

- 栄養疾患と代謝性疾患 C18+
- 栄養障害 C18-10+
- 栄養失調 C18-10-10+
- 飢餓 C18-10-10-10
- 欠乏性疾患 C18-10-10-20+
- カリウム欠乏症 C18-10-10-20-10
- タンパク質欠乏症 C18-10-10-20-20+
- タンパク質-エネルギー栄養障害 C18-10-10-20-20-10
- ビタミン欠乏症 C18-10-10-20-30+
- アスコルビン酸欠乏症 C18-10-10-20-30-10+
- 壊血病 C18-10-10-20-30-10-10 #
- ビタミンA欠乏症 C18-10-10-20-30-20
- ビタミンB欠乏症 C18-10-10-20-30-30+
- 高ホモシステイン血症 C18-10-10-20-30-30-10 #
- コリン欠乏症 C18-10-10-20-30-30-20
- チアミン欠乏症 C18-10-10-20-30-30-30+
- Wernicke脳症 C18-10-10-20-30-30-30-10 #
- 脚気 C18-10-10-20-30-30-30-20
- ビタミンB6欠乏症 C18-10-10-20-30-30-40
- ビタミンB12欠乏症 C18-10-10-20-30-30-50+
- 亜急性性連合性脊髄変性症 C18-10-10-20-30-30-50-10 #
- 貧血-悪性 C18-10-10-20-30-30-50-20 #
- ペラグラ C18-10-10-20-30-30-60
- 葉酸欠乏症 C18-10-10-20-30-30-70
- リボフラビン欠乏症 C18-10-10-20-30-30-80
- ビタミンD欠乏症 C18-10-10-20-30-40+
- くる病 C18-10-10-20-30-40-10+ #
- 骨軟化症 C18-10-10-20-30-40-10-10 #
- 低リン血症性くる病 C18-10-10-20-30-40-10-20+ #
- 低リン血症性くる病-家族性 C18-10-10-20-30-40-10-20-10+ #
- 低リン血症性くる病-X連鎖性 C18-10-10-20-30-40-10-20-10-10 #
- 慢性腎臓病に伴う骨ミネラル代謝異常 C18-10-10-20-30-40-10-30 #
- ビタミンE欠乏症 C18-10-10-20-30-50+
- 脂肪織炎(動物) C18-10-10-20-30-50-10 #
- ビタミンK欠乏症 C18-10-10-20-30-60+ #
- ビタミンK欠乏性出血症 C18-10-10-20-30-60-10 #
- ヒツジよろめき病 C18-10-10-20-40 #
- マグネシウム欠乏症 C18-10-10-20-50
- 重症急性栄養失調 C18-10-10-30+
- クワシオルコル C18-10-10-30-10
- 胎児栄養障害 C18-10-10-40 #
- リフィーディング症候群 C18-10-10-50
- 過栄養 C18-10-20+
- 肥満 C18-10-20-10+ #
- Prader-Willi症候群 C18-10-20-10-10 #
- 青少年の肥満 C18-10-20-10-20 #
- 代謝的良性肥満 C18-10-20-10-30 #
- 肥満-腹部 C18-10-20-10-40 #
- 肥満症 C18-10-20-10-50 #
- 肥満低換気症候群 C18-10-20-10-60 #
- \* 母体肥満 C18-10-20-10-70 #
- 小児栄養障害 C18-10-30
- 消耗症候群 C18-10-40+ #
- AIDS消耗症候群 C18-10-40-10 #
- 乳児栄養障害 C18-10-50+
- ビタミンK欠乏性出血症 C18-10-50-10 #
- ビタミンA過剰症 C18-10-60
- 代謝性疾患 C18-20+
- DNA修復障害疾患 C18-20-10+

- Bloom症候群 C18-20-10-10 #
- Cockayne症候群 C18-20-10-20 #
- Li-Fraumeni症候群 C18-20-10-30 #
- Rothmund-Thomson症候群 C18-20-10-40 #
- Werner症候群 C18-20-10-50 #
- 運動失調症-毛細血管拡張性 C18-20-10-60 #
- 乾皮症-色素性 C18-20-10-70 #
- 重症複合免疫不全症 C18-20-10-80 #
- 大腸腫瘍-遺伝性非ポリポーシス C18-20-10-90 #
- ナイミーヘン染色体不安定症候群 C18-20-10-100
- 貧血-Fanconi C18-20-10-110 #
- カルシウム代謝障害 C18-20-20+
- くる病 C18-20-20-10+ #
  - 骨軟化症 C18-20-20-10-10 #
  - 低リン血症性くる病 C18-20-20-10-20+ #
    - 低リン血症性くる病-家族性 C18-20-20-10-20-10+ #
    - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C18-20-20-10-20-10-10 #
  - 慢性腎臓病に伴う骨ミネラル代謝異常 C18-20-20-10-30 #
- 高カルシウム血症 C18-20-20-20 #
- 石灰沈着症 C18-20-20-30+
  - CREST症候群 C18-20-20-30-10 #
  - カルシフィラキシー C18-20-20-30-20
  - 血管石灰化 C18-20-20-30-30+
    - Monckeberg中膜石灰化硬化症 C18-20-20-30-30-10
  - 腎石灰化症 C18-20-20-30-40 #
- 脱灰現象-病的 C18-20-20-40 #
- 低カルシウム血症 C18-20-20-50+ #
  - テタニー C18-20-20-50-10 #
- 副甲状腺機能低下症-偽性 C18-20-20-60+ #
  - 副甲状腺機能低下症-偽性偽性 C18-20-20-60-10 #
- 吸収不良症候群 C18-20-30+ #
  - Whipple病 C18-20-30-10 #
  - 高ホモシステイン血症 C18-20-30-20 #
  - コラーゲン性スプルー C18-20-30-30 #
  - 脂肪便 C18-20-30-40 #
  - セリアック病 C18-20-30-50 #
  - 乳糖不耐症 C18-20-30-60 #
  - 熱帯性スプルー C18-20-30-70 #
  - 盲係蹄症候群 C18-20-30-80 #
