

# 糖尿病代謝新疾患モデル対応エクスポート

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
11 $\beta$ -水酸化酵素欠損症	186 先天性副腎過形成症		
17 $\alpha$ -水酸化酵素欠損症	181 先天性副腎過形成症		
1型シスチン尿症	376 シスチン尿症		
1型糖尿病	406 糖尿病		
21-水酸化酵素欠損症	182 先天性副腎過形成症		
2型糖尿病	135 糖尿病		
3 $\beta$ -水酸化ステロイド脱水素酵素欠	180 先天性副腎過形成症		
3-オキシチオラーゼ欠損症	384		
3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿	383		
3-メチルグルタコニン酸尿症I型	382		
3-メチルクロトニルグリシン尿症	381		
4-ヒドロキシ酪酸尿症	360		
ACTH依存性Cushing症候群	174 Cushing症候群		
ACTH受容体異常	112		グルココルチコイド単独欠損症
ACTH単独欠損症	142 下垂体前葉ホルモン単独欠損症		
ACTH非依存性Cushing症候群	193 Cushing症候群		
ACTH非依存性結節副腎過形成	57 ACTH非依存性Cushing症候群		
Addison病	60		
ALA脱水酵素欠損ポルフィリン症	275 急性ポルフィリン症		$\delta$ -アミノレブリン酸デヒドラターゼ欠

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
A型 variant (C型)	394 インスリン受容体異常症A型		
C282Y ホモ接合体	454 ヘモクロマトーシス、HFE関連(1型)		
C282Y/H63D 複合ヘテロ接合体	455 ヘモクロマトーシス、HFE関連(1型)		
Carbinolamine脱水酵素欠損症	39 高フェニルアラニン血症		
Cushing症候群	173		
Cushing病	190 ACTH依存性Cushing症候群		
Frohlich症候群	72 先天性視床下部機能障害		
FSH,LH産生腺腫	80 下垂体腺腫		
FSH-β鎖異常	128 ゴナドトロピン単独欠損症		
GH産生腺腫	78 下垂体腺腫		
GH受容体異常	87 下垂体前葉機能低下症		
GH単独欠損症	143 下垂体前葉ホルモン単独欠損症		
GM2ガングリオシドーシス	466		
Graves病	206 甲状腺機能亢進症		Basedow病ともいう
GRF腫瘍	311		
GTPシクロヒドロラーゼI欠損症	38 高フェニルアラニン血症		
Hawkinsinuria	44 高チロシン血症		
HHM	161		
HNF-1α異常糖尿病	418 糖尿病		
HNF-1β異常糖尿病	420 糖尿病		
HNF4α異常糖尿病	416 糖尿病		
H-フェリチンIREモチーフ変異(5型)	460 ヘモクロマトーシス、HFE非関連性		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
Ia型	150 I型		
Ib型	152 I型		
Ic型	153 I型		
IIa型・高リポ蛋白血症	260 原発性高脂血症		
IIb型・高リポ蛋白血症	261 原発性高脂血症		
III型・高リポ蛋白血症	262 原発性高脂血症		
II型	155 偽性副甲状腺機能低下症		
IPF-1異常糖尿病	419 糖尿病		
IRS遺伝子異常	424 糖尿病		
IV型・高リポ蛋白血症	240 家族性高トリグリセリド血症		
I型	154 偽性副甲状腺機能低下症		
I型・高リポ蛋白血症	259 原発性高脂血症		
Jansen型骨幹端軟骨異形成症	403		
Kallmann症候群	126 先天性視床下部機能障害		
Klinefelter症候群	302		
Laurence-Moon-Biedl症候群	127 先天性視床下部機能障害		
LH-β鎖異常	75 ゴナドトロピン単独欠損症		
LOH	162		
McCune-Albright症候群	88		
MPS IH-S型	470 ムコ多糖症		
MPS IH型	469 ムコ多糖症		
MPS IS型	471 ムコ多糖症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
MPSIIIA型	475 MPSIII型		
MPSIIIB型	476 MPSIII型		
MPSIIIC型	477 MPSIII型		
MPSIIID型	478 MPSIII型		
MPSIII型	474 ムコ多糖症		
MPSII型、ハンター症候群(軽度)	473 ムコ多糖症		
MPSII型、ハンター症候群(重度)	472 ムコ多糖症		
