七　アッシャー症候群
八　アトピー性脊髄炎
九　アペール症候群
十　アミロイドーシス
十一　アラジール症候群
十二　有馬症候群
十三　アルポート症候群
十四　アレキサンダー病
十五　アンジェルマン症候群
十六　アントレー・ビクスラー症候群
十七　イソ吉草酸血症
十八　一次性ネフローゼ症候群
十九　一次性膜性増殖性糸球体腎炎
二十　1p36欠失症候群
二十一　遺伝性ジストニア
二十二　遺伝性周期性四肢麻痺
二十三　遺伝性膵炎
二十四　遺伝性鉄芽球性貧血
二十五　VATER症候群
二十六　ウィーバー症候群
二十七　ウィリアムズ症候群
二十八　ウィルソン病
二十九　ウエスト症候群
三十　ウェルナー症候群
三十一　ウォルフラム症候群
三十二　ウルリッヒ病
三十三　HTLV－1関連脊髄症
三十四　ATR－X症候群
三十五　ADH分泌異常症
三十六　エーラス・ダンロス症候群
三十七　エプスタイン症候群
三十八　エプスタイン病
三十九　エマヌエル症候群
四十　遠位型ミオパチー
四十一　円錐角膜
四十二　黄色靱帯骨化症
四十三　黄斑ジストロフィー
四十四　大田原症候群
四十五　オクシピタル・ホーン症候群
四十六　オスラー病
四十七　カーニー複合
四十八　海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
四十九　潰瘍性大腸炎
五十　下垂体前葉機能低下症
五十一　家族性地中海熱
五十二　家族性良性慢性天疱瘡
五十三　化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
五十四　歌舞伎症候群
五十五　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
五十六　加齢黄斑変性
五十七　肝型糖原病
五十八　間質性膀胱炎（ハンナ型）
五十九　環状20番染色体症候群
六十　関節リウマチ
六十一　完全大血管転位症
六十二　眼皮膚白皮症
六十三　偽性副甲状腺機能低下症
六十四　ギャロウェイ・モワト症候群
六十五　急性壊死性脳症
六十六　急性網膜壊死
六十七　球脊髄性筋萎縮症
六十八　急速進行性糸球体腎炎
六十九　強直性脊椎炎
七十　強皮症
七十一　巨細胞性動脈炎
七十二　巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）
七十三　巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）
七十四　巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
七十五　巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）
七十六　筋萎縮性側索硬化症
七十七　筋型糖原病
七十八　筋ジストロフィー
七十九　クッシング病
八十　クリオピリン関連周期熱症候群
八十一　クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
八十二　クルーゾン症候群
八十三　グルコーストランスポーター1欠損症
八十四　グルタル酸血症1型
八十五　グルタル酸血症2型
八十六　クロウ・深瀬症候群
八十七　クローン病
八十八　クロンカイト・カナダ症候群
八十九　痙攣重積型（二相性）急性脳症
九十　結節性硬化症
九十一　結節性多発動脈炎
九十二　血栓性血小板減少性紫斑病
九十三　限局性皮質異形成
九十四　原発性局所多汗症