

1	Achondroplasia	آکندروپلازیا	Q77.4
2	Acromegaly	آکرومگالی	E22.0
3	Addison	آدیسون	E27.1
4	Adrenoleukodystrophy	آدرنولوکودیستروفی	E71.30
5	Autosomal recessive Agammaglobulinemia	آگاماگلوبولینمی اتوزمال مغلوب (سوئیس تایپ)	D80.1
6	Albinisme	آلبینیسم	E70.30
7	Alkaptonuria	بیماری ادرار سیاه	E70.20
8	Alopecia (universal or totalis )	آلوپسی (یونیورسال یا توتال)	L63.0
9	Aminoaciduria	آمینواسیداوریا	E72.00
10	Amyloidosis	آمیلوئیدوز	E85.9
11	Amyotrophic Lateral Sclerosis(ALS)	اسکلروز لترال آمیوتروفیک	G12.20
12	Apert syndrome(Acrocephalosyndactyly type 1)	سندروم آپرت	Q87.00
13	Arthrogryposis	آرتروگریپوزیس	Q68.8
14	bartter s syndrome	سندرم بارتتر	E26.8
15	Bladder exstrophy	اکستروفی مثانه	Q64.1
16	Charcot marie tooth disease	شارکو ماری توت (CMT)	G60.00
17	Common variable immunodeficiency	بیماری نقص ایمنی متغییر	D83.9
18	Congenital dyserythropoietic anemia	انمی مادر زادی دیس اریترو پویتیک	D64.4
19	Creutzfeldt- jakob disease or syndrome	سی.جی.دی	A81.0
20	Cryoglobulinemia	کرایوگلوبولینمی	D89.1
21	Cutis laxa	سندروم کوتیس لاکسا	Q82.80
22	Cystinosis	سیستینوزیس	E72.01
23	Deletion chromosome 11	اختلال کروموزوم ۱۱	Q93.50
24	Dermatomyositis	درماتومیوزیت	M33.1
25	Diamond-Blackfan Anemia	کم خونی دیاموند	D61.00
26	Duchenne Muscular Dystrophy	دیستروفی عضلانی دوشن	G71.00
27	Dyskeratosis congenital	دیسکراتوز مادرزادی	Q82.81
28	Ectodermal dysplasia	دیسپلازی اکتودرمال	Q82.4
29	Diastrophic dwarfism	دیستروفی کوتوله ها	Q77.5
30	Edwards syndrome	سندروم ادوارد (اختلال کروموزوم ۱۸)	Q91.3
31	Ehlers-Danlos syndrome	اهلرز دانلوس	Q79.6
32	Eosinophilic granuloma	ائوزینوفیلیک گرانولوما	C96.6

33	Epidermolysis bullosa	بیماری پروانه ای	Q81.9
34	Fabry (Anderson) disease	بیماری آندرسون	E75.20
35	Feil Kipple syndrome	سندروم فیل کیپل	Q76.1
36	Fibrodysplasia ossificans progressiva	مرد سنگی	M61.1
37	Galactosemia	گالاکتوزمیا	E74.2
38	Gaucher disease or splenomegaly	بیماری گوشه	E75.21
39	Glycogen storage disease(Glycogenosis)	بیماری ذخیره گلیکوژن	E74.00
40	Congenital adrenal hyperplasia(CAH)	هیپر پلازی مادرزادی ادرنال	E25.0
41	Gorham-Stout disease(disorder bone)	بیماری گورهام استوت (اختلال در استخوان)	M89.50
42	Hailey-Hailey disease	بیماری هلی هلی	Q82.82
43	HAM/TSP (Tropical spastic paraparesis)(Human T-lymphotropic virus)	شبه ایدز	G04.1
44	Henoch (schonlein purpura)disease or syndrome	پورپورای هنوخ شون لاینی	D69.0
45	Histiocytosis X(Langerhans cell granulomatosis)	هیوستستیتوز X (گرانولوماتوز سلول لانگرهانس)	C96.0
46	Hunter syndrom(Mucopolysaccharidosis type 2)	هانتر	E76.1
47	Huntington disease or chorea	کوریاهانتینگتون	G10
48	Hurler disease (Mucopolysaccharidosis type 1H)	هورلر	E76.0
49	Hyper immunoglobulin E syndrome	هایپر ایمونوگلوبولینمی E	D82.4
50	X-linked hypophosphatemia	هیپوفسفاتی ایکس لینک	E83.3
51	Ichthyosis	ایکتیوز مادرزادی	Q82.83
52	Infantile dystonia-parkinsonism	پارکینسون اطفال	G20
53	Kartagener syndrom(Primary ciliary dyskinesia)	سندروم کارتاچنر	J98.0
