

数据对接接口标准

发布日期：2019年9月10日

本文档使用对象：中国罕见病诊疗服务信息系统使用用户

目录

一、中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准	1
1、 中国罕见病诊疗服务信息系统数据库结构.....	1
2、 数据元值域代码表.....	3
RC001 生存情况代码表	3
RC002 性别代码表	3
RC003 医保类型代码表	3
RC004 最高教育程度（18 岁以下）代码表	3
RC005 最高教育程度（18 岁以上）代码表	4
RC006 家庭平均年总收入（人民币）代码表	4
RC007 发病年龄单位代码表	4
RC008 本次就诊为代码表	4
RC009 是否首次诊断代码表	5
RC010 诊断类型代码表	5
RC011 诊断方法代码表	5
RC012 针对病因的特异性治疗代码表	5
RC013 非特异性治疗方式代码表	5
RC014 特异性治疗方式代码表	6
RC015 有无家族史代码表	6
RC016 家庭患病成员是患者的代码表	6
RC017 发病至确诊前总医疗费用代码表	6
RC018 确诊后总医疗费用代码表	6
RC019 发病以来每年额外增加的间接费用（康复、交通、住宿等）代码表	7
二、数据对接接口校验规则	8
1、 基本要求.....	8
2、 接口标准要求.....	8
附件一、相关字段要求	10
1、 参与完整度计算.....	10
附件二、ICD 编码对应原则	12
附件三、罕见病疾病编码	13

一、中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准

1、中国罕见病诊疗服务信息系统数据库结构

序号	数据采集项	字段名称	数据类型	长度	是否不能为空	备注
1	注册登记日期	P001	日期		是	日期的格式为：yyyy-mm-dd
2	姓名	P002	字符	50	是	姓名只能填写汉字且长度在 1-50 个字符之间
3	身份证号	P003	数字	18	是	可填写大陆身份证号码、军官证、港澳通行证等有效证件号码。要如实填写 18 位身份证号
4	现居地-省	P004	字符	20		患者目前居住省份
5	现居地-市	P005	字符	20		患者目前居住城市
6	现居地-区	P006	字符	20		患者目前居住市辖区
7	现居地-详细地址	P007	字符	200		患者目前居住详细地址
8	邮编	P008	数字	6		6 位有效数字邮编
9	手机	P009	数字	11	是	11 位有效数字手机号码
10	户籍所在地-省	P010	字符	20		患者户籍所在省份
11	户籍所在地-市	P011	字符	20		患者户籍所在城市
12	户籍所在地-区	P012	字符	20		患者户籍所在市辖区
13	户籍所在地-详细地址	P013	字符	200		患者户籍所在地详细地址
14	紧急联系人电话-1	P014	数字	11	是	患者直系亲属、家人、朋友的电话
15	紧急联系人电话-2	P015	数字	11		患者直系亲属、家人、朋友的电话
16	紧急联系人电话-3	P016	数字	11		患者直系亲属、家人、朋友的电话
17	联系邮箱	P017	字符	50		
18	病案号	P018	字符	50		指本医疗机构为患者住院病案设置的唯一性编码。原则上，同一患者在同一医疗机构多次住院应使用同一病案号
19	出生日期	P019	日期		是	日期的格式为：yyyy-mm-dd
20	生存情况	P020	字符		是	患者目前是否生存， 值域范围参 RC001
21	去世时间	P021	日期			依赖 P019，若选项为患者已故，则填写去世时间，格式为：yyyy-mm
22	性别	P022	字符	6	是	值域范围参 RC002
23	民族	P023	字符	20	是	
24	出生地	P024	字符	20	是	
25	医保类型	P025	字符			值域范围参 RC003
26	最高教育程度（18 岁以下）	P026	字符			值域范围参 RC004

