

Variant Screening - Disease screening 1 (ClinVar)

ClinVarの疾患スクリーニング

カテゴリ	疾患名 (Japanese)	Category	Disease name (English)
がん	急性リンパ性白血病	Cancer-related	Acute lymphoid leukemia
がん	急性巨核球性白血病	Cancer-related	Acute megakaryoblastic leukemia
がん	急性骨髄性白血病	Cancer-related	Acute myeloid leukemia
がん	腺がん	Cancer-related	Adenocarcinoma
がん	前立腺の腺がん	Cancer-related	Adenocarcinoma of prostate
がん	胃の腺がん	Cancer-related	Adenocarcinoma of stomach
がん	腺様嚢胞がん	Cancer-related	Adenoid cystic carcinoma
がん	副腎皮質がん	Cancer-related	Adrenocortical carcinoma
がん	遺伝性副腎皮質がん	Cancer-related	Adrenocortical carcinoma, hereditary
がん	肺胞性横紋筋肉腫	Cancer-related	Alveolar rhabdomyosarcoma
がん	星状細胞腫	Cancer-related	Astrocytoma
がん	星状細胞腫、退形成性	Cancer-related	Astrocytoma, anaplastic
がん	非定型奇形腫/ラブライド腫瘍	Cancer-related	Atypical teratoid/rhabdoid tumor
がん	Bリンパ芽球性白血病リンパ腫, t(12;21)(p13;q22); TEL-AML1 (ETV6-RUNX1)	Cancer-related	B lymphoblastic leukemia lymphoma with t(12;21)(p13;q22); TEL-AML1 (ETV6-RUNX1)
がん	バレット食道	Cancer-related	Barrett esophagus
がん	基底細胞がん	Cancer-related	Basal cell carcinoma
がん	基底細胞がんへの感受性、1	Cancer-related	Basal cell carcinoma, susceptibility to, 1
がん	膀胱がん	Cancer-related	Bladder carcinoma
がん	骨肉腫	Cancer-related	Bone osteosarcoma
がん	乳房腺がん	Cancer-related	Breast adenocarcinoma
がん	乳がん、小葉がん	Cancer-related	Breast cancer, lobular
がん	乳がんへの感受性	Cancer-related	Breast cancer, susceptibility to
がん	乳がん	Cancer-related	Breast carcinoma
がん	子宮頸がん	Cancer-related	Cancer of cervix
がん	膵臓がん1	Cancer-related	Cancer of the pancreas 1
がん	がん	Cancer-related	Carcinoma
がん	結腸がん	Cancer-related	Carcinoma of colon
がん	食道がん	Cancer-related	Carcinoma of esophagus
がん	胆嚢がん	Cancer-related	Carcinoma of gallbladder
がん	膵臓がん2	Cancer-related	Carcinoma of pancreas 2
がん	小児神経膠腫	Cancer-related	Childhood glioglioma
がん	軟骨肉腫	Cancer-related	Chondrosarcoma
がん	脈絡叢がん腫	Cancer-related	Choroid plexus carcinoma
がん	嫌色素性腎細胞がん	Cancer-related	Chromophobe renal cell carcinoma
がん	慢性リンパ性白血病	Cancer-related	Chronic lymphocytic leukemia
がん	腎臓の透明細胞がん	Cancer-related	Clear cell carcinoma of kidney
がん	大腸がん	Cancer-related	Colorectal cancer
がん	大腸がん12への感受性	Cancer-related	Colorectal cancer, susceptibility to, 12
がん	皮膚悪性黒色腫2	Cancer-related	Cutaneous malignant melanoma 2
がん	皮膚悪性黒色腫3	Cancer-related	Cutaneous malignant melanoma 3
がん	皮膚悪性黒色腫8	Cancer-related	Cutaneous malignant melanoma 8
がん	DICER1関連胸腺肺芽腫がん素因症候群	Cancer-related	DICER1-related pleuropulmonary blastoma cancer predisposition syndrome
がん	非浸潤性乳管がん	Cancer-related	Ductal carcinoma in situ
がん	十二指腸狭窄症	Cancer-related	Duodenal stenosis
がん	未分化胚細胞腫	Cancer-related	Dysgerminoma
がん	子宮体がん	Cancer-related	Endometrial cancer
がん	子宮内膜がん	Cancer-related	Endometrial carcinoma
がん	子宮内膜腺がん、扁平上皮分化のバリエーション	Cancer-related	Endometrial Endometrioid Adenocarcinoma, Variant with Squamous Differentiation
がん	ユーイング肉腫	Cancer-related	Ewing sarcoma
がん	家族性乳がん	Cancer-related	Familial cancer of breast
がん	家族性結腸直腸がん	Cancer-related	Familial colorectal cancer
がん	家族性卵巣がん	Cancer-related	Familial ovarian cancer
がん	家族性膵がん	Cancer-related	Familial pancreatic carcinoma
がん	家族性血小板異常、骨髄性悪性腫瘍関連	Cancer-related	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy
がん	胆嚢がん2	Cancer-related	Gallbladder cancer
がん	胃腺がん・胃ポリープ症	Cancer-related	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach
がん	胃がん	Cancer-related	Gastric cancer
がん	消化管間質腫瘍	Cancer-related	Gastrointestinal stromal tumor
がん	精巣の胚細胞腫瘍	Cancer-related	Germ cell tumor of testis
がん	神経膠芽腫	Cancer-related	Glioblastoma
がん	神経膠腫への感受性1	Cancer-related	Glioma susceptibility 1
がん	多結節性甲状腺腫1, +/-セルトリ-ライディッヒ細胞腫	Cancer-related	Goiter, multinodular 1, with or without Sertoli-Leydig cell tumors
がん	血液腫瘍	Cancer-related	Hematologic neoplasm
がん	肝芽腫	Cancer-related	Hepatoblastoma
がん	肝細胞がん	Cancer-related	Hepatocellular carcinoma
がん	遺伝性乳がん卵巣がん症候群	Cancer-related	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome
がん	遺伝性がん	Cancer-related	Hereditary cancer
がん	遺伝性がん素因症候群	Cancer-related	Hereditary cancer-predisposing syndrome
がん	遺伝性びまん性胃がん	Cancer-related	Hereditary diffuse gastric cancer
がん	遺伝性平滑筋腫と腎細胞がん	Cancer-related	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer
がん	遺伝性非ポリポシス結腸がん	Cancer-related	Hereditary nonpolyposis colon cancer
がん	遺伝性非ポリポシス大腸がん4型	Cancer-related	Hereditary nonpolyposis colorectal cancer type 4
がん	遺伝性非ポリポシス大腸がん5型	Cancer-related	Hereditary nonpolyposis colorectal cancer type 5
がん	遺伝性非ポリポシス大腸がん8型	Cancer-related	Hereditary nonpolyposis colorectal cancer type 8
がん	遺伝性部位特異的卵巣がん症候群	Cancer-related	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome
がん	血液がん素因を伴う遺伝性血小板減少	Cancer-related	Hereditary thrombocytopenia and hematologic cancer predisposition syndrome
がん	高悪性度表面骨肉腫	Cancer-related	High grade surface osteosarcoma
がん	乳房浸潤性乳管がん	Cancer-related	Infiltrating duct carcinoma of breast
がん	若年性骨髄単球性白血病	Cancer-related	Juvenile myelomonocytic leukemia
がん	腎がん	Cancer-related	Kidney Carcinoma
がん	口唇・口腔がん	Cancer-related	Lip and oral cavity carcinoma
がん	肺腺がん	Cancer-related	Lung adenocarcinoma
がん	肺がん	Cancer-related	Lung cancer
がん	肺がん2	Cancer-related	Lung carcinoma
がん	リンパ腫	Cancer-related	Lymphoma
がん	悪性卵巣胚細胞腫瘍	Cancer-related	Malignant germ cell tumor of ovary
がん	悪性神経膠腫	Cancer-related	Malignant glioma
がん	悪性皮膚黒色腫	Cancer-related	Malignant melanoma of skin
がん	大腸がん	Cancer-related	Malignant tumor of colon
がん	食道がん	Cancer-related	Malignant tumor of esophagus
がん	口底部がん	Cancer-related	Malignant tumor of floor of mouth
がん	前立腺悪性がん	Cancer-related	Malignant tumor of prostate
がん	精巣悪性がん	Cancer-related	Malignant tumor of testis
がん	マンデル細胞リンパ腫	Cancer-related	Mantle cell lymphoma
がん	縦隔胚細胞腫瘍	Cancer-related	Mediastinal germ cell tumor
がん	甲状腺髄様がん	Cancer-related	Medullary thyroid carcinoma
がん	髄芽腫	Cancer-related	Medulloblastoma
がん	結節性髄芽腫	Cancer-related	Medulloblastoma with extensive nodularity
がん	線維増殖性髄芽腫	Cancer-related	Medulloblastoma, desmoplastic
がん	メラノーマ	Cancer-related	Melanoma
がん	メラノーマ・神経系腫瘍症候群	Cancer-related	Melanoma and neural system tumor syndrome

がん	メラノーマ・膵臓がん症候群	Cancer-related	Melanoma-pancreatic cancer syndrome
がん	メラノーマ、皮膚がんへの感受性、10	Cancer-related	Melanoma, cutaneous malignant, susceptibility to, 10
がん	悪性中皮腫	Cancer-related	Mesothelioma, malignant
がん	転移性前立腺小細胞がん	Cancer-related	Metastatic Prostate Small Cell Carcinoma
がん	ミスマッチ修復がん症候群2	Cancer-related	Mismatch repair cancer syndrome 2
がん	ミスマッチ修復がん症候群3	Cancer-related	Mismatch repair cancer syndrome 3
がん	多発性骨髄腫	Cancer-related	Multiple myeloma
がん	多発性自己修復性扁平上皮腫	Cancer-related	Multiple self-healing squamous epithelioma
がん	骨髄増殖性腫瘍	Cancer-related	Myeloproliferative Neoplasm
がん	上咽頭がん	Cancer-related	Nasopharyngeal carcinoma
がん	脳の新生物	Cancer-related	Neoplasm of brain
がん	神経芽細胞腫	Cancer-related	Neuroblastoma
がん	神経芽細胞腫2	Cancer-related	Neuroblastoma 2
がん	神経芽細胞腫3	Cancer-related	Neuroblastoma 3
がん	非ホジキンリンパ腫	Cancer-related	Non-Hodgkin lymphoma
がん	非小細胞肺癌	Cancer-related	Non-small cell lung cancer
がん	乏突起膠腫	Cancer-related	Oligodendroglioma
がん	歯数不足症-大腸がん	Cancer-related	Oligodontia-colorectal cancer syndrome
がん	視神経膠腫	Cancer-related	Optic nerve glioma
がん	卵巣がん	Cancer-related	Ovarian cancer
がん	卵巣がん	Cancer-related	Ovarian carcinoma
がん	卵巣漿液性嚢胞腺がん	Cancer-related	Ovarian Serous Cystadenocarcinoma
がん	卵巣漿液性乳頭状腺がん	Cancer-related	Ovarian Serous Surface Papillary Adenocarcinoma
がん	手掌足底がん、多発性、自己修復性	Cancer-related	Palmpoplantar carcinoma, multiple self-healing
がん	膵臓腺がん	Cancer-related	Pancreatic adenocarcinoma
がん	甲状腺細胞がん、散発性	Cancer-related	Papillary renal cell carcinoma, sporadic
がん	甲状腺乳頭がん	Cancer-related	Papillary thyroid carcinoma
がん	副甲状腺がん	Cancer-related	Parathyroid carcinoma
がん	松果体芽腫	Cancer-related	Pineoblastoma
がん	胸膜肺芽腫	Cancer-related	Pleuropulmonary blastoma
がん	腎細胞がん	Cancer-related	Renal cell carcinoma
がん	非乳頭状腎細胞がん	Cancer-related	Renal cell carcinoma, nonpapillary
がん	乳頭状腎細胞がん1	Cancer-related	Renal cell carcinoma, papillary, 1
がん	三側性網膜芽細胞腫	Cancer-related	Retinoblastoma, trilateral
がん	横紋筋肉腫	Cancer-related	Rhabdomyosarcoma
がん	横紋筋肉腫、胚性、2	Cancer-related	Rhabdomyosarcoma, embryonal, 2
がん	ロゼット形成性グリア神経細胞腫瘍	Cancer-related	Rosette-forming glioneuronal tumor
がん	肉腫	Cancer-related	Sarcoma
がん	無茎性鋸歯状ポリポージスがん症候群	Cancer-related	Sessile serrated polyposis cancer syndrome
がん	小細胞肺癌	Cancer-related	Small cell lung carcinoma
がん	精母細胞性セミノーマ	Cancer-related	Spermatocytic seminoma
がん	頭頸部扁平上皮がん	Cancer-related	Squamous cell carcinoma of the head and neck
がん	皮膚扁平上皮がん	Cancer-related	Squamous cell carcinoma of the skin
がん	肺扁平上皮がん	Cancer-related	Squamous cell lung carcinoma
がん	非髄様甲状腺がん2	Cancer-related	Thyroid cancer, nonmedullary, 2
がん	甲状腺がん	Cancer-related	Thyroid carcinoma
がん	甲状腺未分化がん	Cancer-related	Thyroid gland undifferentiated (anaplastic) carcinoma
がん	膀胱移行上皮がん	Cancer-related	Transitional cell carcinoma of the bladder
がん	トリプルネガティブ乳がん	Cancer-related	Triple-Negative Breast Cancer Finding
がん	未分化多形肉腫	Cancer-related	Undifferentiated pleomorphic sarcoma
がん	膀胱がん2	Cancer-related	Urinary bladder cancer
がん	子宮がん肉腫	Cancer-related	Uterine Carcinosarcoma
がん	外陰がん、乳腺型	Cancer-related	Vulvar adenocarcinoma of mammary gland type
がん	ウィルムス腫瘍1	Cancer-related	Wilms tumor 1
がん	ウィルムス腫瘍6	Cancer-related	Wilms tumor 6
がん	ウィルムス腫瘍、無虹彩症、泌尿生殖器異常、精神発達遅滞 (WAGR) 症候群	Cancer-related	Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies, and mental retardation syndrome
がん	急性骨髄性白血病感受性	Cancer-related	Leukemia, acute myeloid, susceptibility to
がん	唇裂・唇顎口蓋裂を伴う遺伝性びまん性胃がん	Cancer-related	Gastric cancer, familial diffuse, and cleft lip with or without cleft palate
がん	卵巣原発低悪性度漿液性腺がん	Cancer-related	Primary low grade serous adenocarcinoma of ovary
がん	大腸がん低感受性	Cancer-related	Colorectal cancer, protection against
がん	小児性副腎皮質がん	Cancer-related	Adrenocortical carcinoma, pediatric
がん	骨髄異形成症候群から移行した急性骨髄性白血病	Cancer-related	Myelodysplastic syndrome progressed to acute myeloid leukemia
がん	ダウン症候群併発急性巨核芽球性白血病	Cancer-related	Acute megakaryoblastic leukemia in down syndrome
がん	急性リンパ性白血病感受性3	Cancer-related	Leukemia, acute lymphoblastic, susceptibility to, 3
がん	S状結腸がん	Cancer-related	Malignant tumor of sigmoid colon
がん	乳がんおよび大腸がん感受性	Cancer-related	Breast and/or ovarian cancer
がん	小脳嚢腫	Cancer-related	Cerebellar cyst
がん	家族性乳がん・卵巣がん症候群3	Cancer-related	Breast-ovarian cancer, familial 3
がん	副甲状腺腺腫、体細胞変異	Cancer-related	Parathyroid adenoma, somatic
がん	上皮性卵巣がん、体細胞変異	Cancer-related	OVARIAN CANCER, EPITHELIAL, SOMATIC
がん	Bリンパ芽球性白血病/リンパ腫・分類不能型	Cancer-related	B lymphoblastic leukemia lymphoma, no ICD-O subtype
がん	膵がん4	Cancer-related	Pancreatic cancer 4
がん	ヒルシュブルング病を伴う多発性内分泌腫瘍症 IIA型	Cancer-related	MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA, TYPE IIA, WITH HIRSCHSPRUNG DISEASE
がん	若年性乳がん	Cancer-related	Breast cancer, early-onset
がん	大腸がん1	Cancer-related	Colorectal cancer 1
がん	乳がんおよび大腸がん	Cancer-related	Breast and colorectal cancer
がん	腎移行上皮がん	Cancer-related	Renal transitional cell carcinoma
がん	前立腺がん、体細胞変異	Cancer-related	Prostate cancer, somatic
がん	赤血球増多症を伴った腎細胞がん	Cancer-related	Renal cell carcinoma with paraneoplastic erythrocytosis
がん	前立腺がん感受性	Cancer-related	Prostate cancer, susceptibility to
がん	尿路上皮がんに伴う表皮母斑、体細胞変異	Cancer-related	Epidermal nevus with urothelial cancer, somatic
がん	大腸がん感受性	Cancer-related	Colorectal cancer, susceptibility to
がん	大腸がん10	Cancer-related	Colorectal cancer 10
がん	大きな肉厚の耳	Cancer-related	Large fleshy ears
がん	CHEK2関連がん感受性	Cancer-related	CHEK2-Related Cancer Susceptibility
がん	家族性乳がん・卵巣がん症候群4	Cancer-related	Breast-ovarian cancer, familial 4
がん	家族性消化管間質腫瘍	Cancer-related	Gastrointestinal stromal tumor, familial
がん	膵がん3	Cancer-related	Pancreatic cancer 3
がん	褐色細胞腫感受性	Cancer-related	Pheochromocytoma, susceptibility to
がん	孤発性甲状腺髄様がん	Cancer-related	Thyroid carcinoma, sporadic medullary
がん	肺線維症・骨髄不全、末端小粒関連4	Cancer-related	Pulmonary fibrosis and/or bone marrow failure, telomere-related, 4
がん	遺伝性非ポリポージス大腸がん6型	Cancer-related	Hereditary nonpolyposis colorectal cancer type 6
がん	基底細胞がん感受性7	Cancer-related	Basal cell carcinoma, susceptibility to, 7
がん	遺伝性非ポリポージス性大腸がん	Cancer-related	Hereditary nonpolyposis colorectal carcinoma
がん	遺伝性卵巣がん	Cancer-related	Hereditary ovarian carcinoma
がん	膵がん2	Cancer-related	Pancreatic cancer 2
がん	上行結腸がん	Cancer-related	Malignant tumor of ascending colon
希少疾患	無βリポタンパク血症	Rare diseases	Abetalipoproteinemia
希少疾患	偽性軟骨無形成症	Rare diseases	Achondroplasia
希少疾患	副腎白質ジストロフィー	Rare diseases	Adrenoleukodystrophy
希少疾患	アルビニズム	Rare diseases	Albinism
希少疾患	α1-アンチトリプシン欠乏症	Rare diseases	Alpha-1-antitrypsin deficiency
希少疾患	Alport症候群	Rare diseases	Alport syndrome
希少疾患	筋萎縮性側索硬化症	Rare diseases	Amyotrophic lateral sclerosis
希少疾患	アンジェルマン症候群	Rare diseases	Angelman syndrome

希少疾患	前眼部異発生	Rare diseases	Anterior segment dysgenesis
希少疾患	再生不良性貧血	Rare diseases	Aplastic anemia
希少疾患	無脾/無脾症	Rare diseases	Asplenia
希少疾患	常染色体優性非特異性難聴 17	Rare diseases	Autosomal dominant nonsyndromic deafness 17
希少疾患	常染色体優性非特異性難聴 22	Rare diseases	Autosomal dominant nonsyndromic deafness 22
希少疾患	常染色体優性非特異性難聴 2A	Rare diseases	Autosomal dominant nonsyndromic deafness 2A
希少疾患	常染色体優性非特異性難聴 6	Rare diseases	Autosomal dominant nonsyndromic deafness 6
希少疾患	Blau 症候群	Rare diseases	Blau syndrome
希少疾患	Budd-Chiari 症候群	Rare diseases	Budd-Chiari syndrome
希少疾患	心臓・顔・皮膚症候群	Rare diseases	Cardio-facio-cutaneous syndrome
希少疾患	カーニー複合	Rare diseases	Carney complex
希少疾患	Cenani-Lenz syndactyly 症候群	Rare diseases	Cenani-Lenz syndactyly syndrome
希少疾患	小脳性運動失調	Rare diseases	Cerebellar ataxia
希少疾患	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 2型	Rare diseases	Cerebral arteriopathy, autosomal dominant, with subcortical infarcts and leukoencephalopathy, type 2
希少疾患	皮質下梗塞と白質脳症を伴う脳常染色体優性遺伝性動脈硬化症	Rare diseases	Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy
希少疾患	皮質下梗塞と白質脳症を伴う脳常染色体優性遺伝性動脈硬化症 1型	Rare diseases	Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy type 1
希少疾患	脳クレアチン欠乏症候群	Rare diseases	Cerebral creatine deficiency syndrome
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病・聴覚消失	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease and deafness
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型 2 C	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease axonal type 2C
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型 2 F	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease axonal type 2F
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型 2 K	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease axonal type 2K
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、優性、中間型,d	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease dominant intermediate d
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病2B型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 B1型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 B2型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 D型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2D
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 E型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2E
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 I型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2I
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 J型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2J
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病 2 P型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 2P
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病4型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 4
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 V型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal type 2V
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 X型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal type 2X
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、常染色体劣性、2 A2B型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, autosomal recessive, type 2A2B
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 DD型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2DD
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 EE型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2EE
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 O型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2O
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 Q型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2Q
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 R型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2R
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 S型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2S
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 T型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2T
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 U型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2U
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 W型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2W
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、2 z 型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2z
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、脱髄性、1 b 型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, demyelinating, type 1b
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、脱髄性、1 d 型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, demyelinating, type 1d
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、脱髄性、1 f 型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, demyelinating, type 1f
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、脱髄性、1 G型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, demyelinating, type 1G
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、脱髄性、4 F型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, demyelinating, type 4F
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、優性、中間型、B	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, dominant intermediate B
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、優性、中間型、E	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, dominant intermediate E
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、優性、中間型、F	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, dominant intermediate F
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、優性、中間型、G	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, dominant intermediate G
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、劣性、中間型A	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, recessive intermediate A
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、劣性、中間型C	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, recessive intermediate c
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、1 C型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 1C
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、2型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 2
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、2 A2A型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 2A2A
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、2 L型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 2L
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、2 N型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 2N
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 A型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4A
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 B1型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4B1
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 B2型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4B2
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 B3型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4B3
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 C型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4C
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 D型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4D
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 H型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4H
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 J型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4J
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、4 K型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4k
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、I型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type I
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、IA型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type IA
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、X染色体優性 6	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked dominant, 6
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、X連鎖劣性、5型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked recessive, type 5
希少疾患	Charcot-Marie-Tooth 神経障害 X,1型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth Neuropathy X Type 1
希少疾患	チャージ症候群	Rare diseases	CHARGE association
希少疾患	有棘赤血球を伴う舞蹈病	Rare diseases	Choreoacanthocytosis
希少疾患	シトリン欠損症	Rare diseases	Citrin deficiency
希少疾患	シトルリン血症	Rare diseases	Citrullinemia
希少疾患	Cockayne 症候群	Rare diseases	Cockayne syndrome
希少疾患	Coffin-Lowry 症候群	Rare diseases	Coffin-Lowry syndrome
希少疾患	Coffin-Siris 症候群	Rare diseases	Coffin-Siris syndrome
希少疾患	コラーゲンVI関連ミオパチー	Rare diseases	Collagen VI-related myopathy
希少疾患	先天性横隔膜ヘルニア	Rare diseases	Congenital diaphragmatic hernia
希少疾患	先天性赤血球生成不全性貧血	Rare diseases	Congenital dyserythropoietic anemia
希少疾患	先天性魚鱗癬	Rare diseases	Congenital ichthyosis of skin
希少疾患	先天性筋無力症候群	Rare diseases	Congenital myasthenic syndrome
希少疾患	先天性筋無力症候群12	Rare diseases	Congenital myasthenic syndrome 12
希少疾患	先天性筋無力症候群13	Rare diseases	Congenital myasthenic syndrome 13
希少疾患	先天性筋無力症候群1A	Rare diseases	Congenital myasthenic syndrome 1A
希少疾患	先天性筋無力症候群4C	Rare diseases	Congenital myasthenic syndrome 4C
希少疾患	アセタゾラミド誘発性先天性筋無力症候群	Rare diseases	Congenital myasthenic syndrome, acetazolamide-responsive
希少疾患	先天性線維型不均衡ミオパチー	Rare diseases	Congenital myopathy with fiber type disproportion
希少疾患	28型線維数の減少を伴う先天性ミオパチー	Rare diseases	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers
希少疾患	有髄小神経線維の選択的喪失を伴う先天性感覚神経障害	Rare diseases	Congenital sensory neuropathy with selective loss of small myelinated fibers
希少疾患	結合組織病	Rare diseases	Connective tissue disease
希少疾患	角膜ストロフィー	Rare diseases	Corneal dystrophy
希少疾患	大脳皮質異形成	Rare diseases	Cortical dysplasia
希少疾患	コステロ症候群	Rare diseases	Costello syndrome
希少疾患	クルーゾン症候群	Rare diseases	Crouzon syndrome
希少疾患	嚢胞性線維症	Rare diseases	Cystic fibrosis
希少疾患	シスチン尿症	Rare diseases	Cystinuria
希少疾患	ダノン病	Rare diseases	Danon disease
希少疾患	聴覚障害	Rare diseases	Deafness
希少疾患	聴覚障害と近視	Rare diseases	Deafness and myopia

希少疾患	難聴-ジストニア症候群	Rare diseases	Deafness dystonia syndrome
希少疾患	小耳症および小歯症(LAMM)を伴う先天性難聴	Rare diseases	Deafness with labyrinthine aplasia microtia and microdontia (LAMM)
希少疾患	聴覚障害-不妊症	Rare diseases	Deafness-infertility syndrome
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 1
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1 0	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 10
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1 1	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 11
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1 2	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 12
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1 3	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 13
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1 5	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 15
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-1 6	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 16
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-2 0	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 20
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-2 3	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 23
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-2 5	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 25
希少疾患	炎症を伴うか伴わない聴覚障害、常染色体優性-34	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 34, with or without inflammation
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-36	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 36
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-37	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 37
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-3 a	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 3a
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-3 b	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 3b
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-4	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 4
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-5	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 5
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-6 4	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 64
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-6 5	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 65
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-8 0	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 80
希少疾患	聴覚障害、常染色体優性-9	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 9
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-102	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 102
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-109	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 109
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-111	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 111
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-114	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 114
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-115	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 115
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-116	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 116
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-12	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 12
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-16	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 16
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-18	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 18
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-18b	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 18b
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-1 a	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 1A
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-1 b	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 1b
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 2
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 1	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 21
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 2	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 22
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 3	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 23
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 4	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 24
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 5	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 25
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 6	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 26
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 8	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 28
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-2 9	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 29
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-3	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 3
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-3 0	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 30
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-3 2	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 32
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-3 5	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 35
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-3 6,+/-前庭病変	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 36, with or without vestibular involvement
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-3 7	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 37
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-4、+前庭水道管	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 4, with enlarged vestibular aqueduct
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-4 2	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 42
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-4 9	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 49
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-5 3	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 53
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-5 7	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 57
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-5 9	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 59
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-6	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 6
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-6 1	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 61
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-6 3	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 63
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-6 6	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 66
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-6 7	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 67
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-7	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 7
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-7 0	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 70
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-7 4	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 74
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-7 7	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 77
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-8	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 8
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-8 4	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 84
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-8 4 b	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 84b
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-8 6	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 86
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-8 9	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 89
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-9	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 9
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-9 3	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 93
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-9 4	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 94
希少疾患	聴覚障害、常染色体劣性-9 7	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 97
希少疾患	先天性聴覚障害と成人発症の進行性白質脳症	Rare diseases	Deafness, congenital, and adult-onset progressive leukoencephalopathy
希少疾患	聴覚障害 X連鎖-1	Rare diseases	Deafness, X-linked 1
希少疾患	聴覚障害 X連鎖-2	Rare diseases	Deafness, X-linked 2
希少疾患	聴覚障害 X連鎖-4	Rare diseases	Deafness, X-linked 4
希少疾患	聴覚障害 X連鎖-5	Rare diseases	Deafness, X-linked 5
希少疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	Rare diseases	Diamond-Blackfan anemia
希少疾患	ジストニア	Rare diseases	Dystonia
希少疾患	大田原症候群	Rare diseases	Early infantile epileptic encephalopathy with suppression bursts
希少疾患	早期ミオクローニー脳症	Rare diseases	Early myoclonic encephalopathy
希少疾患	クラシックエーラス・ダンロス症候群2型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome classic type 2
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群皮膚脆弱症型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome dermatosparaxis type
希少疾患	tenascin-X欠損によるエーラス・ダンロス症候群	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome due to tenascin-X deficiency
希少疾患	進行性脊椎側弯症、ミオパシー、難聴を伴うエーラス・ダンロス症候群	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome with progressive kyphoscoliosis, myopathy, and hearing loss
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群、多発関節弛緩型 1	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia type, 1
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群、多発関節弛緩型 2	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia type, 2
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群心臓弁膜症型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, cardiac valvular type
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群クラシック型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, classic type
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群クラシック型 1	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, classic type 1
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群クラシック型 2	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, classic-like, 2
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群、ヒドロキシリン欠乏症	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, hydroxylysine-deficient
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群 筋拘縮型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural type
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群歯周型 1	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, periodontal type, 1
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群歯周型 2	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, periodontal type, 2
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群早老型 2	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, progeroid type, 2
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群脊椎異常形成型 1	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, spondylodysplastic type, 1
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群3型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, type 3
希少疾患	エーラス・ダンロス症候群、血管型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, type 4
希少疾患	エンドプレートアセチルコリンエステラーゼ欠損症	Rare diseases	Endplate acetylcholinesterase deficiency
希少疾患	家族性地中海熱	Rare diseases	Familial Mediterranean fever
希少疾患	ファンconi貧血	Rare diseases	Fanconi anemia
希少疾患	脆弱X症候群	Rare diseases	Fragile X syndrome

