

指定難病の対象となる疾病のうち告示病名以外の疾病名一覧(案) 資料3-2

告示 番号	指定難病名(告示病名)	告示病名以外の指定難病対象疾病名(案)
001	球脊髄性筋萎縮症	
		Kennedy disease(ケネディー病)
002	筋萎縮性側索硬化症	
003	脊髄性筋萎縮症	
		脊髄性筋萎縮症I型:重症型、急性乳児型、ウェルドニツヒ・ホフマン(Werdnig-Hoffmann)病
		脊髄性筋萎縮症II型:中間型、慢性乳児型、デュボビッツ(Dubowitz)病
		脊髄性筋萎縮症III型:軽症型、慢性型、クーゲルベルグ・ウェランダー(Kugelberg-Welander)病
		脊髄性筋萎縮症IV型
004	原発性側索硬化症	
005	進行性核上性麻痺	
006	パーキンソン病	
007	大脳皮質基底核変性症	
008	ハンチントン病	
		若年型ハンチントン病
009	神経有棘赤血球症	
		有棘赤血球舞蹈病
		Mcleod症候群
010	シャルコー・マリー・トゥース病	
		脱髄型シャルコー・マリー・トゥース病
		軸索型シャルコー・マリー・トゥース病
		中間型シャルコー・マリー・トゥース病
011	重症筋無力症	
012	先天性筋無力症候群	
		終板アセチルコリン受容体欠損症
		スローチャンネル症候群
		ファーストチャンネル症候群
		ナトリウムチャンネル筋無力症
		終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症
		発作性無呼吸を伴う先天性筋無力症
013	多発性硬化症／視神経脊髄炎	
		多発性硬化症
		視神経脊髄炎
		再発寛解型多発性硬化症
		一急性進行型多発性硬化症
		二次性進行型多発性硬化症
		デビック病
		Baló病(バロー同心円硬化症)
014	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	
		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
015	封入体筋炎	
016	クロー・深瀬症候群	
		POEMS症候群
		高月病
		PEP症候群
017	多系統萎縮症	
		オリーブ橋小脳萎縮症
		線条体黒質変性
		シャイ・ドレーガー症候群
		MSA-C
		MSA-P
018	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	
		遺伝性脊髄小脳変性症
		孤発性脊髄小脳変性症
		純粋小脳型脊髄小脳変性症
		多系統障害型脊髄小脳変性症
		純粋型脊髄小脳変性症
		複合型脊髄小脳変性症
019	ライソゾーム病	
		ゴーシェ病(Gaucher病)
		ニーマン・ピック病A型、B型(Niemann-Pick病A、B型)
		ニーマンピック病C型(Niemann-Pick病C型)
		GM1ガングリオシドーシス
		GM2ガングリノシドーシス(Tay-Sachs病、Sandhoff病、AB型)
		クラッベ病(Krabbe病)
		異染性白質ジストロフィー
		マルチプルサルファターゼ欠損症
		ファーバー病(Farber病)
		ムコ多糖症I型(Hurler/Scheie症候群)
		ムコ多糖症II型(Hunter症候群)

		ムコ多糖症Ⅲ型 (Sanfilippo症候群)
		ムコ多糖症Ⅳ型 (Morquio症候群)
		ムコ多糖症Ⅵ型 (Maroteaux-Lamy症候群)
		ムコ多糖症Ⅶ型 (Sly病)
		ムコ多糖症Ⅸ型 (ヒアルロニダーゼ欠損症)
		シアリドーシス
		ガラクトシアリドーシス
		ムコリビドーシスⅡ型、Ⅲ型
		α-マンノシドーシス
		β-マンノシドーシス
		フコシドーシス
		アスパルチルグルコサミン尿症
		シンドラー病／神崎病 (Schindler病／神崎病)
		ポンペ病 (Pompe病)
		酸性リパーゼ欠損症 (Wolman病)
		ダノン病 (Danon病)
		遊離シアル酸蓄積症
		セロイドリポフスチノーシス
		ファブリ病 (Fabry病)
		シスチン症
020	副腎白質ジストロフィー	
		小児大脳型副腎白質ジストロフィー
		思春期大脳型副腎白質ジストロフィー
		副腎脊髄ニューロパチー
		成人大脳型副腎白質ジストロフィー
		小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィー
		アジソン型副腎白質ジストロフィー
021	ミトコンドリア病	
022	もやもや病	
		ウィリス動脈輪閉塞症
023	プリオン病	
		孤発性プリオン病
		特発性(孤発性)クロイツフェルト・ヤコブ病
		遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病
		遺伝性プリオン病
		家族性クロイツフェルト・ヤコブ病
		ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病
		致死性家族性不眠症
		獲得性プリオン病
		クールー
		医原性クロイツフェルト・ヤコブ病
		変異性クロイツフェルト・ヤコブ病
024	亜急性硬化性全脳炎	
025	進行性多巣性白質脳症	
026	HTLV-1関連脊髄症	
027	特発性基底核石灰化症	
		ファール (Fahr) 病
		家族性特発性基底核石灰化症 (FIBGC)
		primary familial brain calcification (PFBC)
028	全身性アミロイドーシス	
		免疫グロブリン性アミロイドーシス
		原発性アミロイドーシス
		反応性AAアミロイドーシス
		続発性アミロイドーシス
		老人性トランスサイレチン型 (TTR) アミロイドーシス
		家族性アミロイドニューロパチー
		家族性アミロイドーシス
029	ウルリッヒ病	
		Collagen VI 関連ミオパチー (重症型)
030	遠位型ミオパチー	
		三好型ミオパチー
		縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー
		眼咽頭遠位型ミオパチー
031	ベスレムミオパチー	
032	自己食空胞性ミオパチー	
		ダノン病 (Danon病)
		過剰自己食を伴うX連鎖性ミオパチー (X-linked myopathy with excessive autophagy: XMEA)
033	シュワルツ・ヤンペル症候群	
		軟骨異栄養性筋強直症
		シュワルツ・ヤンペル症候群1型
		シュワルツ・ヤンペル症候群2型
		Stuve-Wiedemann 症候群
034	神経線維腫症	
		神経線維腫症Ⅰ型
		レックリングハウゼン病
		神経線維腫症Ⅱ型
035	天疱瘡	

