骨和桡骨的直接融合，并因此无法伸直肘关节。确认是通过成像观察肱 - 尺骨融合。
- LB90.3**      **放射性尺骨骨性关节炎**  
由于手臂骨骼在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于手臂的尺骨和桡骨的直接融合，并因此限制了前臂的旋转运动。确认是通过成像观察放射性尺骨融合。
- LB90.4**      **马德隆畸形**  
马德隆病或畸形主要是双侧腕关节异常，其特征为缩短和弯曲的半径和长尺骨，导致尺骨远端背侧脱位和腕部和肘部活动受限。
- LB90.5**      **先天性数字夜总会**  
孤立的先天性数字杵状指是一种罕见的基因皮肤病，其特征是手指和脚趾末端部分增大，指甲变厚，没有任何其他异常。
- LB90.6**      **胫腓骨骨性关节炎**
- LB90.7**      **Cubitus 外翻**
- LB90.8**      **Cubitus 内翻**
- LB90.Y**      **其他指定的关节形成缺陷**
- LB90.Z**      **关节形成缺陷，未指明**
- LB91**      **先天性肩关节脱位**
- LB92**      **先天性肘关节脱位**
- LB93**      **先天性膝关节脱位**  
一种以膝关节过度伸展为特征的病症。
- LB93.0**      **先天性 genu recurvatum**
- LB93.1**      **先天性 genu flexum**
- LB93.Y**      **其他指定的先天性膝关节脱位**
- LB93.Z**      **先天性膝关节脱位，未指明**
- LB94**      **先天性髌骨脱位**
- LB95**      **髌骨发育不全或发育不全**  
孤立性髌骨发育不全 - 发育不全是一种极为罕见的遗传病，其特征是先天性缺失或髌骨明显减少。这种情况可能伴有不适或步态异常。确认是通过成像验证减少或缺失的髌骨



- LB96**      **先天性长骨鞠躬**  
先天性长骨弯曲是一种先天性疾病，由对称或不对称的角度畸形和长骨缩短，特别是股骨，胫骨和尺骨所描述。
- LB96.0**      **先天性股骨弯曲**  
由于股骨在产前期间无法正常发育而引起的病症。该病症的特征在于股骨的异常角度。确认是通过成像观察弯曲的股骨。
- LB96.1**      **先天性胫骨屈曲**  
由于胫骨在产前期间无法正常发育而引起的病症。该病症的特征在于胫骨的异常角度。确认是通过成像观察弓形胫骨。
- LB96.Y**      **其他指定先天性长骨鞠躬**
- LB96.Z**      **先天性长骨鞠躬，未指明**
- LB97**      **肢体过度生长**  
不成比例的长或不对称的上肢  
*排除：*                      半血球（LD2C）
- LB97.0**      **大手指**  
由于手指在产前期间未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征是骨骼和软组织过度生长，导致手指比正常大。这种情况可能是无症状的。
- LB97.1**      **大腿的脚趾**
- LB97.2**      **上肢肥大**
- LB97.3**      **下肢肥大**
- LB97.Y**      **其他指定的肢体过度生长**
- LB97.Z**      **肢体过度生长，未指明**
- LB98**      **先天性足畸形**  
在产前期间由脚畸形引起的任何情况。
- LB98.0**      **先天性内翻足畸形**  
在产前期间由于足部骨骼未能正确发育而引起的任何病症。这些状况的特征在于脚部的一部分从身体中心向内扭转。
- LB98.00**      **Talipes equinovarus**  
一种特征为足部固定于内收，外旋和内翻的病症。这种情况可能与宫内位置，基因突变有关，或可能是特发性的。
- LB98.01**      **Talipes calcaneovarus**

- LB98.02** 跖内翻  
一种病症，其特征在于中耳关节处的楔形骨的内侧旋转，伴随跖骨的内侧偏离，导致前足的内收和外旋。
- LB98.0Y** 其他指定的先天性内翻足畸形
- LB98.0Z** 先天性内翻足畸形，未指明
- LB98.1** **先天性 pes planus**  
由于足部在产前期间未能正确发育而导致的任何情况。这些病症的特征在于严重的刚性扁平足畸形。  
*费用包括：* 先天性扁平足
- LB98.2** **先天性外翻畸形的脚**  
在产前期间由于足部骨骼未能正确发育而引起的任何病症。这些状况的特征在于脚的一部分从身体的中心向外扭转。
- LB98.20** 先天性拇外翻  
由于拇趾在产前期间未能正确发育而引起的病症。该病症的特征在于拇趾内侧与跖趾关节的角度。
- LB98.21** 跖骨外翻  
在产前期间由于足部骨骼未能正确发育而引起的病症。这种情况的特征在于脚的前部从身体的中线向外旋转。
- LB98.22** **Talipes calcaneovalgus**  
由于足部在产前期间处于翻起位置而由脚部肌肉紧张引起的病症。这种情况的特征是脚向上朝向胫骨。
- LB98.2Y** 其他指定的先天性外翻畸形的脚
- LB98.2Z** 先天性外翻畸形的脚，未指明
- LB98.3** **先天性 pes cavus**  
一种特征为足弓高的状态，不会因负重而变平。
- LB98.4** **先天性垂直距骨**  
孤立的先天性垂直距骨是一种罕见的踝关节畸形，在出生时由于距骨关节的脱位而可识别，导致距骨的特征性放射线近垂直方向。
- LB98.5** **先天性锤头**  
以脚趾向下倾斜为特征的病症。
- LB98.Y** 其他指定的先天性足部畸形
- LB98.Z** 先天性足部畸形，未指明

- LB99**      **上肢减少缺陷**  
由于上肢在产前期间无法正确发育而导致的任何情况。这些病症的特征在于大小减小或肢体缺失。
- LB99.0**      **上肢的 Amelia**  
由于上肢在产前期发生失败而引起的病症。该病症的特征在于没有上肢。
- LB99.1**      **肱骨发育不全或发育不全**
- LB99.2**      **桡骨半月板**  
桡骨半月板是前臂桡骨的先天性纵向缺损，其特征在于部分或完全没有桡骨。  
*费用包括：*      径向俱乐部
- LB99.3**      **Ulnar hemimelia**  
Ulnar hemimelia 是前臂的先天性尺骨缺损，其特征在于尺骨完全或部分缺失。
- LB99.4**      **先天没有上臂或前臂有手**  
由于上臂和前臂在产前期间发生失败而导致手部出现的状况。这种情况的特征在于手直接连接到肩部。
- LB99.5**      **先天性缺乏前臂和手**  
由于前臂和手在产前期间发育失败而引起的病症。
- LB99.6**      **Acheiria**  
由于单手或双手在产前期间失败而引起的病症。
- LB99.7**      **忠实于双手**  
由于手上的数字未能在产前期间正确发展而引起的病症。这种情况的特点是手上没有数字。
- LB99.8**      **分手**  
在产前期间由手畸形引起的病症。由于没有中心射线，这种情况的特征在于手的深中位裂。
- LB99.Y**      **其他指定的上肢减少缺陷**
- LB99.Z**      **上肢减少缺陷，未明确**
- LB9A**      **减少下肢缺陷**  
由于下肢在产前期间未能正确发育而引起的任何情况。这些病症的特征在于大小减小或肢体缺失。
- LB9A.0**      **下肢阿米莉亚**
- LB9A.1**      **胫骨 hemimelia**  
胫骨 hemimelia 是一种罕见的先天性异常，其特征是胫骨缺损，腓骨相对完整。

- LB9A.2**           **腓骨半球**  
腓骨半球是一种先天性纵向肢体缺陷，其特征在于腓骨完全或部分缺失。
- LB9A.3**           **先天没有大腿或小腿，脚有脚**  
由于大腿和小腿在产前期间发生衰竭而引起的任何情况。这些状况的特征在于脚与臀部的直接连接。
- LB9A.4**           **Apodia**  
在产前期间足部发育失败引起的病症。
- LB9A.5**           **忠实的脚**  
由于脚上的数字未能在产前期间正确发展而引起的病症。这种情况的特点是脚上没有数字。
- LB9A.6**           **分裂脚**  
在产前期间由脚畸形引起的病症。由于没有中心射线，这种情况的特征在于足部的深中位裂。
- LB9A.7**           **先天性缺乏小腿和足部**  
由于小腿和足部在产前期间发生衰竭而导致的任何情况。
- LB9A.8**           **股动脉发育不全或发育不全**  
股动脉发育不全/发育不全是一种罕见的畸形，其严重程度从轻度发育不全到完全缺乏股骨。
- LB9A.Y**           **其他指定的下肢减少缺陷**
- LB9A.Z**           **下肢减少缺陷，未明确**
- LB9B**            **减少上肢或下肢的缺陷**  
*费用包括：*            总 phocomelia
- LB9Y**            **其他指定的骨架结构发育异常**
- LB9Z**            **骨骼的结构发育异常，未指明**  
皮肤结构发育异常（BlockL2-LC0）

在皮肤解剖结构出生之前建立的变形。

**排除：**  
pilonidal 囊肿或窦（EG63）  
先天性红细胞生成性卟啉症（5C58.12）  
肠炎性皮炎（5C64.20）

## 表皮和表皮附属物的发育性错构瘤（BlockL3-LC0）

角质形成细胞，毛囊皮脂腺，外分泌，大汗腺和其他复杂的皮肤畸形。

### **LC00** 角质形成细胞表皮错构瘤

角质形成细胞表皮错构瘤或表皮痣是由角质形成细胞组成的先天性恶性表皮畸形。它被认为是体细胞突变的结果：早期胚胎突变可以产生广泛的系统性痣，尽管通常表皮痣是局部线性乳头状或疣状斑块。在组织学上，它们表现出棘皮症，乳头状瘤病和棘皮症。

**编码其他地方：** 线性汗孔角化症（ED52）

**LC00.0** 表皮痣

**LC00.Y** 其他指定的角质形成细胞表皮错构瘤

### **LC01** Pilosebaceous 错构瘤

Hamartomatous 畸形涉及源自发育中的毛囊皮脂腺的元素。

### **LC02** 复杂的表皮错构瘤

由源自发育中的表皮和表皮附属物的几种组分的元素组成的恶性畸形。

### **LC0Y** 表皮和表皮附属物的其他特定发育错构瘤

## 皮肤色素沉着的发育异常（BlockL3-LC1）

涉及黑素细胞的 Hamartomatous 皮肤畸形，包括先天性色素痣。

**编码其他地方：** 先天性黑素细胞痣（2F20.2）

家庭式多咖啡馆（EC23.0）

### **LC10** 皮肤黑素细胞增多症

真皮内功能性黑素细胞出生时的存在。最常见的是，这是由于黑色素细胞向表皮的不完全迁移，如腰骶部真皮黑素细胞增多症（蒙古斑）。不太常见的是，由于真皮中黑素细胞的局限性血管增生（例如太田的 Naevus）。

