

|                |                              |                  |               |                      |                      |     |
|----------------|------------------------------|------------------|---------------|----------------------|----------------------|-----|
| あ              | アイカルディ症候群                    | 135              | か             | カルニチン回路異常症           | 316                  |     |
|                | アイザックス症候群                    | 119              |               | 肝型糖原病                | 257                  |     |
|                | IgA 腎症                       | 66               |               | 間質性膀胱炎(ハンナ型)         | 226                  |     |
|                | IgG4関連疾患                     | 300              |               | 環状 20 番染色体症候群        | 150                  |     |
|                | 亜急性硬化性全脳炎                    | 24               |               | 完全大血管転位症             | 209                  |     |
|                | 悪性関節リウマチ                     | 46               |               | 眼皮膚白皮症               | 164                  |     |
|                | アジソン病                        | 83               |               | き                    | 偽性副甲状腺機能低下症          | 236 |
|                | アツシャー症候群                     | 303              |               |                      | ギャロウェイ・モフト症候群        | 219 |
|                | アトピー性脊髄炎                     | 116              |               |                      | 球脊髄性筋萎縮症             | 1   |
|                | アペール症候群                      | 182              |               |                      | 急速進行性糸球体腎炎           | 220 |
|                | アラジール症候群                     | 297              |               |                      | 強直性脊椎炎               | 271 |
|                | $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症       | 231              |               |                      | 巨細胞性動脈炎              | 41  |
|                | アルポート症候群                     | 218              |               |                      | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) | 279 |
|                | アレキサンダー病                     | 131              |               |                      | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)  | 280 |
|                | アンジェルマン症候群                   | 201              |               |                      | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症      | 100 |
| アントレー・ピクスラー症候群 | 184                          | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変) | 278           |                      |                      |     |
| い              | イソ吉草酸血症                      | 247              | 筋萎縮性側索硬化症     |                      | 2                    |     |
|                | 一次性ネフローゼ症候群                  | 222              | 筋型糖原病         |                      | 256                  |     |
|                | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                | 223              | 筋ジストロフィー      |                      | 113                  |     |
|                | 1p36 欠失症候群                   | 197              | <             |                      | クッシング病               | 75  |
|                | 遺伝性自己炎症疾患                    | 325              |               |                      | クリオピリン関連周期熱症候群       | 106 |
|                | 遺伝性ジストニア                     | 120              |               | クリッパル・トレノナー・ウェーバー症候群 | 281                  |     |
|                | 遺伝性周期性四肢麻痺                   | 115              |               | クルーゾン症候群             | 181                  |     |
|                | 遺伝性膀胱炎                       | 298              |               | グルコーストランスポーター1 欠損症   | 248                  |     |
|                | 遺伝性鉄芽球性貧血                    | 286              |               | グルタル酸血症 1 型          | 249                  |     |
|                | う                            | ウィーバー症候群         |               | 175                  | グルタル酸血症 2 型          | 250 |
| ウィリアムズ症候群      |                              | 179              |               | クロウ・深瀬症候群            | 16                   |     |
| ウィルソン病         |                              | 171              |               | クローン病                | 96                   |     |
| ウエスト症候群        |                              | 145              |               | クローンカイト・カナダ症候群       | 289                  |     |
| ウェルナー症候群       |                              | 191              | け             | 痙攣重積型(二相性)急性脳症       | 129                  |     |
| ウォルフラム症候群      |                              | 233              |               | 結節性硬化症               | 158                  |     |
| ウルリッヒ病         |                              | 29               |               | 結節性多発動脈炎             | 42                   |     |
| え              |                              | HTLV-1 関連脊髄症     |               | 26                   | 血栓性血小板減少性紫斑病         | 64  |
|                | ATR-X症候群                     | 180              |               | 限局性皮質異形成             | 137                  |     |
|                | エーラス・ダンロス症候群                 | 168              |               | 原発性高カイロミクロン血症        | 262                  |     |
|                | エプスタイン症候群                    | 287              |               | 原発性硬化性胆管炎            | 94                   |     |
|                | エプスタイン病                      | 217              |               | 原発性抗リン脂質抗体症候群        | 48                   |     |
