

- 呼吸窮迫症候群 ... 1
- 新生児一過性多呼吸 ... 3
- 胎便吸引症候群 ... 4
- 新生児気胸 ... 5
- 周産期に発生した気縦隔 ... 6
- 周産期間質性肺気腫 ... 7
- 新生児肺出血 ... 9
 - 間質性肺出血 ... 11
 - 肺胞性肺出血 ... 12
 - 混合性肺出血 ... 13
- 新生児慢性肺疾患 ... 14
 - 新生児慢性肺疾患Ⅰ型 ... 16
 - 新生児慢性肺疾患Ⅱ型 ... 17
 - 新生児慢性肺疾患Ⅲ型 ... 18
 - 新生児慢性肺疾患Ⅲ^変型 ... 19
 - 新生児慢性肺疾患Ⅳ型 ... 20
 - 新生児慢性肺疾患Ⅴ型 ... 21
 - 新生児慢性肺疾患Ⅵ型 ... 22
- 先天性横隔膜弛緩症 ... 23
- 新生児遷延性肺高血圧症 ... 24
 - 二次性新生児遷延性肺高血圧症 ... 25
- 未熟児動脈管開存症 ... 26
 - 症候性未熟児動脈管開存症 ... 27
 - 非症候性未熟児動脈管開存症 ... 28
- 一過性心筋虚血 ... 29
- 完全大血管転位症 ... 31
- 総動脈幹症 ... 32
- ファロー四徴症 ... 33
- 三尖弁閉鎖症 ... 34
- 総肺静脈還流異常症 ... 35
- 卵円孔開存症 ... 36
- 新生児黄疸 ... 37
 - 早産に関連する新生児黄疸 ... 38
 - 母乳性黄疸 ... 39
 - 核黄疸 ... 40
 - 核黄疸Ⅰ期 ... 41
 - 核黄疸Ⅱ期 ... 42
 - 核黄疸Ⅲ期 ... 43
 - 核黄疸Ⅳ期 ... 44
 - 新生児特発性黄疸 ... 45
 - 新生児生理的黄疸 ... 46
 - 新生児血液型不適合性溶血性黄疸 ... 47
- 先天性トキソプラズマ感染症 ... 48
- 先天性梅毒 ... 50
 - 早発梅毒 ... 51
 - 遅発梅毒 ... 53
- 先天性風疹症候群 ... 54
- 先天性サイトメガロウイルス感染症 ... 56
- 新生児単純ヘルペス感染症 ... 57
 - 産道感染による新生児単純ヘルペス感染症 ... 58
 - 先天性ヘルペスウイルス感染症 ... 60
- 先天性パルボウイルスB19感染症 ... 62
- 先天性水痘症候群 ... 63
- 新生児水痘 ... 64
- 産道感染による新生児サイトメガロウイルス感染症 ... 65
- 新生児HIV感染症 ... 66
- 新生児B型肝炎ウイルス感染症 ... 67
- 新生児C型肝炎ウイルス感染症 ... 68
- 新生児成人T細胞白血病ウイルス感染症 ... 69
 - 新生児成人T細胞白血病ウイルス感染症・新生児成人T細胞白血病ウイルス感染症 ... 70
- 経母乳感染による新生児サイトメガロウイルス感染症 ... 71
- 新生児B群溶血性連鎖球菌感染症 ... 72
 - 新生児B群溶血性連鎖球菌感染症・新生児B群溶血性連鎖球菌感染症 ... 74
- 新生児TSS様発疹症 ... 75
- 鵝口瘡 ... 77
- 乳児寄生菌性紅斑 ... 78
- 先天性皮膚カンジダ症 ... 79
- 新生児クラミジア感染症 ... 80

- 新生児クラミジア結膜炎 ... 81
- 新生児眼炎 ... 82
 - 新生児クラミジア感染症・新生児眼炎 ... 84
- 新生児クラミジア肺炎 ... 85
- 先天性食道閉鎖症 ... 86
 - A型食道閉鎖 ... 88
 - B型食道閉鎖 ... 89
 - C型食道閉鎖 ... 90
 - D型食道閉鎖 ... 91
 - D型食道閉鎖・D型食道閉鎖 ... 92
 - E型食道閉鎖 ... 93
 - E型食道閉鎖・E型食道閉鎖 ... 95
- 胃食道逆流症 ... 96
- 非びらん性胃食道逆流症 ... 97
- 胃軸捻転症 ... 98
- 先天性腸管閉鎖症 ... 99
 - 先天性大腸閉鎖症 ... 100
 - 先天性直腸閉鎖症 ... 101
 - 先天性小腸閉鎖症 ... 102
 - 先天性十二指腸閉鎖症 ... 103
 - 先天性空腸閉鎖症 ... 104
 - 先天性回腸閉鎖症 ... 105
- 腸回転異常症 ... 106
- ヒルシュスブルグ病 ... 107
 - 短域無神経節症 ... 108
 - 直腸S状結腸無神経節症 ... 109
 - 長域無神経節症 ... 110
 - 全結腸無神経節症 ... 111
 - 小腸大腸無神経節症 ... 112
- 胎便栓症候群 ... 113
- メコニウムイレウス ... 114
- 腹壁破裂 ... 115
- 臍帯ヘルニア ... 116
- 鎖肛 ... 117
 - 高位型鎖肛 ... 118
 - 中間位型鎖肛 ... 119
 - 低位型鎖肛 ... 120
- 先天性横隔膜ヘルニア ... 121
- 新生児壊死性腸炎 ... 122
- 特発性限局性腸管穿孔 ... 123
- 新生児ビタミンK欠乏症 ... 124
- 新生児血小板減少症 ... 125
 - 一過性新生児血小板減少症 ... 126
 - 新生児免疫性血小板減少症 ... 127
 - 新生児同種免疫性血小板減少症 ... 128
 - 新生児非免疫性血小板減少症 ... 129
- 新生児多血症 ... 130
- 新生児過粘度症候群 ... 131
- 未熟児貧血 ... 132
 - 早期未熟児貧血 ... 133
 - 後期未熟児貧血 ... 134
- 新生児寒冷傷害 ... 135
- 未熟児網膜症 ... 137
- 乳幼児突然死症候群 ... 138
- 乳幼児突発性緊急事態 ... 139
- アペール症候群 ... 140
- エーラーズ・ダンロス症候群 ... 141
- ハンチントン病 ... 142
- マルファン症候群 ... 143