54	kikuchi-fujimoto(Histiocytic necrotizing lymphadenitis)	کیکوجی فوجیموتو(نفادانیت کبدی غیرقانونی)	I88.1
55	Krabbes disease(Galactocerebrosidase deficiency)	بیماری کرابز	E75.22
56	Lennox-Gastaut syndrome	سندرم لنوکس - گاستات	G40.40
57	Farber disease (Farber lipogranulomatosis)	لیپوگرانولوماتوزیس یا بیماری فاربر	E75.23
58	Lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe disease)	لیپوید پروتئینوز	E78.8
59	Waldenström macroglobulinemia	ماکروگلوبولینمی والدن اشتروم	C88.0
60	Mal de meleda(Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens)	بیماری مال د ملدا	Q82.84
61	Maple syrup urine disease	بیماری ادرار شربت افرا	E71.0
62	Marchiafava-micheli syndrome(Paroxysmal noturnal Hemoglobinuria)	سندروم مارشیفاوامیشلی (هموگلوبینوری حمله ای شبانه)	D59.5

63	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome(Rokitansky syndrome)	سندروم راکی تانسکی	Q51.8
64	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	کمبود متوسط آنزیم استیل کولین	E71.31
65	Menkes(Kinky hair disease)	بیماری منکس	E83.00
66	Methylmalonic acidemia	متیل مالونیک اسیدمیا	E71.10
67	Microcornea - aniridia	میکروکورنیا - آنیریדיا	Q13.1
68	Miller-Dieker syndrome	سندروم میلر دیگر	Q04.30
69	Mitochondrial myopathy(MELAS)	میوپاتی میتو کندریا	G71.3
70	Moyamoya disease	سندروم مویا مویا	I67.5
71	Mucopolysaccharidosis(MPS)	موکوپلیساکاریدوز	E76.3
72	Holzgrevé syndrome( Multiple congenital malformations)	سندرم هولز گریو روره (ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی)	Q87.80
73	Myasthenia gravis	میاستنی گراوس	G70.0
74	Myelofibrosis	میئوفیبروزیس	D47.4
75	Myotonia congenita	میوتونی مادرزادی	G71.13
76	Meningococcal meningitis ( Neisseri meningitidis)	مننژیت مننگوکوک	G01
77	Neurofibromatosis	نورو فیبرو ماتوزیس نوع ۱	Q85.0
78	Neuromyelitis optica(Devic disease)	نورومیلیت اپتیک	G36.0
79	Niemann-pick disease	بیماری نیمن پیک	E75.24
80	Osteogenesis Imperfecta	استئوپنوسوزی ایمپرکتا	Q78.0
81	Osteopetrosis	استئو پتروزیس	Q78.2
82	Patau syndrom(Trisomy 13)	سندروم پاتاو ( اختلال کروموزوم ۱۳)	Q91.7
83	Phenylketonuria(PKU)	فنیل کتونوری	E70.1
84	Pheochromocytoma unspecified	فدوکروموسیتوما	D35.0
85	Pierre robin deformity or syndrome	سندروم پیررابین	Q87.01
86	Polymyalgia rheumatica(Rhizomelic pseudopolyarthritis)	روماتیکا پلی میالژیا	M35.3
87	Polymyositis	پلی میوزیت	M33.2
88	Pompe disease(Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	بیماری پمپ	E74.01
89	porencephaly congenital	پورنسفالای مادرزادی	Q04.60
90	Porphyria	پور فیریا	E80.2
91	Primary lateral sclerosis(Adult-onset primary lateral sclerosis)	اسکلروز لترال اولیه	G12.21
92	Pseudomyxoma peritonei(Gelatinous ascites)	پسودومیکسوما پریتونتی	C78.6
93	Pulmonary alveolar microlithiasis	میکرولیتیاژ آلوئولی ریه	J84.00

94	Pulmonary hypertensin primary	هیپر تنشن اولیه ریه	I27.0
95	Retinitis pigmentosa	رتینیتیس پیگمنتوزا	H35.50
96	Scleroderma	اسکلرودرمی	M34.9
