付録 1. 「診断の手引き」作成の流れ

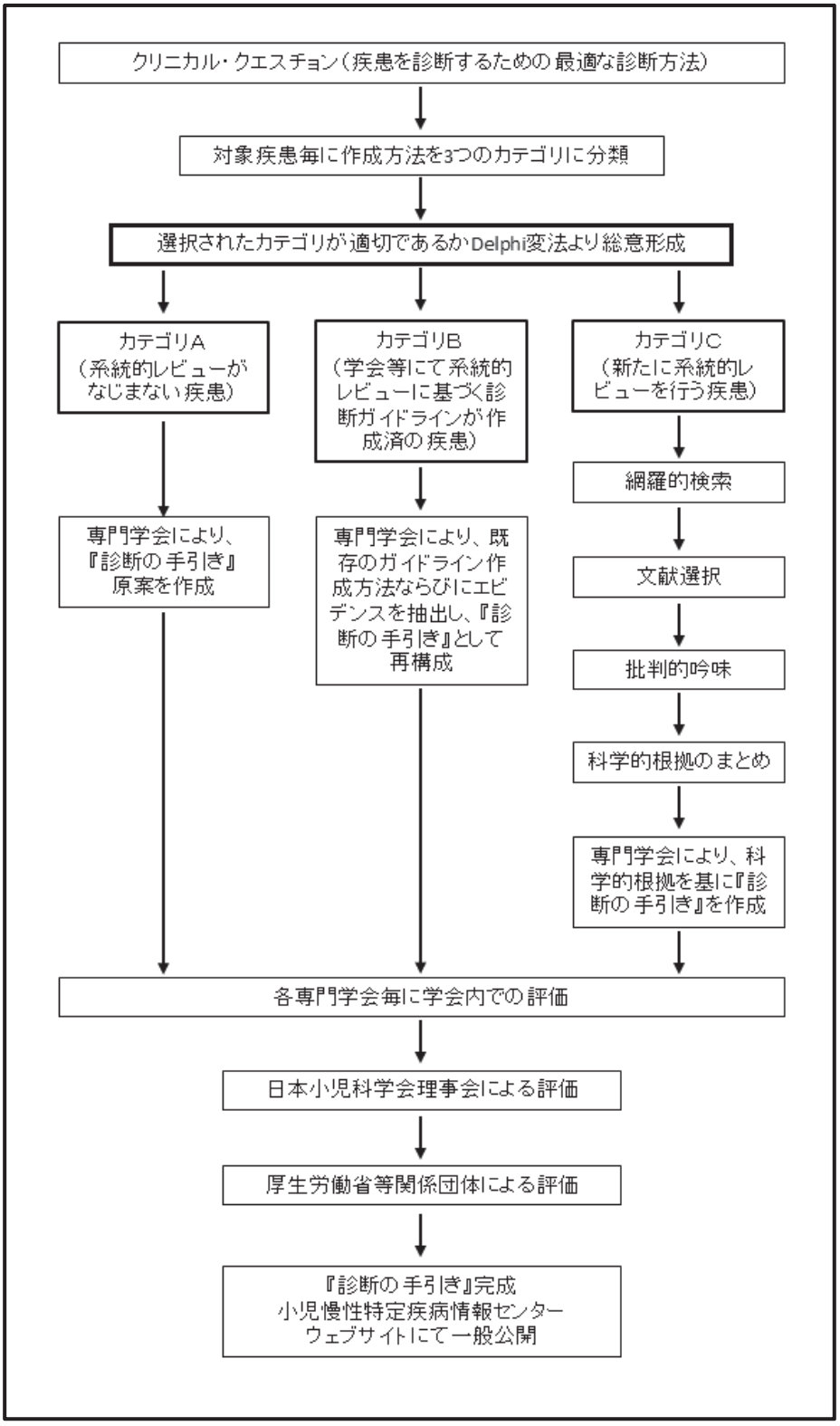

図 『診断の手引き』作成の流れ

デルフィ変法による客観的総意形成

デルフィ法を用いた背景

今回の小児慢性特定疾病 対象疾患に対する『診断の手引き』作成に関しては、行政事業である性質上、同一の基準によりその診断基準に客観性が存在することを示すことが求められた。一方対象疾患は14疾患群から構成され700を越える疾患数であり、また非常に広い分野から成り立っており、この様な大規模な疾患群を、同一の基準を用いて作成課程の客観性を示す試みは初めての事となった。

ガイドライン作成で求められる作成過程の客観性を担保する目的で、デルフィ変法と呼ばれる客観的総意形成法が導入された。構成員は各専門分野の医師だけで無く、コメディカル、非医療関係者、患者代表者の方々にも参加して頂き、提案された内容の妥当性の判定を行った。

デルフィ法とは

デルフィ法では、参加者がある事柄に対して、賛成度を1から9までの9段階で点数付けを行う手法である。参加者全員の集計をした際、通常は各々の立場や専門性によって点数が異なってくる。点数の中央値とばらつき度合いを検討することにより、参加者がグループ全体としてどのくらいの賛成度かを分析することができる。

デルフィ法は、グループ全体としての賛成度が高くならない場合、なぜ賛成なのか、なぜ賛成できないのかの理由を自由記載で記述する。その理由をグループ全体で話し合うことで、双方の立場の考え方が理解され問題点が修正される。その修正した結果に対し再度賛成度を投票し、これを繰り返すことによって、より賛成度の高い結果を目指す。

元のデルフィ法では、原則対面式の会合は行わないが、今回は疾患の診断に関する専門性の高い内容を扱う事から、理解不足による誤解が生じる可能性を避ける目的で、対面式の会合で話し合う機会をもうける「デルフィ変法」を行った。

対面式の会合では、一度賛成度をつけた上で集計した賛成度の中央値が低い場合やばらつきが大きい場合、また多くのコメントが出された疾患に関して、重点的に話し合うこととした。一方で回答者の点数のばらつきが小さく、集計した賛成度の中央値が7以上で、特に大きな問題になるようなコメントがない場合には、総意形成に達したとみなし、二回目の採点は行わずに承認とした。

