

英語病名	日本語病名	遺伝子
ACHONDROPLASIA:ACH	軟骨無形成症,軟骨形成不全症	FGFR3
ACYL-CoA DEHYDROGENASE, MEDIUM-CHAIN, DEFICIENCY	中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	ACADM
ACYL-CoA DEHYDROGENASE, VERY LONG-CHAIN: ACADVL	長鎖/大長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症	ACADVL
ADENOMATOUS POLYPOSIS OF THE COLON:APC	大腸腺腫性ポリポーシス	APC
ADENOSINE DEAMINASE DEFICIENCY: ADA	(アデノシンデアミナーゼ)	ADA
ADRENOLEUKODYSTROPHY:ALD	副腎脳白質ジストロフィ	ABCD1
AGAMMAGLOBULINEMIA, X-LINKED: XLA	無ガンマグロブリン血症	BTK
AICARDI-GOUTIERES SYNDROME 1: AGS1	(エカルディ症候群)	TREX1
AICARDI-GOUTIERES SYNDROME 5: AGS5	(エカエルディ症候群)	SAMHD1
ALBINISM, OCULAR, TYPE1: OA1	白皮症, 白子症	OA1
ALOPECIA UNIVERSALIS CONGENITA: ALUNC	全身性脱毛症	HR
ALPERS DIFFUSE DEGENERATION OF CEREBRAL GRAY MATTER WITH HEPATIC CIRRHOSIS	アルパース病	POLG
ALPHA 1 ANTITRYPSIN DEFICIENCY(AAT)	$\alpha$ 1 アンチトリプシン欠損症	SERPINA1
ALPORT SYNDROME, X-LINKED: ATS	アルポート症候群	AMMECR1
ALZHEIMER DISEASE 4	アルツハイマー病	PSEN2
AMYLOIDOSIS I, HEREDITARY NEUROPATHIC	アミロイドーシス,アミロイド症	TTR
AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS 1: ALS1	筋萎縮(性)側索硬化症	SOD1
ANDROGEN RECEPTOR: AR(testicular feminization; spinal and bulbar muscular atrophy; Kennedy disease)	アンドロゲン受容体	AR
ANEUPLOIDIES BY STR GENOTYPING	異数性 S T R 遺伝子型	
ANGIOEDEMA, HEREDITARY: HAE	遺伝性血管浮腫	SERPING1

ARGININOSUCCINIC ACIDURIA	アルギニノコハク酸尿症	ASL
ARTHROGRYPOSIS, DISTAL, TYPE 2B; DA2B	関節拘縮症	TNNT3
ATAXIA-TELANGIECTASIA; AT	毛細管拡張性運動失調	ATM
BASAL CELL NEVUS SYNDROME; BCNS(GORLIN)	基底細胞母斑症候群	PTCH
BETA-HYDROXYISO BUTYRYL CoA DEACYLASE, DEFICIENCY	欠損症,欠乏症	HIBCH
BLEPHAROPHIMOSIS, PTOSIS, AND EPICANTHUS INVERSUS; BPES	瞼裂縮小,下垂症,逆内眼角ぜい皮	FOXL2
BLOOD GROUP-KELL-CELLANO SYSTEM		KEL
BRACHYDACTYLY, TYPE B1; BDB1	短指症	ROR2
BRAIN TUMOR, POSTERIOR FOSSA OF INFANCY, FAMILIAL	乳児期の脳腫(家族性:同一家族で説明できないほど多く罹患する)	SMARCB1
BREAST-OVARIAN CANCER, FAMILIAL	乳がん、卵巣がん(家族性:同一家族で説明できないほど多く罹患する)	BRCA1
BREAST-OVARIAN CANCER, FAMILIAL	乳がん、卵巣がん(家族性:同一家族で説明できないほど多く罹患する)	BRCA2
CANAVAN DISEASE	キャナヴァン症(カナバン症)	ASPA
CARDIOENCEPHALOMYOPATHY, FATAL INFANTILE, DUE TO CYTOCHROME c OXIDASE DEFICIENCY	心脳筋症 (チトクロムc酸化酵素欠乏のための乳児の致命的疾患)	SCO2