|                | エマヌエル症候群                     | 204              |               | 原発性側索硬化症             | 4                    |     |
|                | 遠位型ミオパチー                     | 30               |               | 原発性胆汁性胆管炎            | 93                   |     |
|                | お                            | 黄色靭帯骨化症          | 68            | 原発性免疫不全症候群           | 65                   |     |
| 黄斑ジストロフィー      |                              | 301              | 顕微鏡的多発血管炎     | 43                   |                      |     |
| 大田原症候群         |                              | 146              | こ             | 高IgD症候群              | 267                  |     |
| オクシビタル・ホーン症候群  |                              | 170              |               | 好酸球性消化管疾患            | 98                   |     |
| オスラー病          |                              | 227              |               | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症       | 45                   |     |
| か              | カーニー複合                       | 232              |               | 好酸球性副鼻腔炎             | 306                  |     |
|                | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん             | 141              |               | 抗糸球体基底膜腎炎            | 221                  |     |
|                | 潰瘍性大腸炎                       | 97               |               | 後縦靭帯骨化症              | 69                   |     |
|                | 下垂体性 ADH 分泌異常症               | 72               |               | 甲状腺ホルモン不応症           | 80                   |     |
|                | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症             | 76               |               | 拘束型心筋症               | 59                   |     |
|                | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症              | 77               |               | 高チロシン血症 1 型          | 241                  |     |
|                | 下垂体性 TSH 分泌亢進症               | 73               |               | 高チロシン血症 2 型          | 242                  |     |
|                | 下垂体性 PRL 分泌亢進症               | 74               | 高チロシン血症 3 型   | 243                  |                      |     |
|                | 下垂体前葉機能低下症                   | 78               | 後天性赤芽球癆       | 283                  |                      |     |
|                | 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)         | 79               | 広範脊柱管狭窄症      | 70                   |                      |     |
|                | 家族性地中海熱                      | 266              | 膠様滴状角膜ジストロフィー | 332                  |                      |     |
|                | 家族性良性慢性天疱瘡                   | 161              | コケイン症候群       | 192                  |                      |     |
|                | カナバン病                        | 307              | コステロ症候群       | 104                  |                      |     |
|                | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      | 269              | 骨形成不全症        | 274                  |                      |     |
|                | 歌舞伎症候群                       | 187              | 5p 欠失症候群      | 199                  |                      |     |
|                | 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 | 258              | コフィン・シリズ症候群   | 185                  |                      |     |

|                            |                               |                        |     |
|----------------------------|-------------------------------|------------------------|-----|
| こ                          | コフィン・ローリー 症候群                 | 176                    |     |
|                            | 混合性結合組織病                      | 52                     |     |
| さ                          | 鰓耳腎症候群                        | 190                    |     |
|                            | 再生不良性貧血                       | 60                     |     |
|                            | 再発性多発軟骨炎                      | 55                     |     |
|                            | 左心低形成症候群                      | 211                    |     |
|                            | サルコイドーシス                      | 84                     |     |
|                            | 三尖弁閉鎖症                        | 212                    |     |
|                            | 三頭酵素欠損症                       | 317                    |     |
|                            | し                             | CFC 症候群                | 103 |
| シェーグレン症候群                  |                               | 53                     |     |
| 色素性乾皮症                     |                               | 159                    |     |
| 自己貪食空胞性ミオパチー               |                               | 32                     |     |
| 自己免疫性肝炎                    |                               | 95                     |     |
| 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症            |                               | 288                    |     |
| 自己免疫性溶血性貧血                 |                               | 61                     |     |
| シトステロール血症                  |                               | 260                    |     |
| シトリン欠損症                    |                               | 318                    |     |
| 紫斑病性腎炎                     |                               | 224                    |     |
| 脂肪萎縮症                      |                               | 265                    |     |
| 若年性特発性関節炎                  |                               | 107                    |     |