**编码其他地方：** Phakomatosis caesioflammea（LD2D.Y）  
Phakomatosis caesiomarmorata（LD2D.Y）

### **LC1Y** 皮肤色素沉着的其他特定发育异常

## 来自真皮结缔组织的错构瘤（BlockL3-LC2）

真皮胶原蛋白和弹性蛋白的 Hamartomatous 畸形。

**LC20**

结缔组织错构瘤

*费用包括：* 结缔组织痣

**LC2Y**

其他指定的错构瘤来源于真皮结缔组织

## 头发或指甲的发育缺陷（BlockL3-LC3）

**LC30**

头发或头发生长的发育缺陷

**LC31**

指甲器的发育缺陷

先天性畸形的指甲器具。

*费用包括：*

先天性指甲异常

**LC40**

皮样囊肿

*编码其他地方：* 眼睑皮样囊肿（2F36.4）

## 皮肤血管系统的发育异常（BlockL3-LC5）

**LC50**

发育性毛细血管血管畸形的皮肤

*编码其他地方：* Phakomatosis pigmentovascularis（LD2D.Y）

**LC50.0**

三文鱼补丁

新生儿的常见皮肤状况，其特征在于毛发扩张的扁平，深粉红色局部区域，主要发生在颈后部，下枕骨，上眼睑，上唇和鼻梁。这些区域在大约 2 岁时永久消失。

**LC50.1**

葡萄酒色斑

葡萄酒色斑被定义为皮肤黄斑毛细血管扩张区域，其在出生时存在并且不会自发渐开线。葡萄酒色斑可能是局部的或广泛的，它们通常与潜在的疾病有关。

*编码其他地方：* Sturge-Weber 综合征（LD23）

**LC50.Y**

其他指定的皮肤毛细血管血管畸形

**LC51**

涉及皮肤的发育性静脉畸形

**LC52**

涉及皮肤的复杂或联合发育性血管畸形

*编码其他地方：* 血管 - 骨质疏松综合征（LD26.60）

Cobb 综合征（LA90.3Y）

Maffucci 综合征（LD2F.1Y）

**LC5Y**

其他特定的皮肤脉管系统发育异常

**LC5Z** 皮肤血管畸形，未指明

## 先天性皮肤发育异常（BlockL3-LC6）

**编码其他地方：** 局灶性皮肤发育不全（LD27.0Y）  
Beckwith-Wiedemann 综合征（LD2C）

**LC60** 先天性发育不全

先天性无皮肤。最常见的形式表现为限于头皮的缺陷。它也是许多遗传综合征的组成部分。

**编码其他地方：** 先天性肢体发育不全（LD27.Y）

**LC7Y** 其他指定的皮肤结构发育异常

**LC7Z** 皮肤的结构发育异常，未指明

## 肾上腺结构发育异常（BlockL2-LC8）

在肾上腺的解剖结构出生之前建立的变形。

**费用包括：** 附件肾上腺  
先天性肾上腺错位

先天性肾上腺囊肿

多余的肾上腺

**排除：** 先天性肾上腺皮质增生症（5A71.01）

**LC80** 先天性肾上腺发育不全

**费用包括：** 先天性肾上腺缺失

**编码其他地方：** 先天性肾上腺皮质功能不全（5A74.Y）

**LC8Y** 其他特定的肾上腺结构发育异常

**LC8Z** 肾上腺的结构发育异常，未指明

**LD0Y** 其他指定的结构发育异常主要影响一个身体系统

**LD0Z** 结构发育异常主要影响一个身体系统，未指明

## 多发性异常或综合征（BlockL1-LD2）

涉及多个身体系统的复杂发育异常

**LD20** 以中枢神经系统异常为中心的综合征

- 排除:** 梅克尔综合征 (LD2F.13)
- LD20.0** 以小脑异常为主要症状的综合征  
**编码其他地方:** 发育不良小脑神经节细胞瘤 (2A00.21)
- LD20.00** Joubert 综合症  
 Joubert 综合症是一种遗传性中脑 - 后脑畸形综合征, 其特征为先天性脑干畸形和小脑蚓部发育不全或发育不全导致呼吸模式异常, 眼球震颤, 肌张力减退, 共济失调, 并延迟达到运动里程碑。  
**编码其他地方:** 口腔 - 面部 - 数字综合症 6 型 (LD25.00)
- LD20.01** Pontocerebellar 发育不全  
 非综合征性小脑脊髓发育不全是一种罕见的异质性疾病, 其特征在于小脑和脑桥的发育不全和萎缩和/或早期神经变性。已经描述了八种称为 1-8 型的亚型, 通常以常染色体隐性模式遗传。
- LD20.0Y** 其他特定的综合征以小脑异常为主要特征
- LD20.0Z** 以小脑异常为主要症状的综合征, 未说明
- LD20.1** 以 lissencephaly 为主要特征的综合征  
 术语 lissencephaly 涵盖了一组罕见的畸形, 这些罕见的畸形具有与由于胚胎发生过程中的神经元迁移缺陷导致的皮质层的异常组织相关的脑回旋外观异常的共同特征 (特征在于简化或不存在折叠)。患有 lissencephaly 的儿童有喂养和吞咽问题, 肌张力异常 (早期张力减退和随后的肢体张力过高), 癫痫发作 (特别是婴儿痉挛) 和严重的精神运动迟缓。可以区分两大类: 经典的 lissencephaly (及其变体) 和鹅卵石 lissencephaly。  
**费用包括:** Agyria  
 巨脑回
- LD20.2** 以小头畸形为主要症状的综合征  
 发育综合征, 其中头部异常小是一个重要特征。
- LD20.3** 以全脑畸形为主要特征的综合征  
 由于前脑在产前期间未能分成两部分引起的任何综合症。这些综合症可呈现紧密间隔的眼睛, 独眼, 扁平鼻桥, 单个上颌中切牙, 小头部尺寸以及唇和腭裂。  
**编码其他地方:** Arhinencephaly (LA05.4)
- LD20.4** 脑钙化
- LD20.Y** 其他指定的综合征以中枢神经系统异常为主要特征
- LD20.Z** 中枢神经系统异常综合症是一个主要特征, 未明确



## LD21

### 以眼睛异常为主要症状的综合征

由于一只或两只眼睛在产前期间未能正确发育而引起的任何综合症。

**排除:**

- Septo-optic dysplasia (5A61.0)
- 猫眼综合症 (LD41.P)
- Aicardi 综合症 (LD20)
- 乳头肾综合症 (LA13.7)
- WAGR 综合症 (LD2A)

## LD21.0

### 以小眼病为主要症状的综合征

异常小眼睛形成重要组成部分的综合症。

## LD21.Y

### 其他指定的综合症以眼睛异常为主要特征

## LD21.Z

### 以眼睛异常为主要症状的综合征，未说明

## LD22

### 以牙齿异常为主要特征的综合征

**编码其他地方:**

- 釉质发育不全 (LA30.6)
- 牙本质发育不良 (LA30.7)
- 牙本质发育不全 (LA30.8)

## LD23

### 以血管异常为主要症状的综合征

**编码其他地方:**

- 血管 - 骨质疏松综合症 (LD26.60)
- 原发性淋巴水肿 (BD93.0)
- Cutis marmorata telangiectatica congenita (LC52)

## LD24

### 以骨骼异常为主要特征的综合征

**编码其他地方:**

- 进行性骨异形 (FB31.0)
- Fibrosyplasia ossificans progressiva (FB31.1)
- 骨溶解综合症 (FB86.2)
- 遗传起源的肌肉钙化或骨化 (FB31.Y)

## LD24.0

### 与微型症有关的综合症

其中肢体异常短的症状是一个主要特征

## LD24.00

### 软骨发育不全

软骨发育不全是最常见的软骨发育不良，是一种侏儒症，其特征是四肢短小，脊柱前凸，手短，头颅高，前额高，鞍鼻高，智力发育正常。

## LD24.01

### 软骨发育不良

软骨发育不全是一种骨骼发育不良，其特征是身材不成比例，轻度腰椎前凸和肘关节伸展受限。

- LD24.02** Thanatophoric 发育不良  
致死性发育不良是一种严重的骨骼疾病，在新生儿期是致命的。两种临床定义的 TD 亚型已被分类：I 型（TDI），其特征为具有弯曲股骨的微型瘢痕，偶尔还存在不同严重程度和 II 型（TDII）的苜蓿叶颅骨畸形，其特征为具有直股骨的微型支气管和中度至重度苜蓿叶颅骨畸形。
- LD24.03** 萎缩性发育不良  
萎缩性侏儒症是一种罕见的常染色体隐性遗传病，其特征是身材矮小，四肢短（最终成人身高 120cm +/- 10cm），关节畸形导致多关节挛缩（主要涉及肩关节，肘关节，指间关节和髋关节）
- LD24.04** Chondrodysplasia punctata
- LD24.0Y** 其他指定的微问题综合征
- LD24.0Z** 具有微观的综合征，未指明
- LD24.1** 骨密度增加的骨病  
**编码其他地方：** Pycnodysostosis（5C56.Y）  
Buschke-Ollendorff 综合征（EC4Y）
- LD24.10** 石骨症  
骨质疏松症（'大理石骨病'）是一个描述性术语，指的是一组罕见的遗传性骨骼疾病，其特征是 X 线片上的骨密度增加。骨质疏松症的表现和严重程度差别很大，从新生儿发病到危及生命的并发症如骨髓衰竭（如经典或“恶性”常染色体隐性骨硬化病）到 X 线片上骨质疏松症（例如骨质疏松症）的偶然发现。  
**编码其他地方：** OL-EDA-ID 综合征（LD27.0Y）  
骨质疏松症 - 低丙种球蛋白血症（4A01.06）
- LD24.11** 骨斑点症
- LD24.1Y** 骨密度增加的其他特定骨病
- LD24.1Z** 骨密度增加的骨病，未指明
- LD24.2** 骨骼疾病与骨骼成分的无组织发展  
**编码其他地方：** 成骨不全症（LD24.K0）  
软骨膜炎（2E83.Y）  
X-linked cutis laxa（LD28.2）  
Maffucci 综合征（LD2F.1Y）  
遗传性骨发育不良（FB80.Y）
- LD24.20** 多发性骨软骨瘤  
**费用包括：** Diaphyseal aclasis
- LD24.21** 外生真菌病伴有无症状血症和短指型 E 型

- LD24.22**      **Cherubism**  
小天主教是一种良性纤维骨性遗传性疾病，仅限于下半部分，上颌骨，特别是下颌骨，伴有多发性骨肿瘤和眼睛的双侧无痛性下颌肿胀（给予所谓的小天鹅外观）到天堂的样子。在有关部位牙齿也是异常的：牙齿发育不全，非牙齿缺失，移位，牙根吸收和咬合不正常是常见的。
- LD24.23**      **Yunis-Varon 病**  
由于 **FIG4** 基因的突变，由于多个身体系统在产前期间未能正确发育而引起的疾病。该疾病的特征在于颅颌面发育不良，数字异常和严重的神经系统受累。
- LD24.2Y**      其他特定骨骼疾病，骨骼成分发育无序
- LD24.2Z**      骨骼疾病与骨骼成分的无组织发展，未指明
- LD24.3**      **脊柱发育不良或脊柱上颌骨发育不良**  
脊柱发育不良（**SED**）是一组异质性先天性软骨发育不良，特别影响骨骺和椎骨。它们最常见的形式是卵巢新生儿体型小，骨骼整体晚期生长，股骨头更明显，干骺端极度不规则。已经描述了其他临床形式，其中一些在干骺端病变中具有显性和或多或少的严重性，而其他临床形式是隐性的并且包括肾病综合征，淋巴细胞减少症和免疫性疾病（免疫性骨发育不良）。
- LD24.4**      **Spondylometaphyseal 发育不良**  
脊椎前列腺发育不良是与行走和生长障碍相关的异质性疾病组，其在生命的第二年中变得明显。这些疾病的特征是椎间盘突出（扁平椎骨）和明显的髋关节和膝关节干骺端病变。不同形式的脊柱骨性关节发育不良的特征在于受影响的干骺端的定位和受累的严重程度。
- LD24.5**      **脊椎发育不良发育不良**
- LD24.50**      **Achondrogenesis**
- LD24.51**      **Hypochondrogenesis**  
由于 **COL2A1** 基因突变导致的骨骼系统在产前期间无法正确发育的病症。这种情况的特征是身体小，四肢短，肺部发育不全，面部呈扁平 and 椭圆形，过度发达，下颌畸形，腹部肿大，脊柱和骨盆骨化。这种情况也可能伴有腭裂。
- LD24.5Y**      其他指定的脊椎增生异常增生异常
- LD24.5Z**      脊椎发育不良发育不良，未指明
- LD24.6**      **多发性骨骺发育不良或假性软骨发育不全**
- LD24.60**      **Pseudoachondroplasia**  
假性软骨发育不全是一种软骨发育不良，其特征在于严重的生长缺陷和诸如弓腿和脊柱前凸的变形。

