

対象疾病名

あ	アイカルディ症候群	え	エプスタイン病
	アイザックス症候群		エマヌエル症候群
	I g A腎症		遠位型ミオパチー
	I g G 4 関連疾患	お	黄色靱帯骨化症
	亜急性硬化性全脳炎		黄斑ジストロフィー
	悪性関節リウマチ		大田原症候群
	アジソン病		オクシピタル・ホーン症候群
	アッシャー症候群	か	オスラー病
	アトピー性脊髄炎		カーニー複合
	アペール症候群		海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	アラジール症候群		潰瘍性大腸炎
	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症		下垂体性ADH分泌異常症
	アルポート症候群		下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	アレキサンダー病		下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	アンジェルマン症候群		下垂体性TSH分泌亢進症
	アントレー・ビクスラー症候群		下垂体性PRL分泌亢進症
い	イソ吉草酸血症		下垂体前葉機能低下症
	一次性ネフローゼ症候群		家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		家族性地中海熱
	1 p 3 6 欠失症候群		家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）
	遺伝性自己炎症疾患		家族性良性慢性天疱瘡
	遺伝性ジストニア		カナバン病
	遺伝性周期性四肢麻痺		化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	遺伝性腓炎		歌舞伎症候群
	遺伝性鉄芽球性貧血		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
			カルニチン回路異常症
う	ウィーバー症候群		肝型糖原病
	ウィリアムズ症候群		間質性膀胱炎（ハンナ型）
	ウィルソン病		環状20番染色体症候群
	ウエスト症候群		完全大血管転位症
	ウェルナー症候群		眼皮膚白皮症
	ウォルフラム症候群	き	偽性副甲状腺機能低下症
	ウルリッヒ病		ギャロウェイ・モワト症候群
え	HTLV-1 関連脊髄症		球脊髄性筋萎縮症
	ATR-X症候群		急速進行性糸球体腎炎
	エーラス・ダンロス症候群		強直性脊椎炎
	エプスタイン症候群		

き	巨細胞性動脈炎	こ	コステロ症候群
	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		骨形成不全症
	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		5 p 欠失症候群
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		コフィン・シリス症候群
	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		コフィン・ローリー症候群
	筋萎縮性側索硬化症		混合性結合組織病
	筋型糖原病	さ	鰓耳腎症候群
	筋ジストロフィー		再生不良性貧血
く	クッシング病		再発性多発軟骨炎
	クリオピリン関連周期熱症候群		左心低形成症候群
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		サルコイドーシス
	クルーゾン症候群		三尖弁閉鎖症
	グルコーストランスポート1欠損症		三頭酵素欠損症
	グルタル酸血症1型	し	C F C 症候群
	グルタル酸血症2型		シェーグレン症候群
け	クロウ・深瀬症候群		色素性乾皮症
	クローン病		自己貪食空胞性ミオパチー
	クロンカイト・カナダ症候群		自己免疫性肝炎
	痙攣重積型（二相性）急性脳症		自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	結節性硬化症		自己免疫性溶血性貧血
	結節性多発動脈炎		シトステロール血症
	血栓性血小板減少性紫斑病		シトリン欠損症
	限局性皮質異形成		紫斑病性腎炎
こ	原発性高カイロミクロン血症		脂肪萎縮症
	原発性硬化性胆管炎		若年性特発性関節炎
	原発性抗リン脂質抗体症候群		若年発症型両側性感音難聴
	原発性側索硬化症		シャルコー・マリー・トゥース病
	原発性胆汁性胆管炎		重症筋無力症
	原発性免疫不全症候群		修正大血管転位症
	顕微鏡的多発血管炎		ジュベール症候群関連疾患
	高 I g D 症候群		シュワルツ・ヤンペル症候群
こ	好酸球性消化管疾患		徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		神経細胞移動異常症
	好酸球性副鼻腔炎		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
	抗糸球体基底膜腎炎		神経線維腫症
	後縦靱帯骨化症		神経フェリチン症
	甲状腺ホルモン不応症		神経有棘赤血球症
	拘束型心筋症		進行性核上性麻痺
	高チロシン血症1型		進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	高チロシン血症2型		進行性骨化性線維異形成症
	高チロシン血症3型		進行性多巣性白質脳症
	後天性赤芽球癆		進行性白質脳症
	広範脊柱管狭窄症		進行性ミオクロームステんかん
	膠様滴状角膜ジストロフィー		心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
	コケイン症候群		心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

