九十五　原発性硬化性胆管炎
九十六　原発性高脂血症
九十七　原発性側索硬化症
九十八　原発性胆汁性肝硬変
九十九　原発性免疫不全症候群
百　顕微鏡的大腸炎
百一　顕微鏡的多発血管炎
百二　高ＩｇＤ症候群
百三　好酸球性消化管疾患
百四　好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
百五　好酸球性副鼻腔炎
百六　抗糸球体基底膜腎炎
百七　後縦靭帯骨化症
百八　甲状腺ホルモン不応症
百九　拘束型心筋症
百十　高チロシン血症１型
百十一　高チロシン血症２型
百十二　高チロシン血症３型
百十三　後天性赤芽球癆
百十四　広範脊柱管狭窄症
百十五　抗リン脂質抗体症候群
百十六　コケイン症候群
百十七　コステロ症候群
百十八　骨形成不全症
百十九　骨髄異形成症候群
百二十　骨髄線維症
百二十一　ゴナドトロピン分泌亢進症
百二十二　５ｐ欠失症候群
百二十三　コフィン・シリス症候群
百二十四　コフィン・ローリー症候群
百二十五　混合性結合組織病
百二十六　鰓耳腎症候群
百二十七　再生不良性貧血
百二十八　サイトメガロウィルス角膜内皮炎
百二十九　再発性多発軟骨炎
百三十　左心低形成症候群
百三十一　サルコイドーシス
百三十二　三尖弁閉鎖症
百三十三　ＣＦＣ症候群
百三十四　シェーグレン症候群
百三十五　色素性乾皮症
百三十六　自己貪食空胞性ミオパチー
百三十七　自己免疫性肝炎
百三十八　自己免疫性出血病Ⅻ
百三十九　自己免疫性溶血性貧血
百四十　シトステロール血症
百四十一　紫斑病性腎炎
百四十二　脂肪萎縮症
百四十三　若年性肺気腫
百四十四　シャルコー・マリー・トゥース病
百四十五　重症筋無力症
百四十六　修正大血管転位症
百四十七　シュワルツ・ヤンペル症候群
百四十八　徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
百四十九　神経細胞移動異常症
百五十　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
百五十一　神経線維腫症
百五十二　神経フェリチン症
百五十三　神経有棘赤血球症
百五十四　進行性核上性麻痺
百五十五　進行性骨化性線維異形成症
百五十六　進行性多巣性白質脳症
百五十七　心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
百五十八　心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
百五十九　スタージ・ウェーバー症候群
百六十　スティーヴンス・ジョンソン症候群
百六十一　スミス・マギニス症候群
百六十二　スモン
百六十三　脆弱Ｘ症候群
百六十四　脆弱Ｘ症候群関連疾患
百六十五　正常圧水頭症
百六十六　成人スチル病
百六十七　成長ホルモン分泌亢進症
百六十八　脊髄空洞症
百六十九　脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
百七十　脊髄髄膜瘤
百七十一　脊髄性筋萎縮症
百七十二　全身型若年性特発性関節炎
百七十三　全身性エリテマトーデス
百七十四　先天性横隔膜ヘルニア
百七十五　先天性核上性球麻痺
百七十六　先天性魚鱗癬
百七十七　先天性筋無力症候群
百七十八　先天性腎性尿崩症
百七十九　先天性赤血球形成異常性貧血
百八十　先天性大脳白質形成不全症
百八十一　先天性風疹症候群