

BỘ Y TẾ

CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM

Độc lập - Tự do – Hạnh phúc

Số /2026/TT-BYT

Hà Nội, ngày tháng 4 năm 2026

Dự thảo
Ngày 09/3/2026

THÔNG TƯ

Ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh

Căn cứ Luật Dân số số 113/2025/QH15;

Căn cứ Luật Khám bệnh, chữa bệnh số 15/2023/QH15;

Căn cứ Nghị định số 42/2025/NĐ-CP ngày 27/02/2025 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Theo đề nghị của Cục trưởng Cục Dân số;

Bộ Y tế ban hành thông tư quy định danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 1. Phạm vi điều chỉnh

1. Thông tư này quy định Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính được phép thực hiện xác định, thông báo giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.

2. Quy định các tiêu chí xác định danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh quy định tại Thông tư này.

Điều 2. Đối tượng áp dụng

1. **Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh:** Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động chuyên môn, được phê duyệt danh mục kỹ thuật, đủ điều kiện về cơ sở vật chất, trang thiết bị và nhân lực để thực hiện xét nghiệm di truyền, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh.

2. **Người bệnh và gia đình:** Các cá nhân có nguy cơ cao về mặt di truyền (tiền sử gia đình, các yếu tố chỉ định chuyên môn) cần thực hiện sàng lọc và chẩn đoán trước sinh, sơ sinh.

3. **Cơ quan quản lý:** Các cơ quan, tổ chức có chức năng quản lý nhà nước liên quan đến việc giám sát, quản lý hoạt động xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 3. Giải thích từ ngữ

1. **Xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh:** Là việc sử dụng các kỹ thuật chuyên môn để xác định cặp nhiễm sắc thể

giới tính hoặc kiểu hình giới tính của thai nhi nhằm phục vụ chẩn đoán các bệnh lý di truyền có đặc điểm biểu hiện khác nhau giữa nam và nữ.

2. **Bệnh di truyền liên kết giới tính:** Là nhóm các bệnh lý gây ra bởi đột biến gen nằm trên nhiễm sắc thể giới tính (thường là nhiễm sắc thể X, ít gặp hơn là nhiễm sắc thể Y). Do đặc thù di truyền, bệnh thường chỉ biểu hiện ở một giới nhất định hoặc có mức độ nghiêm trọng khác nhau giữa nam và nữ.

3. **Mã số OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man):** Là hệ thống mã số chuẩn quốc tế dùng để định danh các gen và bệnh di truyền ở người, phục vụ việc tra cứu và thống nhất tên gọi bệnh lý trên toàn cầu.

Điều 4. Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh

1. Danh mục bao gồm các bệnh lý được xác định dựa trên các tiêu chí:

a) Có cơ chế di truyền liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X hoặc Y, các bệnh rối loạn phát triển giới tính do gen trên nhiễm sắc thể thường, bất thường số lượng nhiễm sắc thể giới tính; bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính.

b) Việc biết trước giới tính thai nhi là điều kiện tiên quyết hoặc hỗ trợ quan trọng cho việc ra quyết định lâm sàng, can thiệp điều trị hoặc dự phòng sớm cho trẻ;

c) Có mã số định danh quốc tế (OMIM) và tên khoa học thống nhất.

2. Ban hành kèm theo Thông tư này Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh (sau đây gọi tắt là Danh mục).

3. Căn cứ vào sự phát triển của y học hiện đại và thực tiễn lâm sàng, định kỳ tối đa 2 năm, Bộ Y tế thực hiện việc sửa đổi, bổ sung Danh mục ít nhất 01 lần.

Điều 5. Hiệu lực thi hành

1. Thông tư này có hiệu lực thi hành kể từ ngày **01 tháng 7 năm 2026**.

2. Đối với các trường hợp đang thực hiện xét nghiệm, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trước ngày Thông tư này có hiệu lực mà chưa trả kết quả, thì việc trả kết quả và tư vấn tiếp theo được thực hiện theo quy định của Thông tư này.

Điều 6. Tổ chức thực hiện

1. Cục Dân số: Chủ trì, phối hợp với các đơn vị liên quan tổ chức triển khai, hướng dẫn và kiểm tra việc thực hiện Thông tư này trên phạm vi toàn quốc.

2. Cục Quản lý Khám, chữa bệnh:

a) Chủ trì thực hiện hướng dẫn chuyên môn về chẩn đoán và điều trị các bệnh di truyền liên quan đến giới tính thuộc Danh mục quy định tại Thông tư này;

b) Phối hợp với Vụ Bảo hiểm y tế rà soát, cập nhật mã số các bệnh trong Danh mục quy định tại Thông tư này vào danh mục thanh toán bảo hiểm y tế.

3. Vụ Bảo hiểm y tế: Căn cứ tình hình thực tiễn và nguồn ngân sách, định kỳ cập nhật bệnh thuộc Danh mục quy định tại Thông tư này vào danh mục thanh toán bảo hiểm y tế theo Luật Bảo hiểm Y tế.

4. Sở Y tế các tỉnh, thành phố:

a) Chỉ đạo, hướng dẫn và thanh tra, kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn quản lý trong việc tuân thủ các quy định về chẩn đoán, xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.

b) Xử lý nghiêm các hành vi lợi dụng Danh mục tại Thông tư này để tiết lộ giới tính thai nhi trái pháp luật.

5. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh:

a) Chỉ được phép thực hiện các xét nghiệm xác định giới tính thai nhi khi được cấp phép hoạt động chuyên môn, được phê duyệt danh mục kỹ thuật, đủ điều kiện về cơ sở vật chất, trang thiết bị và nhân lực theo quy định của pháp luật.

b) Lưu trữ hồ sơ: Thiết lập hệ thống lưu trữ hồ sơ bệnh án di truyền chặt chẽ; đảm bảo tính bảo mật và chỉ cung cấp thông tin về giới tính thai nhi gắn liền với kết quả chẩn đoán bệnh lý cho đúng đối tượng thụ hưởng.

c) Chịu trách nhiệm hoàn toàn trước pháp luật nếu để xảy ra tình trạng cán bộ y tế thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi vì lý do lựa chọn giới tính hoặc ngoài Danh mục quy định tại Thông tư này.

Trong quá trình thực hiện, nếu có khó khăn, vướng mắc, các cơ quan, tổ chức, cá nhân kịp thời phản ánh về Bộ Y tế (Cục Dân số) để tổng hợp, báo cáo Bộ trưởng xem xét, giải quyết./.

Nơi nhận:

- Ủy ban về các vấn đề xã hội của Quốc hội (để giám sát);
- Văn phòng Chính phủ (Phòng Công báo, Cổng TTĐT TCP);
- Bộ Tư pháp (Cục KTVBQPPL);
- Bộ trưởng;
- Các Thứ trưởng Bộ Y tế (để phối hợp chỉ đạo);
- Ủy ban nhân dân tỉnh, thành phố;
- Sở Y tế các tỉnh, thành phố;
- Chi cục Dân số các tỉnh, thành phố;
- Các đơn vị trực thuộc Bộ Y tế, Y tế các Bộ, ngành;
- Các Vụ, Cục, Văn phòng Bộ;
- Cổng TTĐT Bộ Y tế;
- Trang TTĐT CDS;
- Lưu: VT, CDS.

