

8 先天性代謝異常

大分類	細分類	担当学会①	カテゴリ	②																中央値																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																				
				A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z	AA	AB	AC	AD	AE	AF	AG	AH	AI	AJ	AK	AL	AM	AN	AO	AP	AQ	AR	AS	AT	AU	AV	AW	AX	AY	AZ	BA	BB	BC	BD	BE	BF	BG	BH	BI	BJ	BK	BL	BM	BN	BO	BP	BQ	BR	BS	BT	BU	BV	BW	BX	BY	BZ	CA	CB	CC	CD	CE	CF	CG	CH	CI	CJ	CK	CL	CM	CN	CO	CP	CQ	CR	CS	CT	CU	CV	CW	CX	CY	CZ	DA	DB	DC	DD	DE	DF	DG	DH	DI	DJ	DK	DL	DM	DN	DO	DP	DQ	DR	DS	DT	DU	DV	DW	DX	DY	DZ	EA	EB	EC	ED	EE	EF	EG	EH	EI	EJ	EK	EL	EM	EN	EO	EP	EQ	ER	ES	ET	EU	EV	EW	EX	EY	EZ	FA	FB	FC	FD	FE	FF	FG	FH	FI	FJ	FK	FL	FM	FN	FO	FP	FQ	FR	FS	FT	FU	FV	FW	FX	FY	FZ	GA	GB	GC	GD	GE	GF	GG	GH	GI	GJ	GK	GL	GM	GN	GO	GP	GQ	GR	GS	GT	GU	GV	GW	GX	GY	GZ	HA	HB	HC	HD	HE	HF	HG	HH	HI	HJ	HK	HL	HM	HN	HO	HP	HQ	HR	HS	HT	HU	HV	HW	HX	HY	HZ	IA	IB	IC	ID	IE	IF	IG	IH	II	IJ	IK	IL	IM	IN	IO	IP	IQ	IR	IS	IT	IU	IV	IW	IX	IY	IZ	JA	JB	JC	JD	JE	JF	JG	JH	JI	JJ	JK	JL	JM	JN	JO	JP	JQ	JR	JS	JT	JU	JV	JW	JX	JY	JZ	KA	KB	KC	KD	KE	KF	KG	KH	KI	KJ	KL	KM	KN	KO	KP	KQ	KR	KS	KT	KU	KV	KW	KX	KY	KZ	LA	LB	LC	LD	LE	LF	LG	LH	LI	LJ	LK	LL	LM	LN	LO	LP	LQ	LR	LS	LT	LU	LV	LW	LX	LY	LZ	MA	MB	MC	MD	ME	MF	MG	MH	MI	MJ	MK	ML	MM	MN	MO	MP	MQ	MR	MS	MT	MU	MV	MW	MX	MY	MZ	NA	NB	NC	ND	NE	NF	NG	NH	NI	NJ	NK	NL	NM	NO	NP	NQ	NR	NS	NT	NU	NV	NW	NX	NY	NZ	OA	OB	OC	OD	OE	OF	OG	OH	OI	OJ	OK	OL	OM	ON	OO	OP	OQ	OR	OS	OT	OU	OV	OW	OX	OY	OZ	PA	PB	PC	PD	PE	PF	PG	PH	PI	PJ	PK	PL	PM	PN	PO	PP	PQ	PR	PS	PT	PU	PV	PW	PX	PY	PZ	QA	QB	QC	QD	QE	QF	QG	QH	QI	QJ	QK	QL	QM	QN	QO	QP	QQ	QR	QS	QT	QU	QV	QW	QX	QY	QZ	RA	RB	RC	RD	RE	RF	RG	RH	RI	RJ	RK	RL	RM	RN	RO	RP	RQ	RR	RS	RT	RU	RV	RW	RX	RY	RZ	SA	SB	SC	SD	SE	SF	SG	SH	SI	SJ	SK	SL	SM	SN	SO	SP	SQ	SR	SS	ST	SU	SV	SW	SX	SY	SZ	TA	TB	TC	TD	TE	TF	TG	TH	TI	TJ	TK	TL	TM	TN	TO	TP	TQ	TR	TS	TU	TV	TW	TX	TY	TZ	UA	UB	UC	UD	UE	UF	UG	UH	UI	UJ	UK	UL	UM	UN	UO	UP	UQ	UR	US	UT	UU	UV	UW	UX	UY	UZ	VA	VB	VC	VD	VE	VF	VG	VH	VI	VJ	VK	VL	VM	VN	VO	VP	VQ	VR	VS	VT	VU	VV	VW	VX	VY	VZ	WA	WB	WC	WD	WE	WF	WG	WH	WI	WJ	WK	WL	WM	WN	WO	WP	WQ	WR	WS	WT	WU	WV	WW	WX	WY	WZ	XA	XB	XC	XD	XE	XF	XG	XH	XI	XJ	XK	XL	XM	XN	XO	XP	XQ	XR	XS	XT	XU	XV	XW	XX	XY	