- グルコース代謝障害 C18-20-40+
- 高インスリン症 C18-20-40-10+
  - インスリン抵抗性 C18-20-40-10-10+ #
    - メタボリックシンドローム C18-20-40-10-10-10 #
  - 高インスリン症-先天性 C18-20-40-10-20+ #
    - 膵島細胞症 C18-20-40-10-20-10 #
- 高血糖症 C18-20-40-20+
  - 耐糖能障害 C18-20-40-20-10
- 低血糖症 C18-20-40-30+
  - インスリン性昏睡 C18-20-40-30-10 #
  - 高インスリン症-先天性 C18-20-40-30-20+ #
    - 膵島細胞症 C18-20-40-30-20-10 #
- 糖尿 C18-20-40-40+ #
  - 糖尿-腎性 C18-20-40-40-10 #
- 糖尿病 C18-20-40-50+ #
  - 前糖尿病状態 C18-20-40-50-10 #
  - 糖尿病-1型 C18-20-40-50-20+ #
    - Wolfram症候群 C18-20-40-50-20-10 #
  - 糖尿病-2型 C18-20-40-50-30+ #
    - 糖尿病-脂肪萎縮性 C18-20-40-50-30-10 #

- 糖尿病-成人潜在性自己免疫性 C18-20-40-50-40 #
- 糖尿病合併妊娠 C18-20-40-50-50 #
- 妊娠糖尿病 C18-20-40-50-60 #
- 妖精症症候群 C18-20-40-50-70 #
- 高乳酸血症 C18-20-50 #
- 骨疾患-代謝性 C18-20-60+ #
  - くる病 C18-20-60-10+ #
    - 骨軟化症 C18-20-60-10-10 #
    - 低リン血症性くる病 C18-20-60-10-20+ #
      - 低リン血症性くる病-家族性 C18-20-60-10-20-10+ #
      - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C18-20-60-10-20-10-10 #
    - 慢性腎臓病に伴う骨ミネラル代謝異常 C18-20-60-10-30 #
  - 骨塩減少 C18-20-60-20+ #
    - 脱灰現象-病的 C18-20-60-20-10 #
    - 廃用症候群 C18-20-60-20-20 #
  - 骨粗鬆症 C18-20-60-30+ #
    - 骨粗鬆症-閉経後 C18-20-60-30-10 #
  - 副甲状腺機能低下症-偽性 C18-20-60-40+ #
    - 副甲状腺機能低下症-偽性偽性 C18-20-60-40-10 #
- 酸塩基平衡異常 C18-20-70+
  - アシドーシス C18-20-70-10+
    - アシドーシス-呼吸性 C18-20-70-10-10 #
    - アシドーシス-乳酸 C18-20-70-10-20
    - アシドーシス-尿細管性 C18-20-70-10-30 #
    - ケトーシス C18-20-70-10-40+
      - 糖尿病性ケトアシドーシス C18-20-70-10-40-10 #
  - アルカローシス C18-20-70-20+
    - アルカローシス-呼吸性 C18-20-70-20-10 #
  - 胃酸欠乏症 C18-20-70-30 #
- 脂質代謝障害 C18-20-80+
  - 黄色腫症 C18-20-80-10+
    - 脳腱黄色腫症 C18-20-80-10-10 #
    - 類壊死性黄色肉芽腫 C18-20-80-10-20 #
  - 脂質異常症 C18-20-80-20+
    - Smith-Lemli-Opitz症候群 C18-20-80-20-10 #
    - \* 高脂質血症 C18-20-80-20-20+
      - 高コレステロール血症 C18-20-80-20-20-10
      - 高脂血症-家族性複合型 C18-20-80-20-20-20 #
      - 高トリグリセリド血症 C18-20-80-20-20-30+
        - 高トリグリセリド血症型腹囲増加 C18-20-80-20-20-30-10 #
        - 高リポタンパク質血症IV型 C18-20-80-20-20-30-20 #
        - 高リポタンパク質血症V型 C18-20-80-20-20-30-30 #
      - 高リポタンパク質血症 C18-20-80-20-20-40+
        - 高リポタンパク質血症I型 C18-20-80-20-20-40-10 #
        - 高リポタンパク質血症II型 C18-20-80-20-20-40-20+ #
          - \* 高コレステロール血症-ホモ接合性家族性 C18-20-80-20-20-40-20-10 #
        - 高リポタンパク質血症III型 C18-20-80-20-20-40-30 #
        - 高リポタンパク質血症IV型 C18-20-80-20-20-40-40 #
        - 高リポタンパク質血症V型 C18-20-80-20-20-40-50 #
    - 低リポタンパク質血症 C18-20-80-20-30+ #
      - 低アルファリポタンパク質血症 C18-20-80-20-30-10+ #
        - タンジール病 C18-20-80-20-30-10-10 #
        - レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 C18-20-80-20-30-10-20 #
      - 低ベータリポタンパク質血症 C18-20-80-20-30-20+ #
        - 低ベータリポタンパク質血症-家族性-アポリポタンパク質B C18-20-80-20-30-20-10 #
        - 無ベータリポタンパク質血症 C18-20-80-20-30-20-20 #
- 脂質代謝異常-先天性 C18-20-80-30+ #
  - Barth症候群 C18-20-80-30-10 #
  - \* Shwachman-Diamond症候群 C18-20-80-30-20 #

- Smith-Lemli-Opitz症候群 C18-20-80-30-30 #
- 家族性部分性リポジストロフィー C18-20-80-30-40 #
- 高脂血症-家族性複合型 C18-20-80-30-50 #