		尋常性天疱瘡
		落葉状天疱瘡
		腫瘍随伴性天疱瘡
		増殖性天疱瘡
		紅斑性天疱瘡
		疱疹状天疱瘡
		薬剤誘発性天疱瘡
036	表皮水疱症	
		単純型表皮水疱症
		優性単純型表皮水疱症
		Köbner型表皮水疱症
		Weber-cockayne型表皮水疱症
		Dowling-Meara型表皮水疱症
		色素異常型表皮水疱症
		色素異常を伴う疱疹状型表皮水疱症
		Ogna型表皮水疱症
		表在型表皮水疱症
		棘融解型表皮水疱症
		劣性単純型表皮水疱症
		筋ジストロフィー合併型表皮水疱症
		致死型表皮水疱症
		Kallin型表皮水疱症
		劣性疱疹状型表皮水疱症
		伴性劣性単純型表皮水疱症
		Mendes da Costa型表皮水疱症
		接合部型表皮水疱症
		劣性接合部型表皮水疱症
		ヘルリッツ(Herlitz)型表皮水疱症
		軽症汎発性萎縮型(非ヘルリッツ(Herlitz)型)表皮水疱症
		限局性萎縮型表皮水疱症
		反対性萎縮型表皮水疱症
		進行型表皮水疱症
		瘢痕性接合部型表皮水疱症
		PA-JEB症候群表皮水疱症
		優性接合部型表皮水疱症
		Traupe-Belter-Kolde-Voss型表皮水疱症
		優性栄養障害型表皮水疱症
		Cockayne-Touraine型表皮水疱症
		Pasini型表皮水疱症
		前頸骨型表皮水疱症
		新生児一過性型表皮水疱症
		Bart型表皮水疱症
		限局型表皮水疱症
		優性痒疹型表皮水疱症
		劣性栄養障害型表皮水疱症
		Hallopeau-Siemens型表皮水疱症
		非Hallopeau-Siemens型表皮水疱症
		限局型表皮水疱症
		求心型表皮水疱症
		強皮症型表皮水疱症
		劣性痒疹型表皮水疱症
		キンドライ-症候群
037	膿疱性乾癬(汎発型)	
		急性汎発性膿疱性乾癬(von Zumbusch型)
		小児汎発性膿疱性乾癬
		疱疹性膿痂疹
038	スティーヴンス・ジョンソン症候群	
		皮膚粘膜眼症候群
039	中毒性表皮壊死症	
040	高安動脈炎	
		大動脈炎症候群
		脈無し病
041	巨細胞性動脈炎	
		側頭動脈炎
042	結節性多発動脈炎	
043	顕微鏡的多発血管炎	
044	多発血管炎性肉芽腫症	
		ウェグナー肉芽腫症
		限局型多発血管炎性肉芽腫症
		全身型多発血管炎性肉芽腫症
045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
		チャーグ・ストラウス症候群
		アレルギー性肉芽腫性血管炎
046	悪性関節リウマチ	
		全身性動脈炎型悪性関節リウマチ
		末梢動脈炎型悪性関節リウマチ
047	パージャ-病	
		閉塞性血栓血管炎
		ビュルガー病

048	原発性抗リン脂質抗体症候群	
		劇症型抗リン脂質抗体症候群
049	全身性エリテマトーデス	
050	皮膚筋炎／多発性筋炎	
		皮膚筋炎 (dermatomyositis: DM)
		多発性筋炎 (polymyositis: PM)
051	全身性強皮症	
		びまん皮膚硬化型全身性強皮症
		限局皮膚硬化型全身性強皮症
052	混合性結合組織病	
053	シェーグレン症候群	
		一次性シェーグレン症候群
		腺型シェーグレン症候群
		腺外型シェーグレン症候群
		二次性シェーグレン症候群
054	成人スチル病	
055	再発性多発軟骨炎	
056	ベーチェット病	
		完全型ベーチェット病
		不全型ベーチェット病
		特殊型ベーチェット病
		腸管(型)ベーチェット病
		血管(型)ベーチェット病
		神経(型)ベーチェット病
057	特発性拡張型心筋症	
058	肥大型心筋症	
		非閉塞性肥大型心筋症
		閉塞性肥大型心筋症
		心室中部閉塞性肥大型心筋症
		心尖部肥大型心筋症
		拡張相肥大型心筋症
059	拘束型心筋症	
060	再生不良性貧血	
		特発性再生不良性貧血
061	自己免疫性溶血性貧血	
		温式自己免疫性溶血性貧血
		寒冷凝集素症
		発作性寒冷ヘモグロビン尿症
062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
		臨床的発作性夜間ヘモグロビン尿症
		古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症
		骨髄不全型発作性夜間ヘモグロビン尿症
		混合型発作性夜間ヘモグロビン尿症
063	特発性血小板減少性紫斑病	
		一次性免疫性血小板減少症
064	血栓性血小板減少性紫斑病	
		先天性血栓性血小板減少性紫斑病
		アブショー・シュールマン症候群
		後天性血栓性血小板減少性紫斑病
065	原発性免疫不全症候群	
		X連鎖重症複合免疫不全症
		細網異形成症
		アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
		オーメン (Omenn) 症候群
		プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
		CD8欠損症
		ZAP-70欠損症
		MHCクラスI欠損症
		MHCクラスII欠損症
		複合免疫不全症
		ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
		毛細血管拡張性運動失調症
		ナイミーヘン染色体不安定 (Nijmegen breakage) 症候群
		ブルーム (Bloom) 症候群
		ICF症候群
		PMS2異常症
		RIDDLE症候群
		シムケ (Schimke) 症候群
		ネザートン (Netherton) 症候群
		胸腺低形成症候群
		DiGeorge症候群
		22q11.2欠失症候群
		高IgE症候群
		肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
		先天性角化不全症
		X連鎖無ガンマグロブリン血症
		分類不能型免疫不全症
		高IgM症候群