MPSIVA型	479 ムコ多糖症		
MPSIVB型	480 ムコ多糖症		
MPSVII型	482 ムコ多糖症		
MPSVI型	481 ムコ多糖症		
Nelson症候群	282		
NeuroD1異常糖尿病	421 糖尿病		
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠	355		
Pallister-Hall症候群	120 部分的下垂体機能低下症		
Pit-1異常症	84 先天性下垂体前葉機能低下症		
Plummer病	208 甲状腺機能亢進症		
Prader-Willi症候群	73 先天性下垂体前葉機能低下症		
PRL,GH産生腺腫	83 下垂体腺腫		
PRL産生腫瘍	79 下垂体腺腫		
PRL単独欠損症	188 下垂体前葉ホルモン単独欠損症		
Prop-1異常症	85 先天性下垂体前葉機能低下症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
Rieger症候群	117 下垂体形成不全		
SF1異常	103 性分化異常症		
Sheehan症候群	122 下垂体卒中		
Simmonds病	115		
T3中毒症	213 甲状腺中毒症		
TRH単独欠損症	94 視床下部性(三次性)甲状腺機能低		
TSH産生腫瘍	210 甲状腺機能亢進症		
TSH産生腺腫	81 下垂体腺腫		
TSH単独欠損症	187 下垂体前葉ホルモン単独欠損症		
TSH不応症	218 甲状腺性甲状腺機能低下症(原発)		
Turner症候群	287		
VIP産生腫瘍	310		
V型・高リポ蛋白血症	241 家族性高トリグリセリド血症		
Waterhouse-Friderichsen症候群	288 急性副腎皮質機能不全		
Wilson病	463		
Wolman病	253 原発性高脂血症		
X連鎖鉄芽球性貧血	449 ポルフィリン症		
$\alpha$ -アミノアジピン酸セミアルデヒドシ	370		
$\alpha$ -ケトアジピン酸血症	371		
$\alpha$ -マンノース蓄積症	492 リソソーム蓄積症		
$\beta$ -エノラーゼ欠損症	25 グリコーゲン病		
$\beta$ -マンノース蓄積症	493 リソソーム蓄積症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
アスパルチルグルコサミン尿症	494 リソソーム蓄積症		
アポ蛋白A-I完全欠損症	265		
アミリン遺伝子異常糖尿病	422 糖尿病		
アルカプトン尿症	45 高チロシン血症		
アルギニノコハク酸合成酵素欠損症	356		シトルリン血症I型ともいう
アルギニノコハク酸尿症	357		アルギニノコハク酸血症ともいう
アルギニン血症	358		
アルドステロン産生性副腎皮質腺腫	65 原発性アルドステロン症		
イソ吉草酸血症	380		イソバレリン酸血症ともいう
インスリン産生腫瘍	308		
インスリン自己免疫症候群	429		
インスリン受容体異常症	391 ホルモン受容体異常症		
インスリン受容体異常症A型	392 インスリン受容体異常症		
インスリン受容体異常症B型	395 インスリン受容体異常症		
ウォルマン病	503 リソソーム蓄積症		
ウロカニン酸尿症	364		
オルニチン- $\sigma$ -アミノトランスフェラ	351		
オルニチントランスカルバミラーゼ欠	353		
ガストリン産生腫瘍	307		
ガラクトース血症	27		
ガラクトース血症III型	30 ガラクトース血症		
ガラクトース血症II型	29 ガラクトース血症		

疾患名	ID	上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
ガラクトース血症I型	28	ガラクトース血症		
カルチノイド	312			
カルバミルリン酸シンターゼ欠損症	354			
クラッペ病	500	リソソーム蓄積症		
グリコーゲン病	439			
グリシン脳症	341			
グルカゴン産生腫瘍	309			
グルコキナーゼ異常糖尿病	417	糖尿病		
グルタミン尿症I型	372			
グルタル酸血症II型	373			
くる病	164	ビタミンD欠乏症		
クレチン症	221	甲状腺機能低下症		
ゴーシェ病	484	リソソーム蓄積症		
ゴーシェ病III型	487	ゴーシェ病		
ゴーシェ病II型(急性神経型)	486	ゴーシェ病		
ゴーシェ病I型(慢性非神経型)	485	ゴーシェ病		
ゴナドトロピン単独欠損症	141	下垂体前葉ホルモン単独欠損症		
ゴナドトロピン非依存性思春期早発	400	思春期早発症		
ゴルコルチコイド抑制性アルドステ	67	原発性アルドステロン症		