CARDIOMYOPATHY, DILATED, 1A; CMD1A	心筋症	LMNA
CARDIOMYOPATHY, DILATED, 1DD; CMD1DD	心筋症	RBM20
CARDIOMYOPATHY, FAMILIAL HYPERTROPHIC, 4; CMH4	心筋症	MYBPC3
CARDIOMYOPATHY, FAMILIAL HYPERTROPHIC,7; CMH7	心筋症	TNNI3
CARNITINE DEFICIENCY, SYSTEMIC PRIMARY; CDSP	カルニチン欠損症	SLC22A5
CARNITINE DEFICIENCY, SYSTEMIC PRIMARY; CDSP	カルニチン欠損症	SLC2A10
CEROID LIPOFUSCINOSIS, NEURONAL 2, LATE INFANTILE; CLN2	セロイド脂褐素(沈着)症,セ ロイドリポフスチン(沈着) 症	CLN2
CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, AXONAL, TYPE 2E	シャルコー・マリー・ツース 病:タイプ2E	NEFL
CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, DEMYELINATING, TYPE1A; CMT1A	シャルコー・マリー・ツース 病:タイプ1A	PMP22
CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE,DEMYELINATING, TYPE 1B; CMT1B	シャルコー・マリー・ツース 病:タイプ1B	MPZ
CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, X-LINKED, 1; CMTX1	シャルコー・マリー・ツース 病	GJB1

CHOLESTASIS, PROGRESSIVE FAMILIAL INTRAHEPATIC 2	胆汁うっ滞	ABCB11
CHONDRODYSPLASIA PUNCTATA 1, X-LINKED RECESSIVE; CDPX1	点状軟骨異形成症	ARSE
CHOROIDEREMIA; CHM	コロイデレミア	CHM
CILIARY DYSKINESIA, PRIMARY, 3; CILD3	線毛ジスキネジア	DNAH5
CITRULLINEMIA, CLASSIC	シトルリン血症	ASS
COHEN SYNDROME; COH1	コーエン症候群	VPS13B
COLLAGEN, TYPE IV, ALPHA-5; COL4A5	膠原病(コラーゲン IV 型)	COL4A5
COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS, TYPE 1; HNPCC1	直腸結腸がん (遺伝性非ポリ ポーシス タイプ 1)	MSH2
COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS, TYPE 1; HNPCC1	直腸結腸がん (遺伝性非ポリ ポーシス タイプ 1)	MSH6
COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS, TYPE 2; HNPCC2	直腸結腸がん (遺伝性非ポリ ポーシス タイプ 2)	MLH1
CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA(CAH)	先天性副腎過形成	CYP21A2

CONGENITAL DISORDER OF GLYCOSYLATION, TYPE Ia; CDG1A	先天性糖鎖付加 タイプ1a	PMM2
CORNEAL DYSTROPHY, AVELLINO TYPE; CDA	角膜ジストロフィ、角膜変性	TGFB1
CRANIOFACIAL DYSOSTOSIS, TYPE1; (CFD1)	頭蓋顔面骨形成不全症 タイプ1	FGFR2
CURRARINO SYNDROME	CURRARINO シンドローム	HLXB9
CUTIS LAXA, AUTOSOMAL RECESSIVE, TYPE1	皮膚弛緩症、常染色体劣性、タイプ1	FBLN4
CYSTIC FIBROSIS; CF	嚢胞生線維症	CFTR
CYSTINOSIS, NEPHROPATHIC; CTNS	シスチン(蓄積)症:腎臓疾患	CTNS
DARIER-WHITE DISEASE; DAR	ダリエ症	ATP2A2
D-BIFUNCTIONAL PROTEIN DEFICIENCY	別名 17-β-hydroxysteroid dehydrogenase : 17-β-水酸化ステロイド脱水素酵素	HSD17B4
DEAFNESS, NEUROSENSORY, AUTOSOMAL RECESSIVE 1; DFNB1	難聴、聴覚消失症	GJB2
DIAMOND-BLACKFAN ANEMIA; DBA	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	RPS19

