

出生證明書

| | | | | | | |
|---|---|------------------------------|------------------------------|-------------------------------|-----------------|------------------|
| 新生兒姓名 | | 身分證統一編號 | | 病歷號碼： 出生證字第 | 號 | |
| (一) 產婦資料 | | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 | |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)：_____ | | | | |
| 目前國籍別： <input type="checkbox"/> 中國大陸 <input type="checkbox"/> 外籍國別_____ | | | | | | |
| 戶籍地： | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 | |
| 現居地： | <input type="checkbox"/> 同戶籍所在地 | | | | | |
| 縣(市) 鄉(鎮市區) 村(里) 鄰 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 | | | | | | |
| 聯絡電話 | (公) | (宅) | (手機) | | | |
| (二) 產婦配偶資料 <input type="checkbox"/> 配偶欄空白 | | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 | |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)：_____ | | | | |
| 目前國籍別： <input type="checkbox"/> 中國大陸 <input type="checkbox"/> 外籍國別_____ | | | | | | |
| 戶籍地： | <input type="checkbox"/> 同產婦戶籍 <input type="checkbox"/> 同產婦現居地 | | | | | |
| 縣(市) 鄉(鎮市區) 村(里) 鄰 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 | | | | | | |
| (三)出生者之性別 | | ① <input type="checkbox"/> 男 | ② <input type="checkbox"/> 女 | ③ <input type="checkbox"/> 不明 | (四)懷孕週數滿_____週 | (五)出生時之體重_____公克 |
| (六)出生時間 | 民國 | 年 | 月 | 日 | 上(下)午 | 時 分 |
| (七)胎別 | ① <input type="checkbox"/> 單胎 ② <input type="checkbox"/> 雙胎 ③ <input type="checkbox"/> 參胎 ④ <input type="checkbox"/> __胎 同胎次序：_____ | | | | | |
| 計 男：__名 女：__名 不明：__名 | | | | | | |
| (八)出生場所及出生地 | <input type="checkbox"/> 醫院 <input type="checkbox"/> 診所 <input type="checkbox"/> 助產所 <input type="checkbox"/> 自宅 <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | | |
| 省市 縣市 | | | | | | |
| (九)接生者 | <input type="checkbox"/> 醫師 <input type="checkbox"/> 助產師(士) <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | | |
| 以上(一)~(二)欄係依據產婦提供資料填具，(三)~(九)欄則依據本次分娩事實填具，特此證明。 | | | | | | |
| 醫師(助產師、士)姓名： | | | 簽章 | | | |
| 證書字號： 字第 | | | 號 | | | |
| 醫療院所(助產院、所)名稱： | | | 簽章 | | | |
| 開業執照字號： 字第 | | | 號 | | | |
| 院所住址： 縣(市) 鄉(鎮市區) 村(里) 鄰 路(街) 段 巷 弄 號 樓 | | | | | | |
| 中華民國 年 月 日 列印 | | | | | | |

注意事項：1、為避免逾期申請戶籍登記遭受罰鍰，請攜此證明書於新生兒出生後60天內向戶籍所在地戶政事務所辦理出生登記。

2、出生登記前，應以書面約定子女從父姓或母姓，並提憑姓氏約定書辦理出生登記，或逕行將約定子女從父姓或母姓填入下列空白處(免附姓氏約定書)並由新生兒之父母簽名或蓋章。

約定此子女從_____姓。

約定人：父_____ (簽名或蓋章) 母_____ (簽名或蓋章)

(第一聯：由出生兒之家屬收執)

出生證明書

| | | | | | |
|---|---|---|-----------------------------|----------------|------------------|
| 新生兒姓名 | | 身分證統一編號 | | 病歷號碼： 出生證字第 | 號 |
| (一) 產婦資料 | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)：_____ | | | |
| | | 目前國籍別： <input type="checkbox"/> 中國大陸 <input type="checkbox"/> 外籍國別_____ | | | |
| 戶籍地： | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| 現居地： | <input type="checkbox"/> 同戶籍所在地 | | | | |
| | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| 聯絡電話 | (公) | (宅) | (手機) | | |
| (二) 產婦配偶資料 <input type="checkbox"/> 配偶欄空白 | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)：_____ | | | |
| | | 目前國籍別： <input type="checkbox"/> 中國大陸 <input type="checkbox"/> 外籍國別_____ | | | |
| 戶籍地： | <input type="checkbox"/> 同產婦戶籍 <input type="checkbox"/> 同產婦現居地 | | | | |
| | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| (三)出生者之性別 | <input type="checkbox"/> 男 | <input type="checkbox"/> 女 | <input type="checkbox"/> 不明 | (四)懷孕週數滿_____週 | (五)出生時之體重_____公克 |
| (六)出生時間 | 民國 | 年 | 月 日 | 上(下)午 | 時 分 |
| (七)胎別 | <input type="checkbox"/> 單胎 <input type="checkbox"/> 雙胎 <input type="checkbox"/> 參胎 <input type="checkbox"/> __胎 同胎次序：_____ | | | | |
| | 計 男：__名 女：__名 不明：__名 | | | | |
| (八)出生場所及出生地 | <input type="checkbox"/> 醫院 <input type="checkbox"/> 診所 <input type="checkbox"/> 助產所 <input type="checkbox"/> 自宅 <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | |
| | 省市 | 縣市 | | | |
| (九)接生者 | <input type="checkbox"/> 醫師 <input type="checkbox"/> 助產師(士) <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | |
| 以上(一)~(二)欄係依據產婦提供資料填具，(三)~(九)欄則依據本次分娩事實填具，特此證明。 | | | | | |
| 醫師(助產師、士)姓名： | | | | 簽章 | |
| 證書字號： | | 字第 | | 號 | |
| 醫療院所(助產院、所)名稱： | | | | 簽章 | |
| 開業執照字號： | | 字第 | | 號 | |
| 院所住址： | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號 樓 |
| | 中華民國 年 月 日 列印 | | | | |

(第二聯：通報當地民政局轉戶政事務所)

980101起修訂

出生證明書

| | | | | | |
|---|---|----------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------|
| 新生兒姓名 | | 身分證統一編號 | | 病歷號碼： 出生證字第 | 號 |
| (一) 產婦資料 | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)： | _____ | | |
| | | 目前國籍別： | <input type="checkbox"/> 中國大陸 | <input type="checkbox"/> 外籍國別 | _____ |
| 戶籍地： | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| 現居地： | <input type="checkbox"/> 同戶籍所在地 | | | | |
| | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| 聯絡電話 | (公) | (宅) | (手機) | | |
| (二) 產婦配偶資料 <input type="checkbox"/> 配偶欄空白 | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)： | _____ | | |
| | | 目前國籍別： | <input type="checkbox"/> 中國大陸 | <input type="checkbox"/> 外籍國別 | _____ |
| 戶籍地： | <input type="checkbox"/> 同產婦戶籍 <input type="checkbox"/> 同產婦現居地 | | | | |
| | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| (三)出生者之性別 | <input type="checkbox"/> 男 | <input type="checkbox"/> 女 | <input type="checkbox"/> 不明 | (四)懷孕週數滿_____週 | (五)出生時之體重_____公克 |
| (六)出生時間 | 民國 | 年 | 月 | 日 | 上(下)午 時 分 |
| (七)胎別 | ① <input type="checkbox"/> 單胎 ② <input type="checkbox"/> 雙胎 ③ <input type="checkbox"/> 參胎 ④ <input type="checkbox"/> _____胎 同胎次序：_____ | | | | |
| | 計 男：_____名 女：_____名 不明：_____名 | | | | |
| (八)出生場所及出生地 | <input type="checkbox"/> 醫院 <input type="checkbox"/> 診所 <input type="checkbox"/> 助產所 <input type="checkbox"/> 自宅 <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | |
| | 省市 | 縣市 | | | |
| (九)接生者 | <input type="checkbox"/> 醫師 <input type="checkbox"/> 助產師(士) <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | |
| 以上(一)~(二)欄係依據產婦提供資料填具，(三)~(九)欄則依據本次分娩事實填具，特此證明。 | | | | | |
| 醫師(助產師、士)姓名： | | | 簽章 | | |
| 證書字號： | | | 字第 | 號 | |
| 醫療院所(助產院、所)名稱： | | | 簽章 | | |
| 開業執照字號： | | | 字第 | 號 | |
| 院所住址： 縣(市) 鄉(鎮市區) 村(里) 鄰 路(街) 段 巷 弄 號 樓 | | | | | |
| 中華民國 年 月 日 列印 | | | | | |
| 以下資料請確實填寫： | | | | | |
| (十)生產方式 | ① <input type="checkbox"/> 陰道生產 ② <input type="checkbox"/> 陰道產鉗生產 ③ <input type="checkbox"/> 陰道真空吸引生產 ④ <input type="checkbox"/> 有剖腹產史之陰道生產 ⑤ <input type="checkbox"/> 第一次剖腹產 ⑥ <input type="checkbox"/> 有剖腹產史之剖腹產 | | | | |
| (十一)產婦生產前後及新生兒在醫學上初步所見之特殊情形：(代號請參閱代碼對照表，可複選) | | | | | |
| 產婦 | 1.此次懷孕健康上之特殊情形代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 無 | | | | |
| | 2.孕程及產程之特殊處理代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 無 | | | | |
| | 3.生產時之併發症代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 無 | | | | |
| 新生兒 | 出生時之Apgar Score：第一分鐘分數_____ 第五分鐘分數_____ | | | | |
| | 活產者在本醫療機構內(1) <input type="checkbox"/> 死亡者：其存活期有_____天_____小時_____分鐘 | | | | |
| | (2) <input type="checkbox"/> 轉院者：其年齡為_____天_____小時(轉診醫院名稱：_____) | | | | |
| | 4.先天性缺陷代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 尚待確診後填報(未確定診斷者，請勾選) <input type="checkbox"/> 無 | | | | |
| (十二)總生育活產數(含本次)： | (十三)產婦原始國籍別： <input type="checkbox"/> 本國 <input type="checkbox"/> 中國大陸 <input type="checkbox"/> 外籍國別_____ | | | | |

(第三聯：通報當地衛生局)

980101起修訂

出生證明書

| | | | | | |
|---|---|----------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------|
| 新生兒姓名 | | 身分證統一編號 | | 病歷號碼： 出生證字第 | 號 |
| (一) 產婦資料 | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)： | _____ | | |
| | | 目前國籍別： | <input type="checkbox"/> 中國大陸 | <input type="checkbox"/> 外籍國別 | _____ |
| 戶籍地： | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| 現居地： | <input type="checkbox"/> 同戶籍所在地 | | | | |
| | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| 聯絡電話 | (公) | (宅) | (手機) | | |
| (二) 產婦配偶資料 <input type="checkbox"/> 配偶欄空白 | | | | | |
| 姓名 | | 出生年月日 | 民國 | 年 | 月 日 |
| 身分證統一編號 | | 統一證號(或護照號碼)： | _____ | | |
| | | 目前國籍別： | <input type="checkbox"/> 中國大陸 | <input type="checkbox"/> 外籍國別 | _____ |
| 戶籍地： | <input type="checkbox"/> 同產婦戶籍 <input type="checkbox"/> 同產婦現居地 | | | | |
| | 縣(市) | 鄉(鎮市區) | 村(里) | 鄰 | 路(街) 段 巷 弄 號之樓之 |
| (三)出生者之性別 | <input type="checkbox"/> 男 | <input type="checkbox"/> 女 | <input type="checkbox"/> 不明 | (四)懷孕週數滿_____週 | (五)出生時之體重_____公克 |
| (六)出生時間 | 民國 | 年 | 月 | 日 | 上(下)午 時 分 |
| (七)胎別 | ① <input type="checkbox"/> 單胎 ② <input type="checkbox"/> 雙胎 ③ <input type="checkbox"/> 參胎 ④ <input type="checkbox"/> _____胎 同胎次序：_____ | | | | |
| | 計 男：_____名 女：_____名 不明：_____名 | | | | |
| (八)出生場所及出生地 | <input type="checkbox"/> 醫院 <input type="checkbox"/> 診所 <input type="checkbox"/> 助產所 <input type="checkbox"/> 自宅 <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | |
| | 省市 | 縣市 | | | |
| (九)接生者 | <input type="checkbox"/> 醫師 <input type="checkbox"/> 助產師(士) <input type="checkbox"/> 其他_____ (請註明) | | | | |
| 以上(一)~(二)欄係依據產婦提供資料填具，(三)~(九)欄則依據本次分娩事實填具，特此證明。 | | | | | |
| 醫師(助產師、士)姓名：_____ 簽章 | | | | | |
| 證書字號：_____ 字第_____號 | | | | | |
| 醫療院所(助產院、所)名稱：_____ 簽章 | | | | | |
| 開業執照字號：_____ 字第_____號 | | | | | |
| 院所住址：_____ 縣(市) 鄉(鎮市區) 村(里) 鄰 路(街) 段 巷 弄 號 樓 | | | | | |
| 中華民國 年 月 日 列印 | | | | | |
| 以下資料請確實填寫： | | | | | |
| (十)生產方式 | ① <input type="checkbox"/> 陰道生產 ② <input type="checkbox"/> 陰道產鉗生產 ③ <input type="checkbox"/> 陰道真空吸引生產 ④ <input type="checkbox"/> 有剖腹產史之陰道生產 ⑤ <input type="checkbox"/> 第一次剖腹產 ⑥ <input type="checkbox"/> 有剖腹產史之剖腹產 | | | | |
| (十一)產婦生產前後及新生兒在醫學上初步所見之特殊情形：(代號請參閱代碼對照表，可複選) | | | | | |
| 產婦 1.此次懷孕健康上之特殊情形代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 無 | | | | | |
| 2.孕程及產程之特殊處理代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 無 | | | | | |
| 3.生產時之併發症代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 無 | | | | | |
| 新生兒 出生時之Apgar Score：第一分鐘分數_____ 第五分鐘分數_____ | | | | | |
| 活產者在本醫療機構內(1) <input type="checkbox"/> 死亡者：其存活期有_____天_____小時_____分鐘 | | | | | |
| (2) <input type="checkbox"/> 轉院者：其年齡為_____天_____小時(轉診醫院名稱：_____) | | | | | |
| 4.先天性缺陷代碼為：_____ <input type="checkbox"/> 尚待確診後填報(未確定診斷者，請勾選) <input type="checkbox"/> 無 | | | | | |
| (十二)總生育活產數(含本次)：_____ (十三)產婦原始國籍別： <input type="checkbox"/> 本國 <input type="checkbox"/> 中國大陸 <input type="checkbox"/> 外籍國別_____ | | | | | |