- 高リポタンパク質血症I型 C18-20-80-30-60 #
- 高リポタンパク質血症II型 C18-20-80-30-70+ #
- \* 高コレステロール血症-ホモ接合性家族性 C18-20-80-30-70-10 #
- 高リポタンパク質血症III型 C18-20-80-30-80 #
- 高リポタンパク質血症IV型 C18-20-80-30-90 #
- 高リポタンパク質血症V型 C18-20-80-30-100 #
- 先天性全身性リポジストロフィー C18-20-80-30-110 #
- 低ベータリポタンパク質血症-家族性-アポリポタンパク質B C18-20-80-30-120 #
- 低リポタンパク質血症 C18-20-80-30-130+ #
- 低アルファリポタンパク質血症 C18-20-80-30-130-10+ #
- タンジール病 C18-20-80-30-130-10-10 #
- レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 C18-20-80-30-130-10-20 #
- 低ベータリポタンパク質血症 C18-20-80-30-130-20+ #
- 低ベータリポタンパク質血症-家族性-アポリポタンパク質B C18-20-80-30-130-20-10 #
- 無ベータリポタンパク質血症 C18-20-80-30-130-20-20 #
- 脳髄黄色腫症 C18-20-80-30-140 #
- リビドーシス C18-20-80-30-150+ #
- Sjogren-Larsson症候群 C18-20-80-30-150-10 #
- コレステロールエステル蓄積症 C18-20-80-30-150-20+ #
- Wolman病 C18-20-80-30-150-20-10 #
- 神経性セロイドリポフスチン沈着症 C18-20-80-30-150-30 #
- スフィンゴリビドーシス C18-20-80-30-150-40+ #
- Fabry病 C18-20-80-30-150-40-10 #
- Farber病 C18-20-80-30-150-40-20 #
- Gaucher病 C18-20-80-30-150-40-30 #
- Niemann-Pick病 C18-20-80-30-150-40-40+ #
- Niemann-Pick病-A型 C18-20-80-30-150-40-40-10 #
- Niemann-Pick病-B型 C18-20-80-30-150-40-40-20 #
- Niemann-Pick病-C型 C18-20-80-30-150-40-40-30 #
- ガングリオシドーシス C18-20-80-30-150-40-50+ #
- ガングリオシドーシスGM1 C18-20-80-30-150-40-50-10 #
- ガングリオシドーシスGM2 C18-20-80-30-150-40-50-20+ #
- Sandhoff病 C18-20-80-30-150-40-50-20-10 #
- Tay-Sachs病 C18-20-80-30-150-40-50-20-20 #
- Tay-Sachs病-AB変異体 C18-20-80-30-150-40-50-20-30 #
- 紺青組織球症候群 C18-20-80-30-150-40-60 #
- スルファチド蓄積症 C18-20-80-30-150-40-70+ #
- スルファターゼ複合欠損症 C18-20-80-30-150-40-70-10 #
- 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-80-30-150-40-70-20 #
- 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C18-20-80-30-150-40-80 #
- 脂肪腫症 C18-20-80-40+ #
- \* Shwachman-Diamond症候群 C18-20-80-40-10 #
- 脂肪腫症-家族性多発性 C18-20-80-40-20 #
- 脂肪腫症-多発性対称性 C18-20-80-40-30 #
- 脂肪症-有痛 C18-20-80-40-40 #
- リポジストロフィー C18-20-80-50+ #
- HIV関連リポジストロフィー症候群 C18-20-80-50-10 #
- 家族性部分性リポジストロフィー C18-20-80-50-20 #
- 先天性全身性リポジストロフィー C18-20-80-50-30 #
- 消耗症候群 C18-20-90+ #
- AIDS消耗症候群 C18-20-90-10 #
- 代謝異常-先天性 C18-20-100+ #
- アミノ酸代謝異常-先天性 C18-20-100-10+ #
- アルカプトン尿症 C18-20-100-10-10 #
- 高グリシン血症-非ケトン性 C18-20-100-10-20 #
- 高ホモシステイン血症 C18-20-100-10-30+ #

- ホモシスチン血症 C18-20-100-10-30-10 #
- 高リジン血症 C18-20-100-10-40 #
- チロシン血症 C18-20-100-10-50 #
- 尿素サイクル異常-先天性 C18-20-100-10-60+ #
  - アルギニコハク酸血症 C18-20-100-10-60-10 #
  - オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 C18-20-100-10-60-20 #
  - カルバミルリン酸シンターゼ1欠損症 C18-20-100-10-60-30 #
  - 高アルギニン血症 C18-20-100-10-60-40 #
  - シトルリン血症 C18-20-100-10-60-50 #
- 白皮症 C18-20-100-10-70+ #
  - 白皮症-眼 C18-20-100-10-70-10 #
  - 白皮症-眼皮膚型 C18-20-100-10-70-20+ #
    - Hermanski-Pudlak症候群 C18-20-100-10-70-20-10 #
  - まだら症 C18-20-100-10-70-30 #
- フェニルケトン尿症 C18-20-100-10-80+ #
  - 母性フェニルケトン尿症 C18-20-100-10-80-10 #
- プロピオン酸血症 C18-20-100-10-90 #
- マルチプルアシルCoA脱水酵素欠損症 C18-20-100-10-100 #
- マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 C18-20-100-10-110+ #
  - ピオチニダーゼ欠損症 C18-20-100-10-110-10 #
  - ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症 C18-20-100-10-110-20 #
- メーブルシロップ尿症 C18-20-100-10-120 #
- アミノ酸輸送障害-先天性 C18-20-100-20+ #
  - Hartnup病 C18-20-100-20-10 #
  - Lowe症候群 C18-20-100-20-20 #
- アミロイドーシス-家族性 C18-20-100-30+ #
  - 家族性アミロイドニューロパチー C18-20-100-30-10 #
  - 脳アミロイド血管症-家族性 C18-20-100-30-20 #
- 金属代謝異常-先天性 C18-20-100-40+ #
  - Menkes症候群 C18-20-100-40-10 #
  - Wilson病 C18-20-100-40-20 #
  - 四肢麻痺-家族性周期性 C18-20-100-40-30+ #
    - 四肢麻痺-高カリウム血症周期性 C18-20-100-40-30-10 #
    - 四肢麻痺-低カリウム血症周期性 C18-20-100-40-30-20 #
  - 低ホスファターゼ症 C18-20-100-40-40 #
  - 低リン血症-家族性 C18-20-100-40-50+ #
    - 低リン血症性くる病-家族性 C18-20-100-40-50-10+ #
    - 低リン血症性くる病-X連鎖性 C18-20-100-40-50-10-10 #
  - 副甲状腺機能低下症-偽性 C18-20-100-40-60+ #
    - 副甲状腺機能低下症-偽性偽性 C18-20-100-40-60-10 #
  - ヘモクロマトーシス C18-20-100-40-70 #
- 高ビリルビン血症-遺伝性 C18-20-100-50+ #
  - Crigler-Najjar症候群 C18-20-100-50-10 #
  - Gilbert症候群 C18-20-100-50-20 #
  - 黄疸-慢性特発性 C18-20-100-50-30 #
- 脂質代謝異常-先天性 C18-20-100-60+ #
  - Barth症候群 C18-20-100-60-10 #
  - Smith-Lemli-Opitz症候群 C18-20-100-60-20 #
  - 高脂血症-家族性複合型 C18-20-100-60-30 #
  - 高リポタンパク質血症I型 C18-20-100-60-40 #
  - 高リポタンパク質血症II型 C18-20-100-60-50+ #
    - \* 高コレステロール血症-ホモ接合性家族性 C18-20-100-60-50-10 #
  - 高リポタンパク質血症III型 C18-20-100-60-60 #
  - 高リポタンパク質血症IV型 C18-20-100-60-70 #
  - 高リポタンパク質血症V型 C18-20-100-60-80 #
  - 先天性全身性リポジストロフィー C18-20-100-60-90 #
  - 低リポタンパク質血症 C18-20-100-60-100+ #
    - 低アルファリポタンパク質血症 C18-20-100-60-100-10+ #
    - タンジール病 C18-20-100-60-100-10-10 #

- レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 C18-20-100-60-100-10-20 #
- 低ベータリポタンパク質血症 C18-20-100-60-100-20+ #
- 低ベータリポタンパク質血症-家族性-アポリポタンパク質B C18-20-100-60-100-20-10 #
- 無ベータリポタンパク質血症 C18-20-100-60-100-20-20 #
- 脳髄黄色腫症 C18-20-100-60-110 #
- リビドーシス C18-20-100-60-120+ #
- Sjogren-Larsson症候群 C18-20-100-60-120-10 #
- コレステロールエステル蓄積症 C18-20-100-60-120-20+ #
- Wolman病 C18-20-100-60-120-20-10 #
- 神経性セロイドリポフスチン沈着症 C18-20-100-60-120-30 #
- スフィンゴリビドーシス C18-20-100-60-120-40+ #
- Fabry病 C18-20-100-60-120-40-10 #
- Farber病 C18-20-100-60-120-40-20 #
- Gaucher病 C18-20-100-60-120-40-30 #
- Niemann-Pick病 C18-20-100-60-120-40-40+ #
- Niemann-Pick病-A型 C18-20-100-60-120-40-40-10 #
- Niemann-Pick病-B型 C18-20-100-60-120-40-40-20 #
- Niemann-Pick病-C型 C18-20-100-60-120-40-40-30 #
- ガングリオシドーシス C18-20-100-60-120-40-50+ #
- ガングリオシドーシスGM1 C18-20-100-60-120-40-50-10 #
- ガングリオシドーシスGM2 C18-20-100-60-120-40-50-20+ #
- Sandhoff病 C18-20-100-60-120-40-50-20-10 #
- Tay-Sachs病 C18-20-100-60-120-40-50-20-20 #
- Tay-Sachs病-AB変異体 C18-20-100-60-120-40-50-20-30 #
- 紺青組織球症候群 C18-20-100-60-120-40-60 #
- スルファチド蓄積症 C18-20-100-60-120-40-70+ #
- スルファターゼ複合欠損症 C18-20-100-60-120-40-70-10 #
- 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-100-60-120-40-70-20 #
- 白質ジストロフィー-グロバイド細胞型 C18-20-100-60-120-40-80 #
- ステロイド代謝異常-先天性 C18-20-100-70+ #
- Antley-Bixler症候群 C18-20-100-70-10 #
