

2 慢性腎疾患

Table with columns for Disease Name (大分類), Subcategory (細分類), Referral Organization (担当学会), ICD Code (カネコリ案), and a grid of values (1-18, 中央値, 75%). The table lists various kidney diseases like Nephrotic Syndrome, Glomerulonephritis, and Kidney Failure, along with their subtypes and associated organizations.

3 慢性呼吸器疾患

本分類	細分類	担当学会①	担当学会②	担当学会③	カテゴリー系	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	中央値	2.5%	7.5%	
1 気道狭窄	1 気道狭窄	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	4	0	7	0	7	7	0	0	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
2 気管支腫脹	2 気管支腫脹	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	4	0	3	0	7	6	0	7	8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
3 先天性中重症性気管支炎様群	3 先天性中重症性気管支炎様群	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	4	0	7	0	7	7	0	0	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
4 間質性肺炎	4 特発性間質性肺炎	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	4	0	7	0	7	7	0	0	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
4 間質性肺炎	5 先天性肺胞蛋白質(遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	8	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
4 間質性肺炎	6 肺動脈狭窄	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
5 線毛機能不全症様群	7 線毛機能不全症様群(カルタナー(Kartagener)症候群を含む。)	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
6 肺動脈狭窄	8 肺動脈狭窄	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
7 気管支拡張症	9 気管支拡張症	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
8 特発性肺へモフィロシス	10 特発性肺へモフィロシス	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	4	0	5	0	7	7	0	0	9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
9 慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
10 閉塞性気管支炎	12 閉塞性気管支炎	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
11 リンパ管腫/リンパ管腫症	13 リンパ管腫/リンパ管腫症	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
12 先天性肺動脈ヘルニア	14 先天性肺動脈ヘルニア	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	日本小児呼吸器学会	A	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

4 慢性心疾患

病名	大分類	細分類	カテコリ案																					
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	25%
1	1	1	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	2	2	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	3	3	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
4	4	4	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	5	5	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	6	6	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
7	7	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
8	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
10	10	10	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
11	11	11	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
12	12	12	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
13	13	13	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
14	14	14	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
15	15	15	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
16	16	16	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
17	17	17	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
18	18	18	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
19	19	19	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
20	20	20	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
21	21	21	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
22	22	22	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
23	23	23	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
24	24	24	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
25	25	25	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
26	26	26	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
27	27	27	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
28	28	28	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
29	29	29	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
30	30	30	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
31	31	31	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
32	32	32	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
33	33	33	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
34	34	34	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
35	35	35	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
36	36	36	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
37	37	37	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
38	38	38	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
39	39	39	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
40	40	40	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
41	41	41	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
42	42	42	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
43	43	43	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
44	44	44	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
45	45	45	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
46	46	46	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
47	47	47	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
48	48	48	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
49	49	49	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
50	50	50	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
51	51	51	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
52	52	52	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
53	53	53	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
54	54	54	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9

6 膠原病

大分類	細分類	担当学会①	カテゴリ案	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	2.5%	7.5%		
膠原病疾患	1 若年性特発性関節炎	日本小児リウマチ学会	C	9	9	9	9	8	9	5	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
	2 全身性エリマトーデス	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	9	7.25	9	
	3 皮膚病変を多発性筋炎	日本小児リウマチ学会	C	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
	4 シェーグレン(Sjogren)症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	7	8	9	9	7	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	7.5	9	
	5 抗リン脂質抗体症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	6 ベーチェット(Bechet)病	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	7	8	8	9	7	9	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	9	9	7	9
	7 高安動脈炎(大動脈炎症候群)	日本小児リウマチ学会	C	9	4	1	7	8	8	5	7	9	9	9	9	7	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8.5	7	9
	8 多発血管炎性肉芽腫症	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	7	8	7	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9
	9 結節性多発血管炎(結節性多発動脈炎)	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	7	8	7	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9
	10 顕微鏡的多発血管炎	日本小児リウマチ学会	A	9	4	6	7	8	7	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9
	11 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	日本小児リウマチ学会	A	9	9	7	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	12 再発性多発軟骨炎	日本小児リウマチ学会	A	9	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	13 強皮症	日本小児リウマチ学会	B	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
	14 混合性結合組織病	日本小児リウマチ学会	A	9	9	6	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
	15 家族性地中海熱	日本小児リウマチ学会	A	9	6	7	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	16 クリオピリン関連周熱症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	6	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
	17 TNF受容体関連周熱症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	8	9	9	9	7	9	7	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	18 ブラウ(Blau)症候群/若年発症カルコイドーシス	日本小児リウマチ学会	A	9	6	9	7	8	9	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
	19 中核・西村症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	8	9	9	8	7	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
	20 高pD症候群(メハロン酸キナーゼ欠損症)	日本小児リウマチ学会	A	9	8	9	9	9	9	7	9	7	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	21 化膿性細菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	8	9	9	9	7	9	7	9	7	8	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	22 慢性再発性多発性骨髄炎	日本小児リウマチ学会	A	9	8	9	9	9	7	9	7	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	23 インターローキニン1受容体拮抗分子欠損症	日本小児リウマチ学会	A	9	9	9	9	9	7	9	7	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	24 15から23までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	日本小児リウマチ学会	A	9	8	9	9	9	7	9	7	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
	25 スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	4	6	6	8	9	9	7	9	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	7.5	9