DIHYDROXYADENINE UROLITHIASIS	水素基アデニン尿石症	APRT
DONOHUE SYNDROME	ドナヒュー氏症候群	INSR
DYSKERATOSIS CONGENITA, AUTOSOMAL DOMINANT, 1; DKCA1	先天性角化不全症	TINF2
DYSTONIA 1, TORSION, AUTOSOMAL DOMINANT; DYT1	失調症,ジストニー	TOR1A
DYSTROPHIA MYOTONICA 1	筋緊張性ジストロフィ	DMPK
EARLY-ONSET FAMILIAL ALZHEIMER DISEASE;	早期家族性アルツハイマー	APP
ECTODERMAL DYSPLASIA, ANHIDROTIC	無(発) 汗性外胚葉性形成異常	EDAR
ECTODERMAL DYSPLASIA, HYPOHIDROTIC, X-LINKED	無汗性外胚葉形成異常症	EDA
ECTRODACTYLY, ECTODERMAL DYSPLASIA, AND CLEFT LIP/PALAT SYNDROME 1; EEC1	欠指・外灰用異形成・裂隙症候群	P63
EHLERS-DANLOS SYNDROME, TYPE I	エーレルス( エーラース) ・ダンロー( ダンローズ) 症候群タイプ1	COL5A1
EHLERS-DANLOS SYNDROME, TYPE IV	エーレルス( エーラース) ・ダンロー( ダンローズ) 症候群タイプ4	COL3A1

EHLERS-DANLOS SYNDROME, TYPE VI	エーレルス( エーラース) ・ダンロー( ダンロース) 症候群 タイプ6	PLOD1
EHLERS-DANLOS SYNDROME, TYPE VIIC	エーレルス( エーラース) ・ダンロー( ダンロース) 症候群 タイプ7C	ADAMATS2
EMARY-DREIFUSS                    MUSCULAR DYSTROPHY, AUTOSOMAL RECESSIVE; EDMD3	エメリー・ドライフスキンジ ストロフィ	LMNA
EMARY-DREIFUSS                    MUSCULAR DYSTROPHY, X-LINKED; EDMD	エメリー・ドライフスキンジ ストロフィ	EMD
EPIDERMOLYSIS BULLOSA DYSTROPHICA, PASINI TYPE	栄養障害型表皮水疱症	COL7A1
EPIDERMOLYSIS BULLOSA LETALIS	到死型表皮水疱症	LAMB3
EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX WITH PYLORIC ATRESIA	単純型先天性表皮水疱症	PLEC1
EPIDERMOLYSIS BULLOSA, JUNCTIONAL, HERLITZ TYPE	表皮水疱症	LAMA3
EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY, EARLY INFANTILE, 2	癲癇性脳疾患(早期幼児)	CDKL5
EPIPHYSEAL DYSPLASIA, MULTIPLE, 1; EDM1	骨形成異常	COMP
EXOSTOSES, MULTIPLE, TYPE I	外骨(腫)症	EXT1

FABRY DISEASE	ファブリー病	GLA
FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY 1A; FSHMD1A	顔面肩甲上腕筋ジストロフィ	FRG1
FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER GENE; MEFV	家族性地中海熱	MEFV
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP C; FANCC	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループC	FANCC
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP D2; FANCD2	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループD 2	FANCD2
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP E; FANCE	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループE	FANCE
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP F; FANCF	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループF	FANCF
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP G	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループG	FANCG
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP I; FANCI	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループI	FANCI
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP J	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループJ	BRIP1
FANCONI ANEMIA, COMPLEMENTATION GROUP A; FANCA	ファンコーニ(ファンコニー)貧血、グループA	FANCA