27	最高教育程度 (18 岁以上)	P027	字符			值域范围参 RC005
28	家庭平均年总收入 (人民币)	P028	字符			值域范围参 RC006
29	家庭成员人数	P029	数字			
30	首次发病时间	P030	日期		是	患者第一次发病的时间：格式应为：yyyy-mm
31	发病年龄	P031	数字			
32	发病年龄单位	P032	字符			值域范围参 RC007
33	本次就诊为	P033	字符		是	值域范围参 RC008
34	是否首次诊断	P034	字符		是	值域范围参 RC009
35	首次诊断医院	P035	字符	50	是	按输入文本检索确诊医院
36	诊断时间	P036	日期		是	格式应为：yyyy-mm
37	诊断类型	P037	字符		是	值域范围参 RC010
38	疑诊诊断	P038	字符	50	是	来自 121 种罕见病目录(附件三罕见病疾病编码)
39	确诊诊断	P039	字符	50	是	来自 121 种罕见病目录(附件三罕见病疾病编码)
40	其他疾病诊断	P040	字符	50		卫健委颁布的 121 种罕见病目录之外的罕见病
41	本次诊断医生	P041	字符	50	是	
42	诊断方法	P042	字符		是	值域范围参 RC011
43	针对病因的特异性治疗	P043	字符		是	值域范围参 RC012
44	非特异性治疗方式	P044	字符			值域范围参 RC013
45	特异性治疗方式	P045	字符	50		值域范围参 RC014
46	启动特异性治疗时间	P046	日期			格式应为：yyyy-mm
47	有无家族史	P047	字符			值域范围参 RC015
48	家族中同病种患病人数 (除患者本人)	P048	数字	2		
49	家庭患病成员是患者的	P049	字符			值域范围参 RC016
50	发病至确诊前总医疗费用	P050	数字			值域范围参 RC017
51	确诊后每年总治疗费用	P051	字符			值域范围参 RC018
52	自费部分占比 (%)	P052	数字			单位 (%)
53	发病以来每年额外增加的间接费用 (康复、交通、住宿等)	P053	字符			值域范围参 RC019

54	病历	P054	文件		患者病历资料
55	实验室检查	P055	文件		患者实验室检查资料
56	影像报告	P056	文件		患者影像报告资料
57	病理报告	P057	文件		患者病理报告资料
58	基因检测报告	P058	文件		患者基因检测报告资料

2、数据元值域代码表

RC001 生存情况代码表

值	含义	说明
1	生存	
2	已故	
3	不详	

RC002 性别代码表

值	含义	说明
1	男	
2	女	
3	不详	

RC003 医保类型代码表

值	含义	说明
1	城镇职工基本医疗保险	
2	城镇居民基本医疗保险	
3	新型农村合作医疗	
4	贫困救助	
5	商业医疗保险	
6	全公费	
7	全自费	
8	其他社会保险	
9	其他	

RC004 最高教育程度（18岁以下）代码表

值	含义	说明
1	未就学	
2	学龄前教育	
3	1 年级	
4	2 年级	
5	3 年级	
6	4 年级	
7	5 年级	
8	6 年级	

9	初一	
10	初二	
11	初三	
12	高一	
13	高二	
14	高三	
15	高等职业教育	
16	大学	
17	特殊教育	
18	不详	

RC005 最高教育程度（18 岁以上）代码表

值	含义	说明
1	文盲或半文盲	
2	小学	
3	初中	
4	高中或中等学校	
5	大学专科	
6	大学本科	
7	研究生	
8	不详	

RC006 家庭平均年总收入（人民币）代码表

值	含义	说明
1	低于 5,000 元	
2	5,000-10,000 元	
3	10,000-50,000 元	
4	50,000-100,000 元	
5	100,000-200,000 元	
6	超过 200,000 元	
7	不详	
8	不愿意提供	