- トリーチャ・コリンズ症候群 ... 144
- 遺伝性出血性末梢血管拡張症 ... 145
- 家族性高コレステロール血症 ... 146
- 家族性大腸ポリポシス ... 147
- 筋緊張性ジストロフィー ... 148
- 結節性硬化症 ... 149
- サラセミア ... 150
 - アルファサラセミア ... 151
 - ベータサラセミア ... 152

- クーリー貧血 ... 153
- 中間型サラセミア ... 154
- デルタ・ベータサラセミア ... 155
- 周期性四肢麻痺 ... 156
 - 低カリウム血性周期性四肢麻痺 ... 157
 - 高カリウム血性周期性四肢麻痺 ... 158
 - 正常カリウム血性周期性四肢麻痺 ... 159
- トムセン病 ... 160
- 網膜芽細胞腫 ... 161
- ベルナール・スーリエ症候群 ... 162
- 母性フェニルケトン尿症 ... 163
- 非PKU高フェニルアラニン血症 ... 164
- テトラヒドロピオプテリン欠乏症 ... 165
- 高チロシン血症 I 型 ... 166
 - 高チロシン血症 I 型急性型 ... 167
 - 高チロシン血症 I 型慢性型 ... 168
- 高チロシン血症 II 型 ... 169
- 高チロシン血症 III 型 ... 170
- 新生児一過性高チロシン血症 ... 171
- 白皮症 ... 172
 - 眼皮膚白皮症 ... 173
 - 眼皮膚白皮症 I 型 ... 175
 - 眼皮膚白皮症 II 型 ... 176
 - 限局性白皮症 ... 177
 - 眼型白皮症 ... 178
- ヒスチジン血症 ... 179
- メープルシロップ尿症 ... 180
 - メープルシロップ尿症古典型 ... 181
 - メープルシロップ尿症間欠型 ... 182
 - メープルシロップ尿症中間型 ... 183
 - メープルシロップ尿症チアミン反応型 ... 184
 - ジヒドロリボ酸脱水素酵素欠損症 ... 185
 - B1依存性メープルシロップ尿症 ... 186
- ホモシスチン尿症 ... 187
 - ホモシスチン尿症 I 型 ... 188
 - ホモシスチン尿症 II 型 ... 189
 - ホモシスチン尿症 III 型 ... 190
 - B6依存性ホモシスチン尿症 ... 191
- カルバミルリン酸合成酵素欠損症 ... 192
- オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 ... 193
- シトルリン血症 ... 194
- アルギニノコハク酸尿症 ... 195
- 高アルギニン血症 ... 196
- N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 ... 197
- HHH症候群 ... 198
- リジン尿性蛋白不耐症 ... 199
- 高グリシン血症 ... 200
 - 高グリシン血症・高グリシン血症 ... 201
- シスチン尿症 ... 202
 - シスチン尿症 I 型 ... 203
 - シスチン尿症非 I 型 ... 204
 - 家族性シスチン尿症 ... 205
- シスタチオニン血症 ... 206
- サルファイトオキシダーゼ欠損症 ... 207
- 肝メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症 ... 208
- 高プロリン血症 ... 209
 - 高プロリン血症 II 型 ... 210
- 高プロリン血症 I 型 ... 211
- 2塩基性アミノ酸尿症 ... 212
- イミノグリシン尿症 ... 213
- ハートナップ病 ... 214
- 青いおむつ症候群 ... 215
- メチオニン吸収不全症候群 ... 216
- メチルマロン酸血症 ... 217
 - B12依存性メチルマロン酸血症 ... 218
 - B12依存性メチルマロン酸血症・メチルマロン酸血症 ... 219
- プロピオン酸血症 ... 220
- イソ吉草酸血症 ... 221

- イソ吉草酸血症・イソ吉草酸血症 ... 223
- 3-ケトアシルCoAチオラーゼ欠損症 ... 224
- α ケトアジピン酸尿症 ... 225
- グルタル酸血症 I 型 ... 226
- 中鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 ... 227
- カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症 ... 229
- 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 ... 230
- 長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 ... 232
- 長鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症 ... 233
- 短鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 ... 235
- ピルビン酸脱水素酵素欠損症 ... 236
 - ピルビン酸脱水素酵素E1a欠損症 ... 238
 - ピルビン酸脱水素酵素E1ホスファターゼ欠損症 ... 239
 - ピルビン酸脱水素酵素E2欠損症 ... 240
 - ピルビン酸脱水素酵素E3欠損症 ... 241
- ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 ... 242
- マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 ... 243
- マルチプルアシルCoA脱水素酵素欠損症 ... 244
- グリセロール尿症 ... 245
- ピログルタミン酸尿症 ... 246
 - ピログルタミン酸尿症・ピログルタミン酸尿症 ... 247
- 糖原病 ... 248
 - 糖原病 I 型 ... 249
 - 糖原病 I a 型 ... 251
 - 糖原病 I b 型 ... 252
 - 糖原病 II 型 ... 253
 - 糖原病 III 型 ... 254
 - 糖原病 III a 型 ... 255
 - 糖原病 III b 型 ... 256
 - 糖原病 IV 型 ... 257
 - 糖原病 V 型 ... 258
 - 糖原病 VII 型 ... 259
 - 糖原病 VIII 型 ... 260
 - 糖原病 VIII 型 X 連鎖劣性遺伝・肝型 ... 261
 - 糖原病 VIII 型常染色体劣性遺伝・肝筋型 ... 262
 - 糖原病 VIII 型筋型 ... 263
 - 糖原病 VIII 型心筋型 ... 264
 - 糖原病 O 型 ... 265
 - ファンコニ・ビッケル症候群 ... 266
- 糖原病 VI 型 ... 267
- ホスホエノールピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 ... 268
- フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症 ... 269
- ガラクトース血症 ... 270
 - ガラクトース血症 I 型 ... 271
 - ガラクトース血症 II 型 ... 272
 - ガラクトース血症 III 型 ... 273
- 先天性乳糖不耐症 ... 274
- 遺伝性果糖不耐症 ... 275
- 遺伝性フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症 ... 276
- シアリドーシス ... 277
 - シアリドーシス II 型 ... 278
 - シアリドーシス I 型 ... 279
- マンノース症 ... 280
 - α マンノシドーシス ... 281
- アスパラチルグルコサミン尿症 ... 283
- ガラクトシアリドーシス ... 285
- シアル酸蓄積症 ... 287
- 先天性グリコシル化異常症 ... 288
 - 先天性グリコシル化異常症 I 型 ... 289
 - 先天性グリコシル化異常症 II 型 ... 290
- ムコ多糖症 I 型 ... 291
 - Hurler 症候群 ... 292
 - Scheie 症候群 ... 294
 - Hurler-Scheie 症候群 ... 295
- Hunter 症候群 ... 296
 - Hunter 症候群重症型 ... 297
 - Hunter 症候群軽症型 ... 298
- サンフィリップ症候群 ... 299

- サンフィリップ症候群A型 ... 301
- サンフィリップ症候群B型 ... 302
- サンフィリップ症候群C型 ... 303
- サンフィリップ症候群D型 ... 304
- モルキオ症候群 ... 305
 - モルキオ症候群A型 ... 306
 - モルキオ症候群B型 ... 307
- マロトー・ラミー症候群 ... 308
- ムコ多糖症Ⅶ型 ... 309
- 家族性高カイトロミクロン血症 ... 310
- 家族性高脂血症Ⅰ型 ... 311
- 無ベータリポ蛋白血症 ... 312
 - 無ベータリポ蛋白血症・無ベータリポ蛋白血症 ... 313
- 短縮アポB血症 ... 314
- Tangier病 ... 315
- ニーマン・ピック病 ... 316
 - ニーマン・ピック病C型 ... 317
 - ニーマン・ピック病A型 ... 318
 - ニーマン・ピック病B型 ... 319
- ウォールマン病 ... 320
- コレステロールエステル蓄積症 ... 321
- スミス・レムリ・オピッツ症候群 ... 322
- GM1ガングリオシドーシス ... 323
 - 乳児型GM1ガングリオシドーシス ... 324
 - 若年型GM1ガングリオシドーシス ... 325
 - 慢性成人型GM1ガングリオシドーシス ... 326
- GM2ガングリオシドーシス ... 327
 - 乳児急性型GM2ガングリオシドーシス ... 328
 - 若年型GM2ガングリオシドーシス ... 329
 - 慢性成人型GM2ガングリオシドーシス ... 330
 - GM2ガングリオシドーシス1型 ... 331
 - GM2ガングリオシドーシス2型 ... 332
- ゴーシェ病 ... 333
 - ゴーシェ病Ⅰ型 ... 334
 - ゴーシェ病Ⅱ型 ... 335
 - ゴーシェ病Ⅲ型 ... 336
 - ゴーシェ病Ⅲa型 ... 337
 - ゴーシェ病Ⅲb型 ... 338
 - ゴーシェ病Ⅲc型 ... 339
- ファブリー病 ... 340
- 異染性白質ジストロフィー ... 341
 - 先天型異染性白質ジストロフィー ... 342
 - 幼児型異染性白質ジストロフィー ... 343
 - 若年型異染性白質ジストロフィー ... 344
 - 成人型異染性白質ジストロフィー ... 345
- クラッペ病 ... 346
 - 乳児型クラッペ病 ... 347
 - 幼児型クラッペ病 ... 348
 - 若年型クラッペ病 ... 350
 - 成人型クラッペ病 ... 352
- 多スルファターゼ欠損症 ... 354
- I-cell病 ... 355
- ツェルウエーガー症候群 ... 357
- 新生児型副腎白質ジストロフィー ... 359