ガイドライン作成過程の客観性を示すために

小児慢性特定疾病 の対象疾患の全てに対し、『診断の手引き』の作成方法について三つの種類分けを行った。一つ目は、疾患概念と確定診断が同一である場合や疾患頻度が極めて稀な場合など、系統的レビュー（検索式を作成しコンピュータなどを用いて文献を網羅的に検索し吟味した上で、その結果をまとめること）を行う事がふさわしくないと考えられるような疾患（カテゴリ A）、二つ目は既に学会等により診断ガイドラインが作成済で系統的レビューの施行などにより、その作成過程において客観性が担保されている疾患（カテゴリ B）。三つ目は上記の二つに該当せず、系統的レビューを行った上で診断方法を示すことが適切であると考えられる疾患（カテゴリ C）である。

今回はこの作成方法について適切であるかデルフィ変法を用いて客観的総意計形成を行った。賛成度は1から9の尺度を用い、1—3 反対（1が最も強く反対）、4—6 中間、7—9 賛成（9が最も強く賛成）と定義した。デルフィ参加者は各々のカテゴリ分けとそのカテゴリ分けが選択された理由について吟味し、全対象疾患について採点を行った（採点結果の詳細は付録2を参照）

1　悪性新生物

大分類		細分類		担当学会①	担当学会②	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	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	3	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最未分化	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	9	急性単球性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	10	急性赤白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病	日本小児血液・がん学会		A	6	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病	日本小児血液・がん学会		A	7	7	9	8	9	9	6	8	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
2	骨髄異形成症候群	17	骨髄異形成症候群	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	7	9	8	9
3	リンパ腫			日本小児血液・がん学会		A	7		9	9	9	9	7	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	リンパ腫	18	成熟B細胞リンパ腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	リンパ腫	19	未分化大細胞リンパ腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	リンパ腫	20	Bリンパ芽球性リンパ腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	リンパ腫	21	Tリンパ芽球性リンパ腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	リンパ腫	22	ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	日本小児血液・がん学会		A	7		9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	リンパ腫	23	18から22までに掲げるもののほか、リンパ腫	日本小児血液・がん学会		A	7	7	9	9	8	9	7	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
4	組織球症	24	ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
4	組織球症	25	血球貪食性リンパ組織球症	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9	8.75	9
4	組織球症	26	24及び25に掲げるもののほか、組織球症	日本小児血液・がん学会		A	7	7	9	8	8	9	7	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	27	神経芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	28	神経節芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	29	網膜芽細胞腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8		9	7	9	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	30	ウィルムス（Wilms）腫瘍／腎芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	31	腎明細胞肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	32	腎細胞癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	33	肝芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	34	肝細胞癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	35	骨肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	36	骨軟骨腫症	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	37	軟骨肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	38	軟骨芽細胞腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	39	悪性骨巨細胞腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	40	ユーイング（Ewing）肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	41	未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	42	横紋筋肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	43	悪性ラブドイド腫瘍	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	44	未分化肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	45	線維形成性小円形細胞腫瘍	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	46	線維肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	47	滑膜肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	48	明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	49	胞巣状軟部肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	50	平滑筋肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	51	脂肪肉腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	52	未分化胚細胞腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	53	胎児性癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	54	多胎芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	55	卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	56	絨毛癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	57	混合性胚細胞腫瘍	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	58	性索間質性腫瘍	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	59	副腎皮質癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	60	甲状腺癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	61	上咽頭癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	62	唾液腺癌	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	63	悪性黒色腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	64	褐色細胞腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	65	悪性胸腺腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	66	胸膜肺芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	67	気管支腫瘍	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	68	膵芽腫	日本小児血液・がん学会		A	7	9	9	8	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	69	27から68までに掲げるもののほか、固形腫瘍（中枢神経系腫瘍を除く。）	日本小児血液・がん学会		A	7	7	9	7	9	9	5	8	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9

1　悪性新生物

大分類		細分類		担当学会①	担当学会②	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%
6	中枢神経系腫瘍	70	毛様細胞性星細胞腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	8	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	中枢神経系腫瘍	71	びまん性星細胞腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	5	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	中枢神経系腫瘍	73	膠芽腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	74	上衣腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	5	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	中枢神経系腫瘍	75	乏突起神経膠腫（乏突起膠腫）	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍					A	9	9	5	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	3	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	中枢神経系腫瘍	76	髄芽腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	77	頭蓋咽頭腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	78	松果体腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	79	脈絡叢乳頭腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	80	髄膜腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	81	下垂体腺腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	5	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	中枢神経系腫瘍	82	神経節膠腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	83	神経節腫（神経節細胞腫）	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	84	脊索腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	85	未分化神経外胚葉性腫瘍（中枢性のものに限る。）（中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍）	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	86	異型奇形腫瘍／ラブドイド腫瘍（非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍）	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	87	悪性神経鞘腫（悪性末梢神経鞘腫瘍）	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	88	神経鞘腫	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	89	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	5	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	中枢神経系腫瘍	90	頭蓋内胚細胞腫瘍	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	中枢神経系腫瘍	91	70から90までに掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	日本小児血液・がん学会	日本小児神経外科学会	A	9	7	5	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	3	9	9	9	9	9	9	9	8	9

