

多発性内分泌腺異常	76	多発性内分泌腺腫症(MEA, MEN)
副甲状腺ホルモンの異常	77	偽性腫性副甲状腺機能低下症
	78	偽性特異性副甲状腺機能低下症
	79	偽性副甲状腺機能低下症
	80	テナー(副甲状腺性)
	81	特異性副甲状腺機能低下症
	82	副甲状腺機能亢進症
	83	副甲状腺機能低下・アシノン・モニリア(hypoparathyroidism-Addison-Monilia)症候群
	84	副甲状腺機能低下症
	85	副甲状腺形成不全
副腎皮質ホルモンの異常	86	アシノン(Addison)病
	87	アルドステロン欠損症
	88	クッシング(Cushing)症候群
	89	グルココルチコイド寛功性アルドステロン症
	90	原発性アルドステロン症(Conn)症候群
	91	高アルドステロン症
	92	コレステロール側断切断酵素欠損症(先天性リポイド過形成、Prader)症候群
	93	周期性ACTH症候群
	94	女性化副腎腫瘍
	95	先天性副腎皮質過形成
	96	男性化副腎腫瘍
	97	特異性アルドステロン症
	98	副腎形成不全
	99	副腎性器症候群
	100	副腎腫瘍
	101	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
	102	3β水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症(ボンジョバンニ(Bongiovanni)症候群)
	103	11β水酸化酵素欠損症
	104	17α水酸化酵素欠損症
	105	18水酸化酵素欠損症
	106	18水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症
	107	21水酸化酵素欠損症
レニン-アンギオ	108	偽性低アルドステロン症
テンション-アルドステロン系	109	リッド(Uddle)症候群
その他の内分泌異常	110	先天性全身体弱副腎腫瘍症候群(リボジストロフィー)
	111	マッキューン・オルブライト(McCune-Albright)症候群
	112	レニン分泌異常

6 膠原病

区分	番号	疾病名
膠原病	1	アレルギー性血管炎(ウイスラー・ファンコニ(Wissler-Fanconi)症候群)
	2	冠動脈病変(川崎病性冠動脈病変)(冠動脈炎、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症)
	3	シェーグレン(Sjögren)症候群
	4	自己免疫性肝臓
	5	自己免疫性膵臓
	6	若年性関節リウマチ
	7	ステーブンス・ジョンソン(Stevens-Johnson)症候群
	8	スチル(Still)病
	9	リウマチ性心疾患

7 糖尿病

区分	番号	疾病名
糖尿病	1	1型糖尿病(若年型糖尿病)
	2	2型糖尿病(成人型糖尿病)
	3	その他の糖尿病(腎性糖尿病を除く。)

8 先天性代謝異常

区分	番号	疾病名
アミノ酸代謝異常	1	イミノ酸異常症
	2	家族性イミノグリシン尿症
	3	高オキシニチン血症-高アンモニア血症-ホモシチリリン尿症症候群
	4	白皮症
	5	ヘルマンスキ-ブドランク(Hermansky-Pudlak)症候群
遺伝性結合組織代謝異常	6	エーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群
	7	骨形成不全症(Osteogenesis Imperfecta)
	8	軟骨無形成症(軟骨異常症)
血清蛋白異常	9	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症
	10	トランスコバリンⅡ欠損症
	11	無アルブミン血症
	12	無トランスフェリン症
	13	無ハプトグロビン症
脂質代謝異常	14	アポ蛋白C-Ⅱ欠損症