97	Sickle cell disease OR anemia	بیماری سیکل سل	D57.1
98	Siderosis	سیدروز	J63.4
99	Sjögren syndrome	سندرم شوگرن	M35.0
100	Spastica dysphonia	اسپاستیک دیسفونیا	J38.3
101	Spinal muscular atrophy	آتروفی عضلانی اسپینال	G12.9
102	StargardtS disease(Fundus flavimaculatus)	بیماری استارگات	H35.51
103	syndactyly	سین داکتیلی	Q70.9
104	Tay-sachs amaurotic familial disease(TSD)	بیماری تای ساکس	E75.0
105	Tetralogy of fallot	تترالوژی فالوت	Q21.3
106	Thrombotic thrombocytopenic purpura(Moschcowitz disease)	پور پورای ترمبوتیک ترمبوسیتوپنیا	M31.1
107	Tuberous sclerosis(Bourneville syndrome)	توبروس اسکلروزیس	Q85.1
108	Tyrosinemia type (I-II-III)	تیروزینمی	E70.21
109	Urea cycle disorder metabolism(Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	اختلالات چرخه اوره و متابولیسم آمونیاک	E72.2
110	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency(VLCAD deficiency)	کمبود شدید آنزیم استیل کولین	E71.32
111	Von Hippel-Lindau disease(Familial cerebelloretinal angiomatosis)	بیماری ون هیپل لیندو	Q85.80
112	Wegener`s granulomatosis(Granulomatosis with polyangiitis)	وگنر	M31.3
113	Wells disease(Eosinophilic cellulitis)	بیماری ولز	L98.3
114	Williams syndrome(Deletions chromos 7q11.23)	کروموزم 7q11.23	Q87.81
115	Wilson S disease or syndrome	بیماری ویلسون	E83.01
116	Wilson-mikity syndrome	سندروم ویلسون میکیتی	P27.0
117	Wolf - Hirschorn syndrome	سندروم ولف هیرشون	Q93.3
118	Wolfram syndrome(Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome)	سندروم ولفرام	E13.8
119	X-linked agammaglobulinemia	اگاماگلوبولینمی ایکس لینک	D80.0
120	Arteriovenous malformation	ناهنجاری آرتریوونوس	Q27.3
121	Bardet-Biedl syndrome	باردت بیدل سندروم	Q87.82
122	Crigler-Najjar syndrome	سندرم کریگلر-نچار	E80.5
123	Leprechaunism(Donohue syndrome)	لپرچانیسم	E34.80
124	Kindler syndrome	سندروم کیندلر	Q81.8

125	Rett syndrome	سندروم رت	F84.2
126	Bilateral atresia microtia	عدم تشکیل لاله گوش و مشکلات جانبی	Q17.2
127	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	پلی‌نوروپاتی دمی‌لینیزاسیون التهابی مزمن (CIDP)	G61.8
128	Friedreich ataxia	آتاکسی فردریش	G11.1
129	Fuch`s dystrophy(Fuchs endothelial corneal dystrophy)	دبستروپی‌های سطحی قرنیه	H18.50
130	Vogt-Koyanagi-Harada disease	سندرم وگت-هارادا	H20.8
131	Leber congenital amaurosis	لبر آموروزیس مادرزادی	H35.52
132	Intestinal lymphangiectasia	لنفانژکتازی اولیه روده ای	I89.00
133	frontonasal dysplasia	دیسپلازی پیشانی-بینی	Q75.8
134	generalized lipodystrophy	لیپودبستروپی	E88.1
135	Acute disseminated encephalomyelitis	انسفالومیلیت حاد منتشر	G04.0
136	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome(Andermann syndrome)	سندروم آندرمن	G60.01
137	Asherman syndrome	سندرم آشرمن	N85.6
138	Ataxia-telangiectasia(Louis-Bar syndrome)	آتاکسی تلانژکتازی	G11.3
139	Atelosteogenesis type III	آتلاوستئوژنز	Q78.80
140	Barth syndrome	سندرم بارت	E71.11
141	Beta-ketothiolase deficiency	نقص بتا کتوتیولاز	E71.12