2　慢性腎疾患

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	中央値	25%	75%
1	ネフローゼ症候群			日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	7	8	9	5	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		2	びまん性メサンギウム硬化症	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		3	微小変化型ネフローゼ症候群	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		4	巣状分節性糸球体硬化症	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		5	膜性腎症	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		6	1から5までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	慢性糸球体腎炎			日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		7	IgA腎症	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		8	メサンギウム増殖性糸球体腎炎（IgA腎症を除く。）	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		9	膜性増殖性糸球体腎炎	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		10	紫斑病性腎炎	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		11	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー（Goodpasture）症候群）	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		12	慢性糸球体腎炎（アルポート（Alport）症候群によるものに限る。）	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		13	エプスタイン（Epstein）症候群	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		14	ループス腎炎	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		15	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。）	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		16	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。）	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		17	非典型溶血性尿毒症症候群	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9	8.5	9
		18	ネイル・パテラ（Nail-Patella）症候群（爪膝蓋症候群）	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		19	7から18までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	5	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	20	慢性尿細管間質性腎炎（尿路奇形が原因のものを除く。）	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9	8.5	9
4	慢性腎盂腎炎	21	慢性腎盂腎炎	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9	8.5	9
5	アミロイド腎	22	アミロイド腎	日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	23	家族性若年性高尿酸血症性腎症	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
7	ネフロン癆	24	ネフロン癆	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
8	腎血管性高血圧	25	腎血管性高血圧	日本小児腎臓病学会	C	7	9	9	9	8	9	6	8	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9
9	腎静脈血栓症	26	腎静脈血栓症	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
10	腎動静脈瘻	27	腎動静脈瘻	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
11	尿細管性アシドーシス	28	尿細管性アシドーシス	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
12	ギッテルマン（Gitelman）症候群	29	ギッテルマン（Gitelman）症候群	日本小児腎臓病学会	C	9	9	9	9	8	9	8	8	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8	9	8.5	9
13	バーター（Bartter）症候群	30	バーター（Bartter）症候群	日本小児腎臓病学会																							
14	腎尿管結石	31	腎尿管結石	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
15	慢性腎不全	32	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		33	慢性腎不全（急性尿細管壊死または腎虚血によるものに限る。）	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
16	腎奇形			日本小児腎臓病学会	B	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		34	多発性嚢胞腎	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		35	低形成腎	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		36	腎無形成	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		37	ポッター（Potter）症候群	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		38	多嚢胞性異形成腎	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		39	寡巨大糸球体症	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		40	34から39までに掲げるもののほか、腎奇形	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
17	尿路奇形	41	閉塞性尿路疾患	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		42	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
		43	41及び42に掲げるもののほか、尿路奇形	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
18	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	44	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	日本小児腎臓病学会	A	9	9	9	7	8	9	5	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
19	ファンコーニ（Fanconi）症候群	45	ファンコーニ（Fanconi）症候群	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.5	9
20	ロウ（Lowe）症候群	46	ロウ（Lowe）症候群	日本小児腎臓病学会	A	7	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9

3　慢性呼吸器疾患

大分類		細分類		担当学会①	担当学会②	担当学会③	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%
1	気道狭窄	1	気道狭窄	日本小児呼吸器学会	日本小児外科学会	日本小児耳鼻咽喉科学会	A	4	9	7	9	7	7	9	9	8	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
2	気管支喘息	2	気管支喘息	日本小児呼吸器学会			A	4	9	3	9	7	6	9	7	8	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7	9
3	先天性中枢性低換気症候群	3	先天性中枢性低換気症候群	日本小児呼吸器学会			A	4	9	7	9	7	7	9	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
4	間質性肺炎	4	特発性間質性肺炎	日本小児呼吸器学会			A	9	9		8	9	9	9	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	8		9	9	9
4	間質性肺炎	5	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	日本未熟児新生児学会			A	9	9	9	8	8	9	5	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
4	間質性肺炎	6	肺胞微石症	日本小児呼吸器学会			A	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
5	線毛機能不全症候群	7	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	日本小児呼吸器学会			A	6	9	6	9	7	7	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
6	嚢胞性線維症	8	嚢胞性線維症	日本小児呼吸器学会			A	6	9	7	9	7	7	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
7	気管支拡張症	9	気管支拡張症	日本小児呼吸器学会			A	4	9	5	9	7	7	9	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9
8	特発性肺ヘモジデローシス	10	特発性肺ヘモジデローシス	日本小児呼吸器学会			A	4	7	5	9	7	7	8	9	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	7.75	9
9	慢性肺疾患	11	慢性肺疾患	日本未熟児新生児学会			A	9	9		7	9	3	7	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	7		9	8	9
10	閉塞性細気管支炎	12	閉塞性細気管支炎	日本小児呼吸器学会			A	7	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9
11	リンパ管腫／リンパ管腫症	13	リンパ管腫／リンパ管腫症	日本小児外科学会			A	9	9	6	9	7	8	9	8	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
12	先天性横隔膜ヘルニア	14	先天性横隔膜ヘルニア	日本小児外科学会			A	9	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9

4　慢性心疾患

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	洞不全症候群	1	洞不全症候群	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
2	モビッツ（Mobitz）2型ブロック	2	モビッツ（Mobitz）2型ブロック	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	完全房室ブロック	3	完全房室ブロック	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
4	脚ブロック	4	脚ブロック	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
5	多源性心室期外収縮	5	多源性心室期外収縮	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	上室頻拍	6	上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
6	上室頻拍	7	多源性心房頻拍	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	上室頻拍	8	6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	日本小児循環器学会	A	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
7	心室頻拍	9	ベラパミル感受性心室頻拍	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
7	心室頻拍	10	カテコラミン誘発多形性心室頻拍	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
7	心室頻拍	11	9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
8	心房粗動	12	心房粗動	日本小児循環器学会	A	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
9	心房細動	13	心房細動	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
10	心室細動	14	心室細動	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
11	QT延長症候群	15	QT延長症候群	日本小児循環器学会	A	7	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
12	肥大型心筋症	16	肥大型心筋症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
13	不整脈源性右室心筋症	17	不整脈源性右室心筋症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
14	心筋緻密化障害	18	心筋緻密化障害	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	8	9	8.75	9
15	拡張型心筋症	19	拡張型心筋症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
16	拘束型心筋症	20	拘束型心筋症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
17	心室瘤	21	心室瘤	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
18	心内膜線維弾性症	22	心内膜線維弾性症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
19	心臓腫瘍	23	心臓腫瘍	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
20	慢性心筋炎	24	慢性心筋炎	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8.75	9
21	慢性心膜炎	25	慢性心膜炎	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9
22	収縮性心膜炎	26	収縮性心膜炎	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
23	先天性心膜欠損症	27	先天性心膜欠損症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
24	冠動脈起始異常	28	左冠動脈肺動脈起始症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
24	冠動脈起始異常	29	右冠動脈肺動脈起始症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	7	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	8	9
24	冠動脈起始異常	30	28及び29に掲げるもののほか、冠動脈起始異常	日本小児循環器学会	A	9	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
25	川崎病性冠動脈瘤	31	川崎病性冠動脈瘤	日本小児循環器学会	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
26	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	32	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
27	虚血性心疾患	33	狭心症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
27	虚血性心疾患	34	心筋梗塞	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
28	左心低形成症候群	35	左心低形成症候群	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
29	単心室症	36	単心室症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
30	三尖弁閉鎖症	37	三尖弁閉鎖症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
31	肺動脈閉鎖症	38	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
31	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
32	ファロー（Fallot）四徴症	40	ファロー（Fallot）四徴症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
33	両大血管右室起始症	41	タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
33	両大血管右室起始症	42	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
34	両大血管左室起始症	43	両大血管左室起始症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
35	完全大血管転位症	44	完全大血管転位症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
36	先天性修正大血管転位症	45	先天性修正大血管転位症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
37	エブスタイン（Ebstein）病	46	エブスタイン（Ebstein）病	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
38	総動脈幹遺残症	47	総動脈幹遺残症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
39	大動脈肺動脈窓	48	大動脈肺動脈窓	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
40	三心房心	49	三心房心	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
41	動脈管開存症	50	動脈管開存症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
42	心房中隔欠損症	51	単心房症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
42	心房中隔欠損症	52	二次孔型心房中隔欠損症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
42	心房中隔欠損症	53	静脈洞型心房中隔欠損症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
42	心房中隔欠損症	54	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9

