

病名		病名		病名	
あ	135	あいかるでいしょうこうぐん アイカルディ症候群	え	204	えまめえるしょうこうぐん エマヌエル症候群
	119	あいざっくすしょうこうぐん アイザックズ症候群		30	えんいがたみおぼちー 遠位型ミオパチー
	66	lgAじんしょう IgA腎症	お	68	おうしよくじんたいこつかしょう 黄色靱帯骨化症
	300	lgG4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
	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
	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・ほーんしょうこうぐん オクシビタル・ホーン症候群
	83	あじそんびょう アジソン病		227	おすらーびょう オスラー病
	303	あつしゃーしょうこうぐん アツシャー症候群	か	232	かーにーふくごう カーニー複合
	116	あとしせいせきすいえん アトピー性腎臓炎		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
	182	あべーるしょうこうぐん アペール症候群		97	かいようせいだいちょうえん 潰瘍性大腸炎
	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ぶんびつじょうしょう 下垂体性ADH分泌異常症
	231	あるふあーあんちとりぶしんけつぼうしょう α1-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
	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
	131	あれきさんだーびょう アレキササンダー病		76	かすいたいせいごなどろび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
	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ょ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
	184	あんど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
い	247	いそ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)
	222	いちじせいねふるーぜしょうこうぐん 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
	223	いちじ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		161	かぞくせいりょうせいまんせいてんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡
	197	1p36けつしつしょうこうぐん 1p36欠失症候群		307	かなぼんびょう カナパン病
	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		269	かのうせいむき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
	120	いでんせいじすとにあ 遺伝性ジストニア		187	かぶきしょうこうぐん 歌舞伎症候群
	115	いでんせいしゆうきせいししまひ 遺伝性周期性四肢麻痺		258	がらくとーすー1ーりんきんうりじるとら 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
	298	いでんせいすいえん 遺伝性腭炎		48	げんぼ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
	286	いでんせいてつがきゆうせいひんけつ 遺伝性鉄芽球形貧血		316	かるにちんかいりうじょうしょう カルニチン回路異常症
う	175	ういーばーしょうこうぐん ウィーバー症候群		257	かんがたうげんびょう 肝型糖原病
	179	ういりあむずしょうこうぐん ウィリアムズ症候群		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)
	171	ういるそんびょう ウィルソン病		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
	145	うえずとしょうこうぐん ウエスト症候群		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
	191	うえるなーしょうこうぐん ウェルナー症候群		164	がんひふはくひしょう 眼皮膚白皮症
	233	うおるふらむしょうこうぐん ウォルフラム症候群	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
	29	うるりっひびょう ウルリッヒ病		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
え	26	HTLV-1かんれんせきすいしょう HTLV-1関連脊髄症		1	きゆうせきすいせいきんしゆくしょう 球脊髄性筋萎縮症
	180	ATR-Xしょうこうぐん ATR-X症候群		220	きゆ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
	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		271	きょうちよくせいせきついえん 強直性脊椎炎
	287	えぶすたின்しょうこうぐん エプスタイン症候群		41	きよさいぼうせいどうみやくえん 巨細胞性動脈炎
	217	えぶすたின்びょう エプスタイン病		279	きよだいじょうみやくきけい(けいぶこう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)
			き	280	きよだい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) 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
