

Врожденные ошибки метаболизма

5C50	Наследственные нарушения обмена аминокислот и других органических кислот	5C57	Пероксисомные заболевания
5C51	Врожденные нарушения углеводного обмена	5C58	Врожденные нарушения обмена порфирина и гема
5C52	Врожденные нарушения липидного обмена	5C59	Врожденные нарушения обмена нейротрансмиттеров
5C53	Врожденные нарушения энергетического обмена	5C5A	Дефицит альфа-1-антитрипсина
5C54	Врожденные нарушения гликозилирования или другой уточненной модификации белка	5C5Y	Другие специфические нарушения обмена веществ
5C55	Врожденные нарушения обмена пурина, пиримидина и обмена нуклеотидов	5C5Z	Врожденные нарушения обмена веществ, неуточненные
5C56	Лизосомные болезни		

5C50 — Наследственные нарушения обмена аминокислот и других органических кислот

5C50.0	Фенилкетонурия	5C50.A	Нарушения обмена цикла мочевины
5C50.1	Нарушения обмена тирозина	5C50.B	Нарушения цикла метионина или обмена серосодержащих аминокислот
5C50.2	Нарушения обмена гистидина	5C50.C	Нарушения обмена бета или омега аминокислот
5C50.3	Нарушения обмена триптофана	5C50.D	Нарушения обмена аминокислот с разветвлёнными цепями
5C50.4	Нарушения обмена лизина или гидролизина	5C50.E	Органическая ацидурия
5C50.5	Нарушения гамма-глутамильного цикла	5C50.F	Нарушения пептидного обмена
5C50.6	Нарушение обмена серина	5C50.G	Триметиламинурия
5C50.7	Нарушения обмена глицина		Другие специфические врожденные нарушения обмена аминокислот и других органических кислот
5C50.8	Нарушения обмена пролина или гидроксипролина	5C50.Y	
5C50.9	Нарушения обмена орнитина	5C50.Z	Другие неспецифические врожденные нарушения обмена аминокислот и других органических кислот

5C50.0 — Фенилкетонурия

5C50.00	Фенилкетонурия, классическая форма	5C50.0Y	Другая уточнённая фенилкетонурия
5C50.01	Фенилкетонурия, неклассическая форма	5C50.0Z	Фенилкетонурия, неуточнённая
5C50.02	Эмбриофетопатия вследствие фенилкетонурии у матери		

5C50.1 — Нарушения обмена тирозина

5C50.10	Алкаптонурия	5C50.1Y	Другие специфические нарушения обмена тирозина
5C50.11	Тирозинемия 1 типа		
5C50.12	Тирозинемия 2 типа	5C50.1Z	Нарушения обмена тирозина, неуточненные

5C50.2 — Нарушения обмена гистидина

5C50.20	Гистидинемия	5C50.2Y	Другие специфические нарушения обмена гистидина
5C50.21	Уроканиновая ацидурия	5C50.2Z	Нарушения обмена гистидина неуточненные

5C50.7 — Нарушения обмена глицина

5C50.70	Глициновая энцефалопатия	5C50.7Y	Другие специфические нарушения обмена глицина
5C50.71	Саркозинемия	5C50.7Z	Нарушения обмена глицина неуточненные

5C50.A — Нарушения обмена цикла мочевины

5C50.A0	Аргининянтарная ацидурия	5C50.A3	Цитруллинемия
5C50.A1	Дефицит карбамоилфосфатсинтетазы	5C50.AY	Другие специфические нарушения обмена цикла мочевины
5C50.A2	Аргининемия	5C50.AZ	Нарушения обмена цикла мочевины неуточненные

5C50.D — Нарушения обмена аминокислот с разветвлёнными цепями

5C50.D0	Болезнь с запахом мочи 'кленового сиропа'	5C50.DZ	Нарушения обмена аминокислот с разветвлёнными цепями неуточненные
5C50.DY	Другие специфические нарушения обмена аминокислот с разветвлёнными цепями		

5C50.E — Органическая ацидурия

5C50.E0	Классическая органическая ацидурия	5C50.EY	Другая специфическая органическая ацидурия
5C50.E1	Церебральная органическая ацидурия	5C50.EZ	Органическая ацидурия неуточненная

5C50.F — Нарушения пептидного обмена

5C50.F0	Дефицит пролидазы	5C50.FY	Другие специфические нарушения пептидного обмена
5C50.F1	Карнозинемия		
5C50.F2	Гомокарнозиноз	5C50.FZ	Нарушения пептидного обмена неуточненные