希少疾患	前頭側頭型認知症	Rare diseases	Frontotemporal dementia
希少疾患	ガラクトース血症	Rare diseases	Galactosemia
希少疾患	Galloway-Mowat症候群	Rare diseases	Galloway-Mowat syndrome
希少疾患	糖原病	Rare diseases	Glycogen storage disease
希少疾患	糖原病0,筋肉	Rare diseases	Glycogen storage disease 0, muscle
希少疾患	グルコース-6-フォスファターゼ欠損症 IA型による糖原病	Rare diseases	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type IA
希少疾患	肝グリコゲン合成酵素欠損症による糖原病	Rare diseases	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency
希少疾患	糖原病IXb型	Rare diseases	Glycogen storage disease IXb
希少疾患	糖原病IXc型	Rare diseases	Glycogen storage disease IXc
希少疾患	糖原病IXd型	Rare diseases	Glycogen storage disease IXd
希少疾患	致死性先天性心臓糖原病	Rare diseases	Glycogen storage disease of heart, lethal congenital
希少疾患	糖原病III型	Rare diseases	Glycogen storage disease type III
希少疾患	糖原病IXa1型	Rare diseases	Glycogen storage disease type IXa1
希少疾患	糖原病X型	Rare diseases	Glycogen storage disease type X
希少疾患	糖原病XV型	Rare diseases	Glycogen storage disease XV
希少疾患	糖原病I型	Rare diseases	Glycogen storage disease, type I
希少疾患	糖原病IV型	Rare diseases	Glycogen storage disease, type IV
希少疾患	糖原病V型	Rare diseases	Glycogen storage disease, type V
希少疾患	糖原病VI型	Rare diseases	Glycogen storage disease, type VI
希少疾患	糖原病VII型	Rare diseases	Glycogen storage disease, type VII
希少疾患	高チロシン血症	Rare diseases	Hawkinsinuria
希少疾患	片側巨脳症	Rare diseases	Hemimegalencephaly
希少疾患	遺伝性スフェロイドを伴うびまん性白質脳症	Rare diseases	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids
希少疾患	遺伝性難聴・聴覚障害	Rare diseases	Hereditary hearing loss and deafness
希少疾患	遺伝性無痛症	Rare diseases	Hereditary insensitivity to pain with anhidrosis
希少疾患	ホモシチン尿症	Rare diseases	Homocystinuria
希少疾患	ホモシチン尿症-巨赤芽球性貧血, コバラミン代謝異常による, cbl G 相補型	Rare diseases	Homocystinuria-Megaloblastic anemia due to defect in cobalamin metabolism, cblE complementation type
希少疾患	ホモシチン尿症, cblD型、変異 1	Rare diseases	Homocystinuria, cblD type, variant 1
希少疾患	高コレステロール血症	Rare diseases	Hypercholesterolaemia
希少疾患	肥大型心筋症	Rare diseases	Hypertrophic cardiomyopathy
希少疾患	低βリポ蛋白血症	Rare diseases	Hypobetalipoproteinemia
希少疾患	低ホスファターゼ血症	Rare diseases	Hypophosphatasia
希少疾患	左心低形成症候群	Rare diseases	Hypoplastic left heart syndrome
希少疾患	魚鱗症	Rare diseases	Ichthyosis
希少疾患	免疫不全	Rare diseases	Immunodeficiency
希少疾患	偽性腸閉塞	Rare diseases	Intestinal pseudo-obstruction
希少疾患	ジュベール症候群	Rare diseases	Joubert syndrome
希少疾患	ジュベール症候群関連疾患	Rare diseases	Joubert syndrome and related disorders
希少疾患	ジュベール症候群+先天性肝線維症	Rare diseases	Joubert syndrome with hepatic defect
希少疾患	ジュベール症候群+短い肋骨、小さな胸郭、短い四肢、腎のうらなどの骨格の異形性	Rare diseases	Joubert syndrome with Jeune asphyxiating thoracic dystrophy
希少疾患	ジュベール症候群+様々な発症時期、重症度、進行性などを示すレベル先天黒内障を含む網膜変性	Rare diseases	Joubert syndrome with ocular defect
希少疾患	歌舞伎症候群	Rare diseases	Kabuki syndrome
希少疾患	Kosaki 異常増殖症候群	Rare diseases	Kosaki overgrowth syndrome
希少疾患	レノックス・ガストー症候群	Rare diseases	Lennox-Gastaut syndrome
希少疾患	脂肪萎縮症	Rare diseases	Lipoatrophy
希少疾患	リポジストロフィー	Rare diseases	Lipodystrophy
希少疾患	滑脳症	Rare diseases	Lissencephaly
希少疾患	黄斑ジストロフィー	Rare diseases	Macular dystrophy
希少疾患	メープルシロップ尿症	Rare diseases	Maple syrup urine disease
希少疾患	McLeod ニューロアカントサイトーシス症候群	Rare diseases	McLeod neuroacanthocytosis syndrome
希少疾患	巨大膀胱	Rare diseases	Megacystis
希少疾患	メレトヤ症候群	Rare diseases	Meretoja syndrome
希少疾患	メチルマロン酸血症	Rare diseases	Methylmalonic acidemia
希少疾患	ミトコンドリア病	Rare diseases	Mitochondrial diseases
希少疾患	Mowat-Wilson症候群	Rare diseases	Mowat-Wilson syndrome
希少疾患	多系統萎縮症	Rare diseases	Multiple system atrophy
希少疾患	筋ジストロフィー	Rare diseases	Muscular dystrophy
希少疾患	ミオクロヌス	Rare diseases	Myoclonus
希少疾患	筋強直症	Rare diseases	Myotonia
希少疾患	爪膝蓋骨症候群	Rare diseases	Nail-patella syndrome
希少疾患	腎性尿崩症	Rare diseases	Nephrogenic diabetes insipidus
希少疾患	ネフロン癆	Rare diseases	Nephronophthisis
希少疾患	ネフローゼ症候群	Rare diseases	Nephrotic syndrome
希少疾患	神経フェリチン症	Rare diseases	Neuroferritinopathy
希少疾患	神経線維腫	Rare diseases	Neurofibroma
希少疾患	非ケトシス性高グリシン血症	Rare diseases	Non-ketotic hyperglycinemia
希少疾患	非特異性難聴、難聴症	Rare diseases	Nonsyndromic hearing loss and deafness
希少疾患	ヌーナン症候群	Rare diseases	Noonan syndrome
希少疾患	眼球皮膚アルビニズム	Rare diseases	Oculocutaneous albinism
希少疾患	視神経低形成	Rare diseases	Optic nerve hypoplasia
希少疾患	骨形成不全症	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta
希少疾患	骨形成不全症12型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta type 12
希少疾患	骨形成不全症5型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta type 5
希少疾患	骨形成不全症7型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta type 7
希少疾患	骨形成不全症8型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta type 8
希少疾患	骨形成不全症1型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta type I
希少疾患	骨形成不全症3型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta type III
希少疾患	骨形成不全症、正常強膜、優性型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta with normal sclerae, dominant form
希少疾患	骨形成不全症、劣性先天性致死	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta, recessive perinatal lethal
希少疾患	骨形成不全症6型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta, type VI
希少疾患	骨形成不全症11型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta, type XI
希少疾患	骨形成不全症13型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta, type xiii
希少疾患	骨形成不全症15型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta, type xv
希少疾患	骨形成不全症16型	Rare diseases	Osteogenesis imperfecta, type xvi
希少疾患	骨粗鬆症	Rare diseases	Osteopetrosis
希少疾患	発作性夜間ヘモグロビン尿症	Rare diseases	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria 1
希少疾患	周期性四肢麻痺	Rare diseases	Periodic paralysis
希少疾患	ペルオキシソーム形成異常症	Rare diseases	Peroxisome biogenesis disorders
希少疾患	Perry 症候群	Rare diseases	Perry syndrome
希少疾患	Pfeiffer症候群	Rare diseases	Pfeiffer syndrome
希少疾患	フェニルケトン尿症	Rare diseases	Phenylketonuria
希少疾患	結節性多発動脈炎、小児型	Rare diseases	Polyarteritis nodosa, childhood-onset
希少疾患	多小脳回+/、血管性Ehlers-Danlos 症候群	Rare diseases	Polymicrogyria with or without vascular-type ehlers-danlos syndrome
希少疾患	多発ニューロパチー	Rare diseases	Polynuropathy
希少疾患	Prader-Willi 症候群	Rare diseases	Prader-Willi syndrome
希少疾患	原発性免疫不全	Rare diseases	Primary immunodeficiency
希少疾患	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	Rare diseases	Progressive familial intrahepatic cholestasis
希少疾患	プロピオン酸血症	Rare diseases	Propionic acidemia
希少疾患	偽性副甲状腺機能低下症	Rare diseases	Pseudohypoparathyroidism
希少疾患	弾性線維性仮性黄色腫	Rare diseases	Pseudoxanthoma elasticum
希少疾患	肺胞蛋白症	Rare diseases	Pulmonary alveolar proteinosis
希少疾患	肺動脈性肺高血圧症	Rare diseases	Pulmonary arterial hypertension
希少疾患	腎低形成	Rare diseases	Renal hypoplasia
希少疾患	拘束型心筋症	Rare diseases	Restrictive cardiomyopathy

希少疾患	網膜色素変性症	Rare diseases	Retinitis pigmentosa
希少疾患	網膜色素変性症 10	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 10
希少疾患	網膜色素変性症 11	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 11
希少疾患	網膜色素変性症 15	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 15
希少疾患	網膜色素変性症 2	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 2
希少疾患	網膜色素変性症 3 8	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 38
希少疾患	網膜色素変性症 5 6	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 56
希少疾患	網膜色素変性症 8 8	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 88
希少疾患	網膜色素変性症 9 0	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 90
希少疾患	網膜色素変性症-赤血球小赤血球症	Rare diseases	Retinitis pigmentosa and erythrocytic microcytosis
希少疾患	網膜色素変性症 +/- 骨格系異常	Rare diseases	Retinitis pigmentosa with or without skeletal anomalies
希少疾患	Rett 症候群	Rare diseases	Rett syndrome
希少疾患	ロスマンド・トムソン症候群	Rare diseases	Rothmund-Thomson syndrome
希少疾患	ルビンスタイン・ティビ症候群	Rare diseases	Rubinstein-Taybi syndrome
希少疾患	サルコグリカン異常症	Rare diseases	Sarcoglycanopathy
希少疾患	感音難聴	Rare diseases	Sensorineural hearing loss
希少疾患	重症複合免疫不全症	Rare diseases	Severe combined immunodeficiency disease
希少疾患	シトステロール血症	Rare diseases	Sitosterolemia
希少疾患	Smith-Magenis症候群	Rare diseases	Smith-Magenis syndrome
希少疾患	脊髄性筋萎縮症	Rare diseases	Spinal muscular atrophy
希少疾患	強直性脊椎	Rare diseases	Spinal rigidity
希少疾患	脊椎指異形成、エーラス・ダンロス症候群様	Rare diseases	Spondylocheirodysplasia, Ehlers-Danlos syndrome-like
希少疾患	Sturge-Weber 症候群	Rare diseases	Sturge-Weber syndrome
希少疾患	全身性エリテマトーデス/全身性紅斑性狼瘡	Rare diseases	Systemic lupus erythematosus
希少疾患	四肢不全麻痺	Rare diseases	Tetraparesis
希少疾患	四肢麻痺/四肢不全麻痺	Rare diseases	Tetraplegia/tetraparesis
希少疾患	血栓性血小板減少性紫斑病	Rare diseases	Thrombotic thrombocytopenic purpura
希少疾患	甲状腺ホルモン不応症	Rare diseases	Thyroid hormone resistance syndrome
希少疾患	TNF受容体関連周期性発熱症候群	Rare diseases	TNF receptor-associated periodic fever syndrome (TRAPS)
希少疾患	結節性硬化症	Rare diseases	Tuberous sclerosis syndrome
希少疾患	チロシン血症3型	Rare diseases	Tyrosinemia type 3
希少疾患	チロシン血症1型	Rare diseases	Tyrosinemia type I
希少疾患	チロシン血症2型	Rare diseases	Tyrosinemia type II
希少疾患	アッシャー症候群	Rare diseases	Usher syndrome
希少疾患	アッシャー症候群1型	Rare diseases	Usher syndrome type 1
希少疾患	アッシャー症候群 1D型	Rare diseases	Usher syndrome type 1D
希少疾患	アッシャー症候群 1F型	Rare diseases	Usher syndrome type 1F
希少疾患	アッシャー症候群2型	Rare diseases	Usher syndrome type 2
希少疾患	アッシャー症候群 1C型	Rare diseases	Usher syndrome, type 1C
希少疾患	アッシャー症候群 1G型	Rare diseases	Usher syndrome, type 1G
希少疾患	アッシャー症候群 2A型	Rare diseases	Usher syndrome, type 2A
希少疾患	アッシャー症候群 2C型	Rare diseases	Usher syndrome, type 2C
希少疾患	アッシャー症候群 3A型	Rare diseases	Usher syndrome, type 3A
希少疾患	アッシャー症候群 3B型	Rare diseases	Usher syndrome, type 3B
希少疾患	アッシャー症候群III型	Rare diseases	Usher Syndrome, Type III
希少疾患	ウィーバー症候群	Rare diseases	Weaver syndrome
希少疾患	ウェルナー症候群	Rare diseases	Werner syndrome
希少疾患	ウエスト症候群	Rare diseases	West syndrome
希少疾患	ウォルフラム症候群	Rare diseases	Wolfram syndrome
希少疾患	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパシー	Rare diseases	X-linked myopathy with excessive autophagy
希少疾患	色素性乾皮症	Rare diseases	Xeroderma pigmentosum
希少疾患	高カリウム血症周期性四肢麻痺	Rare diseases	Normokalemic periodic paralysis, potassium-sensitive
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 23	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 23
希少疾患	網膜色素変性症 78	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 78
希少疾患	錐体桿体ジストロフィー	Rare diseases	Rod-cone dystrophy
希少疾患	脊椎硬直を伴う先天性筋ジストロフィー	Rare diseases	Congenital muscular dystrophy with rigid spine
希少疾患	接合部型表皮水疱症、限局性	Rare diseases	Epidermolysis bullosa, junctional, localisata variant
希少疾患	網膜色素変性症 26	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 26
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 25	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 25
希少疾患	発作性ジストニア	Rare diseases	Paroxysmal dystonia
希少疾患	遺伝性難聴	Rare diseases	Rare genetic deafness
希少疾患	X染色体連鎖性網膜色素変性症	Rare diseases	X-linked retinitis pigmentosa
希少疾患	非典型型溶血性尿毒症症候群	Rare diseases	Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 7
希少疾患	網膜色素変性症 80	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 80
希少疾患	POLG関連疾患	Rare diseases	POLG-related disorders
希少疾患	POLR3関連白色ジストロフィー	Rare diseases	POLR3-related leukodystrophy
希少疾患	NR2E3関連性網膜色素変性症	Rare diseases	NR2E3-Related Disorders
希少疾患	軽度の腎機能障害を伴う感音性難聴	Rare diseases	Sensorineural deafness with mild renal dysfunction
希少疾患	神経発達症を伴う若年発症性脊髄小脳失調症 42型	Rare diseases	Spinocerebellar ataxia 42, early-onset, severe, with neurodevelopmental deficits
希少疾患	ネフロン病 14	Rare diseases	Nephronophthisis 14
希少疾患	網膜色素変性症 84	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 84
希少疾患	網膜色素異常症	Rare diseases	Abnormality of retinal pigmentation
希少疾患	サンドホフ病 (ライソゾーム病)	Rare diseases	Sandhoff disease, juvenile type
希少疾患	網膜色素変性症 64	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 64
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 3	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 3
希少疾患	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	Rare diseases	Paramyotonia congenita/myotonia congenita
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 19	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 19
希少疾患	可逆性骨幹異形成を伴う多線性自己免疫症候群1型	Rare diseases	Dentin dysplasia, type I, with extreme microdontia and misshapen teeth
希少疾患	網膜色素変性症 12	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 12
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 34	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 34
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 21	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 21
希少疾患	メチルマロン酸尿症、mut(-) 型	Rare diseases	METHYLMALONIC ACIDURIA, mut(-) TYPE
希少疾患	網膜色素変性症 36	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 36
希少疾患	BCSL1関連ミトコンドリア病	Rare diseases	BCSL1-Related Disorders
希少疾患	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	Rare diseases	Ovarioleukodystrophy
希少疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群、肝脳型	Rare diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form
希少疾患	網膜色素変性症 54	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 54
希少疾患	巨頭症および脳室肥大症を伴うVATER関連疾患	Rare diseases	Vater association with macrocephaly and ventriculomegaly
希少疾患	網膜色素変性症 70	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 70
希少疾患	先天性パラミオトニア/家族性高カリウム血症周期性四肢麻痺	Rare diseases	Paramyotonia congenita/hyperkalemic periodic paralysis
希少疾患	網膜色素変性症 74	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 74
希少疾患	先天性ミオパシー	Rare diseases	Congenital myopathy
希少疾患	PRPH2関連性網膜色素変性症	Rare diseases	PRPH2-Related Disorders
希少疾患	ベルナル・スーリエ症候群、C型 (特発性血小板減少性紫斑病)	Rare diseases	Bernard-Soulier syndrome type C
希少疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群8B (MNGIE 型)	Rare diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 8B (MNGIE type)
希少疾患	若年性ニーマン・ピック病C1型、ライソゾーム病	Rare diseases	Niemann-Pick disease, type C1, juvenile form
希少疾患	短指症、知的障害および癲癇を伴う低身長症、先天性異常症候群	Rare diseases	Short stature, brachydactyly, intellectual developmental disability, and seizures
希少疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型 3	Rare diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 3
希少疾患	イソ吉草酸血症、I型	Rare diseases	Isovaleric acidemia, type I
希少疾患	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症による神経変性	Rare diseases	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl coenzyme A hydrolase deficiency
希少疾患	ジストロフィン発現異常症	Rare diseases	Abnormal muscle fiber dystrophin expression
希少疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症	Rare diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy
希少疾患	網膜色素変性症 25	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 25
希少疾患	網膜色素変性症 62	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 62
希少疾患	網膜色素変性症 33	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 33
希少疾患	TRIT1関連複合酸化還元酵素欠乏症、ミトコンドリア病	Rare diseases	TRIT1 Deficiency
希少疾患	S錐体増強症候群、網膜色素変性症	Rare diseases	Enhanced S-cone syndrome

希少疾患	晩発性脊髄性筋萎縮症,finkel型	Rare diseases	Spinal muscular atrophy, late-onset, finkel type
希少疾患	シャルコー・マリー・トゥース病、脱髄性、1b型	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, type 1b, with focally folded myelin sheaths
希少疾患	妊娠性急性脂肪肝を伴うLCHAD欠損症、三頭酵素欠損症	Rare diseases	Lchad deficiency with maternal acute fatty liver of pregnancy
希少疾患	重症異染性白質ジストロフィー、ライソゾーム病	Rare diseases	Metachromatic leukodystrophy, severe
希少疾患	骨格筋ミオパシー	Rare diseases	Skeletal myopathy
希少疾患	X連鎖性進行性ミオクロースてんかん	Rare diseases	Progressive myoclonic epilepsy, X-linked
希少疾患	ネマリン・ミオパシー	Rare diseases	Nemaline myopathy 3, autosomal dominant or recessive
希少疾患	細胞内封入体を伴う進行性ミオクロースてんかん3	Rare diseases	Epilepsy, progressive myoclonic, 3, with intracellular inclusions
希少疾患	異状分節性糸球体硬化症 10	Rare diseases	Focal Segmental Glomerulosclerosis 10
希少疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群 19	Rare diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 19
希少疾患	メチルマロン酸尿症, mut(0)型	Rare diseases	METHYLMALONIC ACIDURIA, mut(0) TYPE
希少疾患	ジュベール症候群 30	Rare diseases	Joubert syndrome 30
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 27	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 27
希少疾患	脊髄小脳変性症 47	Rare diseases	Spinocerebellar ataxia 47
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 26	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 26
希少疾患	アセタゾラミド誘発性非典型先天性ミオトニー	Rare diseases	Myotonia congenita, atypical, acetazolamide-responsive
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 16	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 16
希少疾患	レーベル遺伝性視神経症 12	Rare diseases	Leber congenital amaurosis 12
希少疾患	常染色体劣性先天性魚鱗癬 13	Rare diseases	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 13
希少疾患	四肢ジストニア	Rare diseases	Limb dystonia
希少疾患	常染色体優性難聴 73	Rare diseases	Deafness, autosomal dominant 73
希少疾患	ピリドキシン抵抗性鉄芽球性貧血 2	Rare diseases	Anemia, sideroblastic, 2, pyridoxine-refractory
希少疾患	ミガラスタット反応性	Rare diseases	Migalastat response
希少疾患	筋萎縮性側索硬化症 23型	Rare diseases	Ameyotrophic lateral sclerosis type 23
希少疾患	非特異性難聴	Rare diseases	Nonsyndromic Deafness
希少疾患	小脳低形成と関節拘縮症を伴う傍シルビウス裂多小脳回症	Rare diseases	Polymicrogyria, perisylvian, with cerebellar hypoplasia and arthrogryposis
希少疾患	グルタル酸血症 IIC	Rare diseases	Glutaric acidemia iic, late-onset
希少疾患	高フェニルアラニン血症	Rare diseases	Hyperphenylalaninaemia
希少疾患	レーベル遺伝性視神経症 5	Rare diseases	Leber congenital amaurosis 5
希少疾患	ルビンスタイン・テイビ類似症候群	Rare diseases	Rubinstein taybi like syndrome
希少疾患	免疫不全症候群 53	Rare diseases	Immunodeficiency 53
希少疾患	補体成分9欠損症	Rare diseases	Complement component 9 deficiency
希少疾患	網膜色素変性症 18	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 18
希少疾患	免疫不全および脳症を伴う炎症性腸疾患	Rare diseases	Inflammatory bowel disease, immunodeficiency, and encephalopathy
希少疾患	色素性乾皮症 F型・コケイン症候群の合併型	Rare diseases	Xeroderma pigmentosum, type F/Cockayne syndrome
希少疾患	成人型レフサム病、ペルオキシソーム病	Rare diseases	Refsum disease, adult, 1
希少疾患	二次顆粒欠損症 1	Rare diseases	Specific granule deficiency 1
希少疾患	デュアン眼球後退症候群	Rare diseases	Duane anomaly
希少疾患	グルタル酸血症 IIC型	Rare diseases	Glutaric acidemia iic
希少疾患	痙性対麻痺および失行症を伴う家族性アルツハイマー病	Rare diseases	Alzheimer disease, familial, 3, with spastic paraparesis and apraxia
希少疾患	MTHFR欠損症によるホモシステニン尿症	Rare diseases	Homocystinuria due to MTHFR deficiency
希少疾患	網膜色素変性症 55	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 55
希少疾患	デジェリン・ソツタス病 (シャルコー・マリー・トゥース病)	Rare diseases	Dejerine-sottas neuropathy, autosomal dominant
希少疾患	常染色体劣性低リン血症性骨軟化症 2	Rare diseases	Hypophosphatemic rickets, autosomal recessive, 2
希少疾患	常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー	Rare diseases	Limb-Girdle Muscular Dystrophy, Recessive
希少疾患	常染色体優性網膜色素変性症	Rare diseases	Autosomal dominant retinitis pigmentosa
希少疾患	常染色体劣性茶葉障害型表皮水疱症、限局性バリエント	Rare diseases	Epidermolysis bullosa dystrophica, autosomal recessive, localisata variant
希少疾患	PTS遺伝子部分欠損によるテトラハイドロピオプテリン合成系 (BH4) 欠損型高フェニルアラニン血症A	Rare diseases	Hyperphenylalaninemia, bh4-deficient, a, due to partial pts deficiency
希少疾患	骨形成不全症、劣性型	Rare diseases	Osteogenesis Imperfecta, Recessive
希少疾患	無症候性難聴	Rare diseases	Nonsyndromic hearing loss
希少疾患	ペルオキシソーム形成異常症3b	Rare diseases	Peroxisomal biogenesis disorder 3b
希少疾患	トリペプチジルペプチダーゼII欠損によるエヴァンス症候群、免疫不全症および早発性免疫老化症の合併	Rare diseases	Evans syndrome, immunodeficiency, and premature immunosenescence associated with tripeptidyl-peptidase II deficiency
希少疾患	網膜色素変性症 7	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 7
希少疾患	網膜色素変性症 76	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 76
希少疾患	グルタル酸血症 IIB型	Rare diseases	Glutaric acidemia iib
希少疾患	チアミン依存性メーブルシロップ尿症II型	Rare diseases	Maple syrup urine disease, thiamine-responsive, type II
希少疾患	成人型異染性白質ジストロフィー、ライソゾーム病	Rare diseases	Metachromatic leukodystrophy, late-onset
希少疾患	網膜色素変性症 27	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 27
希少疾患	肥大型心筋症を伴う感音性難聴	Rare diseases	Sensorineural deafness with hypertrophic cardiomyopathy
希少疾患	トリプシノーゲン欠乏症	Rare diseases	Trypsinogen deficiency
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 30	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 30
希少疾患	網膜色素変性症 37	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 37
希少疾患	ミトコンドリア酸化リン酸化反応欠損症、ミトコンドリア病	Rare diseases	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder
希少疾患	眼皮膚白皮症	Rare diseases	Nonsyndromic Oculocutaneous Albinism
希少疾患	網膜色素変性症 39	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 39
希少疾患	周期性四肢麻痺を伴うマルチミニコア病	Rare diseases	Multi-minicore disease and atypical periodic paralysis
希少疾患	常染色体劣性感音性難聴 49	Rare diseases	Deafness, neurosensory, autosomal recessive 49
希少疾患	網膜色素変性症 71	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 71
希少疾患	網膜色素変性症 28	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 28
希少疾患	痙性対麻痺および異常なプラークを伴う家族性アルツハイマー病	Rare diseases	Alzheimer disease, familial, with spastic paraparesis and unusual plaques
希少疾患	アッシャー症候群 1B型	Rare diseases	Usher syndrome, type 1B
希少疾患	網膜色素変性症 72	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 72
希少疾患	小児性ジストニア	Rare diseases	Childhood Onset Dystonias
希少疾患	網膜色素変性症 73	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 73
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 9	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 9
希少疾患	糖原病 IIIb型	Rare diseases	Glycogen storage disease IIIb
希少疾患	常染色体劣性感音性難聴 107	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 107
希少疾患	先天性免疫不全症候群	Rare diseases	Inherited Immunodeficiency Diseases
希少疾患	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	Rare diseases	Continuous spike and waves during slow-wave sleep syndrome
希少疾患	網膜色素変性症 66	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 66
希少疾患	異染性白質ジストロフィー、軽症	Rare diseases	Metachromatic leukodystrophy, mild
希少疾患	アタルレン治療反応性	Rare diseases	ataluren response - Efficacy
希少疾患	常染色体劣性無症候性難聴	Rare diseases	Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, Autosomal Recessive
希少疾患	網膜色素変性症 41	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 41
希少疾患	網膜色素変性症 4	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 4
希少疾患	精神神経学的特徴を伴う海綿状脳症	Rare diseases	Spongiform encephalopathy with neuropsychiatric features
希少疾患	ファイファー症候群	Rare diseases	Craniofacial-skeletal-dermatologic dysplasia
希少疾患	脳幹および脊髄の障害と乳酸上昇を伴う白質脳症	Rare diseases	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation
希少疾患	メーブルシロップ尿症1B型	Rare diseases	MAPLE SYRUP URINE DISEASE, CLASSIC, TYPE 1B
希少疾患	孤発性黄斑ジストロフィー	Rare diseases	Isolated macular dystrophy
希少疾患	ペルオキシソーム形成異常症10b	Rare diseases	Peroxisome biogenesis disorder 10b
希少疾患	心欠損および自律神経機能不全を伴うヒルシュブルグ病	Rare diseases	Hirschsprung disease, cardiac defects, and autonomic dysfunction
希少疾患	アスパルテルグルコサミン尿症、フィンランド人型	Rare diseases	Aspartylglucosaminuria, finnish type
希少疾患	メーブルシロップ尿症 IA型、中等症	Rare diseases	MAPLE SYRUP URINE DISEASE, INTERMEDIATE, TYPE IA
希少疾患	ミトコンドリア欠損症	Rare diseases	mitochondrial hepatopathy
希少疾患	ミトコンドリア心筋症	Rare diseases	Cardiomyopathy, mitochondrial
希少疾患	肝筋型糖原病 IV	Rare diseases	Glycogen storage disease IV, combined hepatic and myopathic
希少疾患	網膜色素変性症 13	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 13
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 13	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 13
希少疾患	網膜色素変性症 1	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 1
希少疾患	常染色体劣性感音性難聴 110	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive 110
希少疾患	網膜色素変性症 14	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 14
希少疾患	先天性神経筋糖原病 IV	Rare diseases	Glycogen storage disease IV, congenital neuromuscular
希少疾患	呼吸鎖複合体の欠損または変異によるミトコンドリア病	Rare diseases	Mitochondrial disorder due to a defect in assembly or maturation of the respiratory chain complexes