		IgGサブクラス欠損症
		選択的IgA欠損症
		特異抗体産生不全症
		乳児一過性低ガンマグロブリン血症
		チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群
		X連鎖リンパ増殖症候群
		SAP欠損症
		XIAP 欠損症
		自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
		家族性血球貪食症候群 (FHL)
		家族性血球貪食症候群 (FHL)1 (原因遺伝子不明)
		家族性血球貪食症候群 (FHL)2 (パーフォリン欠損症)
		家族性血球貪食症候群 (FHL)3 (Munc13-4 欠損症)
		家族性血球貪食症候群 (FHL)4 (Syntaxin11 欠損症)
		家族性血球貪食症候群 (FHL)5 (Munc18-2 欠損症)
		カンジタ感染と外胚葉形成異常を伴う自己免疫性多腺性内分泌不全症 (APECED)
		IPEX 症候群
		CD25 欠損症
		ITCH 欠損症
		原発性食細胞機能不全症
		原発性食細胞機能欠損症
		重症先天性好中球減少症
		周期性好中球減少症
		ヘルマンスキー・パドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群2型
		Griscelli症候群2型
		p14欠損症
		WHIM症候群
		糖原病Ib型
		白血球接着不全症
		シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群
		慢性肉芽腫症
		ミエロペルオキシダーゼ欠損症
		メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
		免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
		IRAK4欠損症
		MyD88欠損症
		慢性皮膚粘膜カンジダ症
		WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, myelokathexis) 症
		疣贅様表皮発育異常症 (Epidermodysplasia verruciformis)
		単純ヘルペス脳炎
		CARD9欠損症
		トリパノソーマ症 (Trypanosomiasis)
		先天性補体欠損症
		C1q欠損症
		C1r欠損症
		C1s欠損症
		C4欠損症
		C2欠損症
		C3欠損症
		C5欠損症
		C6欠損症
		C7欠損症
		C8欠損症
		C9欠損症
		Factor D欠損症
		Properdin欠損症
		Factor I欠損症
		Factor H欠損症
		MASP1欠損症
		3MC症候群
		MASP2欠損症
		Ficolin3関連免疫不全症
		遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 1型
		遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 2型
		遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 3型
066	IgA 腎症	
		IgA腎炎
		バージャー (Berger) 病
		IgA-IgG腎症
067	多発性嚢胞腎	
		常染色体優性多発性嚢胞腎
		嚢胞腎
		常染色体劣性多発性嚢胞腎
068	黄色靱帯骨化症	
069	後縦靱帯骨化症	
070	広範脊柱管狭窄症	
071	特発性大腿骨頭壊死症	