142	Bloom syndrome	سندروم بلوم	Q82.2
143	Carnitine Deficiency	کمبود کارنی تین	E71.33
144	Cerebrotendinous xanthomatosis	زانتوماتوز سربروتندینوس	E75.5
145	Chediak - Higashi Syndrome	چدیاک هیگاشی	E70.31
146	Chronic granulomatous disease	بیماری گرانولوماتوز مزمن	D71
147	Cone rod dystrophy	کونراد دبستروپی	H35.53
148	Congenital heart block	بلوک مادرزادی قلبی	Q24.6
149	Congenital muscular dystrophy	دبستروپی عضلانی مادرزادی	G71.20
150	Congenital myasthenic syndrome	سندروم میاستنیک مادرزادی	G70.2
151	Congenital neutropenia	نوتروپنی مادرزادی	D70
152	Cri-du-chat syndrome(Monosomy 5p)	سندرم فریاد گربه	Q93.4
153	Darier disease	بیماری داریر	Q82.85
154	DiGeorge syndrome(22q11.2 deletion syndrome)	سندروم دی جورج	D82.1
155	Dilated Cardiomyopathy	کاردیومیوپاتی دیلاته	I42.0
156	Fraser syndrome	سندروم فریزر یا چشم پنهان	Q87.02

157	Fanconi anemia	آنمی فانکونی	D61.01
158	Gorlin syndrome	سندرم گورلین	Q87.83
159	Guillain-Barré syndrome	سندروم گلین باره	G61.0
160	Hepatitis Delta Virus	هپاتیت دلتا	B17.0
161	Hereditary sensory and autonomic neuropathy	نوروپاتی حسی و اتونوم ارثی	G60.80
162	Hereditary spastic paraplegia	پاراپلژی اسپاستیک فامیلی	G11.4
163	Hereditary spherocytosis	اسفروسیتوز ارثی	D58.0
164	Homocystinuria(Homocystinuria without methylmalonic aciduria)	هموسیستینوری	E72.10
165	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	پیری زودرس یا پروگریا	E34.81
166	Hydatid Cyst	کیست هیداتید	B67.9
167	Hyper-IgM syndrome	سندروم هایپر IgM	D82.8
168	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	سندرم هیپر آمونمی، هیپراورنیتینمی و هموسیترولینوری	E72.4
169	Hajdu-Cheney syndrome	سندروم هاجدو چنی	M89.51
170	Hidradenitis suppurativa	هیدرآدنیت چرکی	L73.2
171	Idiopathic pulmonary fibrosis	فیبروز ریوی ایدیوپاتیک	J84.1
172	Idiopathic torsion dystonia(Early-onset generalized limb-onset dystonia)	دیستونی گردشی ایدیوپاتیک	G24.1
173	Isovaleric acidemia	ایزو والریک اسیدوری	E71.13
174	inflammatory myofibroblastic tumor	تومور میوفیبرو بلاستیک التهابی	C49.9
175	Joubert syndrome	سندروم ژوبرت	Q04.31
176	Kleine-Levin syndrome	سندرم کلاین-لوین	G47.8
177	Klinefelter syndrome	سندرم کلاین فلتز	Q98.4
178	Leukodystrophy	لکودیستروفی	E75.25
179	Limb-girdle muscular dystrophy	دیستروفی عضلانی لیمب گیردل	G71.01
180	Lysinuric protein intolerance	عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	E72.02
181	Marfan syndrome	سندرم مارفان	Q87.40
182	Metachromatic leukodystrophy	لکودیستروفی متاکروماتیک	E75.26
183	Mixed connective tissue disease	بیماری بافت همبند مختلط	M35.1
184	Myelodysplastic syndrome	سندرم میلودیسپلاستیک	D46.9
185	Neurodegeneration with brain iron accumulation	رسوب آهن در مغز	G23.01
186	neuronal ceroid lipofuscinosis	لیپوفوشینوز سروئید نرونی	E75.4
187	Opsoclonus-myooclonus syndrome	سندروم آپسوکلونوس - میوکلونوس	G25.3

188	Paget\'s disease	بیماری پاژه	M88.8
189	Periventricular leukomalacia	لوکومالاسی پیرامون بطنی	P91.2