希少疾患	非進行性肝型糖原病 IV	Rare diseases	Glycogen storage disease IV, nonprogressive hepatic
希少疾患	小児糖原病II型	Rare diseases	Glycogen storage disease type II, infantile
希少疾患	先天性筋無力症候群 22	Rare diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 22
希少疾患	糖原病 IIIa	Rare diseases	Glycogen storage disease IIIa
希少疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 18	Rare diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 18
希少疾患	LCHAD欠損症	Rare diseases	LCHAD Deficiency
希少疾患	RRM2B関連ミトコンドリア病	Rare diseases	RRM2B-related mitochondrial disease
希少疾患	網膜色素変性症 49	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 49
希少疾患	シャルコ・マリー・トゥース病 X	Rare diseases	Charcot-Marie-Tooth Neuropathy X
希少疾患	サポシンC欠損による非典型型ゴーシェ病	Rare diseases	Gaucher disease, atypical, due to saposin C deficiency
希少疾患	アリスルファターゼ A 偽欠損症、中等症	Rare diseases	Arylsulfatase a pseudodeficiency, intermediate
希少疾患	常染色体劣性難聴	Rare diseases	Deafness, autosomal recessive
希少疾患	筋萎縮性側索硬化症 19型	Rare diseases	Amyotrophic lateral sclerosis 19
希少疾患	網膜色素変性症 43	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 43
希少疾患	筋拘縮型エーラス・ダンロス症候群 1型	Rare diseases	Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural type 1
希少疾患	成人性糖原病II型	Rare diseases	Glycogen storage disease II, adult form
希少疾患	網膜色素変性症 79	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 79
希少疾患	網膜色素変性症 53	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 53
希少疾患	肝型糖原病 IV	Rare diseases	Glycogen storage disease IV, classic hepatic
希少疾患	網膜色素変性症 40	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 40
希少疾患	シトルリン血症、軽度	Rare diseases	Citrullinemia, mild
希少疾患	原発性色素沈着性結節性副腎皮質病変 2	Rare diseases	Pigmented nodular adrenocortical disease, primary, 2
希少疾患	網膜色素変性症 50	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 50
希少疾患	網膜色素変性症 45	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 45
希少疾患	グルタル酸血症 IIA	Rare diseases	Glutaric acidemia IIA
希少疾患	網膜色素変性症 42	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 42
希少疾患	典型型筋萎縮性側索硬化症	Rare diseases	Amyotrophic lateral sclerosis, typical
希少疾患	網膜色素変性症 59	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 59
希少疾患	小児筋型糖原病IV型	Rare diseases	Glycogen storage disease IV, childhood neuromuscular
希少疾患	網膜色素変性症 4、常染色体劣性	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 4, autosomal recessive
希少疾患	網膜色素変性症 77	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 77
希少疾患	網膜色素変性症 19	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 19
希少疾患	網膜色素変性症 61	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 61
希少疾患	網膜色素変性症 7、2遺伝子性	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 7, digenic
希少疾患	グリコシルフォスファチジルイノシトール合成障害 16	Rare diseases	Glycosylphosphatidylinositol biosynthesis defect 16
希少疾患	非フェニルケトン尿症型高フェニルアラニン血症、軽症	Rare diseases	Mild non-PKU hyperphenylalanemia
希少疾患	網膜色素変性症 23	Rare diseases	Retinitis pigmentosa 23
心血管系疾患	左心室の形態異常	Cardiovascular-related	Abnormal morphology of the left ventricle
心血管系疾患	大動脈弁の異常	Cardiovascular-related	Abnormality of the aortic valve
心血管系疾患	肺静脈の位置ずれを伴う肺毛細管異常形成	Cardiovascular-related	Alveolar capillary dysplasia with pulmonary venous misalignment
心血管系疾患	動脈瘤	Cardiovascular-related	Aneurysm
心血管系疾患	腎症、動脈瘤、筋けいれんを伴う常染色体優性遺伝の血管障害	Cardiovascular-related	Angiopathy, hereditary, with nephropathy, aneurysms, and muscle cramps
心血管系疾患	左冠状動脈肺動脈起始症	Cardiovascular-related	Anomalous origin of coronary artery from the pulmonary artery
心血管系疾患	大動脈瘤	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm
心血管系疾患	大動脈解離	Cardiovascular-related	Aortic dissection
心血管系疾患	大動脈弁疾患2	Cardiovascular-related	Aortic valve disease 2
心血管系疾患	不整脈	Cardiovascular-related	Arrhythmia
心血管系疾患	不整脈源性右室心筋症	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy
心血管系疾患	不整脈源性右室心筋症12型	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 12
心血管系疾患	家族性不整脈源性右室心筋形成 1	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, familial 1
心血管系疾患	家族性不整脈源性右室心筋形成 2	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, familial, 2
心血管系疾患	動脈石灰化症	Cardiovascular-related	Arterial calcification, generalized, of infancy, 1
心血管系疾患	動脈血栓症	Cardiovascular-related	Arterial thrombosis
心血管系疾患	動脈迂曲症候群	Cardiovascular-related	Arterial tortuosity syndrome
心血管系疾患	上行大動脈解離	Cardiovascular-related	Ascending aortic dissection
心血管系疾患	心房細動	Cardiovascular-related	Atrial fibrillation
心血管系疾患	家族性心房細動 10	Cardiovascular-related	Atrial fibrillation, familial, 10
心血管系疾患	家族性心房細動 13	Cardiovascular-related	Atrial fibrillation, familial, 13
心血管系疾患	家族性心房細動 3	Cardiovascular-related	Atrial fibrillation, familial, 3
心血管系疾患	家族性心房細動 9	Cardiovascular-related	Atrial fibrillation, familial, 9
心血管系疾患	心房中隔欠損症	Cardiovascular-related	Atrial septal defect
心血管系疾患	心房中隔欠損症7+/房室伝導障害	Cardiovascular-related	Atrial septal defect 7 with or without atrioventricular conduction defects
心血管系疾患	房室ブロック	Cardiovascular-related	Atrioventricular block
心血管系疾患	心筋症を伴う良性肩甲上腕骨筋ジストロフィー症	Cardiovascular-related	Benign scapulohumeral muscular dystrophy with cardiomyopathy
心血管系疾患	二尖形大動脈弁	Cardiovascular-related	Bicuspid aortic valve
心血管系疾患	脳小血管障害1+/眼球の異常	Cardiovascular-related	Brain small vessel disease 1 with or without ocular anomalies
心血管系疾患	出血を伴う脳小血管障害	Cardiovascular-related	Brain small vessel disease with hemorrhage
心血管系疾患	ブルガダ症候群	Cardiovascular-related	Brugada syndrome
心血管系疾患	屈指関節症-内反股-心外膜炎症候群	Cardiovascular-related	Camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome
心血管系疾患	毛細血管腫	Cardiovascular-related	Capillary hemangiomas
心血管系疾患	毛細血管奇形	Cardiovascular-related	Capillary malformation
心血管系疾患	下唇の毛細血管奇形、顔や首のリンパ奇形、顔や手足の非対称性、部分的・全身的な過成長	Cardiovascular-related	Capillary malformation of the lower lip, lymphatic malformation of face and neck, asymmetry of face and limbs, and partial/generalized overgrowth
心血管系疾患	毛細血管奇形-動脈奇形 1	Cardiovascular-related	Capillary malformation-arteriovenous malformation
心血管系疾患	毛細血管奇形-動脈奇形 1	Cardiovascular-related	Capillary malformation-arteriovenous malformation 1
心血管系疾患	毛細血管奇形-動脈奇形 2	Cardiovascular-related	Capillary malformation-arteriovenous malformation 2
心血管系疾患	心停止	Cardiovascular-related	Cardiac arrest
心血管系疾患	心筋梗塞	Cardiovascular-related	Cardiac arrhythmia
心血管系疾患	心伝導疾患+/拡張型心筋症	Cardiovascular-related	Cardiac conduction disease with or without dilated cardiomyopathy
心血管系疾患	心臓横紋筋腫	Cardiovascular-related	Cardiac rhabdomyoma
心血管系疾患	心臓シャント	Cardiovascular-related	Cardiac shunt
心血管系疾患	X連鎖性心臓弁膜症	Cardiovascular-related	Cardiac valvular dysplasia, X-linked
心血管系疾患	心臓・泌尿生殖器症候群	Cardiovascular-related	Cardiac-urogenital syndrome
心血管系疾患	発達遅滞を伴う心臓、顔面、趾の異常	Cardiovascular-related	Cardiac, facial, and digital anomalies with developmental delay
心血管系疾患	チトクロームc酸化酵素欠損症による致死性小児心筋症	Cardiovascular-related	Cardioencephalomyopathy, fatal infantile, due to cytochrome c oxidase deficiency
心血管系疾患	チトクロームc酸化酵素欠損症による致死性小児心筋症 2	Cardiovascular-related	Cardioencephalomyopathy, fatal infantile, due to cytochrome c oxidase deficiency 2
心血管系疾患	心臓・顔・皮膚症候群 1	Cardiovascular-related	Cardiofaciocutaneous syndrome 1
心血管系疾患	心臓・顔・皮膚症候群 2	Cardiovascular-related	Cardiofaciocutaneous syndrome 2
心血管系疾患	心臓・顔・皮膚症候群 3	Cardiovascular-related	Cardiofaciocutaneous syndrome 3
心血管系疾患	心臓・顔・皮膚症候群 4	Cardiovascular-related	Cardiofaciocutaneous syndrome 4
心血管系疾患	心筋症	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy
心血管系疾患	拡張型心筋症1NN	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy, dilated, 1NN
心血管系疾患	拡張型心筋症1u	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy, dilated, 1u
心血管系疾患	羊毛、齒欠損、角皮症を伴う拡張型心筋症	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy, dilated, with woolly hair, keratoderma, and tooth agenesis
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症27	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy, familial hypertrophic 27
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症26	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy, familial hypertrophic, 26
心血管系疾患	心筋症 左室心筋緻密化障害	Cardiovascular-related	Cardiomyopathy, left ventricular noncompaction
心血管系疾患	心脊椎手根骨顔面症候群	Cardiovascular-related	Cardiospondylocarpofacial syndrome
心血管系疾患	頸動脈解離	Cardiovascular-related	Carotid artery dissection
心血管系疾患	頸動脈閉塞症	Cardiovascular-related	Carotid artery occlusion
心血管系疾患	カテコラミン誘発性多型性心室頻拍 (CPVT) 1型	Cardiovascular-related	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia type 1
心血管系疾患	中枢性速心性癡癩性脱毛症	Cardiovascular-related	Central centrifugal cicatricial alopecia
心血管系疾患	中心核ミオパチー	Cardiovascular-related	Centronuclear myopathy
心血管系疾患	脳動脈瘤奇形	Cardiovascular-related	Cerebral arteriovenous malformation
心血管系疾患	海綿状血管奇形	Cardiovascular-related	Cerebral cavernous malformation
心血管系疾患	海綿状血管奇形 1	Cardiovascular-related	Cerebral cavernous malformations 1
心血管系疾患	海綿状血管奇形 2	Cardiovascular-related	Cerebral cavernous malformations 2

心血管系疾患	海綿状血管奇形 3	Cardiovascular-related	Cerebral cavernous malformations 3
心血管系疾患	石灰化および嚢胞を伴う脳網膜微小血管症	Cardiovascular-related	Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts
心血管系疾患	石灰化および嚢胞を伴う脳網膜微小血管症 1	Cardiovascular-related	Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts 1
心血管系疾患	舞踏病	Cardiovascular-related	Chorea
心血管系疾患	中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー	Cardiovascular-related	Choroidal dystrophy central areolar
心血管系疾患	中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー1	Cardiovascular-related	Choroidal dystrophy, central areolar 1
心血管系疾患	中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー2	Cardiovascular-related	Choroidal dystrophy, central areolar 2
心血管系疾患	脈絡膜新生血管	Cardiovascular-related	Choroidal neovascularization
心血管系疾患	慢性心房細動・腸管性不整脈	Cardiovascular-related	Chronic atrial and intestinal dysrhythmia
心血管系疾患	心臓伝導障害	Cardiovascular-related	Conduction disorder of the heart
心血管系疾患	先天性上行脚動脈瘤	Cardiovascular-related	Congenital aneurysm of ascending aorta
心血管系疾患	先天性心疾患、骨格奇形	Cardiovascular-related	Congenital heart defects and skeletal malformations syndrome
心血管系疾患	先天性心奇形・顔貌異常・知的発達障害	Cardiovascular-related	Congenital heart defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder
心血管系疾患	先天性心疾患、複数型2	Cardiovascular-related	Congenital heart defects, multiple types, 2
心血管系疾患	先天性心疾患、複数型3	Cardiovascular-related	Congenital heart defects, multiple types, 3
心血管系疾患	先天性心疾患、複数型4	Cardiovascular-related	Congenital heart defects, multiple types, 4
心血管系疾患	先天性心疾患、複数型7	Cardiovascular-related	Congenital heart defects, multiple types, 7
心血管系疾患	先天性心疾患	Cardiovascular-related	Congenital heart disease
心血管系疾患	うっ血性心不全	Cardiovascular-related	Congestive heart failure
心血管系疾患	結膜毛細血管拡張症	Cardiovascular-related	Conjunctival telangiectasia
心血管系疾患	円錐動脈幹異常	Cardiovascular-related	Conotruncal heart malformations
心血管系疾患	深部静脈血栓症	Cardiovascular-related	Deep venous thrombosis
心血管系疾患	右胸心/右心症	Cardiovascular-related	Dextrocardia
心血管系疾患	拡張型心筋症1AA	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1AA
心血管系疾患	拡張型心筋症1E	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1E
心血管系疾患	拡張型心筋症1FF	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1FF
心血管系疾患	拡張型心筋症1G	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1G
心血管系疾患	拡張型心筋症1GG	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1GG
心血管系疾患	拡張型心筋症1II	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1II
心血管系疾患	拡張型心筋症1J	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1J
心血管系疾患	拡張型心筋症1KK	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1KK
心血管系疾患	拡張型心筋症1L	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1L
心血管系疾患	拡張型心筋症1O	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1O
心血管系疾患	拡張型心筋症1P	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1P
心血管系疾患	拡張型心筋症1R	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1R
心血管系疾患	拡張型心筋症1S	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1S
心血管系疾患	拡張型心筋症1X	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1X
心血管系疾患	拡張型心筋症1Y	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1Y
心血管系疾患	拡張型心筋症2A	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 2A
心血管系疾患	拡張型心筋症3B	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 3B
心血管系疾患	羊毛と角皮症を伴う拡張型心筋症	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy with woolly hair and keratoderma
心血管系疾患	拡張型心筋症-高コナドトロピン性腺機能低下症	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome
心血管系疾患	解離性大動脈拡張症	Cardiovascular-related	Dissecting aortic dilatation
心血管系疾患	ジステカチア・リンパ浮腫症候群	Cardiovascular-related	Distichiasis-lymphedema syndrome
心血管系疾患	異形成肺動脈弁	Cardiovascular-related	Dysplastic pulmonary valve
心血管系疾患	本態性高血圧	Cardiovascular-related	Essential hypertension
心血管系疾患	家族性心筋症	Cardiovascular-related	Familial cardiomyopathy
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 1	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 1
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 1 0	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 10
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 1 1	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 11
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 1 3	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 13
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 1 5	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 15
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 1 8	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 18
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 2	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 2
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 3	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 3
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 4	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 4
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 6	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 6
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 7	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 7
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 8	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 8
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症 9	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy 9
心血管系疾患	家族性孤立性拡張型心筋症	Cardiovascular-related	Familial isolated dilated cardiomyopathy
心血管系疾患	家族性拘束型心筋症	Cardiovascular-related	Familial restrictive cardiomyopathy
心血管系疾患	家族性拘束型心筋症 1	Cardiovascular-related	Familial restrictive cardiomyopathy 1
心血管系疾患	家族性拘束型心筋症 3	Cardiovascular-related	Familial restrictive cardiomyopathy 3
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤・大動脈解離	Cardiovascular-related	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection
心血管系疾患	全般幼児性動脈石灰沈着症2	Cardiovascular-related	Generalized arterial calcification of infancy 2
心血管系疾患	Gerstmann-Straussler-Scheinker症候群	Cardiovascular-related	Gerstmann-Straussler-Scheinker syndrome
心血管系疾患	静脈系の奇形	Cardiovascular-related	Glomuvenous malformations
心血管系疾患	心臓・脳奇形症候群	Cardiovascular-related	Heart and brain malformation syndrome
心血管系疾患	心ブロック	Cardiovascular-related	Heart block
心血管系疾患	心臓・手症候群、スロベニア型	Cardiovascular-related	Heart-hand syndrome, Slovenian type
心血管系疾患	心奇形	Cardiovascular-related	Heart, malformation of
心血管系疾患	血管腫	Cardiovascular-related	Hemangioma
心血管系疾患	Hennekam リンパ管拡張症・リンパ浮腫症候群 1	Cardiovascular-related	Hennekam lymphangiectasia-lymphedema syndrome 1
心血管系疾患	Hennekam リンパ管拡張症・リンパ浮腫症候群 3	Cardiovascular-related	Hennekam lymphangiectasia-lymphedema syndrome 3
心血管系疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症	Cardiovascular-related	Hereditary hemorrhagic telangiectasia
心血管系疾患	遺伝性リンパ浮腫	Cardiovascular-related	Hereditary lymphedema
心血管系疾患	遺伝性リンパ浮腫I型	Cardiovascular-related	Hereditary lymphedema type I
心血管系疾患	組織球性心筋症	Cardiovascular-related	Histiocytoid cardiomyopathy
心血管系疾患	胎児水腫	Cardiovascular-related	Hydrops fetalis
心血管系疾患	高タウリン尿素心筋症	Cardiovascular-related	Hypertaurinuric cardiomyopathy
心血管系疾患	高血圧症	Cardiovascular-related	Hypertensive disorder
心血管系疾患	肥大型心筋症 2 5	Cardiovascular-related	Hypertrophic cardiomyopathy 25
心血管系疾患	性腺機能低下症・糖尿病、脱毛症、精神遅滞、心電図異常	Cardiovascular-related	Hypogonadism, diabetes mellitus, alopecia, mental retardation and electrocardiographic abnormalities
心血管系疾患	低毛症、リンパ浮腫、毛細血管拡張症	Cardiovascular-related	Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia syndrome
心血管系疾患	低毛症、リンパ浮腫、毛細血管拡張症、腎不全症候群	Cardiovascular-related	Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia-renal defect syndrome
心血管系疾患	特発性/家族性肺動脈性肺高血圧症	Cardiovascular-related	Idiopathic and/or familial pulmonary arterial hypertension
心血管系疾患	知的発達障害、心臓欠陥、異形顔貌	Cardiovascular-related	Intellectual developmental disorder with cardiac defects and dysmorphic faces
心血管系疾患	内頸動脈解離	Cardiovascular-related	Internal carotid artery dissection
心血管系疾患	頭蓋内出血	Cardiovascular-related	Intracranial hemorrhage
心血管系疾患	若年性ホリープ症・遺伝性出血性毛細血管拡張症	Cardiovascular-related	Juvenile polyposis/hereditary hemorrhagic telangiectasia syndrome
心血管系疾患	左心室拡張障害	Cardiovascular-related	Left ventricular diastolic dysfunction
心血管系疾患	左室肥大	Cardiovascular-related	Left ventricular hypertrophy
心血管系疾患	左心室非圧縮心筋症	Cardiovascular-related	Left ventricular noncompaction
心血管系疾患	左心室非圧縮心筋症 1 0	Cardiovascular-related	Left ventricular noncompaction 10
心血管系疾患	左心室非圧縮心筋症 7	Cardiovascular-related	Left ventricular noncompaction 7
心血管系疾患	左心室非圧縮心筋症 8	Cardiovascular-related	Left ventricular noncompaction 8
心血管系疾患	白質脳症	Cardiovascular-related	Leukoencephalopathy
心血管系疾患	QT延長症候群	Cardiovascular-related	Long QT syndrome
心血管系疾患	低出力型うっ血性心不全	Cardiovascular-related	Low-output congestive heart failure
心血管系疾患	リンパ浮腫、遺伝性III	Cardiovascular-related	Lymphedema, hereditary, III
心血管系疾患	脊髄形成異常症を伴う原発性リンパ浮腫	Cardiovascular-related	Lymphedema, primary, with myelodysplasia
心血管系疾患	大動脈弁症候群	Cardiovascular-related	Midaortic syndrome
心血管系疾患	片頭痛	Cardiovascular-related	Migraine
心血管系疾患	軽度の胎児心室腫大	Cardiovascular-related	Mild fetal ventriculomegaly
心血管系疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群12a、心筋症型、常染色体優性	Cardiovascular-related	Mitochondrial DNA depletion syndrome 12a (cardiomyopathic type), autosomal dominant

心血管系疾患	僧帽弁逆流	Cardiovascular-related	Mitral regurgitation
心血管系疾患	僧帽弁逸脱	Cardiovascular-related	Mitral valve prolapse
心血管系疾患	多発性皮膚・粘膜静脈奇形	Cardiovascular-related	Multiple cutaneous and mucosal venous malformations
心血管系疾患	多発性関節脱臼、低身長、頭蓋顔面異形、先天性心不全	Cardiovascular-related	Multiple joint dislocations, short stature, craniofacial dysmorphism, and congenital heart defects
心血管系疾患	ミオパシー、早期発症、致死性心筋症	Cardiovascular-related	Myopathy, early-onset, with fatal cardiomyopathy
心血管系疾患	神経発達障害、心筋症、痙性、脳異常	Cardiovascular-related	Neurodevelopmental disorder with cardiomyopathy, spasticity, and brain abnormalities
心血管系疾患	変異型腎不全・心不全を伴う神経発達頭蓋顔面症候群	Cardiovascular-related	NEURODEVELOPMENTAL-CRANIOFACIAL SYNDROME WITH VARIABLE RENAL AND CARDIAC ABNORMALITIES
心血管系疾患	神経心性器泌尿器症候群	Cardiovascular-related	Neurooculocardiogenitourinary syndrome
心血管系疾患	非免疫性胎児水腫	Cardiovascular-related	Non-immune hydrops fetalis
心血管系疾患	非圧縮性心筋症	Cardiovascular-related	Noncompaction cardiomyopathy
心血管系疾患	眼・顔面・心臓・歯症候群	Cardiovascular-related	Oculofaciocardiodental syndrome
心血管系疾患	膵無形成・先天性心疾患	Cardiovascular-related	Pancreatic agenesis and congenital heart disease
心血管系疾患	発作性家族性心室細動	Cardiovascular-related	Paroxysmal familial ventricular fibrillation 1
心血管系疾患	動脈管開存	Cardiovascular-related	Patent ductus arteriosus
心血管系疾患	心膜液貯留	Cardiovascular-related	Pericardial effusion
心血管系疾患	末梢性肺動脈狭窄	Cardiovascular-related	Peripheral pulmonary artery stenosis
心血管系疾患	大動脈周囲結核症	Cardiovascular-related	Periportal fibrosis
心血管系疾患	原発性家族性拡張性心筋症	Cardiovascular-related	Primary familial dilated cardiomyopathy
心血管系疾患	原発性肺高血圧症/原発性肺高血圧	Cardiovascular-related	Primary pulmonary hypertension
心血管系疾患	進行性家族性心ブロック	Cardiovascular-related	Progressive familial heart block
心血管系疾患	進行性家族性心ブロック1A型	Cardiovascular-related	Progressive familial heart block, type 1A
心血管系疾患	顕著な表在静脈	Cardiovascular-related	Prominent superficial veins
心血管系疾患	先天性心疾患関連肺動脈性肺高血圧症	Cardiovascular-related	Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease
心血管系疾患	肺動脈閉鎖症	Cardiovascular-related	Pulmonary artery atresia
心血管系疾患	肺静脈閉塞性疾患1、常染色体優性	Cardiovascular-related	Pulmonary venoocclusive disease 1, autosomal dominant
心血管系疾患	肺静脈閉塞性疾患2、常染色体劣性	Cardiovascular-related	Pulmonary venoocclusive disease 2, autosomal recessive
心血管系疾患	肺動脈弁狭窄	Cardiovascular-related	Pulmonic stenosis
心血管系疾患	網膜動脈の蛇行	Cardiovascular-related	Retinal arteries, tortuosity of
心血管系疾患	右側大動脈弓	Cardiovascular-related	Right aortic arch
心血管系疾患	右心室心筋症	Cardiovascular-related	Right ventricular cardiomyopathy
心血管系疾患	右心室肥大症	Cardiovascular-related	Right ventricular hypertrophy
心血管系疾患	二次孔型心房中隔欠損症	Cardiovascular-related	Secundum atrial septal defect
心血管系疾患	QT短縮症候群	Cardiovascular-related	short QT syndrome
心血管系疾患	静脈洞不全症候群/洞機能不全症候群/静脈洞機能不全症候群/洞不全症候群	Cardiovascular-related	Sick sinus syndrome
心血管系疾患	静脈洞不全症候群/洞機能不全症候群/静脈洞機能不全症候群/洞不全症候群1、常染色体劣性	Cardiovascular-related	Sick sinus syndrome 1, autosomal recessive
心血管系疾患	単一臍動脈	Cardiovascular-related	Single umbilical artery
心血管系疾患	脳血管障害	Cardiovascular-related	Small vessel cerebrovascular disease
心血管系疾患	脊椎動脈症候群、常染色体劣性	Cardiovascular-related	Spondyloocular syndrome, autosomal recessive
心血管系疾患	広指症を伴うアプミ骨動脈硬化症	Cardiovascular-related	Stapes ankylosis with broad thumb and toes
心血管系疾患	乳児発症STING関連血管障害	Cardiovascular-related	Sting-associated vasculopathy, infantile-onset
心血管系疾患	突然心停止	Cardiovascular-related	Sudden cardiac arrest
心血管系疾患	心臓突然死	Cardiovascular-related	Sudden cardiac death
心血管系疾患	大動脈弁上狭窄症	Cardiovascular-related	Supraaortic stenosis
心血管系疾患	上室性頻拍症	Cardiovascular-related	Supraventricular tachycardia
心血管系疾患	頻脈	Cardiovascular-related	Tachycardia
心血管系疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症2型	Cardiovascular-related	Telangiectasia, hereditary hemorrhagic, type 2
心血管系疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症5型	Cardiovascular-related	Telangiectasia, hereditary hemorrhagic, type 5
心血管系疾患	血栓塞栓	Cardiovascular-related	Thromboembolism
心血管系疾患	大血管転位, 右ループ1	Cardiovascular-related	Transposition of the great arteries, dextro-looped 1
心血管系疾患	大血管転位, 右ループ3	Cardiovascular-related	Transposition of the great arteries, dextro-looped 3
心血管系疾患	三尖弁閉鎖不全症	Cardiovascular-related	Tricuspid regurgitation
心血管系疾患	ウルグァイ顔心筋骨格症候群	Cardiovascular-related	Uruguay faciocardiomusculoskeletal syndrome
心血管系疾患	静脈奇形	Cardiovascular-related	Venous malformation
心血管系疾患	心室不整脈	Cardiovascular-related	Ventricular arrhythmia
心血管系疾患	期外収縮	Cardiovascular-related	Ventricular extrasystoles
心血管系疾患	心室細動	Cardiovascular-related	Ventricular fibrillation
心血管系疾患	心室肥大	Cardiovascular-related	Ventricular hypertrophy
心血管系疾患	心室中隔欠損	Cardiovascular-related	Ventricular septal defect
心血管系疾患	心室頻拍	Cardiovascular-related	Ventricular tachycardia
心血管系疾患	カテコラミン感受性多形性心室頻拍3	Cardiovascular-related	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 3
心血管系疾患	カテコラミン感受性多形性心室頻拍4	Cardiovascular-related	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 4
心血管系疾患	椎骨、心臓、気管食道、腎臓、四肢の欠損	Cardiovascular-related	Vertebral, cardiac, tracheoesophageal, renal, and limb defects
心血管系疾患	円錐動脈幹欠損	Cardiovascular-related	Conotruncal defect
心血管系疾患	突発性新生児心不全	Cardiovascular-related	Sudden cardiac failure, infantile
心血管系疾患	心伝導障害	Cardiovascular-related	Cardiac conduction defect, nonspecific
心血管系疾患	第3度房室ブロック	Cardiovascular-related	Third degree atrioventricular block
心血管系疾患	大動脈拡張症	Cardiovascular-related	Aortic dilatation
心血管系疾患	上行大動脈拡張症	Cardiovascular-related	Dilatation of ascending aorta
心血管系疾患	拡張型心筋症、優性	Cardiovascular-related	Dilated Cardiomyopathy, Dominant
心血管系疾患	心室中隔欠損症	Cardiovascular-related	Ventral septal defect
心血管系疾患	デクスフェンフルラミン誘発性肺高血圧症	Cardiovascular-related	Pulmonary hypertension, primary, dexfenfluramine-associated
心血管系疾患	大血管転位症	Cardiovascular-related	alterations of great arteries and veins
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 7	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 7
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 2	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 2
心血管系疾患	下肢関節拘縮症	Cardiovascular-related	Contractures of the joints of the lower limbs
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤	Cardiovascular-related	Familial thoracic aortic aneurysm
心血管系疾患	先天性心臓欠損症	Cardiovascular-related	Congenital heart defects
心血管系疾患	炎症性腸疾患 1	Cardiovascular-related	Inflammatory bowel disease 1
心血管系疾患	新生児肺高血圧症	Cardiovascular-related	Pulmonary hypertension, neonatal, susceptibility to
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 10	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 10
心血管系疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症による肺高血圧症	Cardiovascular-related	Pulmonary arterial hypertension related to hereditary hemorrhagic telangiectasia
心血管系疾患	一側性筋緊張低下症	Cardiovascular-related	Unilateral Hypotonia
心血管系疾患	肺動脈拡張症	Cardiovascular-related	Pulmonary artery dilatation
心血管系疾患	家族性大動脈症	Cardiovascular-related	Familial aortopathy
心血管系疾患	不整脈原性右室心筋症	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic cardiomyopathy
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 8	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 8
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症	Cardiovascular-related	Familial hypertrophic cardiomyopathy
心血管系疾患	左室心筋緻密化障害 9	Cardiovascular-related	Left ventricular noncompaction 9
心血管系疾患	大動脈基部動脈瘤	Cardiovascular-related	Aneurysm of aortic root
心血管系疾患	Gillesen-Kaesbach-Nishimura異形成症	Cardiovascular-related	Gillesen-Kaesbach-Nishimura dysplasia
心血管系疾患	間質性心筋線維症	Cardiovascular-related	Interstitial cardiac fibrosis
心血管系疾患	脳溢血	Cardiovascular-related	Cerebral hemorrhage
心血管系疾患	中脳水道狭窄性水頭症	Cardiovascular-related	Hydrocephalus due to aqueductal stenosis
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 9	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 9
心血管系疾患	動静脈奇形	Cardiovascular-related	Arteriovenous malformation
心血管系疾患	心血管表現型	Cardiovascular-related	Cardiovascular phenotype
心血管系疾患	単心房	Cardiovascular-related	Common atrium
心血管系疾患	心房中隔欠損症 8	Cardiovascular-related	Atrial septal defect 8
心血管系疾患	トランスサイレチン関連アミロイド血管症	Cardiovascular-related	Amyloid Cardiomyopathy, Transthyretin-related
その他の疾患	致死性家族性不眠症	Other diseases	Fatal familial insomnia
その他の疾患	ガンマ/デルタT細胞の増殖を伴う α/β T細胞リンパ球減少症、重症サイトメガロウイルス感染、自己免疫性	Other diseases	Alpha/beta T-cell lymphopenia with gamma/delta T-cell expansion, severe cytomegalovirus infection, and autoimmunity
その他の疾患	GM1ガングリオシドosis	Other diseases	GM1 gangliosidosis