(第四聯：醫療院所存底並供稽查)

980101起修訂

出生證明書填表說明

證明書填表對象：舉凡在醫院、診所或助產所接生之活產新生兒均應填具本證明書。

活產：從產婦完全產出或取出之胎兒，不論懷孕期之長短，在與產婦分離後，能呼吸或顯示任何生命現象，如心跳、臍帶搏動或明顯之隨意肌活動，不論臍帶是否已切斷或胎盤是否仍附著，凡如此出生之嬰兒，皆視為活產。

各欄填寫應注意事項：

甲、新生兒出生後即由接生者依格式以正楷清晰填列。

新生兒姓名、身分證統一編號為預留欄位，接生單位免填。

乙、填寫數字請一律以正楷阿拉伯數字為之，以符規定。

丙、填寫時請注意各欄間之相互關係。

丁、本證明書之各欄填寫方式如下：

(一)欄填寫產婦之姓名、出生年月日、身分證統一編號、非本國國民者填寫統一證號，尚無統一證號者填護照號碼，並填列目前國籍別、及詳細之戶籍所在地、現在住址及連絡電話。

(二)欄填寫產婦配偶姓名、出生年月日、身分證統一編號、非本國國民者填寫統一證號，尚無統一證號者則填護照號碼，並填列目前國籍別、及詳細之戶籍所在地。

1. 產婦配偶資料，應依據產婦之國民身分證或戶口名簿、戶籍謄本等證明文件上登載之配偶資料，具實填寫；如遇配偶資料欄空白或不詳時，亦請勾選「配偶欄空白」。

2. 產婦配偶資料欄如不完整，不影響本文書之效力，但應以「配偶姓名」為優先填列。

(三)欄僅就新生兒之出生性別擇一勾選，即在①男②女③不明之內加✓。

(四)欄填寫記本次出生之新生兒其產婦之懷孕總週數（未在院產檢者請依新生兒出生體重及身體狀況推估懷孕週數）。

(五)欄填寫新生兒出生時之體重，以公克為單位。

(六)欄填寫新生兒出生之詳細時間，以中文大寫為之。

(七)欄填寫新生兒胎別；若胎別為①單胎②雙胎③參胎則於其內加✓，若超過參胞胎者請直接在④胎之空白處加填數字，例如伍胞胎則填④伍胎；各種胎別皆需續填計男：___名女：___名不明：___名，並註明「同胎次序」於其後之空白處。

(八)欄填寫新生兒其出生之場所及出生地，若出生地係在醫院、診所或助產所與院所住址相同者可不必填寫；如出生場所為「自宅」或「其他」者，則需詳填出生地。

(九)欄僅就接生者之身分擇一在其內加✓，如勾選「其他」則需加註說明。

(十)欄填寫產婦本次生產之生產方式，擇一最適答案並在內加✓。

(十一)欄填寫產婦生產前後及新生兒在醫學上初步所見之特殊情形，代號請參閱底頁代碼對照表。***新生兒之Apgar Score以實際分數填列**

(十二)欄填寫產婦總生育活產數，含本次生產。

(十三)欄填寫產婦原始國籍別，例如：已取得本國國民身分證之印尼產婦，則填外籍國別印尼。

戊、本證明書填具者請填寫開具單位之醫療院所名稱、住址與開業執照字號及開具證明者之姓名與證書字號。

950101起修訂

產婦生產前後及新生兒（胎兒）在醫學上之特殊情形代碼對照表

一、產婦部分

此次懷孕健康上之危險因子

| | | |
|---|-------------------------------------|--------------------|
| 01 貧血（除海洋性貧血外之所有貧血） | 09 慢性高血壓 | 18 海洋性貧血（確診案，非帶因者） |
| 02 心臟疾病 | 10 懷孕引起之高血壓 | 19 孕期抽煙 |
| 03 肺病 | 11 妊娠毒血症 | 20 孕期酗酒 |
| 04 糖尿病 | 12 子宮頸閉鎖不全 | 21 藥癮 |
| 05 梅毒 | 13 曾生產嬰兒體重4000公克以上 | |
| 06 妊娠糖尿病 | 14 曾生產過早產兒（未滿37週）或體重不足之嬰兒（2500gm以下） | |
| 07 羊水過多（AFI \geq 24cm or DP \geq 8cm）或羊水過少（AFI \leq 5cm or DP \leq 1cm） | 15 腎臟疾病 | |
| | 16 Rh因子過敏 | |
| | 17 其他（請註明於證明書上） | |

孕程及產程之特殊處置

| | | |
|---------|------------|-------------------------|
| 01 羊膜穿刺 | 04 催生 | 08 剖腹探查（含子宮肌瘤切除或卵巢囊腫切除） |
| 02 絨毛檢查 | 05 安胎 | 09 其他（請註明於證明書上） |
| 03 引產 | 06 子宮頸環紮手術 | |

生產時之併發

| | | |
|--|--------------------------|-----------------|
| 01 發燒（ $>38^{\circ}\text{C}$ ） | 07 分娩時抽癱 | 12 胎頭骨盆不相稱 |
| 02 羊水中有胎便，中度／重度 | 08 急產（ <3 小時） | 13 臍帶脫垂 |
| 03 早期破水（ >12 小時） | 09 產程過長（子宮規則宮縮 >20 小時） | 14 麻醉時之併發症 |
| 04 胎盤早期剝離 | 10 產程進展不順 | 15 胎兒窘迫 |
| 05 前置胎盤 | 11 胎位不正 | 16 其他（請註明於證明書上） |
| 06 其他大量出血（陰道生產 >500 毫升，剖腹產 >1000 毫升） | | |

二、新生兒（胎兒）部分

先天性缺陷變項代碼表

| 缺陷系統 | ICD-10-CM | | | |
|------|--------------|-------|---|---------------------------|
| | 缺陷細項 | 代碼 | 英文 | 中文 |
| 神經系統 | Q00 無腦症及類似畸形 | Q00.0 | Anencephaly | 無腦症 |
| | | Q00.1 | Craniorachischisis | 顱骨脊椎裂畸形 |
| | | Q00.2 | Iniencephaly | 枕骨裂露腦畸形 |
| | Q01 腦膨出症 | Q01.0 | Frontal encephalocele | 額部腦膨出症 |
| | | Q01.1 | Nasofrontal encephalocele | 鼻額部腦膨出症 |
| | | Q01.2 | Occipital encephalocele | 枕部腦膨出症 |
| | | Q01.8 | Encephalocele of other sites | 其他部位腦膨出症 |
| | | Q01.9 | Encephalocele, unspecified | 腦膨出症，未特定 |
| | Q02 小頭症 | Q02 | Microcephaly | 小頭症 |
| | Q03 先天性水腦症 | Q03.0 | Malformations of aqueduct of Sylvius | Sylvius 氏腦導水管畸形 |
| | | Q03.1 | Atresia of foramina of Magendie and Luschka | Magendie 氏孔及 Luschka 氏孔閉鎖 |
| | | Q03.8 | Other congenital hydrocephalus | 其他先天性水腦症 |
| | | Q03.9 | Congenital hydrocephalus, unspecified | 先天性水腦症，未特定 |
| | Q04 腦其他先天性畸形 | Q04.0 | Congenital malformations of corpus callosum | 胼胝體先天性畸形 |
| | | Q04.1 | Arhinencephaly | 無嗅腦症 |
| | | Q04.2 | Holoprosencephaly | 全前腦症 |
| | | Q04.3 | Other reduction deformities of brain | 腦其他短缺畸形 |
| | | Q04.4 | Septo-optic dysplasia of brain | 中隔一眼發育不良 |

| | | | | |
|---------|-------------------|--------|--|-----------------------------|
| | | Q04.5 | Megalencephaly | 巨腦症 |
| | | Q04.6 | Congenital cerebral cysts | 先天性腦囊腫 |
| | | Q04.8 | Other specified congenital malformations of brain | 腦其他特定的先天性畸形 |
| | | Q04.9 | Congenital malformation of brain, unspecified | 腦先天性畸形，未特定 |
| | Q05 脊椎裂 | Q05.0 | Cervical spina bifida with hydrocephalus | 頸椎裂伴有水腦症 |
| | | Q05.1 | Thoracic spina bifida with hydrocephalus | 胸椎裂伴有水腦症 |
| | | Q05.2 | Lumbar spina bifida with hydrocephalus | 腰椎裂伴有水腦症 |
| | | Q05.3 | Sacral spina bifida with hydrocephalus | 薦椎裂伴有水腦症 |
| | | Q05.4 | Unspecified spina bifida with hydrocephalus | 脊椎裂伴有水腦症(未特定) |
| | | Q05.5 | Cervical spina bifida without hydrocephalus | 頸椎裂未伴有水腦症 |
| | | Q05.6 | Thoracic spina bifida without hydrocephalus | 胸椎裂未伴有水腦症 |
| | | Q05.7 | Lumbar spina bifida without hydrocephalus | 腰椎裂未伴有水腦症 |
| | | Q05.8 | Sacral spina bifida without hydrocephalus | 薦椎裂未伴有水腦症 |
| | | Q05.9 | Spina bifida, unspecified | 脊椎裂，未特定 |
| | Q06 脊髓其他先天性畸形 | Q06.0 | Amyelia | 無脊髓 |
| | | Q06.1 | Hypoplasia and dysplasia of spinal cord | 脊髓發育不全及發育不良 |
| | | Q06.2 | Diastematomyelia | 脊髓裂 |
| | | Q06.3 | Other congenital cauda equina malformations | 其他先天性脊髓尾畸形 |
| | | Q06.4 | Hydromyelia | 脊髓積水 |
| | | Q06.8 | Other specified congenital malformations of spinal cord | 脊髓其他特定的先天性畸形 |
| | | Q06.9 | Congenital malformation of spinal cord, unspecified | 脊髓先天性畸形，未特定 |
| | Q07 神經系統其他先天性畸形 | Q07.00 | Arnold-Chiari syndrome without spina bifida or hydrocephalus | Arnold-Chiari 症候群未伴有脊椎裂或水腦症 |
| | | Q07.01 | Arnold-Chiari syndrome with spina bifida | Arnold-Chiari 症候群伴有脊椎裂 |
| | | Q07.02 | Arnold-Chiari syndrome with hydrocephalus | Arnold-Chiari 症候群伴有水腦症 |
| | | Q07.03 | Arnold-Chiari syndrome with spina bifida and hydrocephalus | Arnold-Chiari 症候群伴有脊椎裂或水腦症 |
| | | Q07.8 | Other specified congenital malformations of nervous system | 神經系統其他特定的先天性畸形 |
| | | Q07.9 | Congenital malformation of nervous system, unspecified | 神經系統先天性畸形，未特定 |
| 眼、耳、面和頸 | Q10 眼瞼、淚器和眼窩先天性畸形 | Q10.0 | Congenital ptosis | 先天性眼瞼下垂 |
| | | Q10.1 | Congenital ectropion | 先天性眼瞼外翻 |
| | | Q10.2 | Congenital entropion | 先天性眼瞼內翻 |
| | | Q10.3 | Other congenital malformations of eyelid | 眼瞼其他先天性畸形 |
| | | Q10.4 | Absence and agenesis of lacrimal apparatus | 淚器缺損及發育不全 |
| | | Q10.5 | Congenital stenosis and stricture of lacrimal duct | 淚管先天性狹窄 |

