

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
MECP2重複症候群	神経・筋疾患
自己免疫介在性脳炎・脳症	神経・筋疾患
特発性肥厚性硬膜炎	神経・筋疾患
ランバート・イートン筋無力症候群	神経・筋疾患
青色ゴムまり様母斑症候群	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
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
デスモイド型線維腫症	皮膚・結合組織疾患 消化器系疾患
無汗（低汗）性外胚葉形成不全症	皮膚・結合組織疾患
慢性活動性EBウイルス感染症	免疫系疾患
川崎病性冠動脈瘤	循環器系疾患
フォンタン術後症候群	循環器系疾患
不整脈源性右室心筋症（ARVC）	循環器系疾患
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
低形成腎	腎・泌尿器系疾患
ネフロン癆	腎・泌尿器系疾患
バーター症候群／ギッテルマン症候群	腎・泌尿器系疾患
口ウ症候群	腎・泌尿器系疾患
2型コラーゲン異常症関連疾患	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
マッキューン・オルブライト症候群	内分泌系疾患
1型糖尿病	代謝性疾患
家族性低ベータリポタンパク血症ホモ接合体	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-メチルグルタル酸血症	代謝性疾患
ホモシスチン尿症	代謝性疾患
痙攣性発声障害	呼吸器系疾患
肝外門脈閉塞症	消化器系疾患
先天性胆道拡張症	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ー	視覚系疾患
武内・小崎症候群 (先天異常症候群の対象拡大)	染色体または遺伝子に変化を伴う疾患
ハッチンソン・ギルフォード症候群	染色体または遺伝子に変化を伴う疾患