コルチゾール産生副腎皮質腺腫	56	ACTH非依存性Cushing症候群		
コレステリルエステル蓄積症	254	原発性高脂血症		
コレステリルエステル蓄積症	504	リソソーム蓄積症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
コレステロールエステル転送蛋白(C	268	家族性高HDLコレステロール血症	
サルコシン血症	342		
サンドホフ病	467	GM2ガングリオシドーシス	
サンプル1型糖尿病	114	サンプル糖尿病	
サンプル糖尿病	113		サンプル糖尿病は入力サンプルです
シアリドーシス	495	リソソーム蓄積症	
シアリドーシスII型	497	シアリドーシス	
シアリドーシスI型	496	シアリドーシス	
シスタチオニン尿症	367		
シスチン症	368		
シスチン尿症	375		
システロール血症	252	原発性高脂血症	
スルホシステイン尿症	369		
ソロモン島ヘモクロマトーシス(6型)	461	ヘモクロマトーシス、HFE非関連性	
タンジール病	266		
テイーサックス病	465	GM2ガングリオシドーシス	
ドーパ反応性ジストニア	48	高チロシン血症	
トランスフェリン受容体2(TFR2)変異	458	ヘモクロマトーシス、HFE非関連性	
トリプトファン尿症	361		病名リストにはない
トルコ鞍空虚	125	後天性下垂体機能低下症	
ニーマン・ピック病	488	リソソーム蓄積症	
ニーマン・ピック病A型	489	ニーマン・ピック病	



疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
ニーマン・ピック病B型	490 ニーマン・ピック病		
ニーマン・ピック病C型	491 ニーマン・ピック病		
ハンバーガー甲状腺中毒症	91 甲状腺中毒症		
ビオチン欠損症	234		
ヒスチジン血症	363		
ビタミンD依存症	166		
ビタミンD依存症II型	168 ビタミンD依存症		
ビタミンD依存性I型	167 ビタミンD依存症		
ビタミンD欠乏症	163		
ヒドロキシキヌレン尿症	362		
ピルビン酸キナーゼ欠損症	24 グリコーゲン病		
ファーバー病	505 リソソーム蓄積症		
ファブリー病	483 リソソーム蓄積症		
フェニルケトン尿症III型	36 高フェニルアラニン血症		
フェニルケトン尿症II型	37 高フェニルアラニン血症		
フェニルケトン尿症I型	35 高フェニルアラニン血症		古典的フェニルケトン尿症と同義
フェロポルチン-1 (IREG1) 遺伝子(S	459 ヘモクロマトーシス、HFE非関連性		
フコシドーシス	172 リソソーム蓄積症		フコース蓄積症
フルクトース-1,6-ジホスファターゼ	33		
フルクトース-1,6-ニリン酸アルドラ	23 グリコーゲン病		
プレクリニカルCushing症候群	233 Cushing症候群		
プロピオン酸血症	374		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
プロリダーゼ欠損症	350		
ヘモクロマトーシス	450		
ヘモクロマトーシス、HFE関連(1型)	453 遺伝性ヘモクロマトーシス		
ヘモクロマトーシス、HFE非関連性	456 ヘモクロマトーシス		
ホスホグリセリン酸キナーゼ異常症	19 グリコーゲン病		
ホスホグリセリン酸デヒドロゲナーゼ	366		
ホスホグリセリン酸ムターゼ異常症	20 グリコーゲン病		
ホモシスチン尿症	50		
ホモシスチン尿症(5,10-メチレンテト	52 ホモシスチン尿症		
ホモシスチン尿症(シスタチオニン	51 ホモシスチン尿症		
ホモシスチン尿症(メチオニンシクタ	54 ホモシスチン尿症(メチオニンシクタ		
ホモシスチン尿症(メチオニンシクタ	335 ホモシスチン尿症(メチオニンシクタ		
ホモシスチン尿症(メチオニンシクタ	53 ホモシスチン尿症		
ホモシスチン尿症とメチルマロン酸	338 ホモシスチン尿症		
ホモシスチン尿症とメチルマロン酸	336 ホモシスチン尿症とメチルマロン酸		
ホモシスチン尿症とメチルマロン酸	337 ホモシスチン尿症とメチルマロン酸		
ホモシスチン尿症とメチルマロン酸	339 ホモシスチン尿症とメチルマロン酸		
ポルフィリン症	236		
ホルムイミノグルタミン酸尿症	365		
ホルモン受容体異常症	390		
マルチプルカルボキシラーゼ欠損症	385		
ミトコンドリアオルニチンキャリア OR	352		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
ミトコンドリア糖尿病	423 糖尿病		
ムコリピドーシスⅢ型	499 リソソーム蓄積症		偽Hurlerポリジストロフィ