				100	きよだいぼうこうたんしうけつちようちようかんぜんどうふせんしょう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
				278	きよだいりんぱかんきけい(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)
				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
				256	きんがたうげんびょう 筋型糖原病
				113	きんじすとろふいー 筋ジストロフィー
			<	75	くっしんぐびょう クッシング病
				106	くりおびりんかんれんしゆ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
				281	くりっぺる・とれのねー・うえーばーしょうこうぐん クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
				181	くるーぞんしょうこうぐん クルーゾン症候群
				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
				249	ぐるたるさんけつしょう1がた グルタル酸血症1型
				250	ぐるたるさんけつしょう2がた グルタル酸血症2型
				16	くろう・ふかせししょうこうぐん クロウ・深瀬症候群
				96	くろーんびょう クローン病
				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
			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
				158	けつせつせいこうかしょう 結節性硬化症
				42	けつせつせいしたほうみやくえん 結節性多発動脈炎
				64	けつせんせいけつしょうばんげんしょうせいしほんびょう 血栓性血小板減少性紫斑病
				137	げんきよくせいひしついきせい 限局性皮膚異形成
				262	げんぼつせいこうかいりうみくろんけつしょう 原発性高カイトミクロン血症
				94	げんぼつせいこうかせいたんかんえん 原発性硬化性胆管炎
				48	げんぼ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
				4	げんぼつせいそくさくこうかしょう 原発性側索硬化症
				93	げんぼ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
				65	げんぼつせいめんえきふせんしょうこうぐん 原発性免疫不全症候群
				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
			こ	267	こうlgDしょうこうぐん 高IgD症候群
				98	こうさんきゆうせいしよくかかんしつかん 好酸球形消化管疾患
				45	こうさんきゆうせいたはつけつかんえんせいにくげししょう 好酸球形多発血管炎性肉芽腫症
				306	こうさんきゆうせいふくびくえん 好酸球形副鼻腔炎
				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
				69	こうじゆうじんたいこつかしょう 後縦靱帯骨化症
				80	こうじょうせんほるもんふおうしょう 甲状腺ホルモン不応症
				59	こうそくがたしんきんしょう 拘束型心筋症
				241	こうちろしんけつしょう1がた 高チロシン血症1型

病名		病名		病名	
こ	242 高チロシン血症2型	し	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	せ	311 先天性三尖弁狭窄症
	243 高チロシン血症3型		138 神経細胞移動異常症		225 先天性腎性尿崩症
	283 後天性赤芽球癆		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		282 先天性赤血球形成異常性貧血
	70 広範脊柱管狭窄症		34 神経線維腫症		312 先天性僧帽弁狭窄症
	332 膠様滴状角膜ジストロフィー		121 神経フェリチン症		139 先天性大脳白質形成不全症
	192 コゲイン症候群		9 神経有棘赤血球症		313 先天性肺静脈狭窄症
	104 コステロ症候群		5 進行性核上性麻痺		82 先天性副腎低形成症
	274 骨形成不全症		272 進行性骨化性線維異形成症		81 先天性副腎皮質酵素欠損症
	199 5p欠失症候群		25 進行性多巣性白質脳症		111 先天性ミオパチー
	185 コフィン・シリズ症候群		308 進行性白質脳症		130 先天性無痛無汗症
	176 コフィン・ローリー症候群		309 進行性ミオクローヌステんかん		253 先天性葉酸吸収不全
	52 混合性結合組織病		214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		127 前頭側頭葉変性症
さ	190 鰓耳腎症候群		213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	そ	147 早期ミオクローネー脳症
	60 再生不良性貧血		157 スタージ・ウェーバー症候群		207 総動脈幹遺残症
	55 再発性多発軟骨炎	す	38 ステイーヴンス・ジョンソン症候群		293 総排泄腔遺残
	211 左心低形成症候群		202 スミス・マギニス症候群		292 総排泄腔外反症
	84 サルコイドーシス		206 脆弱X症候群		194 ソトス症候群
	212 三尖弁閉鎖症	せ	205 脆弱X症候群関連疾患	た	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	317 三頭酵素欠損症		54 成人スチル病		200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
し	103 CFC症候群		117 脊髄空洞症		7 大脳皮質基底核変性症
	53 シェーグレン症候群		18 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）		326 大理石骨病