- 乳児型Refsum病 ... 360
- 肢根型点状軟骨異形成症 ... 361
- 副腎白質ジストロフィー ... 362
- アシルCoA酸化酵素欠損症 ... 363
 - 二頭酵素欠損症 ... 364
- 原発性高シュウ酸血症Ⅰ型 ... 366
- 無カタラーゼ血症 ... 367
 - 無カタラーゼ血症・無カタラーゼ血症 ... 368
- 麻疹 ... 369
 - 麻疹性中耳炎 ... 371
 - 麻疹性角結膜炎 ... 372
 - 麻疹性角膜炎 ... 374
 - 麻疹性結膜炎 ... 376
 - 麻疹肺炎 ... 378

- 麻疹脳炎 ... 379
- 麻疹脊髄炎 ... 381
- Lesch-Nyhan症候群 ... 382
- プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症 ... 383
- アデノシンデアミナーゼ欠損症 ... 384
- アデニロコハク酸リアーゼ欠損症 ... 385
- オロチン酸尿症 ... 386
- 先天性オロト酸尿症 ... 387
- ピリミジン分解系異常 ... 388
- Crigler-Najjar症候群 ... 390
 - Crigler-Najjar症候群 I 型 ... 391
 - Crigler-Najjar症候群 II 型 ... 392
- Gilbert症候群 ... 393
- 鎌状赤血球貧血 ... 394
- 不安定ヘモグロビン症 ... 395
- 先天性メトヘモグロビン血症 ... 396
- ヘモグロビンM症 ... 397
- 骨髄性ポルフィリン症 ... 398
 - 先天性骨髄性ポルフィリン症 ... 399
 - 骨髄性プロトポルフィリン症 ... 400
- プロトポルフィリン症 ... 401
- 肝性ポルフィリン症 ... 402
 - 急性間欠性ポルフィリン症 ... 403
 - 遺伝性コプロポルフィリン症 ... 404
 - 晩発性皮膚ポルフィリン症 ... 406
 - 異型性ポルフィリン症 ... 407
- ウイルソン病 ... 408
 - 肝型ウイルソン病 ... 410
 - 神経型ウイルソン病 ... 411
 - 混合型ウイルソン病 ... 412
- メンケス症候群 ... 414
- 腎性糖尿 ... 416
- 原発性尿細管性アシドーシス ... 417
- 尿細管性アシドーシス3型 ... 418
- ファンコニー症候群 ... 419
 - 一次性Fanconi症候群 ... 420
 - 二次性Fanconi症候群 ... 421
- シスチン症 ... 422
 - 乳児型シスチン蓄積症 ... 423
 - 若年型シスチン蓄積症 ... 424
- Lowe症候群 ... 425
 - 口ウ症候群緑内障 ... 426
- Bartter症候群 ... 427
 - Bartter症候群 I 型 ... 429
 - Bartter症候群 II 型 ... 430
 - Bartter症候群 III 型 ... 431
- 近位腎尿細管性アシドーシス ... 432
 - 原発性近位腎尿細管性アシドーシス ... 433
 - 散発性近位腎尿細管性アシドーシス ... 434
 - 遺伝性近位腎尿細管性アシドーシス ... 435
 - 続発性近位腎尿細管性アシドーシス ... 436
- 遠位腎尿細管性アシドーシス ... 437
 - 原発性遠位腎尿細管性アシドーシス ... 438
 - 散発性遠位腎尿細管性アシドーシス ... 439
 - 遺伝性遠位腎尿細管性アシドーシス ... 440
 - 続発性遠位腎尿細管性アシドーシス ... 441
- 鉍質コルチコイド欠損症 ... 442
- B1依存性高乳酸血症 ... 443
- B6依存性けいれん ... 444
- 周期性ACTH・ADH過剰症 ... 445
- 先天性B12吸収不全 ... 446
- ビオチン依存性マルチプル・カルボキシラーゼ欠損症 ... 447
- ビオチン依存性カルボキシラーゼ欠乏症 ... 448
- ビタミンD依存性くる病 ... 449
 - ビタミンD依存性くる病 I 型 ... 450
 - ビタミンD依存性くる病 II 型 ... 451
- ビタミンD依存症 ... 452
- 脱水症 ... 453

- 等張性脱水 ... 455
- 高張性脱水 ... 456
- 低張性脱水 ... 457
- 高ナトリウム血性脳症 ... 458
- 本態性高ナトリウム血症 ... 459
- 本態性低ナトリウム血症 ... 460
- 特発性乳児高カルシウム血症 ... 461
- 低ホスファターゼ血症 ... 462
- 本態性低マグネシウム血症 ... 463
- 新生児一過性低血糖症 ... 464
- 医原性新生児低血糖 ... 465
- 新生児持続性高インスリン血症性低血糖 ... 466
- 小児特発性低血糖症 ... 467
- インスリン低血糖 ... 468
- 医原性低血糖 ... 469
- 夜間低血糖症 ... 470
- ロイシン過敏性低血糖症 ... 471
- ケトン性低血糖症 ... 472
- アセトン血性嘔吐症 ... 473
- リポジストロフィー ... 474
 - 部分的リポジストロフィー症 ... 475
 - 全身性リポジストロフィー症 ... 476
 - 小児遠心性腹壁脂肪異栄養症 ... 477
 - 進行性脂肪異栄養症 ... 478
 - 先天性脂肪異栄養症 ... 479
- 那須・ハコラ病 ... 480
- 肥満症 ... 481
 - 単純性肥満 ... 482
 - 食事性肥満 ... 483
 - 続発性肥満 ... 484
 - 症候性肥満 ... 485
 - 乳児肥満 ... 486
