

病名		病名		病名				
あ	135	あいかるでいしょうこうぐん アイカルティ症候群	え	204	えまめえるしょうこうぐん エマヌエル症候群	き	279	きょだいじょうみやくきけい(けいぶこうくういんとうびまんせいびょうへん) 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
	119	あいざつすしょうこうぐん アイザックス症候群		30	えんいがたみおぼちー 遠位型ミオパチー		280	きょだいどうじょうみやくきけい(けいぶがんめんまたはしびょうへん) 巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	66	IgAじんしょう IgA腎症	お	68	おうしょくじんたいこつかしょう 黄色靱帯骨化症		100	きょだいぼうこうたんしょうけつちょうちょうかんぜんどうふぜんしょう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	300	IgG4かんれんしつかん IgG4関連疾患		301	おうはんじすとろふいー 黄斑ジストロフィー		278	きょだいらんばかんきけい(けいぶがんめんびょうへん) 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	24	あきゆうせいこうかせいぜんのうえん 亜急性硬化性全脳炎		146	おおたわらしょうこうぐん 大田原症候群		2	きんいしゆくせいそくさくこうかしょう 筋萎縮性側索硬化症
	46	あくせいかんせつりうまち 悪性関節リウマチ		170	おくしびたる・ホーンしょうこうぐん オクシビタル・ホーン症候群		256	きんがたとうげんびょう 筋型糖原病
	83	あじそんびょう アジソン病		227	おすらこびょう オスラー病		113	きんじすとろふいー 筋ジストロフィー
	303	あつしゃーしょうこうぐん アッシャー症候群	か	232	かーにーふくご カーニー複合	<	75	くっしんぐびょう クッシング病
	116	あとびーせいせきずいえん アトピー性腎炎		141	かいばこうかきともなうないそくそくとうようてんかん 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		106	くりおびりんかんれんしゅうきねつしょうこうぐん クリオピリン関連周期熱症候群
	182	あべーるしょうこうぐん アペール症候群		97	かいようせいでいちょうえん 潰瘍性大腸炎		281	くりっぺる・とれのねー・うえーべーしょうこうぐん クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	297	あらじーるしょうこうぐん アラジール症候群		72	かすいたいせい ADHぶんびつこうしんしょう 下垂体性 ADH分泌異常症		181	くるーぞんしょうこうぐん グルーゾン症候群
	231	あるふあ1ーあんちとりぷしんけつぼうしょう α1ーアンチトリプシン欠乏症		74	かすいたいせい PRLぶんびつこうしんしょう 下垂体性 PRL分泌亢進症		248	ぐるこーすとらんすぽーたー1けつそんしょう グルコーストランスポーター1欠損症
	218	あるぼーとしょうこうぐん アルポート症候群		73	かすいたいせい TSHぶんびつこうしんしょう 下垂体性 TSH分泌亢進症		249	ぐるたるさんけつしょう1がた グルタル酸血症1型
	131	あれきさんだーびょう アレキサントー病		76	かすいたいせいごなどとりぶんぶんびつこうしんしょう 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		250	ぐるたるさんけつしょう2がた グルタル酸血症2型
	201	あんじえるまんしょうこうぐん アンジェルマン症候群		77	かすいたいせいせいちようほるもんぶんびつこうしんしょう 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		16	くろう・ふかせしょうこうぐん クロウ・深瀬症候群
	184	あんとれー・びくすらーしょうこうぐん アントレー・ビクスラー症候群		78	かすいたいぜんようきのうていかしょう 下垂体前葉機能低下症		96	くろーんびょう クローン病
い	247	いぞきつそうさんけつしょう イソ吉草酸血症		79	かぞくせいこうこれすてろーるけつしょう(ほもせつごうたい) 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		289	くろんかいと・かなだしょうこうぐん クロンカイト・カナダ症候群
	222	いちせいねふるーせしょうこうぐん 一次性ネフローゼ症候群		266	かぞくせいちゆうかいねつ 家族性地中海熱	け	129	けいれんじゆうせきがた(にそうせい)きゆうせいのうしょう 痙攣重積型（二相性）急性脳症