| 若年発症型両側性感音難聴               |                               | 304                    |     |
| シャルコー・マリー・トウス病             |                               | 10                     |     |
| 重症筋無力症                     |                               | 11                     |     |
| 修正大血管転位症                   |                               | 208                    |     |
| ジュベール症候群関連疾患               |                               | 177                    |     |
| シュワルツ・ヤンベル症候群              |                               | 33                     |     |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症      |                               | 154                    |     |
| 神経細胞移動異常症                  |                               | 138                    |     |
| 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 |                               | 125                    |     |
| 神経線維腫症                     |                               | 34                     |     |
| 神経フェリチン症                   |                               | 121                    |     |
| 神経有棘赤血球症                   |                               | 9                      |     |
| 進行性核上性麻痺                   |                               | 5                      |     |
| 進行性骨化性線維異形成症               |                               | 272                    |     |
| 進行性多巣性白質脳症                 |                               | 25                     |     |
| 進行性白質脳症                    |                               | 308                    |     |
| 進行性ミオクローヌスてんかん             |                               | 309                    |     |
| 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症            |                               | 214                    |     |
| 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症          |                               | 213                    |     |
| す                          |                               | スタージ・ウェーバー症候群          | 157 |
|                            |                               | スティーヴンス・ジョンソン症候群       | 38  |
|                            |                               | スミス・マギニス症候群            | 202 |
| せ                          |                               | 脆弱X 症候群                | 206 |
|                            |                               | 脆弱X症候群関連疾患             | 205 |
|                            |                               | 成人スチル病                 | 54  |
|                            |                               | 脊髓空洞症                  | 117 |
|                            |                               | 脊髓小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)    | 18  |
|                            |                               | 脊髓髄膜瘤                  | 118 |
|                            |                               | 脊髓性筋萎縮症                | 3   |
|                            |                               | セピアテリン還元酵素(SR)欠損症      | 319 |
|                            | 前眼部形成異常                       | 328                    |     |
|                            | 全身性アミロイドーシス                   | 28                     |     |
|                            | 全身性エリテマトーデス                   | 49                     |     |
|                            | 全身性強皮症                        | 51                     |     |
|                            | 先天異常症候群                       | 310                    |     |
|                            | 先天性横隔膜ヘルニア                    | 294                    |     |
|                            | 先天性核上性球麻痺                     | 132                    |     |
|                            | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症            | 330                    |     |
|                            | 先天性魚鱗癬                        | 160                    |     |
|                            | 先天性筋無力症候群                     | 12                     |     |
|                            | 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 | 320                    |     |
|                            | 先天性三尖弁狭窄症                     | 311                    |     |
|                            | せ                             | 先天性腎性尿崩症               | 225 |
|                            |                               | 先天性赤血球形成異常性貧血          | 282 |
|                            |                               | 先天性僧帽弁狭窄症              | 312 |
|                            |                               | 先天性大脳白質形成不全症           | 139 |
|                            |                               | 先天性肺静脈狭窄症              | 313 |
|                            |                               | 先天性副腎低形成症              | 82  |
| 先天性副腎皮質酵素欠損症               |                               | 81                     |     |
| 先天性ミオパチー                   |                               | 111                    |     |
| 先天性無痛無汗症                   |                               | 130                    |     |
| 先天性葉酸吸収不全                  |                               | 253                    |     |
| 前頭側頭葉変性症                   |                               | 127                    |     |
| そ                          |                               | 早期ミオクローニー脳症            | 147 |
|                            |                               | 総動脈幹遺残症                | 207 |
|                            |                               | 総排泄腔遺残                 | 293 |
|                            |                               | 総排泄腔外反症                | 292 |