RC007 发病年龄单位代码表

值	含义	说明
1	岁	
2	月	
3	周	
4	天	

RC008 本次就诊为代码表

值	含义	说明
1	门诊	
2	住院	

RC009 是否首次诊断代码表

值	含义	说明
1	首次诊断	
2	非首次诊断	

RC010 诊断类型代码表

值	含义	说明
1	疑诊诊断	
2	确诊诊断	

RC011 诊断方法代码表

值	含义	说明
1	酶学检查	
2	血液学检查	
3	体液生化检查	
4	影像学检查	
5	病理检查	
6	基因检测	
7	其他	填写其他确诊方法

RC012 针对病因的特异性治疗代码表

值	含义	说明
1	有	
2	无	
3	不详	

RC013 非特异性治疗方式代码表

值	含义	说明
1	日常疾病管理（饮食与生活方式）	
2	康复	
3	对症药物	
4	手术	
5	器官移植	
6	其他	填写其它非特异性治疗方法

RC014 特异性治疗方式代码表

值	含义	说明
1	酶代替	
2	器官移植	
3	基因治疗	
4	其他针对病因的药物治疗	

RC015 有无家族史代码表

值	含义	说明
1	是	
2	否	
3	不详	

RC016 家庭患病成员是患者的代码表

值	含义	说明
1	配偶	
2	子	
3	女	
4	孙子/女或外孙子/女	
5	父母	
6	祖父母或外祖父母	
7	兄、弟、姐、妹	
8	其他	其他关系

RC017 发病至确诊前总医疗费用代码表

值	含义	说明
1	1000 元以下	
2	1000-9999 元	
3	10000-29999 元	
4	30000-49999 元	
5	50000-99999 元	
6	10-19 万元	
7	20-29 万元	
8	30-39 万元	
9	40-49 万元	
10	50 万元以上	

RC018 确诊后总医疗费用代码表

值	含义	说明
1	1000 元以下	
2	1000-9999 元	
3	10000-29999 元	
4	30000-49999 元	

5	50000-99999 元	
6	10-19 万元	
7	20-29 万元	
8	30-39 万元	
9	40-49 万元	
10	50 万元以上	

RC019 发病以来每年额外增加的间接费用（康复、交通、住宿等）代码表

值	含义	说明
1	1000 元以下	
2	1000-9999 元	
3	10000-29999 元	
4	30000-49999 元	
5	50000-99999 元	
6	10-19 万元	
7	20-29 万元	
8	30-39 万元	
9	40-49 万元	

二、数据对接接口校验规则

数据采集项校验规则适用于“中国罕见病诊疗服务信息系统数据采集接口标准”（以下简称“接口标准”）内容。

1、基本要求：

- 1) 数据类型要求与接口标准兼容；
- 2) 数据长度不超过接口标准规定的最大长度；
- 3) 数据精度要求与接口标准兼容；
- 4) 接口标准规定有值域范围参考内容的，数据必须在值域范围之内；
- 5) 接口标准规定有单位的，数据必须与单位匹配；
- 6) 数据型数为数字的，非空情况下数据必须大于等于 0；
- 7) 数据采集项数量，排列顺序，字段名称与接口标准要求一致；

2、接口标准要求：

- 1) 满足基本要求；
- 2) 接口标准标注为“上传时不能为空”，或满足某些数据采集项要求时上传时不能为空，数据不能为空；
- 3) 数据采集项要求满足下表校验规则

错误代码	校验名称	校验规则	相关参数说明
Error1	注册登记日期校验	注册登记日期需在当前日期之前，不能大于当前日期	注册登记日期（P001）
Error2	姓名校验	10 个字符内，不能为空不可有特殊字符如！&*	姓名（P002）
Error3	身份证号校验	可填写大陆身份证号码、军官证、港澳通行证等有效证件号码。除无身份证或因其他特殊原因无法采集者外，住院患者入院时要如实填写 18 位身份证号	身份证号（P003）
Error4	邮编校验	若邮编不为空，则需采用四级六位编制，前两位表示省（直辖市、自治区），第三位代表邮区，第四位代表县（市），最后两位数字是代表从这个城市哪个投递区投递的，即投递区的位置	邮编（P008）
Error5	手机号及联系人电话校验	标准有效的 11 位手机号码	手机(P009) 紧急联系人电话-1(P014) 紧急联系人电话-1(P015) 紧急联系人电话-1(P016)
Error6	联系邮箱校验	若联系邮箱不为空，则邮箱必须为真实有效的邮箱格式	联系邮箱（P017）
Error7	出生日期校验	出生日期需在当前日期之前，不能大于当前日期	出生日期（P019）

