

1	31	61
球脊髄性筋萎縮症	ベスレムミオパチー	自己免疫性溶血性貧血
2	32	62
筋萎縮性側索硬化症	自己貪食空胞性ミオパチー	発作性夜間ヘモグロビン尿症
3	33	63
脊髄性筋萎縮症	シュワルツ・ヤンベル症候群	特発性血小板減少性紫斑病
4	34	64
原発性側索硬化症	神経線維腫症	血栓性血小板減少性紫斑病
5	35	65
進行性核上性麻痺	天疱瘡	原発性免疫不全症候群
6	36	66
パーキンソン病	表皮水疱症	IgA 腎症
7	37	67
大脳皮質基底核変性症	膿疱性乾癬(汎発型)	多発性嚢胞腎
8	38	68
ハンチントン病	スティーヴンス・ジョンソン症候群	黄色靱帯骨化症
9	39	69
神経有棘赤血球症	中毒性表皮壊死症	後縦靱帯骨化症
10	40	70
シャルコー・マリー・トゥース病	高動脈炎	広範脊柱管狭窄症
11	41	71
重症筋無力症	巨細胞性動脈炎	特発性大腿骨頭壊死症
12	42	72
先天性筋無力症候群	結節性多発動脈炎	下垂体性ADH分泌異常症
13	43	73
多発性硬化症／視神経脊髄炎	顕微鏡的多発血管炎	下垂体性TSH分泌亢進症
14	44	74
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	多発血管炎性肉芽腫症	下垂体性PRL分泌亢進症
15	45	75
封入体筋炎	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	クッシング病
16	46	76
クロウ・深瀬症候群	悪性関節リウマチ	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
17	47	77
多系統萎縮症	バージャー病	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
18	48	78
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	原発性抗リン脂質抗体症候群	下垂体前葉機能低下症
19	49	79
ライソゾーム病	全身性エリテマトーデス	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
20	50	80
副腎白質ジストロフィー	皮膚筋炎／多発性筋炎	甲状腺ホルモン不応症
21	51	81
ミトコンドリア病	全身性強皮症	先天性副腎皮質酵素欠損症
22	52	82
もやもや病	混合性結合組織病	先天性副腎低形成症
23	53	83
プリオン病	シェーグレン症候群	アジソン病
24	54	84
亜急性硬化性全脳炎	成人発症スチル病	サルコイドーシス
25	55	85
進行性多巣性白質脳症	再発性多発軟骨炎	特発性間質性肺炎
26	56	86
HTLV-1関連脊髄症	ベーチェット病	肺動脈性肺高血圧症
27	57	87
特発性基底核石灰化症	特発性拡張型心筋症	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
28	58	88
全身性アミロイドーシス	肥大型心筋症	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
29	59	89
ウルリッヒ病	拘束型心筋症	リンパ管筋腫症
30	60	90
遠位型ミオパチー	再生不良性貧血	網膜色素変性症

91	121	151
バッド・キアリ症候群	脳内鉄沈着神経変性症	ラスムッセン脳炎
92	122	152
特発性門脈圧亢進症	脳表へモジデリン沈着症	PCDH19関連症候群
93	123	153
原発性胆汁性胆管炎	HTRA1関連脳小血管病	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
94	124	154
原発性硬化性胆管炎	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
95	125	155
自己免疫性肝炎	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	ランドウ・クレフナー症候群
96	126	156
クローン病	ベリー病	レット症候群
97	127	157
潰瘍性大腸炎	前頭側頭葉変性症	スタージ・ウェーバー症候群
98	128	158
好酸球性消化管疾患	ピッカースタッフ脳幹脳炎	結節性硬化症
99	129	159
慢性特発性偽性腸閉塞症	痙攣重積型(二相性)急性脳症	色素性乾皮症
100	130	160
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	先天性無痛無汗症	先天性魚鱗癬
101	131	161
腸管神経節細胞僅少症	アレキサンダー病	家族性良性慢性天疱瘡
102	132	162
ルビンシュタイン・テイビ症候群	先天性核上性球麻痺	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
103	133	163
CFC症候群	メビウス症候群	特発性後天性全身性無汗症
104	134	164
コストロ症候群	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	眼皮膚白皮症
105	135	165
チャージ症候群	アイカルディ症候群	肥厚性皮膚骨膜炎
106	136	166
クリオピリン関連周期熱症候群	片側巨脳症	弾性線維性仮性黄色腫
107	137	167
若年性特発性関節炎	限局性皮質異形成	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
108	138	168
TNF受容体関連周期性症候群	神経細胞移動異常症	エーラス・ダンロス症候群
109	139	169
非典型溶血性尿毒症症候群	先天性大脳白質形成不全症	メンケス病
110	140	170
ブラウ症候群	ドラベ症候群	オクシピタル・ホーン症候群
111	141	171
先天性ミオパチー	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	ウィルソン病
112	142	172
マリネスコ・シェーグレン症候群	ミオクロニー欠伸てんかん	低ホスファターゼ症
113	143	173
筋ジストロフィー	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	VATER症候群
114	144	174
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	レノックス・ガストー症候群	那須・ハコラ病
115	145	175
遺伝性周期性四肢麻痺	ウエスト症候群	ウィーバー症候群
116	146	176
アトピー性脊髄炎	大田原症候群	コフィン・ローリー症候群
117	147	177
脊髄空洞症	早期ミオクロニー脳症	有馬症候群
118	148	178
脊髄髄膜瘤	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	モワット・ウィルソン症候群
119	149	179
アイザックス症候群	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	ウィリアムズ症候群
120	150	180
遺伝性ジストニア	環状20番染色体症候群	ATR-X症候群