	223	いちせいまくせいぞうしよくせいしきゆうたいじんえん 一次性膜性増殖性糸球体腎炎		336	かぞくせいでいべーたりぼたんぱくけつしょう1(ほもせつごうたい) 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）		158	けつせつせいこうかしょう 結節性硬化症
	197	1p36けつしつしょうこうぐん 1p36欠失症候群		161	かぞくせいりょうせいまんせいてんぼうぞう 家族性良性慢性天疱瘡		42	けつせつせいいたはつどうみやくえん 結節性多発動脈炎
	325	いでんせいじこえんしょうしつかん 遺伝性自己炎症疾患		307	かなばんびょう カナバン病		64	けつせんせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう 血栓性血小板減少性紫斑病
	120	いでんせいじすとにあ 遺伝性ジストニア		269	かのうせいむせんせいかんせつえん・えそせいひししょう・あくねしょうこうぐん 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アグネ症候群		137	げんきよくせいひしついきせい 限局性皮膚異形成
	115	いでんせいしゅうきせいししまひ 遺伝性周期性四肢麻痺		187	かぶきしょうこうぐん 歌舞伎症候群		262	げんばつせいこうかいろんけつしょう 原発性高カイロミクロン血症
	298	いでんせいすいえん 遺伝性脾炎		258	がらくとーすー1ーりんさんうりじるとら ガラクトースー1ーリン酸ウリシルトラ ンすふえらーぜけつそんしょう ンスフェラーゼ欠損症		94	げんばつせいこうかせいたんかんえん 原発性硬化性胆管炎
	286	いでんせいてつがきゆうせいしひんけつ 遺伝性鉄芽球形貧血					48	げんばつせいこうりんしつこうたいしょうこうぐん 原発性抗リン脂質抗体症候群
う	175	ういーばーしょうこうぐん ウィーバー症候群		316	かるにちんかいりいじょうしょう カルニチン回路異常症		4	げんばつせいそくさくこうかしょう 原発性側索硬化症
	179	ういりあむずしょうこうぐん ウィリアムズ症候群		257	かながたとうげんびょう 肝型糖原病		93	げんばつせいたんじゆうせいたんかんえん 原発性胆汁性胆管炎
	171	ういるそんびょう ウィルソン病		226	かんしつせいぼうこうえん(はんながた) 間質性膀胱炎（ハンナ型）		65	げんばつせいめんえきふぜんしょうこうぐん 原発性免疫不全症候群
	145	うえずとしょうこうぐん ウエスト症候群		150	かんじょう20ばんせんしよくたいしょうこうぐん 環状20番染色体症候群		43	けんびきょうてきたはつけつかんえん 顕微鏡的多発血管炎
	191	うえるなーしょうこうぐん ウェルナー症候群		209	かんぜんたいけつかんてんいしょう 完全大血管転位症	こ	267	こうIeDしょうこうぐん 高IgD症候群
	233	うおるふらむしょうこうぐん ウォルフラム症候群		164	がんひふはくひししょう 眼皮皚白皮症		98	こうさんきゆうせいしよつかんしつかん 好酸球性消化管疾患
	29	うるりっひびょう ウルリッヒ病	き	236	ぎせいふくこうじょうせんきのうていかしょう 偽性副甲状腺機能低下症		45	こうさんきゆうせいいたはつけつかんえんせいにくげししょう 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
え	26	HTLV-1かんれんせきずいしょう HTLV-1関連脊髄症		219	ぎやろうえい・もわとしょうこうぐん ギャロウェイ・モフト症候群		306	こうさんきゆうせいふくびくえん 好酸球性副鼻腔炎
	180	ATR-Xしょうこうぐん ATR-X症候群		1	きゅうせきずいせいきんいしゆくしょう 球腎髄性筋萎縮症		221	こうしきゆうたいきていまくじんえん 抗糸球体基底膜腎炎
	168	えーらす・だんろすしょうこうぐん エーラス・ダンロス症候群		220	きゅうそくしんこうせいしきゆうたいじんえん 急速進行性糸球体腎炎		69	こうじゅうじんたいこつかしょう 後縦靱帯骨化症
	287	えぶすたいんしょうこうぐん エプスタイン症候群		271	きょうちよくせいせきつえん 強直性脊椎炎		80	こうじょうせんほるもんふおしょう 甲状腺ホルモン不応症
	217	えぶすたいんびょう エプスタイン病		41	きょさいほうせいどうみやくえん 巨細胞性動脈炎		59	こうそくがたしんきんしょう 拘束型心筋症

病名		病名		病名			
こ	241	こうちろしんけつしやう1がた 高チロシン血症1型	し 33	しゅわるとつ・やんべるしやうこうぐん シュワルトツ・ヤンベル症候群	せ 320	せんてんせいぐりこしるほすふあちじるいのしとーる 先天性グリコシルボスファチシルイノ シトール(GP I)欠損症	