BỘ TRƯỞNG

Đào Hồng Lan

PHỤ LỤC

Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh

(Ban hành kèm theo Thông tư số:/2026/TT-BYT
ngày tháng năm 2026 của Bộ trưởng Bộ Y tế)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
1	300833	Q56	LD2A	Phát triển giới tính đảo ngược kiểu 46,XX 3	46XX sex reversal 3 (4)
2	300473	Q56	LD2A	Phát triển giới tính đảo ngược kiểu 46,XX 2 phụ thuộc liều gen	46XY sex reversal 2, dosage-sensitive, 300018 (3)
3	300307	Q87.8	LD2Y	Hội chứng Abruzzo-Erickson	Abruzzo-Erickson syndrome, 302905 (3)
4	301201	K00.5	LA30.6	Sinh men bất toàn typ IE	Amelogenesis imperfecta, type IE, X-linked 2 (2)
5	300906	G60.0	8C20.y	Charcot-Marie-Tooth di truyền trội liên kết X	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked dominant, 6, 300905 (3)
6	300272	Q78.8	LA07.Y	Loạn sản sụn di truyền trội liên kết X, typ Chassaing-Lacombe	Chondrodysplasia with platyspondyly, distinctive brachydactyly, hydrocephaly, and microphthalmia, 300863 (3)
7	300776	E77.8	5C54.y	Rối loạn glycosyl hóa bẩm sinh typ Is	Congenital disorder of glycosylation, type Is, 300884 (3)
8	300712	Q87.8	LD25.y	Hội chứng Sọ-mặt-xương	Craniofacioskeletal syndrome (2)
9	303631	H90	AB50	Giảm thính lực liên kết X 6	Deafness, X-linked 6, 300914 (3)
10	300945	D61.0 Q75.4	3A60.1 LD2F.16	Thiếu máu Diamond-Blackfan 14 kèm loạn sản xương hàm mặt	Diamond-Blackfan anemia 14 with mandibulofacial dysostosis, 300946 (3)
11	300521	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần liên kết X 100	Mental retardation, X-linked 100, 300923 (3)
12	300204	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần liên kết X 101	Mental retardation, X-linked 101, 300928 (3)
13	300576	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần liên kết X 91	Mental retardation, X-linked 91, 300577 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
14	300199	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần hội chứng liên kết X 11, typ Shashi	Mental retardation, X-linked, syndromic 11, Shashi type, 300238 (3)
15	309545	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần hội chứng liên kết X 12	Mental retardation, X-linked, syndromic 12 (2)
16	300138	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần hội chứng liên kết X 32	Mental retardation, X-linked, syndromic 32, 300886 (3)
17	300013	Q11.2	LD21.0	Tật mắt nhỏ hội chứng 1	Microphthalmia, syndromic 1, 309800 (3)
18	300193	Q11.2	LD21.0	Tật mắt nhỏ hội chứng 13	Microphthalmia, syndromic 13, 300915 (3)
19	301590	Q11.2	LD21.0	Tật mắt nhỏ hội chứng 4	Microphthalmia, syndromic 4 (2)
20	300403	E88.49	5C53.2Y	Thiếu phức hợp I ty thể	Mitochondrial complex I deficiency, 252010 (3)
21	300294	Q82.8	EC20.30	Hội chứng Olmsted liên kết X	Olmsted syndrome, X-linked, 300918 (3)
22	300556	G20	8A00.y	Parkinson kèm co cứng liên kết X	Parkinsonism with spasticity, X-linked, 300911 (3)
23	300108	E28.31	GA30.6	Suy buồng trứng sớm 2A	Premature ovarian failure 2A, 300511 (3)
24	300603	E28.31	GA30.6	Suy buồng trứng sớm 2B	Premature ovarian failure 2B, 300604 (3)
25	300170	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố 23	Retinitis pigmentosa 23, 300424 (3)
26	312612	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố liên kết X	Retinitis pigmentosa, X-linked recessive, 6 (2)
27	300642	G40 F78	LD90.Y 8A60.A	Động kinh rãnh Rolando kèm chậm phát triển tâm thần và rối loạn vận ngôn	Rolandic epilepsy, mental retardation, and speech dyspraxia, 300643 (3)
28	312820	C49	XH9B22	Sarcom bao hoạt dịch	Sarcoma, synovial, 300813 (3)
29	300192	C49	XH9B22	Sarcom bao hoạt dịch	Sarcoma, synovial, 300813 (3)
30	300014	G11.8	8A03.1Y	Thất điều tiểu não-tủy sống liên kết X 1	Spinocerebellar ataxia, X-linked 1, 302500 (3)
31	300951	L67.8	EC21.1	Loạn dưỡng tóc-da không nhạy cảm ánh sáng	Trichothiodystrophy 5, nonphotosensitive, 300953 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
32	300774	G20	LD90.1	Hội chứng Waisman	Waisman syndrome, 311510 (3)
33	300546	Q87.1	LD2F.1Y	Hội chứng Aarskog-Scott	Aarskog-Scott syndrome, 305400 (3)
34	300473	Q89.1	LC80	Thiếu sản thượng thận bẩm sinh	Adrenal hypoplasia, congenital, 300200 (3)
35	300371	E71.52	5C57.1	Loạn dưỡng não chất trắng – thượng thận	Adrenoleukodystrophy, 300100 (3)
36	300371	E71.52	5C57.1	Loạn dưỡng não chất trắng – thượng thận thể người lớn	Adrenomyeloneuropathy, adult, 300100 (3)
37	300300	D80 E23	4A01.0 5A61.3	Không có gamma globulin máu kèm thiếu hormone tăng trưởng đơn độc	Agammaglobulinemia and isolated hormone deficiency, 307200 (3)
38	300300	D80.0	4A01.00	Không có gamma globulin máu liên kết X 1	Agammaglobulinemia, X-linked 1, 300755 (3)
39	300310	D80.0	4A01.00	Không có gamma globulin máu liên kết X 2	Agammaglobulinemia, X-linked 2 (2)
40	304050	Q04.0	LD20.Y	Hội chứng Aicardi	Aicardi syndrome (2)
41	300110		9B7Y	Bệnh mắt đảo Aland	Aland Island eye disease, 300600 (3)
42	300700	E70.3	LD2H.Y	Hội chứng bạch tạng - điếc	Albinism-deafness syndrome (2)
43	300095		5A00.0Y	Hội chứng Allan-Herndon-Dudley	Allan-Herndon-Dudley syndrome, 300523 (3)
44	300710	L64	ED70	Rụng tóc do androgen type 2	Alopecia, androgenetic, 2 (2)
45	300032		3A50.1	Hội chứng rối loạn sinh tủy - alpha thalassemia do đột biến dòng soma	Alpha-thalassemia myelodysplasia syndrome, somatic, 300448 (3)
46	300032		3A50.1	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ - alpha thalassemia	Alpha-thalassemia/mental retardation syndrome, 301040 (3)
47	303630	Q87.8	LD2H.Y	Hội chứng Alport	Alport syndrome, 301050 (3)
48	300194	Q87.8	LD2H.Y	Hội chứng Alport kèm chậm phát triển trí tuệ, thiếu sản tầng mặt giữa và hồng cầu hình bầu dục	Alport syndrome, mental retardation, midface hypoplasia, and elliptocytosis (4)
49	300391	K00.5	LA30.6	Thiếu sản men răng type 1E	Amelogenesis imperfecta, type 1E, 301200 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
50	300264		8B60.0	Bệnh xơ cứng teo cơ một bên 15, có hoặc không kèm theo sa sút trí tuệ vùng trán thái dương.	Amyotrophic lateral sclerosis 15, with or without frontotemporal dementia, 300857 (3)
51	313700	E34.5	LD2A.4	Không nhạy cảm Androgen	Androgen insensitivity, 300068 (3)
52	313700	E34.5	LD2A.4	không nhạy cảm Androgen bán phần, có hoặc không kèm ung thư vú	Androgen insensitivity, partial, with or without breast cancer, 312300 (3)
53	305371			Bệnh thiếu máu di truyền liên kết X, có hoặc không kèm giảm bạch cầu hạt và/hoặc bất thường tiểu cầu	Anemia, X-linked, with/without neutropenia and/or platelet abnormalities, 300835 (3)
54	301300	D64.0	8A72	Thiếu máu nguyên bào sắt type 1	Anemia, sideroblastic, 1, 300751 (3)
55	300135	D64.0	8A72	Thiếu máu nguyên bào sắt kèm thất điều	Anemia, sideroblastic, with ataxia, 301310 (3)
56	300870	I60.7	8B22.5	Phình mạch não hình quả mọng	Aneurysm, intracranial berry, 5 (2)
57	300652	L81.7	LC50.Y	Bệnh u mạch ngoằn ngoèo	Angio serpiginosum (2)
58	311850		LD2H.Y	Hội chứng Arts	Arts syndrome, 301835 (3)
59	300394		5C50.E0	Hội chứng Barth	Barth syndrome, 302060 (3)
60	300470		GB90.43	Hội chứng Bartter 5, thể trước sinh, thoáng qua.	Bartter syndrome, type 5, antenatal, transient, 300971 (3)
61	301845		EL10	Hội chứng Bazex	Bazex syndrome (2)
62	300377	G71.9	8C70.0	Loạn dưỡng cơ Becker	Becker muscular dystrophy, 300376 (3)
63	300822	H53.5	9B70	Bệnh đơn sắc xanh	Blue cone monochromacy, 303700 (3)
64	300821	H53.5	9B70	Bệnh đơn sắc xanh	Blue cone monochromacy, 303700 (3)
65	300131		LD24.K	Bệnh loãng xương	Bone mineral density QTL18, osteoporosis, 300910 (3)
66	300414		LD29	Hội chứng Borjeson-Forssman-Lehmann	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome, 301900 (3)
67	300843		9B70	Bệnh mắt Bornholm	Bornholm eye disease (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
68	300612			Hội chứng Brooks-Wisniewski-Brown	Brooks-Wisniewski-Brown syndrome (2)
69	309850			Hội chứng Brunner	Brunner syndrome, 300615 (3)
70	300275		LD24.04	Hội chứng CHILD	CHILD syndrome, 308050 (3)
71	300275			Hội chứng CK	CK syndrome, 300831 (3)
72	308840		8B44.02	Hội chứng CRASH	CRASH syndrome, 303350 (3)
73	300017			Loạn sản van tim, liên kết X	Cardiac valvular dysplasia, X-linked, 314400 (3)
74	300377		BC43.0	Bệnh cơ tim giãn 3B	Cardiomyopathy, dilated, 3B, 302045 (3)
75	300457		LA12.1	Đục thủy tinh thể 40, liên kết X	Cataract 40, X-linked, 302200 (3)
76	300036		5C53.4	Hội chứng thiếu hụt creatine ở não type 1	Cerebral creatine deficiency syndrome 1, 300352 (3)
77	300864			Hội chứng não - tiểu não - khuyết mô mắt liên kết X	Cerebral-cerebellar-coloboma syndrome, X-linked (2)
78	311850	G60.0	8C20.0	Bệnh Charcot-Marie-Tooth, lặn liên kết X, 5	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked recessive, 5, 311070 (3)
79	304040	G60.0	8C20.0	Bệnh thần kinh Charcot-Marie-Tooth trội liên kết X, 1	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked dominant, 1, 302800 (3)
80	302801	G60.0	LD90.Y	Bệnh Charcot-Marie-Tooth, lặn liên kết X 2	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked recessive, 2 (2)
81	302802	G60.0	LD90.Y	Bệnh Charcot-Marie-Tooth, lặn liên kết X 3	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked recessive, 3 (2)
82	300205	Q77.3	LD24.1	Loạn sản sụn từng đám nhỏ, trội liên kết X	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant, 302960 (3)
83	300180	Q77.3	LD24.Y	Loạn sản sụn từng đám nhỏ, lặn liên kết X	Chondrodysplasia punctata, X-linked recessive, 302950 (3)
84	300390	H31.2	9B75.1	Bệnh hắc mạc sa mạc	Choroideremia, 303100 (3)
85	303110			Bệnh hắc mạc sa mạc kèm điếc và chậm phát triển trí tuệ	Choroideremia, deafness, and mental retardation (4)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
86	300801	Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xp11.23–p11.22	Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome (4)
87	300578	Q93.5	LD40.0	Hội chứng mất đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xp11.3	Chromosome Xp11.3 deletion syndrome (4)
88	300679	Q93.5	LD40.0	Hội chứng mất đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xp21	Chromosome Xp21 deletion syndrome (4)
89	300942	Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xq26.3	Chromosome Xq26.3 duplication syndrome (4)
90	300869	Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xq27.3–q28	Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome (4)
91	300815	Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xq28	Chromosome Xq28 duplication syndrome (4)
92	300481	D71	4A00.1	Bệnh u hạt mạn tính liên kết nhiễm sắc thể X	Chronic granulomatous disease, X-linked, 306400 (3)
93	300933	Q34.8, J98.8	CA40.0	Rối loạn vận động lông chuyển nguyên phát 36, liên kết X	Ciliary dyskinesia, primary, 36, X-linked, 300991 (3)
94	300307			Hội chứng hở vòm miệng kèm dính thẳng lưỡi	Cleft palate with ankyloglossia, 303400 (3)
95	300075	Q87.0	LD2A.0	Hội chứng Coffin–Lowry	Coffin-Lowry syndrome, 303600 (3)
96	300821	H53.5	9A00.1	Bệnh mù màu xanh lục	Colorblindness, deutan, 303800 (3)
97	300822	H53.5	9A00.1	Bệnh mù màu đỏ	Colorblindness, protan, 303900 (3)
98	308380	D81.8	4A01.0	Suy giảm miễn dịch kết hợp mức độ trung bình, liên kết nhiễm sắc thể X	Combined immunodeficiency, X-linked, moderate, 312863 (3)
99	300169			Thiếu hụt quá trình phosphoryl hóa oxy hóa typ 6 dạng phối hợp	Combined oxidative phosphorylation deficiency 6, 300816 (3)
100	300085	H35.5	9B71.0	Loạn dưỡng tế bào nón tiến triển, liên kết nhiễm sắc thể X typ 2	Cone dystrophy, progressive X-linked, 2 (2)
