

あ	アイカルディ症候群	135
	アイザックス症候群	119
	IgA 腎症	66
	I g G 4 関連疾患	300
	亜急性硬化性全脳炎	24
	悪性関節リウマチ	46
	アジソン病	83
	アッシャー症候群	303
	アトピー性脊髄炎	116
	アペール症候群	182
	アラジール症候群	297
	α1-アンチトリプシン欠乏症	231
	アルポート症候群	218
	アレキサンダー病	131
	アンジェルマン症候群	201
アントレー・ピクスラー症候群	184	
い	イン吉草酸血症	247
	一次性ネフローゼ症候群	222
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223
	1 p36欠失症候群	197
	遺伝性自己炎症疾患	325
	遺伝性ジストニア	120
	遺伝性周期性四肢麻痺	115
	遺伝性膵炎	298
	遺伝性鉄芽球性貧血	286
う	ウィーバー症候群	175
	ウィリアムズ症候群	179
	ウィルソン病	171
	ウエスト症候群	145
	ウェルナー症候群	191
	ウォルフラム症候群	233
	ウルリッヒ病	29
え	HTLV-1関連脊髄症	26
	A T R - X 症候群	180
	エーラス・ダンロス症候群	168
	エプスタイン症候群	287
	エプスタイン病	217
	エマヌエル症候群	204
遠位型ミオパチー	30	
お	黄色靱帯骨化症	68
	黄斑ジストロフィー	301
	大田原症候群	146
	オクシピタル・ホーン症候群	170
オスラー病	227	
か	カーニー複合	232
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
	潰瘍性大腸炎	97
	下垂体性ADH分泌異常症	72
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
	下垂体性TSH分泌亢進症	73
	下垂体性PRL分泌亢進症	74
	下垂体前葉機能低下症	78
	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79
	家族性地中海熱	266
	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	336
	家族性良性慢性天疱瘡	161
	カナパン病	307
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
	歌舞伎症候群	187
	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

か	カルニチン回路異常症	316
	間質性膀胱炎（ハンナ型）	226
	環状20番染色体症候群	150
	完全大血管転位症	209
	眼皮皚白皮症	164
	き	偽性副甲状腺機能低下症
ギャロウェイ・モフト症候群		219
球脊髄性筋萎縮症		1
急速進行性糸球体腎炎		220
強直性脊椎炎		271
巨細胞性動脈炎		41
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		279
巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		280
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		100
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		278
筋萎縮性側索硬化症		2
筋型糖尿病	256	
筋ジストロフィー	113	
く	クッシング病	75
	クリオピリン関連周期熱症候群	106
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281
	クルーゾン症候群	181
	グルコーストランスporter-1欠損症	248
	グルタル酸血症1型	249
	グルタル酸血症2型	250
	クロウ・深瀬症候群	16
	クローン病	96
	クロンカイト・カナダ症候群	289
け	痙攣重積型（二相性）急性脳症	129
	結節性硬化症	158
	結節性多発動脈炎	42
	血栓性血小板減少性紫斑病	64
	限局性皮質異形成	137
	原発性高カイクロミクロン血症	262
	原発性硬化性胆管炎	94
	原発性抗リン脂質抗体症候群	48
	原発性側索硬化症	4
	原発性胆汁性胆管炎	93
原発性免疫不全症候群	65	
顕微鏡的多発血管炎	43	
こ	高I g D 症候群	267
	好酸性消化管疾患	98
	好酸性多発血管炎性肉芽腫症	45
	好酸性副鼻腔炎	306
	抗糸球体基底膜腎炎	221
	後縦靱帯骨化症	69
	甲状腺ホルモン不応症	80
	拘束型心筋症	59
	高チロシン血症1型	241
	高チロシン血症2型	242
	高チロシン血症3型	243
	後天性赤芽球癆	283
	広範脊柱管狭窄症	70
	膠様滴状角膜ジストロフィー	332
	コケイン症候群	192
コステロ症候群	104	
骨形成不全症	274	
5p欠失症候群	199	
コフィン・シリズ症候群	185	
コフィン・ローリー症候群	176	
混合性結合組織病	52	

さ	鯉耳腎症候群	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
	自己食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・トゥース病	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
	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
	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
	脊髄空洞症	117
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
	脊髄髄膜瘤	118
	脊髄性筋萎縮症	3
	セピアプテリン還元酵素(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
そ	前頭側頭葉変性症	127
	早期ミオクローニ脳症	147
た	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
	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
ち	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
	て	遅発性内リンパ水腫
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
腸管神経節細胞減少症		101
と	TNF受容体関連周期性症候群	108
	低ホスファターゼ症	172
な	天疱瘡	35
	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ッスルマン病	331
に	特発性門脈圧亢進症	92
	ドラベ症候群	140
	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
	22q11.2欠失症候群	203
ぬ	乳幼児肝巨大血管腫	295
	尿素サイクル異常症	251
ね	ヌーナン症候群	195
	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	315
ネフロン癆	335	

の	脳クレアチン欠乏症候群	334
	脳膜黄色腫症	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
	バージャー病	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
	バッド・キアリ症候群	91
	ハンチントン病	8
ひ	P C D H19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
	ビッカースタッフ脳幹脳炎	128
	非典型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
	ヒルシュスブルグ病（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coni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
	ブラダー・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
	β-ケトチオラーゼ欠損症	322
	ペーチェット病	56
	ベスレムミオパチー	31
	ペリー症候群	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
	ホモシチン尿症	337
	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βリポタンパク血症	264
め	メープルシロップ尿症	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
	リンパ脈管筋腫症	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	ロスムンド・トムソン症候群	186
	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273