脂質代謝異常	15	アルファリポ蛋白欠乏症(高比量リポ蛋白(HDL)欠乏症、タンジェール(Tangier)病)
	16	ウォーلمان(Wolman)病
	17	家族性高コレステロール血症
	18	家族性高リポ蛋白血症
	19	高脂血症(重リポ蛋白(VLDL)血症)
	20	高比量リポ蛋白(LDL)血症
	21	高トリグリセリド血症
	22	高プレベータリポ蛋白血症
	23	高ベータリポ蛋白血症
	24	先天性高脂血症
	25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツグザイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有肝軟化球症)
	26	レフスム(Refsum)病
先天性核膜代謝異常	27	遺伝性若年性痛風
	28	色素性乾皮症
	29	先天性高尿酸血症
先天性尿管障害	30	システン腫瘍症(リグナック(Lignac)症候群)
	31	システン尿症
	32	腎性アミノ酸尿症
	33	ハルトナップ(Hartnup)病
	34	ファンコニー(Fanconi)症候群
糖質代謝異常	35	炭水・インシュリン感受性不全症
	36	先天性高血糖血症
	37	乳糖吸収不全症
	38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症
ホルフィン症	39	先天性ホルフィン症
無機質代謝異常	40	遺伝性ビタミンD抵抗性くる病(家族性低磷血症)
	41	ウィルソン(Wilson)病(セロプラスミン欠乏症)
	42	メンケス(Menkes)病(kinky-steely)hair症候群
有機質代謝異常	43	グルタル酸尿症(Ⅰ型、Ⅱ型)
	44	先天性炭酸吸収不全症
	45	メチルマロン酸血症
その他の先天性代謝異常	46	遺伝性膵管腫瘍
	47	先天性魚鱗病(水疱型先天性魚鱗病様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗病様紅皮症、遺伝性鱗屑魚鱗病、シェーグレン・ラーソン(Sjögren-Larsson)症候群)
	48	致死性表皮剥離症(ヘルリッツ(Herlitz)型)
	49	ロウ(Lowe)症候群(眼瞼症候群)
	50	1から49までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患

9 血友病等血液・免疫疾患

区分	番号	疾病名
巨核芽球性貧血	1	悪性貧血
	2	イマースルンド・グレスベック(Imerslund-Grdsbeck)症候群
	3	巨核芽球性貧血
	4	貧血欠乏性貧血
血液凝固系の異常	5	アンチトロンビンⅡ欠乏症
	6	高分子キニノーゲン欠乏症
	7	先天性血液凝固異常症
	8	第Ⅰ因子(フィブリノーゲン)欠乏症
	9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症
	10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症
	11	第Ⅷ因子(安定因子)欠乏症
	12	第Ⅸ因子欠乏症(血友病B)
	13	第Ⅹ因子欠乏症(血友病A)
	14	第Ⅺ因子(スチュアート・ブラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症
	15	第Ⅻ因子欠乏症
	16	第ⅫⅡ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症
	17	第ⅫⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症
	18	フォン・ウィレブランド(von Willebrand)病
	19	フレカリクレイン欠乏症
	20	C蛋白(protein C)欠乏症
	21	S蛋白(protein S)欠乏症
血小板の異常	22	巨大血小板症(カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)
	23	血小板機能異常症(血小板異常症)
	24	血小板血症
	25	血小板無力症
	26	血小板無力症症候群
	27	血栓性血小板減少性紫斑病
	28	周期性血小板減少症
	29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボポエチン欠損症)
	30	貯蔵欠損症(storage pool病)
	31	脾機能亢進性血小板減少症