その他の疾患	GM1ガングリオシドーシス2	Other diseases	GM1 gangliosidosis type 2
その他の疾患	GM1ガングリオシドーシス3	Other diseases	GM1 gangliosidosis type 3
その他の疾患	ジストニアを伴う高マンガン血症 2	Other diseases	Hypermanganesemia with dystonia 2
その他の疾患	ジストニア、多血症、肝硬変を伴う高マンガン性貧血	Other diseases	Hypermanganesemia with dystonia, polycythemia, and cirrhosis
その他の疾患	幼児GM1ガングリオシドーシス	Other diseases	Infantile GM1 gangliosidosis
その他の疾患	いぼ、低ガンマグロブリン血症、感染症、骨髄性白血球貯留	Other diseases	Warts, hypogammaglobulinemia, infections, and myelokathexis
その他の疾患	X連鎖無ガンマグロブリン血症	Other diseases	X-linked agammaglobulinemia
その他の疾患	成長ホルモン欠損症を伴うX連鎖無ガンマグロブリン血症	Other diseases	X-linked agammaglobulinemia with growth hormone deficiency
その他の疾患	GM2-ガングリオシドーシス、ライソゾーム病	Other diseases	Gm2-gangliosidosis, chronic
その他の疾患	若年性GM2 ガングリオシドーシス、ライソゾーム病	Other diseases	Gm2-gangliosidosis, juvenile
その他の疾患	皮膚/髪/目の色素沈着 3	Other diseases	Skin/hair/eye pigmentation, variation in, 3
その他の疾患	常染色体劣性低ガンマグロブリン血症	Other diseases	Agammaglobulinemia 7, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性無ガンマグロブリン血症 3	Other diseases	Agammaglobulinemia 3, autosomal recessive
その他の疾患	甲状腺ホルモン合成障害 6	Other diseases	Thyroid dyshormonogenesis 6
その他の疾患	常染色体劣性無ガンマグロブリン血症 4	Other diseases	Agammaglobulinemia 4, autosomal recessive
その他の疾患	心血管症状を伴うGM1-ガングリオシドーシス	Other diseases	GM1-gangliosidosis, type I, with cardiac involvement
その他の疾患	11q部分モノソミー症候群	Other diseases	11q partial monosomy syndrome
その他の疾患	2-3足指のシндаクティリー	Other diseases	2-3 toe syndactyly
その他の疾患	2-アミノアジピン-2-オキソアジピン酸尿症	Other diseases	2-aminoadipic 2-oxoadipic aciduria
その他の疾患	2-ヒドロキシグルタル酸尿症	Other diseases	2-hydroxyglutaric aciduria
その他の疾患	2,4-ジエノイル CoA レダクターゼ欠損症	Other diseases	2,4-Dienoyl-CoA reductase deficiency
その他の疾患	22q13.3欠失症候群	Other diseases	22q13.3 deletion syndrome
その他の疾患	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	Other diseases	3 beta-Hydroxysteroid dehydrogenase deficiency
その他の疾患	3-メチルクロニルCoAカルボキシラーゼ1欠損症	Other diseases	3 Methylcrotonyl-CoA carboxylase 1 deficiency
その他の疾患	3-メチルクロニルCoAカルボキシラーゼ2欠損症	Other diseases	3-methylcrotonyl CoA carboxylase 2 deficiency
その他の疾患	メチルグルタコン酸尿症1型	Other diseases	3-Methylglutaconic aciduria type 1
その他の疾患	メチルグルタコン酸尿症2型	Other diseases	3-Methylglutaconic aciduria type 2
その他の疾患	メチルグルタコン酸尿症3型	Other diseases	3-Methylglutaconic aciduria type 3
その他の疾患	メチルグルタコン酸尿症9型	Other diseases	3-methylglutaconic aciduria type 9
その他の疾患	メチルグルタコン酸尿症V型	Other diseases	3-methylglutaconic aciduria type V
その他の疾患	白内障、神経学的病変、好中球減少をメチルグルタコン酸尿症	Other diseases	3-methylglutaconic aciduria with cataracts, neurological involvement, and neutropenia
その他の疾患	MEGDEL症候群をメチルグルタコン酸尿症	Other diseases	3-methylglutaconic aciduria with deafness, encephalopathy, and Leigh-like syndrome
その他の疾患	5α-レダクターゼ欠損症	Other diseases	3-Oxo-5 alpha-steroid delta 4-dehydrogenase deficiency
その他の疾患	3MC症候群1	Other diseases	3MC syndrome 1
その他の疾患	3MC症候群 2	Other diseases	3MC syndrome 2
その他の疾患	4-5 手指のシндаクティリー	Other diseases	4-5 finger syndactyly
その他の疾患	46,XX性腺異形成症	Other diseases	46,XX gonadal dysgenesis
その他の疾患	46,XY性分化疾患	Other diseases	46,XY disorder of sex development
その他の疾患	46,XY, 性腺異形成生ミニ小束性ニューロパチー	Other diseases	46,XY gonadal dysgenesis, partial, with minifascicular neuropathy
その他の疾患	46,XY性転換6型	Other diseases	46,XY sex reversal, type 6
その他の疾患	46,XY性転換7型	Other diseases	46,XY sex reversal, type 7
その他の疾患	4 p 部分モノソミー症候群	Other diseases	4p partial monosomy syndrome
その他の疾患	5-オキソプロリナーゼ欠損症	Other diseases	5-Oxoprolinase deficiency
その他の疾患	Aarskog症候群	Other diseases	Aarskog syndrome
その他の疾患	ABアミロイドーシス Dutch型	Other diseases	ABeta amyloidosis, Dutch type
その他の疾患	ABアミロイドーシス Iowa型	Other diseases	ABeta amyloidosis, Iowa type
その他の疾患	AblePharon-macrostomia症候群	Other diseases	Ablepharon macrostomia syndrome
その他の疾患	大脳基底核MRI信号強度異常	Other diseases	Abnormal basal ganglia MRI signal intensity
その他の疾患	出血異常	Other diseases	Abnormal bleeding
その他の疾患	水疱異常	Other diseases	Abnormal blistering of the skin
その他の疾患	血中カルシウム濃度異常	Other diseases	Abnormal concentration of calcium in blood
その他の疾患	皮質回旋異常	Other diseases	Abnormal cortical gyration
その他の疾患	顔面形状の異常	Other diseases	Abnormal facial shape
その他の疾患	乳酸脱水素酵素活性異常	Other diseases	Abnormal lactate dehydrogenase activity
その他の疾患	黄斑部形態異常	Other diseases	Abnormal macular morphology
その他の疾患	髄鞘異常	Other diseases	Abnormal myelination
その他の疾患	呼吸のパターン異常	Other diseases	Abnormal pattern of respiration
その他の疾患	血小板機能異常症	Other diseases	Abnormal platelet function
その他の疾患	血小板形態異常	Other diseases	Abnormal platelet morphology
その他の疾患	血小板形状異常	Other diseases	Abnormal platelet shape
その他の疾患	錐体部異常徴候	Other diseases	Abnormal pyramidal signs
その他の疾患	網膜形態異常	Other diseases	Abnormal retinal morphology
その他の疾患	血栓症異常	Other diseases	Abnormal thrombosis
その他の疾患	上部運動ニューロンの形態異常	Other diseases	Abnormal upper motor neuron morphology
その他の疾患	血液・造血組織の異常	Other diseases	Abnormality of blood and blood-forming tissues
その他の疾患	脳形態異常	Other diseases	Abnormality of brain morphology
その他の疾患	脳幹形態の異常	Other diseases	Abnormality of brainstem morphology
その他の疾患	循環器系形態異常	Other diseases	Abnormality of cardiovascular system morphology
その他の疾患	細胞性免疫系の異常	Other diseases	Abnormality of cellular immune system
その他の疾患	血液凝固異常	Other diseases	Abnormality of coagulation
その他の疾患	異常色覚+P118	Other diseases	Abnormality of color vision
その他の疾患	エナメル質の異常	Other diseases	Abnormality of dental enamel
その他の疾患	耳たぶの異常	Other diseases	Abnormality of earlobe
その他の疾患	鉄ホメオスタシスの異常	Other diseases	Abnormality of iron homeostasis
その他の疾患	神経細胞移動の異常	Other diseases	Abnormality of neuronal migration
その他の疾患	痛覚異常	Other diseases	Abnormality of pain sensation
その他の疾患	骨格形態の異常	Other diseases	Abnormality of skeletal morphology
その他の疾患	T細胞生理の異常	Other diseases	Abnormality of T cell physiology
その他の疾患	大泉門の異常	Other diseases	Abnormality of the anterior fontanelle
その他の疾患	肛門の異常	Other diseases	Abnormality of the anus
その他の疾患	大脳基底核の異常	Other diseases	Abnormality of the basal ganglia
その他の疾患	小脳の異常	Other diseases	Abnormality of the cerebellum
その他の疾患	大脳皮質の異常	Other diseases	Abnormality of the cerebral cortex
その他の疾患	脳白質の異常	Other diseases	Abnormality of the cerebral white matter
その他の疾患	頸椎の異常	Other diseases	Abnormality of the cervical spine
その他の疾患	脈絡膜の異常	Other diseases	Abnormality of the choroid
その他の疾患	脳梁の異常	Other diseases	Abnormality of the corpus callosum
その他の疾患	歯列異常	Other diseases	Abnormality of the dentition
その他の疾患	横隔膜の異常	Other diseases	Abnormality of the diaphragm
その他の疾患	眼の異常	Other diseases	Abnormality of the eye
その他の疾患	顔の異常	Other diseases	Abnormality of the face
その他の疾患	足の異常	Other diseases	Abnormality of the foot
その他の疾患	泌尿器系異常	Other diseases	Abnormality of the genitourinary system
その他の疾患	髪が生え際の異常	Other diseases	Abnormality of the hairline
その他の疾患	免疫系異常	Other diseases	Abnormality of the immune system
その他の疾患	肝内胆管の異常	Other diseases	Abnormality of the intrahepatic bile duct
その他の疾患	腎臓の異常	Other diseases	Abnormality of the kidney
その他の疾患	肝臓の異常	Other diseases	Abnormality of the liver
その他の疾患	下肢の異常	Other diseases	Abnormality of the lower limb
その他の疾患	鼻孔の異常	Other diseases	Abnormality of the nares
その他の疾患	鼻背の異常	Other diseases	Abnormality of the nasal dorsum
その他の疾患	神経系の異常	Other diseases	Abnormality of the nervous system
その他の疾患	視神経の異常	Other diseases	Abnormality of the optic nerve
その他の疾患	外耳の異常	Other diseases	Abnormality of the outer ear
その他の疾患	卵巣の異常	Other diseases	Abnormality of the ovary
その他の疾患	耳介の異常	Other diseases	Abnormality of the pinna

その他の疾患	後頭蓋窩の異常	Other diseases	Abnormality of the posterior cranial fossa
その他の疾患	骨格系の異常	Other diseases	Abnormality of the skeletal system
その他の疾患	皮膚の異常	Other diseases	Abnormality of the skin
その他の疾患	胸骨の異常	Other diseases	Abnormality of the sternum
その他の疾患	舌の異常	Other diseases	Abnormality of the tongue
その他の疾患	上肢の異常	Other diseases	Abnormality of the upper limb
その他の疾患	椎骨の異常	Other diseases	Abnormality of the vertebral column
その他の疾患	頬骨の異常	Other diseases	Abnormality of the zygomatic bone
その他の疾患	視覚の異常	Other diseases	Abnormality of vision
その他の疾患	頓挫性小脳性運動失調	Other diseases	Abortive cerebellar ataxia
その他の疾患	Abruzzo-Erickson症候群	Other diseases	Abruzzo-Erickson syndrome
その他の疾患	癲癇てんかん	Other diseases	Absence seizures
その他の疾患	アキレス腱反射欠如	Other diseases	Absent Achilles reflex
その他の疾患	腋毛欠損	Other diseases	Absent axillary hair
その他の疾患	筋繊維カルパイン-3の欠失	Other diseases	Absent muscle fiber calpain-3
その他の疾患	陰毛欠損	Other diseases	Absent pubic hair
その他の疾患	言語欠如	Other diseases	Absent speech
その他の疾患	黒色表皮腫	Other diseases	Acanthosis nigricans
その他の疾患	骨成熟促進	Other diseases	Accelerated skeletal maturation
その他の疾患	軟骨無発生症2型	Other diseases	Achondrogenesis type II
その他の疾患	軟骨無発生症1A型	Other diseases	Achondrogenesis, type IA
その他の疾患	軟骨無発生症1B型	Other diseases	Achondrogenesis, type IB
その他の疾患	色覚異常	Other diseases	Achromatopsia
その他の疾患	色覚異常2	Other diseases	Achromatopsia 2
その他の疾患	色覚異常3	Other diseases	Achromatopsia 3
その他の疾患	色覚異常4	Other diseases	Achromatopsia 4
その他の疾患	色覚異常5	Other diseases	Achromatopsia 5
その他の疾患	色覚異常7	Other diseases	Achromatopsia 7
その他の疾患	酸不安定サブユニット欠乏症	Other diseases	Acid-labile subunit deficiency
その他の疾患	反対型ざ瘡,家族性3	Other diseases	Acne inversa, familial, 3
その他の疾患	後天性ヘモグロビンH症	Other diseases	Acquired hemoglobin H disease
その他の疾患	肢端脳梁症候群	Other diseases	Acrocallosal syndrome
その他の疾患	先端大腿骨頭異形成症	Other diseases	Acrocapitofemoral dysplasia
その他の疾患	尖頭合指症	Other diseases	Acrocephalosyndactyly
その他の疾患	尖頭合指症1型	Other diseases	Acrocephalosyndactyly type I
その他の疾患	先端異骨症 1 +/-ホルモン抵抗性	Other diseases	Acrodyostosis 1 with or without hormone resistance
その他の疾患	先端異骨症 2 +/-ホルモン抵抗性	Other diseases	Acrodyostosis 2, with or without hormone resistance
その他の疾患	肢端紅斑角化症	Other diseases	Acroerythrodermatoderma
その他の疾患	疣贅性先端角化症	Other diseases	Acrokeratosis verruciformis of Hopf
その他の疾患	遠位肢前頭鼻症候群	Other diseases	Acromelic frontonasal dysostosis
その他の疾患	遠位中間肢異形成症,Maroteaux型	Other diseases	Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type
その他の疾患	先端短肢異形成症	Other diseases	Acromicric dysplasia
その他の疾患	ACTH抵抗性	Other diseases	ACTH resistance
その他の疾患	針状白内障	Other diseases	Aculeiform cataract
その他の疾患	急性赤血球白血症、家族性	Other diseases	Acute erythroleukemia, familial
その他の疾患	急性熱性好中球性皮膚症	Other diseases	Acute febrile neutrophilic dermatosis
その他の疾患	急性肝不全	Other diseases	Acute hepatic failure
その他の疾患	mtDNAにコードされたタンパク質の合成異常による乳児肝不全症候群	Other diseases	Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mtDNA-encoded proteins
その他の疾患	急性間歇性ポルフィリン症	Other diseases	Acute intermittent porphyria
その他の疾患	急性横紋筋融解症	Other diseases	Acute rhabdomyolysis
その他の疾患	アシルCoAデヒドロゲナーゼ9欠損	Other diseases	Acyl-CoA dehydrogenase family, member 9, deficiency of
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群	Other diseases	Adams-Oliver syndrome
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群1	Other diseases	Adams-Oliver syndrome 1
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群2	Other diseases	Adams-Oliver syndrome 2
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群3	Other diseases	Adams-Oliver syndrome 3
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群4	Other diseases	Adams-Oliver syndrome 4
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群5	Other diseases	Adams-Oliver syndrome 5
その他の疾患	アダムズ・オリバー症候群6	Other diseases	Adams-Oliver syndrome 6
その他の疾患	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠乏症	Other diseases	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency
その他の疾患	大腸腫瘍性ポリポシス	Other diseases	Adenomatous colonic polyposis
その他の疾患	アデノシキナーゼ欠損症	Other diseases	Adenosine kinase deficiency
その他の疾患	アデノシミンリン酸の上昇,赤血球	Other diseases	Adenosine triphosphate, elevated, of erythrocytes
その他の疾患	アデニルキナーゼ欠損症による溶血性貧血	Other diseases	Adenylylase deficiency, hemolytic anemia due to
その他の疾患	アデニルホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	Other diseases	Adenylosuccinate lyase deficiency
その他の疾患	皮膚角化症	Other diseases	Adermatoglyphia
その他の疾患	副腎過形成	Other diseases	Adrenal hyperplasia
その他の疾患	46,XY性腺形成異常症を伴う先天性副腎不全	Other diseases	Adrenal insufficiency, congenital, with 46,XY sex reversal, partial or complete
その他の疾患	ACTH分泌不全症	Other diseases	Adrenocorticotrophic hormone deficiency
その他の疾患	成人発症型Fanconi症候群	Other diseases	Adult Fanconi syndrome
その他の疾患	成人発症低リン酸血症	Other diseases	Adult hypophosphatasia
その他の疾患	成人ポリグルコサン小体病	Other diseases	Adult polyglucosan body disease
その他の疾患	ADULT症候群	Other diseases	ADULT syndrome
その他の疾患	後天性夜盲症	Other diseases	Adult-onset night blindness
その他の疾患	家族性高度睡眠相症候群3	Other diseases	Advanced sleep phase syndrome, familial, 3
その他の疾患	先天性無フィブリノゲン血症	Other diseases	Afibrinogenemia, congenital
その他の疾患	無神経節症,全結腸型	Other diseases	Aganglionosis, total intestinal
その他の疾患	加齢黄斑変性	Other diseases	Age-related macular degeneration
その他の疾患	加齢黄斑変性13	Other diseases	Age-related macular degeneration 13
その他の疾患	加齢黄斑変性2	Other diseases	Age-related macular degeneration 2
その他の疾患	加齢黄斑変性3	Other diseases	Age-related macular degeneration 3
その他の疾患	加齢黄斑変性5	Other diseases	Age-related macular degeneration 5
その他の疾患	上顎側切歯の欠如	Other diseases	Agenesis of maxillary lateral incisor
その他の疾患	末梢神経障害を伴う脳梁欠損症	Other diseases	Agenesis of the corpus callosum with peripheral neuropathy
その他の疾患	積極的な行動	Other diseases	Aggressive behavior
その他の疾患	激越	Other diseases	Agitation
その他の疾患	AICARトランスホルミラーゼ/IMPシクロヒドロラーゼ欠乏症	Other diseases	AICAR transformylase/IMP cyclohydrolase deficiency
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群1	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome 1
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群2	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome 2
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群3	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome 3
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群4	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome 4
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群5	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome 5
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群6	Other diseases	Aicardi-Goutieres syndrome 6
その他の疾患	エカルディ-グティエール症候群7	Other diseases	Aicardi-Goutieres syndrome 7
その他の疾患	Al Kaissi症候群	Other diseases	Al Kaissi syndrome
その他の疾患	アラクリマ、ACHALASIA、および精神遅滞症候群	Other diseases	Alacrima, achalasia, and mental retardation syndrome
その他の疾患	アラジール症候群1	Other diseases	Alagille syndrome 1
その他の疾患	アラジール症候群2	Other diseases	Alagille syndrome 2
その他の疾患	Alazami症候群	Other diseases	Alazami syndrome
その他の疾患	感音性難聴を伴う眼白皮症	Other diseases	Albinism, ocular, with sensorineural deafness
その他の疾患	眼皮膚白皮症VI型	Other diseases	Albinism, oculocutaneous, type VI
その他の疾患	眼皮膚白皮症VII型	Other diseases	Albinism, oculocutaneous, type VII
その他の疾患	アレクサンダー病	Other diseases	Alexander Disease
その他の疾患	ALG1-先天性グリコシル化異常症	Other diseases	ALG1-CDG
その他の疾患	ALG12-先天性グリコシル化異常症	Other diseases	ALG12-congenital disorder of glycosylation
その他の疾患	ALG2-先天性グリコシル化異常症	Other diseases	ALG2-CDG
その他の疾患	ALG3-先天性グリコシル化異常症	Other diseases	ALG3-CDG

その他の疾患	ALG8-先天性グリコシル化異常症	Other diseases	ALG8-CDG
その他の疾患	ALG9-先天性グリコシル化異常症	Other diseases	ALG9 congenital disorder of glycosylation
その他の疾患	アルカプトン尿症	Other diseases	Alkaptonuria
その他の疾患	Alkurava-Kucinskaskas 症候群	Other diseases	Alkurava-Kucinskaskas syndrome
その他の疾患	MCT8欠損症	Other diseases	Allan-Herndon-Dudley syndrome
その他の疾患	円形脱毛症	Other diseases	Alopecia areata
その他の疾患	先天性汎発性無毛症	Other diseases	Alopecia universalis congenita
その他の疾患	脱毛症-精神遅滞1	Other diseases	Alopecia-intellectual disability syndrome 1
その他の疾患	脱毛症-精神遅滞4	Other diseases	Alopecia-intellectual disability syndrome 4
その他の疾患	脱毛症、神経障害、内分泌障害症候群	Other diseases	Alopecia, neurologic defects, and endocrinopathy syndrome
その他の疾患	αサラセミア	Other diseases	alpha Thalassemia
その他の疾患	X連鎖αサラセミア・精神遅滞	Other diseases	Alpha thalassemia-X-linked intellectual disability syndrome
その他の疾患	α-Bグリスタリノパチー	Other diseases	Alpha-B crystallinopathy
その他の疾患	α-メチルアルシル-CoAラセマーゼ欠乏症	Other diseases	Alpha-methylacyl-CoA racemase deficiency
その他の疾患	α-N-アセチルガラクトサミニダーゼ欠損症1型	Other diseases	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 1
その他の疾患	Alport症候群,X連鎖性	Other diseases	Alport syndrome 1, X-linked recessive
その他の疾患	Alport症候群、常染色体優性	Other diseases	Alport syndrome 3, autosomal dominant
その他の疾患	Alport症候群、常染色体劣性	Other diseases	Alport syndrome, autosomal recessive
その他の疾患	Alstrom症候群	Other diseases	Alstrom syndrome
その他の疾患	小児の交互性片麻痺	Other diseases	Alternating hemiplegia of childhood
その他の疾患	小児の交互性片麻痺 1	Other diseases	Alternating hemiplegia of childhood 1
その他の疾患	小児の交互性片麻痺 2	Other diseases	Alternating hemiplegia of childhood 2
その他の疾患	アルツハイマー病	Other diseases	Alzheimer disease
その他の疾患	アルツハイマー病3型	Other diseases	Alzheimer disease, type 3
その他の疾患	アルツハイマー病4型	Other diseases	Alzheimer disease, type 4
その他の疾患	判別不明性器	Other diseases	Ambiguous genitalia
その他の疾患	弱視	Other diseases	Amblyopia
その他の疾患	AMED症候群、2遺伝子	Other diseases	AMED syndrome, digenic
その他の疾患	アミア症候群、常染色体劣性	Other diseases	Amelia, autosomal recessive
その他の疾患	Kohlschutter-Tonz 症候群	Other diseases	Amelocerebrohypohidrotic syndrome
その他の疾患	エナメル質形成不全症	Other diseases	Amelogenesis imperfecta
その他の疾患	常染色体優性エナメル質減形成症	Other diseases	Amelogenesis imperfecta - hypoplastic autosomal dominant - local
その他の疾患	エナメル質形成不全症1G型	Other diseases	Amelogenesis imperfecta type 1G
その他の疾患	エナメル質形成不全症、石灰化不全タイプ	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, hypocalcification type
その他の疾患	エナメル質形成不全症、形成不全タイプIIA1	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, hypomaturation type, IIA1
その他の疾患	エナメル質形成不全症、形成不全タイプIIA3	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, hypomaturation type, IIA3
その他の疾患	エナメル質形成不全症1E型	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, type 1E
その他の疾患	エナメル質形成不全症IA型	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, type IA
その他の疾患	エナメル質形成不全症IC型	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, type IC
その他の疾患	エナメル質形成不全症IV型	Other diseases	Amelogenesis imperfecta, type IV
その他の疾患	アミノアラサーゼ1欠損症	Other diseases	Aminoacylase 1 deficiency
その他の疾患	アーミッシュ型小頭症	Other diseases	Amish lethal microcephaly
その他の疾患	皮膚限局性アミロイドーシス3	Other diseases	Amlyoidosis, primary localized cutaneous, 3
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症 1 4、+/-前頭側頭型認知	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis 14, with or without frontotemporal dementia
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症 1 6、若年	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis 16, juvenile
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症21	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis 21
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症 6、+/-前頭側頭型認知	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis 6, with or without frontotemporal dementia
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症 1、+/-前頭側頭型認知	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis and/or frontotemporal dementia 1
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症1型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 1
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症10型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 10
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症11型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 11
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症12型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 12
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症 2型、若年	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 2, juvenile
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症4型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 4
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症5型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 5
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症8型	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis type 8
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis-parkinsonism-dementia complex
その他の疾患	筋萎縮性側索硬化症 2 4への感受性	Other diseases	Amytrophic lateral sclerosis, susceptibility to, 24
その他の疾患	筋萎縮、遺伝性神経痛	Other diseases	Amytrophy, hereditary neuralgic
その他の疾患	無アルブミン血症	Other diseases	Analbuminemia
その他の疾患	anauxetic 異形成症	Other diseases	Anauxetic dysplasia
その他の疾患	anauxetic 異形成症1	Other diseases	Anauxetic dysplasia 1
その他の疾患	anauxetic 異形成症2	Other diseases	Anauxetic dysplasia 2
その他の疾患	Andersen Tawil症候群	Other diseases	Andersen Tawil syndrome
その他の疾患	アンドロゲン抵抗性症候群	Other diseases	Androgen resistance syndrome
その他の疾患	貧血	Other diseases	Anemia
その他の疾患	血小板減少を伴わない貧血、X連鎖性	Other diseases	Anemia without thrombocytopenia, X-linked
その他の疾患	先天性赤血球形成異常性貧血1a型	Other diseases	Anemia, congenital dyserythropoietic, type 1a
その他の疾患	グルタチオン代謝障害による貧血	Other diseases	Anemia, nonspherocytic hemolytic, due to G6PD deficiency
その他の疾患	鉄芽球性貧血 1	Other diseases	Anemia, sideroblastic, 1
その他の疾患	無脳症	Other diseases	Anencephaly
その他の疾患	血管性浮腫	Other diseases	Angioedema
その他の疾患	血管骨肥厚症候群	Other diseases	Angioosteohypertrophic syndrome
その他の疾患	無虹彩症1/無虹彩1	Other diseases	Aniridia 1
その他の疾患	足関節拘縮	Other diseases	Ankle contracture
その他の疾患	爪欠損	Other diseases	Anonychia
その他の疾患	無眼球/小眼球-食道閉鎖症候群	Other diseases	Anophthalmia/microphthalmia-esophageal atresia syndrome
その他の疾患	耳たぶに斜めに走るしわ	Other diseases	Anterior creases of earlobe
その他の疾患	前眼部異発生3	Other diseases	Anterior segment dysgenesis 3
その他の疾患	前眼部異発生4	Other diseases	Anterior segment dysgenesis 4
その他の疾患	前眼部異発生6	Other diseases	Anterior segment dysgenesis 6
その他の疾患	前眼部異発生7	Other diseases	Anterior segment dysgenesis 7
その他の疾患	上向きの鼻孔	Other diseases	Anteverted nares
その他の疾患	アンチトロンビンIII欠損症	Other diseases	Antithrombin III deficiency
その他の疾患	ステロイド合成障害と外生殖器異常を伴うAntley-Bixler 症候群	Other diseases	Antley-Bixler syndrome with genital anomalies and disordered steroidogenesis
その他の疾患	ステロイド合成障害と外生殖器異常を伴わないAntley-Bixler 症候群	Other diseases	Antley-Bixler syndrome without genital anomalies or disordered steroidogenesis
その他の疾患	不安/苦悶/情動不安	Other diseases	Anxiety
その他の疾患	卵巣形成不全	Other diseases	Aplasia of the ovary
その他の疾患	子宮形成不全	Other diseases	Aplasia of the uterus
その他の疾患	下肢骨形成不全	Other diseases	Aplasia/hypoplasia involving bones of the lower limbs
その他の疾患	脳梁形成不全	Other diseases	Aplasia/hypoplasia of the corpus callosum
その他の疾患	大腿骨形成不全	Other diseases	Aplasia/hypoplasia of the femur
その他の疾患	爪形成不全	Other diseases	Aplasia/hypoplasia of the nails
その他の疾患	無呼吸/呼吸停止	Other diseases	Apnea
その他の疾患	中枢性睡眠無呼吸症候群/中枢性睡眠時無呼吸症候群	Other diseases	Apnea, central sleep
その他の疾患	アポリポ蛋白C2欠損症	Other diseases	Apolipoprotein C2 deficiency
その他の疾患	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群	Other diseases	Apparent mineralocorticoid excess
その他の疾患	くも状指症	Other diseases	Arachnodyctyly
その他の疾患	くも膜嚢胞	Other diseases	Arachnoid cyst
その他の疾患	Arboleda-Tham症候群	Other diseases	Arboleda-Tham syndrome
その他の疾患	アルギナーゼ欠乏症	Other diseases	Arginase deficiency
その他の疾患	アルギニン：グリシンアミジノ基転移酵素欠損症	Other diseases	Arginine:glycine amidinotransferase deficiency
その他の疾患	アルギニン/コハク酸リアーゼ欠乏症	Other diseases	Argininosuccinate lyase deficiency
その他の疾患	アロマトラーゼ欠乏症	Other diseases	Aromatase deficiency
その他の疾患	関節炎	Other diseases	Arthritis
その他の疾患	先天性多発性関節拘縮症	Other diseases	Arthrogryposis multiplex congenita
その他の疾患	先天性多発性関節拘縮症 3 筋原性型	Other diseases	Arthrogryposis multiplex congenita 3, myogenic type