101	312610	H35.5	9B71.0	Loạn dưỡng tế bào nón–que liên kết nhiễm sắc thể X typ 1	Cone-rod dystrophy, X-linked, 1, 304020 (3)
102	300110	H35.5	9B71.0	Loạn dưỡng tế bào nón–que liên kết nhiễm sắc thể X typ 3	Cone-rod dystrophy, X-linked, 3, 300476 (3)
103	314375	E77.8	5C50	Rối loạn glycosyl hóa bẩm sinh typ II _m	Congenital disorder of glycosylation, type II _m , 300896 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
104	300090	E77.8	5C50.Y	Rối loạn glycosyl hóa bẩm sinh typ Iy	Congenital disorder of glycosylation, type Iy, 300934 (3)
105	300265	Q24.9	LA8Y	Đị tật tim bẩm sinh không hội chứng type 1, liên kết nhiễm sắc thể X	Congenital heart defects, nonsyndromic, 1, X-linked, 306955 (3)
106	300017	Q41.8	LA52.Y	Hội chứng ruột ngắn bẩm sinh	Congenital short bowel syndrome, 300048 (3)
107	300778	H18.5	9A60.0	Loạn dưỡng biểu mô giác mạc Lisch	Corneal dystrophy, Lisch epithelial (2)
108	300779	H18.5	9A60.0	Loạn dưỡng nội mô giác mạc liên kết nhiễm sắc thể X	Corneal dystrophy, endothelial, X-linked (2)
109	300040	Q87.1	LD2A.1	Hội chứng Cornelia de Lange type 2	Cornelia de Lange syndrome 2, 300590 (3)
110	300269	Q87.1	LD2A.1	Hội chứng Cornelia de Lange type 5	Cornelia de Lange syndrome 5, 300882 (3)
111	300139	Q04.0	LD90.4	Bất sản thể chai kèm chậm phát triển trí tuệ, khuyết móng mắt (coloboma) và hàm nhỏ	Corpus callosum, agenesis of, with mental retardation, ocular coloboma and micrognathia, 300472 (3)
112	308840	Q04.0	LD90.4	Bất sản một phần thể chai	Corpus callosum, partial agenesis of, 304100 (3)
113	300169	G60.0	8C61.0	Hội chứng Cowchock	Cowchock syndrome, 310490 (3)
114	300035	Q75.8	LD71.3	Loạn sản sọ-trán-mũi	Craniofrontonasal dysplasia, 304110 (3)
115	300471	Q74.0	LD2F.Y	Cubitus valgus kèm chậm phát triển trí tuệ và khuôn mặt bất thường	Cubitus valgus with mental retardation and unusual facies (2)
116	309060	E74.0	5C51.1	Bệnh Danon	Danon disease, 300257 (3)
117	311850	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền, liên kết X 1	Deafness, X-linked 1, 304500 (3)
118	300039	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền, liên kết X 2	Deafness, X-linked 2, 304400 (3)
119	300030	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền, liên kết X 3	Deafness, X-linked 3 (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
120	300226	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền 4, liên kết X	Deafness, X-linked 4, 300066 (3)
121	300169	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền 5, liên kết X	Deafness, X-linked 5, 300614 (3)
122	300719			Điếc, đục thủy tinh thể, viêm võng mạc sắc tố và bất thường tinh trùng	Deafness, cataract, retinitis pigmentosa, and sperm abnormalities (2)
123	300398			Điếc, loạn trương lực và giảm myelin hóa não	Deafness, dystonia, and cerebral hypomyelination, 300475 (3)
124	300535	N25.8.	GB90.42	Bệnh Dent 2	Dent disease 2, 300555 (3)
125	300008	N25.8.	GB90.42	Bệnh Dent	Dent disease, 300009 (3)
126	304730		2F36.Y	U bì giác mạc	Dermoids of cornea (2)
127	300538	N25.1	GB90.4A	Đái tháo nhạt do thận	Diabetes insipidus, nephrogenic, 304800 (3)
128	300377	G71.0; G71	8C60.0	Loạn dưỡng cơ duchenne	Duchenne muscular dystrophy, 310200 (3)
129	300126			Loạn sừng bẩm sinh liên kết X	Dyskeratosis congenita, X-linked, 305000 (3)
130	313650			Loạn trương lực Parkinson liên kết X	Dystonia-Parkinsonism, X-linked, 314250 (3)
131	300451	Q82.4	LD27.02.	Loạn sản ngoại bì giảm tiết mồ hôi liên kết X	Ectodermal dysplasia 1, hypohidrotic, X-linked, 305100 (3)
132	300248	Q82.4	LD27.02	Loạn sản ngoại bì giảm tiết mồ hôi kèm suy giảm miễn dịch	Ectodermal dysplasia, hypohidrotic, with immune deficiency, 300291 (3)
133	300248		LD27.0Y	Loạn sản ngoại bì không tiết mồ hôi kèm phù bạch huyết và suy giảm miễn dịch	Ectodermal, dysplasia, anhidrotic, lymphedema and immunodeficiency, 300301 (3)
134	300384	G71.0	8C70.2	Loạn dưỡng cơ Emery-Dreifuss 1 liên kết X	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 1, X-linked, 310300 (3)
135	300163	G71.	8C70.	Loạn dưỡng cơ Emery-Dreifuss 6 liên kết X	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 6, X-linked, 300696 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
136	300005	P91.81		Bệnh não sơ sinh nặng	Encephalopathy, neonatal severe, 300673 (3)
137	313440			Động kinh liên kết X kèm khuyết học tập và rối loạn hành vi	Epilepsy, X-linked, with variable learning disabilities and behavior disorders, 300491 (3)
138	300382	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nhũ nhi 1	Epileptic encephalopathy, early infantile, 1, 308350 (3)
139	300203	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nhũ nhi 2	Epileptic encephalopathy, early infantile, 2, 300672 (3)
140	300776	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nhũ nhi 36	Epileptic encephalopathy, early infantile, 36, 300884 (3)
141	300429	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nhũ nhi 8	Epileptic encephalopathy, early infantile, 8, 300607 (3)
142	300460	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nhũ nhi 9	Epileptic encephalopathy, early infantile, 9, 300088 (3)
143	300211			Yếu cơ từng đợt liên kết X	Episodic muscle weakness, X-linked (2)
144	300658		LA13.3	Bệnh vồng mạc dịch kính tiết xuất 2, liên kết X	Exudative vitreoretinopathy 2, X-linked, 305390 (3)
145	300017		LD2F.1Y	Hội chứng FG 2	FG syndrome 2, 300321 (3)
146	300406		LD2F.1Y	Hội chứng FG 3	FG syndrome 3 (2)
147	300172		LD2F.1Y	Hội chứng FG 4	FG syndrome 4, 300422 (3)
148	300581		LD2F.1Y	Hội chứng FG 5	FG syndrome 5 (2)
149	300644	E75.21 ; E75.2	5C56.01	Bệnh Fabry	Fabry disease, 301500 (3)
150	300644	E75.21 ; E75.2	5C56.01	Bệnh Fabry thể tim	Fabry disease, cardiac variant, 301500 (3)
151	300515	D61.0		Thiếu máu Fanconi nhóm bổ sung B	Fanconi anemia, complementation group B, 300514 (3)
152	305900	D55.0		Thiếu G6PD	Favism, 134700 (3)
153	305435			Vị trí tính trạng số lượng hemoglobin bào thai 3	Fetal hemoglobin quantitative trait locus 3 (2)
154	300651	Q82.8	LD27.0Y	Thiếu sản bì khu trú	Focal dermal hypoplasia, 305600 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
155	309550	Q99.2	LD55	Hội chứng X dễ gãy	Fragile X syndrome, 300624 (3)
156	309550			Hội chứng run/thất điều liên quan NST X dễ gãy	Fragile X tremor/ataxia syndrome, 300623 (3)
157	300017		LD25.1	Loạn sản trán – hành xương 1	Frontometaphyseal dysplasia 1, 305620 (3)
158	300474	E74.8		Thiếu hụt enzym glycerol kinase	Glycerol kinase deficiency, 307030 (3)
159	300798	E74.0	5C51.3	Bệnh dự trữ glycogen típ IXa1	Glycogen storage disease, type IXa1, 306000 (3)
160	300798	E74.0	5C50.3Z	Bệnh tích tụ glycogen, loại IXa2	Glycogen storage disease, type IXa2, 306000 (3)
161	314300	Q87.8	LD2H.Y	Hội chứng Goeminne (TKCR)	Goeminne TKCR syndrome (2)
162	300273	E04.2	5A01.1	Bướu giáp đa nhân loại 2	Goiter, multinodular, 2 (2)
163	311850	M10.0	FA25.21	Bệnh Gút liên quan đến PRPS	Gout, PRPS-related, 300661 (3)
164	309555	Q87.0	LD2F.1Y	Hội chứng Gustavson	Gustavson syndrome (2)
165	308000	E79.1	5C54.0	Bệnh Gút liên quan đến HPRT (Hội chứng Lesch-Nyhan)	HPRT-related gout, 300323 (3)
166	300256	E88.8	5C53.2	Bệnh ti thể HSD10	HSD10 mitochondrial disease, 300438 (3)
167	305900	D55.0	3A10	Thiếu máu tán huyết do thiếu hụt G6PD	Hemolytic anemia due to G6PD deficiency, 300908 (3)
168	300841	D66	3B10.0	Bệnh Hemophilia A (Thiếu yếu tố VIII)	Hemophilia A, 306700 (3)
169	300746	D67	3B10.1	Bệnh Hemophilia B (Thiếu yếu tố IX)	Hemophilia B, 306900 (3)
170	300265	Q89.3	LA8Y	Đảo ngược phủ tạng liên kết X	Heterotaxy, visceral, 1, X-linked 306955 (3)
171	300017	Q04.8	LA05.1	Lạc chỗ chất xám quanh não thất	Heterotopia, periventricular, 300049 (3)
172	300382	Q04.1	LA04.2	Não thoái hóa nước kèm dị dạng cơ quan sinh dục	Hydranencephaly with abnormal genitalia, 300215 (3)
173	308840	Q03.0	LA02.0	Não úng thủy do hẹp cống não	Hydrocephalus due to aqueductal stenosis, 307000 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
174	308840	Q03.1	LA02.1	Não úng thủy kèm bệnh Hirschsprung	Hydrocephalus with Hirschsprung disease, 307000 (3)
175	308840	Q03.8	LA02.Y	Não úng thủy kèm giả tắc ruột bẩm sinh vô căn	Hydrocephalus with congenital idiopathic intestinal pseudoobstruction, 307000 (3)
176	307150	L68.1	EC23.0	Chứng rậm lông toàn thân bẩm sinh	Hypertrichosis, congenital generalized (4)
177	300836	E23.0	5A61.2	Suy sinh dục do hạ đồi 1 kèm hoả c không kèm mất khứu giác (Hội chứng Kallmann 1)	Hypogonadotropic hypogonadism 1 with or without anosmia (Kallmann syndrome 1), 308700 (3)
178	307700	E20.8	5A50.0Y	Suy tuyến cận giáp liên kết X	Hypoparathyroidism, X-linked (2)
179	300008	E83.3	5C61.30	Còi xương thiếu phosphate	Hypophosphatemic rickets, 300554 (3)
180	300550	E83.3	5C61.30	Còi xương thiếu phosphate trội liên kết X	Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant, 307800 (3)
181	313700	Q54.9	LB43.Y	Lỗ tiểu thấp loại 1, liên kết X	Hypospadias 1, X-linked, 300633 (3)
182	300120	Q54.9	LB43.Y	Lỗ tiểu thấp loại 2, liên kết X	Hypospadias 2, X-linked, 300758 (3)
183	300137	E03.8	5A00.2	Suy giáp trung ương kèm phì đại tinh hoàn	Hypothyroidism, central, and testicular enlargement, 300888 (3)
184	300294	Q87.1	LC80.0	Hội chứng IFAP kèm hoặc không kèm hội chứng BRESHECK	IFAP syndrome with or without BRESHECK syndrome, 308205 (3)
185	300747	Q80.1	EC20.1	Bệnh vảy cá liên kết X	Ichthyosis, X-linked, 308100 (3)
186	300248	D81.9	4A01.0	Suy giảm miễn dịch 33	Immunodeficiency 33, 300636 (3)
187	300481	D82.2	4A01.21	Suy giảm miễn dịch 34, nhiễm Mycobacterium liên kết X	Immunodeficiency 34, mycobacteriosis, X-linked, 300645 (3)
188	300197	D81.9	4A01.0	Suy giảm miễn dịch 47	Immunodeficiency 47, 300972 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
189	309845	D81.9	4A01.0	Suy giảm miễn dịch 50	Immunodeficiency 50, 300988 (3)
190	300386	D80.5	4A01.30	Suy giảm miễn dịch liên kết X kèm tăng IgM	Immunodeficiency, X-linked, with hyper-IgM, 308230 (3)
191	300715	D82.8	4A01.4	Suy giảm miễn dịch liên kết X kèm thiếu hụt Magie, nhiễm Epstein-Barr virus , tân sinh	Immunodeficiency, X-linked, with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia, 300853 (3)
192	300248	D84.9	4A0Z	Suy giảm miễn dịch đơn độc	Immunodeficiency, isolated, 300584 (3)
193	300292	D89.8	4A01.2C	Hội chứng IPEX (Rối loạn điều hòa miễn dịch - Đa nội tiết, bệnh lý ruột)	Immunodysregulation, polyendocrinopathy, and enteropathy, X-linked, 304790 (3)
194	300248	Q82.3	EC20.40	Rối loạn sắc tố da bẩm sinh	Incontinentia pigmenti, 308300 (3)
195	300017	K59.8	DD91.2	Giả tắc ruột do thần kinh	Intestinal pseudoobstruction, neuronal, 300048 (3)
196	300248	Z22.3	4A01.4	Nhiễm phế cầu khuẩn xâm lấn tái diễn	Invasive pneumococcal disease, recurrent isolated, 2, 300640 (3)
197	300170	Q04.3	LA06.2	Hội chứng Joubert 10	Joubert syndrome 10, 300804 (3)
198	300128	Q87.8	LD2F.0Y	Hội chứng Kabuki 2	Kabuki syndrome 2, 300867 (3)
199	300294	L85.8	EC20.30	Dày sừng nang lông gây rụng tóc (KFSD)	Keratosis follicularis spinulosa decalvans, X-linked, 308800 (3)
200	312865			Loạn sản xương đoạn giữa kiểu Langer, 249700 (3)	Langer mesomelic dysplasia, 249700 (3)
201	312865			Loạn sản sụn-xương thể Leri-Weill, 127300 (3)	Leri-Weill dyschondrosteosis, 127300 (3)
202	308000	E79.1	5C55.01	Hội chứng Lesch-Nyhan, 300322 (3)	Lesch-Nyhan syndrome, 300322 (3)
203	305371	C94.2	2A60.36	Bệnh bạch cầu cấp dòng mẫu tiểu cầu, có hoặc không kèm	Leukemia, megakaryoblastic, with or