| | | | |
|-------------------|--------|--|------------------|
| | Q10.6 | Other congenital malformations of lacrimal apparatus | 淚器其他先天性畸形 |
| | Q10.7 | Congenital malformation of orbit | 眼窩先天性畸形 |
| Q11 無眼症、小眼畸形及巨眼畸形 | Q11.0 | Cystic eyeball | 眼球囊腫 |
| | Q11.1 | Other anophthalmos | 其他無眼症 |
| | Q11.2 | Microphthalmos | 小眼畸形 |
| | Q11.3 | Macrophthalmos | 巨眼畸形 |
| Q12 先天性水晶體畸形 | Q12.0 | Congenital cataract | 先天性白內障 |
| | Q12.1 | Congenital displaced lens | 先天性水晶體移位 |
| | Q12.2 | Coloboma of lens | 水晶體缺損 |
| | Q12.3 | Congenital aphakia | 先天性無水晶體 |
| | Q12.4 | Spherophakia | 球形水晶體 |
| | Q12.8 | Other congenital lens malformations | 其他先天性水晶體畸形 |
| | Q12.9 | Congenital lens malformation, unspecified | 先天性水晶體畸形，未特定 |
| Q13 前段眼先天性畸形 | Q13.0 | Coloboma of iris | 虹膜缺損 |
| | Q13.1 | Absence of iris | 無虹膜 |
| | Q13.2 | Other congenital malformations of iris | 虹膜其他先天性畸形 |
| | Q13.3 | Congenital corneal opacity | 先天性角膜混濁 |
| | Q13.4 | Other congenital corneal malformations | 其他先天性角膜畸形 |
| | Q13.5 | Blue sclera | 藍鞏膜 |
| | Q13.81 | Rieger's anomaly | Rieger 氏畸形 |
| | Q13.89 | Other congenital malformations of anterior segment of eye | 前段眼其他先天性畸形 |
| | Q13.9 | Congenital malformation of anterior segment of eye, unspecified | 前段眼先天性畸形，未特定 |
| Q14 後段眼先天性畸形 | Q14.0 | Congenital malformation of vitreous humor | 玻璃體先天性畸形 |
| | Q14.1 | Congenital malformation of retina | 視網膜先天性畸形 |
| | Q14.2 | Congenital malformation of optic disc | 視盤先天性畸形 |
| | Q14.3 | Congenital malformation of choroid | 脈絡膜先天性畸形 |
| | Q14.8 | Other congenital malformations of posterior segment of eye | 後段眼其他先天性畸形 |
| | Q14.9 | Congenital malformation of posterior segment of eye, unspecified | 後段眼先天性畸形，未特定 |
| Q15 眼其他先天性畸形 | Q15.0 | Congenital glaucoma | 先天性青光眼 |
| | Q15.8 | Other specified congenital malformations of eye | 眼其他特定的先天性畸形 |
| | Q15.9 | Congenital malformation of eye, unspecified | 眼先天性畸形，未特定 |
| 眼、耳、面和頸 | Q16.0 | Congenital absence of (ear) auricle | 先天性耳廓缺損 |
| Q16 導致聽覺損傷的耳先天性畸形 | Q16.1 | Congenital absence, atresia and stricture of auditory canal (external) | (外)耳道先天性缺損、閉鎖及狹窄 |
| | Q16.2 | Absence of eustachian tube | 歐氏管缺損 |
| | Q16.3 | Congenital malformation of ear ossicles | 聽小骨先天性畸形 |
| | Q16.4 | Other congenital malformations of middle ear | 中耳其他先天性畸形 |
| | Q16.5 | Congenital malformation of inner ear | 內耳先天性畸形 |

| | | | |
|-------------------|-------|---|-------------------|
| | Q16.9 | Congenital malformation of ear causing impairment of hearing, unspecified | 導致聽覺損傷的耳先天性畸形，未特定 |
| Q17 耳其他先天性畸形 | Q17.0 | Accessory auricle | 副耳廓 |
| | Q17.1 | Macrotia | 巨耳 |
| | Q17.2 | Microtia | 小耳 |
| | Q17.3 | Other misshapen ear | 其他造形異常耳 |
| | Q17.4 | Misplaced ear | 錯置耳 |
| | Q17.5 | Prominent ear | 凸耳 |
| | Q17.8 | Other specified congenital malformations of ear | 其他特定的耳先天性畸形 |
| | Q17.9 | Congenital malformation of ear, unspecified | 耳先天性畸形，未特定 |
| Q18 顏面及頸其他先天性畸形 | Q18.0 | Sinus, fistula and cyst of branchial cleft | 鰓裂竇、瘻管及囊腫 |
| | Q18.1 | Preauricular sinus and cyst | 耳前竇及囊腫 |
| | Q18.2 | Other branchial cleft malformations | 其他鰓裂畸形 |
| | Q18.3 | Webbing of neck | 頸蹼 |
| | Q18.4 | Macrostomia | 巨口 |
| | Q18.5 | Microstomia | 小口 |
| | Q18.6 | Macrocheilia | 巨唇 |
| | Q18.7 | Microcheilia | 小唇 |
| | Q18.8 | Other specified congenital malformations of face and neck | 顏面及頸其他特定的先天性畸形 |
| | Q18.9 | Congenital malformation of face and neck, unspecified | 顏面及頸先天性畸形，未特定 |
| 心臟血管系統 | Q20.0 | Common arterial trunk | 共同動脈幹 |
| | Q20.1 | Double outlet right ventricle | 右心室雙重出口 |
| | Q20.2 | Double outlet left ventricle | 左心室雙重出口 |
| | Q20.3 | Discordant ventriculoarterial connection | 心室動脈連結異常 |
| | Q20.4 | Double inlet ventricle | 心室雙重入口 |
| Q20 心臟腔室及連接處先天性畸形 | Q20.5 | Discordant atrioventricular connection | 不一致的房室連結 |
| | Q20.6 | Isomerism of atrial appendages | 心房同位症 |
| | Q20.8 | Other congenital malformations of cardiac chambers and connections | 心臟腔室及連接處的其他先天性畸形 |
| | Q20.9 | Congenital malformation of cardiac chambers and connections, unspecified | 心臟腔室及連接處先天性畸形，未特定 |
| Q21 心臟中隔先天性畸形 | Q21.0 | Ventricular septal defect | 心室中隔缺損 |
| | Q21.1 | Atrial septal defect | 心房中隔缺損 |
| | Q21.2 | Atrioventricular septal defect | 心內膜墊缺損 |
| | Q21.3 | Tetralogy of Fallot | 法洛氏四重症 |
| | Q21.4 | Aortopulmonary septal defect | 主動脈及肺動脈中隔缺損 |
| | Q21.8 | Other congenital malformations of cardiac septa | 心臟中隔其他先天性畸形 |
| | Q21.9 | Congenital malformation of cardiac septum, unspecified | 心臟中隔先天性畸形，未特定 |
| Q22 肺動脈瓣及三尖瓣先天性畸形 | Q22.0 | Pulmonary valve atresia | 肺動脈瓣閉鎖 |
| | Q22.1 | Congenital pulmonary valve stenosis | 先天性肺動脈瓣狹窄 |
| | Q22.2 | Congenital pulmonary valve insufficiency | 先天性肺動脈瓣閉鎖不全 |
| | Q22.3 | Other congenital malformations of pulmonary valve | 其他先天性肺動脈瓣畸形 |

| | | | |
|------------------|--|--|------------------|
| | Q22.4 | Congenital tricuspid stenosis | 先天性三尖瓣狹窄 |
| | Q22.5 | Ebstein's anomaly | Ebstein 氏畸形 |
| | Q22.6 | Hypoplastic right heart syndrome | 右心發育不全徵候群 |
| | Q22.8 | Other congenital malformations of tricuspid valve | 其他先天性三尖瓣畸形 |
| | Q22.9 | Congenital malformation of tricuspid valve, unspecified | 先天性三尖瓣畸形，未特定 |
| Q23 主動脈及二尖瓣先天性畸形 | Q23.0 | Congenital stenosis of aortic valve | 先天性主動脈瓣狹窄 |
| | Q23.1 | Congenital insufficiency of aortic valve | 先天性主動脈瓣閉鎖不全 |
| | Q23.2 | Congenital mitral stenosis | 先天性二尖瓣狹窄 |
| | Q23.3 | Congenital mitral insufficiency | 先天性二尖瓣閉鎖不全 |
| | Q23.4 | Hypoplastic left heart syndrome | 左心發育不全徵候群 |
| | Q23.8 | Other congenital malformations of aortic and mitral valves | 其他主動脈及二尖瓣先天性畸形 |
| | Q23.9 | Congenital malformation of aortic and mitral valves, unspecified | 主動脈及二尖瓣先天性畸形，未特定 |
| Q24 心臟其他先天性畸形 | Q24.0 | Dextrocardia | 右位心 |
| | Q24.1 | Levocardia | 左位心 |
| | Q24.2 | Cor triatriatum | 三腔室心臟 |
| | Q24.3 | Pulmonary infundibular stenosis | 肺動脈漏斗狀狹窄 |
| | Q24.4 | Congenital subaortic stenosis | 主動脈瓣下狹窄 |
| | Q24.5 | Malformation of coronary vessels | 冠狀動脈畸形 |
| | Q24.6 | Congenital heart block | 先天性心臟傳導阻斷 |
| | Q24.8 | Other specified congenital malformations of heart | 心臟其他特定的先天性畸形 |
| Q24.9 | Congenital malformation of heart, unspecified | 心臟未特定之先天性畸形，未特定 | |
| Q25 大動脈先天性畸形 | Q25.0 | Patent ductus arteriosus | 開放性動脈導管 |
| | Q25.1 | Coarctation of aorta | 主動脈縮窄 |
| | Q25.2 | Atresia of aorta | 主動脈閉鎖 |
| | Q25.3 | Supravalvular aortic stenosis | 瓣膜上主動脈狹窄 |
| | Q25.4 | Other congenital malformations of aorta | 主動脈其他先天性畸形 |
| | Q25.5 | Atresia of pulmonary artery | 肺動脈閉鎖 |
| | Q25.6 | Stenosis of pulmonary artery | 肺動脈狹窄 |
| | Q25.71 | Coarctation of pulmonary artery | 肺動脈縮窄 |
| | Q25.72 | Congenital pulmonary arteriovenous malformation | 先天性肺動靜脈畸形 |
| | Q25.79 | Other congenital malformations of pulmonary artery | 肺動脈其他先天性畸形 |
| | Q25.8 | Other congenital malformations of other great arteries | 大動脈其他先天性畸形 |
| Q25.9 | Congenital malformation of great arteries, unspecified | 大動脈先天性畸形，未特定 | |
| Q26 大靜脈先天性畸形 | Q26.0 | Congenital stenosis of vena cava | 腔靜脈先天性狹窄 |
| | Q26.1 | Persistent left superior vena cava | 持續性左上腔靜脈殘留 |
| | Q26.2 | Total anomalous pulmonary venous connection | 肺靜脈連接處全部異常 |
| | Q26.3 | Partial anomalous pulmonary venous connection | 肺靜脈連接處部份異常 |
| | Q26.4 | Anomalous pulmonary venous connection, unspecified | 肺靜脈連接處異常，未特定 |

| | | | | |
|------|--------------------|--|--|----------------|
| | | Q26.5 | Anomalous portal venous connection | 門靜脈連接處異常 |
| | | Q26.6 | Portal vein-hepatic artery fistula | 門靜脈－肝動脈瘻管 |
| | | Q26.8 | Other congenital malformations of great veins | 其他大靜脈畸形 |
| | | Q26.9 | Congenital malformation of great vein, unspecified | 大靜脈畸形，未特定 |
| | Q27 周邊血管系統之其他先天性畸形 | Q27.0 | Congenital absence and hypoplasia of umbilical artery | 先天性臍動脈缺乏或形成不全 |
| | | Q27.1 | Congenital renal artery stenosis | 先天性腎動脈狹窄 |
| | | Q27.2 | Other congenital malformations of renal artery | 腎動脈其他畸形 |
| | | Q27.30 | Arteriovenous malformation, site unspecified | 未特定之動靜脈畸形 |
| | | Q27.31 | Arteriovenous malformation of vessel of upper limb | 上肢動靜脈畸形 |
| | | Q27.32 | Arteriovenous malformation of vessel of lower limb | 下肢動靜脈畸形 |
| | | Q27.33 | Arteriovenous malformation of digestive system vessel | 消化系統動靜脈畸形 |
| | | Q27.34 | Arteriovenous malformation of renal vessel | 腎血管動靜脈畸形 |
| | | Q27.39 | Arteriovenous malformation, other site | 其他部位動靜脈畸形 |
| | | Q27.4 | Congenital phlebectasia | 先天性靜脈擴張 |
| | Q27.8 | Other specified congenital malformations of peripheral vascular system | 周邊血管系統其他特定之先天性畸形 | |
| | Q27.9 | Congenital malformation of peripheral vascular system, unspecified | 周邊血管系統之先天性畸形，未特定 | |
| | Q28 循環系統其他先天性畸形 | Q28.0 | Arteriovenous malformation of precerebral vessels | 腦前血管動靜脈畸形 |
| | | Q28.1 | Other malformations of precerebral vessels | 腦前血管其他畸形 |
| | | Q28.2 | Arteriovenous malformation of cerebral vessels | 腦血管動靜脈畸形 |
| | | Q28.3 | Other malformations of cerebral vessels | 大腦血管其他畸形 |
| | | Q28.8 | Other specified congenital malformations of circulatory system | 循環系統其他特定的先天性畸形 |
| | | Q28.9 | Congenital malformation of circulatory system, unspecified | 循環系統先天性畸形，未特定 |
| 呼吸系統 | Q30 鼻先天性畸形 | Q30.0 | Choanal atresia | 後鼻孔閉鎖症 |
| | | Q30.1 | Agenesis and underdevelopment of nose | 鼻生成不良及發育不全 |
| | | Q30.2 | Fissured, notched and cleft nose | 鼻裂隙、切迹及裂開 |
| | | Q30.3 | Congenital perforated nasal septum | 先天性鼻中隔穿孔 |
| | | Q30.8 | Other congenital malformations of nose | 其他先天性鼻畸形 |
| | | Q30.9 | Congenital malformation of nose, unspecified | 鼻先天性畸形，未特定 |
| | Q31 喉先天性畸形 | Q31.0 | Web of larynx | 喉部蹼翼 |
| | | Q31.1 | Congenital subglottic stenosis | 先天性聲門下狹窄 |
| | | Q31.2 | Laryngeal hypoplasia | 喉發育不全 |
| | | Q31.3 | Laryngocele | 喉膨出 |