7 糖尿病

大分類	細分類	担当学会①	カテゴリ案	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	2.5%	7.5%	
糖尿病	1 糖尿病	日本小児内分泌学会	B	7	9	9	9	9	7	9	8	8	9	9	9	3	7	6	8	9	9	9	9	9	9	7.5	9
	1 1型糖尿病	日本小児内分泌学会	B	7	9	9	9	9	8	9	8	8	9	9	9	3	7	6	8	9	9	9	9	9	9	8	9
	2 2型糖尿病	日本小児内分泌学会	B	7	9	9	9	9	8	9	8	8	9	9	9	7	6	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
	3 若年発症成人型糖尿病(MODY)	日本小児内分泌学会	B	7	8	7	9	9	7	9	8	8	8	9	9	9	7	6	8	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	4 新生児糖尿病	日本小児内分泌学会	B	7	8	9	9	9	7	9	8	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	9	8	9
	5 インスリン受容体異常症	日本小児内分泌学会	B	7	9	7	9	9	8	9	8	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	9	8	9
	6 脂肪萎縮性糖尿病	日本小児内分泌学会	B	7	8	7	9	9	8	9	8	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	日本小児内分泌学会	B	7	6	9	9	9	8	9	8	8	9	9	9	9	3	6	8	8	9	9	9	9	9	8	9	

8 先天性代謝異常

大分類	細分類	担当学会①	カネコリ家																						
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央道	245%	75%
1	アミノ酸代謝異常症	1	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	2	高チロシン血症1型	日本先天代謝異常学会	A	9	8	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	3	アミノ酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	4	高チロシン血症2型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	5	高チロシン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	6	フロリタールゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	7	メチルシロリン酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	8	ホモシステリン酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	9	高メチオニン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	10	非ケトン型高グリシン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	12	カルバミドリン酸合成酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	13	オルニチンシントラントスカルハムシラゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	14	アルギニンコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニンコハク酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	16	高アルギニン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトルリン欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	18	高オロチニン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	19	ハートナツブ(Hemip)病	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	20	リン酸性蛋白不貯症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	22	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	日本先天代謝異常学会	A	9	8	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	24	プロピオン酸血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	25	β-ケトチオラゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	26	イソ吉草酸血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシルラゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	28	メチルグルタコン酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸合成酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	31	スクアニルCoA:3-ケト酸CoA:ランソスフェラーゼ(SCOT)欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	32	複合カルボキシルラゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	33	グルタル酸血症1型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	34	グルタル酸血症2型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	35	原発性高シュウ酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	36	アルファブドウ糖尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	37	グリセリン酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	38	先天性胆汗酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	有機酸代謝異常症	39	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンハルミルトイルトランスフェラーゼI欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンハルミルトイルトランスフェラーゼII欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	43	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	44	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	45	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	46	三頭酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	47	3-ヒドロキシシロリン酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	48	30から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脂肪酸代謝異常症	49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9

