

6 膜原病

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	25%	75%	
1	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	7	/	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
1	膠原病疾患	2 全身性エリテマトーデス	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	9	8	9	/	7	9	9	9	9	/	7	9	6	9	9	9	9	9	7.25	9	
1	膠原病疾患	3 皮膚筋炎／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	7	/	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
1	膠原病疾患	4 シェーグレン(Sjögren) 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	/	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9	
1	膠原病疾患	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	/	7	9	7	8	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
1	膠原病疾患	6 ベーチェット(Behcet) 病	日本小児リウマチ学会	A	9	4	1	7	8	8	9	7	9	9	9	9	/	7	9	6	9	9	9	9	9	9	7	9
2	血管炎症候群	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	9	7	8	8	5	7	9	9	9	7	/	7	7	/	9	9	9	9	8.5	7	9	
2	血管炎症候群	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	/	7	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9
2	血管炎症候群	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	/	7	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9
2	血管炎症候群	10 顆粒鏡的多発血管炎	日本小児リウマチ学会	A	9	4	6	7	8	7	9	7	9	9	9	9	/	7	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9
2	血管炎症候群	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	7	9	/	8	8	9	9	9	9	9	8	9	9	8	9	9	9	9	9	8	9	
3	再発性多発軟骨炎	12 再発性多発軟骨炎	日本小児リウマチ学会	A	/	9	8	9	/	7	9	7	8	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
4	皮膚・結合組織疾患	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	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
4	皮膚・結合組織疾患	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
5	自己炎症性疾患	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	/	7	9	9	9	9	9	9	9	8	9
5	自己炎症性疾患	16 クリオビリン関連周期性熱症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	6	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	/	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	自己炎症性疾患	17 TNF受容体関連周期性熱症候群	日本小児リウマチ学会	A	/	8	9	9	/	7	9	7	8	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
5	自己炎症性疾患	18 ブラウ(Blau) 症候群／若年発症サルコイドーシス	日本小児リウマチ学会	A	9	6	9	7	8	9	9	7	9	9	9	9	/	7	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9	
5	自己炎症性疾患	19 中條・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	/	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
5	自己炎症性疾患	20 高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)	日本小児リウマチ学会	A	/	8	9	9	/	7	9	7	8	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
5	自己炎症性疾患	21 化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群	日本小児リウマチ学会	A	/	8	9	9	/	7	9	7	9	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
5	自己炎症性疾患	22 慢性再発性多発性骨髓炎	日本小児リウマチ学会	A	/	8	9	9	/	7	9	7	8	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
5	自己炎症性疾患	23 インターロイキン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	/	7	9	7	7	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
5	自己炎症性疾患	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	/	8	9	9	/	7	9	7	8	9	9	/	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
6	スティーヴンス・ジョンソン(Stevens-Johnson) 症候群	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	/	7	9	8	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	中央値	25%	75%
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	7.5	9
1	糖尿病	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	8	9
1	糖尿病	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	7	6	8	9	9	9	9	8	9
1	糖尿病	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	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	7.5	9
1	糖尿病	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	8	9
1	糖尿病	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	8	9
1	糖尿病	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	8	9
1	糖尿病	7 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	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	カテゴリ	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 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	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	8	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	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
1 アミノ酸代謝異常症	3 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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
1 アミノ酸代謝異常症	4 高チロシン血症3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	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9
1 アミノ酸代謝異常症	5 高プロリン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	6 プロリダーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	7 メーブルシロップ尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	8 ホモシスチン尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	10 非ケトーシス型高グリシン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
1 アミノ酸代謝異常症	11 N-デセチルグルタミン酰合酰酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
1 アミノ酸代謝異常症	12 カルバミルリン酸合酰酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
1 アミノ酸代謝異常症	13 オルニチントランスクルバミラーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	14 アルギニコハク酰合酰酵素欠損症(シトルリン血症)	日本先天代謝異常学会	A	9	8	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
1 アミノ酸代謝異常症	15 アルギニコハク酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
1 アミノ酸代謝異常症	18 高オルニチン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	19 ハートナップ(Hartnup)病	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	20 リジン原性蛋白不耐症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
1 アミノ酸代謝異常症	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	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	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	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
2 有機酸代謝異常症	25 β-ケトチオラーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
2 有機酸代謝異常症	27 3-メチルクロロニールCoA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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
2 有機酸代謝異常症	28 メチルグリタル酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
2 有機酸代謝異常症	29 3七ドロキシ-3-メチルグリタル酸血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
2 有機酸代謝異常症	30 3七ドロキシ-3-メチルグリタルリルCoA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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
2 有機酸代謝異常症	31 スクニル-CoA:3-ケート酸CoAラヌスフェラーゼ(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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
2 有機酸代謝異常症	32 複合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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
2 有機酸代謝異常症	35 原発性高シユウ酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
2 有機酸代謝異常症	36 アルカブトニ尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
2 有機酸代謝異常症	37 グリセロール尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
2 有機酸代謝異常症	38 先天性胆汁酸代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8.5	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	7	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
3 脂肪酸代謝異常症	41 カルニチンパリミトイルトランスクフェラーゼ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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
3 脂肪酸代謝異常症	42 カルニチンパリミトイルトランスクフェラーゼ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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
3 脂肪酸代謝異常症	43 カルニチンアシルカルニチンラヌスロカーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	8	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9
3 脂肪酸代謝異常症	44 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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
3 脂肪酸代謝異常症	45 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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
3 脂肪酸代謝異常症	46 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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9
3 脂肪酸代謝異常症	47 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	8	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
3 脂肪酸代謝異常症	48 3七ドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	7	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9