FRAGILE SITE MENTAL RETARDATION 1	染色体不安定部分精神遅滞	FMR1
FRAGILE SITE, FOLIC ACID TYPE, RARE, FRA(X)(q28); FRAXE	染色体不安定部葉酸タイプ	FMR2
FRASER SYNDROME	フレーザー症候群	FRAS1
FRIEDREICH ATAXIA 1; FRDA	フリードライヒ運動失調	FRDA
GALACTOSEMIA	ガラクトース血症	GALT
GANGLIOSIDOSIS, GENERALIZED GM1, TYPE I	ガングリオシドーシス	GLB1
GASTRIC CANCER, HEREDITARY DIFFUSE; HDGC	胃がん、遺伝拡散	CDH1
GAUCHER DISEASE, TYPE I	ゴーシェ病、タイプ1	GBA
GERODERMA OSTEODYSPLASTICUM; GO	老年性皮膚骨異形成	SCYL1BP1
GERSTMANN-STRAUSSLER DISEASE; GSD	ゲルストマン・シャインカー病	PRNP
GLAUCOMA 3, PRIMARY COGENITAL A; GLC3A	緑内障	CYP1B1

GLUCOSE TRANSPORT DEFECT, BLOOD-BRAIN BARRIER		SLC2A1
GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE; G6PD	グルコース-6-リン酸脱水素酵 素	G6PD
GLUTARIC ACIDEMIA I	グルタル酸血症	GCDH
GLYCINE ENCEPHALOPATHY;	グリシン脳疾患	GLDC
GLYCOGEN STORAGE DISEASE I	糖尿病 I 型	G6PC
GLYCOGEN STORAGE DISEASE II	糖尿病 II 型	GAA
GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE VI	グリコーゲン貯蔵病タイプ VI 型	PYGL
GRANULOMATOUS DISEASE, CHRONIC, X-LINKED; CGD	慢性肉芽腫症	CYBB
GRISCELLI SYNDROME WITH HEMOPHAGOCYTIC SYNDROME; TYPE 2; GS2	血球貪食症候群を伴う 2 型 Griscelli 症候群	RAB27A
HEMOCHROMATOSIS; HFE	ヘモクロマトーシス	HFE
HEMOGLOBIN—ALPHA LOCUS 1; HBA1	ヘモグロビン アルファ-1	HBA1

HEMOGLOBIN—ALPHA LOCUS 2; HBA2	ヘモグロビン アルファ 2	HBA2
HEMOGLOBIN—BETA LOCUS; HBB		HBB
HEMOPHAGOCYTIC LYMPHOHISTIOCYTOSIS, FAMILIAL, 2	血球貪食性リンパ組織球症	PRF1
HEMOPHAGOCYTIC LYMPHOHISTIOCYTOSIS, FAMILIAL, 3; FHL3	血球貪食性リンパ組織球症	UNC13D
HEMOPHILIA A	血友病 A	F8
HEMOPHILIA B	血友病 B	F9
HEREDITARY MOTOR AND SENSORY NEUROPATHY VI	遺伝性運動感覚性ニューロパ チーVI	MFN2
HLA MATCHING GENOTYPING		
HOLT-ORAM SYNDROME; HOS	ホルト・オーラム症候群	TBX5
HOMOCYSTEINURIA DUE TO DEFICIENCY OF N(5,10)-METHYLENETETRAHYDROFOLATE REDUCTASE ACTIVITY	ホモシスチン尿症（メチレン テトラヒドロ葉酸還元酵素 の欠乏による）	MTHFR
HOYERAAL-HREIDARSSON SYNDROME; HHS	Hoyeraal-Hreidarsson 症候群	DKC1