 - 幼児肥満 ... 487
 - 学童肥満 ... 489
 - 思春期肥満 ... 491
 - 病的肥満症 ... 493
 - 薬物誘発性肥満症 ... 495
- ピックウィッキアン症候群 ... 497
- 肺胞低換気症候群 ... 498
- くる病 ... 499
- 骨軟化症 ... 501
- ビタミンD欠乏性くる病 ... 502
- 低リン酸血症性くる病 ... 503
 - 原発性低リン血症性くる病 ... 504
 - X染色体性低P血症性くる病 ... 505
 - 常染色体優性低P血症性くる病 ... 506
- 腎性くる病 ... 507
- 腎性骨異栄養症 ... 508
- 肝性くる病 ... 509
- 骨粗鬆症 ... 510
 - 続発性骨粗鬆症 ... 511
 - 先天性骨粗鬆症 ... 512
 - 内分泌性骨粗鬆症 ... 513
 - 卵巣摘出術後骨粗鬆症 ... 514
 - 薬剤性骨粗鬆症 ... 515
 - ステロイド性骨粗鬆症 ... 516
 - 栄養性骨粗鬆症 ... 517
 - 不動性骨粗鬆症 ... 518
 - 術後吸収不良性骨粗鬆症 ... 519
 - 若年性骨粗鬆症 ... 520
- 亜鉛欠乏症 ... 521
- 銅欠乏症 ... 522
- セレン欠乏症 ... 524
- 頭蓋咽頭腫 ... 526
- 胚細胞性腫瘍 ... 527
- 胚芽腫 ... 529
- 奇形腫 ... 530
- 悪性奇形腫 ... 531

- 胎児性癌 ... 532
- ラトケのう胞 ... 533
- 視床下部神経膠腫 ... 535
- 間脳症候群 ... 537
 - 間脳るいそう症候群 ... 538
- 視床下部過誤腫 ... 539
- 脳性巨人症 ... 541
- プラダー・ウィリー症候群 ... 542
- ローレンス・ムーン症候群 ... 543
- 下垂体機能低下症 ... 544
- 下垂体ホルモン単独欠損症 ... 546
- 多下垂体ホルモン欠損症 ... 547
- 先天性複合型下垂体機能低下症 ... 548
- リンパ球性下垂体炎 ... 549
- empty sella症候群 ... 550
- 家族性低身長症 ... 551
- 体質性低身長症 ... 552
- ターナー症候群 ... 553
 - ターナー症候群モザイク ... 554
 - ターナー症候群核型45X ... 555
 - ターナー症候群46XY ... 556
 - ターナー症候群モザイク45X ... 557
 - ターナー症候群モザイク46XX ... 558
- 成長ホルモン分泌不全性低身長症 ... 559
- 中枢性思春期早発症 ... 560
- 仮性思春期早発症 ... 562
- 栄養性低身長 ... 563
- 致死性四肢短縮型低身長症 ... 564
- 家族性高身長 ... 565
- Simpson-Golabi-Behmel症候群 ... 566
- 体質性高身長 ... 567
- 先天性リポシトロフィー ... 568
- ベックウィズ・ヴィーデマン症候群 ... 569
- 性腺機能低下症 ... 570
- 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 ... 571
- クラインフェルター症候群 ... 572
- 成長ホルモン分泌不全性低身長 ... 573
 - 器質性成長ホルモン分泌不全性低身長 ... 574
 - 特発性成長ホルモン分泌不全性低身長 ... 575
 - 遺伝性成長ホルモン分泌不全性低身長 ... 576
- 遺伝性成長ホルモン欠損症 ... 577
- 遺伝性成長ホルモン単独欠損症 ... 579
 - 遺伝性成長ホルモン単独欠損症typeI ... 581
 - 遺伝性成長ホルモン単独欠損症typeII ... 582
 - 遺伝性成長ホルモン単独欠損症typeIII ... 583
 - 遺伝性成長ホルモン単独欠損症typeIV ... 584
- 遺伝性前葉ホルモン複合分泌不全症 ... 585
 - 遺伝性前葉ホルモン複合分泌不全症typeI ... 586
 - 遺伝性前葉ホルモン複合分泌不全症typeII ... 587
- GHRH受容体遺伝子異常 ... 588
- PROP - 1異常症 ... 589
- Pit - 1異常症 ... 590
- HesX - 1異常症 ... 591
- ラロン型低身長症 ... 592
- 下垂体巨人症 ... 593
- 中枢性尿崩症 ... 594
 - 原発性尿崩症 ... 595
 - 特発性尿崩症 ... 596
 - 遺伝性尿崩症 ... 597
 - 続発性尿崩症 ... 598
- 腎性尿崩症 ... 599
 - 先天性腎性尿崩症 ... 600
 - 続発性腎性尿崩症 ... 601
- 心因性多飲症 ... 602
- ADH不適切分泌症候群 ... 603
- 周期性ACTH・ADH放出症候群 ... 604
- 先天性甲状腺機能低下症 ... 605
 - 原発性甲状腺機能低下症 ... 607

- 下垂性甲状腺機能低下症 ... 609
- 視床下部性甲状腺機能低下症 ... 611
- 下垂体前葉機能低下症 ... 613
- TSH単独欠損症 ... 615
- TRH欠損症 ... 616
- 新生児一過性甲状腺機能低下症 ... 618
- 一過性低サイロキシン血症 ... 619
- バセドウ病 ... 620
- 新生児バセドウ病 ... 622
- 慢性甲状腺炎 ... 624
- 萎縮性甲状腺炎 ... 625
- 若年性粘液水腫 ... 626
- 急性化膿性甲状腺炎 ... 627
- 亜急性甲状腺炎 ... 629
- 無痛性甲状腺炎 ... 631
- 甲状腺腫瘍 ... 632