その他の疾患	先天性多発性関節拘縮症 4.脳梁欠損を伴う神経原性型	Other diseases	Arthrogryposis multiplex congenita 4, neurogenic, with agenesis of the corpus callosum
その他の疾患	先天性多発性関節拘縮症 5	Other diseases	Arthrogryposis multiplex congenita 5
その他の疾患	先天性多発性関節拘縮症、ミエリン欠損を伴う神経原性型	Other diseases	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogenic, with myelin defect
その他の疾患	関節拘縮症-眼球運動障害-ERG異常	Other diseases	Arthrogryposis- oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome
その他の疾患	関節拘縮-口蓋裂-頭蓋骨縫合早期癒合-知的発達障害	Other diseases	Arthrogryposis, cleft palate, craniosynostosis, and impaired intellectual development
その他の疾患	遠位型関節拘縮症 2B2	Other diseases	Arthrogryposis, distal, type 2B2
その他の疾患	遠位型関節拘縮症 2B3	Other diseases	Arthrogryposis, distal, type 2B3
その他の疾患	関節拘縮、遠位-固有覚および触覚障害	Other diseases	Arthrogryposis, distal, with impaired proprioception and touch
その他の疾患	関節拘縮-精神遅滞・てんかん	Other diseases	Arthrogryposis, mental retardation, and seizures
その他の疾患	Arts症候群	Other diseases	Arts syndrome
その他の疾患	アスパラギン合成酵素欠損症	Other diseases	Asparagine synthetase deficiency
その他の疾患	アスパルチルグルコサミン尿症	Other diseases	Aspartylglucosaminuria
その他の疾患	仮死性胸郭異栄養症/仮死性胸郭ジストロフィー/仮死性胸郭形成異常2	Other diseases	Asphyxiating thoracic dystrophy 2
その他の疾患	仮死性胸郭異栄養症/仮死性胸郭ジストロフィー/仮死性胸郭形成異常4	Other diseases	Asphyxiating thoracic dystrophy 4
その他の疾患	仮死性胸郭異栄養症/仮死性胸郭ジストロフィー/仮死性胸郭形成異常5	Other diseases	Asphyxiating thoracic dystrophy 5
その他の疾患	誤嚥性肺炎	Other diseases	Aspiration pneumonia
その他の疾患	先天性無脾/無脾症	Other diseases	Asplenia, isolated congenital
その他の疾患	非対称性中隔肥大症	Other diseases	Asymmetric septal hypertrophy
その他の疾患	胸郭の非対称性	Other diseases	Asymmetry of the thorax
その他の疾患	運動失調症	Other diseases	Ataxia
その他の疾患	運動失調症-性腺機能低下症-脈絡網膜ジストロフィー-症候群	Other diseases	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome
その他の疾患	運動失調-動眼神経失調4型	Other diseases	Ataxia-oculomotor apraxia 4
その他の疾患	運動失調-動眼神経失調1型	Other diseases	Ataxia-oculomotor apraxia type 1
その他の疾患	運動失調-汎血球減少	Other diseases	Ataxia-pancytopenia syndrome
その他の疾患	毛細血管拡張性運動失調/血管拡張性失調症	Other diseases	Ataxia-telangiectasia syndrome
その他の疾患	毛細血管拡張性運動失調/血管拡張性失調症変異	Other diseases	Ataxia-telangiectasia variant
その他の疾患	毛細血管拡張性運動失調様症候群	Other diseases	Ataxia-telangiectasia-like disorder
その他の疾患	毛細血管拡張性運動失調様症候群 1	Other diseases	Ataxia-telangiectasia-like disorder 1
その他の疾患	毛細血管拡張性運動失調様症候群 2	Other diseases	Ataxia-telangiectasia-like disorder 2
その他の疾患	運動失調、小脳および末梢混合性-難聴-糖尿病	Other diseases	Ataxia, combined cerebellar and peripheral, with hearing loss and diabetes mellitus
その他の疾患	運動失調、感覚型、常染色体優性	Other diseases	Ataxia, sensory, autosomal dominant
その他の疾患	運動失調、痙性1,常染色体優性	Other diseases	Ataxia, spastic, 1, autosomal dominant
その他の疾患	運動失調、痙性2,常染色体劣性	Other diseases	Ataxia, spastic, 2, autosomal recessive
その他の疾患	運動失調、痙性4,常染色体劣性,小児型,+視神経萎縮と精神遅滞	Other diseases	Ataxia, spastic, childhood-onset, autosomal recessive, with optic atrophy and mental retardation
その他の疾患	アテローム性小人症	Other diseases	Ateleiotic dwarfism
その他の疾患	骨発生不全症2型	Other diseases	Atelosteogenesis type II
その他の疾患	骨発生不全症3型	Other diseases	Atelosteogenesis type III
その他の疾患	房室中隔欠損症	Other diseases	Atrioventricular septal defect
その他の疾患	房室中隔欠損症4	Other diseases	Atrioventricular septal defect 4
その他の疾患	房室中隔欠損症5	Other diseases	Atrioventricular septal defect 5
その他の疾患	遺伝性眼球萎縮	Other diseases	Atrophia bulborum hereditaria
その他の疾患	注意欠如・多動症	Other diseases	Attention deficit hyperactivity disorder
その他の疾患	ATTRV122Iアミロイドーシス	Other diseases	ATTRV122I amyloidosis
その他の疾患	非典型的溶血性尿毒症症候群	Other diseases	Atypical hemolytic uremic syndrome
その他の疾患	非典型的溶血性尿毒症症候群1	Other diseases	Atypical hemolytic-uremic syndrome 1
その他の疾患	非典型的溶血性尿毒症症候群2	Other diseases	Atypical hemolytic-uremic syndrome 2
その他の疾患	非典型的溶血性尿毒症症候群3	Other diseases	Atypical hemolytic-uremic syndrome 3
その他の疾患	非典型的溶血性尿毒症症候群5	Other diseases	Atypical hemolytic-uremic syndrome 5
その他の疾患	非定型Rett症候群	Other diseases	Atypical Rett syndrome
その他の疾患	Au-Kline 症候群	Other diseases	AU-KLINE SYNDROME
その他の疾患	聴性神経障害-視神経萎縮症候群	Other diseases	Auditory neuropathy-optic atrophy syndrome
その他の疾患	Auriculocondylar 症候群	Other diseases	Auriculocondylar syndrome
その他の疾患	Auriculocondylar 症候群1	Other diseases	Auriculocondylar syndrome 1
その他の疾患	Auriculocondylar 症候群2	Other diseases	Auriculocondylar syndrome 2
その他の疾患	自閉症 1 7	Other diseases	Autism 17
その他の疾患	自閉症 5	Other diseases	Autism 5
その他の疾患	自閉スペクトラム症	Other diseases	Autism spectrum disorder
その他の疾患	自閉症への感受性 1 8	Other diseases	Autism, susceptibility to, 18
その他の疾患	自閉症への感受性、X連鎖性 3	Other diseases	Autism, susceptibility to, X-linked 3
その他の疾患	自閉症への感受性、X連鎖性 4	Other diseases	Autism, susceptibility to, X-linked 4
その他の疾患	自閉的行動	Other diseases	Autistic behavior
その他の疾患	小児期発症の自閉性障害	Other diseases	Autistic disorder of childhood onset
その他の疾患	自己免疫疾患、多系統、乳児期発症1	Other diseases	Autoimmune disease, multisystem, infantile-onset, 1
その他の疾患	自己免疫疾患、症候群性多発性疾患	Other diseases	Autoimmune disease, syndromic multisystem
その他の疾患	自己免疫性間質性肺疾患、関節疾患、腎臓疾患	Other diseases	Autoimmune interstitial lung, joint, and kidney disease
その他の疾患	自己免疫性リンパ増殖症候群	Other diseases	Autoimmune lymphoproliferative syndrome
その他の疾患	自己免疫性リンパ増殖症候群2 B型	Other diseases	Autoimmune lymphoproliferative syndrome type 2B
その他の疾患	自己免疫性リンパ増殖症候群3型	Other diseases	Autoimmune lymphoproliferative syndrome type V
その他の疾患	自己免疫性リンパ増殖症候群3型	Other diseases	Autoimmune lymphoproliferative syndrome, type III
その他の疾患	乳児腸炎を伴う自己炎症	Other diseases	Autoinflammation with infantile enterocolitis
その他の疾患	自己炎症、免疫異常、好酸球増加症	Other diseases	Autoinflammation, immune dysregulation, and eosinophilia
その他の疾患	家族性ベータ2ミクログロブリン病自己炎症性症候群	Other diseases	Autoinflammatory syndrome, familial, Behcet-like
その他の疾患	自己炎症性症候群、家族性、+/免疫不全	Other diseases	AUTOINFLAMMATORY SYNDROME, FAMILIAL, WITH OR WITHOUT IMMUNODEFICIENCY
その他の疾患	常染色体優性遠位尿管管性アシドーシス	Other diseases	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis
その他の疾患	常染色体優性低リン酸血症性くる病	Other diseases	Autosomal dominant hypophosphatemic rickets
その他の疾患	常染色体優性知的発達障害64	Other diseases	Autosomal dominant intellectual developmental disorder 64
その他の疾患	常染色体優性孤立性ノマトロピン欠乏症	Other diseases	Autosomal dominant isolated somatotropin deficiency
その他の疾患	常染色体優性巨赤芽球減少症 TUBB1関連	Other diseases	Autosomal dominant macrothrombocytopenia TUBB1-related
その他の疾患	常染色体優性高尿酸血症を伴う髓質性嚢胞腎	Other diseases	Autosomal dominant medullary cystic kidney disease with hyperuricemia
その他の疾患	常染色体優性高尿酸血症+/髓質性嚢胞腎	Other diseases	Autosomal dominant medullary cystic kidney disease with or without hyperuricemia
その他の疾患	常染色体優性新生血管炎症性硝子体網膜症	Other diseases	Autosomal dominant neovascular inflammatory vitreoretinopathy
その他の疾患	常染色体優性夜間前頭てんかん	Other diseases	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy
その他の疾患	常染色体優性肩骨形成症	Other diseases	Autosomal dominant omodysplasia
その他の疾患	常染色体優性古典型視力低下症	Other diseases	Autosomal dominant optic atrophy classic form
その他の疾患	常染色体優性大理石骨病1	Other diseases	Autosomal dominant osteopetrosis 1
その他の疾患	常染色体優性大理石骨病2	Other diseases	Autosomal dominant osteopetrosis 2
その他の疾患	常染色体優性多嚢胞腎症	Other diseases	Autosomal dominant polycystic kidney disease
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失,常染色体優性 1	Other diseases	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions 1
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失,常染色体優性 3	Other diseases	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions 3
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失,常染色体優性 5	Other diseases	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions 5
その他の疾患	常染色体優性偽性低アルドステロン症1型	Other diseases	Autosomal dominant pseudohypoaldosteronism type 1
その他の疾患	常染色体優性ねじれジストニア 4	Other diseases	Autosomal dominant torsion dystonia 4
その他の疾患	常染色体劣性アマグロブリン血症	Other diseases	Autosomal recessive agammaglobulinemia 1
その他の疾患	常染色体劣性軸索神経障害と神経筋強直症	Other diseases	Autosomal recessive axonal neuropathy with neuromyotonia
その他の疾患	常染色体劣性小脳性運動失調症	Other diseases	Autosomal recessive cerebellar ataxia
その他の疾患	常染色体劣性小脳失調症-サッカド突入症候群	Other diseases	Autosomal recessive cerebellar ataxia-saccadic intrusion syndrome
その他の疾患	常染色体劣性脈絡網膜症-小頭症候群	Other diseases	Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly syndrome
その他の疾患	常染色体劣性複雑型痙性対麻痺	Other diseases	Autosomal recessive complex spastic paraplegia
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬1	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 1

その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬10	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 10
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬2	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 2
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬3	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 3
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬4A	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 4A
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬4B	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 4B
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬5	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 5
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬6	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 6
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬9	Other diseases	Autosomal recessive congenital ichthyosis 9
その他の疾患	常染色体劣性皮膚弛緩症1B	Other diseases	Autosomal recessive cutis laxa type 1B
その他の疾患	常染色体劣性皮膚弛緩症2B	Other diseases	Autosomal recessive cutis laxa type 2B
その他の疾患	常染色体劣性皮膚弛緩症2C	Other diseases	Autosomal recessive cutis laxa type 2C
その他の疾患	常染色体劣性皮膚弛緩症3B	Other diseases	Autosomal recessive cutis laxa type 3B
その他の疾患	常染色体劣性皮膚弛緩症1A	Other diseases	Autosomal recessive cutis laxa type 1A
その他の疾患	常染色体劣性DOPA反応性ジストニア	Other diseases	Autosomal recessive DOPA responsive dystonia
その他の疾患	常染色体劣性低汗症性外胚葉異形成症候群	Other diseases	Autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome
その他の疾患	常染色体劣性低リン酸血症性骨疾患	Other diseases	Autosomal recessive hypophosphatemic bone disease
その他の疾患	常染色体劣性乳児高カルシウム血症	Other diseases	Autosomal recessive infantile hypercalcemia
その他の疾患	常染色体劣性Kenny-Caffey 症候群	Other diseases	Autosomal recessive Kenny-Caffey syndrome
その他の疾患	常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー2B	Other diseases	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2B
その他の疾患	常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー2D	Other diseases	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2D
その他の疾患	常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー2E	Other diseases	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2E
その他の疾患	常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー2F	Other diseases	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2F
その他の疾患	常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー2G	Other diseases	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2G
その他の疾患	常染色体劣性多発性翼状片症候群	Other diseases	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome
その他の疾患	常染色体劣性大理石骨病1	Other diseases	Autosomal recessive osteopetrosis 1
その他の疾患	常染色体劣性大理石骨病4	Other diseases	Autosomal recessive osteopetrosis 4
その他の疾患	常染色体劣性多発性嚢胞腎疾患	Other diseases	Autosomal recessive polycystic kidney disease
その他の疾患	常染色体劣性偽性低アルドステロン症1型	Other diseases	Autosomal recessive pseudohypoaldosteronism type 1
その他の疾患	常染色体劣性痙攣性運動失調症	Other diseases	Autosomal recessive spastic ataxia
その他の疾患	原発性大脳動脈血管壊死症1	Other diseases	Avascular necrosis of femoral head, primary, 1
その他の疾患	アベリーノ角膜炎ジストロフィー	Other diseases	Avellino corneal dystrophy
その他の疾患	Axenfeld-Rieger 症候群1型	Other diseases	Axenfeld-Rieger syndrome type 1
その他の疾患	Axenfeld-Rieger 症候群3型	Other diseases	Axenfeld-Rieger syndrome type 3
その他の疾患	軸性脊椎骨幹端異常形成症	Other diseases	Axial spondylometaphyseal dysplasia
その他の疾患	腋窩のソバカス	Other diseases	Axillary freckling
その他の疾患	Ayme-gripp 症候群	Other diseases	Ayme-gripp syndrome
その他の疾患	NFKBとT細胞アネルギーを伴うB細胞活性化	Other diseases	B-cell expansion with NFKB and T-cell anergy
その他の疾患	バビンスキー反射	Other diseases	Babinski sign
その他の疾患	ミオパチー, 先天性, Bailly-Bloch	Other diseases	Bailey-Bloch congenital myopathy
その他の疾患	Bainbridge-Ropers 症候群	Other diseases	Bainbridge-Ropers syndrome
その他の疾患	Baller-Gerold 症候群	Other diseases	Baller-Gerold syndrome
その他の疾患	Bannayan-Riley-Ruvalcaba 症候群	Other diseases	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome
その他の疾患	Baraitser-Winter 症候群 1	Other diseases	Baraitser-Winter syndrome 1
その他の疾患	Baraitser-Winter 症候群 2	Other diseases	Baraitser-Winter Syndrome 2
その他の疾患	Barber-Say症候群	Other diseases	Barber-Say syndrome
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群1	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 1
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群10	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 10
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群11	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 11
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群12	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 12
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群13	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 13
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群14	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 14
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群15	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 15
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群16	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 16
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群19	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 19
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群2	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 2
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群20	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 20
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群21	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 21
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群3	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 3
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群4	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 4
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群5	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 5
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群6	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 6
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群7	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 7
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群8	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 8
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群9	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 9
その他の疾患	露出リンパ球症候群2	Other diseases	Bare lymphocyte syndrome 2
その他の疾患	露出リンパ球症候群1型	Other diseases	Bare lymphocyte syndrome type 1
その他の疾患	露出リンパ球症候群2型、補数集合	Other diseases	Bare lymphocyte syndrome, type II, complementation group c
その他の疾患	樽型胸部	Other diseases	Barrel-shaped chest
その他の疾患	Bartter病4a型	Other diseases	Bartter disease type 4a
その他の疾患	Bartter症候群	Other diseases	Bartter syndrome
その他の疾患	Bartter症候群3型	Other diseases	Bartter syndrome type 3
その他の疾患	Bartter症候群1型 胎生	Other diseases	Bartter syndrome, type 1, antenatal
その他の疾患	Bartter症候群2型 胎生	Other diseases	Bartter syndrome, type 2, antenatal
その他の疾患	Bartter症候群4a型	Other diseases	Bartter syndrome, type 4b
その他の疾患	基底核石灰化症、特発性 4	Other diseases	Basal ganglia calcification, idiopathic, 4
その他の疾患	基底核石灰化症、特発性 7、常染色体劣性	Other diseases	Basal ganglia calcification, idiopathic, 7, autosomal recessive
その他の疾患	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef 症候群	Other diseases	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome
その他の疾患	Basilicata-Akhtar 症候群	Other diseases	Basilicata-Akhtar syndrome
その他の疾患	連珠毛	Other diseases	Beaded hair
その他の疾患	Beare-Stevenson cutis gyrata 症候群	Other diseases	Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome
その他の疾患	Beaulieu-Boycott-Innes 症候群	Other diseases	Beaulieu-Boycott-Innes syndrome
その他の疾患	Beck-Fahrner 症候群	Other diseases	Beck-Fahrner syndrome
その他の疾患	ベッカー型筋ジストロフィー	Other diseases	Becker muscular dystrophy
その他の疾患	Beckwith-Wiedemann症候群	Other diseases	Beckwith-Wiedemann syndrome
その他の疾患	行動異常	Other diseases	Behavioral abnormality
その他の疾患	ベル型胸部	Other diseases	Bell-shaped thorax
その他の疾患	良性同心円状黄斑ジストロフィー	Other diseases	Benign concentric annular macular dystrophy
その他の疾患	良性家族性血尿	Other diseases	Benign familial hematuria
その他の疾患	良性家族性新生児発作	Other diseases	Benign familial neonatal seizures
その他の疾患	良性家族性新生児発作1	Other diseases	Benign familial neonatal seizures 1
その他の疾患	良性家族性新生児発作2	Other diseases	Benign familial neonatal seizures 2
その他の疾患	良性家族性舞蹈病	Other diseases	Benign hereditary chorea
その他の疾患	良性再発性肝内胆汁うっ滞症 2型	Other diseases	Benign recurrent intrahepatic cholestasis type 2
その他の疾患	曲がった骨異形成症候群	Other diseases	Bent bone dysplasia syndrome
その他の疾患	Bernard Soulier 症候群	Other diseases	Bernard Soulier syndrome
その他の疾患	常染色体劣性ベストロフィンオパシー	Other diseases	Bestrophinopathy, autosomal recessive
その他の疾患	βサラセミア	Other diseases	beta Thalassemia
その他の疾患	中程度βサラセミア	Other diseases	Beta thalassemia intermedia
その他の疾患	重度βサラセミア	Other diseases	Beta thalassemia major
その他の疾患	β-D-マンノシドーシス	Other diseases	Beta-D-mannosidosis
その他の疾患	β-ヒドロキシゾブチリル-CoAデアシラーゼ欠損症	Other diseases	Beta-hydroxyisobutyryl-CoA deacylase deficiency
その他の疾患	dominant型βサラセミア 封入体型	Other diseases	Beta-thalassemia, dominant inclusion body type
その他の疾患	ベスレムミオパチー 1	Other diseases	Bethlem myopathy 1
その他の疾患	ベスレムミオパチー 2	Other diseases	Bethlem myopathy 2
その他の疾患	ビュークス股関節形成不全	Other diseases	Beukes hip dysplasia
その他の疾患	BH4欠損型高フェニルアラニン血症A	Other diseases	BH4-deficient hyperphenylalaninemia A

その他の疾患	Bietti結晶性角膜ジストロフィー	Other diseases	Bietti crystalline corneoretinal dystrophy
その他の疾患	二分肋骨	Other diseases	Bifid ribs
その他の疾患	二機能性ベルオキシソーム酵素欠損症	Other diseases	Bifunctional peroxisomal enzyme deficiency
その他の疾患	両側口唇裂	Other diseases	Bilateral cleft lip
その他の疾患	両側口唇蓋裂	Other diseases	Bilateral cleft lip and palate
その他の疾患	両側口蓋裂	Other diseases	Bilateral cleft palate
その他の疾患	両側伝導性聴覚障害	Other diseases	Bilateral conductive hearing impairment
その他の疾患	両側小眼球	Other diseases	Bilateral microphthalmos
その他の疾患	両側腎不全	Other diseases	Bilateral renal agenesis
その他の疾患	両側右側性	Other diseases	Bilateral right-sidedness sequence
その他の疾患	両側感音性聴覚障害	Other diseases	Bilateral sensorineural hearing impairment
その他の疾患	両側性赤趾骨	Other diseases	Bilateral talipes equinovarus
その他の疾患	原発性胆汁酸吸収症 2	Other diseases	BILE ACID MALABSORPTION, PRIMARY, 2
その他の疾患	先天性胆汁酸合成異常 3	Other diseases	Bile acid synthesis defect, congenital, 3
その他の疾患	ビオチン反応性大脳皮質基底核疾患	Other diseases	Biotin-responsive basal ganglia disease
その他の疾患	Birk-Barel 症候群	Other diseases	Birk-Barel syndrome
その他の疾患	出血疾患、血小板型 2 1	Other diseases	Bleeding disorder, platelet-type, 21
その他の疾患	出血疾患、血小板型 2 4	Other diseases	Bleeding disorder, platelet-type, 24
その他の疾患	眼瞼炎	Other diseases	Blepharitis
その他の疾患	皸裂斑症候群 1	Other diseases	Blepharochelodontic syndrome 1
その他の疾患	皸裂斑症候群 2	Other diseases	Blepharochelodontic syndrome 2
その他の疾患	眼裂狭小	Other diseases	Blepharophimosis
その他の疾患	眼裂狭小一知的障害、SBBYS型	Other diseases	Blepharophimosis - intellectual disability syndrome_SBBYS type
その他の疾患	眼裂狭小一知的障害	Other diseases	BLEPHAROPHIMOSIS-IMPAIRED INTELLECTUAL DEVELOPMENT SYNDROME
その他の疾患	眼裂狭小、眼瞼下垂、逆内眼角贅皮	Other diseases	Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus
その他の疾患	盲 / 失明	Other diseases	Blindness
その他の疾患	Bloom 症候群	Other diseases	Bloom syndrome
その他の疾患	青色ゴムまり様母斑症候群	Other diseases	Blue rubber bleb nevus
その他の疾患	かすみ目	Other diseases	Blurred vision
その他の疾患	ボディマス指数量的形質遺伝子座 2 0	Other diseases	BODY MASS INDEX QUANTITATIVE TRAIT LOCUS 20
その他の疾患	Bohring-Oplitz 症候群	Other diseases	Bohring-Oplitz syndrome
その他の疾患	骨脆弱症、拘縮、動脈破裂、難聴	Other diseases	Bone fragility with contractures, arterial rupture, and deafness
その他の疾患	骨髄機能不全 2	Other diseases	Bone marrow failure syndrome 2
その他の疾患	骨髄機能不全 3	Other diseases	Bone marrow failure syndrome 3
その他の疾患	骨髄機能不全 4	Other diseases	Bone marrow failure syndrome 4
その他の疾患	骨髄細胞減少	Other diseases	Bone marrow hypocellularity
その他の疾患	骨密度量的形質遺伝子座 1	Other diseases	Bone mineral density quantitative trait locus 1
その他の疾患	Borjeson-Forsman-Lehmann 症候群	Other diseases	Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome
その他の疾患	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy 症候群	Other diseases	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome
その他の疾患	Bosley-Salih-Alorainy 症候群	Other diseases	Bosley-Salih-Alorainy syndrome
その他の疾患	Bothnia 網膜ジストロフィー	Other diseases	Bothnia retinal dystrophy
その他の疾患	上腕骨の彎曲	Other diseases	Bowed humerus
その他の疾患	骨折による手足の彎曲	Other diseases	Bowing of limbs due to multiple fractures
その他の疾患	長骨の彎曲	Other diseases	Bowing of the long bones
その他の疾患	短頭症	Other diseases	Brachycephaly
その他の疾患	短指症	Other diseases	Brachydactyly
その他の疾患	短指症 A1 型	Other diseases	Brachydactyly type A1
その他の疾患	短指症 B2 型	Other diseases	Brachydactyly type B2
その他の疾患	短指症 C 型	Other diseases	Brachydactyly type C
その他の疾患	短指症 E2 型	Other diseases	Brachydactyly type E2
その他の疾患	短指症・高血圧症候群	Other diseases	Brachydactyly-arterial hypertension syndrome
その他の疾患	短指-合指症候群	Other diseases	Brachydactyly-syndactyly syndrome
その他の疾患	短体幹症	Other diseases	Brachyolmia
その他の疾患	短脊椎異常形成症	Other diseases	Brachyrrachia (short spine dysplasia)
その他の疾患	短塔状頭	Other diseases	Brachyrricephaly
その他の疾患	運動緩慢	Other diseases	Bradykinesia
その他の疾患	遠視症	Other diseases	Bradyopsia
その他の疾患	脳の異常、神経変性、骨格筋硬化症	Other diseases	Brain abnormalities, neurodegeneration, and dystosclerosis
その他の疾患	脳萎縮症	Other diseases	Brain atrophy
その他の疾患	脳奇形	Other diseases	Brain malformation
その他の疾患	脳奇形と尿路の異常	Other diseases	Brain malformations and urinary tract defects
その他の疾患	脳幹異形成	Other diseases	Brainstem dysplasia
その他の疾患	脳幹グリオーマ	Other diseases	Brainstem glioma
その他の疾患	分岐鎖ケト酸脱水素酵素キナーゼ欠損症	Other diseases	Branched-chain keto acid dehydrogenase kinase deficiency
その他の疾患	鰓・眼・顔面症候群	Other diseases	Branchiooculofacial syndrome
その他の疾患	鰓耳症候群 1	Other diseases	Branchiootic syndrome 1
その他の疾患	鰓耳症候群 3	Other diseases	Branchiootic syndrome 3
その他の疾患	概要 鰓耳腎症候群 1	Other diseases	Branchiootorenal Syndrome 1
その他の疾患	乳房新生物	Other diseases	Breast neoplasm
その他の疾患	骨盤位	Other diseases	Breech presentation
その他の疾患	爽快な反射神経	Other diseases	Brisk reflexes
その他の疾患	角膜脆性症候群 1	Other diseases	Brittle cornea syndrome 1
その他の疾患	角膜脆性症候群 2	Other diseases	Brittle cornea syndrome 2
その他の疾患	幅広い前額部	Other diseases	Broad forehead
その他の疾患	ブロディエーミオパシー	Other diseases	Brody myopathy
その他の疾患	気管支拡張症	Other diseases	Bronchiectasis
その他の疾患	Brooke-Spiegler 症候群	Other diseases	Brooke-Spiegler syndrome
その他の疾患	Brown-Vialetto-Van Laere 症候群 1	Other diseases	Brown-Vialetto-Van Laere syndrome 1
その他の疾患	Brown-Vialetto-Van Laere 症候群 2	Other diseases	Brown-Vialetto-Van Laere syndrome 2
その他の疾患	Bruck 症候群	Other diseases	Bruck syndrome
その他の疾患	Bruck 症候群 1	Other diseases	Bruck syndrome 1
その他の疾患	ブルガダ症候群 3	Other diseases	Brugada syndrome 3
その他の疾患	ブルガダ症候群 5	Other diseases	Brugada syndrome 5
その他の疾患	打撲傷への感受性	Other diseases	Bruising susceptibility
その他の疾患	Brunner 症候群	Other diseases	Brunner syndrome
その他の疾患	歯ぎしり	Other diseases	Bruxism
その他の疾患	球麻痺	Other diseases	Bulbar palsy
その他の疾患	球状の鼻	Other diseases	Bulbous nose
その他の疾患	球状の足指先	Other diseases	Bulbous tips of toes
その他の疾患	水疱性魚鱗状紅皮症	Other diseases	Bullous ichthyosiform erythroderma
その他の疾患	C1q 欠乏症	Other diseases	C1q deficiency
その他の疾患	悪液質	Other diseases	Cachexia
その他の疾患	肺動脈狭窄を伴うカフェオレ斑	Other diseases	Cafv@-au-lait macules with pulmonary stenosis
その他の疾患	カフェオレ斑	Other diseases	Cafe-au-lait spot
その他の疾患	蹠趾瘤変形症	Other diseases	Calcaneovalgus deformity
その他の疾患	カルシウム性腎石症	Other diseases	Calcium nephrolithiasis
その他の疾患	シュウ酸カルシウム尿路結石症	Other diseases	Calcium oxalate urolithiasis
その他の疾患	ふくらはぎの筋肥大	Other diseases	Calf muscle hypertrophy
その他の疾患	屈指症	Other diseases	Camptodactyly
その他の疾患	CATSHL 症候群	Other diseases	Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome
その他の疾患	カンプトメリック異形成	Other diseases	Camptomelic dysplasia
その他の疾患	家族性カナパン病	Other diseases	Canavan Disease, Familial Form
その他の疾患	家族性カナパン病、軽度	Other diseases	Canavan disease, mild
その他の疾患	家族性カンジダ症 2	Other diseases	Candidiasis, familial, 2
その他の疾患	CARASIL 症候群	Other diseases	CARASIL syndrome
その他の疾患	炭酸脱水酵素VA欠損症による高アンモニア血症	Other diseases	Carbonic anhydrase VA deficiency, hyperammonemia due to
その他の疾患	むし歯	Other diseases	Cariosus teeth