| | | | | |
|------------------|--------|--|--|----------|
| | Q31.5 | Congenital laryngomalacia | 先天性喉軟化 | |
| | Q31.8 | Other congenital malformations of larynx | 喉其他先天性畸形 | |
| | Q31.9 | Congenital malformation of larynx, unspecified | 喉先天性畸形，未特定 | |
| Q32 氣管和支氣管先天性畸形 | Q32.0 | Congenital tracheomalacia | 先天性氣管軟化 | |
| | Q32.1 | Other congenital malformations of trachea | 氣管其他先天性畸形 | |
| | Q32.2 | Congenital bronchomalacia | 先天性支氣管軟化 | |
| | Q32.3 | Congenital stenosis of bronchus | 支氣管先天性狹窄 | |
| | Q32.4 | Other congenital malformations of bronchus | 支氣管其他先天性畸形 | |
| Q33 先天性肺畸形 | Q33.0 | Congenital cystic lung | 先天性肺囊腫 | |
| | Q33.1 | Accessory lobe of lung | 肺副葉 | |
| | Q33.2 | Sequestration of lung | 肺分離 | |
| | Q33.3 | Agenesis of lung | 肺發育不全 | |
| | Q33.4 | Congenital bronchiectasis | 先天性支氣管擴張 | |
| | Q33.5 | Ectopic tissue in lung | 肺中異位組織 | |
| | Q33.6 | Congenital hypoplasia and dysplasia of lung | 先天性肺形成不全及發育不良 | |
| | Q33.8 | Other congenital malformations of lung | 肺之其他畸形 | |
| | Q33.9 | Congenital malformation of lung, unspecified | 先天性之肺畸形，未特定 | |
| Q34 呼吸系統之其他先天性畸形 | Q34.0 | Anomaly of pleura | 肋膜畸形 | |
| | Q34.1 | Congenital cyst of mediastinum | 縱隔先天性囊腫 | |
| | Q34.8 | Other specified congenital malformations of respiratory system | 呼吸系統其他特定的先天性畸形 | |
| | Q34.9 | Congenital malformation of respiratory system, unspecified | 呼吸系統先天性畸形，未特定 | |
| 口面裂 | Q35 腭裂 | Q35.1 | Cleft hard palate | 硬腭裂 |
| | | Q35.3 | Cleft soft palate | 軟腭裂 |
| | | Q35.5 | Cleft hard palate with cleft soft palate | 硬腭裂伴有軟腭裂 |
| | | Q35.7 | Cleft uvula | 懸壅垂裂 |
| | | Q35.9 | Cleft palate, unspecified | 腭裂，未特定 |
| Q36 唇裂 | Q36.0 | Cleft lip, bilateral | 雙側唇裂 | |
| | Q36.1 | Cleft lip, median | 中線唇裂 | |
| | Q36.9 | Cleft lip, unilateral | 單側唇裂 | |
| Q37 腭裂伴有唇裂 | Q37.0 | Cleft hard palate with bilateral cleft lip | 硬腭裂伴有雙側唇裂 | |
| | Q37.1 | Cleft hard palate with unilateral cleft lip | 硬腭裂伴有單側唇裂 | |
| | Q37.2 | Cleft soft palate with bilateral cleft lip | 軟腭裂伴有雙側唇裂 | |
| | Q37.3 | Cleft soft palate with unilateral cleft lip | 軟腭裂伴有單側唇裂 | |
| | Q37.4 | Cleft hard and soft palate with bilateral cleft lip | 硬腭裂及軟腭裂伴有雙側唇裂 | |
| | Q37.5 | Cleft hard and soft palate with unilateral cleft lip | 硬腭裂及軟腭裂伴有單側唇裂 | |
| | Q37.8 | Unspecified cleft palate with bilateral cleft lip | 未特定腭裂伴有雙側唇裂 | |

| | | | | |
|------|-------------------|-------|--|----------------------|
| | | Q37.9 | Unspecified cleft palate with unilateral cleft lip | 未特定腭裂伴有單側唇裂 |
| 消化系統 | Q38 舌、口腔及咽其他先天性畸形 | Q38.0 | Congenital malformations of lips, not elsewhere classified | 唇先天性畸形，他處未歸類者 |
| | | Q38.1 | Ankyloglossia | 舌黏連 |
| | | Q38.2 | Macroglossia | 巨舌 |
| | | Q38.3 | Other congenital malformations of tongue | 舌其他先天性畸形 |
| | | Q38.4 | Congenital malformations of salivary glands and ducts | 唾液腺及唾管先天性畸形 |
| | | Q38.5 | Congenital malformations of palate, not elsewhere classified | 腭先天性畸形，他處未歸類者 |
| | | Q38.6 | Other congenital malformations of mouth | 口腔其他先天性畸形 |
| | | Q38.7 | Congenital pharyngeal pouch | 先天性咽囊 |
| | | Q38.8 | Other congenital malformations of pharynx | 咽其他先天性畸形 |
| | Q39 食道先天性畸形 | Q39.0 | Atresia of esophagus without fistula | 食道閉鎖未伴有瘻管 |
| | | Q39.1 | Atresia of esophagus with tracheo-esophageal fistula | 食道閉鎖伴有氣管－食道瘻管 |
| | | Q39.2 | Congenital tracheo-esophageal fistula without atresia | 先天性氣管－食道瘻管未伴有閉鎖 |
| | | Q39.3 | Congenital stenosis and stricture of esophagus | 食道先天性狹窄及縮窄 |
| | | Q39.4 | Esophageal web | 食道蹼 |
| | | Q39.5 | Congenital dilatation of esophagus | 食道先天性擴張 |
| | | Q39.6 | Congenital diverticulum of esophagus | 食道先天性憩室 |
| | | Q39.8 | Other congenital malformations of esophagus | 食道其他先天性畸形 |
| | | Q39.9 | Congenital malformation of esophagus, unspecified | 食道先天性畸形，未特定 |
| | Q40 上消化道其他先天性畸形 | Q40.0 | Congenital hypertrophic pyloric stenosis | 先天性肥大性幽門狹窄 |
| | | Q40.1 | Congenital hiatus hernia | 先天性裂孔疝氣 |
| | | Q40.2 | Other specified congenital malformations of stomach | 胃其他特定先天性畸形 |
| | | Q40.3 | Congenital malformation of stomach, unspecified | 胃先天性畸形，未特定 |
| | | Q40.8 | Other specified congenital malformations of upper alimentary tract | 上消化道其他特定之先天性畸形 |
| | | Q40.9 | Congenital malformation of upper alimentary tract, unspecified | 上消化道先天性畸形，未特定 |
| | Q41 小腸先天性缺損、閉鎖及狹窄 | Q41.0 | Congenital absence, atresia and stenosis of duodenum | 十二指腸先天性缺損、閉鎖及狹窄 |
| | | Q41.1 | Congenital absence, atresia and stenosis of jejunum | 空腸先天性缺損、閉鎖及狹窄 |
| | | Q41.2 | Congenital absence, atresia and stenosis of ileum | 迴腸先天性缺損、閉鎖及狹窄 |
| | | Q41.8 | Congenital absence, atresia and stenosis of other specified parts of small intestine | 小腸其他特定部位的先天性缺損、閉鎖及狹窄 |
| | | Q41.9 | Congenital absence, atresia and stenosis of small intestine, part unspecified | 部位未特定之小腸先天性缺損、閉鎖及狹窄 |

| | | | | |
|-------|--------------------|--|---|----------------------|
| | Q42 大腸先天性缺損、閉鎖及狹窄 | Q42.0 | Congenital absence, atresia and stenosis of rectum with fistula | 直腸先天性缺損、閉鎖及狹窄，伴有瘻管 |
| | | Q42.1 | Congenital absence, atresia and stenosis of rectum without fistula | 直腸先天性缺損、閉鎖及狹窄，未伴有瘻管 |
| | | Q42.2 | Congenital absence, atresia and stenosis of anus with fistula | 肛門缺損、閉鎖及狹窄，伴有瘻管 |
| | | Q42.3 | Congenital absence, atresia and stenosis of anus without fistula | 肛門缺損、閉鎖及狹窄，未伴有瘻管 |
| | | Q42.8 | Congenital absence, atresia and stenosis of other parts of large intestine | 大腸其他部位先天性缺損、閉鎖及狹窄 |
| | | Q42.9 | Congenital absence, atresia and stenosis of large intestine, part unspecified | 大腸先天性缺損、閉鎖及狹窄，部位未特定者 |
| | Q43 腸其他先天性畸形 | Q43.0 | Meckel's diverticulum (displaced) (hypertrophic) | Meckel 氏憩室(易位)(過度肥大) |
| | | Q43.1 | Hirschsprung's disease | Hirschsprung 氏症 |
| | | Q43.2 | Other congenital functional disorders of colon | 結腸其他先天性功能性疾患 |
| | | Q43.3 | Congenital malformations of intestinal fixation | 先天性腸固定畸形 |
| | | Q43.4 | Duplication of intestine | 雙套腸 |
| | | Q43.5 | Ectopic anus | 異位肛門 |
| | | Q43.6 | Congenital fistula of rectum and anus | 直腸及肛門先天性瘻管 |
| | | Q43.7 | Persistent cloaca | 泄殖腔殘存 |
| | | Q43.8 | Other specified congenital malformations of intestine | 腸其他特定的先天性畸形 |
| | Q43.9 | Congenital malformation of intestine, unspecified | 腸先天性畸形，未特定 | |
| | Q44 膽囊、膽道及肝先天性畸形 | Q44.0 | Agenesis, aplasia and hypoplasia of gallbladder | 膽囊生成不良、發育不良及發育不全 |
| | | Q44.1 | Other congenital malformations of gallbladder | 膽囊其他先天性畸形 |
| | | Q44.2 | Atresia of bile ducts | 膽道閉鎖 |
| | | Q44.3 | Congenital stenosis and stricture of bile ducts | 膽道先天性狹窄及縮窄 |
| | | Q44.4 | Choledochal cyst | 總膽管囊腫 |
| | | Q44.5 | Other congenital malformations of bile ducts | 膽道其他先天性畸形 |
| | | Q44.6 | Cystic disease of liver | 肝囊腫性疾病 |
| | Q44.7 | Other congenital malformations of liver | 肝其他先天性畸形 | |
| | Q45 消化系統其他先天性畸形 | Q45.0 | Agenesis, aplasia and hypoplasia of pancreas | 胰生成不良、發育不良及發育不全 |
| | | Q45.1 | Annular pancreas | 環狀胰 |
| | | Q45.2 | Congenital pancreatic cyst | 先天性胰囊腫 |
| Q45.3 | | Other congenital malformations of pancreas and pancreatic duct | 胰及胰管其他先天性畸形 | |
| Q45.8 | | Other specified congenital malformations of digestive system | 消化系統其他特定的先天性畸形 | |
| Q45.9 | | Congenital malformation of digestive system, unspecified | 消化系統先天性畸形，未特定 | |
| 生殖系統 | Q50 輸卵管及子宮闊韌帶先天性畸形 | Q50.01 | Congenital absence of ovary, unilateral | 單側先天性卵巢缺損，未特定 |