- LD24.61** 多发性骨骺发育不良  
多发性骨骺发育不良（MED / EDM）的特征是骨骺异常导致早期关节疼痛，复发性骨关节炎和早期关节炎。EDM 是一组异质性疾病，具有可变表达，分类为 MED / EDM 1-6。  
**编码其他地方：** Wolcott-Rallison 综合征（5A13.6）
- LD24.6Y** 其他指定的多发性骨骺发育不良或假性软骨发育不全
- LD24.6Z** 多发性骨骺发育不良或假性软骨发育不全，未明确
- LD24.7** 多发性干骺端发育不良  
**排除：** Pyle 病（LD24.1）  
**编码其他地方：** 软骨发育不全（LD27.0Y）  
Metaphyseal dysostosis - 智力缺陷 - 传导性耳聋（LD2H.Y）
- LD24.8** 肢端发育不良  
**编码其他地方：** Microspherophakia 或 Weill Marchesani 综合征（9C61.42）  
1 型和 3 型 Trichorhinophalangeal 综合征（LD27.0Y）
- LD24.80** Langer-Giedion 综合征  
Langer-Giedion 综合征或 trichorhinophalangeal 综合征 2 型是染色体异常综合征，其特征在于智力缺陷和许多其他异常的关联，包括多余的皮肤，多发性软骨外生骨疣，特征性相和锥形指骨骺。
- LD24.8Y** 其他指定的肢端发育不良
- LD24.8Z** 肢端发育不良，未指明
- LD24.9** **Acromesomelic 发育不良**  
一组罕见疾病，其特征是前臂，小腿，手和脚的骨骼缩短。  
**排除：** Sensenbrenner 综合征（LD27.0）
- LD24.A** **Mesomelic 或 rhizomesomelic 发育不良**
- LD24.B** **短肋骨综合症**  
**排除：** 口腔数字综合症 4 型（LD25.00）  
**编码其他地方：** 软骨发育不良（LD27.0Y）
- LD24.B0** 短肋骨多指征综合症  
短肋骨多指状综合征是一组骨骼畸形，其特征在于胸廓狭窄且多指（通常为前轴）。流行作为一个群体是未知的。该组是异质性的，包括 Jeune 综合征和 Ellis Van Creveld 综合征，两者都不致死，还有致命的软骨发育不良：Saldino-Noonan（1 型），Majewski（2 型），Verma-Naumoff（3 型）和 Beemer-Langer（类型 4）。

- LD24.B1** 窒息性胸廓营养不良  
窒息性胸部营养不良，也称为 **Jeune 综合征**，是一种短肋骨发育不良，其特征是胸廓狭窄，四肢短小和放射性骨骼异常，包括髌白的“三叉戟”和干骺端改变。
- LD24.BY** 其他指定的短肋综合症
- LD24.BZ** 短肋骨综合症，未指明
- LD24.C** 弯曲骨发育不良  
任何综合征的特征是颅骨矿化不良，颅缝早闭，耻骨发育不全和锁骨，骨质减少，长骨弯曲，低耳，低血压，中面发育不全，胎儿过早爆发，下颌畸形。这些综合征可能与 **FGFR2** 基因的突变有关。  
**编码其他地方：** Campomelic dysplasia (LD2A.Y)  
幼年型胫骨或腓骨骨软骨病 (FB82.1)
- LD24.D** 纤细的骨发育不良  
任何以侏儒症，骨骼薄，多发性骨折以及产前或产后早期死亡为特征的综合征。  
**编码其他地方：** IMAGe 综合征 (5A74.Y)
- LD24.E** 骨关节发育不良伴多处关节脱位  
任何以产前期肌肉骨骼系统畸形为特征的综合征，包括多个关节的脱位。
- LD24.F** 皮肤，骨骼肌，筋膜，肌腱或韧带的进行性骨化  
**编码其他地方：** 进行性骨异形 (FB31.0)  
Fibrosyplasia ossificans progressiva (FB31.1)
- LD24.G** 综合征颅缝  
由婴儿头骨部分过早融合引起的任何综合症。这些综合征的特征在于毁坏头骨的补偿性生长。这些综合征也可能伴有早晨头痛，反复呕吐，头颅不成比例，颅内压升高，视神经萎缩，失明或发育迟缓。  
**排除：** Sensenbrenner 综合征 (LD27.0)  
Shprintzen-Goldberg 颅缝早闭综合征 (LD28.0)  
Craniotelencephalic dysplasia (LD20.1)
- LD24.G0** Pfeiffer 综合征  
Pfeiffer 综合征（与 **FGFR1** 和 **2** 基因的突变相关）是颅缝早闭的综合征形式，其特征在于颅缝早闭的关联。经常是 **pansynostosis**。严重的中面发育不全。宽阔而偏离的拇指和大脚趾，以及手指和脚趾的部分交叉。偶尔会发现脑积水，伴有严重的眼球突出症，强直性肘部。  
**排除：** Pfeiffer 病 (1D81.0)
- LD24.G1** Crouzon 病  
Crouzon 病是一种以颅缝早闭和面部发育不全为特征的综合征性颅缝早闭症。

- LD24.G2** Apert 综合症  
Apert 综合征是与 *FGFR2* 基因突变相关的综合征性颅缝早闭症，其特征在于冠状缝线的过早闭合和后来发生的 pansyostosis。Pathognomonic 是至少 Digitus II-IV（手指和脚趾）的骨性和膜状的。中面发育不全的发生率高，伴有眼眶和面部狭窄，腭裂，椎体融合。精神赤字占 30%。
- LD24.GY** 其他指定的综合征颅缝
- LD24.GZ** 症状性颅缝综合征，未指明
- LD24.H** 骨折伴有主要的椎体和沿海受累  
任何以产前期肌肉骨骼系统畸形为特征的综合征，包括椎骨和肋间软骨的发育不全。  
**排除：** 脊椎骨质疏松症 - 肛门和泌尿生殖系统畸形（LD2F.1）
- LD24.J** 髌骨发育不良  
任何以产前期间髌骨畸形为特征的综合征。
- LD24.JO** 指甲髌骨综合征  
指甲髌骨综合征是一种遗传性骨 - 甲状腺发育不良，其特征为指甲发育不良伴三角形月牙，发育不全或缺乏髌骨，髌骨外生骨疣（髌骨角）和发育不良肘。
- LD24.JY** 其他指定的髌骨发育不良
- LD24.JZ** 髌骨发育不良，未指明
- LD24.K** 骨密度降低的遗传性骨病  
**编码其他地方：** Ehlers-Danlos-osteogenesis imperfecta syndrome (LD28.1Y)
- LD24.KO** 成骨不全  
成骨不全症 (OI) 包括异质的遗传性疾病组，其特征在于骨脆性增加，骨量低，并且对骨折的易感性具有不同的严重性。所有类型的 OI 最临床相关的特征是骨脆性，其表现为多个自发性骨折。  
**费用包括：** Fragilitas ossium  
Osteopsathyrosis
- LD24.KY** 其他特定的遗传性骨病，骨密度降低
- LD24.KZ** 骨密度降低的遗传性骨病，未明确
- LD24.Y** 其他指定的综合征以骨骼异常为主要特征
- LD24.Z** 具有骨骼异常的综合征是一个主要特征，未指明
- LD25** 以面部或肢体异常为主要特征的综合征  
**排除：** Freeman-Sheldon 综合征（LD26.4）

- LD25.0**            **颌下肢异常综合征**  
由于在产前期间面部和四肢未能正确发育而引起的综合症。该综合征的特征在于舌，下颌和四肢的畸形。  
**排除:**                            Ectrodactyly - 腭裂 (LD2F.1)  
   Ectrodactyly - 外胚层发育不良 - 唇裂或腭裂 (LD27.0)
- LD25.00**            口腔 - 面部 - 数字综合症  
由于 OFD1 基因的突变，由于头部和数字在产前期间正确发展而导致的病症。这种情况可能与舌裂或舌裂，非癌性肿瘤或舌结节，牙齿形状或数量异常，腭裂，唇或牙龈增生性腱，唇裂，眼睑下垂，宽鼻，宽鼻扁鼻，趾甲，指间，髌关节，多指，多囊肾，神经问题，骨异常，视力丧失或心脏缺陷。
- LD25.0Y**            其他指定的 oromandibular-肢体异常综合症
- LD25.0Z**            颌下肢异常综合征，未明确
- LD25.1**            **Fronto-otopalatodigital 综合征**
- LD25.2**            **Acrofacial dysostoses**  
由于面部和四肢在产前期间未能正确发育而引起的任何综合症。
- LD25.3**            **颅面骨质疏松症**  
颅骨和面部骨骼发育异常引起的综合征。他们可能出现尖头畸形，眼球突出，眼球过度，斜视，鸚鵡鼻尖或上颌骨发育不全。非综合征性颅缝早闭症主要是散发性的，在别处编码。  
**排除:**                            Acrofacial dysostosis, Nager 型 (LD25.2)  
   Postaxial acrofacial dysostosis (LD25.2)  
   腋下发育不良, Weyers 型 (LD25.2)  
   Frontometaphyseal 发育不良 (LD25.1)  
   颅缝早闭 (LB70.0)
- LD25.Y**            其他指定的综合征以面部或肢体异常为主要特征
- LD25.Z**            面部或肢体异常的综合征是一个主要特征，未指明
- LD26**                **以肢体异常为主要症状的综合征**
- LD26.0**            上肢和下肢联合复位缺损
- LD26.1**            **复杂的 brachydactylies**  
由于数字在产前期间无法正确发育而引起的疾病。该疾病的特征在于低于正常长度的多个数字。该病症可能与 GDF5 基因的突变有关。  
**排除:**                            Catel-Manzke 综合征 (LD2F.1)

- LD26.2**           **肢体复制，多指，综合征或三联症的综合征**  
 由于四肢在产前期间未能正确发育而引起的任何综合症。这些综合征的特征在于多余的四肢或数字，融合的数字或多余的指骨。  
**排除：**                   Townes-Brocks 综合征（LD2F.1）
- LD26.3**           **伴有四肢结节的综合征**
- LD26.4**           **Arthrogryposis 综合征**  
 由于弹性组织在产前期间无法正常发育而引起的任何综合征。这些综合征的特征在于存在多个关节挛缩，其中弹性组织被非弹性组织取代，这导致关节的固定。  
**排除：**                   由于肌营养不良引起的 Arthrogryposis（8C70）
- LD26.40**           多发性翼状胬肉综合征
- LD26.41**           Arthrogryposis 复合先天性  
**Arthrogryposis multiplex congenita** 包括以多个关节挛缩为特征的非进展性先天性病症。该术语目前与非常多样的一组疾病一起使用，这些疾病都包括多个先天性关节挛缩。由于胎儿异常（例如神经源性，肌肉或结缔组织异常；运动的机械限制）或母体疾病（例如感染，药物，创伤，其他母体疾病），致关节病的主要原因是胎儿运动不能。全身性胎儿运动不能也可导致羊水过多，肺发育不全，小颌畸形，眼球性高血压和短脐带。缺乏胎动导致关节周围形成额外的结缔组织，限制运动并进一步加重关节挛缩。  
**排除：**                   COFS 综合征（LD2B）  
                               Arthrogryposis multiplex congenita - lissencephaly（LD2F.1）  
**编码其他地方：**       Arthrogryposis - 肾功能不全 - 胆汁淤积（5C58.0Y）
- LD26.4Y**           其他特定的关节病综合征
- LD26.4Z**           Arthrogryposis 综合征，未指明
- LD26.5**           **收缩环**  
 由羊膜囊纤维带缠绕在发育中的胎儿周围引起的病症。这种情况可能出现在数字或肢体周围的圆形压痕，肿胀，淋巴或静脉血流的限制，肢体发育缺陷或子宫截肢。
- LD26.6**           **先天性血管骨综合征**
- LD26.60**           血管 - 骨质疏松综合征  
 血管 - 骨营养性（AOH）综合征是一种先天性血管骨综合征，其特征存在于肢体中存在血管畸形，导致肢体过度生长。根据畸形是慢流静脉还是快速动静脉，该综合征可分为两种亚型，分别为 Klippel-Trénaunay 和 Parkes-Weber 综合征。后者的一些病例与 RASA1 基因的突变有关。
- LD26.6Y**           其他指定的先天性血管骨综合征
- LD26.6Z**           先天性血管骨综合征，未指明
- LD26.Y**           **其他指定的综合征以肢体异常为主要特征**



**LD26.Z** 肢体异常的综合征是一个主要特征，未指明

**LD27**

以皮肤或粘膜异常为主要症状的综合征

**编码其他地方：** 肠炎性皮炎（5C64.20）  
非综合征性鱼鳞病（EC20.0）  
Pseudoxanthoma elasticum（EC40）  
Xeroderma pigmentosum-Cockayne 综合征复合体（LD2B）  
遗传性鱼鳞病（EC20.Y）  
掌跖角化病 - 口腔白血病 - 食管癌（EC20.31）