4　慢性心疾患

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%
43	完全型房室中隔欠損症	55	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
44	心室中隔欠損症	56	心室中隔欠損症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
45	肺静脈還流異常症	57	総肺静脈還流異常症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
45	肺静脈還流異常症	58	部分肺静脈還流異常症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
46	肺静脈狭窄症	59	肺静脈狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	9	9	8		9	9	9		9	9	9	8	6	9	9		9	9	9
47	左室右房交通症	60	左室右房交通症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
48	右室二腔症	61	右室二腔症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
49	肺動脈弁下狭窄症	62	肺動脈弁下狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
50	大動脈弁下狭窄症	63	大動脈弁下狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
51	肺動脈狭窄症	64	肺動脈弁上狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
51	肺動脈狭窄症	65	末梢性肺動脈狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
52	肺動脈弁欠損	66	肺動脈弁欠損	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
53	肺動脈上行大動脈起始症	67	肺動脈上行大動脈起始症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
54	一側肺動脈欠損	68	一側肺動脈欠損	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
55	大動脈狭窄症	69	大動脈縮窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
55	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄複合	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
55	大動脈狭窄症	71	大動脈弁上狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
55	大動脈狭窄症	72	ウィリアムズ（Williams）症候群	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
55	大動脈狭窄症	73	69から72までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	7	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	8	7	9	9	9	9	9	9	9	8	9
56	大動脈弓閉塞症	74	大動脈弓離断複合	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
56	大動脈弓閉塞症	75	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
57	血管輪	76	重複大動脈弓症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
57	血管輪	77	左肺動脈右肺動脈起始症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
57	血管輪	78	76及び77に掲げるもののほか、血管輪	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
58	大動脈瘤	79	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
58	大動脈瘤	80	大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く。）	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
59	動静脈瘻	81	肺動静脈瘻	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
59	動静脈瘻	82	冠動脈瘻	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	3	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
59	動静脈瘻	83	81及び82に掲げるもののほか、動静脈瘻	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
60	肺動脈性肺高血圧症	84	肺動脈性肺高血圧症	日本小児循環器学会	A	7	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
61	慢性肺性心	85	慢性肺性心	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	7	9	9	9	9	9	9	8.75	9
62	心臓弁膜症	86	三尖弁狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	87	三尖弁閉鎖不全症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	88	僧帽弁狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	89	僧帽弁閉鎖不全症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	7	8	9	8		9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	90	肺動脈弁狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	91	肺動脈弁閉鎖不全症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	92	大動脈弁狭窄症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
62	心臓弁膜症	93	大動脈弁閉鎖不全症	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
63	僧帽弁弁上輪	94	僧帽弁弁上輪	日本小児循環器学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
64	内臓錯位症候群	95	無脾症候群	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
64	内臓錯位症候群	96	多脾症候群	日本小児循環器学会	A	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
65	フォンタン（Fontan）術後症候群	97	フォンタン（Fontan）術後症候群	日本小児循環器学会	A	9	9		8	9	7	8	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	8		9	8	9