ムコリピドーシスⅡ型	498 リソソーム蓄積症		
ムコ多糖症	468 リソソーム蓄積症		
メープルシロップ尿症	49		
メタボリックシンドローム	411		
メチルマロン酸血症	235		
リソソーム蓄積症	464		
リポイド過形成症	179 先天性副腎過形成症		
リポ蛋白リパーゼ欠損症	243 I型・高リポ蛋白血症		
リンパ球性下垂体炎	121 後天性下垂体機能低下症		
レシチン-コレステロールアシルトラ	267		
レプチン遺伝子異常	398 レプチン抵抗性肥満		
レプチン受容体異常	399 レプチン抵抗性肥満		
レプチン抵抗性肥満	397 肥満		
亜急性甲状腺炎	225 甲状腺炎		
悪性リンパ腫	148 甲状腺癌		
悪性褐色細胞腫	296 褐色細胞腫		
委縮性甲状腺炎	96 慢性甲状腺炎		
異所性1,25ジヒドロビタミンD産生腫	330 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性ACTH産生腫瘍	169 ACTH依存性Cushing症候群		
異所性ACTH症候群	191 ACTH依存性Cushing症候群		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
異所性ADH産生腫瘍	322 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性CRH産生腫瘍	192 ACTH依存性Cushing症候群		
異所性FGF-23産生腫瘍	326 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性GHRH産生腫瘍	317 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性GH産生腫瘍	318 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性GM-CSF産生腫瘍	386 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性IGF-II産生腫瘍	325 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性IL-5産生腫瘍	388 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性IL-6産生腫瘍	387 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性PGE2産生腫瘍	331 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性PRL産生腫瘍	319 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性PTHrP産生腫瘍	323 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性PTH産生腫瘍	324 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性TSH産生腫瘍	333 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性VIP産生腫瘍	332 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性インスリン産生腫瘍	334 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性エリスロポエチン産生腫瘍	327 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性カルシトニン産生腫瘍	328 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性ヒト絨毛性ソマトマンモトロピ	321 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性ホルモン産生腫瘍	316		
異所性レニン産生腫瘍	151		
異所性甲状腺	98 甲状腺中毒症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
異所性甲状腺腫	92 甲状腺中毒症		
異所性絨毛性ゴナドトロピン(hCG)	320 異所性ホルモン産生腫瘍		
異所性顆粒球コロニー刺激因子産	329 異所性ホルモン産生腫瘍		
異常インスリン症	414 糖尿病		
異常プロインスリン症	415 糖尿病		
異染性白質ジストロフィー	501 リソソーム蓄積症		