その他の疾患	カーニー複合バリエーション	Other diseases	Carney complex variant
その他の疾患	カーニー複合1型	Other diseases	Carney complex, type 1
その他の疾患	GIST+傍神経節腫+肺軟骨腫	Other diseases	Carney triad
その他の疾患	Carney-Stratakis 症候群	Other diseases	Carney-Stratakis syndrome
その他の疾患	カルニチンシアルカルニチン トランスロカゼ欠損症	Other diseases	Carnitine acylcarnitine translocase deficiency
その他の疾患	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1A欠損症	Other diseases	Carnitine palmitoyltransferase 1A deficiency
その他の疾患	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症	Other diseases	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency
その他の疾患	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症, 幼稚	Other diseases	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, infantile
その他の疾患	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症, 致死性新生児	Other diseases	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, lethal neonatal
その他の疾患	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2欠損症, 筋萎縮性, ストレス誘導	Other diseases	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, myopathic, stress-induced
その他の疾患	カロリ病	Other diseases	Caroli disease
その他の疾患	頸動脈小体傍神経節腫	Other diseases	Carotid body paraganglioma
その他の疾患	手根管症候群	Other diseases	Carpal tunnel syndrome
その他の疾患	手根管症候群 2	Other diseases	Carpal tunnel syndrome 2
その他の疾患	Carpenter 症候群	Other diseases	Carpenter syndrome
その他の疾患	Carpenter 症候群 1	Other diseases	Carpenter syndrome 1
その他の疾患	Carpenter 症候群 2	Other diseases	Carpenter syndrome 2
その他の疾患	軟骨・毛髪低形成-無修正性異形成スペクトラム障害	Other diseases	Cartilage-Hair Hypoplasia-Anauxetic Dysplasia Spectrum Disorders
その他の疾患	カタプレキシー/脱力発作	Other diseases	Cataplexy
その他の疾患	白内障	Other diseases	Cataract
その他の疾患	白内障 1	Other diseases	Cataract 1
その他の疾患	白内障 13、アダルトI型	Other diseases	Cataract 13 with adult I phenotype
その他の疾患	白内障 15、多数型	Other diseases	Cataract 15, multiple types
その他の疾患	白内障 18	Other diseases	Cataract 18
その他の疾患	白内障 2、多数型	Other diseases	Cataract 2, multiple types
その他の疾患	白内障 21、多数型	Other diseases	Cataract 21, multiple types
その他の疾患	白内障 23、多数型	Other diseases	Cataract 23, multiple types
その他の疾患	白内障 3、多数型	Other diseases	Cataract 3, multiple types
その他の疾患	白内障 33、多数型	Other diseases	Cataract 33, multiple types
その他の疾患	白内障 4	Other diseases	Cataract 4
その他の疾患	白内障 41	Other diseases	Cataract 41
その他の疾患	白内障 48	Other diseases	Cataract 48
その他の疾患	白内障 5、多数型	Other diseases	Cataract 5 multiple types
その他の疾患	白内障 6、多数型	Other diseases	Cataract 6, multiple types
その他の疾患	白内障Hutterite 型	Other diseases	Cataract Hutterite type
その他の疾患	白内障-知的障害-性腺機能低下症候群	Other diseases	Cataract-intellectual disability-hypogonadism syndrome
その他の疾患	白内障、常染色体優性	Other diseases	Cataract, autosomal dominant
その他の疾患	白内障先天性核種、常染色体劣性 3	Other diseases	Cataract, congenital nuclear, autosomal recessive 3
その他の疾患	白内障先天性帯状核種、縫合部オパシディ	Other diseases	Cataract, congenital zonular, with sutural opacities
その他の疾患	Catell Manzke 症候群	Other diseases	Catell Manzke syndrome
その他の疾患	Catifa 症候群	Other diseases	Catifa syndrome
その他の疾患	尾側脊椎退化症候群	Other diseases	Caudal regression syndrome
その他の疾患	海綿状血管腫	Other diseases	Cavernous hemangioma
その他の疾患	海綿状静脈洞腫	Other diseases	Cavernous sinus meningioma
その他の疾患	CCDC115-CDG	Other diseases	CCDC115-CDG
その他の疾患	CDKL5障害	Other diseases	CDKL5 disorder
その他の疾患	CEBALID 症候群	Other diseases	CEBALID syndrome
その他の疾患	CEDNIK 症候群	Other diseases	CEDNIK syndrome
その他の疾患	セントラルコア病	Other diseases	Central core myopathy
その他の疾患	1,9,16番染色体のセントロメア不安定性と免疫不全症	Other diseases	Centromeric instability of chromosomes 1,9 and 16 and immunodeficiency
その他の疾患	頭瘤	Other diseases	Cephalocele
その他の疾患	小脳性運動失調-一反射消失-一凹定-視神経萎縮症-感音性難聴症候群	Other diseases	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome
その他の疾患	小脳性運動失調、難聴・ナルコレプシー・常染色体優性遺伝病	Other diseases	Cerebellar ataxia, deafness, and narcolepsy, autosomal dominant
その他の疾患	小脳性運動失調、精神遅滞・平衡障害症候群 1	Other diseases	Cerebellar ataxia, mental retardation, and dysequilibrium syndrome 1
その他の疾患	小脳性運動失調、精神遅滞・平衡障害症候群 2	Other diseases	Cerebellar ataxia, mental retardation, and dysequilibrium syndrome 2
その他の疾患	小脳性運動失調、精神遅滞・平衡障害症候群 3	Other diseases	Cerebellar ataxia, mental retardation, and dysequilibrium syndrome 3
その他の疾患	小脳性運動失調、精神遅滞・平衡障害症候群 4	Other diseases	Cerebellar ataxia, mental retardation, and dysequilibrium syndrome 4
その他の疾患	精神遅滞を伴う非進行性小脳性運動失調	Other diseases	Cerebellar ataxia, nonprogressive, with mental retardation
その他の疾患	小脳萎縮症	Other diseases	Cerebellar atrophy
その他の疾患	小脳血管芽腫	Other diseases	Cerebellar hemangioblastoma
その他の疾患	骨内膜硬化症を伴う小脳低形成症	Other diseases	Cerebellar hypoplasia with endosteal sclerosis
その他の疾患	小脳虫部低形成	Other diseases	Cerebellar vermis hypoplasia
その他の疾患	APP関連脳アミロイド血管症	Other diseases	Cerebral amyloid angiopathy, APP-related
その他の疾患	大脳萎縮症	Other diseases	Cerebral atrophy
その他の疾患	脳内石灰化	Other diseases	Cerebral calcification
その他の疾患	大脳皮質萎縮症	Other diseases	Cerebral cortical atrophy
その他の疾患	脳髄鞘形成異常	Other diseases	Cerebral dysmyelination
その他の疾患	脳内葉酸輸送欠損症	Other diseases	Cerebral folate transport deficiency
その他の疾患	脳脊髄液減少症	Other diseases	Cerebral hypomyelination
その他の疾患	大脳低形成	Other diseases	Cerebral hypoplasia
その他の疾患	脳性麻痺	Other diseases	Cerebral palsy
その他の疾患	脳白質萎縮	Other diseases	Cerebral white matter atrophy
その他の疾患	X連鎖性脳・小脳・コロボーマ症候群	Other diseases	Cerebral-cerebellar-coloboma syndrome, X-linked
その他の疾患	脳・眼・顔・骨格症候群 1	Other diseases	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 1
その他の疾患	脳・眼・顔・骨格症候群 3	Other diseases	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 3
その他の疾患	脳・眼・顔・骨格症候群 4	Other diseases	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 4
その他の疾患	セロイドリポフスチン症 神経細胞 2	Other diseases	Ceroid lipofuscinosis neuronal 2
その他の疾患	セロイドリポフスチン症 神経細胞 11	Other diseases	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 11
その他の疾患	セロイドリポフスチン症 神経細胞 13	Other diseases	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 13
その他の疾患	セロイドリポフスチン症 神経細胞、北方てんかん型	Other diseases	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 8, northern epilepsy variant
その他の疾患	CFHR5欠損症	Other diseases	CFHR5 deficiency
その他の疾患	チェディアック・東症候群	Other diseases	Chv©diak-Higashi syndrome
その他の疾患	Char 症候群	Other diseases	Char syndrome
その他の疾患	シャルヴォア・サグネ型痙攣性失調症	Other diseases	Charlevoix-Saguenay spastic ataxia
その他の疾患	胸痛	Other diseases	Chest pain
その他の疾患	白病性狼瘡 1	Other diseases	Chilblain lupus 1
その他の疾患	白病性エリテマトーデス	Other diseases	Chilblain lupus erythematosus
その他の疾患	チャイルド症候群	Other diseases	Child syndrome
その他の疾患	小児低リン血症	Other diseases	Childhood hypophosphatasia
その他の疾患	外眼筋麻痺を伴う小児期発症の常染色体劣性遺伝性ミオパシー	Other diseases	Childhood-onset autosomal recessive myopathy with external ophthalmoplegia
その他の疾患	常染色体劣性緩徐進行性脊髄小脳失調症, 小児期発症	Other diseases	Childhood-onset autosomal recessive slowly progressive spinocerebellar ataxia
その他の疾患	錐体外路性運動障害を伴う運動・認知機能退行症候群, 小児期発症	Other diseases	Childhood-onset motor and cognitive regression syndrome with extrapyramidal movement disorder
その他の疾患	Chitayat 症候群	Other diseases	Chitayat syndrome
その他の疾患	後鼻孔閉鎖	Other diseases	Choanal atresia
その他の疾患	後鼻孔狭窄	Other diseases	Choanal stenosis
その他の疾患	コレスタノール蓄積性疾患	Other diseases	Cholestanol storage disease
その他の疾患	胆汁うっ滞症	Other diseases	Cholestasis
その他の疾患	妊娠性肝内胆汁うっ滞症 3	Other diseases	Cholestasis, intrahepatic, of pregnancy 3
その他の疾患	妊娠性肝内胆汁うっ滞症 1	Other diseases	Cholestasis, intrahepatic, of pregnancy, 1
その他の疾患	家族性進行性肝内胆汁うっ滞症 1	Other diseases	Cholestasis, progressive familial intrahepatic 1
その他の疾患	家族性進行性肝内胆汁うっ滞症 5	Other diseases	Cholestasis, progressive familial intrahepatic, 5
その他の疾患	コレステロールモノオキシゲナーゼ (側鎖開裂) 欠損症	Other diseases	Cholesterol monooxygenase (side-chain cleaving) deficiency
その他の疾患	コレステロールエステル蓄積症	Other diseases	Cholesteryl ester storage disease
その他の疾患	軟骨石灰化症 2	Other diseases	Chondrocalcinosis 2
その他の疾患	点状軟骨異形成症、X染色体優性	Other diseases	Chondrodysplasia punctata 2 X-linked dominant

その他の疾患	軟骨異形成症gPAPP型（関節脱臼を伴う）	Other diseases	Chondrodysplasia with joint dislocations, GPAPP type
その他の疾患	CHOPRA-AMIEL-GORDON 症候群	Other diseases	CHOPRA-AMIEL-GORDON SYNDROME
その他の疾患	Chops 症候群	Other diseases	Chops syndrome
その他の疾患	コレオアテトーシス	Other diseases	Choreoathetosis
その他の疾患	コレオアテトーシス、甲状腺機能低下症、新生児呼吸困難症	Other diseases	Choreoathetosis, hypothyroidism, and neonatal respiratory distress
その他の疾患	性網脈絡膜萎縮	Other diseases	Chorioretinal atrophy
その他の疾患	脈絡膜コロボマ	Other diseases	Chorioretinal coloboma
その他の疾患	脈絡叢乳頭腫	Other diseases	Choroid plexus papilloma
その他の疾患	全脈絡膜萎縮症	Other diseases	Choroideremia
その他の疾患	Christianson 症候群	Other diseases	Christianson syndrome
その他の疾患	16p13.2欠失症候群	Other diseases	Chromosome 16p13.2 deletion syndrome
その他の疾患	19q13.11欠失症候群	Other diseases	Chromosome 19q13.11 deletion syndrome
その他の疾患	2q32-q33欠失症候群	Other diseases	Chromosome 2q32-q33 deletion syndrome
その他の疾患	Xq28欠失症候群	Other diseases	Chromosome Xq28 deletion syndrome
その他の疾患	慢性下痢	Other diseases	Chronic diarrhea
その他の疾患	慢性肉芽腫症	Other diseases	Chronic granulomatous disease
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性チトクロームb陽性・慢性肉芽腫症・1型	Other diseases	Chronic granulomatous disease, autosomal recessive cytochrome b-positive, type 1
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性チトクロームb陽性・慢性肉芽腫症・2型	Other diseases	Chronic granulomatous disease, autosomal recessive cytochrome b-positive, type 2
その他の疾患	慢性肉芽腫症・X連鎖性	Other diseases	Chronic granulomatous disease, X-linked
その他の疾患	慢性小児神経・皮膚・関節症候群	Other diseases	Chronic infantile neurological, cutaneous and articular syndrome
その他の疾患	慢性偽性腸閉塞症	Other diseases	Chronic intestinal pseudoobstruction
その他の疾患	慢性腎臓病	Other diseases	Chronic kidney disease
その他の疾患	慢性肺疾患	Other diseases	Chronic lung disease
その他の疾患	慢性皮膚粘膜カンジダ症	Other diseases	Chronic mucocutaneous candidiasis
その他の疾患	BCR-ABL1 陽性	Other diseases	Chronic myelogenous leukemia, BCR-ABL1 positive
その他の疾患	慢性閉塞性肺疾患	Other diseases	Chronic obstructive pulmonary disease
その他の疾患	慢性口腔カンジダ症	Other diseases	Chronic oral candidiasis
その他の疾患	慢性痛	Other diseases	Chronic pain
その他の疾患	Chudley-McCullough 症候群	Other diseases	Chudley-McCullough syndrome
その他の疾患	カイロミクロン停滞病	Other diseases	Chylomicron retention disease
その他の疾患	原発性線毛運動不全症10	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 10
その他の疾患	原発性線毛運動不全症11	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 11
その他の疾患	原発性線毛運動不全症13	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 13
その他の疾患	原発性線毛運動不全症14	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 14
その他の疾患	原発性線毛運動不全症15	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 15
その他の疾患	原発性線毛運動不全症16	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 16
その他の疾患	原発性線毛運動不全症18	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 18
その他の疾患	原発性線毛運動不全症19	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 19
その他の疾患	原発性線毛運動不全症2	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 2
その他の疾患	原発性線毛運動不全症20	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 20
その他の疾患	原発性線毛運動不全症21	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 21
その他の疾患	原発性線毛運動不全症22	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 22
その他の疾患	原発性線毛運動不全症26	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 26
その他の疾患	原発性線毛運動不全症27	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 27
その他の疾患	原発性線毛運動不全症28	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 28
その他の疾患	原発性線毛運動不全症3	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 3
その他の疾患	原発性線毛運動不全症30	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 30
その他の疾患	原発性線毛運動不全症32	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 32
その他の疾患	原発性線毛運動不全症33	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 33
その他の疾患	原発性線毛運動不全症35	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 35
その他の疾患	原発性線毛運動不全症36,X連鎖	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 36, X-linked
その他の疾患	原発性線毛運動不全症3 8	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 38
その他の疾患	原発性線毛運動不全症4 0	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 40
その他の疾患	原発性線毛運動不全症5	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 5
その他の疾患	原発性線毛運動不全症7	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 7
その他の疾患	原発性線毛運動不全症9	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 9
その他の疾患	CIMDAG 症候群	Other diseases	CIMDAG SYNDROME
その他の疾患	肝硬変	Other diseases	Cirrhosis of liver
その他の疾患	シトルリン血症I型	Other diseases	Citrullinemia type I
その他の疾患	シトルリン血症II型	Other diseases	Citrullinemia type II
その他の疾患	21水酸化酵素欠損による先天性副腎過形成症	Other diseases	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency
その他の疾患	ホモシチン尿症,古典的	Other diseases	Classic homocystinuria
その他の疾患	軟口蓋裂	Other diseases	Cleft of soft palate
その他の疾患	口蓋裂	Other diseases	Cleft palate
その他の疾患	口蓋裂、X連鎖性、+/舌小帯短縮症	Other diseases	Cleft palate with or without ankyloglossia, X-linked
その他の疾患	口蓋裂、孤立性	Other diseases	Cleft palate, isolated
その他の疾患	口蓋裂,精神運動遅滞、特徴的な顔面	Other diseases	Cleft palate, psychomotor retardation, and distinctive facial features
その他の疾患	上唇裂	Other diseases	Cleft upper lip
その他の疾患	口蓋垂裂	Other diseases	Cleft uvula
その他の疾患	鎖骨頭蓋骨異骨症	Other diseases	Cleidocranial dysostosis
その他の疾患	第5指の彎指趾症	Other diseases	Clinodactyly of the 5th finger
その他の疾患	クローヌス/間代	Other diseases	Clonus
その他の疾患	太鼓ばち足	Other diseases	Clubfoot
その他の疾患	CNS脱髄症	Other diseases	CNS demyelination
その他の疾患	CNS髄鞘形成不全	Other diseases	CNS hypomyelination
その他の疾患	COACH 症候群 2	Other diseases	COACH syndrome 2
その他の疾患	COACH 症候群 3	Other diseases	COACH syndrome 3
その他の疾患	凝固因子欠乏症候群	Other diseases	Coagulation factor deficiency syndrome
その他の疾患	粗な顔貌	Other diseases	Coarse facial features
その他の疾患	コバラミンC病	Other diseases	Cobalamin C disease
その他の疾患	Cockayne 症候群 B	Other diseases	Cockayne syndrome B
その他の疾患	Cockayne 症候群 A型	Other diseases	Cockayne syndrome type A
その他の疾患	CODAS 症候群	Other diseases	CODAS syndrome
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性 1	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary 1
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性 2	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary, 2
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性 4	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary, 4
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性 5	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary, 5
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性 6	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary, 6
その他の疾患	コエンザイムQ10欠乏症、原発性 7	Other diseases	Coenzyme Q10 deficiency, primary, 7
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 1	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 1
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 10	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 10
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 11	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 11
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 12	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 12
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 5	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 5
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 6	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 6
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 7	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 7
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群 8	Other diseases	Coffin-Siris syndrome 8
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症 1	Other diseases	COG1 congenital disorder of glycosylation
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症 7	Other diseases	COG7 congenital disorder of glycosylation
その他の疾患	認知機能障害	Other diseases	Cognitive impairment
その他の疾患	認知機能障害 +/-小脳性運動失調	Other diseases	Cognitive impairment with or without cerebellar ataxia
その他の疾患	Cohen 症候群	Other diseases	Cohen syndrome
その他の疾患	Cohen-Gibson 症候群	Other diseases	Cohen-Gibson syndrome

その他の疾患	冷感性発汗症候群	Other diseases	Cold-induced sweating syndrome 1
その他の疾患	Cole 病	Other diseases	Cole disease
その他の疾患	Cole-Carpenter 症候群 1	Other diseases	Cole-Carpenter syndrome 1
その他の疾患	Cole-Carpenter 症候群 2	Other diseases	Cole-Carpenter syndrome 2
その他の疾患	結腸炎/大腸炎	Other diseases	Colitis
その他の疾患	大腸歯状ポリーポシス	Other diseases	Colon serrated polyposis
その他の疾患	大腸憩室	Other diseases	Colonic diverticula
その他の疾患	大腸新生物	Other diseases	Colonic neoplasm
その他の疾患	肉芽腫を伴う細胞性・液性免疫異常	Other diseases	Combined cellular and humoral immune defects with granulomas
その他の疾患	第V因子と第VIII因子の複合型欠損症、1	Other diseases	Combined deficiency of factor V and factor VIII, 1
その他の疾患	シアリダーゼとβガラクトシダーゼの複合欠損症	Other diseases	Combined deficiency of sialidase AND beta galactosidase
その他の疾患	複合免疫不全-巨大芽球性貧血 +/- 高ホモシステイン血症	Other diseases	Combined immunodeficiency and megaloblastic anemia with or without hyperhomocysteinemia
その他の疾患	GINS1欠損症による複合免疫不全	Other diseases	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency
その他の疾患	ORAI1欠損症による複合免疫不全	Other diseases	Combined immunodeficiency due to ORAI1 deficiency
その他の疾患	STIM1 欠損症による複合免疫不全	Other diseases	Combined immunodeficiency due to STIM1 deficiency
その他の疾患	ZAP70 欠損症による複合免疫不全	Other diseases	Combined immunodeficiency due to ZAP70 deficiency
その他の疾患	マロン酸・メチルマロン酸複合体尿症	Other diseases	Combined malonic and methylmalonic aciduria
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 1
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 0	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 10
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 1	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 11
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 2	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 12
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 3	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 13
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 4	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 14
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 5	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 15
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 6	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 16
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 7	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 17
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 1 8	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 18
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 2 0	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 20
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 2 3	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 23
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 2 4	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 24
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 2 7	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 27
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 3	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 3
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 3 1	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 31
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 3 2	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 32
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 3 3	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 33
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 3 5	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 35
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 3 9	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 39
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 4	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 4
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 4 0	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 40
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 4 2	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 42
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 4 4	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 44
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 5	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 5
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 5 3	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 53
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 6	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 6
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 7	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 7
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 8	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 8
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 9	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 9
その他の疾患	SAP欠損症	Other diseases	Combined saposin deficiency
その他の疾患	T細胞・B細胞複合型免疫不全症	Other diseases	Combined T and B cell immunodeficiency
その他の疾患	分類不能型アガマグロブリン血症	Other diseases	Common variable agammaglobulinemia
その他の疾患	分類不能型免疫不全症1	Other diseases	Common variable immunodeficiency 1
その他の疾患	分類不能型免疫不全症10	Other diseases	Common variable immunodeficiency 10
その他の疾患	分類不能型免疫不全症2	Other diseases	Common variable immunodeficiency 2
その他の疾患	分類不能型免疫不全症3	Other diseases	Common variable immunodeficiency 3
その他の疾患	分類不能型免疫不全症7	Other diseases	Common variable immunodeficiency 7
その他の疾患	自己免疫を伴う分類不能型免疫不全症8	Other diseases	Common variable immunodeficiency 8, with autoimmunity
その他の疾患	補体成分3欠損症、常染色体劣性	Other diseases	Complement component 3 deficiency, autosomal recessive
その他の疾患	補体成分4 b欠損症	Other diseases	Complement component 4b deficiency
その他の疾患	補体成分5欠損症	Other diseases	Complement component 5 deficiency
その他の疾患	補体成分7欠損症	Other diseases	Complement component 7 deficiency
その他の疾患	複雑性神経発達障害	Other diseases	Complex neurodevelopmental disorder
その他の疾患	伝導性聴覚障害	Other diseases	Conductive hearing impairment
その他の疾患	円錐ジストロフィー	Other diseases	Cone dystrophy
その他の疾患	円錐ジストロフィー3	Other diseases	Cone dystrophy 3
その他の疾患	円錐ジストロフィー4	Other diseases	Cone dystrophy 4
その他の疾患	超常識的桿体反応を伴う円錐ジストロフィー	Other diseases	Cone dystrophy with supernormal rod response
その他の疾患	錐体一色型色覚異常	Other diseases	Cone monochromatism
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー	Other diseases	Cone-rod dystrophy
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー12	Other diseases	Cone-rod dystrophy 12
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー13	Other diseases	Cone-rod dystrophy 13
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー15	Other diseases	Cone-rod dystrophy 15
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー16	Other diseases	Cone-rod dystrophy 16
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー18	Other diseases	Cone-rod dystrophy 18
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー19	Other diseases	Cone-rod dystrophy 19
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー2	Other diseases	Cone-rod dystrophy 2
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー20	Other diseases	Cone-rod dystrophy 20
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー3	Other diseases	Cone-rod dystrophy 3
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー6	Other diseases	Cone-rod dystrophy 6
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー9	Other diseases	Cone-rod dystrophy 9
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー/聴力損失/聴力減退1	Other diseases	Cone-rod dystrophy and hearing loss 1
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー/聴力損失/聴力減退2	Other diseases	Cone-rod dystrophy and hearing loss 2
その他の疾患	錐体杆体ジストロフィー1,X連鎖	Other diseases	Cone-rod dystrophy, X-linked 1
その他の疾患	先天性唾液腺欠乏症	Other diseases	Congenital absence of salivary gland
その他の疾患	先天性副腎過形成	Other diseases	Congenital adrenal hyperplasia
その他の疾患	先天性副腎過形成、x連鎖性	Other diseases	Congenital adrenal hypoplasia, X-linked
その他の疾患	先天性赤血球生成促進因子血小板減少症	Other diseases	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
その他の疾患	先天性腎尿路系異常症	Other diseases	Congenital anomalies of kidney and urinary tract
その他の疾患	先天性腎尿路系異常症 1、への感受性	Other diseases	Congenital anomalies of kidney and urinary tract 1, susceptibility to
その他の疾患	先天性腎尿路系異常症 2	Other diseases	Congenital anomalies of kidney and urinary tract 2
その他の疾患	先天性腎尿路系異常症、 +/- 難聴、耳の異常、発達遅滞	Other diseases	Congenital anomalies of kidney and urinary tract syndrome with or without hearing loss, abnormal ears, or developmental delay
その他の疾患	先天性CFTR変異による両側精管形成不全症	Other diseases	Congenital bilateral aplasia of vas deferens from CFTR mutation
その他の疾患	先天性両側顔面シルビウス裂症候群	Other diseases	Congenital bilateral perisylvian syndrome
その他の疾患	先天性胆汁酸合成異常症1	Other diseases	Congenital bile acid synthesis defect 1
その他の疾患	先天性胆汁酸合成異常症2	Other diseases	Congenital bile acid synthesis defect 2
その他の疾患	先天性胆汁酸合成異常症4	Other diseases	Congenital bile acid synthesis defect 4
その他の疾患	先天性盲	Other diseases	Congenital blindness
その他の疾患	先天性グルタミン合成酵素欠乏症による脳形成障害	Other diseases	Congenital brain dysgenesis due to glutamine synthetase deficiency
その他の疾患	先天性白内障	Other diseases	Congenital cataract
その他の疾患	先天性白内障-顔面異形成-ニューロパチー症候群	Other diseases	Congenital cataracts-facial dysmorphism-neuropathy syndrome
その他の疾患	先天性中枢性低酸素症	Other diseases	Congenital central hypoventilation
その他の疾患	先天性小脳低形成	Other diseases	Congenital cerebellar hypoplasia
その他の疾患	先天性性拘縮性くも状指症	Other diseases	Congenital contractural arachnoidactyly