- Apparent Mineralocorticoid Excess症候群 C18-20-100-70-20 #
- Smith-Lemli-Opitz症候群 C18-20-100-70-30 #
- 魚鱗癬-伴性遺伝性 C18-20-100-70-40 #
- 副腎過形成-先天性 C18-20-100-70-50 #
- 早老症 C18-20-100-80 #
- 炭水化物代謝異常-先天性 C18-20-100-90+ #
- ガラクトース血症 C18-20-100-90-10 #
- グルコースリン酸デヒドロゲナーゼ欠損症 C18-20-100-90-20 #
- 高シュウ酸尿症-原発性 C18-20-100-90-30 #
- 先天性グリコシル化異常症 C18-20-100-90-40 #
- 糖原病 C18-20-100-90-50+ #
- 糖原病I型 C18-20-100-90-50-10 #
- 糖原病II型 C18-20-100-90-50-20 #
- 糖原病IIb型 C18-20-100-90-50-30 #
- 糖原病III型 C18-20-100-90-50-40 #
- 糖原病IV型 C18-20-100-90-50-50 #
- 糖原病V型 C18-20-100-90-50-60 #
- 糖原病VI型 C18-20-100-90-50-70 #
- 糖原病VII型 C18-20-100-90-50-80 #
- 糖原病VIII型 C18-20-100-90-50-90 #
- 乳糖不耐症 C18-20-100-90-60 #
- ビルビン酸代謝異常-先天性 C18-20-100-90-70+ #
- Leigh症候群 C18-20-100-90-70-10 #
- ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C18-20-100-90-70-20 #
- ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C18-20-100-90-70-30 #
- フコシドーシス C18-20-100-90-80 #
- フルクトース代謝異常-先天性 C18-20-100-90-90+ #
- フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症 C18-20-100-90-90-10 #

- フルクトース不耐症 C18-20-100-90-90-20 #
- マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 C18-20-100-90-100+ #
  - ピオチニダーゼ欠損症 C18-20-100-90-100-10 #
  - ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症 C18-20-100-90-100-20 #
- マンノシドーシス C18-20-100-90-110+ #
  - アルファ-マンノシドーシス C18-20-100-90-110-10 #
  - ベータ-マンノシドーシス C18-20-100-90-110-20 #
- ムコ多糖症 C18-20-100-90-120+ #
  - ムコ多糖症I型 C18-20-100-90-120-10 #
  - ムコ多糖症II型 C18-20-100-90-120-20 #
  - ムコ多糖症III型 C18-20-100-90-120-30 #
  - ムコ多糖症IV型 C18-20-100-90-120-40 #
  - ムコ多糖症VI型 C18-20-100-90-120-50 #
  - ムコ多糖症VII型 C18-20-100-90-120-60 #
- ムコリビドーシス C18-20-100-90-130 #
- 尿細管輸送異常-先天性 C18-20-100-100 #
- 脳疾患-代謝性-先天性 C18-20-100-110+ #
  - Hartnup病 C18-20-100-110-10 #
  - Leigh症候群 C18-20-100-110-20 #
  - Lesch-Nyhan症候群 C18-20-100-110-30 #
  - Lowe症候群 C18-20-100-110-40 #
  - MELAS症候群 C18-20-100-110-50 #
  - Menkes症候群 C18-20-100-110-60 #
  - MERRF症候群 C18-20-100-110-70 #
  - Refsum病 C18-20-100-110-80 #
  - Refsum病-乳児 C18-20-100-110-90 #
  - Wilson病 C18-20-100-110-100 #
  - Zellweger症候群 C18-20-100-110-110 #
- 遺伝性中枢神経系脱髄疾患 C18-20-100-110-120+ #
  - Alexander病 C18-20-100-110-120-10 #
  - Canavan病 C18-20-100-110-120-20 #
  - Pelizaeus-Merzbacher病 C18-20-100-110-120-30 #
  - 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-100-110-120-40 #
  - 白質ジストロフィー-グロポイド細胞型 C18-20-100-110-120-50 #
  - 副腎白質ジストロフィー C18-20-100-110-120-60 #
- ガラクトース血症 C18-20-100-110-130 #
- 高グリシン血症-非ケトン性 C18-20-100-110-140 #
- 高リジン血症 C18-20-100-110-150 #
- チロシン血症 C18-20-100-110-160 #
- 尿素サイクル異常-先天性 C18-20-100-110-170+ #
  - アルギニノコハク酸尿症 C18-20-100-110-170-10 #
  - オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 C18-20-100-110-170-20 #
  - カルバミルリン酸シンターゼ欠損症 C18-20-100-110-170-30 #
  - 高アルギニン血症 C18-20-100-110-170-40 #
  - シトルリン血症 C18-20-100-110-170-50 #
- 脳アミロイド血管症-家族性 C18-20-100-110-180 #
- ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C18-20-100-110-190 #
- ビルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C18-20-100-110-200 #
- フェニルケトン尿症 C18-20-100-110-210+ #
  - 母性フェニルケトン尿症 C18-20-100-110-210-10 #
- 副腎白質ジストロフィー C18-20-100-110-220 #
- ホモシスチン尿症 C18-20-100-110-230 #
- メーブルシロップ尿症 C18-20-100-110-240 #
- メバロン酸キナーゼ欠損症 C18-20-100-110-250 #
- リソソーム蓄積症-神経系 C18-20-100-110-260+ #
  - シアル酸蓄積症 C18-20-100-110-260-10 #
  - スフィンゴリビドーシス C18-20-100-110-260-20+ #
    - Fabry病 C18-20-100-110-260-20-10 #
    - Farber病 C18-20-100-110-260-20-20 #

- Gaucher病 C18-20-100-110-260-20-30 #
- Niemann-Pick病 C18-20-100-110-260-20-40+ #
  - Niemann-Pick病-A型 C18-20-100-110-260-20-40-10 #
  - Niemann-Pick病-B型 C18-20-100-110-260-20-40-20 #
  - Niemann-Pick病-C型 C18-20-100-110-260-20-40-30 #
- ガングリオシドーシス C18-20-100-110-260-20-50+ #
  - ガングリオシドーシスGM1 C18-20-100-110-260-20-50-10 #
  - ガングリオシドーシスGM2 C18-20-100-110-260-20-50-20+ #
- Sandhoff病 C18-20-100-110-260-20-50-20-10 #
- Tay-Sachs病 C18-20-100-110-260-20-50-20-20 #
  - Tay-Sachs病-AB変異体 C18-20-100-110-260-20-50-20-30 #
- 紺青組織球症候群 C18-20-100-110-260-20-60 #
- スルファチド蓄積症 C18-20-100-110-260-20-70+ #
  - スルファターゼ複合欠損症 C18-20-100-110-260-20-70-10 #
  - 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-100-110-260-20-70-20 #
  - 白質ジストロフィー-グロボイド細胞型 C18-20-100-110-260-20-80 #
- 糖原病II型 C18-20-100-110-260-30 #
- フコシドーシス C18-20-100-110-260-40 #
- ムコリビドーシス C18-20-100-110-260-50 #
- プリンピリミジン代謝異常-先天性 C18-20-100-120+ #
  - Lesch-Nyhan症候群 C18-20-100-120-10 #
  - ジヒドロピリミジンデヒドロゲナーゼ欠損症 C18-20-100-120-20 #
- 痛風 C18-20-100-120-30+ #
  - 関節炎-痛風性 C18-20-100-120-30-10 #
- ペルオキシソーム病 C18-20-100-130+ #
  - Refsum病 C18-20-100-130-10 #
  - Refsum病-乳児 C18-20-100-130-20 #
  - Zellweger症候群 C18-20-100-130-30 #
  - 点状軟骨異形成症-根性 C18-20-100-130-40 #
  - 副腎白質ジストロフィー C18-20-100-130-50 #
  - 無カタラーゼ症 C18-20-100-130-60 #
  - メバロン酸キナーゼ欠損症 C18-20-100-130-70 #
- ライソソーム病 C18-20-100-140+ #
  - アスパルチルグルコサミン尿症 C18-20-100-140-10 #
  - コレステロールエステル蓄積症 C18-20-100-140-20+ #
    - Wolman病 C18-20-100-140-20-10 #
  - シスチン症 C18-20-100-140-30 #
  - 濃化異骨症 C18-20-100-140-40 #
  - マンノシドーシス C18-20-100-140-50+ #
    - アルファ-マンノシドーシス C18-20-100-140-50-10 #
    - ベータ-マンノシドーシス C18-20-100-140-50-20 #
- ムコ多糖症 C18-20-100-140-60+ #
  - ムコ多糖症I型 C18-20-100-140-60-10 #
  - ムコ多糖症II型 C18-20-100-140-60-20 #
  - ムコ多糖症III型 C18-20-100-140-60-30 #
  - ムコ多糖症IV型 C18-20-100-140-60-40 #
  - ムコ多糖症VI型 C18-20-100-140-60-50 #
  - ムコ多糖症VII型 C18-20-100-140-60-60 #
- リソソーム蓄積症-神経系 C18-20-100-140-70+ #
  - シアル酸蓄積症 C18-20-100-140-70-10 #
  - スフィンゴリビドーシス C18-20-100-140-70-20+ #
    - Fabry病 C18-20-100-140-70-20-10 #
    - Farber病 C18-20-100-140-70-20-20 #
    - Gaucher病 C18-20-100-140-70-20-30 #
    - Niemann-Pick病 C18-20-100-140-70-20-40+ #
      - Niemann-Pick病-A型 C18-20-100-140-70-20-40-10 #
      - Niemann-Pick病-B型 C18-20-100-140-70-20-40-20 #
      - Niemann-Pick病-C型 C18-20-100-140-70-20-40-30 #
  - ガングリオシドーシス C18-20-100-140-70-20-50+ #