	242	こうちろしんけつしやう2がた 高チロシン血症2型		154	じよはすいみんきぞくせいきよくじよはをしめすてんかんせいのうしやう 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		
	243	こうちろしんけつしやう3がた 高チロシン血症3型		138	しんけいさいぼういどういじやうしやう 神経細胞移動異常症	311	せんてんせいさんせんべんきやうさくしやう 先天性三尖弁狭窄症
	283	こうてんせいせききやうろう 後天性赤芽球癆		125	しんけいじくさくすふえろいどけいせいをともなういでん 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝	225	せんてんせいじんせいじやうほうしやう 先天性腎性尿管症
	70	こうはんせきちやうかんきやうさくしやう 広範脊柱管狭窄症				282	せんてんせいせつけきやうけいせいじやうせいひんけつ 先天性赤血球形成異常性貧血
	332	こうようてきじやうかくまくじす とろふいー 膠様滴状角膜シストロフィー		34	しんけいせんいしゆしやう 神経線維腫症	312	せんてんせいじやうほうべんきやうさくしやう 先天性僧帽弁狭窄症
	192	こけいんしやうこうぐん コケイン症候群		121	しんけいふえりちんしやう 神経フェリチン症	139	せんてんせいだいのうはくしつけいせいふせんしやう 先天性大脳白質形成不全症
	104	こすてろしやうこうぐん コステロ症候群		9	しんけいゆうちやうせつけきやうしやう 神経有棘赤血球症	313	せんてんせいはいじやうきやうさくしやう 先天性肺静脈狭窄症
	274	こつけいせいふぜんしやう 骨形成不全症		5	しんこうせいかくじやうせいまいひ 進行性核上性麻痺	82	せんてんせいふくじんでいけいせいしやう 先天性副腎低形成症
	199	5pけつしつしやうこうぐん 5p欠失症候群		338	しんこうせいかくせいかんないたんじゆうつたいしやう 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	81	せんてんせいふくじんひしつこうせつそんしやう 先天性副腎皮質酵素欠損症
	185	こふいん・しりすしやうこうぐん コフィン・シリズ症候群		272	しんこうせいこつかせいせんいけいせいしやう 進行性骨化性線維異形成症	111	せんてんせいみおぼちー 先天性ミオパチー
	176	こふいん・ローリーしやうこうぐん コフィン・ローリー症候群		25	しんこうせいいたそうせいはいくしつしやう 進行性多巣性白質脳症	130	せんてんせいむつむかんしやう 先天性無痛無汗症
	52	こんごうせいけつごうそしきびやう 混合性結合組織病		308	しんこうせいはいくしつしやう 進行性白質脳症	253	せんてんせいじやうきんきやうしゆうふぜん 先天性葉酸吸収不全
さ	190	さいじじんしやうこうぐん 鯰耳腎症候群		309	しんこうせいみおくるーぬすてんかん 進行性ミオクローヌステんかん	127	ぜんとうそくとうやうへんせいしやう 前頭側頭葉変性症
	60	さいせいふりやうせいひんけつ 再生不良性貧血		214	しんしつちゆうかくけつそんをともなうはいどうみやくへいさしやう 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	そ 147	そうきみおくるにーのうしやう 早期ミオクローニー脳症
	55	さいはつせいたはつなんこつえん 再発性多発軟骨炎		213	しんしつちゆうかくけつそんをともなうはいどうみやくへいさしやう 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	207	そうどうみやくかんいざんしやう 総動脈幹遺残症
	211	さしんでいけいせいしやうこうぐん 左心低形成症候群	す	157	すたーじ・ウェーバーしやうこうぐん スタージ・ウェーバー症候群	293	そうはいせつこういざん 総排泄腔遺残
	84	さるこいどーしす サルコイドーシス		38	すていーヴんす・じよんそんしやうこうぐん ステイーヴンス・ジョンソン症候群	292	そうはいせつこうがいはんしやう 総排泄腔外反症
	212	さんせんべんへいさしやう 三尖弁閉鎖症		202	すみす・まぎにすしやうこうぐん スミス・マギニス症候群	194	そとすしやうこうぐん ソトス症候群
	317	さんとうこうそけつそんしやう 三頭酵素欠損症	せ	206	ぜいじやくえつすしやうこうぐん 脆弱X症候群	た 284	だいいもんど・ぶらっくふあんひんけつ ダイヤモンド・ブラックファン貧血