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
				theo hội chứng Down, thể soma, 190685 (3)	without Down syndrome, somatic, 190685 (3)
204	300660			Bệnh lý não chất trắng kèm loạn sản sụn đầu xương	Leukoencephalopathy with metaphyseal chondrodysplasia (2)
205	300056			Khuyết da dạng dải kèm đa dị tật bẩm sinh 1, 309801 (3)	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 1, 309801 (3)
206	300885			Khuyết da dạng dải kèm đa dị tật bẩm sinh 2, 300887 (3)	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 2, 300887 (3)
207	300403			Khuyết da dạng dải kèm đa dị tật bẩm sinh 3, 300952 (3)	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 3, 300952 (3)
208	300382			Bệnh não phẳng, liên kết X, típ 2, 300215 (3)	Lissencephaly, X-linked 2, 300215 (3)
209	300121			Bệnh não phẳng, liên kết X, 300067 (3)	Lissencephaly, X-linked, 300067 (3)
210	300535	E72.03	5C55.0	Hội chứng Lowe (hội chứng mắt–não–thận), 309000 (3)	Lowe syndrome, 309000 (3)
211	300188			Hội chứng Lujan-Fryns, 309520 (3)	Lujan-Fryns syndrome, 309520 (3)
212	300490		4A01.0	Hội chứng tăng sinh lympho típ 1, liên kết X, 308240 (3)	Lymphoproliferative syndrome, X-linked, 1, 308240 (3)
213	300079		4A01.0	Hội chứng tăng sinh lympho típ 2, liên kết X, 300635 (3)	Lymphoproliferative syndrome, X-linked, 2, 300635 (3)
214	308840		8B44.02	Hội chứng MASA, 303350 (3)	MASA syndrome, 303350 (3)
215	300148		LD29	Hội chứng MEHMO (2)	MEHMO syndrome c
216	300205		CA72	Hội chứng MEND, 300960 (3)	MEND syndrome, 300960 (3)
217	312610		9B70.0	Thoái hóa điểm vàng, thể teo, liên kết X, 300834 (3)	Macular degeneration, X-linked atrophic, 300834 (3)
218	314850			Hội chứng McLeod có hoặc không kèm bệnh u hạt mạn tính, 300842 (3)	McLeod syndrome with or without chronic granulomatous disease, 300842 (3)
219	301870			Hội chứng Meester–Loeys, 300989 (3)	Meester-Loeys syndrome, 300989 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
220	300350		LA11.1	Giác mạc to, típ 1, liên kết X, 309300 (3)	Megalocornea 1, X-linked 309300 (3)
221	300017		LD25.1	Hội chứng Melnick–Needles, 309350 (3)	Melnick-Needles syndrome, 309350 (3)
222	300011		5C64.0Y	Bệnh Menkes, 309400 (3)	Menkes disease, 309400 (3)
223	300975	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ 105, 300984 (3)	Mental retardation 105, 300984 (3)
224	300172	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ và tật đầu nhỏ kèm thiếu sản cầu não và tiểu não, 300749 (3)	Mental retardation and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia, 300749 (3)
225	300261	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Armfield	Mental retardation syndrome, X-linked, Armfield type (2)
226	300560	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Siderius, 300263 (3)	Mental retardation syndrome, X-linked, Siderius type, 300263 (3)
227	300522	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 1/78, 309530 (3)	Mental retardation, X-linked 1/78, 309530 (3)
228	300160	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 102, 300958 (3)	Mental retardation, X-linked 102, 300958 (3)
229	300980	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 103, 300982 (3)	Mental retardation, X-linked 103, 300982 (3)
230	300838	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 104, 300983 (3)	Mental retardation, X-linked 104, 300983 (3)
231	300255	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 106, 300997 (3)	Mental retardation, X-linked 106, 300997 (3)
232	300395	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 12/35, 300957 (3)	Mental retardation, X-linked 12/35, 300957 (3)
233	300062	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 14 (2)	Mental retardation, X-linked 14 (2)
234	300075	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 19, 300844 (3)	Mental retardation, X-linked 19, 300844 (3)
235	300428	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 2 (2)	Mental retardation, X-linked 2 (2)
236	300047	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 20 (2)	Mental retardation, X-linked 20 (2)
237	300206	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 21/34, 300143 (3)	Mental retardation, X-linked 21/34, 300143 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
238	300046	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 23 (2)	Mental retardation, X-linked 23 (2)
239	300382	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 29 và các thể khác, 300419 (3)	Mental retardation, X-linked 29 and others, 300419 (3)
240	300019			Chậm phát triển trí tuệ liên kết nhiễm sắc thể X type 3 (acid methylmalonic máu và tăng homocysteine máu, thể cblX), 309541 (3).	Mental retardation, X-linked 3 (methylmalonic acidemia and homocysteinemia, cblX type), 309541 (3)
241	300142	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 30/47, 300558 (3)	Mental retardation, X-linked 30/47, 300558 (3)
242	300104	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 41, 300849 (3)	Mental retardation, X-linked 41, 300849 (3)
243	300372	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 42 (2)	Mental retardation, X-linked 42 (2)
244	300267	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 46, 300436 (3)	Mental retardation, X-linked 46, 300436 (3)
245	302910	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 49/15, 300114 (3)	Mental retardation, X-linked 49/15, 300114 (3)
246	300115	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 50 (2)	Mental retardation, X-linked 50 (2)
247	300504	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 52 (2)	Mental retardation, X-linked 52 (2)
248	300324	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 53 (2)	Mental retardation, X-linked 53 (2)
249	300096	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 58, 300210 (3)	Mental retardation, X-linked 58, 300210 (3)
250	300379	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 61, 300978 (3)	Mental retardation, X-linked 61, 300978 (3)
251	300157	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 63, 300387 (3)	Mental retardation, X-linked 63, 300387 (3)
252	300774	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 72, 300271 (3)	Mental retardation, X-linked 72, 300271 (3)
253	300355	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 73 (2)	Mental retardation, X-linked 73 (2)
254	300454	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 77 (2)	Mental retardation, X-linked 77 (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
255	300433	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 81 (2)	Mental retardation, X-linked 81 (2)
256	300518	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 82 (2)	Mental retardation, X-linked 82 (2)
257	300505	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 84 (2)	Mental retardation, X-linked 84 (2)
258	300852	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 88 (2)	Mental retardation, X-linked 88 (2)
259	300848	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 89 (2)	Mental retardation, X-linked 89 (2)
260	300499	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 9/44, 309549 (3)	Mental retardation, X-linked 9/44, 309549 (3)
261	300189	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 90, 300850 (3)	Mental retardation, X-linked 90, 300850 (3)
262	300851	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 92 (2)	Mental retardation, X-linked 92 (2)
263	300553	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 93, 300659 (3)	Mental retardation, X-linked 93, 300659 (3)
264	305915	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 94, 300699 (3)	Mental retardation, X-linked 94, 300699 (3)
265	300716	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 95 (2)	Mental retardation, X-linked 95 (2)
266	313475	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 96, 300802 (3)	Mental retardation, X-linked 96, 300802 (3)
267	314990	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 97, 300803 (3)	Mental retardation, X-linked 97, 300803 (3)
268	300524	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 98, 300912 (3)	Mental retardation, X-linked 98, 300912 (3)
269	300072	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 99, 300919 (3)	Mental retardation, X-linked 99, 300919 (3)
270	300072	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 99, giới hạn ở người nữ, 300968 (3)	Mental retardation, X-linked 99, syndromic, female-restricted, 300968 (3)
271	300546	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 16, 305400 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic 16, 305400 (3)
272	300629	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 5, 304340 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic 5, 304340 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
273	300218	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 7 (2)	Mental retardation, X-linked syndromic 7 (2)
274	300262	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Abidi (2)	Mental retardation, X-linked syndromic, Abidi type (2)
275	300231	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Christianson, 300243 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic, Christianson type, 300243 (3)
276	300005	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Lubs, 300260 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic, Lubs type, 300260 (3)
277	312180	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Nascimento, 300860 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic, Nascimento-type, 300860 (3)
278	300646	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Raymond, 300799 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic, Raymond type, 300799 (3)
279	300697	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Turner, 300706 (3)	Mental retardation, X-linked syndromic, Turner type, 300706 (3)
280	300427	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, 300495 (3)	Mental retardation, X-linked, 300495 (3)
281	300806	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể FRAXE, 309548 (3)	Mental retardation, X-linked, FRAXE type, 309548 (3)
282	300105	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Snyder-Robinson, 309583 (3)	Mental retardation, X-linked, Snyder-Robinson type, 309583 (3)
283	300005	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 13, 300055 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic 13, 300055 (3)
284	300298	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 14, 300676 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic 14, 300676 (3)
285	300304	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 15 (thể Cabezas), 300354 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic 15 (Cabezas type), 300354 (3)
286	300858	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 17 (2)	Mental retardation, X-linked, syndromic 17 (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
287	313650	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 33, 300966 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic 33, 300966 (3)
