

疾患群	主な疾病名（一部抜粋）
悪性新生物	神経芽腫，成熟B細胞リンパ腫，前駆B細胞急性リンパ性白血病，頭蓋内胚細胞腫瘍 等
慢性腎疾患	IgA腎症，紫斑病性腎炎，微小変化型ネフローゼ症候群，尿細管性アシドーシス 等
慢性呼吸器疾患	気管支喘息，気道狭窄 等
慢性心疾患	ファロー四徴症，心室中隔欠損症，川崎病性冠動脈瘤，大動脈弓離断複合 等
内分泌疾患	先天性甲状腺機能低下症，甲状腺機能亢進症，バセドウ病，成長ホルモン分泌不全性低身長症 等
膠原病	若年性特発性関節炎，全身性エリテマトーデス，皮膚筋炎，強皮症，ベーチェット病 等
糖尿病	1型糖尿病，2型糖尿病，新生児糖尿病，インスリン受容体異常症 等
先天性代謝異常	ウィルソン病，エーラス・ダンロス症候群，ミトコンドリアDNA突然変異症候群 等
血液疾患	血友病，フォンウィルブランド病，再生不良性貧血，血小板減少性紫斑病 等
免疫疾患	X連鎖重症複合免疫不全症，好酸球増加症，周期性好中球減少症，毛細血管拡張性運動失調症 等
神経・筋疾患	點頭てんかん症候群，結節性硬化症，滑脳症，脊髄髄膜瘤，先天性水頭症，もやもや病 等
慢性消化器疾患	潰瘍性大腸炎，クローン病，周期性嘔吐症候群，胆道閉鎖症，食道閉鎖，総排泄腔外反症 等
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	13トリソミー症候群，18トリソミー症候群，ダウン症候群，マルファン症候群 等
皮膚疾患	レックリングハウゼン病，眼皮皮膚白皮症，表皮水疱症，色素性乾皮症 等
骨系統疾患	胸郭不全症候群，骨硬化性疾患 等
脈管系疾患	巨大静脈奇形，巨大動静脈奇形 等