8 先天性代謝異常

8 先天性代謝異常

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	95%	90%
7 ベルオキソーム病	103 ベルオキソーム形成異常症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
7 ベルオキソーム病	104 副腎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	9	8	9	9	9	9	8.75	9	
7 ベルオキソーム病	105 レフサム(Refsum) 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	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
7 ベルオキソーム病	106 103から105までに掲げるもののほか、ベルオキソーム病	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	
8 金属代謝異常症	107 ウィルソン(Wilson) 病	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
8 金属代謝異常症	108 メンケス(Menkes) 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	8.75	9	
8 金属代謝異常症	109 オクシビタル・ホーン症候群	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8 金属代謝異常症	110 無セルロプラスミン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
8 金属代謝異常症	111 亜硫酸酸化酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8 金属代謝異常症	112 先天性腸性肢端皮膚炎	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8 金属代謝異常症	113 107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
9 ブリンピリミジン代謝異常症	114 ヒボキサンチングアニンホスホリボシルトランスクフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan) 症候群)	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	9	9	9	9	9	9	9	9	
9 ブ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クフェラーゼ欠損症	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	9	9	9	9	9	9	9	9	
9 ブリンピリミジン代謝異常症	116 キサンチン尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
9 ブリンピリミジン代謝異常症	117 原酸トランスポーター異常症	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	9	9	9	9	9	9	9	9	
9 ブリンピリミジン代謝異常症	118 オロト酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	7	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
9 ブ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、ブリンピリミジン代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	7	9	6	9	9	9	7	8	8	9	8	9	9	9	9	9	7.75	9	
10 ビタミン代謝異常症	120 先天性葉酸吸收不全症	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	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	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	7	9	6	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	7.75	9	
11 神経伝導物質異常症	122 ビオブテリン代謝異常症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11 神経伝導物質異常症	123 チロシン水酸化酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11 神経伝導物質異常症	124 香港族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11 神経伝導物質異常症	125 ドーバーミンβ-水酸化酵素欠損症	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	9	9	9	9	9	9	9	9	
11 神経伝導物質異常症	126 GABAアミノ基転移酵素欠損症	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	9	9	9	9	9	9	9	9	
11 神経伝導物質異常症	127 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
11 神經伝導物質異常症	128 122から127までに掲げるもののほか、神經伝導物質異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
12 脂質代謝異常症	129 原発性高カリミクロン血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	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	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12 脂質代謝異常症	131 家族性複合型高脂質血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12 脂質代謝異常症	132 無β-リボタンパク血症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
12 脂質代謝異常症	133 高比重リボタンパク(HDL) 欠乏症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	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	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
13 組合組織異常症	135 エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos) 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	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13 組合組織異常症	136 低ホスファターゼ症	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	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13 組合組織異常症	137 大理石骨病	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	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13 組合組織異常症	138 リボイドタンパク症	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	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
13 組合組織異常症	139 135から138までに掲げるもののほか、組合組織異常症	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	9	7	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
14 先天性ボルフィリン症	140 先天性ボルフィリン症	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	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	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	9	9	9	9	9	9	8.75	9	