072	下垂体性ADH分泌異常症	
		中枢性尿崩症
		バゾプレシン分泌低下症
		完全型中枢性尿崩症
		部分型中枢性尿崩症
		バゾプレシン分泌過剰症 (SIADH)
073	下垂体性TSH分泌亢進症	
074	下垂体性PRL分泌亢進症	
075	クッシング病	
076	下垂体ゴナドトロピン分泌亢進症	
		中枢性思春期早発症
		下垂体ゴナドトロピン産生腫瘍
077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	
078	下垂体前葉機能低下症	
		ゴナドトロピン分泌低下症
		副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症
		甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症
		成長ホルモン (GH) 分泌不全症
		GH分泌不全性低身長症 (小児)
		成人GH分泌不全症
		プロラクチン (PRL) 分泌低下症
079	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	
080	甲状腺ホルモン不応症	
		レフェツフ症候群
081	先天性副腎皮質酵素欠損症	
		先天性リポイド過形成症
		3β-水酸化ステロイド脱水素酵素 (3β-HSD) 欠損症
		3β-ヒドロキシステロイドデヒドロゲナーゼ (3β-HSD) 欠損症
		21-水酸化酵素欠損症
		11β-水酸化酵素欠損症
		17α-水酸化酵素欠損症
		P450オキシレダクターゼ (POR) 欠損症
082	先天性副腎低形成症	
		DAX-1異常症 (X連鎖性)
		SF-1/Ad4BP異常症 (常染色体性)
		IMAge症候群 (原因不明)
083	アジソン病	
		特発性アジソン病
		多腺性自己免疫症候群
		I型 (HAM 症候群)
		II型 (シュミット症候群)
		部分的アジソン病
084	サルコイドーシス	
085	特発性間質性肺炎	
		特発性肺線維症 (IPF)
		急性間質性肺炎 (AIP)
		非特異性間質性肺炎 (NSIP)
		特発性器質性肺炎 (COP)
		剥離性間質性肺炎 (DIP)
		呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎 (RB-ILD)
		リンパ球性間質性肺炎 (LIP)
		通常型間質性肺炎 (UIP)
		器質性肺炎 (OP)
		びまん性肺胞傷害 (DAD)
086	肺動脈性肺高血圧症	
		特発性肺動脈性肺高血圧症 (IPAH)
		遺伝性肺高血圧症 (HPAH)
		膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症
		先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症
		門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症
		HIV 感染に伴う肺動脈性肺高血圧症
		薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症
		呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症
087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
		肺静脈閉塞症 (PVOD)
		肺毛細血管腫症 (PCH)
088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
		特発性慢性肺血栓塞栓症 (肺高血圧型)
089	リンパ脈管筋腫症	
		結節性硬化症に伴って発生するリンパ脈管筋腫症 (TSC-LAM)
		孤発性リンパ脈管筋腫症 (孤発性LAM)
090	網膜色素変性症	
		杆体ジストロフィ
		杆体錐体ジストロフィ
091	バッド・キアリ症候群	
		原発性バッド・キアリ症候群
		一二次性バッド・キアリ症候群
092	特発性門脈圧亢進症	

093	原発性胆汁性胆管炎	
		症候性原発性胆汁性胆管炎(症候性PBC)(sPBC)
		無症候性原発性胆汁性胆管炎(無症候性PBC)(aPBC)
094	原発性硬化性胆管炎	
		肝内型原発性硬化性胆管炎
		肝外型原発性硬化性胆管炎
		肝内外型原発性硬化性胆管炎
095	自己免疫性肝炎	
096	クローン病	
		回腸末端炎
097	潰瘍性大腸炎	
098	好酸球性消化管疾患	
		消化管を主座とする好酸球性炎症症候群(EGID)
		新生児乳児食物蛋白誘発胃腸炎(N-FPIES)
		好酸球性食道炎(EoE)
		好酸球性胃腸炎(EGE)
		好酸球性消化管疾患(新生児-乳児)
		好酸球性消化管疾患(小児-成人)
099	慢性特発性偽性腸閉塞症	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
101	腸管神経節細胞減少症	
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	
		ヒストニアセチル化異常症
103	CFC症候群	
		心臓・顔・皮膚症候群
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
		家族性寒冷自己炎症性症候群
		マックル・ウェルズ症候群
		慢性乳児神経皮膚関節症候群(CINCA症候群)
		新生児期発症多臓器系炎症性疾患(NOMID)
107	全身型若年性特発性関節炎	
108	TNF受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	
		NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患
		若年発症サルコイドーシス
111	先天性ミオパチー	
		ネマリンミオパチー
		セントラルコア病
		ミニコア病
		マルチミニコア病
		ミオチューブラーミオパチー
		中心核ミオパチー
		中心核病
		先天性筋線維タイプ不均等症
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	
		ジストロフィン異常症
		デュシェンヌ型筋ジストロフィー
		ベッカー型筋ジストロフィー
		女性ジストロフィン異常症
		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1
		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2
		筋強直性ジストロフィー
		筋強直性ジストロフィー1
		筋強直性ジストロフィー2
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー1
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー2
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー3
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー4
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー5
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー6
		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー7
		眼咽頭筋型筋ジストロフィー
		肢帯型筋ジストロフィー
		肢帯型筋ジストロフィー1A
		肢帯型筋ジストロフィー1B
		肢帯型筋ジストロフィー1C
		肢帯型筋ジストロフィー1D
		肢帯型筋ジストロフィー1E
		肢帯型筋ジストロフィー1F
		肢帯型筋ジストロフィー1G
		肢帯型筋ジストロフィー1H
		肢帯型筋ジストロフィー2A