Error8	去世时间完整性校验	当生存情况选为“已故”时，去世时间不能为空	生存情况 (P020) 去世时间 (P021)
Error9	家庭成员人数校验	若不为空，则必须为大于 0 的数字格式	家庭成员人数 (P029)
Error10	首次发病时间与发病年龄的校验	发病年龄等于首次发病时间减去出生日期（误差范围 1 岁）	首次发病时间 (P030) 发病年龄(P031)
Error11	诊断医院及病案号校验	当是否首次就诊选为“非首次就诊”时，首次诊断医院及病案号为必填项，其中首次诊断医院来自于罕见病全国诊疗协作网范围内的医院	首次诊断医院 (P035) 病案号(P018)
Error12	诊断时间校验	诊断时间需在当前日期之前，不能大于当前日期	诊断时间(P036)
Error13	确诊诊断校验	确诊诊断疾病来自于卫健委颁布的 121 种国家罕见病（扩展中）	确诊诊断(P039) 附件三 罕见病 疾病目录
Error14	家族中除患者本人外其他患者家属人数完整性校验	当“有无家族史”选择“是”时，需填写该字段，为大于 0 的数字	有无家族史 (P047) 家族中除患者 本人外其他患 者家属人数 (P048)

另，附件中标注为“参与完整度计算”，将用于后期对接数据完整情况的考察。

附件一、相关字段要求

1、参与完整度计算

在正式数据对接系统中上传数据后，系统会对每条病案数据进行完整度考核。

参与完整度计算（58个采集项）：

数据采集项	字段名称	参与完整度计算
注册登记日期	P001	是
姓名	P002	是
身份证号	P003	是
现居地-省	P004	是
现居地-市	P005	是
现居地-区	P006	是
现居地-详细地址	P007	是
邮编	P008	是
手机	P009	是
户籍所在地-省	P010	是
户籍所在地-市	P011	是
户籍所在地-区	P012	是
户籍所在地-详细地址	P013	是
紧急联系人电话-1	P014	是
紧急联系人电话-2	P015	是
紧急联系人电话-3	P016	是
联系邮箱	P017	是
病案号	P018	是
出生日期	P019	是
生存情况	P020	是
去世时间	P021	是
性别	P022	是
民族	P023	是
出生地	P024	是
医保类型	P025	是
最高教育程度（18岁以下）	P026	是
最高教育程度（18岁以上）	P027	是
家庭平均年总收入（人民币）	P028	是
家庭成员人数	P029	是
首次发病时间	P030	是
发病年龄	P031	是
发病年龄单位	P032	是
本次就诊为	P033	是
是否首次诊断	P034	是
首次诊断医院	P035	是
诊断时间	P036	是
诊断类型	P037	是
疑诊诊断	P038	是
确诊诊断	P039	是
其他疾病诊断	P040	是

本次诊断医生	P041	是
诊断方法	P042	是
针对病因的特异性治疗	P043	是
非特异性治疗方式	P044	是
特异性治疗方式	P045	是
启动特异性治疗时间	P046	是
有无家族史	P047	是
家族中同病种患病人数（除患者本人）	P048	是
家庭患病成员是患者的	P049	是
发病至确诊前总医疗费用	P050	是
确诊后每年总治疗费用	P051	是
自费部分占比（%）	P052	是
发病以来每年额外增加的间接费用（康复、交通、住宿等）	P053	是
病历	P054	是
实验室检查	P055	是
影像报告	P056	是
病理报告	P057	是
基因检测报告	P058	是

附件二、ICD 编码对应原则

中国罕见病诊疗服务信息系统数据对接中采用的疾病和手术编码为国家卫生和计划生育委员会医政医管局发布的临床版 ICD 编码。实施数据对接前，需要将本医院病案首页采用的疾病和手术分类编码（ICD 编码）与中国罕见病诊疗服务信息系统采用的标准编码进行对应转换，以确保对接数据的准确性。

编码对应过程中遇到以下情况及解决方法说明如下：

1. 情况一：

临床版 ICD 编码精细，本医院 ICD 编码较粗。

解决方法：

细化本院编码，以对应标准 ICD 编码。

2. 情况二：

临床版 ICD 编码较本院编码粗，本院 ICD 编码较细。（如本院有胸腔镜下左腋胸引流术编码，在临床版 ICD 编码中仅有 34.09010 胸腔镜下脓胸清除术。）

解决方法：

直接将本院编码归类到较粗的临床版 ICD 编码项上。

注意事项：

在进行编码对应的过程中，需要对疾病诊断进行合理的医学判断。例如：诊断为白化病的罕见病，如果没有进一步的病理报告证明罕见病性质，而标准 ICD 编码中无“白化病”编码，就只能归为性质未特指的白化病。