す	スタージ・ウェーバー症候群	た	タナトフォリック骨異形成症
	スティーヴンス・ジョンソン症候群		多発血管炎性肉芽腫症
	スミス・マギニス症候群		多発性硬化症／視神経脊髄炎
せ	脆弱X症候群	ち	多発性嚢胞腎
	脆弱X症候群関連疾患		多脾症候群
	成人スチル病		タンジール病
	脊髄空洞症		単心室症
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		弾性線維性仮性黄色腫
	脊髄髄膜瘤		胆道閉鎖症
	脊髄性筋萎縮症		遅発性内リンパ水腫
	セピアプテリン還元酵素 (SR) 欠損症		チャージ症候群
	前眼部形成異常		中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
	全身性アミロイドーシス		中毒性表皮壊死症
	全身性エリテマトーデス		腸管神経節細胞僅少症
	全身性強皮症		TNF受容体関連周期性症候群
	先天異常症候群		低ホスファターゼ症
	先天性横隔膜ヘルニア		天疱瘡
	先天性核上性球麻痺		禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		特発性拡張型心筋症
	先天性魚鱗癬		特発性間質性肺炎
	先天性筋無力症候群		特発性基底核石灰化症
	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		特発性血小板減少性紫斑病
	先天性三尖弁狭窄症		特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	先天性腎性尿崩症		特発性後天性全身性無汗症
	先天性赤血球形成異常性貧血		特発性大腿骨頭壊死症
	先天性僧帽弁狭窄症		特発性多中心性キャッスルマン病
	先天性大脳白質形成不全症		特発性門脈圧亢進症
	先天性肺静脈狭窄症		ドラベ症候群
	先天性副腎低形成症		中條・西村症候群
	先天性副腎皮質酵素欠損症		那須・ハコラ病
	先天性ミオパチー		軟骨無形成症
	先天性無痛無汗症		難治頻回部分発作重積型急性脳炎
	先天性葉酸吸収不全		22q11.2欠失症候群
	前頭側頭葉変性症		乳幼児肝巨大血管腫
そ	早期ミオクロニー脳症		尿素サイクル異常症
	総動脈幹遺残症	ぬ	ヌーナン症候群
	総排泄腔遺残	ね	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症
	総排泄腔外反症		ネフロン癆
	ソトス症候群	の	脳クレアチン欠乏症候群
た	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		脳腱黄色腫症
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		脳表ヘモジデリン沈着症
	大脳皮質基底核変性症		膿疱性乾癬 (汎発型)
	大理石骨病		嚢胞性線維症
	高安動脈炎	は	パーキンソン病
	多系統萎縮症		バージャー病

は	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	ほ	芳香族Ｌ－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	肺動脈性肺高血圧症		発作性夜間ヘモグロビン尿症
	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		ホモシスチン尿症
	肺胞低換気症候群		ポルフィリン症
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	ま	マリネスコ・シェーグレン症候群
	バッド・キアリ症候群		マルファン症候群
	ハンチントン病		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
ひ	PCDH19関連症候群		慢性血栓栓性肺高血圧症
	非ケトーシス型高グリシン血症		慢性再発性多発性骨髄炎
	肥厚性皮膚骨膜炎		慢性特発性偽性腸閉塞症
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	み	ミオクロニー欠神てんかん
	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	肥大型心筋症		ミトコンドリア病
	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	む	無虹彩症
	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症		無脾症候群
	左肺動脈右肺動脈起始症		無βリポタンパク血症
	ビッカースタッフ脳幹脳炎	め	メープルシロップ尿症
	非典型溶血性尿毒症症候群		メチルグルタコン酸尿症
	非特異性多発性小腸潰瘍症		メチルマロン酸血症
	皮膚筋炎／多発性筋炎		メビウス症候群
	表皮水疱症		メンケス病
	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	も	網膜色素変性症
ふ	VATER症候群		もやもや病
	ファイファー症候群		モワット・ウィルソン症候群
	ファロー四徴症	や	ヤング・シンプソン症候群
	ファンコニ貧血	ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
	封入体筋炎	よ	4p欠失症候群
	フェニルケトン尿症	ら	ライソゾーム病
	複合カルボキシラーゼ欠損症		ラスムッセン脳炎
	副甲状腺機能低下症		ランドウ・クレフナー症候群
	副腎白質ジストロフィー	り	リジン尿性蛋白不耐症
	副腎皮質刺激ホルモン不応症		両大血管右室起始症
	ブラウ症候群		リンパ管腫症／ゴーハム病
	プラダー・ウィリ症候群		リンパ脈管筋腫症
	プリオン病	る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
	プロピオン酸血症		ルビンシュタイン・テイビ症候群
へ	閉塞性細気管支炎	れ	レーベル遺伝性視神経症
	β－ケトチオラーゼ欠損症		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
	ベーチェット病		レット症候群
	ベスレムミオパチー		レノックス・ガストー症候群
	ペリー症候群	ろ	ロスマンド・トムソン症候群
	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）		肋骨異常を伴う先天性側弯症
	片側巨脳症		
	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		