**LD27.0** 外胚层发育不良综合征

外胚层发育不良（EDs）是一组异质性疾病，其特征在于外胚层结构的发育性营养不良，例如少汗症，hypotrichosis，甲状腺发育不良和缺牙症或牙齿缺失。超过 160 种临床和遗传上不同的遗传性外胚层发育不良已被编目。

**编码其他地方：** Langer-Giedion 综合征（LD24.80）  
口腔 - 面部 - 数字综合症（LD25.00）  
孤立中位上颌中切牙综合征（LA30.Y）  
罗斯蒙德 - 汤姆逊综合征（LD2B）  
Hallermann-Streiff-François 综合征（LD2B）  
角膜炎 - 鱼鳞病 - 耳聋综合征（LD27.2）  
Papillon-Lefèvre 综合征（EC20.30）  
白内障 - 多毛症 - 智力缺陷（LD27.3）  
Ito 的 Hypomelanosis（EC23.2Y）  
外胚层发育不良 - 皮肤脆弱综合征（EC30）  
先天性角化不良症（3A70.0）

**LD27.00** Incontinentia pigmenti

由于 Xq28 染色体上 NF-κ-B（NEMO）基因的异常，Incontinentia pigmenti 是一种 X 连锁显性基因疾病。它在男性胎儿中是致命的，但在女性中存在正常的第二 X 染色体导致与生命相容的镶嵌性。受影响的女性在婴儿期出现皮肤水疱，线状阵列（Blaschko 线）通常在头皮和四肢上。在生命的最初几个月内，这些都是由于疣状变化和色素沉着过度而成功的。这些往往会随着时间的推移而消退，往往会留下萎缩的条纹。相关特征包括牙列异常，眼部缺损和各种神经系统并发症。

**LD27.01** Cronkhite-Canada 综合症

Cronkhite-Canada 综合征（CCS）是一种偶发性，非继发性全身性胃肠息肉（错构瘤），皮肤色素沉着，脱发和甲状腺营养不良的疾病。发展为癌症的可能性被认为是低的。经常观察到慢性腹泻和蛋白质丢失的肠病。

- LD27.02** 低氧性外胚层发育不良  
低渗性外胚层发育不良是外胚层发育的遗传性疾病，其特征在于外胚层结构的畸形，例如皮肤，毛发，牙齿和汗腺。它包括三个临床几乎难以区分的亚型，出汗受损是关键症状：**Christ-Siemens-Touraine 综合征（X-linked）**，常染色体隐性遗传和常染色体显性低渗性外胚层发育不良，以及以免疫缺陷为主要症状的第四种罕见亚型。
- LD27.03** **Hidrotic 外胚层发育不良， Clouston 型**  
**Clouston 综合征（或 hidrotic 外胚层发育不良）**是一种遗传性疾病，其特征是指甲营养不良，脱发和掌跖角化过度的临床三联征。
- LD27.0Y** 其他指定的外胚层发育不良综合征
- LD27.1** **Xeroderma pigmentosum**  
**Xeroderma pigmentosum（XP）**是一种罕见的基因皮肤病，其特征是对紫外线（UV）诱导的皮肤和眼睛变化以及多种皮肤癌的极度敏感。根据受影响的基因，它被细分为 8 个互补组：**XPA 到 XPG 和 XP 变种（XPV）**。临床表现的严重程度和发病年龄变化极大，部分取决于暴露于阳光和补充组。  
**编码其他地方：** Xeroderma pigmentosum 变种（LD27.Y）
- LD27.2** **综合征鱼鳞病**  
遗传性疾病，其中鱼鳞病与其他重大异常有关。  
**编码其他地方：** Sjögren-Larsson 综合征（5C52.03）
- LD27.3** **遗传性综合征伴有多毛症**  
遗传综合征，其中过度的非雄激素依赖性毛发生长与其他异常相关。  
**编码其他地方：** 锥状杆状黑朦先天性 - 先天性多毛症（9B70）  
拉蒙综合征（LD2F.1Y）

**LD27.4 遗传综合征影响指甲**

- 编码其他地方:** 威尔逊病 (5C64.00)  
指甲骺骨综合征 (LD24.J0)  
Hidrotic 外胚层发育不良, Clouston 型 (LD27.03)  
严重的 T 细胞免疫缺陷 - 先天性脱发 - 指甲营养不良 (4A01.1Y)  
Odonto-onycho-dermal dysplasia (LD27.0Y)  
Onycho-tricho-dysplasia - neutropaenia 综合征 (LD27.0Y)  
指关节垫 - leukonychia - 感觉神经性耳聋 (LD2H.Y)  
耳聋 - 牙釉质发育不全 - 指甲缺损 (LD27.0Y)  
Anonychia 具有奇异的弯曲色素沉着 (LD27.0Y)  
Anonychia 或甲状腺营养不良 - 发育不全或远端指骨缺失 (LD27.0Y)  
常染色体显性遗传性甲状腺功能减退症 (LD27.0Y)  
Amelo-onycho-hypohidrotic 综合征 (LD27.0Y)  
耳聋 - 甲状腺营养不良 (LD27.0Y)  
Odonto-onycho-hypohidrotic 发育不良 - 中线头皮缺损 (LD27.0Y)  
Tricho-odonto-onycho-dermal 综合征 (LD27.0Y)  
Tricho-odonto-onychodysplasia - 主要的 syndactyly (LD27.0Y)  
Pili torti - onychodysplasia (LD27.0Y)  
先天性角化不良症 (3A70.0)  
原发性肥厚性关节炎 (FB86.10)

**LD27.5 遗传性 hamartoneoplastic 综合征影响皮肤**

一组异质性遗传性疾病，其特征是存在多种错构瘤并伴有恶性肿瘤风险增加。

- 编码其他地方:** 神经纤维瘤病 (LD2D.1)  
结节性硬化症 (LD2D.2)  
加德纳综合征 (LD2D.3)  
Gorlin 综合征 (LD2D.4)  
Bannayan-Riley-Ruvalcaba 综合征 (LD2D.Y)  
Cowden 综合征 (LD2D.Y)  
多发家族性毛发上皮瘤 (2F22)

- LD27.6**           **遗传性脂肪营养不良**  
遗传性脂肪营养不良症代表一组异常的罕见疾病，其特征在于全身或局部的体脂减少（脂肪萎缩）。
- 编码其他地方：**       家族性部分脂肪代谢障碍（5A44）  
Wiedemann-Rautenstrauch progeroid syndrome（LD2B）
- LD27.60**           先天性全身性脂肪代谢障碍
- 编码其他地方：**       Berardinelli-Seip 先天性脂肪代谢障碍（5A44）
- LD27.6Z**           遗传性脂肪代谢障碍，未指明
- LD27.Y**           **其他特定的综合征以皮肤或粘膜异常为主要特征**
- LD27.Z**           **有皮肤或粘膜异常的综合征是一个主要特征，未指明**
- LD28**           **结缔组织受累的综合征是一个主要特征**
- 排除：**                Cutis laxa（EE41.0）  
Pseudoxanthoma elasticum（EC40）
- LD28.0**           **马凡综合征或马凡相关疾病**
- 编码其他地方：**        主动脉瘤综合征，Loeys-Dietz 型（BD50.Z）  
Ectopia lentis 综合征（LA12.Y）
- LD28.00**           先天性挛缩性蛛网膜下腔出血
- 先天性挛缩性蛛网膜下腔（CCA, Beals 综合征）是一种结缔组织疾病，其特征是多发屈曲挛缩，蛛网膜下腔，严重的脊柱后凸，异常的耳廓和肌肉发育不全。虽然临床特征可能与马凡氏综合征（MFS）类似，但多发关节挛缩（特别是肘关节，膝关节和指关节）以及没有明显主动脉根部扩张的皱褶耳是 Beals 综合征的特征，很少见于 MFS。
- LD28.01**           马凡综合症
- 马凡综合征是结缔组织的全身性疾病，其特征位于心血管，肌肉 - 骨骼，眼科和肺部表现的可变组合。心血管受累的特征在于 1) 主动脉的进行性扩张伴随主动脉夹层的风险增加，其影响预后和 2) 二尖瓣关闭不全。骨骼受累通常是该疾病的第一个征兆，并且可以包括拇趾多发，大尺寸，蛛网膜下腔，关节过度活动，脊柱侧弯，髌臼突出，胸廓畸形，前后轴的白头畸形，微观畸形或颧骨发育不全。眼科受累导致轴性近视，这可导致视网膜脱离和晶状体移位。
- LD28.0Y**           其他指定的马凡综合征或马凡相关疾病
- LD28.0Z**           马凡综合征或马凡相关疾病，未说明
- LD28.1**           **Ehlers-Danlos 综合症**
- Ehlers - Danlos 综合征（EDS）是结缔组织遗传性疾病的异质组，主要是胶原蛋白，其严重程度从轻度关节过度活动到危及生命的软组织和脉管系统的脆弱性。

- LD28.10** Ehlers-Danlos 综合征，经典型  
Ehlers-Danlos 综合征，经典型是一种 Ehlers-Danlos 综合征（EDS），是一种异质性遗传性结缔组织疾病，其特征是关节过度松弛，皮肤超弹性和组织脆性，其特征在于以下主要临床诊断标准：过度伸展由于组织脆弱性和关节过度松弛引起的皮肤萎缩性皮肤瘢痕。
- LD28.1Y** 其他指定类型的 Ehlers-Danlos 综合征
- LD28.2** 基因决定的 *cutis laxa*
- LD28.Y** 其他特定的综合征以结缔组织受累为主要特征
- LD28.Z** 结缔组织受累的综合征是一个主要特征，未指明
- LD29** 以肥胖为主要特征的综合征
- 排除：** WAGR 综合征（LD2A）  
脆性 X 综合征（LD55）
- 编码其他地方：** Prader-Willi 综合征（LD90.3）  
Alström 综合征（LD2H.Y）  
科恩综合征（LD90.Y）  
Sotos 综合征（LD2C）  
韦弗综合征（LD2C）  
Beckwith-Wiedemann 综合征（LD2C）
- LD2A** 性发育的畸形障碍
- 排除：** 假两性畸形：女性，肾上腺皮质功能紊乱（5A71）
- 编码其他地方：** Chimaera 46, XX, 46, XY（LD56）  
46, XX 源自母体的雄激素引起的性发育障碍（5A71.1）  
先天性肾上腺皮质增生症（5A71.01）
- LD2A.0** 性发育的卵巢紊乱  
性发育的卵巢紊乱（以前称为真正的两性畸形）是生殖器模糊的罕见原因，其特征在于个体中存在卵巢和睾丸组织，导致男性和女性结构的发育。
- LD2A.1** 46, XY 性腺发育不全  
这是生殖系统的任何先天性发育障碍，其特征在于胚胎发育中性腺上的原始生殖细胞逐渐丧失。
- LD2A.2** 睾丸发育不全
- LD2A.3** 46, XY 由于睾酮代谢缺陷导致的性发育障碍
- 排除：** 先天性肾上腺皮质增生症（5A71.01）
- 编码其他地方：** Smith-Lemli-Opitz 综合征（5C52.10）

**LD2A.4****46, 由于雄激素抵抗导致的 XY 性发育障碍**

雄激素不敏感综合征 (AIS) 是一种性发育障碍 (DSD)，其特征存在于女性外生殖器，模糊的生殖器或 46 岁，XY 个体的男性化的可变缺陷，对年龄适当的雄激素水平缺乏或部分响应。它包括两个临床亚组：完整的 AIS (CAIS) 和部分 AIS (PAIS)。

**LD2A.Y**

其他指定的性发育畸形障碍

**LD2A.Z**

性发育的畸形性疾病，未说明

**LD2B****具有过早衰老外观的综合征是一个主要特征**

遗传综合征的异质组，其中受影响的个体以或加速老化。

**费用包括:**

Progeroid 综合征

**排除:**

Xeroderma pigmentosum (LD27.1)

Cutis laxa (EE41.0)

**编码其他地方:**

Ehlers-Danlos 综合征, progeroid 型 (LD28.1Y)

常染色体隐性遗传性 laxa, 3 型 (LD28.2)

布卢姆综合征 (4A01.31)

共济失调 - 毛细血管扩张症 (4A01.31)

颌骨发育不良 (LD27.6Z)