HUNTINGTON DISEASE; HD	ハンティングトン病	HTT
HURLER SYNDROME	ハーラー症候群	IDUA
HYALINOSIS, INFANTILE SYSTEMIC	ヒアリン症,硝子様変性症	ANTXR2
HYDROCEPHALUS, X-LINKED; L1CAM	水頭症	L1CAM
HYPERGLYCINEMIA, NONKETOTIC; NKH	高グリシン血症,グリシン過剰血症	AMT
HYPER-IgE RECURRENT INFECTION (JOB'S) SYNDROME	HYPER-IgE 症候群	STAT3
HYPERINSULINEMIC HYPOGLYCEMIA, FAMILIAL, 1; HNF1	インスリン性低血糖症	ABCC8
HYPOMAGNESEMIA, RENAL, WITH OCULAR INVOLVEMENT	血中マグネシウム減少症	CLDN16
HYPOPHOSPHATASIA, INFANTILE	低ホスファターゼ血症	ALPL
HYPOPHOSPHATEMIC RICKETS, X-LINKED DOMINANT	低リン血症性くる病	PHEX
ICHTHYOSIS FOLLICULARIS, ATRICHIA, AND PHOTOPHOBIA SYNDROME	毛包性魚鱗癬, 無毛症	MBTPS2

ICHTHYOSIS, LAMELLAR, 1; LI1	魚鱗癬	TGM1
ICHTHYOSIS, LAMELLAR, 2; LI2	魚鱗癬	ABCA12
IMMUNODEFICIENCY DUE TO DEFECT IN CD3-ZETA	CD3-ZETA 欠乏による免疫不全	CD247
IMMUNODEFICIENCY WITH HYPER-IgM, TYPE 1; HIGM1	HYPER-IgM 免疫不全	CD40LG
IMMUNODYSREGULATION, POLYENDOCRINOPATHY, ENTEROPATHY, X-LINKED; IPEX AND	遺伝性自己免疫疾患、X 連鎖免疫調節異常・多発性内分泌障害腸症候群	FOXP3
INCONTINENTIA PIGMENTI; IP	色素失調症	IKBKG
ISOVALERIC ACIDEMIA; IVA	イソ吉草酸血症	IVD
JOUBERT SYNDROME 3; JBTS3	ジュベール症候群	AHI1
JOUBERT SYNDROME 6; JBTS6	ジュベール症候群	TMEM67
KALLMANN SYNDROME 2	カルマン症候群	FGFR1
KRABBE DISEASE	クラッペ病	GALC

LEBER CONGENITAL AMAUROSIS 2; LCA2	レーバー先天黒内障	RPE65
LEBER CONGENITAL AMAUROSIS 6	レーバー先天黒内障	RPGRIP1
LEIGH SYNDROME; LS	リー病症候群	SURF1
LEUKOENCEPHALOPATHY WITH VANISHING WHITE MATTER; VWM	白質脳症	EIF2B2
LEUKOENCEPHALOPATHY WITH VANISHING WHITE MATTER; VWM	白質脳症	EIF2B4
LEUKOENCEPHALOPATHY WITH VANISHING WHITE MATTER; VWM	白質脳症	EIF2B5
LI-FRAUMENI SYNDROME 1; LFS1	リー-フラウメニ症候群	TP53
LIPOID CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA	リポイド先天性副腎過形成	STAR
LOEYS-DIEZ SYNDROME; LDS	ロイズディエス症	TGFBR2
LONG-CHAIN 3-HYDROXYACYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY; HADHA	長鎖3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症	HADHA
MACHADO-JOSEPH DISEASE; MJD	マチャド・ジョセフ病	ATX3