288	300084	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 34, 300967 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic 34, 300967 (3)
289	300709	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 9 (2)	Mental retardation, X-linked, syndromic 9 (2)
290	312173	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 35, 300998 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic, 35, 300998 (3)
291	300610	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Bain, 300986 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic, Bain type, 300986 (3)
292	300161	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Borck, 300987 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic, Borck type, 300987 (3)
293	300861	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Chudley-Schwartz (2)	Mental retardation, X-linked, syndromic, Chudley-Schwartz type, (2)
294	314690	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Claes-Jensen, 300534 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic, Claes-Jensen type, 300534 (3)
295	300556	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Hedera, 300423 (3)	Mental retardation, X-linked, syndromic, Hedera type, 300423 (3)
296	300519	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Martin-Probst (2)	Mental retardation, X-linked, syndromic, Martin-Probst type (2)
297	300127	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, kèm thiểu sản tiểu não và khuôn mặt đặc trưng, 300486 (3)	Mental retardation, X-linked, with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance, 300486 (3)
298	313430	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, kèm thiếu hụt hormon tăng trưởng đơn độc, 300123 (3)	Mental retardation, X-linked, with isolated growth hormone deficiency, 300123 (3)
299	300360	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X kèm tầm vóc thấp (2)	Mental retardation, X-linked, with short stature (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
300	300172	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, có hoặc không kèm rung giật nhãn cầu, 300422 (3)	Mental retardation, with or without nystagmus, 300422 (3)
301	300498	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 45 (2)	Mental retardation, X-linked 45 (2)
302	300032	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ – khuôn mặt giảm trương lực cơ, liên kết nhiễm sắc thể X, 309580 (3)	Mental retardation-hypotonic facies syndrome, X-linked, 309580 (3)
303	309620	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ kèm loạn sản xương (2)	Mental retardation-skeletal dysplasia (2)
304	300827		LB79.Y	Dính xương bàn tay số 4-5, 309630 (3)	Metacarpal 4-5 fusion, 309630 (3)
305	300345		LA10.0	Mắt nhỏ kèm khuyết tật mắt 1 (2)	Microphthalmia with coloboma 1 (2)
306	300485		LD21.0	Hội chứng mắt nhỏ (2), 300166 (3)	Microphthalmia, syndromic 2, 300166 (3)
307	300195			Thiếu sản vùng giữa mặt, suy giảm thính lực, hồng cầu hình bầu dục và vôi hóa thận, 300990 (3)	Midface hypoplasia, hearing impairment, elliptocytosis, and nephrocalcinosis, 300990 (3)
308	309605			Hội chứng Miles-Carpenter (2)	Miles-Carpenter syndrome (2)
309	300078		5C53.2Y	Thiếu hụt phức hợp I ty thể, 252010 (3)	Mitochondrial complex I deficiency, 252010 (3)
310	300356		8A02.12	Hội chứng Mohr-Tranebjaerg, 304700 (3)	Mohr-Tranebjaerg syndrome, 304700 (3)
311	300845	I67.5	8B22.B	Bệnh Moyamoya 4 (4)	Moyamoya disease 4 (4)
312	300823	E76.1	5C56.31	Mucopolysaccharidosis típ 2, 309900 (3)	Mucopolysaccharidosis II, 309900 (3)
313	311770			Hội chứng đa dị tật bẩm sinh-giảm trương lực cơ-co giật 2, 300868 (3)	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 2, 300868 (3)
314	311870			Bệnh tích lũy glycogen ở cơ, 300559 (3)	Muscle glycogenosis, 300559 (3)
315	300913		4A41.21	Bệnh cơ liên kết nhiễm sắc thể X kèm tăng tự thực bào, 310440 (3)	Myopathy, X-linked, with excessive autophagy, 310440 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
316	300163		8C70.Y	Bệnh cơ liên kết nhiễm sắc thể X kèm teo cơ tư thể, 300696 (3)	Myopathy, X-linked, with postural muscle atrophy, 300696 (3)
317	300580			Bệnh cơ bẩm sinh kèm mất cân đối loại sợi cơ, liên kết X (2)	Myopathy, congenital, with fiber-type disproportion, X-linked (2)
318	300613	H52.1	9D00.0	Cận thị 13 (2)	Myopia 13 (2)
319	310460	H52.1	9D00.0	Cận thị-1 (2)	Myopia-1 (2)
320	300415	G71.2	8C72.01	Bệnh loạn dưỡng cơ dạng ống liên kết X	Myotubular myopathy, X-linked, 310400 (3)
321	300457	Q87.0	LD2F.1Y	Hội chứng Nance-Horan	Nance-Horan syndrome, 302350 (3)
322	300538	E22.2	5A60.20	Hội chứng thận do tiết hormone chống bài niệu không phù hợp	Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis, 300539 (3)
323	300008			Sỏi thận típ 1	Nephrolithiasis, type I, 310468 (3)
324	300526	G23.0	5C64.10	Thoái hóa thần kinh kèm theo tích tụ sắt trong não 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5, 300894 (3)
325	300392	D70	4B00.00	Giảm bạch cầu đa nhân trung tính bẩm sinh nặng, liên kết X	Neutropenia, severe congenital, X-linked, 300299 (3)
326	300278	H53.6	9D45	Quáng gà bẩm sinh không tiến triển (thể hoàn toàn), 1A, liên kết X	Night blindness, congenital stationary (complete), 1A, X-linked, 310500 (3)
327	300110	H53.6	9D45	Quáng gà bẩm sinh không tiến triển (thể không hoàn toàn), 2A, liên kết X	Night blindness, congenital stationary (incomplete), 2A, X-linked, 300071 (3)
328	300658	H35.5	LD21.Y	Bệnh Norrie	Norrie disease, 310600 (3)
329	300628	H55	9C84.1	Rung giật nhãn cầu 1, bẩm sinh, liên kết X	Nystagmus 1, congenital, X-linked, 310700 (3)
330	300589	H55	9C84.1	Rung giật nhãn cầu 5, bẩm sinh, liên kết X	Nystagmus 5, congenital, X-linked (2)
331	300808	H55	9C84.1	Rung giật nhãn cầu 6, bẩm sinh, liên kết X	Nystagmus 6, congenital, X-linked, 300814 (3)
332	300628	H55	9C84.Y	Rung giật nhãn cầu luân phiên ở trẻ nữ nhi, liên kết X	Nystagmus, infantile periodic alternating, X-linked, 310700 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
333	300011	E83.0	LD28.2	Hội chứng sừng chằm	Occipital horn syndrome, 304150 (3)
334	300650	E70.3	LD2H.Y	Bệnh bạch tạng mắt - điếc thần kinh giác quan	Ocular albinism with sensorineural deafness (2)
335	300808	E70.3	9E1Y	Bệnh bạch tạng mắt típ 1 (típ Nettleship-Falls)	Ocular albinism, type I, Nettleship-Falls type, 300500 (3)
336	300013	E34.8		Hội chứng Ogden	Ogden syndrome, 300855 (3)
337	300188	Q87.8	LD2F.1Y	Hội chứng Ohdo, liên kết X	Ohdo syndrome, X-linked, 300895 (3)
338	300552	Q87.0	LD20.1	Hội chứng Opitz GBBB típ I	Opitz GBBB syndrome, type I, 300000 (3)
339	300188	Q87.8	LD2F.1Y	Hội chứng Opitz-Kaveggia	Opitz-Kaveggia syndrome, 305450 (3)
340	311050	H47.2	9C40.8	Bệnh teo thị thần kinh 2, liên kết X	Optic atrophy 2, X-linked (2)
341	300461	E72.4	5C50.AY	Thiếu hụt enzym ornithine transcarbamylyase.	Ornithine transcarbamylyase deficiency, 311250 (3)
342	300170	Q87.0	LD25.00	Hội chứng Orofaciodigital tay típ 1	Orofaciodigital syndrome I, 311200 (3)
343	300647	Q78.8	LD24.1Y	Bệnh loãng xương dạng vân kèm xơ cứng sọ	Osteopathia striata with cranial sclerosis, 300373 (3)
344	300017		LD25.1	Hội chứng Otopalatodigital típ 1	Otopalatodigital syndrome, type I, 311300 (3)
345	300017		LD25.1	Hội chứng Otopalatodigital típ 2	Otopalatodigital syndrome, type II, 304120 (3)
346	300247		LB45.1	Loạn sản buồng trứng 2	Ovarian dysgenesis 2, 300510 (3)
347	313430	E23.0	5A61.0	Suy tuyến yên toàn phần	Panhypopituitarism, X-linked, 312000 (3)
348	311770	D59.5	3A21.0	Bệnh tiểu huyết sắc tố kịch phát ban đêm	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, somatic, 300818 (3)
349	300382		LD80.3	Hội chứng Partington.	Partington syndrome, 309510 (3)
350	300401	E75.2	8A44.0	Bệnh Pelizaeus-Merzbacher	Pelizaeus-Merzbacher disease, 312080 (3)
351	311800	D74.0	5C51.3	Thiếu hụt enzym phosphoglycerate kinase 1	Phosphoglycerate kinase 1 deficiency, 300653 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
352	311850	E79.8	5C55.0Y	Tăng hoạt tính enzym phosphoribosylpyrophosphate synthetase	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity, 300661 (3)
353	312040	L81.8	LD27	Rối loạn sắc tố toàn thân dạng lưới, liên kết X	Pigmentary disorder, reticulate, with systemic manifestations, X-linked, 301220 (3)
354	300393		5A60.0	U tuyến yên tiết hormon tăng trưởng 2	Pituitary adenoma 2, GH-secreting, 300943 (3)
355	300388	Q04.3	LA05.50	Đa hồi não quanh rãnh Sylvius hai bên	Polymicrogyria, bilateral perisylvian (2)
356	309550	E28.3	GA30.6	Suy buồng trứng sớm 1	Premature ovarian failure 1, 311360 (3)
357	300247	E28.3	GA30.6	Suy buồng trứng sớm 3	Premature ovarian failure 4, 300510 (3)
358	309610	Q87.8	LD90	Hội chứng Prieto	Prieto syndrome (2)
359	300383	D84.1		Thiếu hụt properdin, liên kết X	Properdin deficiency, X-linked, 312060 (3)
360	300008	N25.8	GB90.42	Protein niệu, trọng lượng phân tử thấp, kèm theo vô hóa thận do tăng bài tiết canxi niệu	Proteinuria, low molecular weight, with hypercalciuric nephrocalcinosis, 308990 (3)
361	301300	E80.0	5C58.1	Bệnh rối loạn chuyển hóa porphyrin nguyên phát, hồng cầu, liên kết X	Protoporphyrin, erythropoietic, X-linked, 300752 (3)
362	300382	Q87.8	LD20.Y	Hội chứng Proud	Proud syndrome, 300004 (3)
363	300245	Q10.0	LA14.04	Sụp mí mắt bẩm sinh di truyền 2	Ptosis, hereditary congenital 2 (2)
364	300711	Q40.0	LB13.0	Hẹp- phì đại môn vị ở trẻ sơ sinh, 4	Pyloric stenosis, infantile hypertrophic, 4 (2)
365	300502	E74.4	5C53.02	Thiếu hụt pyruvate dehydrogenase E1-alpha	Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency, 312170 (3)
366	300378	Q71.4	LD2F.1Y /LD2F.1Z /LD2F.10	Thiếu hụt tia quay	Radial ray deficiency (2)
367	300163	G71.2	8C72.Y	Bệnh teo cơ toàn thân, di truyền liên kết X, 1a, thể nặng, khởi phát ở trẻ sơ sinh hoặc thời thơ ấu	Reducing body myopathy, X-linked 1a, severe, infantile or early childhood onset, 300717 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
368	300163	G71.2	8C72.Y	Bệnh teo cơ toàn thân, di truyền liên kết X, 1b, khởi phát muộn ở thời thơ ấu hoặc tuổi trưởng thành.	Reducing body myopathy, X-linked 1b, with late childhood or adult onset, 300718 (3)
369	314310		2C90.0	Ung thư biểu mô tế bào thận, dạng nhú, 1	Renal cell carcinoma, papillary, 1, 300854 (3)
370	300463	Q87.5	LD90.Y	Hội chứng Renpenning	Renpenning syndrome, 309500 (3)
371	300757	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố, 2	Retinitis pigmentosa 2, 312600 (3)
372	300155	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố, 24	Retinitis pigmentosa 24 (2)
373	312610	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố, 3	Retinitis pigmentosa 3, 300029 (3)
374	300605	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố, 34	Retinitis pigmentosa 34 (2)
375	312610			Viêm võng mạc sắc tố, nhiễm trùng xoang hô hấp liên kết X, có hoặc không kèm theo điếc.	Retinitis pigmentosa, X-linked, and sinorespiratory infections, with or without deafness, 300455 (3)
376	300839	H33.1	9B73.1	Bệnh bong võng mạc	Retinoschisis, 312700 (3)
377	300005	F84.2	F84.2	Hội chứng Rett	Rett syndrome, 312750 (3)
378	300005	F84.2	F84.2	Hội chứng Rett, không điển hình	Rett syndrome, atypical, 312750 (3)