**LD2C****过度生长综合症****排除:**

Sturge-Weber 综合征 (LD23)

糖尿病胚胎病 (KB60.1)

软骨膜炎 (2E83)

Maffucci 综合征 (LD2F.1)

**编码其他地方:**

Perlman 综合征 (2C90.Y)

## LD2D

### Phakomatoses 或 hamartoneoplastic 综合征

- 排除:**
- 共济失调 - 毛细血管扩张症 (4A01.31)
  - 家族性自主神经功能障碍[Riley-Day] (8C21.1)
  - Rendu-Osler-Weber 病 (LA90.00)
  - 变形杆菌综合征 (LD2C)
  - Sturge-Weber 综合征 (LD23)
  - 软骨膜炎 (2E83)
  - Maffucci 综合征 (LD2F.1)
  - 血管 - 骨质疏松综合征 (LD26.60)
- 编码其他地方:**
- NAME 综合症 (2F01)
  - Von Hippel-Lindau 病 (5A75)
  - 局灶性皮肤发育不全 (LD27.0Y)
  - 表皮痣复合体 (LC02)
  - 腰骶部皮肤黑素细胞增多症 (LC10)
  - 大田痣 (LC10)
  - 伊藤的 Naevus (LC10)
  - 真皮黑素细胞错构瘤 (LC10)
  - 遗传性平滑肌瘤病和肾细胞癌 (2C90.Y)

#### LD2D.0 Peutz-Jeghers 综合症

Peutz-Jeghers 综合症 (PJS) 是一种常染色体显性遗传性疾病，其特征为肠道恶性息肉，伴有明显的皮肤和粘膜黄斑黑色素沉积模式。患者患肠癌的风险增加。

#### LD2D.1 Neurofibromatoses

神经纤维瘤 (NF) 是影响骨骼，软组织，皮肤和神经系统的相关遗传疾病。在 NF 型 1 中，神经纤维瘤在皮肤和其他地方发展：由于它们在皮肤中的可见性，重要内部结构的压缩或恶性变性，这些可能引起问题。听神经的神经瘤是 NF 2 型的主要问题。

#### LD2D.10 神经纤维瘤病 1 型

神经纤维瘤病 1 型 (NF1) 是一种遗传性多系统神经皮肤疾病，易患良性和恶性肿瘤。诊断 NF1 需要以下两个标准：六个或更多咖啡因补片，神经纤维瘤，即表现为皮肤，皮下或丛状病变的外周神经鞘瘤，皮肤褶皱雀斑，两个或多个虹膜 Lisch 结节，视神经胶质瘤，特定的骨发育不良（长骨皮质变薄，蝶骨翼发育不良），受影响的一级亲属。

**费用包括:** 冯雷克林豪森病

#### LD2D.11 神经纤维瘤病 2 型

神经纤维瘤病 2 型 (NF2) 是一种易患肿瘤的疾病，其特征在于多发性神经鞘瘤和脑膜瘤的发展。

#### LD2D.12 神经纤维瘤病 3 型

- LD2D.1Y** 其他指定的神经纤维瘤
- LD2D.1Z** 神经纤维瘤病，未指明
- LD2D.2** **结节性硬化症**  
由 9q34 (TSC1) 或 16p13 (TSC2) 的显性突变引起的疾病。这种疾病可能与面部血管纤维瘤，Koenen 肿瘤，前额和头皮上的纤维斑，肾血管平滑肌脂肪瘤，室管膜下结节，多发性皮质块状或视网膜错构瘤，癫痫或精神发育迟滞有关。  
**费用包括：** 伯恩维尔病  
**编码其他地方：** 常染色体显性遗传性多囊肾病 1 型结节性硬化症 (LD2F.1Y)
- LD2D.3** **加德纳综合症**  
Gardner 综合征在整个胃肠道中形成腺瘤性息肉，伴有结肠外表现，包括壶腹周围腺瘤，甲状腺乳头状癌，肝母细胞瘤，下颌骨和头骨骨瘤，表皮囊肿和硬纤维瘤。加德纳综合征是一个术语，用于指这些肠外特征异常突出的患者。
- LD2D.4** **戈林综合症**  
Gorlin 综合征，也称为 naevoid 基底细胞癌综合征 (NBCCS)，是一种遗传性疾病，其特征是广泛的发育异常 (颌骨牙源性角化囊肿，手掌和足底角化过度，骨骼异常，颅内异位钙化和面部畸形)。 ) 和肿瘤的易感性 (多发性基底细胞癌，成神经管细胞瘤)。  
**费用包括：** Naevoid 基底细胞癌综合征
- LD2D.Y** 其他指定的 **phakomatoses** 或 **hamartoneoplastic** 综合征
- LD2D.Z** **Phakomatoses** 或 **hamartoneoplastic** 综合征，未指明



## LD2E

### 由于先天性代谢缺陷导致的结构异常综合症

- 编码其他地方:**
- 胆固醇合成障碍 (5C52.10)
  - 丙酮酸脱氢酶复合物缺乏症 (5C53.02)
  - 先天性糖基化错误或其他特定蛋白质修饰 (5C54)
  - 法布里病 (5C56.01)
  - 脂质体病 (5C56.20)
  - 寡糖 (5C56.21)
  - 粘多糖贮积症 (5C56.3)
  - 假 Zellweger 综合征 (5C57.Y)
  - 低磷酸盐血症 (5C64.3)
  - 经典高胱氨酸尿症 (5C50.B)
  - 亚硫酸盐氧化酶缺乏导致的脑病 (5C50.B)
  - 粘膜炎症 (5C56.0Y)
  - Zellweger 综合征 (5C57.0)
  - 婴儿痉挛症 (5C57.1)
  - 门克斯病 (5C64.0Y)

## LD2F

### 具有多个结构异常的综合征，没有主要的身体系统参与

- 编码其他地方:**
- 先天性风疹综合征 (KA62.8)
  - 先天性巨细胞病毒感染 (KA62.3)
  - 围产期单纯疱疹感染 (KA62.A)
  - 先天性 Epstein-Barr 病毒感染 (KA62.1)
  - 先天性细小病毒综合征 (KA62.7)
  - 先天性肠道病毒感染 (KA62.5)
  - 先天性弓形虫病 (KA64.0)
  - 由产妇苯丙酮尿症引起的胚胎病 (5C50.02)

## LD2F.0

### 毒性或药物相关的胚胎病变

- 编码其他地方:** 由己烯雌酚综合征引起的子宫阴道畸形 (LB44.6)

## LD2F.00

### 胎儿酒精综合症

胎儿酒精综合症是由孕妇在怀孕期间饮酒引起的畸形综合症。其特征是产前和/或出生后生长不足（体重和/或身高 $\leq 10\%$ ）；一个独特的小面部异常群（短眼睑裂，平坦光滑的人中唇和薄上唇）出现在所有种族群体中，在出生时是可识别的，并且不会随着年龄而减少。受影响的儿童出现严重的中枢神经系统异常，包括：小头畸形，认知和行为障碍（智力残疾，一般认知缺陷，学习和语言，执行功能，视觉空间处理，记忆和注意力）。

- 编码其他地方:** 产前酒精暴露引起的神经发育综合征 (6A0Y)

**LD2F.01**

## 胎儿乙内酰胺综合征

胎儿乙内酰胺综合征是一种胎儿病，当孕妇服用抗惊厥药物苯妥英（二苯乙内酰胺）治疗癫痫发作时可能发生。在子宫内暴露于这种药物可能会导致新生儿出现特征性的畸形综合症，包括低发，短颈部有翼状赘肉，小鼻子，深鼻桥，内 ep 赘，眼压过大，口大，耳畸形，远端指骨发育不全。手指和脚趾以及手指状的拇指。这些畸形特征通常与生长迟缓和神经运动发育迟缓有关。已经证明，这些异常背后的机制取决于母体遗传特征，即取决于母体对苯妥英中间代谢物的解毒能力。

**LD2F.02**

## 由于口服抗凝治疗引起的胚胎病

在产前期间由胚胎或胎儿暴露于抗凝血剂引起的病症。这种疾病可能与视神经异常，视神经萎缩，乳头异常，失明或后鼻孔闭锁有关。

**LD2F.0Y**

## 其他指定的毒性或药物相关的胚胎病变

**LD2F.0Z**

## 毒性或药物相关的胚胎病变，未指明

**LD2F.1 具有多种结构异常的综合症，而非环境来源**

**编码其他地方：**

弗雷泽综合征 (LD2H.0)  
Waardenburg-Shah 综合征 (LD2H.3)  
Oculocerebrorenal 综合征 (5C60.0)  
白化病 - 黑锁 - 肠道神经细胞的细胞迁移障碍 - 感觉神经性耳聋 (LD2H.Y)  
Bardet-Biedl 综合征 (5A61.0)  
Blepharocheilodontic 综合征 (LD27.0Y)  
猫眼综合症 (LD41.P)  
白内障 - 智力缺陷 - 性腺功能减退症 (5A61.0)  
CHARGE 综合征 (5A61.0)  
Coffin-Siris 综合征 (LD27.0Y)  
Dubowitz 综合征 (LD27.0Y)  
外胚层发育不良 - ectrodactyly - 黄斑营养不良 (LD27.0Y)  
Ectrodactyly - 外胚层发育不良 - 唇裂或腭裂 (LD27.0Y)  
Ectrodactyly - 外胚层发育不良，无需切割 (LD27.0Y)  
先天性巨结肠症 - 耳聋 - 多指 (LD2H.Y)  
肢体乳房综合征 (LD27.0Y)  
马歇尔综合征 (LD27.0Y)  
MODY 5 综合征 (5A13.6)  
奈梅亨破裂综合征样疾病 (4A01.31)  
乳头肾综合征 (LA13.7Y)  
Perrault 综合征 (LD2H.Y)  
Phocomelia - ectrodactyly - 耳聋 - 窦性心律失常 (LD2H.Y)  
Shwachman-Diamond 综合征 (3A70.0)  
Smith-Magenis 综合征 (LD44.H1)  
分手 - 分裂足 - 耳聋 (LD2H.Y)  
三 A 综合征 (5A74.Y)  
Waardenburg 综合征 (EC23.2Y)  
WAGR 综合征 (LD2A.Y)  
Williams-Beuren 综合征 (LD44.70)  
Gorham-Stout 病 (FB86.2)  
Alagille 综合征 (LB20.0Y)  
耳聋 - 甲状腺营养不良 (LD27.0Y)  
常染色体隐性遗传性 laxa, 3 型 (LD28.2)  
巨头畸形 - 脱发 - 皮肤松弛 - 脊柱侧凸综合征 (LD28.2)  
SCARF 综合征 (LD28.2)

致死性限制性皮肤病 (EE6Y)

脑性肌皮肤脂肪瘤病 (EF02.1)

Dahlberg-Borer-Newcomer 综合征 (LD27.0Y)

**LD2F.10** 修剪腹部综合症

该综合症的特征在于隐球菌，尿路缺陷和腹部肌肉发育不良导致腹部皮肤皱纹。

**LD2F.11** VATER 协会

VACTERL / VATER 是先天性畸形的关联，其特征通常在于存在以下至少三种：椎骨缺损，肛门闭锁，心脏缺陷，气管 - 食管瘘，肾异常和肢体异常。

**LD2F.12** 美人鱼综合症

Sirenomelia 是一种罕见的致命畸形，其特征是胎儿尾部严重异常，包括单个下肢，不同程度的受累范围从同一皮肤轴中的单个股骨到单独的股骨，有两英尺（美人鱼）或一只脚（monopode 美人鱼），双脚缺席（ectromelic 美人鱼）。泌尿生殖系异常也存在，包括双侧肾发育不全，没有流出道和外生殖器缺失。还报道了肛门闭锁和骶尾部发育不全。这些畸形一起构成了尾部回归序列的极端形式。

**LD2F.13** Meckel-Gruber 综合症

梅克尔综合征 (MKS) 是一种单基因疾病，其特征是肾囊肿和可变相关特征的组合，包括中枢神经系统（通常是枕部脑膨出）的发育异常，肝导管发育不良和囊肿，以及多指畸形，以及致命的病程，死亡发生在围产期。