5　内分泌疾患

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	中央値	25%	75%
1	下垂体機能低下症	1	先天性下垂体機能低下症	日本小児内分泌学会	A	4	9	7	9	8	7	9	6	9	9	9	4	7	9	6	9	9	9	9	9	7	9
1	下垂体機能低下症	2	後天性下垂体機能低下症																								
2	下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	日本小児内分泌学会	A	4	9	7	9	8	7	9	6	9	9	9	7	7	5	8	9	9	9	9	9	7	9
3	先端巨大症	4	先端巨大症	日本小児内分泌学会	A	4	9	7	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	成長ホルモン（ GH）分泌不全性低身長症（ 脳の器質的原因によるものに限る。）	日本小児内分泌学会	A	4	7	7	9	8	7	9	5	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	6	成長ホルモン（ GH）分泌不全性低身長症（ 脳の器質的原因によるものを除く。）																								
5	成長ホルモン不応性症候群	7	インスリン様成長因子1（ IGF－1）不応症	日本小児内分泌学会	A	5	7	7	9	7	7	9	5	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
5	成長ホルモン不応性症候群	8	成長ホルモン不応性症候群（ インスリン様成長因子1（ IGF－1）不応症を除く。）	日本小児内分泌学会	A	4	7	7	9	7	7	9	5	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	7	9
6	高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
7	抗利尿ホルモン（ ADH）不適合分泌症候群	10	抗利尿ホルモン（ ADH）不適合分泌症候群	日本小児内分泌学会	A	4	7	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
8	尿崩症	11	中枢性尿崩症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
8	尿崩症	12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（ 本態性高ナトリウム血症）	日本小児内分泌学会	A	7	9	9	9	8	9	8	9		9	9	9	7	7	9	9	9	9	9	9	8.25	9
8	尿崩症	13	腎性尿崩症	日本小児内分泌学会	A	4	7	7	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
9	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	日本小児内分泌学会	A	7	9	9	9	9	9	8		9	8	9		9	9	8	8	9	9		9	8	9
10	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（ Basedow）病	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
	甲状腺機能亢進症	16	甲状腺機能亢進症（ バセドウ（ Basedow）病を除く。）	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7.5	9
11	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	甲状腺機能低下症	18	無甲状腺症	日本小児内分泌学会	A	8	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
	甲状腺機能低下症	19	甲状腺刺激ホルモン（ TSH）分泌低下症（ 先天性に限る。）	日本小児内分泌学会	A	7	7	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7	9
	甲状腺機能低下症	20	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	日本小児内分泌学会	A	6	9	6	9	7	7	9	6	9	9	9	9	3	8	6	9	9	9	9	9	6.5	9
	甲状腺機能低下症	21	橋本病	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
	甲状腺機能低下症	22	萎縮性甲状腺炎	日本小児内分泌学会	A	6	9	8	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	甲状腺機能低下症	23	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	日本小児内分泌学会	A	4	9	6	9	7	7	9	6	9	9	9	9	3	9	6	9	9	9	9	9	6.5	9
12	甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	日本小児内分泌学会	A	4	9	8	9	7	6	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
13	腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7	9
14	副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	6	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	6.5	9
15	副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7.5	9
	副甲状腺機能低下症	28	副甲状腺機能低下症（ 副甲状腺欠損症を除く。）	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群１型	日本小児内分泌学会	A	6	7	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
	自己免疫性多内分泌腺症候群	30	自己免疫性多内分泌腺症候群２型	日本小児内分泌学会	A	6	7	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
17	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	6	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	偽性副甲状腺機能低下症	32	偽性副甲状腺機能低下症（ 偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	6	9	6	9	9	9	9	7	7	8	9	9	9	9	9	7.5	9
18	クッシング（ Cushing）症候群	33	クッシング（ Cushing）病	日本小児内分泌学会	B	8	9	9	9	8	8	8	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
	クッシング（ Cushing）症候群	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ ACTH）産生症候群																								
	クッシング（ Cushing）症候群	35	副腎腺腫	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	7	7	8	6	8	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9
	クッシング（ Cushing）症候群	36	副腎皮質結節性過形成	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	8	9	6	9	9	9	9	9	7.5	9
	クッシング（ Cushing）症候群	37	33から36までに掲げるもののほか、クッシング（ Cushing）症候群	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	3	9	6	9	9	9	9	9	7	9
19	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン（ ACTH）単独欠損症	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	8	9	6	9	9	9	9	9	8	9
	慢性副腎皮質機能低下症	39	副腎皮質刺激ホルモン（ ACTH）不応症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	8	9	6	9	9	9	9	8	9	6	9	9	9	9	9	8	9
	慢性副腎皮質機能低下症	40	先天性副腎低形成症	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	8	7	6	9	9	9	9	9	7.5	9
	慢性副腎皮質機能低下症	41	グルココルチコイド抵抗症	日本小児内分泌学会	A	4	7	6	9	7	8	9	6	9	9	9	9	3	6	5	9	9	9	9	9	6	9
	慢性副腎皮質機能低下症	42	38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（ アジソン（ Addison）病を含む。）	日本小児内分泌学会	A	4	8	6	9	7	9	9	6	8	9	9	9	3	9	5	9	9	9	9	9	6.5	9
20	アルドステロン症	43	アルドステロン症	日本小児内分泌学会	A	4	6	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	3	6	8	9	9	9	9	9	6.5	9
21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（ AME症候群）	44	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（ AME症候群）	日本小児内分泌学会	A	4	9	6	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
22	リドル（ Liddle）症候群	45	リドル（ Liddle）症候群	日本小児内分泌学会	A	4	9	6	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9
23	低アルドステロン症	46	低レニン性低アルドステロン症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	低アルドステロン症	47	アルドステロン合成酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	8	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
	低アルドステロン症	48	46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	3	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
24	偽性低アルドステロン症	49	偽性低アルドステロン症	日本小児内分泌学会	A	4	9		9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7.25	9