379	300005	F84.2	LD90.4	Hội chứng Rett, thể bảo tồn khả năng nói	Rett syndrome, preserved speech variant, 312750 (3)
380	300859	Q87.0		Hội chứng Ritscher-Schinzel	Ritscher-Schinzel syndrome 2, 300963 (3)
381	300708		LD2F.1Y	Hội chứng STAR	STAR syndrome, 300707 (3)
382	300163	G71.0	8C70.5	Bệnh loạn dưỡng cơ vai mác, di truyền trội liên kết X	Scapuloperoneal myopathy, X-linked dominant, 300695 (3)
383	308380	D81.1	4A01.10	Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng, liên kết X	Severe combined immunodeficiency, X-linked, 300400 (3)
384	312865	E34.3	5B11	Tầm vóc thấp, vô căn do di truyền	Short stature, idiopathic familial, 300582 (3)
385	300037	Q87.3	LD2C	Hội chứng Simpson-Golabi-Behmel, típ 1	Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 1, 312870 (3)
386	300170	Q87.3	LD2C	Hội chứng Simpson-Golabi-Behmel, típ 2	Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 2, 300209 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
387	300266	G11.4	8B44.02	Liệt cứng hai chân 16, liên kết X, phức tạp	Spastic paraplegia 16, X-linked, complicated (2)
388	300401		LD90.Y	Liệt cứng hai chân loại 2, liên kết X	Spastic paraplegia 2, X-linked, 312920 (3)
389	300750	G11.4	8B44.02	Liệt cứng hai chân loại 34, liên kết X	Spastic paraplegia 34, X-linked (2)
390	300311			Suy giảm chức năng sinh tinh, liên kết X, 2	Spermatogenic failure, X-linked, 2, 309120 (3)
391	313700	G12.1	8B61.4	Bệnh teo cơ tủy sống và hành tủy, liên kết X, 1	Spinal and bulbar muscular atrophy of Kennedy, 313200 (3)
392	314370	G12.1	8B61.4	Bệnh teo cơ cột sống, liên kết X, 2, thể nhi đồng	Spinal muscular atrophy, X-linked 2, infantile, 301830 (3)
393	300011	G12.1	8B61.4	Bệnh teo cơ cột sống, liên kết X, 3	Spinal muscular atrophy, distal, X-linked 3, 300489 (3)
394	300703			Mất điều hòa tiểu não, liên kết X, 5	Spinocerebellar ataxia, X-linked 5 (2)
395	313350			Dị tật bàn tay/bàn chân tách đôi, 2	Split hand/foot malformation 2 (2)
396	301870	Q77.7	Q77.7	Loạn sản cột sống-sụn-đầu-đầu xương, liên kết X	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, X-linked, 300106 (3)
397	300202	Q77.7	LD24.3	Loạn sản cột sống và đầu xương muộn	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda, 313400 (3)
398	300579	Q87.8	LD90	Hội chứng chậm phát triển tâm thần liên quan đến nhiễm sắc thể X Stocco dos Santos	Stocco dos Santos X-linked mental retardation syndrome, 300434 (3)
399	300121	Q04.3	LD20.1	Dị tật lớp dưới vỏ não, liên kết X	Subcortical laminar heterotopia, X-linked, 300067 (3)
400	306250	J84.83	CB04.2	Rối loạn chuyển hóa surfactant phổi loại 4	Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary, 4, 300770 (3)
401	300080	Q87.8	LD2F.1Y	Hội chứng TARP	TARP syndrome, 311900 (3)
402	300017	Q87.2	LD24.Y	Loạn sản xương đầu chi	Terminal osseous dysplasia, 300244 (3)
403	300228	C62	2C60	U tế bào mầm tinh hoàn	Testicular germ cell tumor (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
404	313850	Q87.8	LD2F.Y	Hội chứng ngực – bụng	Thoracoabdominal syndrome (2)
405	300331	D75.83	3B63.0	Tăng tiểu cầu, liên kết nhiễm sắc thể giới tính X	Thrombocythemia, X-linked (2)
406	305371			Giảm tiểu cầu kèm beta-thalassemia liên kết nhiễm sắc thể X	Thrombocytopenia with beta-thalassemia, X-linked, 314050 (3)
407	300392	D69.4	3B64	Giảm tiểu cầu, liên kết nhiễm sắc thể X	Thrombocytopenia, X-linked, 313900 (3)
408	300392		3B64.01	Giảm tiểu cầu di truyền, liên kết nhiễm sắc thể X	Thrombocytopenia, X-linked, intermittent, 313900 (3)
409	305371		3B64.01	Giảm tiểu cầu, liên kết nhiễm sắc thể X, có hoặc không kèm thiếu máu sinh hồng cầu bất thường	Thrombocytopenia, X-linked, with or without dyserythropoietic anemia, 300367 (3)
410	300746		3B64.0	Tăng đông máu di truyền liên kết nhiễm sắc thể X do bất thường yếu tố IX	Thrombophilia, X-linked, due to factor IX defect, 300807 (3)
411	300611	D59.8	3A50.Z	Hội chứng đa ngưng kết Tn mắc phải (do đột biến soma)	Tn polyagglutination syndrome, somatic, 300622 (3)
412	300451	K00.0	LA40.0	Thiếu sản răng chọn lọc liên kết nhiễm sắc thể X típ 1	Tooth agenesis, selective, X-linked 1, 313500 (3)
413	313000	Q96	LD50.0	Kiểu hình thần kinh – nhận thức liên quan hội chứng Turner	Turner syndrome-associated neurocognitive phenotype (2)
414	300265	Q87.8	LD2F	Hội chứng VACTERL liên kết nhiễm sắc thể X	VACTERL association, X-linked, 314390 (3)
415	300572	Q55	LB20.1	Bất sản bẩm sinh hai bên ống dẫn tinh, liên kết nhiễm sắc thể X	Vas deferens, congenital bilateral aplasia of, X-linked, 300985 (3)
416	300897	Q74	LD2B	Hội chứng Wieacker–Wolff	Wieacker-Wolff syndrome, 314580 (3)
417	300037	C64	2C61.0	U Wilms do đột biến soma	Wilms tumor, somatic, 194070 (3)
418	300964			Hội chứng Wilson–Turner	Wilson-Turner syndrome, 309585 (3)
419	300392	D82.0	4A01.0	Hội chứng Wiskott–Aldrich	Wiskott-Aldrich syndrome, 301000 (3)
420	300076			Hội chứng Woods–Black–Norbury	Woods-Black-Norbury syndrome (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
421	300179			Bất hoạt nhiễm sắc thể X, kiểu gia đình típ 2	X inactivation, familial skewed, 2 (2)
422	314670			Bất hoạt nhiễm sắc thể X, kiểu gia đình	X-inactivation, familial skewed, 300087 (3)
423	300705	Q99.8	LD44	Hội chứng vi lặp đoạn nhiễm sắc thể Xp11.22	Xp11.22 microduplication syndrome (4)
424	300979	Q99.8	LD44	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể Xq25	Xq25 duplication syndrome (4)
425	306995			Đồng tính nam	Homosexuality, male (2)
426	314700			Hệ nhóm máu Xg	Blood group, XG system (3)
427	300536			QTL 4 của mật độ khoáng xương	Bone mineral density QTL 4 (2)
428	300082			Nhận thức xã hội	Social cognition (2)
429	314200	E07.89		QTL Globulin gắn thyroxine	Thyroxine-binding globulin QTL, 300932 (3)
430	313000			Khả năng thị giác – không gian / tri giác	Visuospatial/perceptual abilities (2)
431	309200	F31	6A61	Rối loạn khí sắc típ 2	Major affective disorder 2 (2)
432	300756	G30	8A20	Bệnh Alzheimer	Alzheimer disease 16 (2)
433	300145			Tính nhạy cảm với phù mạch do thuốc ức chế men chuyển angiotensin	Angioedema induced by ACE inhibitors, susceptibility to, 300909 (3)
434	309850	Z72.8	MB23.1	Hành vi chống đối xã hội	Antisocial behavior, 300615 (3)
435	300336	F84.5	6A02.0	Tính nhạy cảm với hội chứng Asperger, liên kết nhiễm sắc thể X típ 1	Asperger syndrome susceptibility, X-linked 1, 300494 (3)
436	300427	F84.5	6A02.0	Tính nhạy cảm với hội chứng Asperger, liên kết nhiễm sắc thể X típ 2	Asperger syndrome susceptibility, X-linked 2, 300497 (3)
437	300336	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết nhiễm sắc thể X típ 1	Autism susceptibility, X-linked 1, 300425 (3)
438	300427	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết nhiễm sắc thể X típ 2	Autism susceptibility, X-linked 2, 300495 (3)
439	300005	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết nhiễm sắc thể X típ 3	Autism susceptibility, X-linked 3, 300496 (3)
440	300828	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết X, típ 4	Autism, susceptibility to, X-linked 4, 300830 (3)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
441	312173	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết X, típ 5	Autism, susceptibility to, X-linked 5, 300847 (3)
442	300777	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết X, típ 6	Autism, susceptibility to, X-linked 6, 300872 (3)
443	300464		BA81-BA8Z	Tính nhạy cảm với bệnh động mạch vành, típ 3	Coronary heart disease, susceptibility to, 3 (2)
444	300746			Yếu tố bảo vệ chống huyết khối tĩnh mạch sâu	Deep venous thrombosis, protection against, 300807 (3)
445	300136	E10	5A10	Đái tháo đường phụ thuộc Insulin, liên kết X	Diabetes mellitus, insulin-dependent, X-linked (2)
446	300292	E10	5A10	Tính nhạy cảm với đái tháo đường, típ I	Diabetes mellitus, type I, susceptibility to, 222100 (3)
447	300509	F81.0	MB4B.0	Tính nhạy cảm với chứng khó đọc típ 9	Dyslexia, susceptibility to, 9 (2)
448	300351	E05.0	5A02.0	Tính nhạy cảm với bệnh Graves, liên kết X	Graves disease, susceptibility to, X-linked (2)
449	300221	C81	2B30	Tính nhạy cảm với bệnh Hodgkin, vùng giả nhiễm sắc thể thường	Hodgkin disease susceptibility, pseudoautosomal (2)
450	300856	Q54	LB53	Tính nhạy cảm với lỗ tiểu lệch thấp típ 4, liên kết X	Hypospadias 4, X-linked, susceptibility to (2)
451	308905	H47.2	8C73.Y	Tính nhạy cảm với teo thị thần kinh kiểu Leber	Leber optic atrophy, susceptibility to (2)
452	300488			Locus định lượng tuổi mãn kinh tự nhiên típ 1	Menopause, natural, age at, QTL1 (2)
453	300125	G43	8A80	Tính nhạy cảm với đau nửa đầu tính chất gia đình, típ 2	Migraine, familial typical, susceptibility to, 2 (2)
454	300259	A15-A19	1B10-1B14	Tính nhạy cảm Lao, liên kết X	Mycobacterium tuberculosis, susceptibility, X-linked (2)
455	300444	E66	5B81	Tính nhạy cảm với béo phì, BMIQ11	Obesity, susceptibility to, BMIQ11, 300306 (3)
456	300557	G20	8A00.0	Bệnh Parkinson típ 12	Parkinson disease 12 (2)
457	300144	G20	8A00.0	Yếu tố biến đổi tuổi khởi phát bệnh Parkinson	Parkinson disease, age of onset, modifier, 168600 (3)
458	300147	C61	2C82	Ung thư tuyến tiền liệt di truyền, liên kết X, típ 1	Prostate cancer, hereditary, X-linked 1 (2)
459	300704	C61	2C82	Ung thư tuyến tiền liệt di truyền, liên kết X, típ 2	Prostate cancer, hereditary, X-linked 2 (2)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
460	313700	C61	2C82	Tính nhạy cảm với ung thư tuyến tiền liệt	Prostate cancer, susceptibility to, 176807 (3)
461	305900			Kháng sốt rét do thiếu men G6PD	Resistance to malaria due to G6PD deficiency, 611162 (3)
462	300591			Locus định lượng chiều cao típ 6	Stature QTL 6 (2)
463	300809	M32	4A40.0	Lupus ban đỏ hệ thống, tính nhạy cảm, 15	{Systemic lupus erythematosus, susceptibility to, 15} (2)
464	300746			Nhạy cảm với Warfarin	{Warfarin sensitivity}, 122700 (3)
465	480000	Q98.3	LD2A	Đảo ngược giới tính típ 1 thể 46,XX	46XX sex reversal 1, 400045 (3)
466	480000	Q97.3	LD2A	Đảo ngược giới tính típ 1 thể 46,XY	46XY sex reversal 1, 400044 (3)
467	425500	Q84.2		Rậm lông vành tai, liên kết Y	Hairy ears, Y-linked (2)
468	400003		5A81.1	Hội chứng chỉ có tế bào Sertoli	Sertoli-cell-only syndrome (1)
469	400020	Q74/Q78	LD24.A	Loạn sản xương chi đoạn giữa kiểu Langer	Langer mesomelic dysplasia, 249700 (3)
470	400020	Q78	LD24.A	Loạn sản xương sụn kiểu Leri-Weill	Leri-Weill dyschondrosteosis, 127300 (3)
471	400020		MG44.14	Tầm vóc thấp, có tính chất gia đình chưa rõ nguyên nhân	Short stature, idiopathic familial, 300582 (3)
472	400042			Suy giảm chức năng sinh tinh, liên kết Y, típ 1	Spermatogenic failure, Y-linked, 1 (4)
473	400005			Suy giảm chức năng sinh tinh, liên kết Y, típ 2	Spermatogenic failure, Y-linked, 2, 415000 (3)
474	480000		LD2A.1	Loạn sản tuyến sinh dục hoàn toàn (Hội chứng Swyer)	Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome)
475	184757		LD2A.1	Loạn sản tuyến sinh dục thể 46,XY	46,XY gonadal dysgenesis
476	608160		LD2A.Y	Cong bẩm sinh xương chi kèm đảo ngược giới tính	Campomelic dysplasia with sex reversal
477	605423	Q50-Q56		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
478	607102		LD2A.Y	Hội chứng Denys-Drash	Denys-Drash syndrome