遺伝性コプロポルフィリン症	443 急性ポルフィリン症		
遺伝性ヘモクロマトーシス	451 ヘモクロマトーシス		
遺伝性果糖不耐症	31		
遺伝性高チロシン血症III型	43 高チロシン血症		
遺伝性高チロシン血症II型	42 高チロシン血症		眼皮膚型ともいう
遺伝性高チロシン血症I型	41 高チロシン血症		(肝腎型)ともいう
医原性Cushing症候群	55 Cushing症候群		
一側性副腎過形成	170 原発性アルドステロン症		
塩喪失型	183 21-水酸化酵素欠損症		
下垂体機能低下症	116		
下垂体形成不全	138 下垂体機能低下症		
下垂体梗塞	124		
下垂体腫瘍	76		
下垂体性(二次性)甲状腺機能低下	219 甲状腺機能低下症		
下垂体性巨人症	104		
下垂体腺腫	77 下垂体腫瘍		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
下垂体前葉ホルモン単独欠損症	140 下垂体前葉機能低下症		
下垂体前葉機能低下症	139		
下垂体卒中	123 後天性下垂体機能低下症		
家族性アポB-100欠損症	250 IIa型・高リポ蛋白血症		
家族性アポ蛋白C-II欠損症	244 I型・高リポ蛋白血症		
家族性異常βリポ蛋白血症	246 原発性高脂血症		
家族性褐色細胞腫	297 褐色細胞腫		
家族性肝性リパーゼ欠損症	245 原発性高脂血症		
家族性高HDLコレステロール血症	272 原発性高HDLコレステロール血症		
家族性高コレステロール血症	247 IIa型・高リポ蛋白血症		
家族性高コレステロール血症・ヘテ	249 家族性高コレステロール血症		
家族性高コレステロール血症・ホモ	248 家族性高コレステロール血症		
家族性高トリグリセリド血症	239 原発性カイロミクロン症		
家族性男性思春期早発症	401 ゴナドトロピン非依存性思春期早発		
家族性中枢性尿崩症	199 中枢性尿崩症		
家族性低カルシウム尿性高カルシウ	402		
家族性低リポ蛋白血症	256 原発性高脂血症		
家族性複合型高脂血症	257 IIb型・高リポ蛋白血症		
褐色細胞腫	293		
緩徐進行1型糖尿病	413 1型糖尿病		
肝疾患による糖尿病	428 糖尿病		
肝性ポルフィリン症	274 ポルフィリン症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
肝性赤血球生成性ポルフィリン症	281 ポルフィリン症		肝性骨髄性ポルフィリン症ともいう
眼白皮症	47 高チロシン血症		
眼皮膚白皮症	46 高チロシン血症		
偽性偽性	157 偽性副甲状腺機能低下症		
偽性低アルドステロン症(アルドステ	176 続発性アルドステロン症		
偽性低アルドステロン症II型	292 偽性低アルドステロン症(アルドステ		
偽性低アルドステロン症I型	290 偽性低アルドステロン症(アルドステ		
偽性低アルドステロン症I型常染色	291 偽性低アルドステロン症I型		
偽性低アルドステロン症I型常染色	289 偽性低アルドステロン症I型		
偽性特発性	156 偽性副甲状腺機能低下症		
偽性副甲状腺機能低下症	232 副甲状腺機能低下症		
急性ポルフィリン症	448 肝性ポルフィリン症		急性肝性ポルフィリン症ともいう
急性化膿性甲状腺炎	224 甲状腺炎		
急性間欠性ポルフィリン症	276 急性ポルフィリン症		
急性副腎皮質機能不全	286		
急性副腎不全(副腎クリーゼ)	63 急性副腎皮質機能不全		
橋本病	216 慢性甲状腺炎		
狭義のA型	393 インスリン受容体異常症A型		
筋型グリコーゲン合成酵素遺伝子異	425 糖尿病		
結核性Addison病	61 Addison病		
原発性アルドステロン症	64		Conn症候群ともいう
原発性カイロミクロン症	238 原発性高脂血症		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
原発性高HDLコレステロール血症	271		
原発性高脂血症	242 高脂血症		二次性高脂血症を除外した上で、未
原発性高脂血症-要編集	237 高脂血症		
原発性低 $\alpha$ リポ蛋白血症	269		低HDLコレステロール血症を起こす明
原発性副甲状腺機能亢進症	228 副甲状腺機能亢進症		
原発性副腎皮質小結節性異形成	58 ACTH非依存性Cushing症候群		
後腸カルチノイド	315 カルチノイド		
後天性下垂体機能低下症	74 下垂体機能低下症		
後天性腎性尿崩症	201 腎性尿崩症		
抗利尿ホルモン不適合分泌症候群	203		
甲状腺クリーゼ	212 甲状腺中毒症		
甲状腺ホルモン不応症	95 甲状腺機能低下症		