その他の疾患	先天性拘縮, 痙攣	Other diseases	Congenital contracture
その他の疾患	先天性四肢・顔面の拘縮, 筋緊張低下, 発達遅延	Other diseases	Congenital contractures of the limbs and face, hypotonia, and developmental delay
その他の疾患	先天性葉酸吸収障害	Other diseases	Congenital defect of folate absorption
その他の疾患	先天性股関節脱臼	Other diseases	Congenital dislocation of hip
その他の疾患	先天性糖鎖除去障害	Other diseases	Congenital disorder of deglycosylation
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1C型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1C
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1E型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1E
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1M型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1M
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1N型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1N
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1O型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1O
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1P型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1P
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1Q型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1Q
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1t型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1t
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1u型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1u
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1y型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 1y
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症2B型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 2B
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症2H型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 2H
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症2I型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 2I
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症2j型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 2j
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症2L型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type 2L
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症lr型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation type lr
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症la型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation, type la
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症llq型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation, type llq
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症llt型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation, type illt
その他の疾患	先天性赤血球生成不全性貧血18型	Other diseases	Congenital dyserythropoietic anemia type type 18
その他の疾患	先天性赤血球生成不全性貧血I型	Other diseases	Congenital dyserythropoietic anemia, type I
その他の疾患	先天性赤血球生成不全性貧血II型	Other diseases	Congenital dyserythropoietic anemia, type II
その他の疾患	先天性赤血球生成不全性貧血IV型	Other diseases	Congenital dyserythropoietic anemia, type IV
その他の疾患	先天性赤血球生成性ポルフィリン症	Other diseases	Congenital erythropoietic porphyria
その他の疾患	先天性指屈曲拘縮	Other diseases	Congenital finger flexion contractures
その他の疾患	先天性全身性リポジストロフィー1型	Other diseases	Congenital generalized lipodystrophy type 1
その他の疾患	先天性全身性リポジストロフィー2型	Other diseases	Congenital generalized lipodystrophy type 2
その他の疾患	先天性緑内障	Other diseases	Congenital glaucoma
その他の疾患	先天性グルコース・ガラクトース吸収不全症	Other diseases	Congenital glucose-galactose malabsorption
その他の疾患	先天性溶血性貧血	Other diseases	Congenital hemolytic anemia
その他の疾患	先天性角膜内皮ジストロフィー	Other diseases	Congenital hereditary endothelial dystrophy of the cornea
その他の疾患	先天性股関節形成不全	Other diseases	Congenital hip dysplasia
その他の疾患	先天性水頭症	Other diseases	Congenital hydrocephalus
その他の疾患	先天性水頭症 1	Other diseases	Congenital hydrocephalus 1
その他の疾患	先天性高アンモニア血症1型	Other diseases	Congenital hyperammonemia, type I
その他の疾患	先天性低髄液圧性ニューロパチー 1、常染色体劣性	Other diseases	Congenital hypomyelinating neuropathy 1, autosomal recessive
その他の疾患	先天性低髄液圧性ニューロパチー 2	Other diseases	Congenital hypomyelinating neuropathy 2
その他の疾患	先天性低髄液圧性ニューロパチー 3	Other diseases	Congenital hypomyelinating neuropathy 3
その他の疾患	先天性甲状腺低下症	Other diseases	Congenital hypothyroidism
その他の疾患	先天性筋緊張低下、てんかん、発達遅滞、指の異常	Other diseases	Congenital hypotonia, epilepsy, developmental delay, and digital anomalies
その他の疾患	若年性黄斑ジストロフィーを伴う先天性乏毛症	Other diseases	Congenital hypotrichosis with juvenile macular dystrophy
その他の疾患	先天性魚鱗癬様紅皮症	Other diseases	Congenital ichthyosiform erythroderma
その他の疾患	先天性乳酸アシドーシス	Other diseases	Congenital lactic acidosis
その他の疾患	先天性乳酸アシドーシス、Saguenay-Lac-Saint-Jean型	Other diseases	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type
その他の疾患	先天性脂肪腫性過成長、血管奇形、表皮母斑	Other diseases	Congenital lipomatous overgrowth, vascular malformations, and epidermal nevi
その他の疾患	先天性QT延長症候群	Other diseases	Congenital long QT syndrome
その他の疾患	先天性巨指症	Other diseases	Congenital macrodactylia
その他の疾患	母体の抗中性エンドペプチダーゼ同種免疫による先天性膜性腎症	Other diseases	Congenital membranous nephropathy due to maternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization
その他の疾患	先天性小頭症	Other diseases	Congenital microcephaly
その他の疾患	先天性微絨毛萎縮症	Other diseases	Congenital microvillous atrophy
その他の疾患	先天性筋ジストログリカン症、脳および眼奇形	Other diseases	Congenital muscular alpha-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー	Other diseases	Congenital muscular dystrophy
その他の疾患	LAMA2の部分欠乏による先天性筋ジストロフィー	Other diseases	Congenital muscular dystrophy due to partial LAMA2 deficiency
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症 +/- 精神遅滞、B5型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy (with or without mental retardation) type B5
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症, 脳および眼奇形、A5型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies type A5
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症, 脳および眼奇形、A2型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies, type A2
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症, 脳および眼奇形、A6型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies, type A6
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症, 脳および眼奇形、A7型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies, type A7
その他の疾患	精神遅滞を伴う先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症、B1型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with mental retardation, type B1
その他の疾患	精神遅滞を伴う先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症、B2型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with mental retardation, type B2
その他の疾患	精神遅滞を伴う先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症、B3型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with mental retardation, type B3
その他の疾患	精神遅滞を伴う先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症、B6型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy with mental retardation, type B6
その他の疾患	精神遅滞を伴わない先天性筋ジストロフィー-ジストログリカン症、B4型	Other diseases	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy without mental retardation, type B4
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー-LMNA関連	Other diseases	Congenital muscular dystrophy, LMNA-related
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー-脳症	Other diseases	Congenital muscular hypertrophy-cerebral syndrome
その他の疾患	先天性筋緊張症、常染色体優性	Other diseases	Congenital myotonia, autosomal dominant form
その他の疾患	先天性筋緊張症、常染色体劣性	Other diseases	Congenital myotonia, autosomal recessive form
その他の疾患	先天性眼球コロボマ	Other diseases	Congenital ocular coloboma
その他の疾患	先天性臍帯ヘルニア	Other diseases	Congenital omphalocele
その他の疾患	先天性原発性無水晶体症	Other diseases	Congenital primary aphakia
その他の疾患	先天性眼瞼下垂	Other diseases	Congenital ptosis
その他の疾患	先天性塩化物型分泌性下痢症	Other diseases	Congenital secretory diarrhea, chloride type
その他の疾患	先天性感音性難聴	Other diseases	Congenital sensorineural hearing impairment
その他の疾患	先天性静止型夜盲症	Other diseases	Congenital stationary night blindness
その他の疾患	先天性静止型夜盲症, 常染色体優性1	Other diseases	Congenital stationary night blindness, autosomal dominant 1
その他の疾患	先天性静止型夜盲症, 常染色体優性2	Other diseases	Congenital stationary night blindness, autosomal dominant 2
その他の疾患	先天性静止型夜盲症, 常染色体優性3	Other diseases	Congenital stationary night blindness, autosomal dominant 3
その他の疾患	先天性静止型夜盲症、1B型	Other diseases	Congenital stationary night blindness, type 1B
その他の疾患	先天性静止型夜盲症、1C型	Other diseases	Congenital stationary night blindness, type 1C
その他の疾患	先天性静止型夜盲症、1D型	Other diseases	Congenital stationary night blindness, type 1D
その他の疾患	先天性静止型夜盲症、1E型	Other diseases	Congenital stationary night blindness, type 1E
その他の疾患	先天性静止型夜盲症、2A型	Other diseases	Congenital stationary night blindness, type 2A
その他の疾患	先天性静止型夜盲症、2B型	Other diseases	Congenital stationary night blindness, type 2B
その他の疾患	結合組織母斑	Other diseases	Connective tissue nevi
その他の疾患	便秘	Other diseases	Constipation
その他の疾患	取縮性正中神経障害	Other diseases	Constrictive median neuropathy
その他の疾患	関節拘縮-翼状片-脊椎手根骨根骨症候群1B	Other diseases	CONTRACTURES, PTERYGIA, AND SPONDYLOCARPOTARSAL FUSION SYNDROME 1B
その他の疾患	関節拘縮-翼状片-脊椎手根骨根骨症候群1A	Other diseases	Contractures, pterygia, and variable skeletal fusions syndrome 1A
その他の疾患	凸の鼻堤	Other diseases	Convex nasal ridge
その他の疾患	角膜平面部2	Other diseases	Cornea plana 2
その他の疾患	感音性難聴を伴う角膜ジストロフィー	Other diseases	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome
その他の疾患	フックス角膜内皮ジストロフィー3	Other diseases	Corneal dystrophy, Fuchs endothelial, 3
その他の疾患	フックス角膜内皮ジストロフィー6	Other diseases	Corneal dystrophy, Fuchs endothelial, 6
その他の疾患	角膜ジストロフィー, 格子型IIIA	Other diseases	Corneal dystrophy, lattice type 3A
その他の疾患	コーネリア・デ・ラング症候群 1	Other diseases	Cornelia de Lange syndrome 1

その他の疾患	コーネリア・デ・ランゲ症候群3	Other diseases	Cornelia de Lange syndrome 3
その他の疾患	コーネリア・デ・ランゲ症候群4	Other diseases	Cornelia de Lange syndrome 4
その他の疾患	コーネリア・デ・ランゲ症候群5	Other diseases	Cornelia de Lange syndrome 5
その他の疾患	冠状頭蓋縫合症	Other diseases	Coronal craniosynostosis
その他の疾患	脳梁欠損-外生殖器異常	Other diseases	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome
その他の疾患	脳梁欠損症	Other diseases	Corpus callosum, agenesis of
その他の疾患	脳梁の部分的欠損、X連鎖性	Other diseases	Corpus callosum, partial agenesis of, X-linked
その他の疾患	大脳皮質異形成、複雑-他の脳奇形1	Other diseases	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 1
その他の疾患	大脳皮質異形成、複雑-他の脳奇形2	Other diseases	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 2
その他の疾患	大脳皮質異形成、複雑-他の脳奇形3	Other diseases	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 3
その他の疾患	大脳皮質異形成、複雑-他の脳奇形5	Other diseases	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 5
その他の疾患	大脳皮質異形成、複雑-他の脳奇形6	Other diseases	Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 6
その他の疾患	皮質結節	Other diseases	Cortical tubers
その他の疾患	皮質視覚障害	Other diseases	Cortical visual impairment
その他の疾患	コルチコステロン18オキシゲナーゼ欠損症	Other diseases	Corticosterone 18-monooxygenase deficiency
その他の疾患	コルチコステロン・メチルオキシダーゼ2型欠損症	Other diseases	Corticosterone methyloxidase type 2 deficiency
その他の疾患	咳	Other diseases	Cough
その他の疾患	Cowchock症候群	Other diseases	Cowchock syndrome
その他の疾患	Cowden 症候群	Other diseases	Cowden syndrome
その他の疾患	Cowden 症候群 1	Other diseases	Cowden syndrome 1
その他の疾患	レッグ-カルベルベルテス病	Other diseases	Coxa plana
その他の疾患	Coxopodopatellar 症候群	Other diseases	Coxopodopatellar syndrome
その他の疾患	頭蓋の非対称性	Other diseases	Cranial asymmetry
その他の疾患	頭蓋外胚葉異形成	Other diseases	Cranioectodermal dysplasia
その他の疾患	頭蓋外胚葉異形成1	Other diseases	Cranioectodermal dysplasia 1
その他の疾患	頭蓋外胚葉異形成2	Other diseases	Cranioectodermal dysplasia 2
その他の疾患	頭蓋外胚葉異形成4	Other diseases	Cranioectodermal dysplasia 4
その他の疾患	頭蓋顔面異形成・骨格異常・精神遅滞症候群	Other diseases	Craniofacial dysmorphism, skeletal anomalies, and mental retardation syndrome
その他の疾患	頭蓋前頭鼻症候群	Other diseases	Craniofrontonasal syndrome
その他の疾患	頭蓋-レンズ-縫合異形成	Other diseases	Cranioleptocrotaphic dysplasia
その他の疾患	常染色体優性頭蓋骨幹端異形成症	Other diseases	Cranioleptocrotaphic dysplasia, autosomal dominant
その他の疾患	常染色体劣性頭蓋骨幹端異形成症	Other diseases	Cranioleptocrotaphic dysplasia, autosomal recessive
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症1	Other diseases	Craniosynostosis 1
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症2	Other diseases	Craniosynostosis 2
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症3	Other diseases	Craniosynostosis 3
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症4	Other diseases	Craniosynostosis 4
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症6	Other diseases	Craniosynostosis 6
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症と歯牙異常	Other diseases	Craniosynostosis and dental anomalies
その他の疾患	頭蓋骨縫合癒合症	Other diseases	Craniosynostosis syndrome
その他の疾患	クレアチントランスポーター欠損症	Other diseases	Creatine transporter deficiency
その他の疾患	クローイツフェルト・ヤコブ病, 家族性	Other diseases	Creutzfeldt-Jakob Disease, Familial
その他の疾患	クリグラ-ナジャ-症候群	Other diseases	Crigler-Najjar syndrome
その他の疾患	クリグラ-ナジャ-症候群1型	Other diseases	Crigler-Najjar syndrome type 1
その他の疾患	クリグラ-ナジャ-症候群2型	Other diseases	Crigler-Najjar syndrome, type II
その他の疾患	黒色表皮腫を伴うクルゾン症候群	Other diseases	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
その他の疾患	しわくちゃの長骨	Other diseases	Crumpled long bones
その他の疾患	赤血球症、寒冷型	Other diseases	Cryohydrocytosis
その他の疾患	クリオピリン関連 周期熱 症候群	Other diseases	Cryopyrin associated periodic syndrome
その他の疾患	眼瞼下垂症	Other diseases	Cryptophthalmia
その他の疾患	眼瞼下垂症、片側または両側、孤	Other diseases	Cryptophthalmos, unilateral or bilateral, isolated
その他の疾患	子宮内膜症	Other diseases	Cryptorchidism
その他の疾患	Culler-Jones 症候群	Other diseases	Culler-Jones syndrome
その他の疾患	クラリーノ症候群	Other diseases	Currarino triad
その他の疾患	Curry-Hall 症候群	Other diseases	Curry-Hall syndrome
その他の疾患	Curry-Jones 症候群	Other diseases	Curry-Jones syndrome
その他の疾患	クッシング症候群	Other diseases	Cushing syndrome
その他の疾患	皮膚平滑筋腫	Other diseases	Cutaneous leiomyoma
その他の疾患	皮膚光線過敏症	Other diseases	Cutaneous photosensitivity
その他の疾患	皮膚弛緩症	Other diseases	Cutis laxa
その他の疾患	骨異栄養症を伴う皮膚弛緩症	Other diseases	Cutis laxa with osteodystrophy
その他の疾患	重度の肺、胃腸、泌尿器系の異常を伴う皮膚弛緩症	Other diseases	Cutis laxa with severe pulmonary, gastrointestinal, and urinary abnormalities
その他の疾患	常染色体優性の皮膚弛緩症1	Other diseases	Cutis laxa, autosomal dominant 1
その他の疾患	常染色体優性の皮膚弛緩症2	Other diseases	Cutis laxa, autosomal dominant 2
その他の疾患	常染色体優性の皮膚弛緩症3	Other diseases	Cutis laxa, autosomal dominant 3
その他の疾患	常染色体劣性の皮膚弛緩症IIIA	Other diseases	Cutis laxa, autosomal recessive IIIA
その他の疾患	X連鎖性皮膚弛緩症	Other diseases	Cutis laxa, X-linked
その他の疾患	新生児一過性シアノシス	Other diseases	Cyanosis, transient neonatal
その他の疾患	周期性好中球減少症	Other diseases	Cyclical neutropenia
その他の疾患	家族性円柱腫症	Other diseases	Cylindromatosis, familial
その他の疾患	シスタチニン尿症	Other diseases	Cystathioninuria
その他の疾患	ヘリコバクター・ピロリ感染による胃炎、巨赤芽球性貧血、精神遅滞を伴う嚢胞性線維症	Other diseases	Cystic fibrosis with helicobacter pylori gastritis, megaloblastic anemia, and mental retardation
その他の疾患	システチン蓄積症	Other diseases	Cystinosis
その他の疾患	シトクロムCオキシダーゼネガティブ繊維	Other diseases	Cytochrome C oxidase-negative muscle fibers
その他の疾患	細胞質ホスホリラーゼA2α欠損による出血性疾患	Other diseases	Cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency associated bleeding disorder
その他の疾患	中足骨短縮を伴う青椎骨端形成症	Other diseases	Czech dysplasia, metatarsal type
その他の疾患	D-2-ヒドロキシグルタリ酸尿症	Other diseases	D-2-hydroxyglutaric aciduria
その他の疾患	D-2-ヒドロキシグルタリ酸尿症1	Other diseases	D-2-hydroxyglutaric aciduria 1
その他の疾患	D-2-ヒドロキシグルタリ酸尿症2	Other diseases	D-2-hydroxyglutaric aciduria 2
その他の疾患	dグリセリン酸尿症	Other diseases	D-glyceric aciduria
その他の疾患	ダンディー・ウォーカー症候群	Other diseases	Dandy-Walker syndrome
その他の疾患	De Barsy 症候群	Other diseases	de Barsy syndrome
その他の疾患	コーネリア・デ・ランゲ症候群	Other diseases	De Lange syndrome
その他の疾患	デ・サンクティス-カッキオーネ症候群	Other diseases	DE SANCTIS-CACCHIONE SYNDROME
その他の疾患	幼少期の死	Other diseases	Death in childhood
その他の疾患	初期の死	Other diseases	Death in early adulthood
その他の疾患	乳児期の死	Other diseases	Death in infancy
その他の疾患	ミトコンドリア複合体の活性低下	Other diseases	Decreased activity of mitochondrial complex I
その他の疾患	血中抗体濃度低下	Other diseases	Decreased antibody level in blood
その他の疾患	頭蓋骨化度の低下	Other diseases	Decreased calvarial ossification
その他の疾患	胎動の減少	Other diseases	Decreased fetal movement
その他の疾患	頭囲の減少	Other diseases	Decreased head circumference
その他の疾患	メチオニン合成酵素活性の低下	Other diseases	Decreased methionine synthase activity
その他の疾患	神経伝導速度の低下	Other diseases	Decreased nerve conduction velocity
その他の疾患	膝蓋反射の低下	Other diseases	Decreased patellar reflex
その他の疾患	Deeah症候群	Other diseases	Deeah syndrome
その他の疾患	深い人中	Other diseases	Deep philtrum
その他の疾患	深い足底皮線	Other diseases	Deep plantar creases
その他の疾患	深い眼窩	Other diseases	Deeply set eye
その他の疾患	2-メチルブチリル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase
その他の疾患	3-ヒドロキシアシル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase
その他の疾患	アセチル-CoAアセチルトランスフェラーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of acetyl-CoA acetyltransferase
その他の疾患	α-マンノシダーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of alpha-mannosidase
その他の疾患	芳香族L-アミノ酸デカルボキシラーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of aromatic-L-amino-acid decarboxylase
その他の疾患	β-ウレイドプロピオナーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of beta-ureidopropionase
その他の疾患	ブチリル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of butyryl-CoA dehydrogenase
その他の疾患	ブチリルコリンエステラーゼ欠損症	Other diseases	Deficiency of butyrylcholine esterase

その他の疾患	チトクロムb5還元酵素の欠損症	Other diseases	Deficiency of cytochrome-b5 reductase
その他の疾患	フェロキシダーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of ferroxidase
その他の疾患	ガラクトキナーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of galactokinase
その他の疾患	グアニジノ酢酸メチルトランスフェラーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of guanidinoacetate methyltransferase
その他の疾患	ヒアルロノグルコサミニダーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of hyaluronoglucosaminidase
その他の疾患	ヒドロキシメチルグルタリル-CoAリアーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of hydroxymethylglutaryl-CoA lyase
その他の疾患	ヨウ化物ペルオキシダーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of iodide peroxidase
その他の疾患	イソブチリル-CoAデヒドロゲナーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of isobutyryl-CoA dehydrogenase
その他の疾患	マロニル-CoA脱炭酸酵素の欠損症	Other diseases	Deficiency of malonyl-CoA decarboxylase
その他の疾患	ピロリン-5-カルボキシル酵素の欠損症	Other diseases	Deficiency of pyroline-5-carboxylate reductase
その他の疾患	リボース-5-リン酸イソメラーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of ribose-5-phosphate isomerase
その他の疾患	ステロイド11-βモノオキシゲナーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of steroid 11-β-monoxygenase
その他の疾患	ステロイド17-αモノオキシゲナーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of steroid 17-α-monoxygenase
その他の疾患	トランスアルドラーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of transaldolase
その他の疾患	UDP-グルコース-ヘキソース-1-リン酸ウリディリトランスフェラーゼの欠損症	Other diseases	Deficiency of UDPglucose-hexose-1-phosphate uridylyltransferase
その他の疾患	胸郭の変形	Other diseases	Deformed rib cage
その他の疾患	脱水型遺伝性口赤血球症2	Other diseases	Dehydrated hereditary stomatocytosis 2
その他の疾患	脱水型遺伝性口赤血球症3,+/偽高カリウム血症,周産期浮腫	Other diseases	Dehydrated hereditary stomatocytosis with or without pseudohyperkalemia and/or perinatal edema
その他の疾患	Dejerine-Sottas 病	Other diseases	Dejerine-Sottas disease
その他の疾患	微細運動機能発達遅延	Other diseases	Delayed fine motor development
その他の疾患	粗大運動発達遅延	Other diseases	Delayed gross motor development
その他の疾患	思春期遅発症	Other diseases	Delayed puberty
その他の疾患	言語発達遅滞	Other diseases	Delayed speech and language development
その他の疾患	認知症	Other diseases	Dementia
その他の疾患	DEND症候群	Other diseases	DEND syndrome
その他の疾患	樹状細胞、単球、Bリンパ球、ナチュラルキラーリンパ球の欠損病	Other diseases	Dendritic cell, monocyte, B lymphocyte, and natural killer lymphocyte deficiency
その他の疾患	歯牙疾患1型	Other diseases	Dent disease type 1
その他の疾患	歯牙疾患2型	Other diseases	Dent disease type 2
その他の疾患	歯の異常と低身長	Other diseases	Dental anomalies and short stature
その他の疾患	叢生歯列	Other diseases	Dental crowding
その他の疾患	エナメル質の小窩	Other diseases	Dental enamel pits
その他の疾患	象牙質形成不全症	Other diseases	Dentinogenesis imperfecta
その他の疾患	象牙質形成不全症2	Other diseases	Dentinogenesis imperfecta type 2
その他の疾患	低い鼻梁	Other diseases	Depressed nasal bridge
その他の疾患	アトピー性皮膚炎	Other diseases	Dermatitis, atopic
その他の疾患	アトピー性皮膚炎2	Other diseases	Dermatitis, atopic, 2
その他の疾患	播種性網状皮膚線維症	Other diseases	Dermatofibrosis lenticularis disseminata
その他の疾患	Desanto-shinawi 症候群	Other diseases	Desanto-shinawi syndrome
その他の疾患	Desbuquois 骨異形成症1型	Other diseases	Desbuquois dysplasia 1
その他の疾患	デスマイド病、遺伝性	Other diseases	Desmoid disease, hereditary
その他の疾患	デスマイド腫瘍	Other diseases	Desmoid tumor
その他の疾患	デスマステロール症	Other diseases	Desmosterolosis
その他の疾患	発達性てんかん性脳症9 1	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy 91
その他の疾患	発達性てんかん性脳症9 2	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy 92
その他の疾患	発達性てんかん性脳症9 4	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy 94
その他の疾患	発達性てんかん性脳症5 6	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 56
その他の疾患	発達性てんかん性脳症5 7	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 57
その他の疾患	発達性てんかん性脳症5 8	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 58
その他の疾患	発達性てんかん性脳症6 3	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 63
その他の疾患	発達性てんかん性脳症6 4	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 64
その他の疾患	発達性てんかん性脳症6 5	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 65
その他の疾患	発達性てんかん性脳症6 7	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 67
その他の疾患	発達性てんかん性脳症6 8	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 68
その他の疾患	発達性てんかん性脳症6 9	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 69
その他の疾患	発達性てんかん性脳症7 4	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 74
その他の疾患	発達性てんかん性脳症7 6	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 76
その他の疾患	発達性てんかん性脳症7 7	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 77
その他の疾患	発達性てんかん性脳症7 8	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 78
その他の疾患	発達性てんかん性脳症8 0	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 80
その他の疾患	発達性てんかん性脳症8 1	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 81
その他の疾患	発達性てんかん性脳症8 4	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 84
その他の疾患	脳形成異常を伴うか伴わない発達性てんかん性脳症8 5	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 85, with or without midline brain defects
その他の疾患	発達性てんかん性脳症8 7	Other diseases	Developmental and epileptic encephalopathy, 87
その他の疾患	発達遅滞	Other diseases	Developmental delay
その他の疾患	発作を伴う発達遅滞+/運動異常	Other diseases	Developmental delay and seizures with or without movement abnormalities
その他の疾患	発達遅滞+/異形顔面と自閉症	Other diseases	Developmental delay with or without dysmorphic facies and autism
その他の疾患	低身長・異形・薄毛を伴う発達遅滞	Other diseases	Developmental delay with short stature, dysmorphic features, and sparse hair
その他の疾患	知的障害と行動異常を伴う発達遅滞	Other diseases	Developmental delay with variable intellectual impairment and behavioral abnormalities
その他の疾患	成長障害、異形顔面、軸索性ニューロパチーを伴う発達遅滞	Other diseases	Developmental delay, impaired growth, dysmorphic facies, and axonal neuropathy
その他の疾患	知的障害・肥満・顔面形を伴う発達遅滞	Other diseases	Developmental delay, intellectual disability, obesity, and dysmorphic features
その他の疾患	発達奇形-難聴-ジストニア症候群	Other diseases	Developmental malformations-deafness-dystonia syndrome
その他の疾患	発達逆行	Other diseases	Developmental regression
その他の疾患	発作発生時の発達停滞	Other diseases	Developmental stagnation at onset of seizures
その他の疾患	偏位した鼻中隔	Other diseases	Deviated nasal septum
その他の疾患	DFNA6/14/38非特異性低周波感音難聴	Other diseases	DFNA6/14/38 Nonsyndromic Low-Frequency Sensorineural Hearing Loss
その他の疾患	糖尿病	Other diseases	Diabetes mellitus
その他の疾患	糖尿病1型	Other diseases	Diabetes mellitus type 1
その他の疾患	糖尿病、インスリン依存型、2	Other diseases	Diabetes mellitus, insulin-dependent, 2
その他の疾患	糖尿病、インスリン依存型、2 0	Other diseases	Diabetes mellitus, insulin-dependent, 20
その他の疾患	先天性甲状腺機能低下症を伴う新生児糖尿病	Other diseases	Diabetes mellitus, neonatal, with congenital hypothyroidism
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血1	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 1
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血10	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 10
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血12	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 12
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血13	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 13
その他の疾患	下顎顔面異骨症を伴うダイヤモンド・ブラックファン貧血14	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 14 with mandibulofacial dysostosis
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血3	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 3
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血5	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 5
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血6	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 6
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血7	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 7
その他の疾患	ダイヤモンド・ブラックファン貧血8	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 8
その他の疾患	横隔膜弛緩症	Other diseases	Diaphragmatic eventration
その他の疾患	骨幹異形成症	Other diseases	Diaphyseal dysplasia
その他の疾患	下痢	Other diseases	Diarrhea
その他の疾患	先天性の吸収不良性下痢4	Other diseases	Diarrhea 4, malabsorptive, congenital
その他の疾患	小腸上皮異形成症を伴う先天性下痢5	Other diseases	Diarrhea 5, with tufting enteropathy, congenital
その他の疾患	下痢6	Other diseases	Diarrhea 6
その他の疾患	下痢7	Other diseases	Diarrhea 7
その他の疾患	先天性下痢8、ナトリウム分泌	Other diseases	Diarrhea 8, secretory sodium, congenital
その他の疾患	捻曲性骨異形成症	Other diseases	Diastrophic dysplasia
その他の疾患	間脳・中脳接合部形成不全症1	Other diseases	Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia syndrome 1
その他の疾患	Diets-Jongmans 症候群	Other diseases	Diets-Jongmans syndrome
その他の疾患	階段の昇降が困難	Other diseases	Difficulty climbing stairs
その他の疾患	歩行困難	Other diseases	Difficulty walking
その他の疾患	びまん性固有脳室グリオーマ	Other diseases	Diffuse intrinsic pontine glioma
その他の疾患	びまん性掌跖角化症	Other diseases	Diffuse palmoplantar hyperkeratosis