附件三 罕见病疾病编码

序号	中文名称	ICD-10 国际版编码	国标临床版 1.1 编码
1	21-羟化酶缺乏症	E25.0	E25.003
2	白化病	E70.3	E70.3
3	Alport 综合征	Q87.8	Q87.801
4	肌萎缩侧索硬化	G12.2	G12.201
5	Angelman 氏症候群（天使综合征）	Q93.5	Q93.500x002 Q93.501
6	精氨酸酶缺乏症	E72.2	E72.200x004
7	热纳综合征（窒息性胸腔失养症）	Q77.2	Q77.201
8	非典型溶血性尿毒症	D59.3	D59.300
9	自身免疫性脑炎	G04.8	G04.801
10	自身免疫性垂体炎	E23.6	E23.613 E23.615
11	自身免疫性胰岛素受体病	E16.8	E16.800x007
12	β -酮硫解酶缺乏症	E72.1	E71.1
13	生物素酶缺乏症	E53.8	E53.8
14	心脏离子通道病	Q89.9	i45.801 i45.803 i47.200x009 i49.003 i49.800x014
15	原发性肉碱缺乏症	E71.3	E71.302
16	Castleman 病	D47.7	D47.700X007
17	腓骨肌萎缩症	G60.0	G60.001 G60.002 G60.003
18	瓜氨酸血症	E72.2	E72.202
19	先天性肾上腺发育不良	Q89.1	Q89.100x201

20	先天性高胰岛素性低血糖血症	E16.1	E16.100x007 E16.100x013
21	先天性肌无力综合征	G70.2	G70.900X005
22	先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征）	G71.1	G71.104 G71.105
23	先天性脊柱侧弯	Q76.3	Q76.300x101
24	冠状动脉扩张病	I25.4	I25.400 I25.402 I25.400x001
25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	D61.0	D61.001 D61.000x005
26	Erdheim-Chester 病	E88.8	E78.801
27	法布雷病	E75.2	E75.205 E75.200x013
28	家族性地中海热	E85.0	E85.001
29	范可尼贫血	D61.0	D61.007
30	半乳糖血症	E74.2	E74.201
31	戈谢病	E75.2	E75.201 E75.200x011
32	全身型重症肌无力	G70.0	G70.003-G70.008
33	Gitelman 综合征	E26.8	E26.803
34	戊二酸血症 I 型	E72.3	E72.302 E72.303
35	糖原累积病（I 型、II 型）	E74.0	E74.001 E74.003 E74.000x013 E74.000x012
36	血友病	D66.01	D66.x01 D66.x02
37	肝豆状核变性	E83.0	E83.001
38	遗传性血管性水肿	D84.1	D84.103 D84.100x002
39	遗传性大疱性表皮松解症	Q81.9	Q81.000 Q81.100 Q81.200 Q81.800 Q81.900
40	遗传性果糖不耐受症	E74.1	E74.101
41	遗传性低镁血症	E83.4	E83.401

42	遗传性多发脑梗死性痴呆	F01.1	F01.1
43	遗传性痉挛性截瘫	G11.4	G11.400
44	全羧化酶合成酶缺乏症	E53.8	E74.4
45	同型半胱氨酸血症	E72.1	E72.101 E72.100x007
46	纯合子家族性高胆固醇血症	E78.0	E78.001
47	亨廷顿舞蹈病	G10.X01	G10.x00 G10.x01 G10.x00x004 G10.x00x005 G10.x01+f02.2*
48	HHH 综合征	E72.2	E72.200
49	高苯丙氨酸血症	E70.1	E70.101 E70.100x001
50	低碱性磷酸酶血症	E83.3	E83.306
51	低磷性佝偻病	E83.3	E83.308 E83.307+M90.8*
52	特发性心肌病	I42.9	I42.902 I42.904 Q24.806 I42.500x001 I42.800x002 I42.900x003
53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	E23.0	E23.001 E23.006 E23.000x002
54	特发性肺动脉高压	I27.0	I27.000 I27.000x006
55	特发性肺纤维化	J84.1	J84.104
56	IgG4 相关性疾病	M35.8	M35.906 M35.900x005
57	先天性胆汁酸合成障碍	E78.8	E78.8
58	异戊酸血症	E72.3	E72.900X007
59	卡尔曼综合征	E23.0	E23.001 E23.000x002
60	朗格汉斯组织细胞增生症	D76.0	D76.001 D76.002 D76.003 D76.005
61	莱伦氏综合征	E34.3	E34.304 E34.300x005 E23.000x010
62	Leber 遗传性视神经病变	H47.0	H47.200X005

