

分類	名称
悪性新生物	白血病、悪性リンパ腫、ランゲルハンス（細胞）組織球症（Histiocytosis X）、神経芽細胞腫、ウイルムス（Wilms）腫瘍、肝芽腫、網膜芽細胞腫、骨肉腫、横紋筋肉腫、ユーイング（Ewing）肉腫、末梢性神経外胚葉腫瘍、脳腫瘍
血液・免疫疾患	血球貪食リンパ組織球症、慢性活動性EBウイルス感染症、慢性GVHD（Graft Versus Host disease、移植片対宿主病）、骨髄異形成症候群、再生不良性貧血、自己免疫性溶血性貧血、特発性血小板減少性紫斑病、先天性細胞性免疫不全症、無ガンマグロブリン血症、重症複合免疫不全症、バリアブル・イムノデフィシエンシー（variable immunodeficiency）、ディジョージ（DiGeorge）症候群、ウイスコット・アルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群、後天性免疫不全症候群（AIDS、HIV感染症）、自己炎症性症候群
神経・筋疾患	ウェスト（West）症候群（点頭てんかん）、レノックス・ガストウ（Lennox-Gastaut）症候群、重症乳児ミオクロニーてんかん、コントロール不良な「てんかん」、Werdnig Hoffmann病、先天性ミオパチー、先天性筋ジストロフィー、ミトコンドリア病、ミニコア病、無痛無汗症、リー（Leigh）脳症、レット（Rett）症候群、脊髄小脳変性症、多発性硬化症、重症筋無力症、ギラン・バレー症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎、ペルオキシソーム病、ライソゾーム病、亜急性硬化性全脳症（SSPE）、結節性硬化症、神経線維腫症 型（レックリングハウゼン病）、神経線維腫症 型
慢性消化器疾患	肝硬変、肝内胆管異形成症候群、肝内胆管閉鎖症、原発性硬化性胆管炎、先天性肝線維症、先天性胆道拡張症（先天性総胆管拡張症）、胆道閉鎖症（先天性胆道閉鎖症）、門脈圧亢進症、潰瘍性大腸炎、クローン病、自己免疫性肝炎、原発性胆汁性肝硬変、劇症肝炎、膵嚢胞線維症、慢性膵炎
慢性腎疾患	ネフローゼ症候群、単状系球体硬化症、慢性糸球体腎炎、急速進行性糸球体腎炎、グッドパスチャー（Goodpasture）症候群、バーター（Bartter）症候群
慢性呼吸器疾患	気管支喘息、慢性肺疾患、特発性間質性肺炎
慢性心疾患	期外収縮、心房又は心室の細動、心房又は心室の粗動、洞不全症候群、ロマノ・ワルド（Romano-Ward）症候群、右室低形成症、心室中隔欠損症、心内膜床欠損症（一次口欠損症、共通房室弁口症）、心房中隔欠損症（二次口欠損症、静脈洞欠損症）、単心室症、単心房症、動脈管開存症、肺静脈還流異常症、完全大血管転位症、三尖弁閉鎖症、大血管転位症、大動脈狭窄症、大動脈縮窄症、肺動脈閉鎖症、両大血管右室起始症、特発性肥大型心筋症、特発性拡張型心筋症、小児原発性肺高血圧症、高安病（大動脈炎症候群）
内分泌疾患	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）症候群、下垂体機能低下症、アジソン（Addison）病、クッシング（Cushing）症候群、女性化副腎腫瘍、先天性副腎皮質過形成、男性化副腎腫瘍、副腎形成不全、副腎腺種
膠原病	シェーグレン（Sjogren）症候群、若年性関節リウマチ、スチル（Still）病、ベーチェット病、全身性エリテマトーデス、多発性筋炎・皮膚筋炎、サルコイドーシス、川崎病
先天性代謝異常	高オルニチン血症 - 高アンモニア血症 - ホモシトルリン尿症候群、先天性高乳酸血症、乳糖吸収不全症、ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症、ウイルソン（Wilson）病（セルロプラスミン欠乏症）、メチルマロン酸血症
アレルギー疾患	食物アレルギー
先天異常	先天奇形症候群、染色体異常