	159 色素性乾皮症		118 脊髄髄膜瘤		40 たかやすとくみやくえん 高安動脈炎
	32 自己貪食空胞性ミオパチー		3 脊髄性筋萎縮症		17 たけいとういしゆくしょう 多系統萎縮症
	95 自己免疫性肝炎		319 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症		275 たなとふおりつくこついきせいしょう タナトフォリック骨異形成症
	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		328 ぜんがんぶけいせいじょう 前眼部形成異常		44 たはつつけかんえんせいにくげしゆくしょう 多発血管炎性肉芽腫症
	61 自己免疫性溶血性貧血		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		13 たはつせいこうかしょう・しんけいせきずいえん 多発性硬化症／視神経脊髄炎
	260 シトステロール血症		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		67 たはつせいのうほうじん 多発性嚢胞腎
	318 シトリン欠損症		51 ぜんしんせいきょうひしろう 全身性強皮症		188 たひしろうこうぐん 多脾症候群
	224 紫斑病性腎炎		310 せんでんいじょうしろうこうぐん 先天異常症候群		261 たんじーるびょう タンジール病
	265 脂肪萎縮症		294 せんでんせいおうかくまくへるにあ 先天性横隔膜ヘルニア		210 たんしんしつしろう 単心室症
	107 若年性特発性関節炎		132 せんでんせいかくじょうせいきゅうまひ 先天性核上性球麻痺		166 だんせいせんせいせいせいおうしゆくしゆくしょう 弾性線維性仮性黄色腫
	304 若年発症型両側性感音難聴		330 せんでんせいきかきょうさくしろう 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	ち	296 たんどうへいさしろう 胆道閉鎖症
	10 シャルコー・マリー・トゥース病		160 せんでんせいぎょりんせん 先天性魚鱗癬		305 ちはつせいにりんばすいしゆくしょう 遅発性内リンパ水腫
	11 重症筋無力症		12 せんでんせいきんむりよくしろうこうぐん 先天性筋無力症候群		105 ちゃーじしろうこうぐん チャージ症候群
	208 修正大血管転位症		320 せんでんせいぐりこしるほすふあちじるいのしとーる 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症		134 ちゅうかくしんけいけいせいじょうしろう/どもるしあしろうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	177 ジュベール症候群関連疾患				39 ちゅうどくせいひょうひえししろう 中毒性表皮壊死症
	33 シュワルツ・ヤンペル症候群				101 ちようかんしんけいせつさいほうきんしろうしろう 腸管神経節細胞僅少症

病名		病名		病名	
て	108 TNF受容体関連周期性症候群	は	8 ハンチントン病	へ	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	172 低ボスファターゼ症	ひ	152 PCDH19関連症候群	ほ	323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	35 てんぼうそう 天疱瘡		321 ひけとーしすが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
と	123 とくとうへんけいせいせきつしょうとともなうじょうせんしよくたいれつせいはくしつしょう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		165 ひこうせいひふこつまくしょう 肥厚性皮膚骨膜炎		254 ぼるふいりんしょう ポルフィリン症
	57 とくはつせいかくちやうがたしんきんしょう 特発性拡張型心筋症		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	ま	112 まりねすこ・シェーグレン症候群
	85 とくはつせいかんしつせいはいせん 特発性間質性肺炎		124 ひしつかこうそくとくはくしつしょうとともなうじょうせんしよくたいれつせいはくしつしょう 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		167 まるふあんしょうこうぐん マルファン症候群
	27 とくはつせいきていかくせつつかいかしょう 特発性基底核石灰化症		58 ひだいがたしんきんしょう 肥大型心筋症		14 まんせいえんしょうせいだつずいせいたはつしんけいせん 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/ たそうせいうんどうにゅーろぱちー 多巣性運動ニューロパチー
	63 とくはつせいけつしょうばんげんしょうせいはんびょう 特発性血小板減少性紫斑病		239 びたみんDいぞんせいくるびょう/こつなんかしょう ビタミンD依存性くる病/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
	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限る。) 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		238 びたみんDていこうせいくるびょう/こつなんかしょう ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		270 まんせいさいはつせいはつせいかつずいせん 慢性再発性多発性骨髄炎
	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		314 ひだりはげうみやくみぎはいどうみやくきししょう 左肺動脈右肺動脈起始症		99 まんせいとくはつせいげいせいちやうへいそくしょう 慢性特発性偽性腸閉塞症
