

唇顎口蓋裂

ゴールドデンハー症候群（鰓弓異常症を含む）

鎖骨頭蓋骨異形成

トリーチャ・コリンズ症候群

ピエール・ロバン症候群

ダウン症候群

ラッセル・シルバー症候群

ターナー症候群

ベックウィズ・ウイーデマン症候群

顔面半側萎縮症

先天性ミオパチー

筋ジストロフィー

脊髄性筋萎縮症

顔面半側肥大症

エリス・ヴァンクレベルド症候群

軟骨形成不全症

外胚葉異形成症

神経線維腫症

基底細胞母斑症候群

ヌーナン症候群

マルファン症候群

プラダー・ウィリー症候群

顔面裂（横顔裂、斜顔裂および正中顔裂を含む）

大理石骨病

色素失調症

口腔・顔面・指趾症候群

メビウス症候群

歌舞伎症候群

クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

ウイリアムズ症候群

ビンダー症候群

スティックラー症候群

小舌症

頭蓋骨癒合症（クルーゾン症候群および尖頭合指症を含む）

骨形成不全症

フリーマン・シェルドン症候群

ルビンスタイン・ティビ症候群  
染色体欠失症候群  
ラーセン症候群  
濃化異骨症  
6 歯以上の先天性部分無歯症  
CHARGE 症候群  
マーシャル症候群  
成長ホルモン分泌不全性低身長症  
ポリエックス症候群（XXX 症候群、XXXX 症候群および XXXXX 症候群を含む）  
リング 18 症候群  
リンパ管腫  
全前脳胞症  
クラインフェルター症候群  
偽性低アルドステロン症  
ソトス症候群  
グリコサミノグリカン代謝障害（ムコ多糖症）  
線維性骨異常形成症  
スタージ・ウェーバ症候群  
ケルビズム  
偽性副甲状腺機能低下症  
Ekman-Westborg-Julin 症候群  
常染色体重複症候群  
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）  
毛髪・鼻・指節症候群（Tricho-Rhino-Phalangeal 症候群）  
その他顎・口腔の先天異常