

研究班や関係学会から情報提供のあった疾病  
(疾患群別一覧)

疾病名	疾患群候補
CDKL5遺伝子関連てんかん	神経・筋疾患
異形成性腫瘍	神経・筋疾患
欠神を伴う眼瞼ミオクローヌス	神経・筋疾患
自己免疫介在性脳炎・脳症	神経・筋疾患
視床下部過誤腫症候群	神経・筋疾患
多発性海綿状血管奇形に由来するてんかん	神経・筋疾患
ジュベール症候群関連疾患	神経・筋疾患
特発性正常圧水頭症	神経・筋疾患
脳クレアチン欠乏症候群	神経・筋疾患
ウェーバークリスチャン症候群	皮膚・結合組織疾患
家族性化膿性汗腺炎	皮膚・結合組織疾患
掌蹠角化症症候群	皮膚・結合組織疾患
乾癬性関節炎	皮膚・結合組織疾患
限局性強皮症	皮膚・結合組織疾患
硬化性萎縮性苔癬	皮膚・結合組織疾患
好酸球性筋膜炎	皮膚・結合組織疾患
無汗（低汗）性外胚葉形成不全症	皮膚・結合組織疾患
A20ハプロ不全症	免疫系疾患
関節型若年性特発性関節炎	免疫系疾患
慢性活動性EBウイルス感染症	免疫系疾患
カテコラミン誘発多形性心室頻拍（CPVT）	循環器系疾患
催不整脈性右室心筋症（ARVC）	循環器系疾患
Erdheim-Chester病（エルドハイム・チェスター病）	血液系疾患
特発性多中心性キャスルマン病	血液系疾患
TAFRO症候群	血液系疾患
グルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症	血液系疾患
口唇赤血球症	血液系疾患
ピルビン酸キナーゼ（PK）欠乏性貧血	血液系疾患
不安定ヘモグロビン症	血液系疾患
自己免疫性後天性凝固第V/5因子（F5）欠乏症	血液系疾患
先天性腎尿路異常（CAKUT）	腎疾患
ネフロン癆	腎疾患
バーター症候群／ギッテルマン症候群	腎疾患
ラーセン症候群	骨・関節系疾患
インスリン抵抗症（インスリン受容体異常症）A型	内分泌系疾患
ターナー症候群	内分泌系疾患
多嚢胞性卵巣症候群	内分泌系疾患

マッキューン・オルブライト症候群	内分泌系疾患
高メチオニン血症	代謝性疾患
極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	代謝性疾患
3-ヒドロキシ-3メチルグルタリルCoAリアーゼ欠損症	代謝性疾患
シスチン尿症	代謝性疾患
中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	代謝性疾患
ホモシスチン尿症	代謝性疾患
メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	代謝性疾患
先天性声門下狭窄症	呼吸器系疾患
先天性嚢胞性肺疾患 (CPAM)	呼吸器系疾患
Cowden症候群	消化器系疾患
Peutz-Jeghers症候群	消化器系疾患
家族性腺腫性ポリポージス (大腸腺腫症)	消化器系疾患
若年性ポリポージス	消化器系疾患
カロリ病	消化器系疾患
肝外門脈閉塞症	消化器系疾患
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	消化器系疾患
先天性胆道拡張症	消化器系疾患
クリグラー・ナジャー症候群	消化器系疾患
周期性嘔吐症候群	消化器系疾患
先天性胆汁酸代謝異常症	消化器系疾患
短腸症	消化器系疾患
膠様滴状角膜ジストロフィ	視覚系疾患
メニエール病	平衡機能系疾患