190	Persistent hyperplastic primary vitreous	زجاجیه اولیه هیپرپلاستیک پایدار	Q14.0
191	Peutz-Jeghers syndrome	سندرم پوتز جگرز	Q85.81
192	Primary lymphedema	لنف ادم اولیه	I89.01
193	Progressive supranuclear palsy	فلج فوق هسته ای پیشرونده	G23.1
194	Propionic acidemia	پروپیونیک اسیدمی	E71.14
195	Proteus syndrome	سندرم پروتئوس	Q87.3
196	Pyknodysostosis	دیزوستوزیس	Q78.81
197	Pyrroline-5-carboxylate reductase 1 deficiency	۱ کمبود آلفا پیروولین-۵-کربوکسیلات دی هیدروژناز	Q87.84
198	Schizencephaly	شیزنسفالی	Q04.61
199	Severe combined immunodeficiency	نقص ایمنی مختلط شدید	D81.0
200	spinocerebellar ataxia	آتاکسی اسپینوسربلار	G11.8
201	Stevens-Johnson Syndrom	سندرم استیونز-جانسون	L51.1
202	Sturge-Weber Syndrome	سندروم استورج وبر	Q85.82
203	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor	کمبود سولفیت اکسیداز به علت کمبود مولیبدن کافاکور	E72.11
204	Synovial chondromatosis	سینوویال کندروماتوزیس	M67.88
205	Takayasu arteritis	آرتریت تاکایاسو	M31.4
206	Trigeminal neuralgia	نورالژی عصب سه‌قلو	G50.0
207	Turner syndrome	سندرم ترنر	Q96.8
208	West syndrome(Infantile spasms)	سندروم وست	G40.41
209	Wiskott-Aldrich syndrome	سندرم ویسکوت-الدريچ	D82.0
210	Xeroderma pigmentosum	گزردرما پیگمنتوزوم	Q82.1
211	Benign schwannoma	شوانوما خوش خیم	D36.1
212	Denny-Brown\'s syndrome	سندروم دنی براون	G13.0
213	Dentinogenesis Imperfecta	دنتینوجنزیز ایمپرفکتا	K00.5
214	Dermatitis herpetiformis	درماتیت هرپتی فرم	L13.0
215	Desmoid type fibromatosis(Desmoid tumor)	تومور دسموئید	D48.1
216	Elephantiasis	الفانتیازیس	I89.02
217	Mucopolipidosis type IV	موکولپیدوز نوع چهارم	E75.1
218	Myelomeningocele	میلومنگوسل	Q05.9

219	Neuro-Behçet's	نورو بهجت	M35.2
220	Primary sclerosing cholangitis	کلانژیت اسکروزان اولیه	K83.0
221	2-hydroxyglutaric aciduria	هیدرو گلو تاریک اسیدوری نوع ۲	E72.80
222	Cerebral dysgenesis	دیس ژنزی مغزی	Q04.8
223	Churg-Strauss syndrome(Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	سندرم چرگ اشتراوس	M30.1
224	Congenital myopathy	میوپاتی مادرزادی	G71.23
225	Dejerine-Sottas syndrome(Charcot-Marie-Tooth disease type 3)	سندرم دژرین-سوتاس	G60.03
226	Gelatinous drop-like corneal dystrophy(GDCD)	دیستروفی‌های خلفی قرنیه	H18.51
227	Glutaric aciduria	گلو تاریک اسیدوری	E72.3
228	Hennekam syndrome	سندروم هنکم	Q87.85
229	Idiopathic juvenile osteoporosis	استئوپروز ایدیوپاتیک جوانان	M81.5
230	Isolated growth hormone deficiency	کمبود هورمون رشد	E23.00
231	Oromandibular dystonia	دیستونی اورومندیبولار	G24.4
232	Papillon-Lefèvre syndrome	سندرم پاپیلون لفور	Q82.86
233	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland	آترژی غده پاراتیروئید	E20.8
234	Seckel syndrome	سکل سندروم	Q87.10
235	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency( 4-Hydroxybutyric Aciduria)	هیدروکسی بوتیریک اسیدوری نوع ۴	E72.81
236	Tricuspid atresia	آترژی دریچه سه لتی قلب	Q22.4
237	Craniofrontonasal dysplasia	دیسپلازی کرانیوفرونونزال	Q87.11
238	Dravet syndrome	سندرم دراوه	G40.42