| | | | |
|------------------|---------|---|--------------------|
| | Q50.02 | Congenital absence of ovary, bilateral | 雙側先天性卵巢缺損 |
| | Q50.1 | Developmental ovarian cyst | 發育性卵巢囊腫 |
| | Q50.2 | Congenital torsion of ovary | 卵巢先天性扭轉 |
| | Q50.31 | Accessory ovary | 副卵巢 |
| | Q50.32 | Ovarian streak | 卵巢痕 |
| | Q50.39 | Other congenital malformation of ovary | 卵巢其他先天性畸形 |
| | Q50.4 | Embryonic cyst of fallopian tube | 輸卵管胚囊 |
| | Q50.5 | Embryonic cyst of broad ligament | 子宮闊韌帶胚囊 |
| | Q50.6 | Other congenital malformations of fallopian tube and broad ligament | 輸卵管及子宮闊韌帶其他先天性畸形 |
| Q51 子宮及子頸先天性畸形 | Q51.0 | Agenesis and aplasia of uterus | 子宮生成不良及發育不良 |
| | Q51.10 | Doubling of uterus with doubling of cervix and vagina without obstruction | 雙子宮伴有雙子宮頸及雙陰道未合併阻塞 |
| | Q51.11 | Doubling of uterus with doubling of cervix and vagina with obstruction | 雙子宮伴有雙子宮頸及雙陰道合併阻塞 |
| | Q51.2 | Other doubling of uterus | 其他雙子宮 |
| | Q51.3 | Bicornate uterus | 雙角子宮 |
| | Q51.4 | Unicornate uterus | 單角子宮 |
| | Q51.5 | Agenesis and aplasia of cervix | 子宮頸生成不良及發育不良 |
| | Q51.6 | Embryonic cyst of cervix | 子宮頸胚囊 |
| | Q51.7 | Congenital fistulae between uterus and digestive and urinary tracts | 子宮、消化道及泌尿道間的先天性瘻管 |
| | Q51.810 | Arcuate uterus | 弓形子宮 |
| | Q51.811 | Hypoplasia of uterus | 子宮發育不全 |
| | Q51.818 | Other congenital malformations of uterus | 子宮其他先天性畸形 |
| | Q51.820 | Cervical duplication | 雙子宮頸 |
| | Q51.821 | Hypoplasia of cervix | 子宮頸發育不全 |
| | Q51.828 | Other congenital malformations of cervix | 子宮頸其他先天性畸形 |
| | Q51.9 | Congenital malformation of uterus and cervix, unspecified | 子宮及子宮頸先天性畸形，未特定 |
| Q52 女性生殖器其他先天性畸形 | Q52.0 | Congenital absence of vagina | 先天性陰道缺損 |
| | Q52.10 | Doubling of vagina, unspecified | 雙陰道 |
| | Q52.11 | Transverse vaginal septum | 橫向陰道中隔 |
| | Q52.12 | Longitudinal vaginal septum | 縱向陰道中隔 |
| | Q52.2 | Congenital rectovaginal fistula | 先天性直腸陰道瘻管 |
| | Q52.3 | Imperforate hymen | 處女膜閉鎖 |
| | Q52.4 | Other congenital malformations of vagina | 陰道其他先天性畸形 |
| | Q52.5 | Fusion of labia | 陰唇融合 |
| | Q52.6 | Congenital malformation of clitoris | 陰蒂先天性畸形 |
| | Q52.70 | Unspecified congenital malformations of vulva | 外陰先天性畸形(未特定) |
| | Q52.71 | Congenital absence of vulva | 外陰先天性缺損 |
| | Q52.79 | Other congenital malformations of vulva | 外陰其他先天性缺損 |
| | Q52.8 | Other specified congenital malformations of female genitalia | 女性生殖器其他特定的先天性畸形 |
| | Q52.9 | Congenital malformation of female genitalia, unspecified | 女性生殖器先天性畸形，未特定 |

| | | | |
|-----------------------|---|---|----------------------|
| Q53 隱睪及睪丸異位 | Q53.00 | Ectopic testis, unspecified | 睪丸異位，未特定 |
| | Q53.01 | Ectopic testis, unilateral | 單側睪丸異位 |
| | Q53.02 | Ectopic testes, bilateral | 雙側睪丸異位 |
| | Q53.10 | Unspecified undescended testicle, unilateral | 未特定單側隱睪 |
| | Q53.11 | Abdominal testis, unilateral | 單側腹式隱睪 |
| | Q53.12 | Ectopic perineal testis, unilateral | 單側會陰睪丸異位 |
| | Q53.20 | Undescended testicle, unspecified, bilateral | 雙側隱睪(未特定) |
| | Q53.21 | Abdominal testis, bilateral | 雙側腹式隱睪 |
| | Q53.22 | Ectopic perineal testis, bilateral | 雙側會陰睪丸異位 |
| | Q53.9 | Undescended testicle, unspecified | 隱睪，未特定 |
| Q54 尿道下裂 | Q54.0 | Hypospadias, balanic | 龜頭的尿道下裂 |
| | Q54.1 | Hypospadias, penile | 陰莖的尿道下裂 |
| | Q54.2 | Hypospadias, penoscrotal | 陰莖陰囊的尿道下裂 |
| | Q54.3 | Hypospadias, perineal | 會陰的尿道下裂 |
| | Q54.4 | Congenital chordee | 先天性弓彎形陰莖 |
| | Q54.8 | Other hypospadias | 其他尿道下裂 |
| | Q54.9 | Hypospadias, unspecified | 尿道下裂，未特定 |
| Q55 男性生殖器官其他 先天性缺陷 | Q55.0 | Absence and aplasia of testis | 睪丸缺損及發育不全 |
| | Q55.1 | Hypoplasia of testis and scrotum | 睪丸及陰囊發育不良 |
| | Q55.20 | Unspecified congenital malformations of testis and scrotum | 先天性睪丸及陰囊畸形 (未特定) |
| | Q55.21 | Polyorchism | 多睪丸 |
| | Q55.22 | Retractile testis | 伸縮性睪丸 |
| | Q55.23 | Scrotal transposition | 陰囊轉位 |
| | Q55.29 | Other congenital malformations of testis and scrotum | 先天性睪丸或陰囊其他畸形 |
| | Q55.3 | Atresia of vas deferens | 輸精管閉鎖 |
| | Q55.4 | Other congenital malformations of vas deferens, epididymis, seminal vesicles and prostate | 先天性輸精管、副睪、精囊及前列腺其他畸形 |
| | Q55.5 | Congenital absence and aplasia of penis | 先天性陰莖缺損及發育不全 |
| | Q55.61 | Curvature of penis (lateral) | 陰莖側向彎曲 |
| | Q55.62 | Hypoplasia of penis | 陰莖發育不良 |
| | Q55.63 | Congenital torsion of penis | 陰莖先天性扭轉 |
| | Q55.64 | Hidden penis | 隱藏陰莖 |
| | Q55.69 | Other congenital malformation of penis | 先天性陰莖其他畸形 |
| Q55.7 | Congenital vasocutaneous fistula | 先天性輸精管皮下瘻管 | |
| Q55.8 | Other specified congenital malformations of male genital organs | 先天性男性生殖器其他特定的畸形 | |
| Q55.9 | Congenital malformation of male genital organ, unspecified | 先天性男性生殖器畸形，未特定 | |
| Q56 性別不明及假性陰陽人 | Q56.0 | Hermaphroditism, not elsewhere classified | 假性陰陽人，他處未歸類者 |
| | Q56.1 | Male pseudohermaphroditism, not elsewhere classified | 男性假性陰陽人，他處未歸類者 |
| | Q56.2 | Female pseudohermaphroditism, not elsewhere classified | 女性假性陰陽人，他處未歸類者 |
| | Q56.3 | Pseudohermaphroditism, unspecified | 假性陰陽人，未特定 |

| | | | | |
|--------------|--------------------------|--|--|---------------|
| 泌尿系統 | | Q56.4 | Indeterminate sex, unspecified | 性別不明，未特定 |
| | Q60 腎無發育及腎其他縮減缺陷 | Q60.0 | Renal agenesis, unilateral | 單側腎無發育 |
| | | Q60.1 | Renal agenesis, bilateral | 雙側腎無發育 |
| | | Q60.2 | Renal agenesis, unspecified | 腎無發育，未特定 |
| | | Q60.3 | Renal hypoplasia, unilateral | 單側腎發育不良 |
| | | Q60.4 | Renal hypoplasia, bilateral | 雙側腎發育不良 |
| | | Q60.5 | Renal hypoplasia, unspecified | 腎發育不良，未特定 |
| | | Q60.6 | Potter's syndrome | Potter 氏症候群 |
| | Q61 腎囊腫性疾病 | Q61.00 | Congenital renal cyst, unspecified | 先天性腎囊腫，未特定 |
| | | Q61.01 | Congenital single renal cyst | 先天性腎囊腫(單一) |
| | | Q61.02 | Congenital multiple renal cysts | 先天性囊性腎(多個) |
| | | Q61.11 | Cystic dilatation of collecting ducts | 集尿管囊性擴張 |
| | | Q61.19 | Other polycystic kidney, infantile type | 嬰兒型多囊腎 |
| | | Q61.2 | Polycystic kidney, adult type | 成人型多囊腎 |
| | | Q61.3 | Polycystic kidney, unspecified | 多囊腎，未特定 |
| | | Q61.4 | Renal dysplasia | 腎發育異常 |
| | | Q61.5 | Medullary cystic kidney | 腎髓質囊腫腎 |
| | | Q61.8 | Other cystic kidney diseases | 其他腎囊腫性疾病 |
| | Q61.9 | Cystic kidney disease, unspecified | 腎囊腫性疾病，未特定 | |
| | Q62 先天性腎盂阻塞缺陷及先天性輸尿管其他畸形 | Q62.0 | Congenital hydronephrosis | 先天性水腎 |
| | | Q62.10 | Congenital occlusion of ureter, unspecified | 先天性輸尿管閉塞，未特定 |
| | | Q62.11 | Congenital occlusion of ureteropelvic junction | 先天性輸尿管腎盂結合處閉塞 |
| | | Q62.12 | Congenital occlusion of ureterovesical orifice | 先天性輸尿管膀胱開口處閉塞 |
| | | Q62.2 | Congenital megaureter | 先天性巨輸尿管 |
| | | Q62.31 | Congenital ureterocele, orthotopic | 先天性輸尿管膨出 |
| | | Q62.32 | Cecoureterocele | 盲腸輸尿管膨出 |
| | | Q62.39 | Other obstructive defects of renal pelvis and ureter | 腎盂及輸尿管其他阻塞性缺陷 |
| | | Q62.4 | Agenesis of ureter | 輸尿管無發育 |
| | | Q62.5 | Duplication of ureter | 雙套輸尿管 |
| | | Q62.60 | Malposition of ureter, unspecified | 輸尿管錯位，未特定 |
| | | Q62.61 | Deviation of ureter | 輸尿管偏移 |
| | | Q62.62 | Displacement of ureter | 輸尿管移位 |
| | | Q62.63 | Anomalous implantation of ureter | 輸尿管植入位置異常 |
| Q62.69 | | Other malposition of ureter | 其他輸尿管錯位 | |
| Q62.7 | | Congenital vesico-uretero-renal reflux | 先天性膀胱-輸尿管-腎逆流 | |
| Q62.8 | | Other congenital malformations of ureter | 先天性輸尿管其他畸形 | |
| Q63 先天性腎其他畸形 | Q63.0 | Accessory kidney | 副腎 | |
| | Q63.1 | Lobulated, fused and horseshoe kidney | 分葉、融合及馬蹄形腎 | |
| | Q63.2 | Ectopic kidney | 異位腎 | |
| | Q63.3 | Hyperplastic and giant kidney | 增生性腎及巨腎 | |
| | Q63.8 | Other specified congenital malformations of kidney | 先天性腎其他特定的畸形 | |
| | Q63.9 | Congenital malformation of kidney, unspecified | 先天性腎畸形，未特定 | |

| | | | | |
|-----------------|--|--|---|-----------------|
| Q64 先天性泌尿系統其他畸形 | Q64.0 | Epispadias | 尿道上裂 | |
| | Q64.10 | Exstrophy of urinary bladder, unspecified | 膀胱外翻，未特定 | |
| | Q64.11 | Supravescical fissure of urinary bladder | 膀胱上裂 | |
| | Q64.12 | Cloacal extrophy of urinary bladder | 泄殖腔之膀胱外翻 | |
| | Q64.19 | Other exstrophy of urinary bladder | 其他膀胱外翻 | |
| | Q64.2 | Congenital posterior urethral valves | 先天性後尿道瓣膜 | |
| | Q64.31 | Congenital bladder neck obstruction | 先天性膀胱頸阻塞 | |
| | Q64.32 | Congenital stricture of urethra | 先天性尿道狹窄 | |
| | Q64.33 | Congenital stricture of urinary meatus | 先天性尿道口狹窄 | |
| | Q64.39 | Other atresia and stenosis of urethra and bladder neck | 尿道及膀胱頸其他閉鎖及狹窄 | |
| | Q64.4 | Malformation of urachus | 臍尿管畸形 | |
| | Q64.5 | Congenital absence of bladder and urethra | 先天性膀胱及尿道缺損 | |
| | Q64.6 | Congenital diverticulum of bladder | 先天性膀胱憩室 | |
| | Q64.70 | Unspecified congenital malformation of bladder and urethra | 未特定先天性膀胱及尿道畸形 | |
| | Q64.71 | Congenital prolapse of urethra | 先天性尿道脫垂 | |
| | Q64.72 | Congenital prolapse of urinary meatus | 先天性泌尿道口脫垂 | |
| | Q64.73 | Congenital urethrorectal fistula | 先天性尿道直腸瘻管 | |
| | Q64.74 | Double urethra | 雙尿道 | |
| | Q64.75 | Double urinary meatus | 雙泌尿道口 | |
| | Q64.79 | Other congenital malformations of bladder and urethra | 先天性膀胱及尿道其他畸形 | |
| Q64.8 | Other specified congenital malformations of urinary system | 先天性泌尿系統其他特定的畸形 | | |
| Q64.9 | Congenital malformation of urinary system, unspecified | 先天性泌尿系統畸形，未特定 | | |
| 骨骼肌肉系統 | Q65 先天性髖部變形 | Q65.00 | Congenital dislocation of hip, unilateral, unspecified side | 先天性未特定側單側髖部脫位 |
| | | Q65.01 | Congenital dislocation of right hip | 先天性右側髖部脫位 |
| | | Q65.02 | Congenital dislocation of left hip | 先天性左側髖部脫位 |
| | | Q65.1 | Congenital dislocation of hip, bilateral | 先天性雙側髖部脫位 |
| | | Q65.2 | Congenital dislocation of hip, unspecified | 先天性髖部脫位，未特定 |
| | | Q65.30 | Congenital partial dislocation of hip, unilateral, unspecified side | 先天性未特定側單側髖部部分脫位 |
| | | Q65.31 | Congenital partial dislocation of right hip | 先天性右側髖部部分脫位 |
| | | Q65.32 | Congenital partial dislocation of left hip | 先天性左側髖部部分脫位 |
| | | Q65.4 | Congenital partial dislocation of hip, bilateral | 先天性雙側髖部部分脫位 |
| | | Q65.5 | Congenital partial dislocation of hip, unspecified | 先天性髖部部分脫位，未特定 |
| | | Q65.6 | Congenital unstable hip | 先天性髖部不穩 |
| | | Q65.81 | Congenital coxa valga | 先天性髖外翻 |
| | | Q65.82 | Congenital coxa vara | 先天性髖內翻 |
| | | Q65.89 | Other specified congenital | 其他特定先天性髖關節變 |