- 甲状腺良性腫瘍 ... 633
- 甲状腺腫 ... 634
 - 新生児バセドウ病・甲状腺腫 ... 635
 - 慢性甲状腺炎・甲状腺腫 ... 636
 - 亜急性甲状腺炎・甲状腺腫 ... 637
 - 甲状腺悪性腫瘍・甲状腺腫 ... 638
- 機能性甲状腺腫 ... 639
- 多発性結節性甲状腺腫 ... 641
- 腺腫様甲状腺腫 ... 643
- 単純性びまん性甲状腺腫 ... 644
- 甲状腺悪性腫瘍 ... 645
- 甲状腺分化がん ... 646
- 甲状腺乳頭状腺がん ... 647
 - 甲状腺髄様がん ... 649
 - 甲状腺未分化がん ... 650
- 甲状腺濾胞状腺がん ... 651
- 甲状腺悪性リンパ腫 ... 652
- Pendred症候群 ... 653
- Refetoff症候群 ... 654
- 副甲状腺機能低下症 ... 655
- 新生児性上皮小体機能低下症 ... 656
- 新生児一過性低カルシウム血症 ... 657
 - 新生児一過性低カルシウム血症早発型 ... 659
 - 新生児一過性低カルシウム血症遅発型 ... 660
- 先天性副甲状腺機能低下症 ... 661
- 副甲状腺無形成 ... 662
 - 副甲状腺無形成・副甲状腺無形成 ... 663
- 副甲状腺低形成 ... 664
- 偽性副甲状腺機能低下症 ... 665
 - 偽性副甲状腺機能低下症 I a型 ... 666
 - 偽性副甲状腺機能低下症 I b型 ... 667
 - 偽性副甲状腺機能低下症 I c型 ... 668
 - 偽性副甲状腺機能低下症 II型 ... 669
- 副甲状腺機能亢進症 ... 670
- 原発性副甲状腺機能亢進症 ... 672
- 異所性PTH産生腫瘍 ... 673
- 新生児一過性副甲状腺機能亢進症 ... 674
- 多発性内分泌腫瘍症 ... 675
 - 多発性内分泌腫瘍1型 ... 676
 - 多発性内分泌腫瘍2型 ... 677
 - 多発性内分泌腫瘍2B型 ... 678
- 家族性副甲状腺機能亢進症-下顎腫瘍症候群 ... 679
- 家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症 ... 680
- 二次性副甲状腺機能亢進症 ... 681
- 三次性副甲状腺機能亢進症 ... 682
- 先天性副腎過形成 ... 683
- 21 - 水酸化酵素欠損症 ... 684
- 11 β - 水酸化酵素欠損症 ... 686
- 3 β - 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 ... 688
- 17 α - 水酸化酵素欠損症 ... 690
- 副腎皮質リポイド過形成 ... 692
- アルドステロン合成障害 ... 693

- 副腎皮質機能低下症 ... 695
 - 原発性副腎皮質機能低下症 ... 697
 - 先天性原発性副腎皮質機能低下症 ... 699
 - 後天性原発性副腎皮質機能低下症 ... 701
 - 二次性副腎皮質機能低下症 ... 703
 - 先天性二次性副腎皮質機能低下症 ... 704
 - 後天性二次性副腎皮質機能低下症 ... 706
- 先天性副腎低形成 ... 708
- ACTH不応症 ... 710
- 急性副腎皮質機能不全 ... 712
- 慢性副腎皮質機能不全 ... 714
- Addison病 ... 716
- コルチコステロン・メチルオキシダーゼ欠損症 ... 718
- AME症候群 ... 719
- 偽性低アルドステロン症 I 型 ... 720
- Cushing症候群 ... 721
- Cushing病 ... 723
- 異所性ACTH症候群 ... 725
- 異所性ACTH産生腫瘍 ... 726
- 医原性Cushing症候群 ... 727
- Nelson症候群 ... 728
- 男性化副腎腫瘍 ... 729
 - 副腎アンドロゲン産生癌 ... 731
 - 副腎アンドロゲン産生腺腫 ... 733
- 鉍質コルチコイド過剰症 ... 734
- 原発性アルドステロン症 ... 735
- 糖質コルチコイド反応性アルドステロン症 ... 736
- 二次性アルドステロン症 ... 737
- 褐色細胞腫 ... 738
- Sipple症候群 ... 740
- 特発性思春期早発症 ... 742
- 家族性男性思春期早発症 ... 743
- McCune - Albright症候群 ... 744
- 部分的性早熟症 ... 745
- 乳房単独早期発育症 ... 746
- 恥毛単独早期発育症 ... 747
- 遅発性 3β 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 ... 748
- 月経単独早期発育症 ... 749
- 思春期遅発症 ... 750
- 永続性思春期遅発症 ... 751
- 中枢性思春期遅発症 ... 752
- ゴナドトロピン単独欠損症 ... 753
- Kallmann症候群 ... 754
- SF - 1異常症 ... 755
- 原発性思春期遅発症 ... 756
- 無精巢症 ... 757
- 卵巣形成不全症 ... 758
- 一過性思春期遅発症 ... 759
- 中枢性一過性思春期遅発症 ... 760
- 体質性思春期遅発症 ... 761
- 特発性思春期遅発症 ... 762
- X連鎖型先天性副腎低形成症 ... 763
- LH単独欠損症 ... 764
- FSH単独欠損症 ... 765
- Laurence - Moom - Biedl症候群 ... 766
- 機能的低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 ... 767