|                            |                               | ソトス症候群                 | 194 |
| た                          |                               | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群     | 200 |
|                            |                               | ダイヤモンド・ブラックファン貧血       | 284 |
|                            |                               | 大脳皮質基底核変性症             | 7   |
|                            |                               | 大理石骨病                  | 326 |
|                            | 高安動脈炎                         | 40                     |     |
|                            | 多系統萎縮症                        | 17                     |     |
|                            | タナトフォリック骨異形成症                 | 275                    |     |
|                            | 多発血管炎性肉芽腫症                    | 44                     |     |
|                            | 多発性硬化症/視神経脊髄炎                 | 13                     |     |
|                            | 多発性嚢胞腎                        | 67                     |     |
|                            | 多脾症候群                         | 188                    |     |
|                            | タンジール病                        | 261                    |     |
|                            | 単心室症                          | 210                    |     |
|                            | 弾性線維性仮性黄色腫                    | 166                    |     |
|                            | 胆道閉鎖症                         | 296                    |     |
|                            | ち                             | 遅発性内リンパ水腫              | 305 |
|                            |                               | チャージ症候群                | 105 |
| 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群        |                               | 134                    |     |
| 中毒性表皮壊死症                   |                               | 39                     |     |
| 腸管神経節細胞僅少症                 |                               | 101                    |     |
| て                          |                               | TNF 受容体関連周期性症候群        | 108 |
|                            |                               | 低ホスファターゼ症              | 172 |
|                            |                               | 天疱瘡                    | 35  |
| と                          |                               | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 | 123 |
|                            |                               | 特発性拡張型心筋症              | 57  |
|                            | 特発性間質性肺炎                      | 85                     |     |
|                            | 特発性基底核石灰化症                    | 27                     |     |
|                            | 特発性血小板減少性紫斑病                  | 63                     |     |
|                            | 突発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)     | 327                    |     |
|                            | 特発性後天性全身性無汗症                  | 163                    |     |
|                            | 特発性大腿骨頭壊死症                    | 71                     |     |
|                            | 特発性多中心性キャスルマン病                | 331                    |     |
|                            | 特発性門脈圧亢進症                     | 92                     |     |
|                            | ドラベ症候群                        | 140                    |     |
| な                          | 中條・西村症候群                      | 268                    |     |
|                            | 那須・ハコラ病                       | 174                    |     |
|                            | 軟骨無形成症                        | 276                    |     |
|                            | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎               | 153                    |     |
| に                          | 22q11.2 欠失症候群                 | 203                    |     |
|                            | 乳幼児肝巨大血管腫                     | 295                    |     |
|                            | 尿素サイクル異常症                     | 251                    |     |
| ぬ                          | ヌーナン症候群                       | 195                    |     |
| ね                          | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B 関連腎症 | 315                    |     |
|                            | の                             | 脳腱黄色腫症                 | 263 |
| 脳表ヘモジデリン沈着症                |                               | 122                    |     |
| 膿疱性乾癬(汎発型)                 |                               | 37                     |     |
| 嚢胞性線維症                     |                               | 299                    |     |

|               |                            |                     |     |
|---------------|----------------------------|---------------------|-----|
| は             | パーキンソン病                    | 6                   |     |
|               | パージャー病                     | 47                  |     |
|               | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症             | 87                  |     |
|               | 肺動脈性肺高血圧症                  | 86                  |     |
|               | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)          | 229                 |     |
|               | 肺胞低換気症候群                   | 230                 |     |
|               | ハッチンソン・ギルフォード症候群           | 333                 |     |
|               | パッド・キアリ症候群                 | 91                  |     |
|               | ハンチントン病                    | 8                   |     |