| | | | |
|-------------------------|--|--|------------------|
| | Q65.9 | deformities of hip Congenital deformity of hip, unspecified | 形 先天性髖部變形，未特定 |
| Q66 先天性足變形 | Q66.0 | Congenital talipes equinovarus | 先天性馬蹄內翻足 |
| | Q66.1 | Congenital talipes calcaneovarus | 先天性跟骨內翻足 |
| | Q66.2 | Congenital metatarsus (primus) varus | 先天性(第一)趾骨內翻 |
| | Q66.3 | Other congenital varus deformities of feet | 其他先天性足內翻變形 |
| | Q66.4 | Congenital talipes calcaneovalgus | 先天性跟骨外翻足 |
| | Q66.50 | Congenital pes planus | 先天性扁平足 |
| | Q66.51 | Congenital pes planus, right foot | 先天性右側足部平板足 |
| | Q66.52 | Congenital pes planus, left foot | 先天性左側足部平板足 |
| | Q66.6 | Other congenital valgus deformities of feet | 其他先天性足外翻變形 |
| | Q66.7 | Congenital pes cavus | 先天性弓形足 |
| | Q66.80 | Congenital vertical talus deformity, unspecified foot | 先天性未明示側性足部垂直距骨變形 |
| | Q66.81 | Congenital vertical talus deformity, right foot | 先天性右側足部垂直距骨變形 |
| Q66.82 | Congenital vertical talus deformity, left foot | 先天性左側足部垂直距骨變形 | |
| Q66.89 | Other specified congenital deformities of feet | 其他特定先天性足部變形 | |
| Q66.9 | Congenital deformity of feet, unspecified | 先天性足變形，未特定 | |
| Q67 頭、顏面、脊椎及胸之先天性肌肉骨骼變形 | Q67.0 | Congenital facial asymmetry | 先天性顏面不對稱 |
| | Q67.1 | Congenital compression facies | 先天性扁臉 |
| | Q67.2 | Dolichocephaly | 長頭 |
| | Q67.3 | Plagiocephaly | 斜頭 |
| | Q67.4 | Other congenital deformities of skull, face and jaw | 其他先天性顱骨、顏面及頷骨變形 |
| | Q67.5 | Congenital deformity of spine | 先天性脊椎變形 |
| | Q67.6 | Pectus excavatum | 漏斗胸 |
| | Q67.7 | Pectus carinatum | 雞胸 |
| Q67.8 | Other congenital deformities of chest | 其他先天性胸部變形 | |
| Q68 先天性肌肉骨骼其他變形 | Q68.0 | Congenital deformity of sternocleidomastoid muscle | 先天性胸鎖乳突肌變形 |
| | Q68.1 | Congenital deformity of finger(s) and hand | 先天性手指和手變形 |
| | Q68.2 | Congenital deformity of knee | 先天性膝變形 |
| | Q68.3 | Congenital bowing of femur | 先天性股骨弓形彎曲 |
| | Q68.4 | Congenital bowing of tibia and fibula | 先天性脛骨及腓骨弓形彎曲 |
| | Q68.5 | Congenital bowing of long bones of leg, unspecified | 先天性小腿長骨弓形彎曲，未特定 |
| | Q68.6 | Discoid meniscus | 盤狀半月板異常 |
| | Q68.8 | Other specified congenital musculoskeletal deformities | 其他特定的先天性肌肉骨骼變形 |
| Q69 多指[趾] | Q69.0 | Accessory finger(s) | 副指 |
| | Q69.1 | Accessory thumb(s) | 副姆指 |
| | Q69.2 | Accessory toe(s) | 副趾 |
| | Q69.9 | Polydactyly, unspecified | 多指[趾]，未特定 |

| | | | |
|---------------|-------------------------|---|----------------------|
| Q70 併指[趾] | Q70.00 | Fused fingers, unspecified fingers | 未特定指融合指 |
| | Q70.01 | Fused right fingers | 右側融合指 |
| | Q70.02 | Fused left fingers | 左側融合指 |
| | Q70.03 | Fused fingers, bilateral | 雙側融合指 |
| | Q70.10 | Webbed fingers, unspecified side | 未特定側蹠指 |
| | Q70.11 | Webbed right fingers | 右側蹠指 |
| | Q70.12 | Webbed left fingers | 左側蹠指 |
| | Q70.13 | Webbed fingers, bilateral | 雙側蹠指 |
| | Q70.20 | Fused toes, unspecified foot | 未明示側性足融合趾 |
| | Q70.21 | Fused toes, right foot | 右側足融合趾 |
| | Q70.22 | Fused toes, left foot | 左側足融合趾 |
| | Q70.23 | Fused toes, bilateral | 雙側足融合趾 |
| | Q70.30 | Webbed toes, unspecified foot | 未明示側性足蹠趾 |
| | Q70.31 | Webbed toes, right foot | 右側足蹠趾 |
| | Q70.32 | Webbed toes, left foot | 左側足蹠趾 |
| | Q70.33 | Webbed toes, bilateral | 雙側足蹠趾 |
| Q70.4 | Polysyndactyly | 多指併指[趾] | |
| Q70.9 | Syndactyly, unspecified | 併指[趾]，未特定 | |
| Q71 先天性上肢完全缺損 | Q71.00 | Congenital complete absence of upper limb, unspecified side | 先天性未特定側上肢完全缺損 |
| | Q71.01 | Congenital complete absence of right upper limb | 先天性右側上肢完全缺損 |
| | Q71.02 | Congenital complete absence of left upper limb | 先天性左側上肢完全缺損 |
| | Q71.03 | Congenital complete absence of upper limb, bilateral | 先天性雙側上肢完全缺損 |
| | Q71.10 | Congenital absence of upper arm and forearm with hand present, unspecified side | 先天性未特定側僅存之手伴有上肢及前臂缺損 |
| | Q71.11 | Congenital absence of right upper arm and forearm with hand present | 先天性右側僅存之手伴有上肢及前臂缺損 |
| | Q71.12 | Congenital absence of left upper arm and forearm with hand present | 先天性左側僅存之手伴有上肢及前臂缺損 |
| | Q71.13 | Congenital absence of upper arm and forearm with hand present, bilateral | 先天性雙側僅存之手伴有上肢及前臂缺損 |
| | Q71.20 | Congenital absence of both forearm and hand, unspecified side | 先天性未特定側前臂及手缺損 |
| | Q71.21 | Congenital absence of both right forearm and hand | 先天性右側前臂及手缺損 |
| | Q71.22 | Congenital absence of both left forearm and hand | 先天性左側前臂及手缺損 |
| | Q71.23 | Congenital absence of both forearm and hand, bilateral | 先天性雙側前臂及手皆有缺損 |
| | Q71.30 | Congenital absence of hand and finger, unspecified side | 先天性未特定側手及手指缺損 |
| | Q71.31 | Congenital absence of right hand and finger | 先天性右側手及手指缺損 |
| | Q71.32 | Congenital absence of left hand and finger | 先天性左側手及手指缺損 |
| | Q71.33 | Congenital absence of hand and finger, bilateral | 先天性雙側手及手指缺損 |

| | | | |
|---------------|---------|---|----------------------|
| | Q71.40 | Longitudinal reduction defect of radius, unspecified side | 未特定側橈骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.41 | Longitudinal reduction defect of right radius | 右側橈骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.42 | Longitudinal reduction defect of left radius | 左側橈骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.43 | Longitudinal reduction defect of radius, bilateral | 雙側橈骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.50 | Longitudinal reduction defect of ulna, unspecified side | 未特定側尺骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.51 | Longitudinal reduction defect of right ulna | 右側尺骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.52 | Longitudinal reduction defect of left ulna | 左側尺骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.53 | Longitudinal reduction defect of ulna, bilateral | 雙側尺骨縱行短縮缺陷 |
| | Q71.60 | Lobster-claw hand, unspecified side | 未特定側龍蝦爪形手 |
| | Q71.61 | Lobster-claw right hand | 右側龍蝦爪形手 |
| | Q71.62 | Lobster-claw left hand | 左側龍蝦爪形手 |
| | Q71.63 | Lobster-claw hand, bilateral | 雙側龍蝦爪形手 |
| | Q71.811 | Congenital shortening of right upper limb | 右側上肢先天性短縮 |
| | Q71.812 | Congenital shortening of left upper limb | 左側上肢先天性短縮 |
| | Q71.813 | Congenital shortening of upper limb, bilateral | 雙側上肢先天性短縮 |
| | Q71.819 | Congenital shortening of unspecified upper limb | 未明示側性上肢先天性短縮 |
| | Q71.891 | Other reduction defects of right upper limb | 右側上肢其他減損缺陷 |
| | Q71.892 | Other reduction defects of left upper limb | 左側上肢其他減損缺陷 |
| | Q71.893 | Other reduction defects of upper limb, bilateral | 雙側上肢其他減損缺陷 |
| | Q71.899 | Other reduction defects of unspecified upper limb | 未明示側性上肢其他減損缺陷 |
| | Q71.90 | Unspecified reduction defect of unspecified upper limb | 未明示側性上肢減損缺陷 |
| | Q71.91 | Unspecified reduction defect of right upper limb | 右側上肢減損缺陷 |
| | Q71.92 | Unspecified reduction defect of left upper limb | 左側上肢減損缺陷 |
| | Q71.93 | Unspecified reduction defect of upper limb, bilateral | 雙側上肢減損缺陷 |
| Q72 先天性下肢完全缺損 | Q72.00 | Congenital complete absence of lower limb, unspecified side | 先天性未特定側下肢完全缺損 |
| | Q72.01 | Congenital complete absence of right lower limb | 先天性右側下肢完全缺損 |
| | Q72.02 | Congenital complete absence of left lower limb | 先天性左側下肢完全缺損 |
| | Q72.03 | Congenital complete absence of lower limb, bilateral | 先天性雙側下肢完全缺損 |
| | Q72.10 | Congenital absence of thigh and lower leg with foot present, unspecified side | 先天性未特定側僅存之足伴有大腿及小腿缺損 |

| | | |
|---------|--|--------------------|
| Q72.11 | Congenital absence of right thigh and lower leg with foot present | 先天性僅存之足伴有右側大腿及小腿缺損 |
| Q72.12 | Congenital absence of left thigh and lower leg with foot present | 先天性僅存之足伴有左側大腿及小腿缺損 |
| Q72.13 | Congenital absence of thigh and lower leg with foot present, bilateral | 先天性僅存之足伴有雙側大腿及小腿缺損 |
| Q72.20 | Congenital absence of both lower leg and foot, unspecified side | 先天性未特定側小腿及足缺損 |
| Q72.21 | Congenital absence of both right lower leg and foot | 先天性右側小腿及足缺損 |
| Q72.22 | Congenital absence of both left lower leg and foot | 先天性左側小腿及足缺損 |
| Q72.23 | Congenital absence of both lower leg and foot, bilateral | 先天性雙側小腿及足缺損 |
| Q72.30 | Congenital absence of foot and toe(s), unspecified side | 先天性未特定側足及趾缺損 |
| Q72.31 | Congenital absence of right foot and toe(s) | 先天性右側足及趾缺損 |
| Q72.32 | Congenital absence of left foot and toe(s) | 先天性左側足及趾缺損 |
| Q72.33 | Congenital absence of foot and toe(s), bilateral | 先天性雙側足及趾缺損 |
| Q72.40 | Longitudinal reduction defect of femur, unspecified side | 未特定側股骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.41 | Longitudinal reduction defect of right femur | 右側股骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.42 | Longitudinal reduction defect of left femur | 左側股骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.43 | Longitudinal reduction defect of femur, bilateral | 雙側股骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.50 | Longitudinal reduction defect of tibia, unspecified side | 未特定側脛骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.51 | Longitudinal reduction defect of right tibia | 右側脛骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.52 | Longitudinal reduction defect of left tibia | 左側脛骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.53 | Longitudinal reduction defect of tibia, bilateral | 雙側脛骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.60 | Longitudinal reduction defect of fibula, unspecified side | 未特定側腓骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.61 | Longitudinal reduction defect of right fibula | 右側腓骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.62 | Longitudinal reduction defect of left fibula | 左側腓骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.63 | Longitudinal reduction defect of fibula, bilateral | 雙側腓骨縱行短縮缺陷 |
| Q72.70 | Split foot, unspecified side | 未特定側足裂 |
| Q72.71 | Right split foot | 右側足裂 |
| Q72.72 | Left split foot | 左側足裂 |
| Q72.73 | Split foot, bilateral | 雙側足裂 |
| Q72.811 | Congenital shortening of right lower limb | 右側下肢先天性短縮 |
| Q72.812 | Congenital shortening of left lower limb | 左側下肢先天性短縮 |
| Q72.813 | Congenital shortening of lower limb, bilateral | 雙側下肢先天性短縮 |