		肢帯型筋ジストロフィー2B
		肢帯型筋ジストロフィー2C
		肢帯型筋ジストロフィー2D
		肢帯型筋ジストロフィー2E
		肢帯型筋ジストロフィー2F
		肢帯型筋ジストロフィー2G
		肢帯型筋ジストロフィー2H
		肢帯型筋ジストロフィー2I
		肢帯型筋ジストロフィー2J
		肢帯型筋ジストロフィー2K
		肢帯型筋ジストロフィー2L
		肢帯型筋ジストロフィー2M
		肢帯型筋ジストロフィー2N
		肢帯型筋ジストロフィー2O
		肢帯型筋ジストロフィー2P
		肢帯型筋ジストロフィー2Q
		肢帯型筋ジストロフィー2R
		肢帯型筋ジストロフィー2S
		肢帯型筋ジストロフィー2T
		ミオチリン異常症
		ラミン異常症
		カベオリン異常症
		デスミン異常症
		サルコグリカン異常症
		α -ジストログリカン異常症
		先天性筋ジストロフィー
		福山型先天性筋ジストロフィー
		Walker-Warburg症候群
		Muscle-Eye-Brain病
		インテグリン α 欠損型先天性筋ジストロフィー
		メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
		Ullrich型先天性筋ジストロフィー
		強直性脊椎症候群
		ダイナミン2欠損型先天性筋ジストロフィー
		テレソニン欠損型先天性筋ジストロフィー
		ミトコンドリア異常を伴う先天性筋ジストロフィー
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
		先天性ミオトニー
		トムゼン病
		ベッカー病
		カリウム惹起性ミオトニー
		ナトリウムチャネルミオトニー
		先天性パラミオトニー
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
		遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺
		遺伝性高カリウム(正カリウム)性周期性四肢麻痺
		Andersen-Tawil症候群
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
		症候性脊髄空洞症 ※無症候性脊髄空洞症及び続発性脊髄空洞症は除く
		1) キアリ奇形1型を伴う脊髄空洞症
		2) キアリ奇形2型を伴う脊髄空洞症
		3) 頭蓋頸椎移行部病変や脊椎において骨・脊髄の奇形を伴い、キアリ奇形を欠く脊髄空洞症
		特発性脊髄空洞症(成因による分類で上記1)~3)および続発性を除く)
118	脊髄髄膜瘤	
		脊髄披裂
		脊髄瘤
		脊髄嚢瘤
		脊髄瘤空洞症
119	アイザックス症候群	
		モルバン症候群
		抗VGKC 複合体抗体関連脳炎
120	遺伝性ジストニア	
		DYT1ジストニア
		上肢型DYT1ジストニア
		下肢型DYT1ジストニア
		DYT2ジストニア
		DYT3ジストニア
		XDP
		lubag
		DYT4ジストニア
		DYT5ジストニア
		DYT14ジストニア
		瀬川病
		ドパ反応性ジストニア

		DYT6ジストニア
		DYT7ジストニア
		DYT8ジストニア
		発作性非運動誘発性ジスキネジア1
		DYT9ジストニア
		発作性舞踏アテトーシス・痙性対麻痺
		DYT10ジストニア
		反復発作性運動誘発性ジスキネジア1
		DYT11ジストニア
		ミオクローヌス・ジストニア症候群
		DYT12ジストニア
		急性発症ジストニア・パーキンソニズム(RDP)
		小児交互性片麻痺(AHC)
		小脳失調症深部反射消失凹足視神経萎縮感覚神経障害性聴覚障害(CAPOS)
		DYT13ジストニア
		DYT15ジストニア
		DYT16ジストニア
		DYT17ジストニア
		DYT18ジストニア
		発作性労作誘発性ジスキネジア
		DYT19ジストニア
		反復発作性運動誘発性ジスキネジア2
		DYT20ジストニア
		NBIA1
		Hallervorden-Spatz syndrome
		Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
		HARP症候群
		NBIA2a
		乳児神経軸索ジストロフィー
		NBIA2b
		Karak症候群
		NBIA3
		神経フェリチン症
		NBIA4
		無セルロプラスミン血症
		Fatty Acid Hydroxylase-associated neurodegeneration (FAHN)
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	
		古典型脳表ヘモジデリン沈着症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う劣性遺伝性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	
125	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	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
		(行動異常型)前頭側頭型認知症
		意味性認知症
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	
130	先天性無痛無汗症	
		遺伝性感覚自律神経ニューロパチー4型
		遺伝性感覚自律神経ニューロパチー5型
131	アレキサンダー病	
		大脳優位型(1型)アレキサンダー病
		延髄・脊髄優位型(2型)アレキサンダー病
		中間型(3型)アレキサンダー病
132	先天性核上性球麻痺	
		ウースター・ドロート症候群
133	メビウス症候群	
134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	
		中隔視神経形成異常症
		ドモルシア症候群
135	アイカルディ症候群	
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	
		限局性皮質異形成タイプ1a
		限局性皮質異形成タイプ1b
		限局性皮質異形成タイプ1c
		限局性皮質異形成タイプ2a
		限局性皮質異形成タイプ2b
		限局性皮質異形成タイプ3a
		限局性皮質異形成タイプ3b
		限局性皮質異形成タイプ3c
		限局性皮質異形成タイプ3d
138	神経細胞移動異常症	
		古典型滑脳症
		無脳回
		厚脳回

		異所性灰白質
		脳室周囲結節状異所性灰白質
		傍シルビウス裂多小脳回
		敷石様皮質異形成
		ミラー・ディカー症候群
		X連鎖性滑脳症
		皮質下帯状異所性灰白質
		多小脳回
		裂脳症
		孔脳症
139	先天性大脳白質形成不全症	
		ペリツェウス・メルツバッハ病
		ペリツェウス・メルツバッハ様病1
		基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症
		18q欠失症候群
		アラン・ハートン・タドリー症候群
		HSP60シャペロン病
		サラ病
		小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症
		先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症
		失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症
		脱髄型末梢神経炎
		脱髄型末梢神経障害
		中枢性髄鞘形成不全症
		ワーデンバーグ症候群
		ヒルシュブルング病
140	ドラベ症候群	
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
		両側海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠伸てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	
145	ウエスト症候群	
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状20番染色体症候群	
151	ラスムッセン脳炎	
152	PCDH19関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
		特異な脳炎・脳症後てんかんの一群(粟屋、福山型)
		FIRES
		NORSE症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	
		典型的レット症候群
		非典型的レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群	
158	結節性硬化症	
159	色素性乾皮症	
		色素性乾皮症A群
		色素性乾皮症B群
		色素性乾皮症C群
		色素性乾皮症D群
		色素性乾皮症E群
		色素性乾皮症F群
		色素性乾皮症G群
		色素性乾皮症V型
160	先天性魚鱗癬	
		ケラチン症性魚鱗癬
		表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)
		表在性表皮融解性魚鱗癬
		道化師様魚鱗癬
		道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬
		先天性魚鱗癬様紅皮症
		葉状魚鱗癬
		魚鱗癬症候群
		ネザートン症候群
		シェーグレン・ラルソン症候群
		KID(keratitis-ichthyosis-deafness)症候群
		ドルフマン・シャナリン症候群
		中性脂肪蓄積症
		多発性スルファターゼ欠損症
		X連鎖性劣性魚鱗癬症候群
		IBID(ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature)