63	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E71.300
64	淋巴管肌瘤病	D48.1	M91740/1
65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	E72.3	
66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	E77.0	E75.600 E75.500 E75.505
67	枫糖尿症	E71.0	E71.000 E71.000x001
68	马凡综合征	Q87.4	Q87.400
69	McCune-Albright 综合征	Q78.1	Q78.100x002
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E71.300
71	甲基丙二酸血症	E71.1	E71.102
72	线粒体脑肌病	G71.3	G71.301
73	黏多糖贮积症	E76.0	E76.000 E76.100 E76.201 E76.300 E76.200x001 E76.200x006 E76.200x007
74	多灶性运动神经病	G12.2	G62.909
75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E72.302 E72.303
76	多发性硬化	G35 01	G35
77	多系统萎缩	G90.3	G90.301
78	肌强直性营养不良	G71.1	G71.100X006 G71.102 G72.104 G72.105
79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	E72.3	E72.200x007 G71.200x008
80	新生儿糖尿病	P70.2	P70.200
81	视神经脊髓炎	G36.000	G36.000 G36.000x002
82	尼曼匹克病	E75.2	E75.200X012 E75.203
83	非综合征性耳聋	H91.1	H90.501
84	Noonan 综合征	Q87.1	Q87.105

85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	E72.4	E72.201 E72.200x012
86	成骨不全症（脆骨病）	Q78.0	Q78.000
87	帕金森病（青年型、早发型）	G20	G20.X00
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	D59.5	D59.500 D59.500X001
89	黑斑息肉综合征	Q85.8	Q85.802
90	苯丙酮尿症	E70.0	E70.100X001 E70.100X004
91	POEMS 综合征	D89.9	D89.801
92	卟啉病	E80.0	E80.0-E80.2
93	Prader-Willi 综合征	D87.1	Q87.106
94	原发性联合免疫缺陷	D72.0	D81
95	原发性遗传性肌张力不全	G24.1	G24.1
96	原发性轻链型淀粉样变	E85.001	E85.0 E85.1 E85.2
97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Q44.7	E80.600X001 E80.600X008
98	进行性肌营养不良	G71.0	G71.0 G71.200x002
99	丙酸血症	E71.1	E71.101
100	肺泡蛋白沉积症	J84.0	J84.001
101	肺囊性纤维化	E84.0	E84.000
102	视网膜色素变性	H35.5	H35.501 H35.500x005 H35.500x008
103	视网膜母细胞瘤	M9510/3	M95130/3 M95100/3 M95120/3
104	重症先天性粒细胞缺乏症	D70	D70.x00x011
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	G40.3	G40.300X014
106	镰刀型细胞贫血病	D57.1	D57.100X001 D57.001 D57.100 d57.000

107	Silver-Russell 综合征	Q87.1	Q87.104
108	谷固醇血症	E78.4	E78.400 E78.900
109	脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病）	G12.1	G12.100X007
110	脊髓性肌萎缩症	G12.9	G12.000 G12.000x001 G12.100 G12.101 G12.102 G12.103 G12.104 G12.100x001 G12.100x004 G12.900
111	脊髓小脑性共济失调	G11.1	G11.1
112	系统性硬化症	M34.0	M34.900X001
113	四氢生物蝶呤缺乏症	E70.1	E70.100X005
114	结节性硬化症	Q85.1	Q85.100
115	原发性酪氨酸血症	E70.2	E70.201
116	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	E72.3	E71.300
117	威廉姆斯综合征	Q93.5	Q87.800X401
118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	D82.0	D82.000 D82.000x001
119	X-连锁无丙种球蛋白血症	D80.003	D80.002
120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	E71.3	E71.301
121	X-连锁淋巴增生症	D82.3	D82.301 D82.300x001