甲状腺炎	223		
甲状腺癌	109		
甲状腺機能低下症	214		
甲状腺機能亢進症	205 甲状腺中毒症		
甲状腺腫	106		甲状腺腫瘍ともいう
甲状腺性甲状腺機能低下症(原発)	217 甲状腺機能低下症		
甲状腺中毒症	204		
甲状腺無形成	105 甲状腺機能低下症		先天性甲状腺欠損症
高 $\alpha$ リポ蛋白血症	270		
高シュウ酸尿症	343		



疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
高シュウ酸尿症II型	345 高シュウ酸尿症		
高シュウ酸尿症I型	344 高シュウ酸尿症		
高チロシン血症	40		
高バリン血症	378		
高ヒドロキシプロリン血症	349		
高フェニルアラニン血症	34		
高プロリン血症	346		
高プロリン血症II型	348 高プロリン血症		
高プロリン血症I型	347 高プロリン血症		
高メチオニン血症	340		
高ロイシンーイソロイシン血症	379		
高脂血症	409		
高浸透圧性非ケトン性昏睡	436 糖尿病		
高尿酸血症	412		
骨髄性プロトポルフィリン症	447 皮膚ポルフィリン症		赤血球生成性プロトポルフィリン症、
骨粗鬆症	506		
骨軟化症	165 ビタミンD欠乏症		
混合型性腺形成不全	303		混合型性腺形成異常とも
思春期早発症	99		
思春期遅発症	405		
視床下部・松果体部腫瘍	133 低ゴナドトロピン性性機能低下症		
視床下部機能障害	69		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
視床下部性(三次性)甲状腺機能低	220 甲状腺機能低下症		
自己免疫性1型糖尿病	407 1型糖尿病		
自己免疫性甲状腺炎	97 甲状腺機能低下症		
若年性ヘモクロマトーシス(2型)	457 ヘモクロマトーシス、HFE非関連性		
腫瘍原性骨軟化症	389		
女性仮性半陰陽	306		
常染色体劣性高コレステロール血症	251 原発性高脂血症		
心臓ホスホリラーゼキナーゼ異常症	26 グリコーゲン病		
真性半陰陽	304		
腎性骨異常栄養症	149		
腎性尿崩症	200 尿崩症		
髄様癌	147 甲状腺癌		
性分化異常症	102		
成人発症II型シトルリン血症	359		シトルリン血症II型ともいう
成長ホルモン受容体異常	86 下垂体前葉機能低下症		
成長ホルモン分泌不全性低身長症	189 下垂体前葉機能低下症		
先端巨大症	144		
先天性GnRH欠損症	71 先天性視床下部機能障害		
先天性下垂体前葉機能低下症	119 下垂体機能低下症		
先天性視床下部機能障害	70 視床下部機能障害		
先天性腎性尿崩症	202 腎性尿崩症		
先天性赤芽球性ポルフィリン症	446 皮膚ポルフィリン症		先天性赤血球生成性ポルフィリン症、

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
先天性低ゴナドトロピン性機能低	130 低ゴナドトロピン性機能低下症		
先天性副腎過形成症	178 副腎ステロイド合成異常症		
先天性副腎低形成	285		
潜在性甲状腺機能低下症	222 甲状腺機能低下症		
前腸カルチノイド	313 カルチノイド		
早期ヘモクロマトーシス	452 遺伝性ヘモクロマトーシス		前肝硬変ヘモクロマトーシスともいう
増殖前糖尿病網膜症	433 糖尿病性網膜症		
増殖網膜症	434 糖尿病性網膜症		
続発性アルドステロン症	175		
続発性中枢性尿崩症	197 中枢性尿崩症		
多遺伝子性高コレステロール血症	258 原発性高脂血症		
多彩性ポルフィリン症	444 急性ポルフィリン症		
多腺性自己免疫症候群	158		
多腺性自己免疫症候群II型	160 多腺性自己免疫症候群		
多腺性自己免疫症候群I型	159 多腺性自己免疫症候群		
多発性スルファターゼ欠損症	502 リソソーム蓄積症		
多発性内分泌腫瘍1型	301		
多発内分泌腫瘍2A型	299 多発内分泌腫瘍2型		
多発内分泌腫瘍2B型	300 多発内分泌腫瘍2A型		
多発内分泌腫瘍2型	298		
体質性思春期遅発症	131 先天性低ゴナドトロピン性機能低		
耐糖能異常	410		耐糖能障害が正式

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
単純性甲状腺腫	108	良性甲状腺腫	
単純男性化型	184	21-水酸化酵素欠損症	
単純網膜症	432	糖尿病性網膜症	
男性化副腎腫瘍	59		
男性仮性半陰陽	305		
地方病性甲状腺腫	90	甲状腺機能低下症	
遅発型	185	21-水酸化酵素欠損症	
中隔視覚異形成症	68	下垂体形成不全	