MARFAN SYNDROME; MFS	マルファン症候群,血管障害	FBN1
METACHROMATIC LEUKODYSTROPY	異染色性白質萎縮症	ARSA
METAPHYSEAL CHONDRODYSPLASIA, SCHMID TYPE; MCDS	骨幹端軟骨形成不全症; 骨幹端軟骨異形成症	COL10A1
MICROCORIA-CONGENITAL NEPHROSIS SYNDROME	マイクロ真皮先天性ネフローゼ症候群	LAMB2
MICROPHthalmia, ISOLATED 2; MCOP2	小眼球症	VSX2
MICROTUBULE-ASSOCIATED PROTEIN TAU; MAPT	微小管結合蛋白	MAPT
MIGRAINE, FAMILIAL HEMIPLEIC, 1; FHM1	偏頭痛	CACNA1A
MORQUIO SYNDROME, NONKERATOSULFATE-EXCRETING TYPE	モルキオ症候群	GALNS
MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II(HUNTER) HUNTER-MCALPINE CRANIOSYNOSTOSIS SYNDROME	ムコ多糖(体)症, ムコ多糖(体)沈着(症) II 型	IDS
MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IIIA	ムコ多糖(体)症, ムコ多糖(体)沈着(症) IIIA 型	SGSH
MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE VI	ムコ多糖(体)症, ムコ多糖(体)沈着(症) VI 型	ARSB

MULTIPLE ACYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY; MADD	多種アシル CoA 脱水素酵素欠損症	ETFA
MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA, TYPE I; MEN1	多発性内分泌腫瘍 I 型	MEN1
MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA, TYPE IIA; MEN2A	多発性内分泌腫瘍 IIA 型	RET
MUSCULAR DYSTROPHY, BECKER TYPE; BMD	ベッカー筋ジストロフィ	DMD
MUSCULAR DYSTROPHY, CONGENITAL MEROSIN-DEFICIENT, 1A; MDC1A	筋ジストロフィ	LAMA2
MUSCULAR DYSTROPHY, DUCHENNE TYPE; DMD	デュシェーヌジストロフィ	DMD
MYOCLONIC EPILEPSY OF LAFORA	ミオクローヌス癲癇	NHLRC1
MYOPATHY, MYOFIBRILLAR, DESMIN-RELATED	ミオパシー,筋障害	DES
MYOTONIA CONGENITA, AUTOSOMAL DOMINANT	先天性ミオトニー,先天性緊張症	CLCN1
MYOTUBULAR MYOPATHY 1; MTM1	筋細管ミオパシー,筋細管筋障害	MTM1



N-ACETYLGLUTAMATE SYNTHASE DEFICIENCY	N-アセチルトランスフェラーゼ 合成欠乏	NAGS
NAIL-PATELLA SYNDROME; NPS	爪-膝蓋骨症候群	LMX1B
NEPHROGENIC SYNDROME OF INAPPROPRIATE ANTIDIURESIS	不適當な抗利尿の腎遺伝子症候群	AVPR2
NEPHROSIS 1, CONGENITAL, FINNISH TYPE; NPHS1	ネフローゼ	NPHS1
NEURAMINIDASE DEFICIENCY	ノイラミニダーゼ	NEU1
NEUROFIBROMATOSIS, TYPE I; NF1	神経線維腫症 I 型	NF1
NEUROFIBROMATOSIS, TYPE II; NF2	神経線維腫症 II 型	NF2
NEUROPATHY, HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC, TYPE I; HSN1	神経症、遺伝性感覚性自律神経性：タイプ I	SPTLC1
NEUROPATHY, HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC, TYPE III; HSN3	神経症、遺伝性感覚性自律神経性：タイプ III	IKBKAP
NIEMANN-PICK DISEASE, TYPE A	ニューマン・ピック病 A 型	SMPD1
NIEMANN-PICK DISEASE, TYPE C1; NPC1	ニューマン・ピック病 C1 型	NPC1

NOONAN SYNDROME 1; NS1	ヌーナン症候群 1	PTPN11
NOONAN SYNDROME 3; NS3	ヌーナン症候群 3	KRAS
NOONAN SYNDROME 4; NS4	ヌーナン症候群 4	SOS1
NORRIE DISEASE; NDP	ノリエ病	NDP
OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE I; OCA1	眼・皮膚白皮症 I型	TYR
OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE II; OCA2	眼・皮膚白皮症 II型	OCA2
OMENN SYNDROME	オーメン症候群	RAG1
OPTIC ATROPHY 1; OPA1	視神経萎縮 1	OPA1
ORNITHINE TRANSCARBAMOYLASE DEFICIENCY	オルニチントランスカルバモ イラーゼ	OTC
OSTEOGENESIS IMPERFECTA CONGENITA; OIC	先天性骨形成不全症	COL1A1
OSTEOGENESIS IMPERFECTA CONGENITA; OIC	先天性骨形成不全症	COL1A2