し	103	CFCLしやうこうぐん CFC症候群		205	ぜいじやくえつすしやうこうぐんかんれんしつかん 脆弱X症候群関連疾患	200	だい14ばんせんしよくたいちちおやせいだいそみーしやうこうぐん 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	53	しゅーぐれんしやうこうぐん シェーグレン症候群		54	せいじんすちるびやう 成人スチル病	7	だいのうひしつきていかくへんせいしやう 大脳皮質基底核変性症
	159	しきそせいにかんびしやう 色素性乾皮症		117	せきすいくどうしやう 脊髄空洞症	326	だいらせきこつびやう 大理石骨病
	32	じこどんしよくうほうせいみおぼちー 自己貪食空胞性ミオパチー		18	せきすいしやうのうへんせいしやう(たけいとういしゆくしやうをのぞく。) 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	40	たかやすどうみやくえん 高安動脈炎
	95	じこめんえきせいにかんえん 自己免疫性肝炎		118	せきすいずいまりゆう 脊髄髄膜瘤	17	たけいとういしゆくしやう 多系統萎縮症
	288	じこめんえきせいこうてんせいぎやうこいんしけつぼうしやう 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		3	せきすいせいきんいしゆくしやう 脊髄性筋萎縮症	275	たなとふおりつくこつつけいせいしやう タナトフォリック骨異形成症
	61	じこめんえきせいやうけつせいひんけつ 自己免疫性溶血性貧血		319	せびあぶてりんかんげんこうそ S R けつそんしやう セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	44	たはつつけかんえんせいにくげしゆくしやう 多発血管炎性肉芽腫症
	260	しとすてろーるけつしやう シトステロール血症		328	ぜんがんぶけいせいじやう 前眼部形成異常	13	たはつせいこうかしやう・しんけいせいすいえん 多発性硬化症/視神経脊髄炎
	318	しとりんけつそんしやう シトリン欠損症		28	ぜんしんせいあみろいどーしす 全身性アミロイドーシス	67	たはつせいこうほうじん 多発性嚢胞腎
	224	しはんびやうせいじんえん 紫斑病性腎炎		49	ぜんしんせいえりてまとーです 全身性エリテマトーデス	188	たひしやうこうぐん 多脾症候群
	265	しぼういしゆくしやう 脂肪萎縮症		51	ぜんしんせいきやうひしやう 全身性強皮症	261	たんじーるびやう タンジール病
	107	じやくねんせいとくはつせいにかんせつえん 若年性特発性関節炎		310	せんてんいじやうしやうこうぐん 先天異常症候群	210	たんしんしつしやう 単心室症
	304	じやくねんはつしやうがたりやうそくせいにかんおんなんちやう 若年発症型両側性感音難聴		294	せんてんせいおうかくまくへるにあ 先天性横隔膜ヘルニア	166	だんせいせいせいせいせいせいせいしゆくしやう 弾性線維性仮性黄色腫
	10	しやるこー・まりー・とーすびやう シャルコー・マリイ・トゥース病		132	せんてんせいかくじやうせいきやうまひ 先天性核上性球麻痺	296	たんどうへいさしやう 胆道閉鎖症
	11	じゆうしやうきんむりよくしやう 重症筋無力症		330	せんてんせいきかんきやうさくしやう せんてんせいせいもんかきやうさくしやう 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	ち 305	ちはつせいないりんばすいしゆ 遅発性内リンパ水腫
	208	しゆうせいだいけつかんてんいしやう 修正大血管転位症		160	せんてんせいぎよりんせん 先天性魚鱗癬	105	チャージしやうこうぐん チャージ症候群
	177	しゅべールしやうこうぐんかんれんしつかん シュベール症候群関連疾患		12	せんてんせいきんむりよくしやうこうぐん 先天性筋無力症候群	134	ちゆうかくしんけいせいせいせいしやう/どもろしあしやうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群

病名		病名		病名	
ち	39 ちゅうどくせいひょうひえししょう 中毒性表皮壊死症	は	229 はいほうたんぱくしょう(じごめんえきせいまたはせんてんせい) 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	へ	31 べすれむみおぼちー ベスレムミオパチー
	101 ちようかんしんけいせつさいぼうきんしょうしょう 腸管神経節細胞僅少症		230 はいほうていかんきしょうこうぐん 肺胞低換気症候群		126 ペリーしょうこうぐん ペリー症候群