中枢性性早熟症	100	思春期早発症	
中枢性尿崩症	196	尿崩症	
中腸カルチノイド	314	カルチノイド	
中毒性多結節性甲状腺腫	89	甲状腺機能亢進症	
低ゴナドトロピン性性機能低下症	132	体質性思春期遅発症	
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	404		
低血糖症	438		
糖原病0型	6	グリコーゲン病	
糖原病Ia型	441	糖原病I型	
糖原病Ib型	442	糖原病I型	
糖原病IIIa型	4	糖原病III型	
糖原病IIIb型	5	糖原病III型	
糖原病III型	3	グリコーゲン病	
糖原病II型	15	グリコーゲン病	

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
糖原病II型・小児型	17 糖原病II型		
糖原病II型・成人型	18 糖原病II型		
糖原病II型・幼児型	16 糖原病II型		
糖原病IV型	13 グリコーゲン病		
糖原病IXa型	8 糖原病IX型		
糖原病IXb型	9 糖原病IX型		
糖原病IXc型	10 糖原病IX型		
糖原病IXd型	11 糖原病IX型		
糖原病IX型	7 グリコーゲン病		
糖原病I型	440 グリコーゲン病		
糖原病VIII型	14 グリコーゲン病		
糖原病VII型	2 グリコーゲン病		
糖原病VI型	1 グリコーゲン病		
糖原病V型	21 グリコーゲン病		
糖原病XI型	12 グリコーゲン病		
糖尿病	136		
糖尿病・内分泌疾患によるもの	427 糖尿病		
糖尿病・膵外分泌疾患によるもの	426 糖尿病		
糖尿病性ケトアシドーシス	435 糖尿病		
糖尿病性網膜症	431		
特発性1型糖尿病	408 1型糖尿病		
特発性Addison病	62 Addison病		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
特発性高コレステロール血症	263 原発性高脂血症		家族性高コレステロール血症、家族
特発性高トリグリセリド血症	264 原発性高脂血症		遺伝的異常のない原因不明の疾患
特発性中枢性尿崩症	198 中枢性尿崩症		
特発性副甲状腺機能低下症	231 副甲状腺機能低下症		
二次性ヘモクロマトーシス	462 ヘモクロマトーシス		
二次性高脂血症	273 高脂血症		
二次性副甲状腺機能亢進症	229 副甲状腺機能亢進症		
乳酸アシドーシス	437		
乳酸脱水素酵素異常症	22 グリコーゲン病		
乳汁漏出・無月経症	194		
乳頭癌	110 甲状腺癌		
尿崩症	195		
妊娠甲状腺中毒症	207 甲状腺機能亢進症		
妊娠糖尿病	430 糖尿病		
妊娠糖尿病	134 視床下部・松果体部腫瘍		
汎下垂体機能低下症	137 下垂体前葉機能低下症		下垂体前葉機能低下症のうち下垂体
晩発性皮膚ポルフィリン症	277 急性ポルフィリン症		
晩発性皮膚ポルフィリン症・III型	280 晩発性皮膚ポルフィリン症		
晩発性皮膚ポルフィリン症・II型	279 晩発性皮膚ポルフィリン症		
晩発性皮膚ポルフィリン症・I型	278 晩発性皮膚ポルフィリン症		
皮膚ポルフィリン症	445 ポルフィリン症		
肥満	396		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
非1型シスチン尿症	377 シスチン尿症		かつて2型、3型シスチン尿症と分けら
非機能性下垂体腺腫	82 下垂体腺腫		
非自己免疫性甲状腺機能亢進症	209 甲状腺機能亢進症		
部分的下垂体機能低下症	118 Rieger症候群		
副甲状腺機能低下症	230		
副甲状腺機能亢進症	227		
副腎ステロイド合成異常症	177		
副腎外性褐色細胞腫	295 褐色細胞腫		
副腎癌	111		
副腎偶発腫	284		
副腎性褐色細胞腫	294 褐色細胞腫		
副腎性器症候群	283 副腎ステロイド合成異常症		
複合下垂体ホルモン欠損症	129 下垂体前葉機能低下症		
片側多発性副腎微小結節	171 原発性アルドステロン症		
本態性フルクトース尿症	32		
末梢性性早熟症	101 思春期早発症		
慢性甲状腺炎	215 自己免疫性甲状腺炎		
未分化癌	146 甲状腺癌		
無 $\beta$ リポ蛋白血症	255 原発性高脂血症		
無痛性甲状腺炎	211 甲状腺炎		
無痛性甲状腺炎	226 慢性甲状腺炎		
卵巣甲状腺腫	93 異所性甲状腺腫		

疾患名	ID 上位疾患名	患者プロフィール	疾患コメント
両側副腎皮質過形成(特発性アルド	66 原発性アルドステロン症		
良性甲状腺腫	107 甲状腺腫		良性甲状腺腫瘍
濾胞癌	145 甲状腺癌		