9 血液疾患

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		
1	巨赤芽球性貧血	1 巨赤芽球性貧血										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
2	赤芽球病	2 後天性赤芽球病										日本小児血液・がん学会	A	6	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
2	赤芽球病	3 先天性赤芽球病(ダイアモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan) 貧血)										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
3	先天性赤血球形異常性貧血	4 先天性赤血球形異常性貧血										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	8	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
4	鉄芽球性貧血	5 鉄芽球性貧血										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
5	無トランسفェリン血症	6 無トランسفェリン血症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9		
6	自己免疫溶血性貧血	7 寒冷凝集素症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	
6	自己免疫溶血性貧血	8 発作性寒冷ヘモグロビン尿症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	
6	自己免疫溶血性貧血	9 7及び8に掲げるもののほか、自己免疫溶血性貧血(AIHAを含む。)										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	8	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	
7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10 発作性夜間ヘモグロビン尿症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	遺伝性溶血性貧血	11 遺伝性球状赤血球症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	遺伝性溶血性貧血	12 口唇赤血球症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9		
8	遺伝性溶血性貧血	13 錫状赤血球症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9		
8	遺伝性溶血性貧血	14 不安定型ヘモグロビン症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9		
8	遺伝性溶血性貧血	15 サラセミア										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	遺伝性溶血性貧血	16 グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	遺伝性溶血性貧血	17 ピルビン酸キナーゼ欠乏症性貧血										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
8	遺伝性溶血性貧血	18 11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
9	溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	19 溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
10	微小血管障害性溶血性貧血	20 微小血管障害性溶血性貧血										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9		
11	真性多血症	21 真性多血症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
12	家族性赤血球増加症	22 家族性赤血球増加症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
13	血小板減少性紫斑病	23 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病										日本小児血液・がん学会	B	9	9	9	8	8	9	8	9	8	9	8	7	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	
13	血小板減少性紫斑病	24 23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病										日本小児血液・がん学会	A	7	6	9	8	7	9	7	9	9	9	9	7	8	8	9	7	9	9	9	9	9	7	9
14	血栓性血小板減少性紫斑病	25 血栓性血小板減少性紫斑病										日本小児血液・がん学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
15	血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	26 血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)										日本小児血液・がん学会	A	7	6	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
16	先天性骨髄不全症候群	27 先天性無巨核球性血小板減少症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
16	先天性骨髄不全症候群	28 ファンコニ(Fanconi) 貧血										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
17	周期性血小板減少症	29 周期性血小板減少症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
18	メイ・ヘグリン(May-Hegglin) 異常症	30 メイ・ヘグリン(May-Hegglin) 異常症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
19	カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt) 症候群	31 カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt) 症候群										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
20	本態性血小板血症	32 本態性血小板血症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
21	血小板機能異常症	33 ベルナール・スリーリエ(Bernard-Soulier) 症候群										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
21	血小板機能異常症	34 血小板無力症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
21	血小板機能異常症	35 血小板放出機構異常症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
21	血小板機能異常症	36 33から35までに掲げるもののほか、血小板機能異常症										日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
22	先天性血液凝固因子異常	37 先天性フィブリノーゲン欠乏症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	
22	先天性血液凝固因子異常	38 先天性プロトロンビン欠乏症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
22	先天性血液凝固因子異常	39 第V因子欠乏症										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
22	先天性血液凝固因子異常	40 第Ⅷ因子欠乏症											日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
22	先天性血液凝固因子異常	41 血友病A										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
22	先天性血液凝固因子異常	42 血友病B										日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9															