- 高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 ... 768
- 精管形成不全 ... 769
- 精巣退縮症候群 ... 770
- Leydig細胞形成不全 ... 771
- Leydig細胞低形成 ... 772
- テストステロン合成障害 ... 773
- 両側精巣摘除 ... 774
- 両側精巣損傷 ... 775
 - 両側精巣損傷・両側精巣損傷 ... 776
- 精巣炎 ... 777
 - 精巣炎・精巣炎 ... 779
- XX性腺無形成 ... 780

- XY性腺無形成 ... 781
- XX性腺異形成 ... 782
- XY性腺異形成 ... 783
- 登録中疾患 ... 784
- デニス・ドラッシュ症候群 ... 785
- Frasier症候群 ... 786
- WARG症候群 ... 787
- camptomelic dysplasia ... 788
- 真性半陰陽 ... 789
 - 46XX真性半陰陽 ... 790
- 混合型性腺異形成 ... 791
- XX男性 ... 792
- 精巣退縮 ... 793
 - 精巣退縮・精巣退縮 ... 794
- Smith-Lemli-Opitz症候群 ... 795
- 先天性副腎リポイド過形成 ... 796
- 矮小陰茎 ... 797
- Muller管遺残症 ... 798
- ステロイドホルモン産生異常 ... 799
 - ステロイドホルモン産生異常・ステロイドホルモン産生異常 ... 800
- 胎盤アロマトーゼ異常症 ... 801
- Rokitansky症候群 ... 802
- 17 β - 水酸化ステロイド酸化還元酵素欠損症 ... 803
- 男性ホルモン不応症 ... 804
- 精巣女性化症候群 ... 805
 - 完全型精巣女性化症 ... 806
 - 不完全型精巣女性化症 ... 807
- 部分的男性ホルモン不応症 ... 808
- 男性ホルモン不応性男性不妊症 ... 809
- 5 α - 還元酵素欠損症 ... 810
- XY性腺形成不全症 ... 811
- SF1異常症 ... 812
- 胎児期精巣退縮症候群 ... 813
- P450 oxidoreductase欠損症 ... 814
- インスリン抵抗性糖尿病 ... 815
- 異常インスリン血症 ... 816
- 異常プロインスリン血症 ... 817
- インスリン抵抗性A型 ... 818
- 妖精症 ... 819
- Rabson - Mendenhall症候群 ... 820
- 膝炎 ... 821
 - 膝炎・膝炎 ... 822
- 先端巨大症 ... 823
- グルカゴノーマ ... 824
- アルドステロン症 ... 825
- 甲状腺機能亢進症 ... 826
 - 無痛性甲状腺炎・甲状腺機能亢進症 ... 828
 - 慢性甲状腺炎・甲状腺機能亢進症 ... 829
 - 亜急性甲状腺炎・甲状腺機能亢進症 ... 830
 - 甲状腺腫瘍・甲状腺機能亢進症 ... 831
 - 甲状腺腫・甲状腺機能亢進症 ... 832
 - 機能性甲状腺腫・甲状腺機能亢進症 ... 833
 - 多発性結節性甲状腺腫・甲状腺機能亢進症 ... 834
- ソマトスタチノーマ ... 835
- stiff - man症候群 ... 836
- インスリン自己免疫症候群 ... 837
- Down症候群 ... 838
- Werner症候群 ... 839
- Wolfram症候群 ... 840
- セルロプラスミン低下症 ... 841
- 脂肪萎縮性糖尿病 ... 842
- 筋強直性ジストロフィー ... 843
- Alstrom症候群 ... 844
- 妊娠糖尿病 ... 845
- 新生児永続性糖尿病 ... 846
- 新生児一過性糖尿病 ... 847
- 後天性免疫不全症 ... 848
- 新生児HIV感染症 ... 849

- T細胞およびB細胞免疫不全症 ... 850
- 重症複合免疫不全症 ... 851
- T (-) B (+) 重症複合免疫不全症 ... 852
- γ C欠損症 ... 853
- Jak3欠損症 ... 854
- IL - 7R α 欠損症 ... 855
- CD45欠損症 ... 856
- CD3 δ 欠損症 ... 857
- T (-) B (-) 重症複合免疫不全症 ... 858
- RAG1/2欠損症 ... 859
- Artemis欠損症 ... 860
- 細網異形成症 ... 861
- Omenn症候群 ... 862
- DNA ligase VI欠損症 ... 863
- 高IgM血症 ... 864
- X連鎖高IgM症候群 ... 865
- 常染色体劣性高IgM血症 ... 866
- CD40欠損症 ... 867
- MHCクラスII欠損症 ... 868
- CD3 γ とCD3 ϵ 欠損症 ... 869
- CD8欠損症 ... 870
- ZAP70欠損症 ... 871
- TAP - 1欠損症 ... 872
- TAP - 2欠損症 ... 873
- winged helix nude欠損症 ... 874
- X連鎖無 γ -グロブリン血症 ... 875
- 常染色体劣性無 γ -グロブリン血症 ... 876
- Ig重鎖遺伝子欠失症 ... 877
- κ 鎖欠損症 ... 878
- AID欠損症 ... 879
- UNG欠損症 ... 880
- ICOS欠損症 ... 881
- 選択的Ig欠損症 ... 882
- IgGサブクラス欠損症 ... 883
- IgA欠損症 ... 884
- 特異抗体不全症 ... 885