XZ	YA	YB	YC	YD	YE	YF	YG	YH	YI	YJ	YK	YL	YM	YN	YO	YP	YQ	YR	YS	YT	YU	YV	YW	YX	YY	YZ	ZA	ZB	ZC	ZD	ZE	ZF	ZG	ZH	ZI	ZJ	ZK	ZL	ZM	ZN	ZO	ZP	ZQ	ZR	ZS	ZT	ZU	ZV	ZW	ZX	ZY	ZZ	AA	AB	AC	AD	AE	AF	AG	AH	AI	AJ	AK	AL	AM	AN	AO	AP	AQ	AR	AS	AT	AU	AV	AW	AX	AY	AZ	BA	BB	BC	BD	BE	BF	BG	BH	BI	BJ	BK	BL	BM	BN	BO	BP	BQ	BR	BS	BT	BU	BV	BW	BX	BY	BZ	CA	CB	CC	CD	CE	CF	CG	CH	CI	CJ	CK	CL	CM	CN	CO	CP	CQ	CR	CS	CT	CU	CV	CW	CX	CY	CZ	DA	DB	DC	DD	DE	DF	DG	DH	DI	DJ	DK	DL	DM	DN	DO	DP	DQ	DR	DS	DT	DU	DV	DW	DX	DY	DZ	EA	EB	EC	ED	EE	EF	EG	EH	EI	EJ	EK	EL	EM	EN	EO	EP	EQ	ER	ES	ET	EU	EV	EW	EX	EY	EZ	FA	FB	FC	FD	FE	FF	FG	FH	FI	FJ	FK	FL	FM	FN	FO	FP	FQ	FR	FS	FT	FU	FV	FW	FX	FY	FZ	GA	GB	GC	GD	GE	GF	GG	GH	GI	GJ	GK	GL	GM	GN	GO	GP	GQ	GR	GS	GT	GU	GV	GW	GX	GY	GZ	HA	HB	HC	HD	HE	HF	HG	HH	HI	HJ	HK	HL	HM	HN	HO	HP	HQ	HR	HS	HT	HU	HV	HW	HX	HY	HZ	IA	IB	IC	ID	IE	IF	IG	IH	II	IJ	IK	IL	IM	IN	IO	IP	IQ	IR	IS	IT	IU	IV	IW	IX	IY	IZ	JA	JB	JC	JD	JE	JF	JG	JH	JI	JJ	JK	JL	JM	JN	JO	JP	JQ	JR	JS	JT	JU	JV	JW	JX	JY	JZ	KA	KB	KC	KD	KE	KF	KG	KH	KI	KJ	KL	KM	KN	KO	KP	KQ	KR	KS	KT	KU	KV	KW	KX	KY	KZ	LA	LB	LC	LD	LE	LF	LG	LH	LI	LJ	LK	LM	LN	LO	LP	LQ	LR	LS	LT	LU	LV	LW	LX	LY	LZ	MA	MB	MC	MD	ME	MF	MG	MH	MI	MJ	MK	ML	MM	MN	MO	MP	MQ	MR	MS	MT	MU	MV	MW	MX	MY	MZ	NA	NB	NC	ND	NE	NF	NG	NH	NI	NJ	NK	NL	NM	NO	NP	NQ	NR	NS	NT	NU	NV	NW	NX	NY	NZ	OA	OB	OC	OD	OE	OF	OG	OH	OI	OJ	OK	OL	OM	ON	OO	OP	OQ	OR	OS	OT	OU	OV	OW	OX	OY	OZ	PA	PB	PC	PD	PE	PF	PG	PH	PI	PJ	PK	PL	PM	PN	PO	PP	PQ	PR	PS	PT	PU	PV	PW	PX	PY	PZ	QA	QB	QC	QD	QE	QF	QG	QH	QI	QJ	QK	QL	QM	QN	QO	QP	QQ	QR	QS	QT	QU	QV	QW	QX	QY	QZ	RA	RB	RC	RD	RE	RF	RG	RH	RI	RJ	RK	RL	RM	RN	RO	RP	RQ	RR	RS	RT	RU	RV	RW	RX	RY	RZ	SA	SB	SC	SD	SE	SF	SG	SH	SI	SJ	SK	SL	SM	SN	SO	SP	SQ	SR	SS	ST	SU	SV	SW	SX	SY	SZ	TA	TB	TC	TD	TE	TF	TG	TH	TI	TJ	TK	TL	TM	TN	TO	TP	TQ	TR	TS	TU	TV	TW	TX	TY	TZ	UA	UB	UC	UD	UE	UF	UG	UH	UI	UJ	UK	UL	UM	UN	UO	UP	UQ	UR	US	UT	UU	UV	UW	UX	UY	UZ	VA	VB	VC	VD	VE	VF	VG	VH	VI	VJ	VK	VL	VM	VN	VO	VP	VQ	VR	VS	VT	VU	VV	VW	VX	VY	VZ	WA	WB	WC	WD	WE	WF	WG	WH	WI	WJ	WK	WL	WM	WN	WO	WP	WQ	WR	WS	WT	WU	WV	WW	WX	WY	WZ	XA	XB	XC	XD	XE	XF	XG	XH	XI	XJ	XK	XL	XM	XN	XO	XP	XQ	XR	XS	XT	XU	XV	XW	XX	XY	XZ	YA	YB	YC	YD	YE	YF	YG	YH	YI	YJ	YK	YL	YM	YN	YO	