

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
139	色素性乾皮症	213	ダウン症候群 ○	287	ファイファー症候群
140	自己食空腔性ミオパチー	214	高安動脈炎	288	ファロー四徴症
141	自己免疫性肝炎	215	多系統萎縮症	289	ファンコニ貧血
142	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 △	216	タナトフォリック骨異形成症	290	封入体筋炎
143	自己免疫性溶血性貧血	217	多発血管炎性肉芽腫症	291	フェニルケトン尿症
144	四肢形成不全 ○	218	多発性硬化症／視神経脊髄炎	292	複合カルボキシラーゼ欠損症
145	シトステロール血症	219	多発性軟骨性外骨腫症 ○	293	副甲状腺機能低下症
146	シトリン欠損症	220	多発性嚢胞腎	294	副腎白質ジストロフィー
147	紫斑病性腎炎	221	多脾症候群	295	副腎皮質刺激ホルモン不応症
148	脂肪萎縮症	222	タンジール病	296	プラウ症候群
149	若年性肺気腫	223	単心室症	297	ブラダー・ウィリ症候群
150	シャルコー・マリー・トゥース病	224	弾性線維性仮性黄色腫	298	プリオン病
151	重症筋無力症	225	短腸症候群 ○	299	プロピオン酸血症
152	修正大血管転位症	226	胆道閉鎖症	300	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
153	シュワルツ・ヤンベル症候群	227	遅発性内リンパ水腫	301	閉塞性細気管支炎
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	228	チャージ症候群	302	β-ケトチオラーゼ欠損症
155	神経細胞移動異常症	229	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	303	ペーチェット病
156	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	230	中毒性表皮壊死症	304	ベスレムミオパチー
157	神経線維腫症	231	腸管神経節細胞減少症	305	ヘパリン起因性血小板減少症 ○
158	神経フェリチン症	232	TSH分泌亢進症	306	ヘモグロマトーシス ○
159	神経有棘赤血球症	233	TNF受容体関連週期性症候群	307	ペリー症候群
160	進行性核上性麻痺	234	低ホスファターゼ症	308	ペルーシド角膜辺縁変性症 ○
161	進行性骨化性線維異形成症	235	天疱瘡	309	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
162	進行性多葉性白質脳症	236	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	310	片側巨脳症
163	進行性白質脳症	237	特異性拡張型心筋症	311	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
164	進行性ミオクローヌスてんかん	238	特異性間質性肺炎	312	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	239	特異性基底核石灰化症	313	発作性夜間ヘモグロビン尿症
166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	240	特異性血小板減少性紫斑病	314	ポルフィリン症
167	スタージ・ウェーバー症候群	241	特異性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	315	マリネスコ・シェーグレン症候群
168	スティーヴンス・ジョンソン症候群	242	特異性後天性全身性無汗症	316	マルファン症候群
169	スミス・マガニス症候群	243	特異性大腿骨頭壊死症	317	慢性炎症性筋毒性多発神経炎／多葉性運動ニューロパチー
170	スモン ○	244	特異性門脈亢進症	318	慢性血栓性肺高血圧症
171	脆弱X症候群	245	特異性両側性感音難聴	319	慢性再発性多発性骨髄炎
172	脆弱X症候群関連疾患	246	突発性難聴 ○	320	慢性膀胱炎 ○
173	正常圧水頭症 ○	247	ドラベ症候群	321	慢性特異性偽性腸閉塞症
174	成人スチル病	248	中條・西村症候群	322	ミオクローニー欠神てんかん
175	成長ホルモン分泌亢進症	249	那須・ハコラ病	323	ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん
176	脊髄空洞症	250	軟骨無形成症	324	ミトコンドリア病
177	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	325	無虹彩症
178	脊髄髄膜瘤	252	22q11.2欠失症候群	326	無脾症候群
179	脊髄性筋萎縮症	253	乳幼児肝巨大血管腫	327	無βリポタンパク血症
180	セピアテリン還元酵素(SR)欠損症	254	尿素サイクル異常症	328	メーブルシロップ尿症
181	前眼部形成異常	255	ヌーナン症候群	329	メチルグルタコン酸尿症
182	全身型若年性特異性関節炎	256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	330	メチルマロン酸血症
183	全身性エリテマトーデス	257	脳腫黄色腫症	331	メビウス症候群
184	先天異常症候群	258	脳表ヘモジテリン沈着症	332	メンケス病
185	先天性横隔膜ヘルニア	259	膿疱性乾癬	333	網膜色素変性症
186	先天性核上性球麻痺	260	嚢胞性線維症	334	もやもや病
187	先天性気管狭窄症	261	パーキンソン病	335	モワット・ウィルソン症候群
188	先天性魚鱗癬	262	パージャー病	336	薬剤性過敏症候群 ○
189	先天性筋無力症候群	263	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	337	ヤング・シンブソン症候群
190	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	264	肺動脈性肺高血圧症	338	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
191	先天性三尖弁狭窄症	265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	339	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
192	先天性腎性尿崩症	266	肺胞低換気症候群	340	4p欠失症候群
193	先天性赤血球形成異常性貧血	267	パッド・キアリ症候群	341	ライソゾーム病
194	先天性僧帽弁狭窄症	268	ハンチントン病	342	ラスマッセン脳炎
195	先天性大脳白質形成不全症	269	汎発性特異性骨増殖症 ○	343	ランゲルハンス細胞組織球症 ○
196	先天性肺静脈狭窄症	270	PCDH19関連症候群	344	ランドウ・クレフナー症候群
197	先天性風疹症候群 ○	271	非ケトーシス型高グリシン血症	345	リジン尿性蛋白不耐症
198	先天性副腎低形成症	272	肥厚性皮膚骨膜炎	346	両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○
199	先天性副腎皮質酵素欠損症	273	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	347	両大血管右室起始症
200	先天性ミオパチー	274	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	348	リンパ管腫症／ゴーハム病
201	先天性無痛無汗症	275	肥大型心筋症	349	リンパ管筋腫症
202	先天性葉酸吸収不全	276	左肺動脈右肺動脈起始症	350	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
203	前頭側頭葉変性症	277	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	351	ルビンシュタイン・ティビ症候群
204	早期ミオクローニー脳症	278	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	352	レーベル遺伝性視神経症
205	総動脈幹遺残症	279	ピッカースタッフ脳幹脳炎	353	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
206	総排泄腔遺残	280	非典型性溶血性尿毒症症候群	354	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○
207	総排泄腔外反症	281	非特異性多発性小腸潰瘍症	355	レット症候群
208	ソトス症候群	282	皮膚筋炎／多発性筋炎	356	レノックス・ガスター症候群
209	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	283	びまん性汎細気管支炎 ○	357	ロスモンド・トムソン症候群
210	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	284	肥満低換気症候群 ○	358	肋骨異常を伴う先天性側弯症
211	大脳皮質基底核変性症	285	表皮水疱症		
212	大理石骨病	286	ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型）		