- 乳児一過性低 γ -グロブリン血症 ... 886
- ウイスコット・オルドリッチ症候群 ... 887
- X連鎖血小板減少症 ... 888
- DNA修復障害 ... 889
- 毛細血管拡張性小脳失調症 ... 890
- Ataxia様症候群 ... 891
- Nijmegen breakage症候群 ... 892
- DNA ligaseIV欠損症 ... 893
- Bloom症候群 ... 894
- 胸腺欠損症 ... 895
- DiGeorge症候群 ... 896
 - DiGeorge症候群完全欠損型 ... 897
 - DiGeorge症候群部分欠損型 ... 898
- Winged helix nude欠損症 ... 899
- 白子症を伴う免疫不全症 ... 900
- チエディアック・東症候群 ... 901
- Griscelli症候群2型 ... 902
- 家族性血球貪食性リンパ組織球症 ... 903
- Perforin欠損症 ... 904
- Munc欠損症 ... 905
- X連鎖リンパ増殖症候群 ... 906
- 自己免疫性リンパ増殖症候群 ... 907
- CD95 (Fas) 欠損症 ... 908
- CD95L (Fasリガンド) 欠損症 ... 909
- Caspase10欠損症 ... 910
- Caspase8欠損症 ... 911
- 重症先天性好中球減少症 ... 912
- Kostmann症候群 ... 913
- 周期性好中球減少症 ... 914
- X連鎖好中球減少症/骨髓異形成症 ... 915
- 白血球接着不全症1 ... 916
- 白血球接着不全症2 ... 917

- 白血球接着不全症3 ... 918
- Rac - 2欠損症 ... 919
- β - actin欠損症 ... 920
- 限局性若年性歯周囲炎 ... 921
- Papillon - Lefevre症候群 ... 922
- 特異顆粒欠損症 ... 923
- Shwachman - Diamond症候群 ... 924
- 慢性肉芽腫症 ... 925
 - X連鎖慢性肉芽腫症 ... 926
 - 常染色体劣性慢性肉芽腫症 ... 927
- 好中球G - 6PD欠損症 ... 928
- ミエロペルオキシダーゼ欠損症 ... 929
- IL - 12とIL - 23受容体欠損症 ... 930
- IL - 12p40欠損症 ... 931
- IFN - γ 受容体欠損症 ... 932
- STAT1欠損症 ... 933
- 免疫不全症を伴う無汗性外胚葉形成異常 ... 934
- IL - 1受容体関連キナーゼ4欠損症 ... 935
- WHIM症候群 ... 936
- 疣贅状表皮異形成症 ... 937
- マンノース結合蛋白欠損症 ... 938
- MASP2欠損症 ... 939
- 家族性地中海熱 ... 940
- TNF受容体関連周期性症候群 ... 941
- 高IgD症候群 ... 942
- Muckle - Wells症候群 ... 943
- 家族性寒冷自己炎症性症候群 ... 944
- 新生児期発症多臓器炎症性疾患 ... 945
- 慢性乳児神経皮膚関節症候群 ... 946
- 化膿性・無菌性関節炎, 壊疽性膿皮症, ニキビ症候群 ... 947
- Blau症候群 ... 948
- C1q欠損症 ... 949
- C1r欠損症 ... 951
 - C4欠損症 ... 952
- C2欠損症 ... 953
- C3欠損症 ... 954
- C5欠損症 ... 955
- C6欠損症 ... 956
- C7欠損症 ... 958
- C8 α 欠損症 ... 959
- C8 β 欠損症 ... 960
- C9欠損症 ... 961
- C1 inhibitor欠損症 ... 963
- Factor I欠損症 ... 964
- Factor H欠損症 ... 965
- Factor D欠損症 ... 966
- Properdin欠損症 ... 967
- 高IgE症候群 ... 968
- 急性じんま疹 ... 969
- アナフィラキシーショック ... 970
- 自己免疫性溶血性貧血 ... 971
- 温式自己免疫性溶血性貧血 ... 972
- 血小板減少性紫斑病 ... 973
- 特発性血小板減少性紫斑病 ... 974
- 臍ヘルニア ... 975
 - 絞扼性臍ヘルニア ... 976
 - 非還納性臍ヘルニア ... 977
 - 閉塞性臍ヘルニア ... 978
 - 壊疽性臍ヘルニア ... 979
 - 臍ヘルニア嵌頓 ... 980
 - I-cell病・臍ヘルニア ... 981
- フェニルケトン尿症 ... 982
 - 古典的フェニルケトン尿症 ... 984
- 糖尿病 ... 985
 - 1型糖尿病 ... 986
 - 自己免疫性糖尿病 ... 987
 - 特発性糖尿病 ... 988
 - 2型糖尿病 ... 989

- インスリン分泌不全糖尿病 ... 990
- MODY1 ... 991
- MODY2 ... 992
- MODY3 ... 993
- MODY4 ... 994
- MODY5 ... 995
- MODY6 ... 996
- MIDD ... 997
- 幼児肥満・糖尿病 ... 998
- 学童肥満・糖尿病 ... 999
- 思春期肥満・糖尿病 ... 1000
- 病的肥満症・糖尿病 ... 1001
- 薬物誘発性肥満症・糖尿病 ... 1002
- 妖精症・糖尿病 ... 1003
- Rabson - Mendenhall症候群・糖尿病 ... 1004
- 甲状腺機能亢進症・糖尿病 ... 1005
- 17, 20デスマラーゼ欠損症 ... 1006