- ガングリオシドーシスGM1 C18-20-100-140-70-20-50-10 #
- ガングリオシドーシスGM2 C18-20-100-140-70-20-50-20+ #
- Sandhoff病 C18-20-100-140-70-20-50-20-10 #
- Tay-Sachs病 C18-20-100-140-70-20-50-20-20 #
- Tay-Sachs病-AB変異体 C18-20-100-140-70-20-50-20-30 #
- 紺青組織球症候群 C18-20-100-140-70-20-60 #
- スルファチド蓄積症 C18-20-100-140-70-20-70+ #
- スルファターゼ複合欠損症 C18-20-100-140-70-20-70-10 #
- 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-100-140-70-20-70-20 #
- 白質ジストロフィー-グロボイド細胞型 C18-20-100-140-70-20-80 #
- 糖原病II型 C18-20-100-140-70-30 #
- フコシドーシス C18-20-100-140-70-40 #
- ムコリビドーシス C18-20-100-140-70-50 #
- タンパク質恒常性障害 C18-20-110+
- TDP-43タンパク質異常 C18-20-110-10+ #
- 筋萎縮性側索硬化症 C18-20-110-10-10 #
- 前頭側頭葉変性症 C18-20-110-10-20+ #
- 失語症-原発性進行性非流暢型 C18-20-110-10-20-10 #
- 認知症-前頭側頭型 C18-20-110-10-20-20 #
- アミロイドーシス C18-20-110-20+
- アミロイドーシス-家族性 C18-20-110-20-10+ #
- 家族性アミロイドニューロパチー C18-20-110-20-10-10 #
- 脳アミロイド血管症-家族性 C18-20-110-20-10-20 #
- アミロイドーシス-免疫グロブリン軽鎖 C18-20-110-20-20 #
- アミロイドニューロパチー C18-20-110-20-30+ #
- 家族性アミロイドニューロパチー C18-20-110-20-30-10 #
- 脳アミロイド血管症 C18-20-110-20-40+ #
- 脳アミロイド血管症-家族性 C18-20-110-20-40-10 #
- \* シヌクレイノパチー C18-20-110-30 #
- 鉄代謝障害 C18-20-120+
- \* 高フェリチン血症 C18-20-120-10
- 鉄過剰症 C18-20-120-20+
- ヘモクロマトーシス C18-20-120-20-10 #
- ヘモジデリン沈着症 C18-20-120-20-20
- \* 鉄欠乏症 C18-20-120-30+
- 貧血-鉄欠乏性 C18-20-120-30-10 #
- 脳疾患-代謝性 C18-20-130+ #
- Reye症候群 C18-20-130-10 #
- Wernicke脳症 C18-20-130-20 #
- 核黄疸 C18-20-130-30 #
- 肝性脳症 C18-20-130-40 #
- 橋中心髄鞘崩壊症 C18-20-130-50 #
- 脳疾患-代謝性-先天性 C18-20-130-60+ #
- Hartnup病 C18-20-130-60-10 #
- Leigh症候群 C18-20-130-60-20 #
- Lesch-Nyhan症候群 C18-20-130-60-30 #
- Lowe症候群 C18-20-130-60-40 #
- MELAS症候群 C18-20-130-60-50 #
- Menkes症候群 C18-20-130-60-60 #
- MERRF症候群 C18-20-130-60-70 #
- Refsum病 C18-20-130-60-80 #
- Refsum病-乳児 C18-20-130-60-90 #
- Wilson病 C18-20-130-60-100 #
- Zellweger症候群 C18-20-130-60-110 #
- 遺伝性中枢神経系脱髄疾患 C18-20-130-60-120+ #
- Alexander病 C18-20-130-60-120-10 #
- Canavan病 C18-20-130-60-120-20 #
- Pelizaeus-Merzbacher病 C18-20-130-60-120-30 #
- 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-130-60-120-40 #

- 白質ジストロフィー-グロボイド細胞型 C18-20-130-60-120-50 #
- 副腎白質ジストロフィー C18-20-130-60-120-60 #
- ガラクトース血症 C18-20-130-60-130 #
- 高グリシン血症-非ケトン性 C18-20-130-60-140 #
- 高リジン血症 C18-20-130-60-150 #
- チロシン血症 C18-20-130-60-160 #
- 尿素サイクル異常-先天性 C18-20-130-60-170+ #
  - アルギニノコハク酸尿症 C18-20-130-60-170-10 #
  - オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 C18-20-130-60-170-20 #
  - カルバミルリン酸シンターゼ欠損症 C18-20-130-60-170-30 #
  - 高アルギニン血症 C18-20-130-60-170-40 #
  - シトルリン血症 C18-20-130-60-170-50 #
- 脳アミロイド血管症-家族性 C18-20-130-60-180 #
- ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C18-20-130-60-190 #
- ピルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C18-20-130-60-200 #
- フェニルケトン尿症 C18-20-130-60-210+ #
  - 母性フェニルケトン尿症 C18-20-130-60-210-10 #
- 副腎白質ジストロフィー C18-20-130-60-220 #
- ホモシスチン尿症 C18-20-130-60-230 #
- メーブルシロップ尿症 C18-20-130-60-240 #
- メバロン酸キナーゼ欠損症 C18-20-130-60-250 #