大分類	細分類	担当学会①	カタログリ案	会員登録用																		中央値	
				会員登録用																			
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
1 複合免疫不全症	2 細網異形成症	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	8
1 複合免疫不全症	3 アデノシンアミナーゼ(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	9	7	9	8	9	9	9	8
1 複合免疫不全症	4 オーメン(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	9	7	8	8	9	9	9	9
1 複合免疫不全症	5 ブ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	9	7	9	8	9	9	9	8
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	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	8
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	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	8
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	9	7	9	8	9	9	9	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	9	7	6	8	9	9	9	8
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	8	9	9	9	9	3	6	8	9	9	9	8
2 免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウィスコット・オルドリッチ(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	9	7	6	5	9	9	9	7.75
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	9	7	8	8	9	9	9	8
2 免疫不全を伴う特徴的な症候群	13 ナイミー・ヘン(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	9	7	9	8	9	9	9	8
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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
2 免疫不全を伴う特徴的な症候群	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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	8	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	9	7	9	5	9	9	9	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	9	7	9	5	9	9	9	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	9	7	9	8	9	9	9	8
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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
3 液性免疫不全を主とする疾患	23 X連鎖無カンマクロブリン血症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	9	7	8	9	9	9	8
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	9	7	8	4	9	9	9	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	9	8	9	9	9	9	9	9	7	4	5	9	9	9	8
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	9	7	9	5	9	9	9	7.75
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	9	7	9	5	9	9	9	8
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	9	7	9	8	9	9	9	8
3 液性免疫不全を主とする疾患	29 乳児一過性低ガムマクロブリン血症	日本免疫不全症研究会	A	4	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	3	9	5	9	8	9	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	8
4 免疫調節障害	31 テチディック・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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
4 免疫調節障害	32 X連鎖リンバ増殖症候群	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	8.75
4 免疫調節障害	33 自己免疫性リンバ増殖症候群(ALPS)	日本免疫不全症研究会	A	4	6	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	6	9	9	9	9	7
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	9	3	9	8	9	9	9	7
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	9	7	9	8	9	9	9	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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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、慢性の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	9	3	9	8	9	9	9	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	9	7	9	8	9	9	9	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	39 シュワッハマン・ダイアモンド(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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	9	7	9	3	9	9	9	9
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	41 ミエロペリ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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	42 メンテル退伍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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	9	9	7	9	6	9	9	9	9
6 自然免疫異常	44 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形異常症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	8
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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	9	7	9	8	9	9	9	8.75
6 自然免疫異常	47 慢性B細胞粒腫カンジダ症	日本免疫不全症研究会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	8.75
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	8
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	9	7	9	6	9	9	9	9
7 先天性補体欠損症	50 遺伝性血管性浮腫症(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	9	7	8	6	9	9	9	8
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	8
8 好酸球增加症	52 好酸球增加症	日本免疫不全症研究会	A	4	9	5	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	3	8	7	9	8	9	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	9	9	1	9	7	5	9	9	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	9	9	1	9	7	5	9	9	9
10 後天性免疫不全症	55 後天性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	9	9	7	9	4	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	8.75