| ひ             | PCDH19 関連症候群               | 152                 |     |
|               | 非ケトーシス型高グリシン血症             | 321                 |     |
|               | 肥厚性皮膚骨膜炎                   | 165                 |     |
|               | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          | 114                 |     |
|               | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    | 124                 |     |
|               | 肥大型心筋症                     | 58                  |     |
|               | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症           | 239                 |     |
|               | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症           | 238                 |     |
|               | 左肺動脈右肺動脈起始症                | 314                 |     |
|               | ピッカースタッフ脳幹脳炎               | 128                 |     |
|               | 非典型性溶血性尿毒症症候群              | 109                 |     |
|               | 非特異性多発性小腸潰瘍症               | 290                 |     |
|               | 皮膚筋炎/多発性筋炎                 | 50                  |     |
|               | 表皮水疱症                      | 36                  |     |
|               | ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)      | 291                 |     |
|               | ふ                          | VATER 症候群           | 173 |
|               |                            | ファイファー症候群           | 183 |
|               |                            | ファロー四徴症             | 215 |
|               |                            | ファンコニ貧血             | 285 |
| 封入体筋炎         |                            | 15                  |     |
| フェニルケトン尿症     |                            | 240                 |     |
| 複合カルボキシラーゼ欠損症 |                            | 255                 |     |
| 副甲状腺機能低下症     |                            | 235                 |     |
| 副腎白質ジストロフィー   |                            | 20                  |     |
| 副腎皮質刺激ホルモン不応症 |                            | 237                 |     |
| ブラウ症候群        |                            | 110                 |     |
| プラダー・ウィリ症候群   |                            | 193                 |     |
| プリオン病         |                            | 23                  |     |
| プロピオン酸血症      |                            | 245                 |     |
| へ             |                            | 閉塞性細気管支炎            | 228 |
|               |                            | $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症 | 322 |
|               | パーチエット病                    | 56                  |     |
|               | バスレムミオパチー                  | 31                  |     |
|               | ベリー症候群                     | 126                 |     |
|               | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) | 234                 |     |
|               | 片側巨脳症                      | 136                 |     |
|               | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           | 149                 |     |
| ほ             | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          | 323                 |     |
|               | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              | 62                  |     |
|               | ポルフィリン症                    | 254                 |     |
| ま             | マリネスコ・シェーグレン症候群            | 112                 |     |
|               | マルファン症候群                   | 167                 |     |
|               | 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 | 14                  |     |
|               | 慢性血栓栓性肺高血圧症                | 88                  |     |
|               | 慢性再発性多発性骨髄炎                | 270                 |     |
|               | 慢性特発性偽性腸閉塞症                | 99                  |     |
| み             | ミオクロニー欠神てんかん               | 142                 |     |
|               | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          | 143                 |     |
|               | ミトコンドリア病                   | 21                  |     |
| む             | 無虹彩症                       | 329                 |     |
|               | 無脾症候群                      | 189                 |     |
|               | 無 $\beta$ リポタンパク血症         | 264                 |     |

|   |                            |     |
|---|----------------------------|-----|
| め | メーブルシロップ尿症                 | 244 |
|   | メチルグルタコン酸尿症                | 324 |
|   | メチルマロン酸血症                  | 246 |
|   | メビウス症候群                    | 133 |
|   | メンケス病                      | 169 |
| も | 網膜色素変性症                    | 90  |
|   | もやもや病                      | 22  |
|   | モワット・ウィルソン症候群              | 178 |
| や | ヤング・シンプソン症候群               | 196 |
| ゆ | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           | 148 |
| よ | 4p 欠失症候群                   | 198 |
| ら | ライソゾーム病                    | 19  |
|   | ラスムッセン脳炎                   | 151 |
|   | ランドウ・クレフナー症候群              | 155 |
| り | リジン尿性蛋白不耐症                 | 252 |
|   | 両大血管右室起始症                  | 216 |
|   | リンパ管腫症/ゴーハム病               | 277 |
|   | リンパ管筋腫症                    | 89  |
| る | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)         | 162 |
|   | ルビンシュタイン・テイビ症候群            | 102 |
| れ | レーベル遺伝性視神経症                | 302 |
|   | 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 | 259 |
|   | レット症候群                     | 156 |
|   | レノックス・ガストー症候群              | 144 |
| ろ | ロスモンド・トムソン症候群              | 186 |
|   | 肋骨異常を伴う先天性側弯症              | 273 |