		Trichothiodystrophy
		毛包性魚鱗癬
		CHILD(congenital hemidysplasia, ichthyosiform erythroderma or nevus, and limb defects)症候群
		Conradi-Hünermann-Happle症候群
161	家族性良性慢性天疱瘡	
		ヘイリー・ヘイリー病
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	
		水疱性類天疱瘡(主に皮膚に症状)
		粘膜類天疱瘡
		後天性表皮水疱症
163	特発性後天性全身性無汗症	
		特発性分節型無汗症
		idiopathic pure sudomotor failure (IPSF)
164	眼皮膚白皮症	
		非症候型眼皮膚白非症
		ヘルマンズキー・パドラック(Hermansky-Pudlak)症候群
		チェディアック・東(Chediak-Higashi)症候群
165	肥厚性皮膚骨膜炎	
		グリセリ(Griselli)症候群
		初期型肥厚性皮膚骨膜炎
		不全型肥厚性皮膚骨膜炎
		完全型肥厚性皮膚骨膜炎
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	
168	エーラス・ダンロス症候群	
		古典型エーラス・ダンロス症候群
		関節型エーラス・ダンロス症候群
		血管型エーラス・ダンロス症候群
		後側彎型エーラス・ダンロス症候群
		多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群
		皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群
		デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群
169	メンクス病	
170	オクシタル・ホーン症候群	
171	ウィルソン病	
		先天性銅過剰症
172	低ホスファターゼ症	
173	VATER症候群	
174	那須・ハコラ病	
		polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy (PLOS)
175	ウィーバー症候群	
176	コフィン・ローリー症候群	
177	有馬症候群	
178	モワット・ウィルソン症候群	
179	ウィリアムズ症候群	
180	ATR-X症候群	
181	クルーゾン症候群	
182	アペール症候群	
183	ファイファー症候群	
		ファイファー症候群1型
		ファイファー症候群2型
		ファイファー症候群3型
184	アントレー・ピクスラー症候群	
185	コフィン・シリス症候群	
186	ロスムンド・トムソン症候群	
		ラパデリノ(RAPADILINO)症候群
		バレー・ジェロルド症候群
187	歌舞伎症候群	
188	多脾症候群	
189	無脾症候群	
190	鰓耳腎症候群	
		Branchio-oto-renal(BOR)
191	ウェルナー症候群	
192	コケイン症候群	
193	ブラダー・ウィリ症候群	
194	ソース症候群	
195	ヌーナン症候群	
196	ヤング・シンプソン症候群	
197	1p36欠失症候群	
198	4p欠失症候群	
199	5p欠失症候群	
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
201	アンジェルマン症候群	
202	スミス・マギニス症候群	
203	22q11.2欠失症候群	
204	エマヌエル症候群	
		22番過剰派生染色体症候群

		11/22混合トリソミー
205	脆弱X症候群関連疾患	
		脆弱X随伴振戦／失調症候群
206	脆弱X症候群	
207	総動脈幹遺残症	
		総動脈幹遺残症I型
		総動脈幹遺残症II型
		総動脈幹遺残症III型
		総動脈幹遺残症IV型
208	修正大血管転位症	
209	完全大血管転位症	
		完全大血管転位症I型
		完全大血管転位症II型
		完全大血管転位症III型
		完全大血管転位症IV型
210	単心室症	
		単心室循環器症候群
211	左心低形成症候群	
		単心室循環器症候群
212	三尖弁閉鎖症	
		単心室循環器症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
		単心室循環器症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
		極型ファロー四徴症
215	ファロー四徴症	
216	両大血管右室起始症	
217	エプスタイン病	
218	アルポート症候群	
		X連鎖型アルポート症候群
		常染色体劣性アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モワト症候群	
		Galloway-Mowat症候群
220	急速進行性糸球体腎炎	
221	抗糸球体基底膜腎炎	
222	一次性ネフローゼ症候群	
		微小変化 型ネフローゼ症候群
		膜性腎症
		巣状分節性糸球体硬化症
		膜性増殖性糸球体腎炎
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	
		一次性膜性増殖性糸球体腎炎I型
		一次性膜性増殖性糸球体腎炎II型
		慢性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
		急性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
		慢性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
		非分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
		急性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
		管内増殖型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
		分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎	
225	先天性腎性尿崩症	
		遺伝性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	
227	オスラー病	
		遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎	
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	
		自己免疫性肺胞蛋白症
		先天性肺胞蛋白症
		PAP
		自己免疫性PAP
		先天性PAP
		遺伝性肺胞蛋白症
		遺伝性PAP
		特発性肺胞蛋白症
		特発性PAP
230	肺胞低換気症候群	
		alveolar hypoventilation syndrome: AHS
		肺胞低換気症候群フェノタイプA
		肺胞低換気症候群フェノタイプB
		原発性肺胞低換気症候群
		primary alveolar hypoventilation syndrome: PAH
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	
		AAT欠乏症
		α1-antitrypsin deficiency: AATD
		AAT欠損症
232	カーニー複合	