12 慢性消化器疾患

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 先天性吸収不全症	1 乳糖不耐症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	5	9	7	8	9	6	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 先天性吸収不全症	2 ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 先天性吸収不全症	3 先天性グルコース・ガラクトース吸收不良症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
1 先天性吸収不全症	4 エンテロキナーゼ欠損症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1 先天性吸収不全症	5 アミラーゼ欠損症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9
1 先天性吸収不全症	6 リバーゼ欠損症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8.75	9
2 微絨毛封入体病	7 微絨毛封入体病	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3 腸リンパ管拡張症	8 腸リンパ管拡張症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	8	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9
4 家族性膿腫性ポリポーラス	9 家族性膿腫性ポリポーラス	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	9	4	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5 周期性吐息症候群	10 周期性吐息症候群	日本小児栄養消化器肝臓学会	B	9	9	9	9	9	7	9	8	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
6 炎症性腸疾患	11 潰瘍性大腸炎	日本小児外科学会	A	6	9	7	9	7	8	7	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	7.75	9
6 炎症性腸疾患	12 クローン(Crohn) 病	日本小児外科学会	A	6	7	7	9	7	8	7	8	9	9	9	9	9	7	6	9	9	9	9	9	9	7	9
6 炎症性腸疾患	13 早期発症型炎症性腸疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	7	9	4	8	9	9	9	9	9	8	7	8	9	9	9	9	9	8	9	
7 自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)	14 自己免疫性腸症(IPEX症候群を含む。)	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	7	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
8 急性肝不全(昏睡型)	15 急性肝不全(昏睡型)	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	7	9	4	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9	
9 新生児ヘモクロマトーシス	16 新生児ヘモクロマトーシス	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
10 自己免疫性肝炎	17 自己免疫性肝炎	日本小児栄養消化器肝臓学会	B	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
11 原発性硬化性胆管炎	18 原発性硬化性胆管炎	日本小児外科学会	A	7	8	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
12 肝内胆汁うっ滞性疾患	19 胆道閉鎖症	日本小児外科学会	A	9	9	9	9	9	7	9	6	6	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
12 肝内胆汁うっ滞性疾患	20 アラジール(Alagille) 症候群	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
12 肝内胆汁うっ滞性疾患	21 肝内胆管減少症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
12 肝内胆汁うっ滞性疾患	22 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
12 肝内胆汁うっ滞性疾患	23 先天性多発肝内胆管拡張症(フォリ(Caroli) 病)	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
12 肝内胆汁うっ滞性疾患	24 先天性胆道拡張症	日本小児外科学会	A	9	9	9	9	7	9	6	6	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
13 先天性肝線維症	25 先天性肝線維症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
14 肝硬変症	26 肝硬変症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	7	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
15 門脈亢進症	27 門脈亢進症(バンチ(Banti) 症候群を含む。)	日本小児外科学会	A	9	9	9	8	8	9	7	6	6	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
16 先天性門脈欠損症	28 先天性門脈欠損症	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
17 門脈・肝動脈瘤	29 門脈・肝動脈瘤	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
18 クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar) 症候群	30 クリグラー・ナジャー(Crigler-Najjar) 症候群	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9	
19 遺伝性脾炎	31 遺伝性脾炎	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	8	9	9	7	8	9	5	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
20 短腸症	32 短腸症	日本小児外科学会	A	9	9	9	8	9	4	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
21 ヒルシュブルング(Hirschsprung) 病及び頸線疾患	33 ヒルシュブルング(Hirschsprung) 病	日本小児外科学会	A	9	9	7	9	7	7	9	6	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	
21 ヒルシュブルング(Hirschsprung) 病及び頸線疾患	34 慢性特発性偽性腸閉塞症	日本小児外科学会	A	8	9	7	9	7	7	9	7	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
21 ヒルシュブルング(Hirschsprung) 病及び頸線疾患	35 巨大膀胱小結腸管蠕動不全症	日本小児外科学会	A	8	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	
21 ヒルシュブルング(Hirschsprung) 病及び頸線疾患	36 腸管神経細胞癌少症	日本小児外科学会	A	8	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	8	6	9	9	9	9	9	9	8	9	
22 肝巨大血管腫	37 肝巨大血管腫	日本小児外科学会	A	9	9	9	9	7	7	9	7	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	
23 総排泄腔遺残	38 総排泄腔遺残	日本小児外科学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	9	
24 総排泄腔外反症	39 総排泄腔外反症	日本小児外科学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	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	中央値																					
				2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	
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	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	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	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・トイビ(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	9	8	9
1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	5 歌舞伎症候群	日本小児遺伝学会	A	9	8	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	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	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	9	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	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	9	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	8 ベックウイズ・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	9	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	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	9	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	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	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	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	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	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	1	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) 症候群及びプラダー・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	9	8	/	9	9	9	/	9	8	8	5	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	9	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	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	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	9	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	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	9	7	6	8	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	中央値																					
				2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	
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	9	8	9	6	9	9	9	5	9	8	9	9	9	9	9	9	9	
2 先天性魚鱗癖	2 ケラチン症性魚鱗癖(表皮融解性魚鱗癖(優性/劣性) 及び表在性表皮融解性魚鱗癖を含む。)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	
2 先天性魚鱗癖	3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癖(道化師様魚鱗癖を除く。)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	
2 先天性魚鱗癖	4 道化師様魚鱗癖	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	
2 先天性魚鱗癖	5 ネザートン(Netherton) 症候群	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	
2 先天性魚鱗癖	6 シェーグレン・ラルソン(Sjögren-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	8	9	
2 先天性魚鱗癖	7 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癖	日本小児皮膚科学会	A	9	8	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8	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 膜壊性乾癬(汗癬型)	9 膜壊性乾癬(汗癬型)	日本小児皮膚科学会	A	9	9	9	9	9	7	8	9	8	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

