百八十二　先天性副腎低形成症
百八十三　先天性副腎皮質酵素欠損症
百八十四　先天性ミオパチー
百八十五　先天性無痛無汗症
百八十六　先天性葉酸吸収不全
百八十七　前頭側頭葉変性症
百八十八　早期ミオクロニー脳症
百八十九　総動脈幹遺残症
百九十　総排泄腔遺残
百九十一　総排泄腔外反症
百九十二　ソトス症候群
百九十三　ダイアモンド・ブラックファン貧血
百九十四　第14番染色体父親性ダイソミー症候群
百九十五　大脳皮質基底核変性症
百九十六　ダウン症候群
百九十七　高安動脈炎
百九十八　多系統萎縮症
百九十九　タナトフォリック骨異形成症
二百　多発血管炎性肉芽腫症
二百一　多発性硬化症／視神経脊髄炎
二百二　多発性嚢胞腎
二百三　多脾症候群
二百四　タンジール病
二百五　単心室症
二百六　弾性線維性仮性黄色腫
二百七　短腸症候群
二百八　胆道閉鎖症
二百九　遅発性内リンパ水腫
二百十　チャージ症候群
二百十一　中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
二百十二　中毒性表皮壊死症
二百十三　腸管神経節細胞僅少症
二百十四　ＴＳＨ分泌亢進症
二百十五　ＴＮＦ受容体関連周期性症候群
二百十六　低ホスファターゼ症
二百十七　天疱瘡
二百十八　禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
二百十九　特発性拡張型心筋症
二百二十　特発性間質性肺炎
二百二十一　特発性基底核石灰化症
二百二十二　特発性血小板減少性紫斑病
二百二十三　特発性後天性全身性無汗症
二百二十四　特発性大腿骨頭壊死症
二百二十五　特発性門脈圧亢進症
二百二十六　特発性両側性感音難聴
二百二十七　突発性難聴
二百二十八　ドラベ症候群
二百二十九　中條・西村症候群
二百三十　那須・ハコラ病
二百三十一　軟骨無形成症
二百三十二　難治頻回部分発作重積型急性脳炎
二百三十三　22ｑ11.2欠失症候群
二百三十四　乳幼児肝巨大血管腫
二百三十五　尿素サイクル異常症
二百三十六　ヌーナン症候群
二百三十七　脳腱黄色腫症
二百三十八　脳表ヘモジデリン沈着症
二百三十九　膿疱性乾癬
二百四十　嚢胞性線維症
二百四十一　パーキンソン病
二百四十二　バージャー病
二百四十三　肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
二百四十四　肺動脈性肺高血圧症
二百四十五　肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
二百四十六　肺胞低換気症候群
二百四十七　バッド・キアリ症候群
二百四十八　ハンチントン病
二百四十九　汎発性特発性骨増殖症
二百五十　ＰＣＤＨ19関連症候群
二百五十一　肥厚性皮膚骨膜症
二百五十二　非ジストロフィー性ミオトニー症候群
二百五十三　皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
二百五十四　肥大型心筋症
二百五十五　ビタミンＤ依存性くる病／骨軟化症
二百五十六　ビタミンＤ抵抗性くる病／骨軟化症
二百五十七　ビッカースタッフ脳幹脳炎
二百五十八　非典型溶血性尿毒症症候群
二百五十九　非特異性多発性小腸潰瘍症
二百六十　皮膚筋炎／多発性筋炎
二百六十一　びまん性汎細気管支炎
二百六十二　肥満低換気症候群
二百六十三　表皮水疱症
二百六十四　ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
二百六十五　ファイファー症候群
二百六十六　ファロー四徴症
二百六十七　ファンコニ貧血
二百六十八　封入体筋炎
二百六十九　フェニルケトン尿症