		Carney複合
233	ウォルフラム症候群	
		DIDMOAD症候群
		Wolfram症候群
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	
		ペルオキシソーム形成異常症
		PEX遺伝子異常症
		ツェルバーガー症候群
		新生児型副腎白質ジストロフィー
		乳児レフサム病
		根性点状軟骨異形成症1型 (Rhizomelic chondrodysplasia punctata type1: RCDP type1)
		β酸化系酵素欠損症
		アシル-CoAオキシダーゼ (AOX) 欠損症
		D-二頭酵素 (DBP) 欠損症
		ステロールキャリアプロテインX (Sterol carrier protein X: SCPx) 欠損症
		2-メチルアシル-CoAラセマーゼ (2-Methylacyl-CoA racemase: AMACR) 欠損症
		レフサム病
		プラスマローゲン合成系酵素欠損症
		根性点状軟骨異形成症2型 (Rhizomelic chondrodysplasia punctata type2: RCDP type2)
		根性点状軟骨異形成症3型 (Rhizomelic chondrodysplasia punctata type3: RCDP type3)
		原発性高シュウ酸尿症 I 型
		アカタラセミア (無カタラーゼ血症)
		ツェルバーガースペクトラム
		ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症
		DBP欠損症
		AMCR欠損症
		SCPx欠損症
		AOX欠損症
		急性レフサム病
235	副甲状腺機能低下症	
		特発性副甲状腺機能低下症
		PTH不足性副甲状腺機能低下症
		家族性孤発性副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症	
		偽性副甲状腺機能低下症Ia型
		偽性副甲状腺機能低下症Ib型
		偽性副甲状腺機能低下症Ic型
		偽性副甲状腺機能低下症II型
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
		ACTH不応症
		Triple A 症候群
		Allgrove 症候群
		トリプルA症候群
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	
		低リン血症性くる病・骨軟化症
		低リン血症性骨軟化症
		くる病
		骨軟化症
		後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症
		腫瘍性骨軟化症
		FGF23関連低リン血症
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	
		ビタミンD依存症
		ビタミンD依存症1型
		Vitamin D-dependent rickets, type 1: VDDR 1
		ビタミンD依存症2型
		Vitamin D-dependent rickets, type 2: VDDR 2
		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型
		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型
240	フェニルケトン尿症	
		PKU
		PAH欠損症
		BH ₄ 欠損症
		BH ₄ 反応性高Phe血症
241	高チロシン血症1型	
		急性型高チロシン血症1型
		亜急性型高チロシン血症1型
		慢性型高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型	
		急性型高チロシン血症2型
		亜急性型高チロシン血症2型
		慢性型高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型	

		急性型高チロシン血症3型
		亜急性型高チロシン血症3型
		慢性型高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症	
		MSUD
245	プロピオン酸血症	
		PA
		軽症プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症	
247	イソ吉草酸血症	
248	グルコーストランスポーター1欠損症	
		glucose transporter type 1 deficiency syndrome: GLUT-1 DS
		GLUT1欠損症
249	グルタル酸血症1型	
250	グルタル酸血症2型	
		新生児期発症型グルタル酸血症2型
		乳幼児・学童期発症型グルタル酸血症2型
		成人発症型グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症	
		Nアセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
		カルバミルリン酸合成酵素欠損症
		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
		古典型シトルリン血症
		アルギニノコハク酸尿症
		アルギニン血症
		OTC欠損症
		CPSI欠損症
		シトルリン血症(古典型、I型)
		NAGS欠損症
252	リジン尿性蛋白不耐症	
253	先天性葉酸吸収不全	
		先天性葉酸吸収不全症
254	ポルフィリン症	
		急性ポルフィリン症
		急性間欠性ポルフィリン症
		遺伝性コプロポルフィリン症
		異型ポルフィリン症
		赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症
		先天性骨髄性ポルフィリン症
		晩発性皮膚ポルフィリン症
		X連鎖優性プロトポルフィリン症
		肝性骨髄性ポルフィリン症
		Acute Intermittent Porphyria: AIP
		Hereditary Coproporphyria: HCP
		Variegate Porphyria: VP
		皮膚型ポルフィリン症
		Erythropoietic Protoporphyria: EPP
		Porphyria Cutanea Tarda: PCT
		Congenital Erythropoietic Porphyria: CEP
		X-linked dominant protoporphyria: XLDP
		hepatoerythropoietic porphyria: HEP
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	
		ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症
		ピオチニダーゼ欠損症
		HCS欠損症
256	筋型糖原病	
		筋型糖原病II型(ポンペ(Pompe)病)
		筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)
		筋型糖原病V型(マッカードル(McArdle)病)
		筋型糖原病VII型(Tarui病)
		筋型糖原病O型
		筋型糖原病IV型(アンダーソン(Andersen)病)
		筋型糖原病IX型
		ホスホグリセリン酸キナーゼ(PGK)欠損症
		筋型糖原病X型
		筋型糖原病XI型(Kanno病)
		筋型糖原病XII型
		筋型糖原病XIII型
		筋型糖原病XIV型
		筋型糖原病XV型
		PGK欠損症
		筋型糖原病IXd型
257	肝型糖原病	
		肝型糖原病I型
		肝型糖原病III型
		肝型糖原病IV型
		肝型糖原病VI型
		肝型糖原病IX型