239	Eisenmenger syndrome	سندرم آیزن منگر	I27.20
240	Epidermodyplasia verruciformis	مرد درختی	B07
241	hemolytic-uremic syndrome	سندرم همولیتیک اورمیک	D58.80
242	Hereditary ataxia	آتاکسی ارثی	G11.90
243	Immunodeficiency by defective expression of HLA class 2	نقص ایمنی ناشی از اختلال HLA class 2	D81.70
244	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	سندرم لامبرت-ایتون میاستنیک	G73.10
245	Laron syndrome	سندرم لارون	E34.30
246	Leukocyte adhesion deficiency	نقص چسبندگی لکوسیتی	D84.80
247	Macro-AST	ماکرو-ای اس تی	E85.90
248	Muckle-Wells syndrome	سندرم ماکل-ولس	E85.00
249	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1 (Byler disease)	بیماری بایلر	K76.80



250	Trichothiodystrophy	تریکتیودیستروفی	L67.80
251	Trisomy 22	تریزومی ۲۲ (موزائیسیم)	Q92.30
252	Autoimmune hemolytic anemia	کم خونی اتوایمیون همو لایتیک	D59.0
253	Glycine encephalopathy	بیماری انسفالو پاتی گلیسین	E72.5
254	Perrault syndrome	سندروم پرالت	Q87.8
255	cardiac sarcoidosis	سارکوئیدوز قلبی	D86.8
256	Autoimmune encephalopathy	انسفالوپتی اتوایمیون	-
257	Autoimmune hepatitis	هپاتیت اتوایمیون	K75.4
258	Autoimmune Pancreatitis	پانکراتیت اتوایمیون	K86.1
259	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis	اسیدوز لوله های کلیوی دیستال ارثی	N25.8
260	Chronic intestinal pseudoobstruction	انسداد کاذب و مزمن روده ای	K59.8
261	Congenital pulmonary lymphangiectasia	لنفانژکتازی ریوی مادرزادی	Q33.8
262	Dandy-Walker syndrome	سندروم دندی - والکر	Q03.1
263	Early-onset generalized limb-onset dystonia	دیستونی ژنرالیزه	G24.10
264	Infantile neuroaxonal dystrophy	دیستروفی عصبی اطفال	G23.0
265	Leigh syndrome	بیماری لی	G31.8
266	Myoclonus-dystonia	مایکلونوس - دیسونی	G24.11
267	Pachydermoperiostosis	پاکی درموپریوستوزیس	M89.4
268	Leprosy	جزام	A30.9
269	Congenital scoliosis	اسکولیوز مادرزادی	Q76.3
270	Facioscapulohumeral dystrophy	دیستروفی عضلانی صورت و کتف و بازو	G71.02
271	Kallmann syndrome	سندروم کالمن	E23.01
272	Myotonic dystrophy	دیستروفی میوتونیک	G71.11
273	Syringomyelia	سیرنومیلی	G95.0
274	Truncus arteriosus	ترانکوس آرتریوسوس	Q20.0
275	Vasculitis pan(polyarteritis nodosa)	واسکولیت پان	M30.0
276	Vitamin E deficiency	کمبود ویتامین E	E56.0
277	Peter's Anomaly	سندرم پیترز	Q13.4
278	Congenital lymphedema	لنف ادم مادرزادی	I89.03
279	Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery	آنومالی عروق کرونر	Q24.5
280	Hereditary Fructose Intolerance	عدم تحمل ارثی فروکتوز	E74.1
281	Hyperinsulinism	هایپر اینسولینیسم	E16.1

282	Neutral lipid storage disease	ذخیره چربی خنثی	G73.6
283	Moebius syndrome	سندرم موبیوس	Q87.03
284	Mucopolipidosis II alpha/beta	موکولپیدوز نوع دو	E77.0
285	Pulmonary Alveolar Proteinosis	پولمونری آلوئولار پروتئینوزیس	J84.01
286	Stiff-person syndrome	سندرم استیف پرسون	G25.8
287	Optic nerve atrophy	آتروفی عصب بینایی	H47.2
288	Phocomelia	فکوملیا	Q71.1
289	Olmsted syndrome	سندرم اولمستد	Q82.87
290	CADASIL syndrome	سندرم کاداسیل	F01.1