OSTEOGENESIS IMPER FECTA, TYPE IX	骨形成不全症	PPIB
OSTEOPETROSIS, AUTOSOMAL RECESSIVE	大理石骨病	TCIRG1
PACHYGYRIA WITH MENTAL RETARDATION, SEIZURES	精神遅滞を伴う脳回肥厚症; 厚脳回; 脳回肥厚	WDR62
PANCREATITIS, HEREDITARY; PCTT	膵(臓) 炎	PRSS1
PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE DISEASE; PMLD	ツェーウス・メルツバッヒャー病	PLP1
PERIODIC FEVER, FAMILIAL, AUTOSOMAL DOMINANT	周期熱, 周期性発熱	TNFRSF1A
PEUTZ-JEGHERS SYNDROME; PJS	ポイツ・ジェガーズ症候群	STK11
PFEIFFER SYNDROME	プファイファー症候群	FGFR1
PHENYLKETONURIA	フェニルケトン尿症	PAH
POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE 1; PKD1	腎多嚢胞病	PKD1
POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE 2; PKD2	腎多嚢胞病	PKD2

POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE, AUTOSOMAL RECESSIVE; ARPKD	腎多嚢胞病	PKHD1
POPLITEAL PTERYGIUM SYNDROME; PPS	膝窩部贅皮症候群	IRF6
PROPIONIC ACIDEMIA	プロピオン酸血症	PCCA
PROPIONIC ACIDEMIA	プロピオン酸血症	PCCB
PROSAPOSIN DEFICIENCY; PSAPD	プロサポシン欠乏	PSAP
PSEUDOHYPOPARATHYROIDISM, TYPE1A; PHP1A	偽副甲状腺機能低下症; 偽上皮小体機能低下症; 偽性上皮小体機能低下症	GNAS
PYRIDOXAMINE 5-PRIME-PHOSPHATE OXIDASE DEFICIENCY	ピリドキサミン 5つの主要リン酸酸化酵素欠乏	PNPO
PYRUVATE KINASE DEFICIENCY OF RED CELLS	赤血球ピルビン酸キナーゼ欠乏	PKLR
RETINITIS PIGMENTOSA	網膜色素変性	RHO
RETINITIS PIGMENTOSA 3; RP3	網膜色素変性	RPGR

RETINOBLASTOMA; RB1	網膜芽細胞腫; 網膜芽腫	RB1
RETINOSCHISIS 1, X-LINKED, JUVENILE; RS1	網膜分離症	RS1
RETT SYNDROME; RTT	レット症候群	MECP2
RHESUS BLOOD GROUP, CcEe ANTIGENS; RHCE	R H因子 : CcEe 抗原	RHCE
RHESUS BLOOD GROUP, D ANTIGENS; RHD	R H因子 : D抗原	RHD
HYPER-IgE RECURRENT INFECTION SYNDROME	ハイパーIgE 再発 感染症症候 群	RPS24
SAETHRE-CHOTZEN SYDROME; SCS	シーザー・ショッツェン症候 群	TWIST1
SANDHOFF DISEASE	ザントホフ( サンドホッフ) 病	HEXB
SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY	重症複合(型)免疫不全	RAG2
SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY, X-LINKED; SCIDX1	重症複合免疫不全症	IL2RG
SHWACHMAN-DIAMOND SYNDROME; SDS	シュバツハマン症候群	SBDS