| | | | | |
|--------|-------------------|---------|--|------------------|
| | | Q72.819 | Congenital shortening of unspecified lower limb | 下肢先天性短縮 |
| | | Q72.891 | Other reduction defects of right lower limb | 右側下肢其他減損缺陷 |
| | | Q72.892 | Other reduction defects of left lower limb | 左側下肢其他減損缺陷 |
| | | Q72.893 | Other reduction defects of lower limb, bilateral | 雙側下肢其他減損缺陷 |
| | | Q72.899 | Other reduction defects of unspecified lower limb | 下肢其他減損缺陷 |
| | | Q72.90 | Reduction defect of lower limb, unspecified, unspecified side | 未特定側下肢未特定短縮缺陷 |
| | | Q72.91 | Reduction defect of right lower limb, unspecified | 右側下肢短縮缺陷，未特定 |
| | | Q72.92 | Reduction defect of left lower limb, unspecified | 左側下肢短縮缺陷，未特定 |
| | | Q72.93 | Reduction defect of lower limb, unspecified, bilateral | 未特定雙側下肢短縮缺陷 |
| | Q73未特定肢體短縮缺陷 | Q73.0 | Congenital absence of unspecified limb(s) | 先天性未明示肢體缺陷 |
| | | Q73.1 | Phocomelia, unspecified limb(s) | 未明示肢體海豹肢 |
| | | Q73.8 | Other reduction defects of unspecified limb(s) | 未明示肢體其他減損缺陷 |
| | Q74 其他先天性肢體畸形 | Q74.0 | Other congenital malformations of upper limb(s), including shoulder girdle | 其他先天性含肩胛帶之上肢畸形 |
| | | Q74.1 | Congenital malformation of knee | 先天性膝部畸形 |
| | | Q74.2 | Other congenital malformations of lower limb(s), including pelvic girdle | 其他先天性含骨盆帶之下肢畸形 |
| | | Q74.3 | Arthrogyriposis multiplex congenita | 先天性多重關節彎曲症 |
| | | Q74.8 | Other specified congenital malformations of limb(s) | 其他特定的先天性肢體畸形 |
| | | Q74.9 | Unspecified congenital malformation of limb(s) | 未特定先天性肢體畸形 |
| 骨骼肌肉系統 | Q75 其他先天性顱骨及顏面骨畸形 | Q75.0 | Craniosynostosis | 顱骨縫過早封閉 |
| | | Q75.1 | Craniofacial dysostosis | 顱顏面骨成骨不全 |
| | | Q75.2 | Hypertelorism | 眼距過寬 |
| | | Q75.3 | Macrocephaly | 巨頭 |
| | | Q75.4 | Mandibulofacial dysostosis | 下頷顏面骨成骨不全 |
| | | Q75.5 | Oculomandibular dysostosis | 眼下頷成骨不全 |
| | | Q75.8 | Other specified congenital malformations of skull and face bones | 其他特定的先天性顱骨及顏面骨畸形 |
| | | Q75.9 | Congenital malformation of skull and face bones, unspecified | 先天性顱骨及顏面骨畸形，未特定 |
| | Q76 先天性脊椎及骨胸廓畸形 | Q76.0 | Spina bifida occulta | 隱性脊柱裂 |
| | | Q76.1 | Klippel-Feil syndrome | Klippel-Feil 症候群 |
| | | Q76.2 | Congenital spondylolisthesis | 先天性脊椎滑脫 |
| | | Q76.3 | Congenital scoliosis due to congenital bony malformation | 先天性骨畸形所致之先天性脊椎側彎 |
| | | Q76.411 | Congenital kyphosis, occipito-atlanto-axial region | 先天性枕骨-寰-軸椎脊柱後彎 |
| | | Q76.412 | Congenital kyphosis, cervical region | 先天性頸椎後彎 |

| | | | |
|-------------------------|---------|--|-------------------------|
| | Q76.413 | Congenital kyphosis, cervicothoracic region | 先天性頸胸椎後彎 |
| | Q76.414 | Congenital kyphosis, thoracic region | 先天性胸椎後彎 |
| | Q76.415 | Congenital kyphosis, thoracolumbar region | 先天性胸腰椎後彎 |
| | Q76.419 | Congenital kyphosis, unspecified region | 先天性未特定脊椎後彎 |
| | Q76.425 | Congenital lordosis, thoracolumbar region | 先天性胸腰椎前彎 |
| | Q76.426 | Congenital lordosis, lumbar region | 先天性腰椎前彎 |
| | Q76.427 | Congenital lordosis, lumbosacral region | 先天性腰骶椎前彎 |
| | Q76.428 | Congenital lordosis, sacral and sacrococcygeal region | 先天性薦及薦骶椎前彎 |
| | Q76.429 | Congenital lordosis, unspecified region | 先天性未特定脊椎前彎 |
| | Q76.49 | Other congenital malformations of spine, not associated with scoliosis | 其他先天性脊椎側彎無關者之脊椎畸形 |
| | Q76.5 | Cervical rib | 頸肋骨 |
| | Q76.6 | Other congenital malformations of ribs | 其他先天性肋骨畸形 |
| | Q76.7 | Congenital malformation of sternum | 先天性胸骨畸形 |
| | Q76.8 | Other congenital malformations of bony thorax | 其他先天性骨胸廓畸形 |
| | Q76.9 | Congenital malformation of bony thorax, unspecified | 先天性骨胸廓畸形，未特定 |
| Q77 骨軟骨發育不良伴有管狀骨及脊椎生長缺陷 | Q77.0 | Achondrogenesis | 軟骨生成不良 |
| | Q77.1 | Thanatophoric short stature | 致死性矮小 |
| | Q77.2 | Short rib syndrome | 短肋症候群 |
| | Q77.3 | Chondrodysplasia punctata | 點狀軟骨發育不良 |
| | Q77.4 | Achondroplasia | 軟骨發育不良 |
| | Q77.5 | Diastrophic dysplasia | 彎曲變型性發育不良 |
| | Q77.6 | Chondroectodermal dysplasia | 軟骨外胚層發育不良 |
| | Q77.7 | Spondyloepiphyseal dysplasia | 脊椎骨骺發育不良 |
| | Q77.8 | Other osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine | 其他骨軟骨發育不良伴有管狀骨及脊椎生長缺陷 |
| | Q77.9 | Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine, unspecified | 骨軟骨發育不良伴有管狀骨及脊椎生長缺陷，未特定 |
| Q78 其他骨軟骨發育不良 | Q78.0 | Osteogenesis imperfecta | 成骨不全 |
| | Q78.1 | Polyostotic fibrous dysplasia | 多骨性纖維發育不良 |
| | Q78.2 | Osteopetrosis | 骨質石化症 |
| | Q78.3 | Progressive diaphyseal dysplasia | 漸進性骨幹發育不良 |
| | Q78.4 | Enchondromatosis | 內生軟骨瘤症 |
| | Q78.5 | Metaphyseal dysplasia | 骨幹骺端發育不良 |
| | Q78.6 | Multiple congenital exostoses | 先天性多發性外生骨贅 |
| | Q78.8 | Other specified osteochondrodysplasias | 其他特定的骨軟骨發育不良 |
| | Q78.9 | Osteochondrodysplasia, unspecified | 骨軟骨發育不良，未特定 |
| Q79 先天性肌肉骨骼系統畸形，他處未歸類者* | Q79.0 | Congenital diaphragmatic hernia | 先天性橫膈疝氣 |
| | Q79.1 | Other congenital malformations of diaphragm | 其他先天性橫膈膜畸形 |
| | Q79.2 | Exomphalos | 臍膨出 |
| | Q79.3 | Gastroschisis | 裂腹畸形 |
| | Q79.4 | Prune belly syndrome | 梅腹症候群 |

| | | | | |
|---------------|---------------|---|--|-------------------|
| | | Q79.51 | Congenital hernia of bladder | 先天性膀胱疝氣 |
| | | Q79.59 | Other congenital malformations of abdominal wall | 其他先天性腹壁畸形 |
| | | Q79.6 | Ehlers-Danlos syndrome | Ehlers-Danlos 症候群 |
| | | Q79.8 | Other congenital malformations of musculoskeletal system | 其他先天性肌肉骨骼系統畸形 |
| | | Q79.9 | Congenital malformation of musculoskeletal system, unspecified | 先天性肌肉骨骼系統畸形，未特定 |
| 其他 | Q80 先天性魚鱗癬 | Q80.0 | Ichthyosis vulgaris | 尋常魚鱗癬 |
| | | Q80.1 | X-linked ichthyosis | X-性聯遺傳魚鱗癬 |
| | | Q80.2 | Lamellar ichthyosis | 層狀魚鱗癬 |
| | | Q80.3 | Congenital bullous ichthyosiform erythroderma | 先天性水疱性魚鱗癬狀紅皮症 |
| | | Q80.4 | Harlequin fetus | 斑色胎 |
| | | Q80.8 | Other congenital ichthyosis | 其他先天性魚鱗癬 |
| | | Q80.9 | Congenital ichthyosis, unspecified | 先天性魚鱗癬，未特定 |
| | Q81 水疱性表皮鬆解症 | Q81.0 | Epidermolysis bullosa simplex | 單純水疱性表皮鬆解症 |
| | | Q81.1 | Epidermolysis bullosa letalis | 致死性水疱性表皮鬆解症 |
| | | Q81.2 | Epidermolysis bullosa dystrophica | 失養性水疱性表皮鬆解症 |
| | | Q81.8 | Other epidermolysis bullosa | 其他水疱性表皮鬆解症 |
| | | Q81.9 | Epidermolysis bullosa, unspecified | 水疱性表皮鬆解症，未特定 |
| | Q82 皮膚其他先天性畸形 | Q82.0 | Hereditary lymphedema | 遺傳性淋巴水腫 |
| | | Q82.1 | Xeroderma pigmentosum | 色素性乾皮症 |
| | | Q82.2 | Mastocytosis | 肥大細胞增多症 |
| | | Q82.3 | Incontinentia pigmenti | 色素失調症 |
| | | Q82.4 | Ectodermal dysplasia (anhidrotic) | (無汗性)皮膚外胚層發育不良 |
| | | Q82.5 | Congenital non-neoplastic nevus | 先天性非腫瘤性痣 |
| | | Q82.8 | Other specified congenital malformations of skin | 皮膚其他特定的先天性畸形 |
| | | Q82.9 | Congenital malformation of skin, unspecified | 皮膚先天性畸形，未特定 |
| | Q83 乳房先天性畸形 | Q83.0 | Congenital absence of breast with absent nipple | 先天性乳房缺損伴有乳頭缺損 |
| | | Q83.1 | Accessory breast | 副乳 |
| | | Q83.2 | Absent nipple | 無乳頭 |
| | | Q83.3 | Accessory nipple | 副乳頭 |
| | | Q83.8 | Other congenital malformations of breast | 乳房其他先天性畸形 |
| | | Q83.9 | Congenital malformation of breast, unspecified | 乳房先天性畸形，未特定 |
| Q84 體表其他先天性畸形 | Q84.0 | Congenital alopecia | 先天性禿 | |
| | Q84.1 | Congenital morphological disturbances of hair, not elsewhere classified | 毛髮先天性形態障礙，他處未歸類者 | |
| | Q84.2 | Other congenital malformations of hair | 毛髮其他先天性畸形 | |
| | Q84.3 | Anonychia | 無指[趾]甲症 | |
| | Q84.4 | Congenital leukonychia | 先天性指[趾]甲白斑症 | |
| | Q84.5 | Enlarged and hypertrophic nails | 腫大及增生的指[趾]甲 | |
| | Q84.6 | Other congenital malformations of nails | 指[趾]甲其他先天性畸形 | |
| | Q84.8 | Other specified congenital malformations of integument | 體表其他特定的先天性畸形 | |