て	108 TNFじゅうたいかんれんしゅうきせいしょうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群		333 はっちんそん・ぎるふおーどしょうこうぐん ハッチンソン・ギルフォード症候群		234 ペルオキシソーム病(副腎白質シストロフィーを除く。) ペルオキシソーム病(副腎白質シストロフィーを除く。)
	172 ていほすふあたーぜしょう 低ホスファターゼ症		91 ばっど・きありしょうこうぐん バッド・キアリ症候群		136 へんそくぎょうしょう 片側巨脳症
	35 てんぼうそう 天疱瘡		8 はんちんとんびょう ハンチントン病		149 へんそくけいれん・へんまひ・てんかんしょうこうぐん 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
と	123 とくとうへんけいせいせきつしょうをともなうじょうせんしよくたいれつせいはいくつしょう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	ひ	152 PCDH19かんれんしゅうこうぐん PCDH19関連症候群	ほ	323 ほうこうぞくしーあみのきんだつたんきんこうそけつそんしょう 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	57 とくはつせいかくちようがたしんきんしょう 特発性拡張型心筋症		321 ひけとーしすがつたこうぐりしんけつしょう 非ケトーシス型高グリシン血症		62 ほっさせいやかんへもぐるびんにょうしょう 発作性夜間ヘモグロビン尿症
	85 とくはつせいかんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎		165 ひこうせいひふこつまくしょう 肥厚性皮膚骨膜炎		337 ほもしすちんにょうしょう ホモシスチン尿症
	27 とくはつせいきていかくせつかいかししょう 特発性基底核石灰化症		114 ひじすとろふいーせいみおとにーしょうこうぐん 非ジストロフィー性ミオトニー症候群		254 ぼるふいりんしょう ポルフィリン症
	63 とくはつせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう 特発性血小板減少性紫斑病		124 ひつかこうそくとはくしつしょうをともなうじょうせんしよくたいれつせいはいくつしょう 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ま	112 まりねすこ・しえーぐれんしょうこうぐん マリネスコ・シェーグレン症候群
	327 とくはつせいけつせんしょう いでんせいけつせんせいそいんによるものに 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による ものに 限る。)		58 ひだいがたしんきんしょう 肥大型心筋症		167 まるふあんしょうこうぐん マルファン症候群
	163 とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしょう 特発性後天性全身性無汗症		239 びたみんD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		14 まんせいえんしょうせいだつずいせいいたはつしんけいえん 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/ たそうせいりょうどうにゆーろばちー 多発性運動ニューロパチー
	71 とくはつせいだいたいこつとうえししょう 特発性大腿骨頭壊死症		238 びたみんDていこうせいくる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		88 まんせいけつせんそくせんせいはいこうけつあつしょう 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
	331 とくはつせいたちゅうしんせい 特発性多中心性キャスルマン病		314 ひだりはいぼうやくみぎはいどうやくきししょう 左肺動脈右肺動脈起始症		270 まんせいさいはつせいいたはつせいこつずいえん 慢性再発性多発性骨髄炎
	92 とくはつせいもんみやくあつこうしんしょう 特発性門脈圧亢進症		128 びつかーすたつぷのうかんのうえん ピッカースタッフ脳幹脳炎		99 まんせいとくはつせいぎせいちようへいそくしょう 慢性特発性偽性腸閉塞症
	140 どらべしょうこうぐん ドラベ症候群		109 ひてんけいようけつせいにょうどくしょうこうぐん 非典型性溶血性尿毒症症候群		142 みおくろにーけつしんてんかん ミオクロニー欠神てんかん