	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		128 びつかーすたつふのうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎		142 みおくるにーけつしんてんかん ミオクロニー欠神てんかん
	331 とくはつせいたちゆうしんせい びょう 特発性多中心性キャスルマン病		109 ひてんけいようけつせいにようどくしょうしょうこうぐん 非典型溶血性尿毒症症候群	み	143 みおくるにーだつりよくほっさきをともなうてんかん ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	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		290 ひとくいせいたはつせいしょうちやうかいようしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症		21 みとこんどりあびょう ミトコンドリア病
	140 だらべしょうこうぐん ドラベ症候群		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	む	329 むこうさいしょう 無虹彩症
な	268 なかじやうにしむらしょうこうぐん 中條・西村症候群		36 ひようひすいほうしょう 表皮水疱症		189 むひしょうこうぐん 無脾症候群
	174 なす・はこらびょう 那須・ハコラ病	ひ	291 ひるしゆすぶるんぐびょう(ぜんけつちやうがたまはしょうちやうがた) ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型)		264 むべーたりぼたんぼくけつしょう 無βリボタンパク血症
	276 なんこつむけいせいしょう 軟骨無形成症		173 ぶあーたーしょうこうぐん VATER症候群		244 めーぶるしろうつぷにょうしょう メーブルシロップ尿症
	153 なんじひんかいはふんほっさきじゆうせきがたまきゆうせいのうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎		183 ふあいふあーしょうこうぐん ファイファー症候群	め	324 めちるぐるたこんきんにょうしょう メチルグルタコン酸尿症
に	203 22q11.2けつしつしょうこうぐん 22q11.2欠失症候群		215 ふあろーしちやうしょう ファロー四徴症		246 めちるまるんきんけつしょう メチルマロン酸血症
	295 にゅうじやうかんきよだいかんしゆ 乳幼児肝巨大血管腫		285 ふあんこにひんけつ ファンコニ貧血		133 めびうすしょうこうぐん メビウス症候群
	251 にようそさいくるいじょうしょう 尿素サイクル異常症		15 ふうにゅうたいきんえん 封入体筋炎		169 めんけすびょう メンケス病
ぬ	195 ぬーなんしょうこうぐん ヌーナン症候群		240 ふえにるけとんにょうしょう フェニルケトン尿症	も	90 もうまくしきそへんせいしょう 網膜色素変性症
ね	315 ねいるばてらしょうこうぐん そうつがいてつしょうこうぐん) / LMX1B 関連腎症		255 ふくごうかるほきしらーぜけつせんしょう 複合カルボキシラーゼ欠損症		22 もやもやびょう モヤモヤ病
	263 のうけんおうしよくしゅう 脳髄黄色腫症		235 ふくこうじやうせんきのうていかしやう 副甲状腺機能低下症		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
	122 のうひやうへもじてりんちやくしゅう 脳表ヘモジデリン沈着症		20 ふくじんはくしつじすとろふいー 副腎白質ジストロフィー	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
	37 のうほうせいかんせん(はんぼつせい) 膿胞性乾癬(汎発性)		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	ゆ	148 ゆうそうせいしょうとんほっさきを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
	299 のうほうせいせんいしょう 嚢胞性線維症		110 ぶらうしょうこうぐん ブラウ症候群	よ	198 4pけつしつしょうこうぐん 4p欠失症候群
は	6 ばーきんそんびょう パーキンソン病		193 ぶらだー・ういりりしょうこうぐん ブラダー・ウィリ症候群	ら	19 らいそぞーむびょう ライソゾーム病
	47 ばーじゃーびょう パーチャー病		23 ぶりおんびょう プリオン病		151 らすむつせんのうえん ラスムッセン脳炎
	87 はいじやうみやくへいそくしやう・はいもうさいけつかんしゆしょう 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	へ	245 ぶろびおんきんけつしょう プロピオン酸血症		155 らんどう・くれふなーしょうこうぐん ランドウ・クレフナー症候群
	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		228 へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎	り	252 りじんにょうしょうたんぼくふたいしょう リジン尿性蛋白不耐症
	229 はいほうたんばくしやう(じこ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)		322 べーたけとちおらーぜけつせんしょう β-ケトチオラーゼ欠損症		216 りやうだいけつかんうしつきしゅう 両大血管右室起始症
	230 はいほうていかんきしゅうこうぐん 肺胞低換気症候群		56 べーちえつとびょう ベーチェット病		277 りんばかんしゆしょう/ごーはむびょう リンパ管腫症/ゴーハム病
	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		31 べすれむみおぼちー ベスレムミオパチー		89 りんばみやくかんきんしゆしょう リンパ脈管筋腫症
	91 ばつど・きありしょうこうぐん パッド・キアリ症候群		126 べりーしょうこうぐん ペリー症候群	る	162 るいてんほうそう 類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)