8 先天性代謝異常

大分類		細分類		カテゴリー	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	2.5%	7.5%			
7	ベルオキシニウム病	103	ベルオキシニウム形成異常症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
7	ベルオキシニウム病	104	脚腎白濁シストロフィー	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
7	ベルオキシニウム病	105	レフサム(Refsum)病	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	8	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9		
7	ベルオキシニウム病	106	103から105までに掲げるもののほか、ベルオキシニウム病	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9		
8	金屬代謝異常症	107	ウィルソン(Wilson)病	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9		
8	金屬代謝異常症	108	メンケス(Menkes)病	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
8	金屬代謝異常症	109	オクサリタル・ホーン症候群	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	金屬代謝異常症	110	無セルロプラスミン血症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	金屬代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	金屬代謝異常症	112	先天性腸管拡張皮膚炎	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	金屬代謝異常症	113	107から112までに掲げるもののほか、金屬代謝異常症	担当学会①	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒボキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レスシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9		
9	プリンピリミジン代謝異常症	115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9		
9	プリンピリミジン代謝異常症	116	キサンチン尿症	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9		
9	プリンピリミジン代謝異常症	117	尿酸トランスポーター異常症	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9		
9	プリンピリミジン代謝異常症	118	オロト酸尿症	担当学会①	A	9	9	9	7	7	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	担当学会①	A	7	9	9	7	7	9	6	9	9	9	7	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	7.75	9	
10	ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	担当学会①	A	7	9	9	7	7	9	6	9	9	9	7	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	7.75	9	
11	神経伝達物質異常症	122	ビオプテリン代謝異常症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11	神経伝達物質異常症	123	チロシントルチド酵素欠損症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11	神経伝達物質異常症	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11	神経伝達物質異常症	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
11	神経伝達物質異常症	126	GABAアミノ転移酵素欠損症	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
11	神経伝達物質異常症	127	コハク酸セミアルピド脱水素酵素欠損症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
11	神経伝達物質異常症	128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	担当学会①	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	7	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カロリ血症	担当学会①	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12	脂質代謝異常症	130	家族性高コレステロール血症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12	脂質代謝異常症	131	家族性混合型高脂血症	担当学会①	A	9	9	9	7	9	8	9	7	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12	脂質代謝異常症	132	無β-リポタンパク血症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12	脂質代謝異常症	133	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症	担当学会①	A	9	9	9	7	9	8	9	7	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12	脂質代謝異常症	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	担当学会①	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	7	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
13	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13	結合組織異常症	136	低ホスファターゼ症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13	結合組織異常症	137	大理石骨病	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13	結合組織異常症	138	リポイドタンパク血症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13	結合組織異常症	139	135から138までに掲げるもののほか、結合組織異常症	担当学会①	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	2	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
14	先天性肥満症	140	先天性フルフェル症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
15	α1アンチトリプシン欠損症	141	α1アンチトリプシン欠損症	担当学会①	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	