		肝型糖原病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症
		肝型糖原病Ib型グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症
		肝型糖原病IIaグリコーゲン脱分枝酵素欠損症
		肝型糖原病IIbグリコーゲン脱分枝酵素欠損症
		肝型糖原病IIcグルコシダーゼ欠損症
		肝型糖原病IIIdトランスフェラーゼ欠損症
		肝型糖原病IV型 アミロ1, 4→1, 6トランスグルコシラーゼ欠損症
		肝型糖原病V型 肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症
		肝型糖原病IX型 ホスホリラーゼキナーゼ欠損症
		肝型糖原病IXa αサブユニット異常症(肝型)
		肝型糖原病IXb βサブユニット異常症(肝筋型)
		肝型糖原病IXc γサブユニット異常症(肝型)
		IV型糖原病
		IV型糖原病肝型(重症肝硬変型)
		IV型糖原病非進行性肝型
		IV型糖原病致死新生児神経・筋型
		IV型糖原病幼児筋・肝型
		IV型糖原病成人型(ポリグルコサン小胞体病)
258	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	
		GALT 欠損症
		ガラクトース血症I 型
259	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	
		(lecithin cholesterol acyl transferase) LCAT 欠損症
		古典型LCAT 欠損症
		部分欠損型LCAT 欠損症
		魚眼病
260	シトステロール血症	
261	タンジール病	
262	原発性高カリモクロン血症	
263	脳腱黄色腫症	
264	無βリボタンパク血症	
265	脂肪萎縮症	
		先天性全身性脂肪萎縮症
		後天性全身性脂肪萎縮症
		家族性部分性脂肪萎縮症
		後天性部分性脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱	
267	高IgD症候群	
268	中條・西村症候群	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
270	慢性再発性多発性骨髄炎	
271	強直性脊椎炎	
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
274	骨形成不全症	
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	
		リンパ管腫症
		ゴーハム病
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面/四肢病変)	
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	
282	先天性赤血球形形成異常性貧血	
283	後天性赤芽球癆	
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	
285	ファンconi貧血	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	
287	エプスタイン症候群	
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
		自己免疫性後天性凝固第XIII/13因子欠乏症
		自己免疫性出血病XIII
		自己免疫性後天性凝固第VIII/8因子欠乏症
		後天性血友病A
		自己免疫性後天性フォンウィルブランド(von Willebrand)因子欠乏症
		自己免疫性後天性フォンウィルブランド病
289	クローンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	
292	総排泄腔外反症	
293	総排泄腔遺残	
294	先天性横隔膜ヘルニア	
295	乳幼児肝巨大血管腫	
296	胆道閉鎖症	
297	アラジール症候群	
298	遺伝性腭炎	
299	嚢胞性線維症	

300	IgG4関連疾患	
		IgG4関連疾患包括
		自己免疫性膵炎
		IgG4関連硬化性胆管炎
		IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変
		IgG4関連腎臓病
301	黄斑ジストロフィー	
		卵黄様黄斑ジストロフィー(ベスト病)
		Stargardt病
		オカルト黄斑ジストロフィー
		錐体ジストロフィー、および錐体杆体ジストロフィー
		X連鎖性(X染色体)若年網膜分離症
		中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー
302	レーベル遺伝性視神経症	
303	アッシュャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナパン病	
308	進行性白質脳症	
		皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
		白質消失病
		卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症
309	進行性ミオクロームステんかん	
		ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病
		ラフォラ病
		良性成人型家族性ミオクロームステんかん
310	先天異常症候群	
		1q部分重複症候群
		9q34欠失症候群
		コルネリア・デランゲ症候群
		スミス・レムリ・オピッツ症候群
		微細欠失症候群等症候群
311	先天性三尖弁狭窄症	
312	先天性僧帽弁狭窄症	
313	先天性肺静脈狭窄症	
314	左肺動脈右肺動脈起始症	
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	
		ネイルパテラ症候群
		爪膝蓋骨症候群
		LMX1B関連腎症
316	カルニチン回路異常症	
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1(CPT1)欠損症
		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2(CPT2)欠損症
		カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症
		カルニチントランスポーター(OCTN-2)欠損症
317	三頭酵素欠損症	
		新生児期発症型三頭酵素欠損症
		乳幼児期発症型三頭酵素欠損症
		遅発型三頭酵素欠損症
		発症前型三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症	
		新生児肝内胆汁うっ滞(neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency: NICCD)
		成人発症II型シトルリン血症(CTLN2)
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	
320	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	
321	非ケトーシス型高グリシン血症	
		新生児型非ケトーシス型高グリシン血症
		乳児型非ケトーシス型高グリシン血症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
324	メチルグルタコン酸尿症	
		メチルグルタコン酸尿症I型
		メチルグルタコンCoAヒドラーゼ欠損症
		メチルグルタコン酸尿症II型
		Barth症候群
		メチルグルタコン酸尿症III型
		Costeff症候群
		メチルグルタコン酸尿症IV型
		ミトコンドリア呼吸鎖異常症
		メチルグルタコン酸尿症V型
		DCMA症候群
325	遺伝性自己炎症疾患	
		NLRP4異常症
		アデノシンデアミナーゼ-2(ADA2)欠損症
		エカルディ・グティエール症候群
326	大理石骨病	

		新生児型/乳児型大理石骨病
		中間型大理石骨病
		遅発型大理石骨病
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症	