

| | | |
|----------------------------|------------------|----------------------|
| 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 | 免疫性血小板減少症 |
| 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 | 高安静脈炎 | 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 | リンパ脈管筋腫症 |
| 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 | ラスマッセン脳炎 |
| 92 | 122 | 152 |
| 特発性門脈圧亢進症 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | 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 | 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びびてんかん性脳症 |
| 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 |
| コステロ症候群 | 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 | ミオクロニー欠神てんかん | 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 |
| クルーゾン症候群 | 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 | メープルシロップ尿症 |
| 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 | イソ吉草酸血症 |
| 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ポーター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 | α 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 β 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テんかん | 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 |
| 先天性赤血球形形成異常性貧血 | 先天性僧帽弁狭窄症 | LMNB1関連大脳白質脳症 |
| 283 | 313 | 343 |
| 後天性赤芽球癆 | 先天性肺静脈狭窄症 | PURA関連神経発達異常症 |
| 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 | 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 |
| 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 | 乳児発症STING関連血管炎 |
| 286 | 316 | 346 |
| 遺伝性鉄芽球性貧血 | カルニチン回路異常症 | 原発性肝外門脈閉塞症 |
| 287 | 317 | 347 |
| エプスタイン症候群 | 三頭酵素欠損症 | 出血性線溶異常症 |
| 288 | 318 | 348 |
| 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | シトリン欠損症 | ロウ症候群 |
| 289 | 319 | 349 |
| クロンカイト・カナダ症候群 | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症 | スモン |
| 290 | 320 | 350 |
| 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 | 難治性肝炎のうち劇症肝炎 |
| 291 | 321 | 351 |
| 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 | 難治性肝炎のうち血清肝炎 |
| 292 | 322 | 352 |
| 総排泄腔外反症 | β-ケトチオラーゼ欠損症 | 難治性肝炎のうち肝硬変 |
| 293 | 323 | 353 |
| 総排泄腔遺残 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 重症急性膵炎 |
| 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 | |