5C51 — Врожденные нарушения углеводного обмена

5C51.0	Нарушения пентозофосфатного пути	5C51.4	Нарушения обмена галактозы
5C51.1	Нарушения глицеринового обмена	5C51.5	Нарушения обмена фруктозы
5C51.2	Нарушения глиоксилатного обмена	5C51.Y	Другие уточненные врожденные нарушения углеводного обмена
5C51.3	Болезни накопления гликогена	5C51.Z	Другие неуточненные врожденные нарушения углеводного обмена

5C51.2 — Нарушения глиоксилатного обмена

5C51.20	Первичная гипероксалурия типа 1	5C51.2Z	Нарушения глиоксилатного обмена неуточненные
5C51.2Y	Другие специфические нарушения глиоксилатного обмена		

5C51.4 — Нарушения обмена галактозы

5C51.40	Дефицит галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы	5C51.4Y	Другие специфические нарушения обмена галактозы
5C51.41	Дефицит галактокиназы	5C51.4Z	Нарушения обмена галактозы неуточненные
5C51.42	Непереносимость глюкозы или галактозы у новорожденного		

5C51.5 — Нарушения обмена фруктозы

5C51.50	Наследственная непереносимость фруктозы	5C51.5Z	Нарушения обмена фруктозы неуточненные
5C51.5Y	Другие специфические нарушения обмена фруктозы		

5C52 — Врожденные нарушения липидного обмена

5C52.0	Врожденные нарушения окисления жирных кислот или обмена кетоновых тел	5C52.Y	Другие специфические врожденные нарушения обмена липидов
5C52.1	Врожденные нарушения обмена стеролов	5C52.Z	Другие неспецифические врожденные нарушения обмена липидов
5C52.2	Болезнь накопления нейтральных липидов		

5C52.0 — Врожденные нарушения окисления жирных кислот или обмена кетоновых тел

5C52.00	Нарушения карнитинового транспорта или карнитинового цикла	5C52.03	Синдром Шегрена-Ларссона
5C52.01	Нарушения митохондриального окисления жирных кислот	5C52.0Y	Другие специфические врожденные нарушения окисления жирных кислот или обмена кетоновых тел
5C52.02	Нарушения обмена кетоновых тел	5C52.0Z	Врожденные нарушения окисления жирных кислот или обмена кетоновых тел неуточненные

5C52.1 — Врожденные нарушения обмена стеролов

5C52.10	Нарушения синтеза холестерина	5C52.1Y	Другие специфические врожденные нарушения обмена стеролов
5C52.11	Дефект синтеза желчных кислот в сочетании с холестазом	5C52.1Z	Врожденные нарушения обмена стеролов неуточненные

5C53 — Врожденные нарушения энергетического обмена

5C53.0	Нарушения обмена пирувата	5C53.4	Нарушения обмена креатина
5C53.1	Нарушения цикла лимонной кислоты	5C53.Y	Другие специфические врожденные нарушения энергетического обмена
5C53.2	Нарушения митохондриальной дыхательной цепи	5C53.Z	Врожденные нарушения энергетического обмена неуточненные
5C53.3	Нарушения митохондриального мембранного транспорта		

5C53.0 — Нарушения обмена пирувата

5C53.00	Дефицит пируват киназы	5C53.03	Дефицит пируват карбоксилазы
5C53.01	Дефицит лактатдегидрогеназы	5C53.0Y	Другие уточненные нарушения обмена пирувата
5C53.02	Дефицит пируватдегидрогеназного комплекса	5C53.0Z	Нарушения обмена пирувата неуточненные

5C53.2 — Нарушения митохондриальной дыхательной цепи

5C53.20	Синдромы истощения митохондриальной ДНК	5C53.24	Синдром Ли
5C53.21	Синдромы множественных делеций митохондриальной ДНК	5C53.25	Изолированный дефицит АТФ-синтазы
5C53.22	Дефицит коэнзима Q10	5C53.2Y	Другие уточненные нарушения митохондриального окислительного фосфорилирования
5C53.23	Дефекты трансляции митохондриального белка	5C53.2Z	Нарушения митохондриального окислительного фосфорилирования неуточненные

5C53.3 — Нарушения митохондриального мембранного транспорта

5C53.30	Нарушения митохондриального переносчика субстрата	5C53.3Y	Другие уточненные нарушения митохондриального мембранного транспорта
5C53.31	Нарушения митохондриального белкового импорта	5C53.3Z	Нарушения митохондриального мембранного транспорта неуточненные

5C54 — Врожденные нарушения гликозилирования или другой уточненной модификации белка