な	268 なかじょう・にしむらしょうこうぐん 中條・西村症候群		290 ひとくせいいたはつせいしょうちようかいようしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症	み	143 みおくろにーだつりよくほっさきともなうてんかん ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	174 なす・はこらびょう 那須・ハコラ病		50 ひふきんえん・たはつせいきんえん 皮膚筋炎/多発性筋炎		21 みとこんどりあびょう ミトコンドリア病
	276 なんこつむけいせいしょう 軟骨無形成症		36 ひょうひすいほうしょう 表皮水疱症		329 むこうさいしょう 無虹彩症
	153 なんじんかいぶぶんほっさじゅうせきがたきゅうせいのうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	い	291 ひるしゆずぶるんぐびょう(ぜんけつちようがたまたはしょうちようがた) ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	む	189 むひしょうこうぐん 無脾症候群
に	203 22q11.2けつしつしょうこうぐん 22q11.2欠失症候群		173 があーたーしょうこうぐん VATER症候群		264 むべーたりぼたんぱくけつしょう 無βリボタンパク血症
	295 にゅうようじかんきよだいけつかんしゅ 乳幼児肝巨大血管腫		183 ふあいふあーしょうこうぐん ファイファー症候群		244 めーぐるしるつぷにょうしょう メーブルシロップ尿症
	251 にょうそさいくくいじょうしょう 尿素サイクル異常症		215 ふあろーしちようしょう ファロー四徴症	め	324 めちるぐるたこんさんにょうしょう メチルグルタコン酸尿症
ぬ	195 ぬーなんしょうこうぐん ヌーナン症候群		285 ふあんこにひんけつ ファンコニ貧血		246 めちるまるんさんけつしょう メチルマロン酸血症
ね	315 ねいるばてらしょうこうぐん そろしつがいこつしょうこう ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候 群) / L M X 1 B かんれんじんしょう 群) / L M X 1 B 関連腎症		15 ふうにゆうたいきんえん 封入体筋炎		133 めびうすしょうこうぐん メビウス症候群
	335 ねふろんろう ネフロン癆		240 ふえにるけとんにょうしょう フェニルケトン尿症		169 めんけすびょう メンケス病
の	334 のうくれあちんけつぼうしょうこうぐん 脳クレアチン欠乏症候群		235 ふくこうじょうせんきのうていかししょう 副甲状腺機能低下症	も	90 もうまくしきそへんせいしょう 網膜色素変性症
	263 のうけんおうしよくしゅしょう 脳腱黄色腫症		20 ふくじんはいくしつじすとろふいー 副腎白質シストロフィー		22 もやもやびょう モヤモヤ病
	122 のうひょうへもじでりんちんちやくしゅしょう 脳表ヘモジテリン沈着症		237 ふくじんひしつしげきほるもんふおうしょう 副腎皮質刺激ホルモン不応症		178 もわつと・ういるそんしょうこうぐん モワット・ウィルソン症候群
	37 のうほうせいかんせん(はんばつせい) 膿胞性乾癬(汎発性)		110 ぶらうしょうこうぐん ブラウ症候群	や	196 やんぐ・しんぶそんしょうこうぐん ヤング・シンブソン症候群
	299 のうほうせいせんいしょう 囊胞性線維症		193 ぶらだー・ういりしょうこうぐん ブラダー・ウィリ症候群	ゆ	148 ゆうそうせいしょうてんほっさきともなうにゅうじてんかん 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
は	6 ばーきんそんびょう パーキンソン病		23 ぶりおんびょう ブリオン病	よ	198 4pけつしつしょうこうぐん 4p欠失症候群
	47 ばーじゃーびょう バーシャー病	へ	245 ぶろびおんさんけつしょう プロピオン酸血症	ら	19 らいそぞーむびょう ライソゾーム病
	87 はいじょうみやくへいそくしょう・はいもうさいけつかんしゅしょう 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症		228 へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎		151 らすむつせんのうえん ラスムッセン脳炎
	86 はいどうみやくせいはいこうけつあつしょう 肺動脈性肺高血圧症		322 べーたーけとちおらーぜけつそんしょう β-ケトチオラ-ゼ欠損症		155 らんどウ・くれふなーしょうこうぐん ランドウ・クレフナー症候群
			56 べーちえつとびょう ベーチエット病	り	252 りじんにょうしょうたんぱくふたいしょう リジン尿性蛋白不耐症