- リソソーム蓄積症-神経系 C18-20-130-60-260+ #
  - シアル酸蓄積症 C18-20-130-60-260-10 #
  - スフィンゴリピドーシス C18-20-130-60-260-20+ #
    - Fabry病 C18-20-130-60-260-20-10 #
    - Farber病 C18-20-130-60-260-20-20 #
    - Gaucher病 C18-20-130-60-260-20-30 #
    - Niemann-Pick病 C18-20-130-60-260-20-40+ #
      - Niemann-Pick病-A型 C18-20-130-60-260-20-40-10 #
      - Niemann-Pick病-B型 C18-20-130-60-260-20-40-20 #
      - Niemann-Pick病-C型 C18-20-130-60-260-20-40-30 #
  - ガングリオシドーシス C18-20-130-60-260-20-50+ #
    - ガングリオシドーシスGM1 C18-20-130-60-260-20-50-10 #
    - ガングリオシドーシスGM2 C18-20-130-60-260-20-50-20+ #
      - Sandhoff病 C18-20-130-60-260-20-50-20-10 #
      - Tay-Sachs病 C18-20-130-60-260-20-50-20-20 #
        - Tay-Sachs病-AB変異体 C18-20-130-60-260-20-50-20-30 #
  - 紺青組織球症候群 C18-20-130-60-260-20-60 #
  - スルファチド蓄積症 C18-20-130-60-260-20-70+ #
    - スルファターゼ複合欠損症 C18-20-130-60-260-20-70-10 #
    - 白質ジストロフィー-異染性 C18-20-130-60-260-20-70-20 #
    - 白質ジストロフィー-グロボイド細胞型 C18-20-130-60-260-20-80 #
  - 糖原病II型 C18-20-130-60-260-30 #
  - フコシドーシス C18-20-130-60-260-40 #
  - ムコリピドーシス C18-20-130-60-260-50 #
  - ミトコンドリア脳筋症 C18-20-130-70 #
  - 皮膚疾患-代謝性 C18-20-140+ #
    - リポイド類壊死症 C18-20-140-10 #
    - リポジストロフィー C18-20-140-20+ #
      - HIV関連リポジストロフィー症候群 C18-20-140-20-10 #
      - 家族性部分性リポジストロフィー C18-20-140-20-20 #
      - 先天性全身性リポジストロフィー C18-20-140-20-30 #
  - ポルフィリン症 C18-20-150+
    - ポルフィリン症-肝性 C18-20-150-10+ #
      - コプロポルフィリン症-遺伝性 C18-20-150-10-10 #
      - プロトポルフィリン症-骨髄性 C18-20-150-10-20 #
      - ポルフィリン症-異型 C18-20-150-10-30 #
      - ポルフィリン症-肝性骨髄性 C18-20-150-10-40 #
      - ポルフィリン症-急性間欠性 C18-20-150-10-50 #

- ポルフィリン症-晩発性皮膚 C18-20-150-10-60 #
- ポルフィリン症-赤芽球増殖性 C18-20-150-20 #
- 水-電解質平衡異常 C18-20-160+
- ADH不適合分泌症候群 C18-20-160-10 #
- 高カリウム血症 C18-20-160-20
- 高カルシウム血症 C18-20-160-30 #
- 高ナトリウム血症 C18-20-160-40
- \* 高マグネシウム血症 C18-20-160-50
- 脱水症 C18-20-160-60 #
- 低カリウム血症 C18-20-160-70
- 低カルシウム血症 C18-20-160-80 #
- 低ナトリウム血症 C18-20-160-90
- \* 低マグネシウム血症 C18-20-160-100
- 水中毒 C18-20-160-110 #
- ミトコンドリア病 C18-20-170+
- Friedreich運動失調症 C18-20-170-10 #
- Leigh症候群 C18-20-170-20 #
- カルバミルリン酸シンターゼ欠損症 C18-20-170-30 #
- 視神経萎縮-遺伝性-Leber C18-20-170-40 #
- 視神経萎縮-遺伝性-常染色体優性 C18-20-170-50 #
- シトクロムcオキシダーゼ欠損症 C18-20-170-60 #
- ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 C18-20-170-70 #
- ピルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症 C18-20-170-80 #
- マルチプルアシルCoA脱水素酵素欠損症 C18-20-170-90 #
- ミトコンドリアミオパチー C18-20-170-100+ #
- 外眼筋麻痺-慢性進行性 C18-20-170-100-10+ #
- Kearns-Sayre症候群 C18-20-170-100-10-10 #
- ミトコンドリア脳筋症 C18-20-170-100-20+ #
- MELAS症候群 C18-20-170-100-20-10 #
- MERRF症候群 C18-20-170-100-20-20 #
- メタボリックシンドローム C18-20-180 #
- リン代謝障害 C18-20-190+
- 高リン酸血症 C18-20-190-10
- 低リン酸血症 C18-20-190-20+
- 低リン血症-家族性 C18-20-190-20-10+ #
- 低リン血症性くる病-家族性 C18-20-190-20-10-10+ #
- 低リン血症性くる病-X連鎖性 C18-20-190-20-10-10-10 #
- 低リン血症性くる病 C18-20-190-20-20+ #
- 低リン血症性くる病-家族性 C18-20-190-20-20-10+ #
- 低リン血症性くる病-X連鎖性 C18-20-190-20-20-10-10 #