5　内分泌疾患

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	中央値	25%	75%
25	先天性副腎過形成症	50	リポイド副腎過形成症	日本小児内分泌学会	A	6	9	6	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7	9
	先天性副腎過形成症	51	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	8.5	9
	先天性副腎過形成症	52	11β-水酸化酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	8.5	9
	先天性副腎過形成症	53	17α-水酸化酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	8.5	9
	先天性副腎過形成症	54	21-水酸化酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	8.5	9
	先天性副腎過形成症	55	P450酸化還元酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.5	9
	先天性副腎過形成症	56	50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	3	9	8	9	9	9	9	9	7.5	9
26	思春期早発症	57	ゴナドトロピン依存性思春期早発症	日本小児内分泌学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8.5	9
	思春期早発症	58	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	日本小児内分泌学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8.5	9
27	エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	59	エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	日本小児内分泌学会	A	4	7	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	7	9
28	アンドロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	60	アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	日本小児内分泌学会	A	4	7	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	7	9
29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61	カルマン（Kallmann）症候群	日本小児内分泌学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8.5	9
	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	62	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	日本小児内分泌学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	8.5	9
30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巣形成不全	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	7	9
	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	64	卵巣形成不全	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	7	9
	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	65	63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	3	6	6	9	9	9	9	9	6.5	9
31	性分化疾患	66	卵精巣性性分化疾患	日本小児内分泌学会	A	4	9	7	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	7	9
	性分化疾患	67	混合性性腺異形成症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	性分化疾患	68	5α-還元酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	3	6	6	9	9	9	9	9	7.5	9
	性分化疾患	69	17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	7	9
	性分化疾患	70	アンドロゲン不応症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	6	6	9	9	9	9	9	7	9
	性分化疾患	71	68から70までに掲げるもののほか、46,XY性分化疾患	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	3	6	6	9	9	9	9	9	6.5	9
	性分化疾患	72	46,XX性分化疾患	日本小児内分泌学会	A	4	9	6	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	6	7	9	9	9	9	9	7	9
32	消化管ホルモン産生腫瘍	73	VIP産生腫瘍	日本小児内分泌学会	B	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
	消化管ホルモン産生腫瘍	74	ガストリノーマ	日本小児内分泌学会	B	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
	消化管ホルモン産生腫瘍	75	カルチノイド症候群	日本小児内分泌学会	B	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
33	グルカゴノーマ	76	グルカゴノーマ	日本小児内分泌学会	B	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
34	高インスリン血性低血糖症	77	インスリノーマ	日本小児内分泌学会	B	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
34	高インスリン血性低血糖症	78	先天性高インスリン血症																								
34	高インスリン血性低血糖症	79	77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症																								
35	ビタミンD依存性くる病	80	ビタミンD依存性くる病	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7.5	9
36	ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	日本小児内分泌学会	A	4	9	9	9	8	6	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7.5	9
37	原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	日本小児内分泌学会	A	6	9	9	9	8	6	9	6	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7.5	9
38	軟骨異栄養症	83	軟骨無形成症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	8	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.5	9
	軟骨異栄養症	84	軟骨低形成症	日本小児内分泌学会	A	8	9	9	9	8	8	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
39	骨形成不全症	85	骨形成不全症	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.5	9
40	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	86	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	日本小児内分泌学会	A	6	7	9	9	8	7	9	6	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	7	9
41	多発性内分泌腫瘍	87	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Werner）症候群）	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	多発性内分泌腫瘍	88	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	7	7	9	6	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	7.5	9
	多発性内分泌腫瘍	89	87及び88に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	7	8	9	6	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.5	9
42	多嚢胞性卵巣症候群	90	多嚢胞性卵巣症候群	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ターナー（Turner）症候群	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.5	9
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	92	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	7	6	8	9	9	9	9	9	8	9
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	94	ヌーナン（Noonan）症候群	日本小児内分泌学会	A	9	6	9	9	8	8	9	7	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
43	内分泌疾患を伴うその他の症候群	95	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	日本小児内分泌学会	A	9	9	9	9	8	7	9	7	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.5	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	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（Behçet）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	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	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	7	9
2	血管炎症候群	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		7	9	8	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	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	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		7	9	9	9	9	9	9	9	8	9
5	自己炎症性疾患	16	クリオピリン関連周期熱症候群	日本小児リウマチ学会	A	9	6	9	9	8	9	9	7	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	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・壊疽性膿皮症・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髄炎	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Ⅰ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	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	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	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	8	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	8	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	8	9	8	9	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	7	9	9	9	9	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	7	メープルシロップ尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	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	8	9	8	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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カ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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	14	アルギニノ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	8	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
1	アミノ酸代謝異常症	15	アルギニノコハク酸尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	17	シトリン欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9
1	アミノ酸代謝異常症	20	リジン尿性蛋白不耐症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	9	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	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	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	8	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	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
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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
2	有機酸代謝異常症	31	スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
2	有機酸代謝異常症	36	アルカプトン尿症	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	8	8	9	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	8	9	8	9	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	8	6	8	9	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	8	8	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンパルミ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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンパルミ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	8	9	8	9	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トランスロカーゼ欠損症	日本先天代謝異常学会	A	9	8	9	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	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	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脂肪酸代謝異常症	48	3-ヒドロキシアシル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	8	9	8	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	7	9	7	9	9	9	9	8	8	9	8	9	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%
4	ミトコンドリア病	50	ピ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	8.75	9
4	ミトコンドリア病	51	ピ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	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	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	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	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	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	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	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	8	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	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
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
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
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
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
5	糖質代謝異常症	64	ホスホエノールピ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
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
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	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	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	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	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	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	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	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	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	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	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
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
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
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
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
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
6	ライソゾーム病	81	フコシドーシス	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	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	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	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	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	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	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	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	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	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	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	8.75	9
6	ライソゾーム病	92	クラッベ（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	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	8.75	9
6	ライソゾーム病	94	マルチプルス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	8.75	9
6	ライソゾーム病	95	ムコリピドーシス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	8.75	9