**LD2F.14** MURCS 协会

MURCS 协会代表 Müllerian 输尿管发育不良 (MU)，先天性肾发育不良 (R)，颈椎骨节异常 (CS)，是 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 综合征的非典型（或 II 型）形式，其特征为子宫 - 其他正常女性的阴道闭锁以及相关的肾脏和骨骼异常和听力问题。

**LD2F.15** Noonan 综合症

Noonan 综合症的特征是身材矮小，面部畸形和先天性心脏缺陷。NS 的主要面部特征是眼球过度倾斜，上睑下垂和低位向后旋转的耳朵，具有增厚的螺旋。最常见的与此病症相关的心血管缺陷是肺动脉狭窄和肥厚性心肌病。其他相关特征是蹼颈，胸部畸形，轻度智力缺陷，隐睾症，婴儿期喂养不良，出血倾向和淋巴发育不良。该综合征作为常染色体显性遗传传播。

**LD2F.16** 颌骨发育不良

任何以面部骨骼和肌肉畸形为特征的病症。这些情况可能出现在向下倾斜的眼睛，稀疏的睫毛，眼睑缺损，听力丧失，发育不全或缺乏椎骨或腭裂的情况下。

**LD2F.1Y** 具有多种结构异常的其他特定综合征，而非环境来源

**LD2F.1Z** 具有多种结构异常的综合征，而非环境来源，未指明

**LD2F.Y** 具有多个结构异常的其他特定综合征，没有主要的身体系统参与

**LD2F.Z** 具有多个结构异常的综合征，没有主要的身体系统参与，未指明

**LD2G**

## 连体双胞胎

一种特征为双胞胎的病症，在出生时在身体的某些部位或部分身体上结合在一起。

DR

AF

## 综合征遗传性耳聋

## 编码其他地方:

- CATCH 22 表型 (LD44.N0)  
 百综合症 (5A00.02)  
 广泛抗甲状腺激素 (5A05)  
 CHARGE 综合征 (5A61.0)  
 耳聋 - 视神经萎缩 - 痴呆 (5C53.2Y)  
 外胚层发育不良 - 感音神经性耳聋 (LD27.0Y)  
 甲状旁腺功能减退症 - 耳聋 - 肾脏疾病 (LD27.0Y)  
 肾小管性酸中毒 - 耳聋 (GB90.44)  
 用拇指和脚趾伸展跗骨关节强直 (LD2F.1Y)  
 Stickler 综合征 (LD2F.1Y)  
 硫胺素反应性巨幼红细胞性贫血综合征 (5C63.Y)  
 线粒体脑病伴乳酸性酸中毒和中风样发作 (8C73.Y)  
 诺里病 (LD21.Y)  
 Fechtner 综合征 (3B64.01)  
 脊柱发育不良, MacDermot 型 (LD24.3)  
 口腔 - 面部 - 数字综合征 1 型 (LD25.00)  
 口腔 - 面部 - 数字综合征 2 型 (LD25.00)  
 口腔面部数字综合征 3 型 (LD25.00)  
 口腔数字综合征 4 型 (LD25.00)  
 口腔 - 面部 - 数字综合征 6 型 (LD25.00)  
 口腔 - 面部 - 数字综合征 8 型 (LD25.00)  
 Otopalatodigital 综合征 (LD25.1)  
 Kearns-Sayre 综合征 (9C82.0)  
 多发性 synostoses 综合征 (LD26.3)  
 Arthrogryposis-like hand anomaly - sensorineural deafness  
 (LD26.4Y)  
 Cockayne 综合征 (LD2B)  
 角膜炎 - 鱼鳞病 - 耳聋综合征 (LD27.2)  
 具有感觉神经性耳聋的 Connexin 掌跖角化病 (EC20.30)  
 耳聋 - 牙釉质发育不全 - 指甲缺损 (LD27.0Y)  
 Tietz hypomelanosis - 耳聋综合征 (EC23.2Y)  
 LEOPARD 综合征 (LD2F.1Y)  
 Cutis verticis gyrata - 视网膜色素变性 - 感觉神经性耳聋  
 (LD27.Y)  
 耳聋, 淋巴水肿和白血病综合征 (BD93.0)  
 听力障碍的长 QT 综合征 (BC65.0)

婴幼儿 Bartter 综合征伴耳聋 (GB90.43)

**LD2H.0**      **弗雷泽综合症**

弗雷泽综合征是一种罕见的综合征，其特征在于隐窝性眼病，并且与各种其他异常相关，包括：中耳和外耳畸形；高拱形的口感；沿着鼻孔和舌头的中间平面裂开；过远；喉狭窄；广泛分离耻骨联合；脐和乳头的位移；缺乏或多囊肾；双子宫，畸形输卵管，阴唇融合和女孩阴蒂增大；和男孩的尿道下垂的睾丸和小阴茎。

**LD2H.1**      **伴有听力障碍的神经病变**

具有听力损伤的神经病变的特征在于感觉神经性听力损伤与外周脱髓鞘和主要感觉神经病变的关联。

**LD2H.2**      **进行性耳聋与镫骨固定**

**LD2H.3**      **Waardenburg-Shah 综合症**

在该综合征中，表型不仅包括 Waardenburg 综合征的经典特征，还包括 Hirschsprung 病。它可能是由 SOX10, EDN3 或 EDNRB 基因突变引起的。

**LD2H.4**      **亚瑟综合症**

Usher 综合征是遗传性复合性耳聋 - 失明的最常见原因，其特征在于感觉神经性耳聋（通常是先天性）与色素性视网膜炎和进行性视力丧失的关联。

**LD2H.Y**      **其他特定的综合征遗传性耳聋**

**LD2H.Z**      **综合征遗传性耳聋，未说明**

**LD2Y**      **其他指定的多发育异常或综合征**

**LD2Z**      **多发育异常或综合征，未指明**

染色体异常，不包括基因突变 (BlockL1-LD4)

由染色体数量或结构改变引起的任何疾病。

**LD40**      **常染色体三联体**

由一个额外常染色体的存在引起的任何疾病，总共三个。确认是通过核型分析观察超数的常染色体。

**LD40.0**      **完整的 21 三体综合征**

21 三体是一种染色体异常，其特征是存在 21 号染色体的第三（部分或全部）拷贝，其临床表现包括可变的智力缺陷，肌肉张力减退和关节松弛，通常与面部畸形和变异畸形相关（基本上是心脏和消化）和并发症的风险（癫痫，白血病，自身免疫和内分泌病理，早期衰老和阿尔茨海默病）。

**费用包括：**      唐氏综合症

<b>LD40.1</b>	<b>完整的三体性 13</b> 13 三体是由额外染色体 13 的存在引起的染色体异常，其特征在於脑畸形（全脑畸形），面部畸形，眼部异常，后交叉畸形，内脏畸形（心脏病）和严重的精神运动迟缓。 <i>费用包括：</i> 帕托综合症
<b>LD40.2</b>	<b>完整的 18 三体综合症</b> 18 三体是与染色体 18 存在相关的染色体异常，其特征在於生长延迟，白头畸形，特征相，肢体异常和内脏畸形。
<b>LD40.Y</b>	<b>常染色体的其他特定的完整三体性</b>
<b>LD40.Z</b>	<b>完整的常染色体三体，未指明</b>
<b>LD41</b>	<b>常染色体的重复</b>
<b>LD41.0</b>	<b>染色体 1 的重复</b>
<b>LD41.00</b>	1 号染色体长臂的重复
<b>LD41.01</b>	1 号染色体短臂重复
<b>LD41.0Y</b>	染色体 1 的其他指定重复
<b>LD41.0Z</b>	染色体 1 的重复，未指明
<b>LD41.1</b>	<b>染色体 2 的重复</b>
<b>LD41.10</b>	2 号染色体长臂的重复
<b>LD41.11</b>	染色体 2 短臂的重复
<b>LD41.1Y</b>	染色体 2 的其他指定重复
<b>LD41.1Z</b>	染色体 2 重复，未指明
<b>LD41.2</b>	<b>染色体 3 重复</b>
<b>LD41.20</b>	3 号染色体长臂的重复
<b>LD41.21</b>	3 号染色体短臂重复
<b>LD41.2Y</b>	染色体 3 的其他指定重复
<b>LD41.2Z</b>	染色体 3 重复，未指明
<b>LD41.3</b>	<b>染色体 4 的重复</b>
<b>LD41.30</b>	4 号染色体长臂的重复
<b>LD41.31</b>	染色体 4 的短臂重复
<b>LD41.3Y</b>	染色体 4 的其他指定重复



<b>LD41.3Z</b>	染色体 4 重复，未指明
<b>LD41.4</b>	<b>5 号染色体重复</b>
<b>LD41.40</b>	5 号染色体长臂的重复
<b>LD41.41</b>	5 号染色体短臂重复
<b>LD41.4Y</b>	5 号染色体的其他指定重复
<b>LD41.4Z</b>	5 号染色体重复，未说明
<b>LD41.5</b>	<b>染色体 6 的重复</b>
<b>LD41.50</b>	6 号染色体长臂的重复
<b>LD41.51</b>	染色体 6 的短臂重复
<b>LD41.5Y</b>	染色体 6 的其他指定重复
<b>LD41.5Z</b>	染色体 6 的重复，未指明
<b>LD41.6</b>	<b>染色体 7 的重复</b>
<b>LD41.60</b>	7 号染色体长臂的重复
<b>LD41.61</b>	7 号染色体短臂重复
<b>LD41.6Y</b>	染色体 7 的其他指定重复
<b>LD41.6Z</b>	染色体 7 的重复，未指明
<b>LD41.7</b>	<b>8 号染色体重复</b>
<b>LD41.70</b>	8 号染色体长臂的重复
<b>LD41.71</b>	8 号染色体短臂的重复
<b>LD41.7Y</b>	8 号染色体的其他指定重复
<b>LD41.7Z</b>	染色体 8 的重复，未指明
<b>LD41.8</b>	<b>染色体 9 的重复</b>
<b>LD41.80</b>	9 号染色体长臂的重复
<b>LD41.81</b>	9 号染色体短臂的重复
<b>LD41.8Y</b>	染色体 9 的其他指定重复
<b>LD41.8Z</b>	染色体 9 的重复，未指明
<b>LD41.9</b>	<b>染色体 10 的重复</b>
<b>LD41.90</b>	10 号染色体长臂的重复

<b>LD41.91</b>	10 号染色体短臂的重复
<b>LD41.9Y</b>	染色体 10 的其他指定重复
<b>LD41.9Z</b>	染色体 10 的重复，未指明
<b>LD41.A</b>	<b>染色体 11 的重复</b>
<b>LD41.B</b>	<b>染色体 12 的重复</b>
<b>LD41.B0</b>	12 号染色体长臂的重复
<b>LD41.B1</b>	12 号染色体短臂重复
<b>LD41.BY</b>	染色体 12 的其他指定重复
<b>LD41.BZ</b>	染色体 12 的重复，未指明
<b>LD41.C</b>	<b>染色体 13 的重复</b>
<b>LD41.D</b>	<b>染色体 14 的重复</b>
<b>LD41.E</b>	<b>染色体 15 的重复</b>
<b>LD41.F</b>	<b>染色体 16 的重复</b>
<b>LD41.F0</b>	16 号染色体长臂的重复
<b>LD41.F1</b>	16 号染色体短臂的重复
<b>LD41.FY</b>	染色体 16 的其他指定重复
<b>LD41.FZ</b>	染色体 16 的重复，未指明
<b>LD41.G</b>	<b>染色体 17 的重复</b>
<b>LD41.G0</b>	17 号染色体长臂的重复
<b>LD41.G1</b>	17 号染色体短臂的重复
<b>LD41.GY</b>	17 号染色体的其他特定重复
<b>LD41.GZ</b>	染色体 17 的重复，未指明
<b>LD41.H</b>	<b>染色体 18 的重复</b>
<b>LD41.H0</b>	18 号染色体长臂的重复
<b>LD41.H1</b>	18 号染色体短臂的重复
<b>LD41.HY</b>	18 号染色体的其他特定重复
<b>LD41.HZ</b>	染色体 18 的重复，未指明
<b>LD41.J</b>	<b>染色体 19 的重复</b>