5C54.0	Нарушения белкового N-гликозилирования	5C54.Y	Другие специфические врожденные нарушения гликозилирования и других специфических модификаций белка
5C54.1	Нарушения белкового O-гликозилирования		
5C54.2	Нарушения множественного гликозилирования или других путей	5C54.Z	Врожденные нарушения гликозилирования и других специфических модификаций белка неуточненные

5C55 — Врожденные нарушения обмена пурина, пиримидина и обмена нуклеотидов

5C55.0	Нарушения пуринового обмена	5C55.Y	Другие специфические врожденные нарушения обмена пурина, пиримидина или обмена нуклеотидов
5C55.1	Нарушения пиримидинового обмена		
5C55.2	Нарушения нуклеотидного обмена	5C55.Z	Врожденные нарушения обмена пурина, пиримидина и обмена нуклеотидов неуточненные

5C55.0 — Нарушения пуринового обмена

5C55.00	Ксантинурия	5C55.0Y	Другие уточненные нарушения пуринового обмена
5C55.01	Синдром Леша-Нихена	5C55.0Z	Нарушения пуринового обмена неуточненные

5C56 — Лизосомные болезни

5C56.0	Сфинголипидоз	5C56.4	Нарушения обмена сиаловой кислоты
5C56.1	Нейрональный цероидный липофусциноз	5C56.Y	Другие специфические лизосомные болезни
5C56.2	Гликопротеиноз	5C56.Z	Лизосомные болезни неуточненные
5C56.3	Мукополисахаридоз		

5C56.0 — Сфинголипидоз

5C56.00	Ганглиозидоз	5C56.0Y	Другой уточненный сфинголипидоз
5C56.01	Болезнь Фабри	5C56.0Z	Сфинголипидоз неуточненный
5C56.02	Метахроматическая лейкодистрофия		

5C56.2 — Гликопротеиноз

5C56.20	Муколипидоз	5C56.2Y	Другой уточненный гликопротеиноз
5C56.21	Олигосахаридоз	5C56.2Z	Гликопротеиноз неуточненный

5C56.3 — Мукополисахаридоз

5C56.30	Мукополисахаридоз типа 1	5C56.33	Мукополисахаридоз типа 6
5C56.31	Мукополисахаридоз типа 2	5C56.3Y	Другой уточненный мукополисахаридоз
5C56.32	Мукополисахаридоз типа 4	5C56.3Z	Мукополисахаридоз неуточненный

5C57 — Пероксисомные заболевания

5C57.0	Нарушения биогенеза пероксисом	5C57.Y	Другие специфические пероксисомальные заболевания
5C57.1	Нарушения пероксисомного альфа-, бета- или омега-окисления	5C57.Z	Пероксисомальные заболевания неуточненные

5C58 — Врожденные нарушения обмена порфирина и гема

5C58.0	Нарушения обмена или экскреции билирубина	5C58.Y	Другие специфические врожденные нарушения обмена порфирина и гема
5C58.1	Порфирии	5C58.Z	Врожденные нарушения обмена порфирина и гема неуточненные

5C58.0 — Нарушения обмена или экскреции билирубина

5C58.00	Синдром Криглера-Найяра	5C58.04	Доброкачественный рецидивирующий внутрипеченочный холестаз
5C58.01	Синдром Жильбера	5C58.0Y	Другие специфические нарушения обмена или экскреции билирубина
5C58.02	Синдром Дабина-Джонсона	5C58.0Z	Нарушения обмена или экскреции билирубина неуточненные
5C58.03	Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз		

5C58.1 — Порфирии

5C58.10	Порфирия кожная поздняя	5C58.1Y	Другие специфические порфирии
5C58.12	Эритропоэтические порфирии	5C58.1Z	Порфирии неуточненные
5C58.13	Вариегатная порфирия		

5C59 — Врожденные нарушения обмена нейротрансмиттеров

5C59.0	Нарушения обмена биогенного амина	5C59.Y	Другие специфические врожденные нарушения обмена нейротрансмиттеров
5C59.1	Нарушения обмена гамма-аминомасляной кислоты	5C59.Z	Врожденные нарушения обмена нейротрансмиттеров неуточненные
5C59.2	Нарушения обмена пиридоксина		

5C59.0 — Нарушения обмена биогенного амина

5C59.00	Нарушения синтеза катехоламина	5C59.0Y	Другие специфические нарушения обмена биогенного амина
5C59.01	Нарушения обмена птерина	5C59.0Z	Нарушение обмена биогенного амина неуточненное