

遺伝性ポルフィリン症、遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）、遺伝性鉄芽球性貧血、遺伝性脳小血管病（CADASIL、CARASIL）、一過性骨髄異常増殖症、円錐角膜、遠位型ミオパチー、家族性寒冷蕁麻疹（FCAS）、家族性地中海熱、歌舞伎症候群、外リンパ腫、外胚葉形成不全免疫不全症、褐色細胞腫、肝型糖原病、急性大動脈症候群、筋チャンネル病、筋強直性ジストロフィー、劇症1型糖尿病、血管新生黄斑症、血球貪食症候群、原発性リンパ浮腫、高グリシン血症、高チロシン血症、高プロリン血症、高IgD症候群、好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎、甲状腺中毒クリーゼ、後天性血友病XIII、骨形成不全症、鰓弓耳腎（BOR）症候群、再発性多発軟骨炎、細網異形成症、自己免疫性内耳障害、自己貪食空胞性ミオパチー、自発性低血糖症、若年性線維筋痛症、若年性特発性関節炎（全身型）、周産期心筋症、小眼球（症）、小児交互性片麻痺、新生児バセドウ病、新生児ループス、新生児一過性糖尿病（TNDM）、新生児及び乳幼児の肝血管腫、新生児食物蛋白誘発胃腸炎様疾患（N-FPIES）、新生児糖尿病、深部静脈血栓症、進行性下顎頭吸収（PCR）、進行性心臓伝導障害（CCD）、腎性尿崩症、瀬川病、性分化異常症、成人型分類不能型免疫不全症（CVID）、声帯溝症、脆弱X症候群、脊髄障害性疼痛症候群、脊柱変形に合併した胸郭不全症候群、先天性角化不全症（DC）、先天性角膜混濁、先天性高インスリン血症、先天性赤芽球癆（Diamond Blackfan 貧血）、先天性大脳白質形成不全症、先天性ビオチン代謝異常症、先天性無痛症（HSAN4型、5型）、先天性両側小耳症・外耳道閉鎖疾患、先天白内障、胎児仙尾部奇形腫、多発性内分泌腫瘍症、単純性潰瘍／非特異性多発性小腸潰瘍、胆道閉鎖症、中性脂肪蓄積性筋血管症、長鎖脂肪酸代謝異常症、低ホスファターゼ症、道化師様魚鱗癬、特発性局所多汗症、特発性耳石器障害、内臓錯位症候群、中條－西村症候群、那須ハコラ病、軟骨異栄養症、軟骨無形成症、難治性川崎病、難治性血管腫・血管奇形（混合血管奇形など）、難治性脳形成障害症、難治性発作性気道閉塞疾患（PROD: Paroxysmal respiratory obstructive diseases）、難治性慢性好酸球性肺炎、難治性慢性痒疹・皮膚搔痒症、乳児ランゲルハンス組織球症、尿素サイクル異常症、年齢依存性てんかん性脳症、肺血栓塞栓症、肺胞蛋白症、破局てんかん、白斑、反復泡状奇胎、非ウイルス性鬱血性肝硬変、肥大性皮膚骨膜症、非もやもや病小児閉塞性脳血管障害、封入体筋炎、芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ（PKC）、慢性活動性EBウイルス感染症、慢性偽性腸閉塞症、慢性好中球減少症（周期性好中球減少症、慢性本態性好中球減少症、自己免疫性好中球減少症など）、慢性動脈周囲炎（Chronic Periaortitis: CP）、未熟児網膜症、牟婁病（紀伊ALS/PDC）、毛細血管拡張性小脳失調症（AT）、優性遺伝形式を取る遺伝性難聴、両側性蝸牛神経形成不全症、アトピー性脊髄炎、アラジール（Alagille）症候群、アレキサンダー病、アンジェルマン症候群（AS）、ウエルナー（Werner）症候群、ウォルフヒルシュホーン症候群、エーラスダンロス症候群、エマヌエル症候群、オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症、カナバン病、カルバミルリン酸合成酵素欠損症、キャンポメリック ディスプラジア、クラインフェルター症候群（KS）、コケイン症候群、コストロ症候群、コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症、コレステリルエステル転送蛋白（CETP）欠損症、サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症、サラセミア、ジストニア、シトリン欠損症、スミスマゲニス症候群（SMS）、セピアプテリン還元酵素欠損症、ソトス症候群、ターナー症候群（TS）、チトクロームP450オキシドレクターゼ異常症、チロシン水酸化酵素欠損症、ビッカースタッフ型脳幹脳炎、フェニルケトン尿症、フックス角膜内皮変性症、プラダー・ウイリー症候群（PWS）、プロピオン酸血症、マルファン症候群、ミクリッツ病、メチルマロン酸血症、リンパ管腫、ロイス・デーツ症候群（LDS）、AAA症候群、Aicardi-Goutières 症候群（AGS）、ATR-X（X連鎖αサラセミア・精神遅滞）症候群、Beckwith-Wiedemann症候群（BWS）、Brugada症候群、Calciphylaxis、Cavinopathy（リポジストロフィーとミオパチーを合併する新規遺伝性疾患）、CF C症候群、Charcot-Marie-Tooth病、CHARGE症候群、CINCA症候群、CNP/GC-B系異常による新規骨系統疾患、Congenital dyserythropoietic anemia（CDA）、Gorlin症候群、IgG4関連全