<b>LD41.J0</b>	19 号染色体长臂的重复
<b>LD41.J1</b>	19 号染色体短臂的重复
<b>LD41.JY</b>	染色体 19 的其他指定重复
<b>LD41.JZ</b>	染色体 19 的重复，未指明
<b>LD41.K</b>	<b>染色体 20 的重复</b>
<b>LD41.K0</b>	20 号染色体长臂的重复
<b>LD41.K1</b>	染色体 20 的短臂重复
<b>LD41.KY</b>	染色体 20 的其他指定重复
<b>LD41.KZ</b>	染色体 20 的重复，未指明
<b>LD41.L</b>	<b>染色体 21 的重复</b>
<b>LD41.M</b>	<b>染色体 22 的重复</b>
<b>LD41.N</b>	额外的环或双着丝粒染色体
<b>LD41.P</b>	与其他复杂重排的重复
<b>LD41.Q</b>	额外的标记染色体
<b>LD41.Y</b>	常染色体的其他指定重复
<b>LD41.Z</b>	常染色体的重复，未指明

## **LD42**

### **Polyploidies**

由一组或多组额外染色体引起的任何疾病。这些疾病的非镶嵌形式的特征在于胎儿畸形或胎儿死亡。确认是通过核型分析观察过多的染色体组。

#### **LD42.0**

##### **三倍**

由另外一组染色体引起的疾病，总共 69 条染色体。三倍体可以在母亲中出现白蛋白尿，水肿或高血压。在额外的母系遗传染色体的情况下，胎儿可能出现小头畸形和胎盘扩大并充满囊肿，而额外的父系遗传染色体会导致严重的生长问题，头部扩大，而小胎盘没有囊肿。非马赛克三倍体是高度致命的，并且在活产中很少观察到。确认是通过核型分析观察另一组染色体。

#### **LD42.1**

##### **四倍体**

由另外两组染色体引起的疾病，共有 92 条染色体。这种疾病通常在妊娠早期导致自然流产。四倍体个体的活产非常罕见。这些病例的特征是面部畸形，严重延迟生长和发育迟缓。确认是通过核型分析观察另外两组染色体。

#### **LD42.Y**

##### **其他指定的多倍体**

#### **LD42.Z**

##### **多倍体，未指明**

## **LD43**

### **完整的常染色体单体**

<b>LD43.0</b>	<b>完整的常染色体单体性</b>
<b>LD43.1</b>	<b>常染色体的马赛克单体性</b> 胚胎发育早期由胚胎融合或常染色体丢失引起的任何疾病，导致体内一部分细胞仅具有一对常染色体中的一种。
<b>LD43.Y</b>	<b>常染色体的其他指定的完整单体</b>
<b>LD43.Z</b>	<b>完整的常染色体单体，未指明</b>
<b>LD44</b>	<b>常染色体的缺失</b>
<b>LD44.0</b>	<b>染色体被环状或双着丝粒替换为正常数量的染色体</b>
<b>LD44.1</b>	<b>染色体 1 的缺失</b>
<b>LD44.10</b>	缺失 1 号染色体的长臂
<b>LD44.11</b>	缺失染色体 1 的短臂
<b>LD44.1Y</b>	染色体 1 的其他特定缺失
<b>LD44.1Z</b>	染色体 1 的缺失，未指明
<b>LD44.2</b>	<b>染色体 2 的缺失</b>
<b>LD44.20</b>	删除 2 号染色体的长臂
<b>LD44.21</b>	缺失染色体 2 的短臂
<b>LD44.2Y</b>	染色体 2 的其他特定缺失
<b>LD44.2Z</b>	染色体 2 的缺失，未指明
<b>LD44.3</b>	<b>删除 3 号染色体</b>
<b>LD44.30</b>	缺失 3 号染色体的长臂
<b>LD44.31</b>	缺失染色体 3 的短臂
<b>LD44.3Y</b>	染色体 3 的其他特定缺失
<b>LD44.3Z</b>	染色体 3 的缺失，未指明
<b>LD44.4</b>	<b>染色体 4 的缺失</b>
<b>LD44.40</b>	缺失 4 号染色体的长臂
<b>LD44.41</b>	缺失染色体 4 的短臂
<b>LD44.4Y</b>	染色体 4 的其他特定缺失
<b>LD44.4Z</b>	染色体 4 的缺失，未指明
<b>LD44.5</b>	<b>删除 5 号染色体</b>

<b>LD44.50</b>	删除 5 号染色体的长臂
<b>LD44.51</b>	删除 5 号染色体的短臂
<b>LD44.5Y</b>	5 号染色体的其他特定缺失
<b>LD44.5Z</b>	5 号染色体的缺失，未指明
<b>LD44.6</b>	<b>删除 6 号染色体</b>
<b>LD44.60</b>	删除 6 号染色体的长臂
<b>LD44.61</b>	缺失 6 号染色体的短臂
<b>LD44.6Y</b>	染色体 6 的其他特定缺失
<b>LD44.6Z</b>	染色体 6 的缺失，未指明
<b>LD44.7</b>	<b>删除 7 号染色体</b>
<b>LD44.70</b>	缺失 7 号染色体的长臂
<b>LD44.71</b>	缺失 7 号染色体的短臂
<b>LD44.7Y</b>	染色体 7 的其他特定缺失
<b>LD44.7Z</b>	染色体 7 的缺失，未指明
<b>LD44.8</b>	<b>染色体 8 的缺失</b>
<b>LD44.80</b>	删除了 8 号染色体的长臂 <b>编码其他地方：</b> Langer-Giedion 综合征 (LD24.80)
<b>LD44.81</b>	删除了 8 号染色体的短臂
<b>LD44.8Y</b>	染色体 8 的其他特定缺失
<b>LD44.8Z</b>	8 号染色体的缺失，未指明
<b>LD44.9</b>	<b>删除 9 号染色体</b>
<b>LD44.90</b>	删除了 9 号染色体的长臂
<b>LD44.91</b>	缺失 9 号染色体的短臂
<b>LD44.9Y</b>	染色体 9 的其他特定缺失
<b>LD44.9Z</b>	染色体 9 的缺失，未指明
<b>LD44.A</b>	<b>删除 10 号染色体</b>
<b>LD44.A0</b>	缺失 10 号染色体的长臂
<b>LD44.A1</b>	缺失染色体 10 的短臂
<b>LD44.AY</b>	染色体 10 的其他特定缺失

<b>LD44.AZ</b>	染色体 10 的缺失，未指明
<b>LD44.B</b>	<b>染色体 11 的缺失</b>
<b>LD44.B0</b>	删除了 11 号染色体的长臂
<b>LD44.B1</b>	删除了 11 号染色体的短臂
	这些缺失可能会引起巴黎 - 特鲁索综合症，这是一种非常罕见的疾病，其中智力缺陷，心脏畸形和面部异常与血小板减少症和心脏不良症相关。
	<b>编码其他地方：</b> WAGR 综合征 (LD2A.Y)
<b>LD44.BY</b>	染色体 11 的其他特定缺失
<b>LD44.BZ</b>	染色体 11 的缺失，未指明
<b>LD44.C</b>	<b>删除 12 号染色体</b>
<b>LD44.C0</b>	缺失 12 号染色体的长臂
<b>LD44.C1</b>	缺失 12 号染色体的短臂
<b>LD44.CY</b>	染色体 12 的其他特定缺失
<b>LD44.CZ</b>	染色体 12 的缺失，未指明
<b>LD44.D</b>	<b>染色体 13 的缺失</b>
<b>LD44.E</b>	<b>染色体 14 的缺失</b>
<b>LD44.F</b>	<b>染色体 15 的缺失</b>
<b>LD44.G</b>	<b>删除 16 号染色体</b>
<b>LD44.G0</b>	删除了 16 号染色体的长臂
<b>LD44.G1</b>	缺失 16 号染色体的短臂
	<b>编码其他地方：</b> 常染色体显性遗传性多囊肾病 1 型结节性硬化症 (LD2F.1Y) $\alpha$ 地中海贫血 - 智力缺陷综合症 (3A50.1)
<b>LD44.GY</b>	16 号染色体的其他特定缺失
<b>LD44.GZ</b>	染色体 16 的缺失，未指明
<b>LD44.H</b>	<b>删除 17 号染色体</b>
<b>LD44.H0</b>	删除了 17 号染色体的长臂
<b>LD44.H1</b>	缺失 17 号染色体的短臂
	<b>编码其他地方：</b> Miller-Dieker 综合征 (LD20.1)
<b>LD44.HY</b>	染色体 17 的其他特定缺失
<b>LD44.HZ</b>	染色体 17 的缺失，未指明

<b>LD44.J</b>	<b>染色体 18 的缺失</b>
<b>LD44.J0</b>	18 号染色体长臂的缺失
<b>LD44.J1</b>	删除了 18 号染色体的短臂
<b>LD44.JY</b>	染色体 18 的其他特定缺失
<b>LD44.JZ</b>	18 号染色体的缺失，未指明
<b>LD44.K</b>	<b>染色体 19 的缺失</b>
<b>LD44.K0</b>	删除了 19 号染色体的长臂
<b>LD44.K1</b>	缺失 19 号染色体的短臂
<b>LD44.KY</b>	染色体 19 的其他特定缺失
<b>LD44.KZ</b>	染色体 19 的缺失，未指明
<b>LD44.L</b>	<b>染色体 20 的缺失</b>
<b>LD44.L0</b>	删除了 20 号染色体的长臂
<b>LD44.L1</b>	删除了 20 号染色体的短臂
<b>LD44.LY</b>	染色体 20 的其他特定缺失
<b>LD44.LZ</b>	染色体 20 的缺失，未指明
<b>LD44.M</b>	<b>删除 21 号染色体</b>
<b>LD44.N</b>	<b>删除 22 号染色体</b>
<b>LD44.N0</b>	CATCH 22 表型 单体性 22q11 (DiGeorge Velocardiofacial 综合征, DGS / VCF) 综合征是一种染色体异常，其特征在于几种可变畸形的相关性：发育不全的胸腺和甲状旁腺，先天性锥体动脉心脏缺陷，微妙但特征性的面部畸形，腭裂或腭功能不全，以及学习困难。 <b>费用包括：</b> 咽囊综合症 迪乔治综合症 心电痉挛综合征
<b>LD44.NY</b>	22 号染色体的其他特定缺失
<b>LD44.NZ</b>	染色体 22 的缺失，未指明
<b>LD44.P</b>	<b>删除与其他复杂的重新排列</b>
<b>LD44.Y</b>	<b>常染色体的其他特定缺失</b>
<b>LD44.Z</b>	<b>常染色体的缺失，未指明</b>

- LD45**                   **单亲失踪**  
由一个父母的染色体的两个同源拷贝遗传引起的任何疾病，而另一个父母没有遗传。确认是通过基因测试观察相同的染色体对。
- LD45.0**               **母亲来源的单亲性失禁**  
任何疾病的特征是从母亲遗传染色体的两个同源拷贝，而没有从父亲遗传。确认是通过观察相同的染色体对，并通过基因测试与母体染色体匹配。
- LD45.1**               **单亲父亲的异族**  
由父亲遗传的染色体的两个同源拷贝引起的任何疾病，而不是母亲的遗传。确认是通过观察相同的染色体对，并通过基因测试与父本染色体匹配。
- LD45.Y**               **其他指定的单亲失调**
- LD45.Z**               **单亲失调，未说明**
- LD46**                   **印记错误**
- LD46.0**               **母亲的印记错误**
- LD46.1**               **父系印记错误**
- LD46.Y**               **其他指定的印记错误**
- LD46.Z**               **印迹错误，未指明**
- LD47**                   **平衡重排或结构标记**  
由染色体结构改变引起的任何疾病，没有遗传物质的净增加或丢失，或者存在标记染色体。确认是通过基因测试观察平衡的染色体重排。  
*费用包括：*               Robertsonian 和平衡的相互易位和插入
- LD47.0**               **在正常个体中平衡易位和插入**  
遗传物质在染色体之间易位引起的病症，在没有遗传物质的情况下没有净增益或遗传物质丢失，表明没有异常。确认是通过基因检测观察平衡的易位和插入。
- LD47.1**               **正常个体的染色体倒位**  
由染色体上的遗传物质倒置引起的任何疾病，在个体中表现出无异常。确认是通过基因检测观察染色体倒位。
- LD47.2**               **异常个体的平衡常染色体重排**  
在一个证明异常的个体中，由常染色体结构的改变引起的任何疾病，没有净增益或遗传物质的损失。确认是通过基因测试观察平衡的染色体重排。
- LD47.3**               **异常个体的平衡性或常染色体重排**  
在证明异常的个体中由染色体结构改变而没有净增益或遗传物质损失引起的任何疾病。确认是通过基因测试观察平衡的染色体重排。