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
479	607102		LD2A.Y	Hội chứng Frasier	Frasier syndrome
480	313700	E34.5	LD2A	Hội chứng kháng androgen	Androgen insensitivity syndrome (AIS)
481	607306	E29.1	LD2A.3	Thiếu hụt enzym 5-alpha reductase	5-alpha reductase deficiency
482	605573	E29.1	LD2A.4	Thiếu hụt enzym 17 β -hydroxysteroid dehydrogenase	17 β -hydroxysteroid dehydrogenase deficiency
483	609300	E25.0	5A70.Y	Thiếu hụt enzym 17 α -hydroxylase	17 α -hydroxylase deficiency
484	613890	E25.0	5A70.0	Thiếu hụt 3 β -HSD	3 β -HSD deficiency
485	600617	E25	5A71.01	Tăng sản thượng thận bẩm sinh thể lipoid	Lipoid congenital adrenal hyperplasia
486	152790		LD2A.5	Thiếu sản tế bào Leydig	Leydig cell hypoplasia
487	600957	Q56.0/ Q52.8	LD26.0	Hội chứng tồn tại ống Müller	Persistent Müllerian duct syndrome
488	600956	Q56.0/ Q52.8	LD2B.02	Hội chứng tồn tại ống Müller type 2	Persistent Müllerian duct syndrome type 2
489	600982	Q99.1		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
490	300473		LD2A.3	Hội chứng thoái triển tinh hoàn	Testicular regression syndrome
491	602424			Loạn sản tinh hoàn	Testicular dysgenesis
492	603693	Q56.1	LD2A	Rối loạn phát triển giới tính 46,XY	46,XY DSD
493	605607		LD2A.1	Loạn sản tuyến sinh dục 46,XY	46,XY gonadal dysgenesis
494	600576	Q99.1		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
495	124015			Rối loạn sinh tổng hợp steroid	Disorders of steroidogenesis
496	613815	E25.0	5A80.0	Tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu 21-hydroxylase	Congenital adrenal hyperplasia (21-hydroxylase deficiency)
497	610613	E25.0	5A80.1	Tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu 11 β -hydroxylase	Congenital adrenal hyperplasia (11 β -hydroxylase deficiency)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
498	107910		5A9Y	Thiếu enzym aromatase	Aromatase deficiency
499	613890	E25.0	5A80.2	Thiếu enzym 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase (3 β -HSD)	3 β -HSD deficiency
500	124015			Thiếu enzym P450 oxidoreductase	P450 oxidoreductase deficiency
501	480000		LD2A.Y	Rối loạn phát triển giới tính 46,XX thể tinh hoàn	46,XX testicular DSD
502	608160	E25.0	5A80.Y	Rối loạn phát triển giới tính thể buồng trứng-tinh hoàn	Ovotesticular DSD
503	610644		LD2B	Đảo ngược giới tính 46,XX	46,XX sex reversal
504	603490			Rối loạn phát triển ống Müller	Müllerian development disorder
505	605597	Q99.1		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
506	184757			Suy buồng trứng nguyên phát kèm đảo ngược giới tính	Primary ovarian insufficiency with sex reversal
507	600921	Q56.2	LD2C	Rối loạn phát triển giới tính 46,XX	46,XX DSD
508	107773	Q56.2	LD2C	Rối loạn phát triển giới tính 46,XX	46,XX DSD
509	313430		LD2A.0	Rối loạn phát triển giới tính thể buồng trứng-tinh hoàn	Ovotesticular DSD
510	602229		LD2A.0	Rối loạn phát triển giới tính thể buồng trứng-tinh hoàn	Ovotesticular DSD
511	300473			Rối loạn phát triển tuyến sinh dục	Gonadal development disorder
512	607102	Q99.1		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
513	614754		LD2A.Y	Khiếm khuyết biệt hóa tinh hoàn	Testicular differentiation defect
514	300247			Đảo ngược giới tính	Sex reversal
515	603693	Q99.1		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
516	300120		LD2A.Y	Biệt hóa tinh hoàn	Testicular differentiation