| | | | | |
|-------|--------------------------------------|---|---|---------------------|
| | | Q84.9 | Congenital malformation of integument, unspecified | 皮膚先天性畸形，未特定 |
| 其他 | Q85 斑痣性瘤症，他處未歸類者 | Q85.00 | Neurofibromatosis, unspecified | 神經纖維瘤病 |
| | | Q85.03 | Schwannomatosis | 許旺氏細胞瘤 |
| | | Q85.09 | Other neurofibromatosis | 其他神經纖維瘤病 |
| | | Q85.01 | Neurofibromatosis, type 1 | 第一型神經纖維瘤病 |
| | | Q85.02 | Neurofibromatosis, type 2 | 第二型神經纖維瘤病 |
| | | Q85.1 | Tuberous sclerosis | 結節性硬化症 |
| | | Q85.8 | Other phakomatoses, not elsewhere classified | 其他斑痣性瘤症，他處未歸類者 |
| | | Q85.9 | Phakomatosis, unspecified | 斑痣性瘤症，未特定 |
| | Q86 已知外在原因所致之先天性畸形症候群，他處未歸類者 | Q86.0 | Fetal alcohol syndrome (dysmorphic) | 異形性胎兒酒精症候群 |
| | | Q86.1 | Fetal hydantoin syndrome | 胎兒內醯脈症候群 |
| | | Q86.2 | Dysmorphism due to warfarin | Warfarin 所致之異形 |
| | | Q86.8 | Other congenital malformation syndromes due to known exogenous causes | 已知外在原因所致之其他先天性畸形症候群 |
| | Q87 影響多重系統其他特定的先天性畸形症候群 | Q87.0 | Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance | 影響顏面為主的先天性畸形症候群 |
| | | Q87.1 | Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature | 體型短小為主的先天性畸形症候群 |
| | | Q87.2 | Congenital malformation syndromes predominantly involving limbs | 涉及肢體為主的先天性畸形症候群 |
| | | Q87.3 | Congenital malformation syndromes involving early overgrowth | 涉及早期過度生長的先天性畸形症候群 |
| | | Q87.40 | Marfan's syndrome, unspecified | Marfan 氏症候群，未特定 |
| | | Q87.410 | Marfan's syndrome with aortic dilation | Marfan 氏症候群伴有主動脈擴張 |
| | | Q87.418 | Marfan's syndrome with other cardiovascular manifestations | Marfan 氏症候群伴有心血管病徵 |
| | | Q87.42 | Marfan's syndrome with ocular manifestations | Marfan 氏症候群伴有眼部病徵 |
| | | Q87.43 | Marfan's syndrome with skeletal manifestation | Marfan 氏症候群伴有骨骼病徵 |
| | | Q87.5 | Other congenital malformation syndromes with other skeletal changes | 其他先天性畸形症候群伴有其他骨骼變化 |
| | | Q87.81 | Alport syndrome | Alport 氏症候群 |
| | Q87.89 | Other specified congenital malformation syndromes, not elsewhere classified | 其他特定的先天性畸形症候群，他處未歸類者 | |
| | Q89 其他先天性畸形，他處未歸類者 | Q89.01 | Asplenia (congenital) | (先天性)無脾 |
| | | Q89.09 | Congenital malformations of spleen | 脾先天性畸形 |
| | | Q89.1 | Congenital malformations of adrenal gland | 腎上腺先天性畸形 |
| Q89.2 | | Congenital malformations of other endocrine glands | 其他內分泌腺先天性畸形 | |
| Q89.3 | | Situs inversus | 內臟反位 | |
| Q89.4 | | Conjoined twins | 連體嬰 | |
| Q89.7 | | Multiple congenital malformations, not elsewhere classified | 多重性先天畸形，他處未歸類者 | |
| Q89.8 | | Other specified congenital malformations | 其他特定的先天性畸形 | |
| Q89.9 | Congenital malformation, unspecified | 先天性畸形，未特定 | | |

染色體異常

| | | | |
|------------------------------|-----------------------|---|--|
| Q90 唐氏症 | Q90.0 | Trisomy 21, nonmosaicism (meiotic nondisjunction) | 第 21 號體染色體三條，非嵌合型(減數分裂不分離) |
| | Q90.1 | Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction) | 第 21 號體染色體三條，嵌合型(有絲分裂不分離) |
| | Q90.2 | Trisomy 21, translocation | 第 21 號體染色體三條，轉位 |
| | Q90.9 | Down's syndrome, unspecified | 唐氏症，未特定 |
| Q91 第 18 號體染色體及第 13 號體染色體 | Q91.0 | Trisomy 18, nonmosaicism (meiotic nondisjunction) | 第 18 號體染色體三條，非嵌合型(減數分裂不分離) |
| | Q91.1 | Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction) | 第 18 號體染色體三條，嵌合型(有絲分裂不分離) |
| | Q91.2 | Trisomy 18, translocation | 第 18 號體染色體三條，轉位 |
| | Q91.3 | Trisomy 18, unspecified | 第 18 號體染色體三條，未特定 |
| | Q91.4 | Trisomy 13, nonmosaicism (meiotic nondisjunction) | 第 13 號體染色體三條，非嵌合型(減數分裂不分離) |
| | Q91.5 | Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction) | 第 13 號體染色體三條，嵌合型(有絲分裂不分離) |
| | Q91.6 | Trisomy 13, translocation | 第 13 號體染色體三條，轉位 |
| | Q91.7 | Trisomy 13, unspecified | 第 13 號體染色體三條，未特定 |
| Q92 其他三條體染色體和部份三條體染色體，他處未歸類者 | Q92.0 | Whole chromosome trisomy, nonmosaicism (meiotic nondisjunction) | 全部體染色體三條，非嵌合型(減數分裂不分離) |
| | Q92.1 | Whole chromosome trisomy, mosaicism (mitotic nondisjunction) | 全部體染色體三條，嵌合型(有絲分裂不分離) |
| | Q92.2 | Partial trisomy | 部份染色體三條 |
| | Q92.5 | Duplications with other complex rearrangements | 染色體重複伴有其他複雜性的重新排列 |
| | Q92.61 | Marker chromosomes in normal individual | 正常個體的標記染色體 |
| | Q92.62 | Marker chromosomes in abnormal individual | 異常個體的標記染色體 |
| | Q92.7 | Triploidy and polyploidy | 三套染色體及多套染色體 |
| | Q92.8 | Other specified trisomies and partial trisomies of autosomes | 其他特定的三條體染色體和部份三條體染色體 |
| | Q92.9 | Trisomy and partial trisomy of autosomes, unspecified | 三條體染色體和部份三條體染色體，未特定 |
| | Q93 體染色體的單條及缺損，他處未歸類者 | Q93.0 | Whole chromosome monosomy, nonmosaicism (meiotic nondisjunction) |
| Q93.1 | | Whole chromosome monosomy, mosaicism (mitotic nondisjunction) | 全部染色體單條，嵌合型(有絲分裂不分離) |
| Q93.2 | | Chromosome replaced with ring, dicentric or isochromosome | 環狀染色體、兩中心粒或等臂染色體 |
| Q93.3 | | Deletion of short arm of chromosome 4 | 第 4 號染色體短臂缺損 |
| Q93.4 | | Deletion of short arm of chromosome 5 | 第 5 號染色體短臂缺損 |
| Q93.5 | | Other deletions of part of a chromosome | 其他部份染色體缺損 |
| Q93.7 | | Deletions with other complex rearrangements | 染色體缺損伴有其他複雜性的重新排列 |

| | | | |
|---------------------------|--------|--|------------------------------------|
| | Q93.81 | Velo-cardio-facial syndrome | Velo-cardio-facial 症候群 |
| | Q93.88 | Other microdeletions | 其他微小缺損 |
| | Q93.89 | Other deletions from the autosomes | 體染色體其他缺損 |
| | Q93.9 | Deletion from autosomes, unspecified | 體染色體缺損，未特定 |
| Q95 平衡重新排列染色體及結構標誌，他處未歸類者 | Q95.0 | Balanced translocation and insertion in normal individual | 正常個體平衡轉位及嵌入 |
| | Q95.1 | Chromosome inversion in normal individual | 正常個體體染色體倒轉 |
| | Q95.2 | Balanced autosomal rearrangement in abnormal individual | 異常個體平衡的體染色體重新排列 |
| | Q95.3 | Balanced sex/autosomal rearrangement in abnormal individual | 異常個體平衡的性 / 體染色體重新排列 |
| | Q95.5 | Individual with autosomal fragile site | 個體伴有體染色體脆折處 site |
| | Q95.8 | Other balanced rearrangements and structural markers | 其他平衡重新排列染色體及結構標記 |
| | Q95.9 | Balanced rearrangement and structural marker, unspecified | 平衡重新排列染色體及結構標誌，未特定 |
| Q96 Turner 氏症候群 | Q96.0 | Karyotype 45, X | 核型 45 X |
| | Q96.1 | Karyotype 46, X iso (Xq) | 核型 46 X iso(Xq) |
| | Q96.2 | Karyotype 46, X with abnormal sex chromosome, except iso (Xq) | 核型 46 X，伴有性染色體異常，iso(Xq)除外 |
| | Q96.3 | Mosaicism, 45, X/46, XX or XY | 嵌合型，45 X / 46 XX 或 XY |
| | Q96.4 | Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome | 嵌合型，45 X / 其他細胞株伴有異常的性染色體 |
| | Q96.8 | Other variants of Turner's syndrome | Turner 氏症候群其他變異型 |
| | Q96.9 | Turner's syndrome, unspecified | Turner 氏症候群，未特定 |
| Q97 其他性染色體異常，女性表現型，他處未歸類者 | Q97.0 | Karyotype 47, XXX | 核型 47 XXX |
| | Q97.1 | Female with more than three X chromosomes | 女性具有 3 個 X 以上染色體 |
| | Q97.2 | Mosaicism, lines with various numbers of X chromosomes | 嵌合型，細胞株伴有不同數目的 X-染色體 |
| | Q97.3 | Female with 46, XY karyotype | 女性具有 46 XY 核型 |
| | Q97.8 | Other specified sex chromosome abnormalities, female phenotype | 其他特定的性染色體異常，女性表現型 |
| | Q97.9 | Sex chromosome abnormality, female phenotype, unspecified | 性染色體異常，女性表現型，未特定 |
| Q98 其他性染色體異常，男性表現型，他處未歸類者 | Q98.0 | Klinefelter syndrome karyotype 47, XXY | Klinefelter 氏症候群，47 XXY 核型 |
| | Q98.1 | Klinefelter syndrome, male with more than two X chromosomes | Klinefelter (氏)症候群、男性伴有多於兩個的 X-染色體 |
| | Q98.3 | Other male with 46, XX karyotype | 其他男性伴有 46 XX 核型 |
| | Q98.4 | Klinefelter syndrome, unspecified | Klinefelter (氏)症候群，未特定者，未特定 |
| | Q98.5 | Karyotype 47, XYY | 47 XYY 核型 |
| | Q98.6 | Male with structurally abnormal sex chromosome | 男性伴有結構異常的性染色體 |
| | Q98.7 | Male with sex chromosome mosaicism | 男性伴有性染色體嵌合型 |
| | Q98.8 | Other specified sex chromosome abnormalities, male phenotype | 其他特定的性染色體異常，男性表現型 |

| | | | | |
|------|--------------------|---------------|---|------------------------------|
| | | Q98.9 | Sex chromosome abnormality, male phenotype, unspecified | 性染色體異常，男性表現型，未特定 |
| | Q99 其他染色體異常，他處未歸類者 | Q99.0 | Chimera 46, XX/46, XY | 嵌合體 46XX / 46XY |
| | | Q99.1 | 46, XX true hermaphrodite | 46 XX 真性陰陽人 |
| | | Q99.2 | Fragile X chromosome | X-染色體脆折症 |
| | | Q99.8 | Other specified chromosome abnormalities | 其他特定的染色體異常 |
| | | Q99.9 | Chromosomal abnormality, unspecified | 染色體異常，未特定 |
| 特殊項目 | 除Q章之外 | D21.5 | Benign neoplasm of connective and other soft tissue of pelvis | 骨盆腔結締組織及其他軟組織之良性腫瘤 |
| | | D82.1 | Di George's syndrome | DiGeorge 氏症候群 |
| | | D18.1 | Lymphangioma, any site | 淋巴管瘤(任何部位) |
| | | P35.0 | Congenital rubella syndrome | 先天性德國麻疹症候群 |
| | | P35.1 | Congenital cytomegalovirus infection | 先天性巨細胞病毒感染 |
| | | P37.1 | Congenital toxoplasmosis | 先天性弓蟲病 |
| | | K40 | Inguinal hernia | 腹股溝疝氣 |
| | | M2560 + P9689 | Stiffness of unspecified joint, not elsewhere classified + Other specified conditions originating in the perinatal period | 關節僵硬，他處未歸類者 + 源於周產期的其他特定病況 |
| | | D56 | Thalassemia | 地中海型貧血 |
| | | P832 + P56 | Hydrops fetalis not due to hemolytic disease+ Hydrops fetalis due to hemolytic disease | 非溶血性疾病所致之胎兒水腫 + 溶血性疾病所致之胎兒水腫 |
| | | D492 | Neoplasm of unspecified behavior of bone, soft tissue, and skin | 骨骼、軟組織及皮膚性態未明腫瘤 |
| | | G90.1 | Familial dysautonomia [Riley-Day] | 先天性家族性自律神經功能障礙 |
| | | P29.3 | Persistent fetal circulation | 持續性胎兒循環 |
| | | E78.71 | Barth syndrome | 巴氏症候群 |
| | | E78.72 | Smith-Lemli-Opitz syndrome | Smith-Lemli-Opitz 症候群 |