SICKLE CELL ANEMIA	鎌状赤血球貧血	HBB
SMITH-LEMLI-OPITZ SYNDROME; SLOS	スミス・レムリ・オピッツ症候群	DHCR7
SONIC HEDGEHOG; SHH	ソニックヘッジホッグ	SHH
SOTOS SYNDROME	ソトス症候群	NSD1
SPASTIC PARAPLEGIA 3, AUTOSOMAL DOMINANT	痙性対麻痺 3 (常染色体優勢)	ATL1
SPASTIC PARAPLEGIA 4, AUTOSOMAL DOMINANT; SPG4	痙性対麻痺 4 (常染色体優勢)	SPAST
SPINAL MUSCULAR ATROPHY, DISTAL, AUTOSOMAL RECESSIVE	脊髄性筋萎縮症	IGHMBP2
SPINAL MUSCULAR ATROPHY, TYPE I; SMA1	脊髄性筋萎縮症 I型	SMN1
SPINOCEREBELLAR ATAXIA 1; SCA1	脊髄小脳性運動失調 1	ATXN1
SPINOCEREBELLAR ATAXIA 2; SCA2	脊髄小脳性運動失調 2	ATX2
SPINOCEREBELLAR ATAXIA 6; SCA6	脊髄小脳性運動失調 6	CACNA1A

SPINOCEREBELLAR ATAXIA 7; SCA7	脊髄小脳性運動失調 7	SCA7
SPINOCEREBELLAR ATAXIA; AUTOSOMAL RECESSIVE 1	脊髄小脳性運動失調：常染色体劣性 1	SETX
STICKLER SYNDROME, TYPE I; STL1	スティックラー症候群 I 型	COL2A1
STICKLER SYNDROME, TYPE II; STL2	スティックラー症候群 II 型	COL11A1
SUCCINIC SEMIALDEHYDE DEHYDROGENASE DEFICIENCY	こはく酸セミアルデヒド脱水素酵素欠乏	ALDH5A1
SURFACTANT METABOLISM DYSFUNCTION, PULMONARY, 3; SMDP3	表面活性物質代謝機能障害	ABCA3
SYMPHALANGISM, PROXIMAL; SYM1	指節癒合症	NOG
TAY-SACHS DISEASE; TSD	テイ・サックス病	HEXA
THROMBASTHENIA OF GLANZMANN AND NAEGELI	GLANZMANN とネーゲリの血小板無力症	ITGA2B
THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA, CONGENITAL; TTP	血栓性血小板減少性紫斑病	ADAMTS13
TORSION DYSTONIA 1, AUTOSOMAL DOMINANT; DYT1	ねじれ失調症	DYT1

TREACHER COLLINS-FRANCESCHETTI SYNDROME; TCOF	トレチャー・コリンズ症候群	TCOF1
TRIFUNCTIONAL PROTEIN DEFICIENCY	三機能的タンパク質欠乏	HADHB
TUBEROUS SCLEROSIS TYPE 1	結節性硬化症 タイプ1	TSC1
TUBEROUS SCLEROSIS TYPE 2	結節性硬化症 タイプ2	TSC2
TYROSINEMIA, TYPE I	チロシン血症	FAH
ULNAR-MAMMARY SYNDROME; UMS	尺骨・乳房 症候群	TBX3
VON HIPPEL-LINDAU SYNDROME; VHL	フォン・ヒッペル・リンダウ症候群	VHL
WAARDENBURG SYNDROME, TYPE 2A; WS2A	ワールデンブルヒ症候群	MITF
WISKOTT-ALDRICH SYNDROME 1; WAS	ヴィスコット・オールドリッチ症候群	WAS
WOLFRAM SYNDROME 1; WFS1	ウォルフラム症候群	WFS1
WOLMAN DISEASE	ウォルマン病	LIPA



ZELLWEGER SYNDROME; ZS	ツェルヴェーガー症候群	PEX1
ZELLWEGER SYNDROME; ZS	ツェルヴェーガー症候群	PEX3
ZELLWEGER SYNDROME; ZS	ツェルヴェーガー症候群	PXMP3