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
517	605743	Q56	LD2A-Z	Rối loạn phát triển giới tính	Sex development disorder
518	617580	Q99.1		Loạn sản tuyến sinh dục	Gonadal dysgenesis
519	163950	Q96	LD50.0	Hội chứng Turner	Turner syndrome
520	163950	Q96	LD50.0	Hội chứng Turner (khảm)	Turner syndrome (mosaic)
521	163950	Q96	LD50.03	Hội chứng Turner (khảm nhiễm sắc thể giới tính Y)	Turner syndrome with Y mosaicism
522	400000	Q98.0	LD50.1	Hội chứng Klinefelter	Klinefelter syndrome
523	400000	Q98.0	LD50.31	Hội chứng Klinefelter dạng khảm	Mosaic Klinefelter syndrome
524	300005	Q98.4	LD50.31	Biến thể của hội chứng Klinefelter	Variant Klinefelter syndrome
525	300006	Q98.4	LD50.31	Biến thể của hội chứng Klinefelter	Variant Klinefelter syndrome
526	300046	Q98.4	LD50.31	Biến thể của hội chứng Klinefelter	Variant Klinefelter syndrome
527	300072	Q97.0	LD50.1	Hội chứng Triple X	Triple X syndrome
528	300026	Q97.1		Hội chứng Tetrasomy X	Tetrasomy X
529	300046	Q97.1		Hội chứng Pentasomy X	Pentasomy X
530	300470	Q98.5	LD52.1	Hội chứng XYY	XYY syndrome
531	300470	Q98.7		Hội chứng XYY dạng khảm	Mosaic XYY syndrome
532	300045	Q98.8	LD52.1	Hội chứng Tetrasomy XXYY	Tetrasomy XXYY syndrome
533	300005	Q98.8		Hội chứng Tetrasomy XXXY	Tetrasomy XXXY syndrome
534	300046	Q98.8	LD52.1	Hội chứng Pentasomy XXXYY	Pentasomy XXXX Y syndrome
535	300046	Q98.8		Hội chứng Pentasomy X	Pentasomy X syndrome
536	không có OMIM riêng	Q98.8		Hội chứng XYYYYY	XYYYYY syndrome
537	163950	Q96.3	LD50.03	Khảm 45,X / 46,XX	45,X / 46,XX
538	610644	Q96.3	LD5Z	Khảm 45,X / 46,XY (loạn sản sinh dục kết hợp)	45,X / 46,XY (mixed gonadal dysgenesis)

STT	Mã OMIM	Mã ICD10	Mã ICD11	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Việt)	Tên bệnh/hội chứng (Tiếng Anh)
539	300072		LD5Z	Khảm 46,XX / 47,XXX	46,XX / 47,XXX
540	400000		LD5Z	Khảm 46,XY / 47,XXY	46,XY / 47,XXY
541	300470		LD5Z	Khảm 46,XY / 47,XYY	46,XY / 47,XYY
542	Không có OMIM riêng	Q98.6	LD51/LD53	Các bệnh liên quan tới bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể giới	Các bệnh liên quan tới bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể giới
543	Không có OMIM riêng	Q99.0	LD56.Y	Khảm 46,XX/46,XY	46,XX/46,XY