10 免疫疾患

大分類	小分類	担当学(部)	カテコリ要素	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	25%	75%
1 複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	日本免疫不全症研究会	A	6	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	2 細胞形成症	日本免疫不全症研究会	A	8	7	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	3 アナフィラキシアミナーゼ(ADA)欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	4 オーマン(Orneman)症候群	日本免疫不全症研究会	A	8	9	9	8	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	5 フリヌクスノレオシトスホロラーゼ欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	6 CD8欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	7 ZAP70欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	8 MHGクラシ欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	9 MHGクラシ欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 複合免疫不全症	10 1から9までに関与するものほか、複合免疫不全症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	7	7	7	8	8	8	8	8	8	8	3	6	5	9	9	9	9	9	8	7	9
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	11 ウィスコット・オルドリッチ(Wisconsin)症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	5	9	9	9	9	9	9	7	7.5
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	12 毛細血管拡張性運動失調症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	5	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	13 ナイミー(Nimegen)染色体不安定症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	14 フルーム(Bloom)症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	15 ICF症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	16 PMS2異常症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	17 RIDDLE症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	18 シムケ(Schimke)症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	19 胸腺形成(ディ・ジョージ(DiGeorge))症候群/22q11.2欠損症候群	日本免疫不全症研究会	A	7	9	5	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	9	7.75	
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	20 高血圧症候群	日本免疫不全症研究会	A	6	9	6	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	9	7.75	
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	21 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	日本免疫不全症研究会	A	4	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
2 免疫不全を伴う特異的な症候群	22 先天性角化異常症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	
3 液性免疫不全を主とする疾患	23 X連鎖無ガンマグロブリン血症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	24 液性免疫不全を主とする疾患	日本免疫不全症研究会	A	7	5	9	7	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	4	9	9	9	9	9	9	7	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	25 高血圧症候群	日本免疫不全症研究会	A	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	4	5	9	9	9	9	9	9	8	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	26 IgGサブクラス欠損症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	9	7.75	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	27 選択的IgA欠損	日本免疫不全症研究会	A	4	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	9	8	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	28 特異抗体産生不全症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	29 乳原一過性腸カノマグローリン血症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	3	9	5	9	9	9	9	9	9	7.75	9
3 液性免疫不全を主とする疾患	30 腸	日本免疫不全症研究会	A	4	7	5	9	7	8	9	8	9	9	9	9	3	6	8	9	9	9	9	9	8	7	9
4 免疫調節障害	31 チェリアック・病(Celiac)症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
4 免疫調節障害	32 X連鎖Ⅱb増殖症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
4 免疫調節障害	33 自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)	日本免疫不全症研究会	A	4	6	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	9	9	9	9	9	9	9	7	9
4 免疫調節障害	34 31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	日本免疫不全症研究会	A	4	7	5	9	7	7	8	9	8	9	9	9	3	8	9	9	9	9	9	9	9	7	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	35 重症先天性好中球減少症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	36 間期性好中球減少症	日本免疫不全症研究会	A	4	9	9	9	7	7	8	9	8	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	9	7.75	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	37 35及36に掲げるもののほか、遺伝的経過をたどる好中球減少症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	5	9	7	7	8	9	8	9	9	9	3	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	38 原発性食細胞機能不全症および欠損症	日本免疫不全症研究会	A	4	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	39 シュワックハマー・ダイヤモンド(Schwachman-Diamond)症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	3	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	41 エイロペルオキシン欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	42 メンデル遺伝性イコバロリイア易感症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	43 38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	日本免疫不全症研究会	A	4	9	5	9	7	7	8	9	8	9	9	3	8	3	8	9	9	9	9	9	9	7	9
6 自然免疫異常	44 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
6 自然免疫異常	45 IIRAK4欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6 自然免疫異常	46 MYD88欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6 自然免疫異常	47 慢性皮膚粘膜炎欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6 自然免疫異常	48 44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	日本免疫不全症研究会	A	4	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
7 先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	9	8	9
7 先天性補体欠損症	50 遺伝性血管性浮腫(C1イニヒター欠損症)	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	9	8	9
7 先天性補体欠損症	51 49及50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	日本免疫不全症研究会	A	8	9	5	9	7	8	9	8	9	9	9	8	3	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
8 好酸球増加症	52 好酸球増加症	日本免疫不全症研究会	A	4	9	5	9	7	7	8	9	8	9	9	9	3	8	7	9	8	9	9	9	9	7	9
9 慢性活動性EBウイルス感染症	53 慢性活動性EBウイルス感染症	日本免疫不全症研究会	A	3	7	5	9	7	7	8	9	8	9	9	9	3	8	7	9	8	9	9	9	9	7	9
10 後天性免疫不全症	54 後天性免疫不全症候群(HIV感染によるものに限る。)	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	1	9	7	9	5	9	9	9	9	9	7.75	9
10 後天性免疫不全症	55 後天的な免疫系障害による免疫不全症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	8	7	9	8	9	8	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
11 慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	4	9	9	9	9	9	9	8.75	9

11 神経・筋疾患

No.	病名	分類	学年																			
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
1	脊髄腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
2	脊髄腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
3	仙尾節形成腫	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
3	脳形成腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
3	脳形成腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
3	脳形成腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
3	脳形成腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
3	脳形成腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
4	脳形成腫瘍	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
5	レット (Ret) 症候群	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
6	神経皮膚症候群	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
6	神経皮膚症候群	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
6	神経皮膚症候群	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
7	早老症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
7	早老症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
8	遺伝子異常による白質脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
8	遺伝子異常による白質脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
8	遺伝子異常による白質脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
8	遺伝子異常による白質脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
8	遺伝子異常による白質脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
9	頭蓋蓋合早期脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
9	頭蓋蓋合早期脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
9	頭蓋蓋合早期脳症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
10	モヤモヤ病	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
11	脊髄性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
12	先天性ニューロパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
13	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
13	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
13	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
13	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
13	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
14	先天性ミオパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
14	先天性ミオパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
14	先天性ミオパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
14	先天性ミオパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
14	先天性ミオパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
14	先天性ミオパチー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
15	シュワルツ・ヤンベル (Schwartz-Jampel) 症候群	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
16	糖質タンパク質貯留症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
16	糖質タンパク質貯留症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
17	糖質タンパク質貯留症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
17	糖質タンパク質貯留症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
18	進行性ミオクロームスチン病	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
18	進行性ミオクロームスチン病	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
19	脊髄小脳変性症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
19	脊髄小脳変性症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
20	変形性筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
20	変形性筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
21	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
21	筋ジストロフィー	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
22	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
23	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
23	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
24	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
24	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
25	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
26	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
27	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
28	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
29	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A
30	先天性筋萎縮症	神経腫瘍	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A	A