6	ライソゾーム病	96	ムコリピドーシス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	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	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	8.75	9
6	ライソゾーム病	99	シスチン症	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
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	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	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	8	8	9	8	9	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%
7	ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	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	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
7	ペルオキシソーム病	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	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
7	ペルオキシソーム病	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	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
7	ペルオキシソーム病	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	7	8	9	7	9	9	9	8	8	8	9	8	9	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	8	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	9	8.75	9
8	金属代謝異常症	109	オクシピタル・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	8	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	8	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	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	7	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	8	9	9	9	9	9	9	8	9
9	プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（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	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	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	プ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	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	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	プ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	9	9	9	7	7	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	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	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	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	日本先天代謝異常学会	A	9	9	9	9	8	9	8	9		9	9	9	8	5	8	9	9	9	9	8	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	8	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	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	8.75	9
11	神経伝達物質異常症	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	7	8	9	7	9	9	9	9	9	8	9	8	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	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	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	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
11	神経伝達物質異常症	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	8	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	8	9	9	9	9	9	9	8.75	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	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	8	9	9	9	9	9	9	8	9
12	脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	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	8	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	8	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	8	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	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	8	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	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	8	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	8	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	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	8.75	9
13	結合組織異常症	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	8	9	9	9	9	9	9	8.75	9
13	結合組織異常症	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	8	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	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	日本先天代謝異常学会	A	7	9	9	7	8	9	6	9	9	9	2	8	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ポルフィリン症	140	先天性ポルフィリン症	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	8	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	8	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	25%	75%
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	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
2	赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	日本小児血液・がん学会	A	6	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
2	赤芽球癆	3	先天性赤芽球癆（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	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	9	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	9	8.75	9
5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
6	自己免疫性溶血性貧血	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	9	8	9
6	自己免疫性溶血性貧血	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	9	8	9
6	自己免疫性溶血性貧血	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（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	9	8	9	9	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	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	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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
8	遺伝性溶血性貧血	13	鎌状赤血球症	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
8	遺伝性溶血性貧血	14	不安定ヘモグロビン症	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	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	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	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	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	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	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	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	9	8	9	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	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性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	9	9	7	8	8	9	9	9	9	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	7	8	8	9	7	9	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	8	9	9	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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8	9
16	先天性骨髄不全症候群			日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	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	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	8	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	9	8	9	9	9	9	9	9	7	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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
19	カサバッハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	31	カサバッハ・メリット（Kasabach-Merritt）症候群	日本小児血液・がん学会	A	7	9	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9	8	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
21	血小板機能異常症	33	ベルナール・スーリエ（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	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	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	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	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	7	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	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	9	8	9	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	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	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Ⅶ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	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	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	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	43	第Ⅹ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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
22	先天性血液凝固因子異常	44	第Ⅺ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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
22	先天性血液凝固因子異常	45	第Ⅻ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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
22	先天性血液凝固因子異常	46	第XIII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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
22	先天性血液凝固因子異常	47	フォンウィルブランド（von Willebrand）病	日本小児血液・がん学会	B	9	9	9	9	8	9	8	9	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	48	37から47までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	日本小児血液・がん学会	A	7	7	9	8	8	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
23	先天性アンチトロンビン欠乏症	49	先天性アンチトロンビン欠乏症	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
24	先天性プロテインC欠乏症	50	先天性プロテインC欠乏症	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	9	9
25	先天性プロテインS欠乏症	51	先天性プロテインS欠乏症	日本小児血液・がん学会	A	9	9	9	8	7	9	8	9	9	9	9	9	8		9	9	9	9	9	9	9	9	9
26	遺伝性出血性末梢血管拡張症	52	遺伝性出血性末梢血管拡張症	日本小児血液・がん学会	B	9	9	9	8	8	9	8	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
27	骨髄線維症	53	骨髄線維症	日本小児血液・がん学会	A	7	8	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
28	再生不良性貧血	54	再生不良性貧血	日本小児血液・がん学会	A	7	8	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	8	9	8	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	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	9	7	9	5	9	9	9	9	9	8	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	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	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
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	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	9	7	9	8	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	9	7	8	8	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	6	8	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	8	9	9	9	9	3	6	8	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	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	9	7	8	8	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	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
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	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	9	5	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	9	7	9	5	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	7	8	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	9	7	8	4	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		9	8	9		9	9	9	7	4	5	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	9	7	9	5	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	9	7	9	5	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	9	7	9	8	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	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	8	7	9
4	免疫調節障害	31	チェディアック・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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	7	6	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	9	3	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	9	6	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	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	9	7	9	8	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	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	9	7	9	3	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	3	8	3	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	9	7	9	8	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	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	9	7	6	6	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	9	7	8	6	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	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	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	9	8	7	9	5	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	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	8		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	8.75	9