YP	YQ	YR	YS	YT	YU	YV	YW	YX	YY	YZ	ZA	ZB	ZC	ZD	ZE	ZF	ZG	ZH	ZI	ZJ	ZK	ZL	ZM	ZN	ZO	ZP	ZQ	ZR	ZS	ZT	ZU	ZV	ZW	ZX	ZY	ZZ	AA	AB	AC	AD	AE	AF	AG	AH	AI	AJ	AK	AL	AM	AN	AO	AP	AQ	AR	AS	AT	AU	AV	AW	AX	AY	AZ	BA	BB	BC	BD	BE	BF	BG	BH	BI	BJ	BK	BL	BM	BN	BO	BP	BQ	BR	BS	BT	BU	BV	BW	BX	BY	BZ	CA	CB	CC	CD	CE	CF	CG	CH	CI	CJ	CK	CL	CM	CN	CO	CP	CQ	CR	CS	CT	CU	CV	CW	CX	CY	CZ	DA	DB	DC	DD	DE	DF	DG	DH	DI	DJ	DK	DL	DM	DN	DO	DP	DQ	DR	DS	DT	DU	DV	DW	DX	DY	DZ	EA	EB	EC	ED	EE	EF	EG	EH	EI	EJ	EK	EL	EM	EN	EO	EP	EQ	ER	ES	ET	EU	EV	EW	EX	EY	EZ	FA	FB	FC	FD	FE	FF	FG	FH	FI	FJ	FK	FL	FM	FN	FO	FP	FQ	FR	FS	FT	FU	FV	FW	FX	FY	FZ	GA	GB	GC	GD	GE	GF	GG	GH	GI	GJ	GK	GL	GM	GN	GO	GP	GQ	GR	GS	GT	GU	GV	GW	GX	GY	GZ	HA	HB	HC	HD	HE	HF	HG	HH	HI	HJ	HK	HL	HM	HN	HO	HP	HQ	HR	HS	HT	HU	HV	HW	HX	HY	HZ	IA	IB	IC	ID	IE	IF	IG	IH	II	IJ	IK	IL	IM	IN	IO	IP	IQ	IR	IS	IT	IU	IV	IW	IX	IY	IZ	JA	JB	JC	JD	JE	JF	JG	JH	JI	JJ	JK	JL	JM	JN	JO	JP	JQ	JR	JS	JT	JU	JV	JW	JX	JY	JZ	KA	KB	KC	KD	KE	KF	KG	KH	KI	KJ	KL	KM	KN	KO	KP	KQ	KR	KS	KT	KU	KV	KW	KX	KY	KZ	LA	LB	LC	LD	LE	LF	LG	LH	LI	LJ	LK	LM	LN	LO	LP	LQ	LR	LS	LT	LU	LV	LW	LX	LY	LZ	MA	MB	MC	MD	ME	MF	MG	MH	MI	MJ	MK	ML	MM	MN	MO	MP	MQ	MR	MS	MT	MU	MV	MW	MX	MY	MZ	NA	NB	NC	ND	NE	NF	NG	NH	NI	NJ	NK	NL	NM	NO	NP	NQ	NR	NS	NT	NU	NV	NW	NX	NY	NZ	OA	OB	OC	OD	OE	OF	OG	OH	OI	OJ	OK	OL	OM	ON	OO	OP	OQ	OR	OS	OT	OU	OV	OW	OX	OY	OZ	PA	PB	PC	PD	PE	PF	PG	PH	PI	PJ	PK	PL	PM	PN	PO	PP	PQ	PR	PS	PT	PU	PV	PW	PX	PY	PZ	QA	QB	QC	QD	QE	QF	QG	QH	QI	QJ	QK	QL	QM	QN	QO	QP	QQ	QR	QS	QT	QU	QV	QW	QX	QY	QZ	RA	RB	RC	RD	RE	RF	RG	RH	RI	RJ	RK	RL	RM	RN	RO	RP	RQ	RR	RS	RT	RU	RV	RW	RX	RY	RZ	SA	SB	SC	SD	SE	SF	SG	SH	SI	SJ	SK	SL	SM	SN	SO	SP	SQ	SR	SS	ST	SU	SV	SW	SX	SY	SZ	TA	TB	TC	TD	TE	TF	TG	TH	TI	TJ	TK	TL	TM	TN	TO	TP	TQ	TR	TS	TU	TV	TW	TX	TY	TZ	UA	UB	UC	UD	UE	UF	UG	UH	UI	UJ	UK	UL	UM	UN	UO	UP	UQ	UR	US	UT	UU	UV	UW	UX	UY	UZ	VA	VB	VC	VD	VE	VF	VG	VH	VI	VJ	VK	VL	VM	VN	VO	VP	VQ	VR	VS	VT	VU	VV	VW	VX	VY	VZ	WA	WB	WC	WD	WE	WF	WG	WH	WI	WJ	WK	WL	WM	WN	WO	WP	WQ	WR	WS	WT	WU	WV	WW	WX	WY	WZ	XA	XB	XC	XD	XE	XF	XG	XH	XI	XJ	XK	XL	XM	XN	XO	XP	XQ	XR	XS	XT	XU	XV	XW	XX	XY	XZ	YA	YB	YC	YD	YE	YF	YG	YH	YI	YJ	YK	YL	YM	YN	YO	YP	YQ	YR	YS	YT	YU	YV	YW	YX	YY	YZ	ZA	ZB	ZC	ZD