12 慢性消化器疾患

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	25%	75%		
																							分類	大分類
1	先天性吸収不全症																							
1	先天性吸収不全症																							
1	先天性吸収不全症																							
1	先天性吸収不全症																							
1	先天性吸収不全症																							
1	先天性吸収不全症																							
2	竪横毛封入体病																							
3	腸リノパ管拡張症																							
4	家族性腫瘍性ポリポース																							
5	周期性吐症候群																							
6	炎症性腸疾患																							
6	炎症性腸疾患																							
7	自己免疫性腸症 (IP EX症候群を含む。)																							
8	急性肝不全 (昏睡型)																							
9	新生児ヘモクロマトーシス																							
10	自己免疫性肝炎																							
11	胆嚢性胆汁管拡張症																							
12	肝内胆汁うっ滞性疾患																							
12	肝内胆汁うっ滞性疾患																							
12	肝内胆汁うっ滞性疾患																							
12	肝内胆汁うっ滞性疾患																							
12	肝内胆汁うっ滞性疾患																							
12	肝内胆汁うっ滞性疾患																							
13	先天性肝線維症																							
14	肝硬変症																							
15	門脈圧亢進症																							
16	先天性門脈拡張症																							
17	門脈・肝動脈腫																							
18	クリグラマー・ナジヤー (Crigler-Najjar) 症候群																							
19	遺伝性緑内障																							
20	短腸症																							
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患																							
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患																							
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患																							
21	ヒルシュスプルング (Hirschsprung) 病及び類縁疾患																							
22	肝巨大血管腫																							
23	総排遺漏																							
24	総排遺漏外反症																							

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

大分類		細分類		カテゴリー案	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	中央値	25%	75%
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	2	ソトス (Sotos) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	6	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	3	スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4	ルビンユタイン・ライビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5	歌舞症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6	ウイーバー (Weaver) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7	コルネリア・ラング (Cornelia de Lange) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8	ベックワイズ・ワイザーマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9	アングェルマン (Angelman) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	10	5p-症候群	日本小児遺伝学会	A	9	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	11	4p-症候群	日本小児遺伝学会	A	9	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12	18トリソミー症候群	日本小児遺伝学会	A	9	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13	13トリソミー症候群	日本小児遺伝学会	A	9	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	14	ダウン (Down) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びブランダール・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)	日本小児遺伝学会	A	7	9	9	9	9	8	/	/	/	9	9	9	/	8	8	5	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16	CFG (cardiofacio-cutaneous) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17	マルファン (Marfan) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18	コストロ (Costello) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19	チャーン (CHARGE) 症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	8	9

14 皮膚疾患群

大分類		細分類		カテゴリー案	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値	25%	75%
1	膿皮菌白皮症 (先天性白皮症)	1	膿皮菌白皮症 (先天性白皮症)	担当学会①	A	9	9	9	9	8	9	6	9	9	9	5	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	先天性魚鱗癬	2	ケラチン症性魚鱗癬 (表皮融解性魚鱗癬 (慢性) 及び表皮性膿皮融解性魚鱗癬を含む。)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	先天性魚鱗癬	3	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 (遺伝融解性魚鱗癬を除く。)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	先天性魚鱗癬	4	遺伝性魚鱗癬	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	先天性魚鱗癬	5	ネーグトン (Netherton) 症候群	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	先天性魚鱗癬	6	シュージェン・ラルソン (Stjøgren-Larsson) 症候群	日本小児皮膚科学会	A	7	7	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
2	先天性魚鱗癬	7	2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	日本小児皮膚科学会	A	9	8	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	表皮水疱症	8	表皮水疱症	日本小児皮膚科学会	A	7	9	7	9	8	7	9	7	9	9	9	9	7	7	7	7	9	9	9	9	7	9
4	膿疱性乾癬 (疥癬型)	9	膿疱性乾癬 (疥癬型)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	7	8	9	9	9	9	8.75	9
5	色素性乾癬症	10	色素性乾癬症	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	7	8	9	9	9	9	8.75	9
6	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	11	レックリングハウゼン (Recklinghausen) 病 (神経線維腫症 I 型)	日本小児皮膚科学会	A	9	/	9	9	7	7	9	8	/	9	9	9	9	7	7	9	9	9	9	8.25	9	