11　神経・筋疾患

大分類		細分類		告示番号	告示疾病名	担当学会①	当学会カテゴリ	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	中央値
1	脊髄髄膜瘤	1	髄膜脳瘤	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9		8	9	7	9	9	9		9	8	9	9	9	9	9	9	9		9	9	9
1	脊髄髄膜瘤	2	脊髄髄膜瘤	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	7	9	9	9	9	9	9	8.75	9
2	仙尾部奇形腫	3	仙尾部奇形腫	日本小児外科学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	9
3	脳形成障害	4	滑脳症	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9	8	9	7	6	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脳形成障害	5	裂脳症	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9	7	9	7	6	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脳形成障害	6	全前脳胞症	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脳形成障害	7	中隔視神経形成異常症（ドモルシア（ De Morsier）症候群）	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9	6	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	8.75	9
3	脳形成障害	8	ダンディー・ウォーカー（ Dandy-Walker）症候群	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	7	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	7	9	9	9	9	9	9	7	9
3	脳形成障害	9	先天性水頭症	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9		8	9	6	8	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	8		9	8	9
4	ジュベール（ Joubert）症候群関連疾患	10	ジュベール（ Joubert）症候群関連疾患	日本小児神経学会		A	9	9	8	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	8	9
5	レット（ Rett）症候群	11	レット（ Rett）症候群	日本小児神経学会		A	7	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	7.75	9
6	神経皮膚症候群	12	結節性硬化症	日本小児神経学会		B	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	9
6	神経皮膚症候群	13	神経皮膚黒色症	日本小児神経学会		A	7	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
6	神経皮膚症候群	14	ゴーリン（ Gorlin）症候群（ 基底細胞母斑症候群）	日本小児神経学会		A	9	9		8	9	7	8	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	8	9
6	神経皮膚症候群	15	フォンヒッペル・リンドウ（ von Hippel-Lindau）病	日本小児神経学会		A	8	9		7	9	7	7	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	8	9
7	早老症	16	ウェルナー（ Werner）症候群	日本小児神経学会		A	9	7	7	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
7	早老症	17	コケイン（ Cockayne）症候群	日本小児神経学会		A	9	6	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	8	9
8	遺伝子異常による白質脳症	18	カナバン（ Canavan）病	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
8	遺伝子異常による白質脳症	19	アレキサンダー（ Alexander）病	日本小児神経学会		A	9	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	7	8	9	9	9	9	9	7.75	9
8	遺伝子異常による白質脳症	20	ペリツェウス・メルツバッヘル（ Pelizaeus-Merzbacher）病	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
8	遺伝子異常による白質脳症	21	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
8	遺伝子異常による白質脳症	22	白質消失病	日本小児神経学会		A	9	9	6		7	7	9	8			9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	23	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	8	9	8	9	7	6	9	8	9	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	8	9
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	24	アペール（Apert）症候群	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会																								
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	25	クルーゾン（Crouzon）病	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会																								
9	頭蓋骨縫合早期癒合症	26	23から25までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9		7	9	5	9	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	7		9	8	9
10	もやもや病	27	もやもや病	日本小児神経外科学会	日本小児神経学会	A	9	9		8	9	7	9	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	8		9	8	9
11	脊髄性筋萎縮症	28	脊髄性筋萎縮症	日本小児神経学会		A	9	9		8	9	7	9	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	9	9
12	先天性ニューロパチー	29	先天性無痛無汗症	日本小児神経学会		A	6	9	8	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	7.75	9
12	先天性ニューロパチー	30	遺伝性運動感覚ニューロパチー	日本小児神経学会		A	7	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.75	9
13	筋ジストロフィー	31	デュシェンヌ（ Duchenne）型筋ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	3	9	9	9	9	9	8.75	9
13	筋ジストロフィー	32	エメリー・ドレイフス（ Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
13	筋ジストロフィー	33	肢帯型筋ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
13	筋ジストロフィー	34	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
13	筋ジストロフィー	35	福山型先天性筋ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
13	筋ジストロフィー	36	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
13	筋ジストロフィー	37	ウルリヒ（ Ullrich）型先天性筋ジストロフィー（ 類縁疾患を含む。）	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
14	先天性ミオパチー	38	ミオチュブラーミオパチー	日本小児神経学会		A	9	9	8		7	7	9	8			9	7	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ミオパチー	39	先天性筋線維不均等症	日本小児神経学会		A	9	9	8		7	7	9	8			9	7	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ミオパチー	40	ネマリンミオパチー	日本小児神経学会		A	9	9	8		7	7	9	8			9	7	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ミオパチー	41	セントラルコア病	日本小児神経学会		A	9	9	8		7	7	9	8			9	7	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ミオパチー	42	マルチコア病	日本小児神経学会		A	9	9	8		7	7	9	8			9	7	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ミオパチー	43	ミニコア病	日本小児神経学会		A	9	9	8		7	7	9	8			9	7	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
14	先天性ミオパチー	44	38から43までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	日本小児神経学会		A	4	9	5		7	7	9	8			9	9	9	3	9	8	9	9	9	9	9	7	9
15	シュワルツ・ヤンペル（ Schwartz-Jampel）症候群	45	シュワルツ・ヤンペル（ Schwartz-Jampel）症候群	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
16	難治てんかん脳症	46	乳児重症ミオクロニーてんかん	日本小児神経学会		A	7	9	6	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.75	9
16	難治てんかん脳症	47	点頭てんかん（ ウエスト（ West）症候群）	日本小児神経学会		A	7	9	6	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	4	9	9	9	9	9	7	9
16	難治てんかん脳症	48	レノックス・ガストー（ Lennox-Gastaut）症候群	日本小児神経学会		A	7	9	6	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	4	9	9	9	9	9	7	9
17	進行性ミオクローヌスてんかん	49	ウンフェルリヒト・ルンドボルク（ Unverricht-Lundborg）病	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
17	進行性ミオクローヌスてんかん	50	ラフォラ（ Lafora）病	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
18	脊髄小脳変性症	51	脊髄小脳変性症	日本小児神経学会		A	9	9		8	9	7	8	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	8	9
19	小児交互性片麻痺	52	小児交互性片麻痺	日本小児神経学会		A	7	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.75	9
20	変形性筋ジストニー	53	変形性筋ジストニー	日本小児神経学会		A	7	9	8	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	54	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
21	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	55	乳児神経軸索ジストロフィー	日本小児神経学会		A	9	9	9	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8.75	9
22	乳児両側線条体壊死	56	乳児両側線条体壊死	日本小児神経学会		A	9	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
23	先天性感染症	57	先天性ヘルペスウイルス感染症	日本小児神経学会		A	9	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
23	先天性感染症	58	先天性風疹症候群	日本小児神経学会		A	9	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
24	エカルディ・グティエール（ Aicardi-Goutieres）症候群	59	エカルディ・グティエール（ Aicardi-Goutieres）症候群	日本小児神経学会		A	9	7	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	7.75	9
25	亜急性硬化性全脳炎	60	亜急性硬化性全脳炎	日本小児神経学会		A	4	7	6	9	7	8	9	8	9	9	9	9	9	7	9	5	9	9	9	9	9	7	9
26	ラスムッセン（ Rasmussen）脳炎	61	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	日本小児神経学会		A	9	7	9	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9
27	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	日本小児神経学会		A	9	9		7	9	7	9	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	9	9
28	多発性硬化症	63	多発性硬化症	日本小児神経学会		A	6	6	8	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	7	8	9	9	9	9	9	7	9
29	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	64	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	日本小児神経学会		A	6	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	7	9	6	9	9	9	9	9	7	9
30	重症筋無力症	65	重症筋無力症	日本小児神経学会		B	9	9	9	9	7	9	9	9	9	9	9	9	9	8	7	9	9	9	9	9	9	9	9

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・ガラクトース吸収不良症	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	リパーゼ欠損症	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	家族性腺腫性ポリポーシス	9	家族性腺腫性ポリポーシス	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	9		8	9	4	9	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	9	9
5	周期性嘔吐症候群	10	周期性嘔吐症候群	日本小児栄養消化器肝臓学会	B	9	9	9	9	7	9	8	8	9	7		9	8	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		7	9	4	8	9	9		7	8	9	9	9	9	9	9	8		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	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		7	9	4	8	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	8		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		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	日本小児栄養消化器肝臓学会	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	7	7	9	6	6	9	9	9	9	8	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	8	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（カロリ（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	8	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	7	9	6	6	9	9	9	9	8	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		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	7	9	7	8	9	7	9	9	9	9		8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
15	門脈圧亢進症	27	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	7	9	9	7	8	9	7	9	9	9	9		8	9	8	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	6	9	9	9		8	9	8	9	9	9	9	9	9	8	9
17	門脈・肝動脈瘻	29	門脈・肝動脈瘻	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		8	9	8	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	9	8.75	9
19	遺伝性膵炎	31	遺伝性膵炎	日本小児栄養消化器肝臓学会	A	9	8	9	7	8	9	5	9	9	9	9	9	8	9	8	9	9	9	9	8	9	8	9
20	短腸症	32	短腸症	日本小児外科学会	A	9	9		8	9	4	8	9	9		8	8	9	9	9	9	9	9	9		9	8	9
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	33	ヒルシュスプルング（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	9	8	9
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	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	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	35	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	日本小児外科学会	A	8	9	7	9	7	7	9	8	9	9	9	9	9	8	9	9	9	9	9	9	9	8	9
21	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	36	腸管神経節細胞僅少症	日本小児外科学会	A	8	9	7	9	7	7	9	8	9	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	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	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	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・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	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（Comelia 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	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	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	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	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	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	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	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	9
2	先天性魚鱗癬	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	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	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	9	7	9
4	膿疱性乾癬（汎発型）	9	膿疱性乾癬（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	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	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	9	8.25	9