血小板の異常	32	脾形成不全性血小板増加症
	33	ベルナール・スリエ(Bernard-Soulier)症候群
	34	放出機構異常症(Aspirin-like defect)
	35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)
	36	免疫学的血小板減少症
自己免疫性溶血性貧血	37	寒冷凝集素症
	38	自己免疫性溶血性貧血
	39	新生児溶血性貧血(胎児溶血症)
	40	脾機能亢進性溶血性貧血
	41	微小血管障害性溶血性貧血
	42	発作性寒冷血色素尿症
	43	発作性夜間血色素尿症
	44	慢性寒冷血色素尿症
赤血球群異常による溶血性貧血	45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血
	46	アルダー・ゼイデル欠乏性貧血
	47	異常ヘモグロビン(血色素)症
	48	遺伝性球状赤血球症
	49	遺伝性高ヘモグロビン症
	50	遺伝性構内赤血球症
	51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症
	52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血
	53	遺伝性(先天性)溶血性貧血
	54	家族性赤血球増加症
	55	鉄欠乏赤血球症
	56	カルボキシヘモグロビン血症
	57	ガンマグロブリンシステイン合成酵素欠乏性貧血
	58	グルコース6-リン酸デヒドロゲナーゼ欠乏性貧血
	59	グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血
	60	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血
	61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血
	62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血
	63	サラセミア(地中海貧血)
	64	サラセミア様症候群
	65	スルファヘモグロビン血症
	66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症
	67	先天性ハインツ小体性貧血
	68	先天性メトヘモグロビン血症
	69	先天性NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症
	70	ビリルジニド-スクレオチダーゼ欠乏性貧血
	71	ビリルビンキナーゼ欠乏性貧血
	72	不安定ヘモグロビン症
	73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血
	74	ヘモグロビンC症
	75	ヘモグロビンD症
	76	ヘモグロビンE症
	77	ヘモグロビンS症
	78	ホスホグリセリンキナーゼ欠乏性貧血
	79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血
	80	網膜三炭酸イソメラーゼ欠乏性貧血
	81	2,3-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血
鉄代謝の異常による貧血	82	エリスロポエチン分泌異常
	83	原発性鉄芽球性貧血
	84	ビタミンB6反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血
	85	ピリドキシン反応性貧血
白血球又は食細胞の異常	86	アルダー(Alder)異常(症候群)
	87	遺伝性好中球減少症(家族性好中球減少症)
	88	好中球増加症
	89	周期性好中球減少症
	90	悪性白血球症候群
	91	不変白血球症
	92	ベルグ・フェット(Berg-Peterson)異常(症候群)
	93	慢性再生不良性好中球減少症(シュベール・ダマシェク(Spät-Damashek)症候群)
	94	慢性本態性好中球減少症
	95	ミエロペロキシダーゼ欠損症
	96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常(症候群)
免疫系の疾患	97	異ガングリオン血症
	98	ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群
	99	胸腺形成不全
	100	グッド(Good)症候群
	101	高グロブリン血症性凝集病
	102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)
	103	シェディアク・重(Chediak-Higashi)異常(症候群)
	104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガングリオン血症)

免疫系の疾患	105	スライス型ガングリオン血症
	106	選択的免疫グロブリン欠損症
	107	先天性細胞性免疫不全症
	108	低ガングリオン血症
	109	ディジョージ(DiGeorge)症候群
	110	特定抗体産生不全症(specific unresponsiveness)
	111	ネゼロフ(Nezelof)症候群
	112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)
	113	複合型免疫不全症
	114	ブルトン(Bruton)型ガングリオン血症
	115	本態性高ガングリオン血症
	116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)
	117	慢性活動性EBウイルス感染症
	118	慢性肉芽腫症
	119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)
	120	無ガングリオン血症
	121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本質性)M-蛋白血症)
	122	IgA欠損症
	123	IgM欠損症
その他の慢性血液疾患	124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ランデュー・オスラー・ウェーバー(Rendu-Osler-Weber)症候群)
	125	骨髄腫(骨髄癌化症、本態性骨髄腫化生)
	126	異性多血症
	127	赤芽球腫
	128	先天性赤血球産生異常性貧血

10 神経・筋疾患

区分	番号	疾病名
神経・筋疾患	1	ウェスト(West)症候群(点頭てんかん)
	2	結節性硬化症
	3	重症乳児ミオクロニーてんかん
	4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)
	5	先天性ミオパチー
	6	複合型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)
	7	ミトコンドリア筋病(ミトコンドリア・ミオパチー)
	8	ミニコア病
	9	筋無力症
	10	リー(Leigh)脳症
	11	レット(Rett)症候群
	12	レンノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群

11 慢性消化器疾患

区分	番号	疾病名
肝・胆道系疾患	1	アlagolagie)症候群(胆管肝臓形成、arterio hepatic dysplasia)
	2	肝硬変
	3	肝内胆管形成症候群
	4	肝内胆管拡張症
	5	肝内胆管形成(形成不全)症
	6	肝内胆管閉塞症
	7	原発性硬化性胆管炎
	8	ジルベール(Gilbert)症候群
	9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変
	10	先天性肝臓腫瘍
	11	先天性胆道拡張症(先天性胆管拡張症)
	12	胆道閉塞症(先天性胆道閉塞症)
	13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群
	14	門脈圧亢進症
	15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)
胆疾患	16	先天性嚢嚢性胆管腫瘍
	17	胆管炎