181	211	241
クルーズン症候群	左心低形成症候群	高チロシン血症1型
182	212	242
アペール症候群	三尖弁閉鎖症	高チロシン血症2型
183	213	243
ファイファー症候群	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	高チロシン血症3型
184	214	244
アントレー・ピクスラー症候群	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	メーブルシロップ尿症
185	215	245
コフィン・シリス症候群	ファロー四徴症	プロピオン酸血症
186	216	246
ロスムンド・トムソン症候群	両大血管右室起始症	メチルマロン酸血症
187	217	247
歌舞伎症候群	エプスタイン病	イノ吉草酸血症
188	218	248
多脾症候群	アルポート症候群	グルコーストランスporter-1欠損症
189	219	249
無脾症候群	ギャロウェイ・モワト症候群	グルタル酸血症1型
190	220	250
鰓耳腎症候群	急速進行性糸球体腎炎	グルタル酸血症2型
191	221	251
ウェルナー症候群	抗糸球体基底膜腎炎	尿素サイクル異常症
192	222	252
コケイン症候群	一次性ネフローゼ症候群	リジン尿性蛋白不耐症
193	223	253
ブラダー・ウィリ症候群	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	先天性葉酸吸収不全
194	224	254
ソトス症候群	紫斑病性腎炎	ポルフィリン症
195	225	255
ヌーナン症候群	先天性腎性尿崩症	複合カルボキシラーゼ欠損症
196	226	256
ヤング・シンプソン症候群	間質性膀胱炎(ハンナ型)	筋型糖原病
197	227	257
1p36欠失症候群	オスラー病	肝型糖原病
198	228	258
4p欠失症候群	閉塞性細気管支炎	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
199	229	259
5p欠失症候群	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	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
200	230	260
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	肺胞低換気症候群	シトステロール血症
201	231	261
アンジェルマン症候群	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	タンジール病
202	232	262
スミス・マギニス症候群	カーニー複合	原発性高カイロミクロン血症
203	233	263
22q11.2欠失症候群	ウォルフラム症候群	脳髄黄色腫症
204	234	264
エマヌエル症候群	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	無 $\beta$ リポタンパク血症
205	235	265
脆弱X症候群関連疾患	副甲状腺機能低下症	脂肪萎縮症
206	236	266
脆弱X症候群	偽性副甲状腺機能低下症	家族性地中海熱
207	237	267
総動脈幹遺残症	副腎皮質刺激ホルモン不応症	高IgD症候群
208	238	268
修正大血管転位症	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	中條・西村症候群
209	239	269
完全大血管転位症	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
210	240	270
単心室症	フェニルケトン尿症	慢性再発性多発性骨髄炎

271	301	331
強直性脊椎炎	黄斑ジストロフィー	特発性多中心性キャスルマン病
272	302	332
進行性骨化性線維異形成症	レーベル遺伝性視神経症	膠様滴状角膜ジストロフィー
273	303	333
肋骨異常を伴う先天性側弯症	アッシュヤー症候群	ハッチンソン・ギルフォード症候群
274	304	334
骨形成不全症	若年発症型両側性感音難聴	脳クレアチン欠乏症候群
275	305	335
タナトフォリック骨異形成症	遅発性内リンパ水腫	ネフロン癆
276	306	336
軟骨無形成症	好酸球性副鼻腔炎	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
277	307	337
リンパ管腫症/ゴーハム病	カナバン病	ホモシスチン尿症
278	308	338
巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	進行性白質脳症	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
279	309	339
巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	進行性ミオクローヌスてんかん	MECP2重複症候群
280	310	340
巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	先天異常症候群	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)
281	311	341
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	先天性三尖弁狭窄症	TRPV4異常症
282	312	342
先天性赤血球形成異常性貧血	先天性僧帽弁狭窄症	スモン
283	313	343
後天性赤芽球癆	先天性肺静脈狭窄症	難治性肝炎のうち劇症肝炎
284	314	344
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	左肺動脈右肺動脈起始症	難治性肝炎のうち血清肝炎
285	315	345
ファンconi貧血	爪膝蓋骨症候群(ネイルパテラ症候群)/LMX1B関連腎症	難治性肝炎のうち肝硬変
286	316	346
遺伝性鉄芽球性貧血	カルニチン回路異常症	重症急性膵炎
287	317	
エプスタイン症候群	三頭酵素欠損症	
288	318	
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	シトリン欠損症	
289	319	
クロンカイト・カナダ症候群	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	
290	320	
非特異性多発性小腸潰瘍症	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	
291	321	
ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	非ケトーシス型高グリシン血症	
292	322	
総排泄腔外反症	β-ケトチオラーゼ欠損症	
293	323	
総排泄腔遺残	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
294	324	
先天性横隔膜ヘルニア	メチルグルタコン酸尿症	
295	325	
乳幼児肝巨大血管腫	遺伝性自己炎症疾患	
296	326	
胆道閉鎖症	大理石骨病	
297	327	
アラジール症候群	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)	
298	328	
遺伝性膵炎	前眼部形成異常	
299	329	
嚢胞性線維症	無虹彩症	
300	330	
IgG4関連疾患	先天性気管狭窄症	