- LD47.4**           **常染色体脆弱的网站**  
由常染色体上存在易碎部位引起的任何疾病。这些疾病可能表现为无症状。确认是通过基因测试观察脆弱的部位。
- LD47.Y**           **其他指定的平衡重排或结构标记**
- LD47.Z**           **平衡的重排或结构标记，未指定**

## 性染色体异常 (BlockL2-LD5)

由 X 或 Y 染色体的数量或结构的变化引起的任何疾病。确认是通过基因测试观察染色体异常。

### **LD50**           **染色体 X 的数量异常**

#### **LD50.0 特纳综合征**

核型缺失一条 X 染色体 (45, XO 或 45, XO / 46, XX 镶嵌);性腺: 卵巢 (条纹);表型女性身材矮小, 闭经 (高性腺功能减退性腺功能减退症), 没有性发育, 蹼颈, 低耳, 后发际, 乳头间距宽, 第四掌骨短, 肘部 (肘外翻) 的携带角度增加。通常与肾, 心脏和眼部异常有关。

**费用包括:**           单体 X

**排除:**               Noonan 综合征 (LD2F.15)

#### **LD50.00**           核型 45, X

一种影响女性的疾病, 由两条 X 染色体中的一条缺失引起。这种疾病可能表现为身材矮小, 颈部皮肤额外褶皱, 颈后部发丝低, 手脚浮肿或肿胀, 骨骼异常, 卵巢功能减退或卵巢早衰, 肾脏问题或心脏病缺陷。确认是通过核型分析仅观察一条 X 染色体。

#### **LD50.01**           核型 46, X iso Xq

一种影响雌性的疾病, 由两条由两条 q 臂组成的 X 染色体中的一条引起, 它们在结构上相同并含有相同的基因。这种疾病可能表现为身材矮小, 颈部皮肤额外褶皱, 颈后部发丝低, 手脚浮肿或肿胀, 骨骼异常, 卵巢功能减退或卵巢早衰, 肾脏问题或心脏病缺陷。由于几乎完全缺乏性腺发育, 这种疾病可能与典型的特纳综合征相区别, 导致月经不足或乳房发育不足。确认是通过核型分析观察 iso Xq 染色体。

#### **LD50.02**           核型 46, X 具有异常性染色体, 除了 iso Xq

#### **LD50.03**           镶嵌图案, 45, X, 46, XX 或 XY

由胚胎融合引起的疾病, 或胚胎发育早期从细胞中丢失一条性染色体引起的疾病;性腺状态: 性解剖, 成熟或功能的正常或可异常。表型: 正常或性发育异常。

#### **LD50.04**           镶嵌, 45, X 或其他具有异常性染色体的细胞系

胚胎发育早期胚胎融合或性染色体结构突变引起的疾病, 导致体内一部分细胞具有 X 染色体的一个正常拷贝和一个异常的性染色体。这种疾病可能表现为身材矮小, 性器官功能障碍, 或者可能是无症状的。

- LD50.1**            **核型 47, XXX**  
三体性 X 是性染色体异常，具有由女性中额外 X 染色体的存在引起的可变表型（47, XXX 而不是 46, XX）。大多数人只是轻度受影响或无症状，最常见的身体特征包括身材高大，内脏褶皱，肌张力减退和临床表现，癫痫发作，肾脏和泌尿生殖系统异常以及卵巢早衰也是相关的发现。
- LD50.2**            **镶嵌，有不同数量的 X 染色体的线条**  
胚胎发育早期胚胎融合或 X 染色体获得或丧失引起的疾病，导致体内一部分细胞具有异常数量的 X 染色体。这种疾病可能出现异常高度，泌尿生殖系统异常，或可能无症状。
- LD50.3**            **Klinefelter 综合症**  
Klinefelter 综合征定义了一组染色体疾病，其中与正常的 46, XY 男性核型相比，至少有一条额外的 X 染色体。对身体特征以及身体和认知发展的影响随着额外 X 的数量而增加，并且每个额外的 X 与智商（IQ）减少大约 15-16 点相关联，语言受影响最大，特别是表达语言技能。
- LD50.30**           **Klinefelter 综合征与核型 47, XXY，规律**  
核型 47 XXY;性腺：睾丸（性腺功能减退症）小而结实，精子发生减少;表型男性伴有先天性异常（由于睾丸激素产生减少，长臂和腿，短躯干，心理社会问题导致男性化程度下降）
- LD50.31**           **Klinefelter 综合征，男性有两条以上的 X 染色体**  
一种影响雄性的疾病，由每个细胞中存在两条以上的 X 染色体引起。这种疾病的特征是性发育受损，智力障碍，面部特征明显，骨骼异常，协调性差以及言语严重问题。通过增加症状的严重程度，这种疾病可能与经典的 Klinefelter 综合征相区别。确认是通过核型分析观察超过两条 X 染色体。
- LD50.3Y**           其他指定的 Klinefelter 综合征
- LD50.Y**           染色体 X 的其他指定数量异常
- LD50.Z**           染色体 X 的数量异常，未指明
- LD51**            染色体 X 的结构异常，不包括特纳综合征
- LD52**            染色体 Y 的数量异常
- LD52.0**           **男性有 46, XX 核型**  
一种影响男性的疾病，其特征为高营养性腺功能减退症，睾酮缺乏症和不育症。尿道下裂也可能出现这种情况。这种疾病可能与父亲减数分裂过程中性染色体的异常交叉有关，导致 SRY 基因存在于 X 染色体的一个或两个拷贝上。
- LD52.1**           **男性有双重或多重 Y.**  
由于存在超数 Y 染色体而引起的影响雄性的病症。这种情况无症状。确认是通过核型分析观察超数 Y 染色体。
- LD52.Y**           染色体 Y 的其他指定数量异常

**LD52.Z** 染色体 Y 的数量异常，未指明

**LD53** 染色体 Y 的结构异常

*编码其他地方：* 染色体 Y 缺失（5A81.1）

**LD54** 男性与性染色体镶嵌

任何影响雄性的疾病，由胚胎融合或胚胎发育早期性染色体的获得或丧失引起，导致体内一部分细胞具有异常数量的性染色体。这些疾病可能表现为睾酮缺乏，性发育异常或不育。

**LD55** 脆弱的 X 染色体

脆性 X 综合征是一种罕见的遗传性疾病，与轻度至重度智力缺陷有关，可能与行为障碍和特征性身体特征有关。

*费用包括：* 脆性 X 综合症

**LD56** **Chimaera 46, XX, 46, XY**

由 XX 和 XY 胚胎融合引起的疾病或两个明显的性染色体丢失事件来自 XXY 胚胎发育早期。这导致体内具有 XX 核型的细胞亚群，而其他细胞表现出 XY 核型。这种疾病可能与生殖器发育异常有关。

**LD56.0** 雄激素性的嵌合体

**LD56.1** 雌核发育的 chimaera

**LD56.Y** 其他指定的 chimaera 46, XX, 46, XY

**LD56.Z** Chimaera 46, XX, 46, XY, 未指定

**LD5Y** 其他指定的性染色体异常

**LD5Z** 性染色体异常，未指明

**LD7Y** 其他指定的染色体异常，不包括基因突变

**LD7Z** 染色体异常，不包括基因突变，未指明

## 具有智力发育障碍作为相关临床特征的病症

- 编码其他地方:**
- Lesch-Nyhan 综合征 (5C55.01)
  - 西尔维斯渡槽狭窄的脑积水 (LA04.0)
  - Pelizaeus-Merzbacher 病 (8A44.0)
  - IV 型遗传性感觉或自主神经病变 (8C21.2)
  - Joubert 综合征 (LD20.00)
  - 苯丙酮尿症 (5C50.0)
  - 2 型酪氨酸血症 (5C50.12)
  - 氨基甲酰磷酸合成酶缺乏症 (5C50.A1)
  - Carnosinaemia (5C50.F1)
  - 同型核素病 (5C50.F2)
  - 以 lissencephaly 为主要特征的综合症 (LD20.1)
  - Sjögren-Larsson 综合征 (5C52.03)
  - Polymicrogyria (LA05.50)
  - Porencephaly (LA05.60)
  - 丙酮酸脱氢酶复合物缺乏症 (5C53.02)
  - 脑 - 肺 - 甲状腺综合征 (CB04.5)
  - 异染性脑白质营养不良 (5C56.02)
  - 神经元蜡样脂褐质沉着症 (5C56.1)
  - 粘多糖贮积症 2 型 (5C56.31)
  - 粘多糖贮积症 6 型 (5C56.33)
  - Oculocerebrorenal 综合征 (5C60.0)
  - CATCH 22 表型 (LD44.N0)
  - Langer-Giedion 综合征 (LD24.80)
  - Crigler-Najjar 综合征 (5C58.00)
  - 脆性 X 染色体 (LD55)
  - Incontinentia pigmenti (LD27.00)
  - 结节性硬化症 (LD2D.2)
  - Noonan 综合征 (LD2F.15)
  - 先天性风疹综合征 (KA62.8)
  - 先天性巨细胞病毒感染 (KA62.3)
  - 完全 21 三体 (LD40.0)
  - Klinefelter 综合征, 男性有两条以上的 X 染色体 (LD50.31)
  - 智力残疾 - 肠病 - 耳聋 - 神经病 - 鱼鳞病 - 角化病综合征 (LD2H.Y)
  - 小头畸形 - 耳聋 - 智力残疾 (LD2H.Y)
  - 精神分裂症 - 智力残疾 - 耳聋 - 视网膜炎 (LD2H.Y)

角膜麻醉 - 耳聋 - 智力残疾 (LD2H.Y)

共济失调 - 耳聋 - 智力残疾综合征 (LD2H.Y)

视网膜色素变性 - 智力残疾 - 耳聋 - 低生殖 (LD2H.Y)

**LD90.0 天使综合症**

Angelman 综合征是一种神经发生障碍，其特征是严重的智力缺陷和明显的面部畸形（小头畸形，巨噬症，上颌发育不全，预后），行为（用手拍打的笑声爆发，愉快的风度，没有攻击性的多动症，短暂的注意力，兴奋性和睡眠需求减少，对热的敏感性增加，对水的吸引力和吸引力的问题，以及神经功能（傀儡般的步态，共济失调和癫痫发作））。

**LD90.1 早发性帕金森病 - 智力缺陷**

具有智力缺陷的早发性帕金森病是一种基底神经节疾病，其特征为帕金森病型症状（体位变化，震颤，僵硬），巨脑畸形和可变智力缺陷。其他迹象是额叶凸起，持续性额叶反射，斜视和癫痫发作。

**LD90.2 Pelizaeus-Merzbacher 样疾病**

Pelizaeus-Merzbacher like disease (PMLD) 是一种常染色体隐性遗传性脑白质营养不良，与 X 连锁的 Pelizaeus-Merzbacher 病 (PMD) 具有相同的临床和放射学特征。

**LD90.3 Prader-Willi 综合征**

Prader-Willi 综合征是一种罕见的遗传性疾病，其特征是下丘脑 - 垂体异常，在新生儿期和出生后的前两年出现严重的张力减退，并且在婴儿期和成年期出现病态肥胖的风险，学习困难和行为问题或严重的精神问题。

**LD90.4 雷特综合症**

迄今为止仅在女孩中发现的一种情况，其中显然正常的早期发育之后是部分或完全丧失言语以及运动和使用手的技巧，以及头部生长减速，通常发病在 7 到 24 之间几个月大。目的性手部运动的丧失，手部扭曲的刻板印象和过度换气是特征性的。社会和游戏发展被逮捕，但社会利益往往得到维持。躯干共济失调和失用症在四岁时开始发展，并且经常发生舞蹈动作。严重的精神发育迟滞几乎总是会导致。

**LD90.Y 其他具有智力发育障碍作为相关临床特征的特定病症**

**LD90.Z 智力发育障碍作为相关临床特征的病症，未说明**

**LD9Y 其他指定的发育异常**

**LD9Z 发育异常，未指明**