8 先天性代謝異常

大分類	細分類	担当学会①	カテゴリ案	中央値																												
4	ミトコンドリア病	50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9			
4	ミトコンドリア病	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	52	フマラーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	56	ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。)	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	57	ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー(Keams-Sayre)症候群を含む。)	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
4	ミトコンドリア病	58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	8	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	9	
5	糖質代謝異常症	59	遺伝性フルクトース不耐症	日本先天代謝異常学会	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	9	9	
5	糖質代謝異常症	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
5	糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
5	糖質代謝異常症	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
5	糖質代謝異常症	63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
5	糖質代謝異常症	64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)	日本先天代謝異常学会	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	9	9	
5	糖質代謝異常症	66	糖原病I型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	67	糖原病III型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	68	糖原病IV型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	69	糖原病V型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	70	糖原病VI型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	71	糖原病VII型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	72	糖原病IX型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	73	グルコーストランスポーター1(GLUT1)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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
5	糖質代謝異常症	74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9	9
6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症I型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
6	ライソゾーム病	76	ムコ多糖症II型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
6	ライソゾーム病	77	ムコ多糖症III型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
6	ライソゾーム病	78	ムコ多糖症IV型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
6	ライソゾーム病	79	ムコ多糖症VI型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
6	ライソゾーム病	80	ムコ多糖症VII型	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
6	ライソゾーム病	81	フロシドーシス	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	82	マンノシドーシス	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	83	アスパルチルグルコサミン尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
6	ライソゾーム病	84	シアリドーシス	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	85	ガラクトシアリドーシス	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	86	GM1-ガングリオシドーシス	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	87	GM2-ガングリオシドーシス	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	88	異染性白質ジストロフィー	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	89	ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	90	ゴーシェ(Gaucher)病	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	91	ファブリー(Fabry)病	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	92	クラッペ(Krabbe)病	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	93	ファーバー(Farber)病	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	94	マルチフルサルファターゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
6	ライソゾーム病	95	ムコリビドーシスII型(I-cell病)	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	96	ムコリビドーシスIII型	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	97	ポンペ(Pompe)病	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	98	酸性リパーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
6	ライソゾーム病	99	システチン症	日本先天代謝異常学会	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	9	9	
6	ライソゾーム病	100	遊離シアル酸蓄積症	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	日本先天代謝異常学会	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	8.75	9	
6	ライソゾーム病	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9	