291	Alexander disease	بیماری الکساندر	E75.27
292	Carnitine palmitoyltransferase I	نقص کارنیتین پالمیتیل ترانسفراز نوع ۱	E71.34
293	Congenital disorder of glycosylation	اختلالات مادرزادی گلیکوزیل	E77.8
294	hereditary Polyneuropathy	پلی نوروپاتی ارثی	G60.9
295	IgG4-related disease	بیماری‌های مرتبط با آی جی جی ۴	M35.9
296	Hyperchylomicronemia	هایپرشیلومیکرونمیما	E78.3
297	Idiopathic hypereosinophilic syndrome	سندرم هایپر ائوزینوفیلی ایدیوپاتیک	D47.5
298	1p36 deletion syndrome	کروموزوم p36۱	Q93.51
299	Hyaline fibromatosis syndrome	سندرم هیالن فیبروماتوزیس	M72.9
300	Yellow nail syndrome	سندرم ناخن زرد	L60.5
301	Budd-Chiari syndrome	بودکیاری	I82.0
302	Sulfite oxidase deficiency	نقص سولفات اکسیداز	E72.1
303	Congenital insensitivity to pain	عدم حساسیت به درد مادرزادی	G60.81
304	Canavan disease	بیماری کاناوان	E75.28
305	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	تلانژکتازی خونریزی دهنده ارثی	I78.0
306	Hypermanganesemia with dystonia	هایپر منیزیوم با دیستونی	E83.4
307	Kugelberg-Welander syndrome	بیماری کوگلبگ-ولاندر	G12.1
308	Loeys-Dietz syndrome	سندرم لوئیس-دایتز	Q87.41
309	Hereditary methemoglobinemia	متهموگلوبینمی ارثی	D74.0
310	Scimitar syndrome	سندرم سیمیتار	Q26.8
311	Schwartz-Jampel syndrome	سندرم شوارتز - جامپل	G71.14
312	Hallermann-Streiff syndrome	سندرم هالمنن استریف	Q87.0
313	Tibial Hemiplegia type 4	تیبیال همی پلژی نوع ۴	G81.94

314	Haplo-insufficiency of shox	هاپلو-کمبود شاکس	Q87.1
315	Shoartez disease APS ( 1-2)	بیماری شوارتز-ای پی اس	E31.0
316	UNIVENTICULAR	فونتال قلب ( تک بطنی )	Q20.4
317	L1CAM	سندرم ال وان کم	Q04.81
318	Panniculitis Epsompphil	پانیکولیتیس اپسومفیل	M79.3
319	Usher Syndrome	سندرم آشر	H35.54
320	Wieacker Wolff	ویکر ولف	G71.8
321	FAHR	فاهر	G23.8
322	Miller Fisher Syndrome	سندرم میلر فیشر	G61.01
323	Lipedema	لیپدما	E65
324	Cutaneous Mastocytosis	کوتانئوس مستوسیتوزیس	Q82.21
325	Dent disease	دنت	E24.0
326	Microcephaly-chorioretinopathy syndrome	میکروسفالی-کریئوریتیناپتی	Q87.7
327	Multiple System Atrophy (MSA)	آتروفی چند سیستم (MSA)	G23.2
328	Familial Glcorticoids Definiency (FGD)	کمبود گلوکوکورتیکوئید خانوادگی (FGD)	E27.11
329	Lymphangiomeiomyomatosis	لنفانژیومیومیوماتوز	D48.7
330	Triple A Syndrome	سندرم سه گانه	E27.4
331	Klippel Trenauny Syndrome (KTS)	سندرم کلیپل ترناونای (KTS)	Q87.2
332	Autosomal Recessive Primary Micocephaly	میکروسفالی اولیه اتوزومی مغلوب	Q02
333	Bone Marrow Failrure Syndrome	سندرم نارسایی مغز استخوان	D61.9
334	Hildhood onset neurodegeration with brain	تخریب عصبی مغزی در دوران کودکی	G31.9
335	Becker muscular dystrophy	دبستروفی عضلانی بکر	G71.0
336	CHARGE syndrome	سندرم شارژ	Q87.86
337	Wolman disease	بیماری ولمن	E75.51
338	Cytophagic histiocytic panniculitis	پانیکولیت هیستوسیتیک سیتوفایک	M35.8
339	Myofibrillar myopathy (MFM)	میوپاتی میوفیبریلا (MFM)	G71.81
340	Pemphigus vulgaris	پمفیگوس وولگاریس	L10.0
341	Poliomyelitis	پولیومیلیت	A80.0