10 免疫疾患

大分類		細分類		担当学会①	カテゴリ案																	中央値								
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	9	7	9	5	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	複合免疫不全症	2	細網膜形成症	日本免疫不全症研究会	A	8	7	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	複合免疫不全症	3	アデノシンデアミナーゼ(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	9	8	9	
1	複合免疫不全症	4	オームン(Omenn)症候群	日本免疫不全症研究会	A	8	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	複合免疫不全症	5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	複合免疫不全症	6	OD8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	9	8	9	
1	複合免疫不全症	7	ZAP-70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	9	8	9	
1	複合免疫不全症	8	MHCクラスI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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	複合免疫不全症	9	MHCクラスII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	6	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	複合免疫不全症	10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	7	9	7	8	8	8	9	9	9	3	6	8	9	9	9	9	9	9	9	8	7	9	
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オールドリッチ(Wiskott-Aldrich)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	7.75	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	免疫不全を伴う特徴的な症候群	13	ナイミールン(Nijmegen)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	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	14	ブルーム(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	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	16	PM52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	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	19	胸腺低形成(ディ・ジョージ(DiGeorge)症候群/22q11.2欠失症候群)	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	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	20	高IgE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	9		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9		
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	7	8	9	9	9	9	9	9	8	9		
3	液性免疫不全を主とする疾患	24	分類不能型免疫不全症	日本免疫不全症研究会	A	7	7	5	9	7	7	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IgM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	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	9	8	9	
3	液性免疫不全を主とする疾患	29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	3	9	5	9	8	9	9	9	9	9	9	7.75	9	
3	液性免疫不全を主とする疾患	30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	日本免疫不全症研究会	A	4	7	5	9	7	8	9	8	8	9	9	9	8	3	6	8	9	9	9	9	9	8	7	9	
4	免疫調節障害	31	チュエディアック・東(Chédiak-Higashi)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連鎖リンパ増殖症候群	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	7	6	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	9	8	9	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	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	周期性好中球減少症	日本免疫不全症研究会	A	4	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	7	9	6	9	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及び36に掲げるもののほか、慢性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	9	8	9	9	9	9	3	9	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	38	白血球接着不全症	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	9	8	9	
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	39	シュワツハマン・ダイヤモンド(Shwachman-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	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	9	8.75	9	
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	41	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	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	9	8.75	9	
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	42	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	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	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	9	8	9	9	9	3	8	3	9	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	9	8	9	
6	自然免疫異常	45	IRAK4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	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	9	8.75	9	
6	自然免疫異常	47	慢性皮膚粘膜カンジダ症	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	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	8	3	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	9	8	9	
7	先天性補体欠損症	50	遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	7	8	6	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
7	先天性補体欠損症	51	49及び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	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	9	8	9	9	9	3	8	7	9	8	9	9	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	9	8	9	9	9	8	7	9	5	9	9	9	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	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	9	9	9	9	9	9	9	7	9	9	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	9	7	9	4	9	9	9	9	9	9	8.75	9	

13 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

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	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	7	6	8	9	9	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	7	6	8	9	9	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・マガニス(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	4 ルビンシュタイン・テイビ(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌鴉伎症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	6 ウィーバー(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	7	6	8	9	9	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・デランゲ(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	8 ベックウィズ・ヴィーデマン(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	9 アンジェルマン(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	7	6	8	9	9	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	7	6	8	9	9	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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	12 10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	7	6	8	9	9	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	7	6	8	9	9	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	1	7	6	8	9	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) 症候群及びブラダー・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	/	9	8	8	5	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	16 CFC(cardio-facio-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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	17 マルフアン(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	18 コステロ(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	19 チャージ(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	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9

14 皮膚疾患群

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	25%	75%
1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	1 眼皮膚白皮症(先天性白皮症)	日本小児皮膚科学会	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(優性/劣性) 及び表在性表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(道化師様魚鱗癬を除く。)	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 道化師様魚鱗癬	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 ネザートン(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 シェーグレン・ラルソン(Sjogren-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	9	9	9	9	9	7	9
4	皸癬性乾癬(汎発型)	9 皸癬性乾癬(汎発型)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	8.75	9
5	色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	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	9	5	9	9	9	9	8.25	9