その他の疾患	ディジョージ症候群	Other diseases	DiGeorge Syndrome
その他の疾患	ジヒドロテリジン還元酵素欠損症	Other diseases	Dihydropteridine reductase deficiency
その他の疾患	ジヒドロピリミジンミンナーゼ欠損症	Other diseases	Dihydropyrimidinase deficiency
その他の疾患	ジヒドロピリミジン脱水酵素欠損症	Other diseases	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency
その他の疾患	ジメチルグリシン脱水酵素欠損症	Other diseases	Dimethylglycine dehydrogenase deficiency
その他の疾患	円板状狼瘡発疹	Other diseases	Discoid lupus rash
その他の疾患	橈骨頭の脱臼	Other diseases	Dislocated radial head
その他の疾患	性分化異常	Other diseases	Disorder of sex development
その他の疾患	チクロームp450酸化還元酵素欠損症によるステロイド生成の障害	Other diseases	Disordered steroidogenesis due to cytochrome p450 oxidoreductase deficiency
その他の疾患	細胞内コバラミン代謝障害	Other diseases	Disorders of Intracellular Cobalamin Metabolism
その他の疾患	不釣り合いな短手足低身長	Other diseases	Disproportionate short-limb short stature
その他の疾患	不釣り合いな短幹低身長	Other diseases	Disproportionate short-trunk short stature
その他の疾患	不釣り合いな高身長	Other diseases	Disproportionate tall stature
その他の疾患	遠位型筋萎縮症	Other diseases	Distal amyotrophy
その他の疾患	遠位関節拘縮症	Other diseases	Distal arthrogyrosis
その他の疾患	遠位関節拘縮症 1A	Other diseases	Distal arthrogyrosis type 1A
その他の疾患	遠位関節拘縮症 2B	Other diseases	Distal arthrogyrosis type 2B
その他の疾患	遠位関節拘縮症 5D	Other diseases	Distal arthrogyrosis type 5D
その他の疾患	遠位遺伝性運動ニューロン障害 2D	Other diseases	Distal hereditary motor neuropathy 2D
その他の疾患	遠位遺伝性運動ニューロン障害 2A	Other diseases	Distal hereditary motor neuropathy type 2A
その他の疾患	遠位遺伝性運動ニューロン障害 2B	Other diseases	Distal hereditary motor neuropathy type 2B
その他の疾患	遠位遺伝性運動ニューロン障害 5	Other diseases	Distal hereditary motor neuropathy type 5
その他の疾患	遠位遺伝性運動ニューロン障害 5B	Other diseases	Distal hereditary motor neuropathy type 5B
その他の疾患	遠位遺伝性運動ニューロン障害 7B	Other diseases	Distal hereditary motor neuropathy type 7B
その他の疾患	遠位下肢筋萎縮症	Other diseases	Distal lower limb amyotrophy
その他の疾患	遠位下肢筋力低下	Other diseases	Distal lower limb muscle weakness
その他の疾患	遠位筋力低下	Other diseases	Distal muscle weakness
その他の疾患	遠位型ミオパチー、館山型	Other diseases	Distal myopathy, Tateyama type
その他の疾患	遠位感覚障害	Other diseases	Distal sensory impairment
その他の疾患	常染色体劣性脊髄性筋萎縮症 2型	Other diseases	Distal spinal muscular atrophy, autosomal recessive 2
その他の疾患	常染色体劣性脊髄性筋萎縮症 4型	Other diseases	Distal spinal muscular atrophy, autosomal recessive 4
その他の疾患	先天性脊髄性筋萎縮症 4型、非進行性	Other diseases	Distal spinal muscular atrophy, congenital nonprogressive
その他の疾患	X連鎖性脊髄性筋萎縮症	Other diseases	Distal spinal muscular atrophy, X-linked 3
その他の疾患	尺骨遠位端低形成症	Other diseases	Distal ulnar hypoplasia
その他の疾患	膀胱腫瘍	Other diseases	Diverticulum of bladder
その他の疾患	長頭症	Other diseases	Dolichocephaly
その他の疾患	皮膚欠損を伴う慢性遺伝性表皮水疱症	Other diseases	Dominant dystrophic epidermolysis bullosa with absence of skin
その他の疾患	Donnai-Barrow 症候群	Other diseases	Donnai-Barrow syndrome
その他の疾患	DOORS 症候群	Other diseases	DOORS syndrome
その他の疾患	セピアブチン還元酵素欠損症によるドーパ反応性ジストニア	Other diseases	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency
その他の疾患	頭蓋冠ドーナツ病変、家族性	Other diseases	Doughnut lesions of skull, familial
その他の疾患	ダウリング-デゴス病1	Other diseases	Dowling-Degos disease 1
その他の疾患	ダウリング-デゴス病2	Other diseases	Dowling-Degos disease 2
その他の疾患	口蓋裂の斜行	Other diseases	Downslanted palpebral fissures
その他の疾患	口角の下がり具合	Other diseases	Downturned corners of mouth
その他の疾患	Doyme ハニカム網膜ジストロフィー	Other diseases	Doyme honeycomb retinal dystrophy
その他の疾患	DPAGT1-CDG	Other diseases	DPAGT1-CDG
その他の疾患	ドラッシュ症候群	Other diseases	Drash syndrome
その他の疾患	よだれ	Other diseases	Drooling
その他の疾患	乾燥肌	Other diseases	Dry skin
その他の疾患	デュアン眼球後退症候群 2	Other diseases	Duane retraction syndrome 2
その他の疾患	デュアン眼球後退症候群+/聴覚消失	Other diseases	Duane retraction syndrome 3 with or without deafness
その他の疾患	デュアン症候群1型	Other diseases	Duane syndrome type 1
その他の疾患	デュアン-模倣列症候群	Other diseases	Duane-radial ray syndrome
その他の疾患	デュビンジョンソン症候群	Other diseases	Dubin-Johnson syndrome
その他の疾患	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	Other diseases	Duchenne muscular dystrophy
その他の疾患	硬膜外腫症	Other diseases	Dural ectasia
その他の疾患	Dygve-Melchior-Clausen症候群	Other diseases	Dygve-Melchior-Clausen syndrome
その他の疾患	構音障害/構語障害	Other diseases	Dysarthria
その他の疾患	自律神経障害	Other diseases	Dysautonomia
その他の疾患	遺伝性汎発性色素異常症 1	Other diseases	Dyschromatosis universalis hereditaria 1
その他の疾患	反復性拮抗運動障害	Other diseases	Dysdiadochokinesis
その他の疾患	平衡障害症候群	Other diseases	Dysequilibrium syndrome
その他の疾患	異常フィブリノーゲン血症	Other diseases	Dysfibrinogenemia
その他の疾患	先天性異常フィブリノーゲン血症	Other diseases	Dysfibrinogenemia, congenital
その他の疾患	小脳外膜の形成不全	Other diseases	Dysgenesis of the cerebellar vermis
その他の疾患	先天性角化不全症	Other diseases	Dyskeratosis congenita
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体劣性1	Other diseases	Dyskeratosis congenita autosomal recessive 1
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体優性 1	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal dominant 1
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体優性 6	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal dominant 6
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体優性 2	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal dominant, 2
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体優性 3	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal dominant, 3
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体劣性 2	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal recessive 2
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体劣性 6	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal recessive 6
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体劣性 3	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal recessive, 3
その他の疾患	先天性角化不全症、常染色体劣性 5	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal recessive, 5
その他の疾患	先天性角化不全症、X連鎖	Other diseases	Dyskeratosis congenita, X-linked
その他の疾患	ジスキネジア	Other diseases	Dyskinesia
その他の疾患	顔面痙攣を伴う家族性ジスキネジア	Other diseases	Dyskinesia, familial, with facial myokymia
その他の疾患	ジスキネジア、四肢および顔面、幼児期発症	Other diseases	Dyskinesia, limb and orofacial, infantile-onset
その他の疾患	ジスキネジア、発作、知的発達遅	Other diseases	Dyskinesia, seizures, and intellectual developmental disorder
その他の疾患	測定異常	Other diseases	Dysmetria
その他の疾患	嚥下障害	Other diseases	Dysphagia
その他の疾患	呼吸困難	Other diseases	Dyspnea
その他の疾患	ジストニア 1	Other diseases	Dystonia 1
その他の疾患	ジストニア 1 2	Other diseases	Dystonia 12
その他の疾患	ジストニア 1 6	Other diseases	Dystonia 16
その他の疾患	ジストニア 2 4	Other diseases	Dystonia 24
その他の疾患	ジストニア 2 5	Other diseases	Dystonia 25
その他の疾患	ミオクローヌス・ジストニア 2 6	Other diseases	Dystonia 26, myoclonic
その他の疾患	ジストニア 2 7	Other diseases	Dystonia 27
その他の疾患	小児期発症ジストニア 2 8	Other diseases	Dystonia 28, childhood-onset
その他の疾患	ジストニア 3 0	Other diseases	Dystonia 30
その他の疾患	ジストニア 5	Other diseases	Dystonia 5
その他の疾患	ジストニア 9	Other diseases	Dystonia 9
その他の疾患	小児期発症ジストニア、視神経萎縮-基底核異常	Other diseases	Dystonia, childhood-onset, with optic atrophy and basal ganglia abnormalities
その他の疾患	異常トランスサイレチン血症性正常甲状腺機能性高サイロキシン血症	Other diseases	Dystransthyretinemic euthyroidal hyperthyroxinemia
その他の疾患	栄養障害型表皮水疱症	Other diseases	Dystrophic epidermolysis bullosa
その他の疾患	ジストロフィン異常症	Other diseases	Dystrophinopathies
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 0	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 10
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 1	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 11
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 2	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 12
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 3	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 13
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 4	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 14
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 7	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 17
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 1 8	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 18
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 2	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 2

その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 3 4	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 34
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 4	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 4
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 5	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 5
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 5 5	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 55
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 5 9	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 59
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 6 2	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 62
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 7	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 7
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 8	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 8
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 9	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 9
その他の疾患	初期T細胞前駆型急性リンパ芽球性白血病	Other diseases	Early T cell progenitor acute lymphoblastic leukemia
その他の疾患	早期発症型パーキンソン病-知的障害症候群	Other diseases	Early-onset parkinsonism-intellectual disability syndrome
その他の疾患	EAST症候群	Other diseases	EAST syndrome
その他の疾患	エプスタイン奇形	Other diseases	Ebstein anomaly of the tricuspid valve
その他の疾患	外胚葉性形成不全	Other diseases	Ectodermal dysplasia
その他の疾患	外胚葉性形成不全 1 0A、低汗型/毛髪/爪、常染色体優性	Other diseases	Ectodermal dysplasia 10A, hypohidrotic/hair/nail type, autosomal dominant
その他の疾患	外胚葉性形成不全 1 0B、低汗型/毛髪/歯、常染色体	Other diseases	Ectodermal dysplasia 10B, hypohidrotic/hair/tooth type, autosomal
その他の疾患	外胚葉性形成不全 1 1a、低汗型/毛髪/歯、常染色体優性	Other diseases	Ectodermal dysplasia 11a, hypohidrotic/hair/tooth type, autosomal dominant
その他の疾患	外胚葉性形成不全 1 1b、低汗型/毛髪/歯、常染色体劣性	Other diseases	Ectodermal dysplasia 11b, hypohidrotic/hair/tooth type, autosomal recessive
その他の疾患	外胚葉性形成不全 14、毛髪/歯、低汗型伴うか伴わない	Other diseases	Ectodermal dysplasia 14, hair/tooth type with or without hypohidrosis
その他の疾患	外胚葉性形成不全-免疫不全 1	Other diseases	Ectodermal dysplasia and immunodeficiency 1
その他の疾患	外胚葉性形成不全-免疫不全 2	Other diseases	Ectodermal dysplasia and immunodeficiency 2
その他の疾患	外胚葉性形成不全-顔貌異常-肢端/眼/脳奇形	Other diseases	Ectodermal dysplasia with facial dysmorphism and acral, ocular, and brain anomalies
その他の疾患	外胚葉性形成不全-シンドラクティリー1	Other diseases	Ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome 1
その他の疾患	外胚葉性形成不全/低身長症	Other diseases	Ectodermal dysplasia/short stature syndrome
その他の疾患	異所性水晶体	Other diseases	Ectopia lentis
その他の疾患	異所性水晶体、単独、常染色体劣性	Other diseases	Ectopia lentis 2, isolated, autosomal recessive
その他の疾患	異所性水晶体および瞳孔	Other diseases	Ectopia lentis et pupillae
その他の疾患	異所性水晶体、単独、常染色体優性	Other diseases	Ectopia lentis, isolated, autosomal dominant
その他の疾患	異所性骨化	Other diseases	Ectopic ossification
その他の疾患	裂手裂足・外胚葉形成・口唇口蓋裂症候群3	Other diseases	Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome 3
その他の疾患	湿疹	Other diseases	Eczema
その他の疾患	EEG異常	Other diseases	EEG abnormality
その他の疾患	EEGで全般性てんかん型放電	Other diseases	EEG with generalized epileptiform discharges
その他の疾患	EEM症候群	Other diseases	EEM syndrome
その他の疾患	先天性筋ジストロフィー、Eichsfeld d型	Other diseases	Eichsfeld type congenital muscular dystrophy
その他の疾患	7-デヒドロコレステロールの上昇	Other diseases	Elevated 7-dehydrocholesterol
その他の疾患	アルカリフォスファターゼの上昇	Other diseases	Elevated alkaline phosphatase
その他の疾患	肝トランスアミナーゼの上昇	Other diseases	Elevated hepatic transaminases
その他の疾患	血清クレアチンホスホキナーゼの上昇	Other diseases	Elevated serum creatine phosphokinase
その他の疾患	楕円赤血球症 1	Other diseases	Elliptocytosis 1
その他の疾患	楕円赤血球症 3	Other diseases	Elliptocytosis 3
その他の疾患	Ellis-van Creveld症候群	Other diseases	Ellis-van Creveld syndrome
その他の疾患	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	Other diseases	Emery-Dreifuss muscular dystrophy
その他の疾患	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-1、X連鎖性	Other diseases	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 1, X-linked
その他の疾患	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-3、	Other diseases	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 3, autosomal recessive
その他の疾患	筋電図異常	Other diseases	EMG abnormality
その他の疾患	筋電図：軸索の異常	Other diseases	EMG: axonal abnormality
その他の疾患	筋電図：ミオパチー異常	Other diseases	EMG: myopathic abnormalities
その他の疾患	筋電図：ミオトニック放電	Other diseases	EMG: myotonic discharges
その他の疾患	筋電図：筋緊張性ラン	Other diseases	EMG: myotonic runs
その他の疾患	筋電図：神経障害性変化	Other diseases	EMG: neuropathic changes
その他の疾患	脳瘤	Other diseases	Encephalocele
その他の疾患	脳頭蓋皮膚脂肪腫症	Other diseases	Encephalocraniocutaneous lipomatosis
その他の疾患	脳症	Other diseases	Encephalopathy
その他の疾患	ミトコンドリアおよびペルオキシソームの分裂異常による脳症1	Other diseases	Encephalopathy due to defective mitochondrial and peroxisomal fission 1
その他の疾患	ミトコンドリアおよびペルオキシソームの分裂異常による脳症2	Other diseases	Encephalopathy due to defective mitochondrial and peroxisomal fission 2
その他の疾患	脳症、急性感染誘発性への感受性3	Other diseases	Encephalopathy, acute, infection-induced, 3, susceptibility to
その他の疾患	脳症、急性感染誘発性への感受性4	Other diseases	Encephalopathy, acute, infection-induced, 4, susceptibility to
その他の疾患	ニューロセルビン封入体を持つ家族性脳症	Other diseases	Encephalopathy, familial, with neuroserpin inclusion bodies
その他の疾患	乳酸アシドーシスと脳異常を伴う重症新生児脳症	Other diseases	Encephalopathy, neonatal severe, with lactic acidosis and brain abnormalities
その他の疾患	脳萎縮と薄い脳梁を伴う早期発症進行性脳症	Other diseases	Encephalopathy, progressive, early-onset, with brain atrophy and thin corpus callosum
その他の疾患	脳症、進行性、早期発症、脳浮腫+/白質脳症、1	Other diseases	Encephalopathy, progressive, early-onset, with brain edema and/or leukoencephalopathy 1
その他の疾患	脳症、進行性、早期発症、脳浮腫+/白質脳症、2	Other diseases	Encephalopathy, progressive, early-onset, with brain edema and/or leukoencephalopathy, 2
その他の疾患	脳症、進行性、筋萎縮、視神経萎縮	Other diseases	Encephalopathy, progressive, with amyotrophy and optic atrophy
その他の疾患	脳症、進行性+/リポジストロフィー	Other diseases	Encephalopathy, progressive, with or without lipodystrophy
その他の疾患	子宮内膜新生物	Other diseases	Endometrial neoplasm
その他の疾患	腎臓の肥大化	Other diseases	Enlarged kidney
その他の疾患	拡大した鼻腔	Other diseases	Enlarged naris
その他の疾患	頭頂間隙の拡大	Other diseases	Enlarged parietal foramina
その他の疾患	エンテロキナーゼ欠損症	Other diseases	Enterokinase deficiency
その他の疾患	眼角贅皮	Other diseases	Epicanthus
その他の疾患	逆内眼角贅皮	Other diseases	Epicanthus inversus
その他の疾患	表皮母斑	Other diseases	Epidermal nevus
その他の疾患	表皮母斑症候群	Other diseases	Epidermal nevus syndrome
その他の疾患	疣贅状表皮発育異常症	Other diseases	Epidermodyplasia verruciformis
その他の疾患	疣贅状表皮発育異常症への感受性 1	Other diseases	EPIDERMODYPLASIA VERRUCIFORMIS, SUSCEPTIBILITY TO, 1
その他の疾患	疣贅状表皮発育異常症への感受性 2	Other diseases	Epidermodyplasia verruciformis, susceptibility to, 2
その他の疾患	接合部型表皮水泡症-幽門閉鎖	Other diseases	Epidermolysis bullosa junctionalis with pyloric atresia
その他の疾患	痒疹型表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa pruriginosa
その他の疾患	単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex
その他の疾患	単純性表皮水泡症、Dowling-Meara型	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex Dowling-Meara type
その他の疾患	ブラコフィリン欠損症による単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex due to plakophilin deficiency
その他の疾患	移動性循環性紅斑を伴う単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex with migratory circinate erythema
その他の疾患	斑点色素を伴う単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation
その他の疾患	筋ジストロフィーを伴う単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy
その他の疾患	幽門閉鎖を伴う単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex with pyloric atresia
その他の疾患	常染色体劣性単純性表皮水泡症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性単純性表皮水泡症 2	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal recessive 2
その他の疾患	単純性表皮水泡症、Koebner型	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex, Koebner type
その他の疾患	単純性表皮水泡症、Ogna型	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex, Ogna type
その他の疾患	表皮剥離性掌蹠角化症	Other diseases	Epidermolytic palmoplantar keratoderma
その他の疾患	てんかん	Other diseases	Epilepsy
その他の疾患	てんかん症候群	Other diseases	Epilepsy syndrome
その他の疾患	全般発作を伴うてんかん	Other diseases	Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures
その他の疾患	小児欠神てんかん 1	Other diseases	Epilepsy, childhood absence 1
その他の疾患	小児欠神てんかん 2	Other diseases	Epilepsy, childhood absence 2
その他の疾患	小児欠神てんかん 4	Other diseases	Epilepsy, childhood absence 4
その他の疾患	小児欠神てんかん 5	Other diseases	Epilepsy, childhood absence 5
その他の疾患	早期発症型ビタミン B6 依存性てんかん	Other diseases	Epilepsy, early-onset, vitamin b6-dependent
その他の疾患	てんかん、早期発症+/発達遅滞	Other diseases	Epilepsy, early-onset, with or without developmental delay
その他の疾患	家族性ミオクローヌスてんかん 5	Other diseases	Epilepsy, familial adult myoclonic, 5
その他の疾患	家族性焦点性てんかん 1	Other diseases	Epilepsy, familial focal, with variable foci 1
その他の疾患	家族性焦点性てんかん 2	Other diseases	Epilepsy, familial focal, with variable foci 2
その他の疾患	家族性焦点性てんかん 3	Other diseases	Epilepsy, familial focal, with variable foci 3
その他の疾患	家族性焦点性てんかん 4	Other diseases	Epilepsy, familial focal, with variable foci 4
その他の疾患	家族性側頭葉てんかん 7	Other diseases	Epilepsy, familial temporal lobe, 7
その他の疾患	てんかん、焦点性、言語障害を伴う +/- 精神遅滞	Other diseases	Epilepsy, focal, with speech disorder and with or without mental retardation

その他の疾患	てんかん-難聴-精神遅滞症候群	Other diseases	Epilepsy, hearing loss, and mental retardation syndrome
その他の疾患	てんかん, 本態性全般性への感受性, 15	Other diseases	Epilepsy, idiopathic generalized, susceptibility to, 15
その他の疾患	若年性ミオクローヌスてんかん5	Other diseases	Epilepsy, juvenile myoclonic 5
その他の疾患	夜間前頭葉てんかん5	Other diseases	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, 5
その他の疾患	夜間前頭葉てんかん1型	Other diseases	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, type 1
その他の疾患	夜間前頭葉てんかん3型	Other diseases	Epilepsy, nocturnal frontal lobe, type 3
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん3	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 3
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん4, +/-腎不全	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 4, with or without renal failure
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん5	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 5
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん6	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 6
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん7	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 7
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん8	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 8
その他の疾患	進行性ミオクローヌスてんかん12	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic, 12
その他の疾患	てんかん, X連鎖性-いろいろな学習障害と行動異常	Other diseases	Epilepsy, X-linked, with variable learning disabilities and behavior disorders
その他の疾患	てんかん性脳症	Other diseases	Epileptic encephalopathy
その他の疾患	てんかん性脳症, Lennox-Gastaut型	Other diseases	Epileptic encephalopathy Lennox-Gastaut type
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症1	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 1
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症19	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 19
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症23	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 23
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症24	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 24
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症25	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 25
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症26	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 26
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症27	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 27
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症28	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 28
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症29	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 29
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症31	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 31
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症32	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 32
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症33	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 33
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症35	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 35
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症36	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 36
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症37	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 37
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症38	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 38
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症41	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 41
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症42	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 42
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症43	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 43
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症44	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 44
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症45	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 45
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症46	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 46
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症47	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 47
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症48	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 48
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症49	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 49
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症50	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 50
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症51	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 51
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症52	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 52
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症53	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 53
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症54	Other diseases	Epileptic encephalopathy, early infantile, 54
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症82	Other diseases	EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY, EARLY INFANTILE, 82
その他の疾患	てんかん性脳症, 乳児又は幼児期	Other diseases	Epileptic encephalopathy, infantile or early childhood 3
その他の疾患	骨端軟骨異形成症 Miura型	Other diseases	Epiphyseal chondrodysplasia, miura type
その他の疾患	多発性骨端異形成症2	Other diseases	Epiphyseal dysplasia, multiple, 2
その他の疾患	多発性骨端異形成症3	Other diseases	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3
その他の疾患	近視および伝音性難聴を伴う多発性骨端異形成症	Other diseases	Epiphyseal dysplasia, multiple, with myopia and conductive deafness
その他の疾患	発作性運動失調症	Other diseases	Episodic ataxia
その他の疾患	発作性運動失調症1型	Other diseases	Episodic ataxia type 1
その他の疾患	発作性運動失調症2型	Other diseases	Episodic ataxia type 2
その他の疾患	発作性運動失調症9型	Other diseases	Episodic ataxia type 9
その他の疾患	突発性弛緩性衰弱	Other diseases	Episodic flaccid weakness
その他の疾患	突発性片麻痺	Other diseases	Episodic hemiplegia
その他の疾患	運動誘発性ジスキネジア	Other diseases	Episodic kinesigenic dyskinesia 1
その他の疾患	突発性痛、家族性3	Other diseases	Episodic pain syndrome, familial, 3
その他の疾患	鼻出血	Other diseases	Epistaxis
その他の疾患	上皮性再発性びらん性ジストロフィー	Other diseases	Epithelial recurrent erosion dystrophy
その他の疾患	赤血球AMPデアミンナーゼ欠損症	Other diseases	Erythrocyte AMP deaminase deficiency
その他の疾患	赤血球増加症	Other diseases	Erythrocytosis
その他の疾患	赤血球増加症、家族性	Other diseases	Erythrocytosis 6, familial
その他の疾患	赤血球増加症、家族性2	Other diseases	Erythrocytosis, familial, 2
その他の疾患	赤血球増加症、家族性3	Other diseases	Erythrocytosis, familial, 3
その他の疾患	赤血球増加症、家族性4	Other diseases	Erythrocytosis, familial, 4
その他の疾患	紅皮症	Other diseases	Erythroderma
その他の疾患	紅皮症、魚鱗癬状、先天性、網状	Other diseases	Erythroderma, ichthyosiform, congenital reticular
その他の疾患	赤血球生成不全症	Other diseases	Erythroid hypoplasia
その他の疾患	変動性・進行性の紅斑性角化性皮膚炎1	Other diseases	Erythrokeratoderma variabilis et progressiva 1
その他の疾患	変動性・進行性の紅斑性角化性皮膚炎2	Other diseases	Erythrokeratoderma variabilis et progressiva 2
その他の疾患	変動性・進行性の紅斑性角化性皮膚炎3	Other diseases	Erythrokeratoderma variabilis et progressiva 3
その他の疾患	本態性血小板血症	Other diseases	essential thrombocytemia
その他の疾患	本態性振戦	Other diseases	Essential tremor
その他の疾患	エチルマロン酸脳症	Other diseases	Ethylmalonic encephalopathy
その他の疾患	EVEN-PLUS症候群	Other diseases	Even-plus syndrome
その他の疾患	運動誘発性高インスリン血症	Other diseases	Exercise-induced hyperinsulinism
その他の疾患	運動誘発性筋痙攣	Other diseases	Exercise-induced muscle cramps
その他の疾患	運動誘発性筋疲労	Other diseases	Exercise-induced muscle fatigue
その他の疾患	運動誘発性筋硬直	Other diseases	Exercise-induced muscle stiffness
その他の疾患	運動誘発性筋肉痛	Other diseases	Exercise-induced myalgia
その他の疾患	運動誘発性横紋筋融解症	Other diseases	Exercise-induced rhabdomyolysis
その他の疾患	表現言語の遅延	Other diseases	Expressive language delay
その他の疾患	滲出性網膜症	Other diseases	Exudative retinopathy
その他の疾患	滲出性網膜症1	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 1
その他の疾患	滲出性網膜症4	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 4
その他の疾患	滲出性網膜症5	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 5
その他の疾患	顔面非対称	Other diseases	Facial asymmetry
その他の疾患	顔面裂傷	Other diseases	Facial cleft
その他の疾患	顔異形、免疫不全、皮斑、 低身長	Other diseases	Facial dysmorphism, immunodeficiency, livedo, and short stature
その他の疾患	顔異形、水晶体脱臼、前眼部異常、自然濾過プレブ	Other diseases	Facial dysmorphism, lens dislocation, anterior segment abnormalities, and spontaneous filtering blebs
その他の疾患	顔面肩上腕型筋ジストロフィー2	Other diseases	Facioscapulohumeral muscular dystrophy 2
その他の疾患	第H因子欠損症	Other diseases	Factor H deficiency
その他の疾患	第I因子欠損症	Other diseases	Factor I deficiency
その他の疾患	第V因子と第VIII因子複合欠損病	Other diseases	Factor V and factor viii, combined deficiency of, 2
その他の疾患	第V因子欠損症	Other diseases	Factor V deficiency
その他の疾患	第VII因子欠損症	Other diseases	Factor VII deficiency
その他の疾患	第X因子欠損症	Other diseases	Factor X deficiency
その他の疾患	第XII因子欠損症	Other diseases	Factor XII deficiency disease
その他の疾患	第XIII因子Aサブユニット欠損症	Other diseases	Factor XIII, A subunit, deficiency of
その他の疾患	第XIII因子Bサブユニット欠損症	Other diseases	Factor XIII, B subunit, deficiency of
その他の疾患	発育不全	Other diseases	Failure to thrive
その他の疾患	金髪	Other diseases	Fair hair
その他の疾患	家族性大腸ポリープシス3	Other diseases	Familial adenomatous polyposis 3

その他の疾患	家族性大腸ポリポーシス4	Other diseases	Familial adenomatous polyposis 4
その他の疾患	家族性睡眠相前進症候群 1	Other diseases	Familial advanced sleep phase syndrome 1
その他の疾患	蕁麻疹と難聴を伴う家族性アミロイド腎症	Other diseases	Familial amyloid nephropathy with urticaria AND deafness
その他の疾患	家族性寒冷自己炎症症候群1	Other diseases	Familial cold autoinflammatory syndrome 1
その他の疾患	家族性寒冷自己炎症症候群2	Other diseases	Familial cold autoinflammatory syndrome 2
その他の疾患	家族性自律神経失調症	Other diseases	Familial dysautonomia
その他の疾患	滲出性硝子体網膜症	Other diseases	Familial exudative vitreoretinopathy
その他の疾患	家族性X連鎖滲出性硝子体網膜症	Other diseases	Familial exudative vitreoretinopathy, X-linked
その他の疾患	家族性変動性痲てんかん	Other diseases	Familial focal epilepsy with variable foci
その他の疾患	家族性片麻痺性片頭痛	Other diseases	Familial hemiplegic migraine
その他の疾患	家族性片麻痺性片頭痛1型	Other diseases	Familial hemiplegic migraine type 1
その他の疾患	家族性片麻痺性片頭痛2型	Other diseases	Familial hemiplegic migraine type 2
その他の疾患	家族性片麻痺性片頭痛3型	Other diseases	Familial hemiplegic migraine type 3
その他の疾患	家族性血球貪食症候群	Other diseases	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis
その他の疾患	家族性血球貪食症候群2	Other diseases	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 2
その他の疾患	家族性血球貪食症候群3	Other diseases	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 3
その他の疾患	家族性血球貪食症候群4	Other diseases	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 4
その他の疾患	家族性高アルドステロン症 3 型	Other diseases	Familial hyperaldosteronism type 3
その他の疾患	家族性高コレステロール血症 1	Other diseases	Familial hypercholesterolemia 1
その他の疾患	家族性高コレステロール血症 2	Other diseases	Familial hypercholesterolemia 2
その他の疾患	家族性高コレステロール血症 4	Other diseases	Familial hypercholesterolemia 4
その他の疾患	家族性高インスリン症	Other diseases	Familial hyperinsulinism
その他の疾患	家族性高カリウム血症周期性四肢麻痺	Other diseases	Familial hyperkalemic periodic paralysis
その他の疾患	家族性高トリグリセリド血症	Other diseases	Familial hypertriglyceridemia
その他の疾患	家族性低αリポ蛋白血症	Other diseases	Familial hypolipoproteinemia
その他の疾患	家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症	Other diseases	Familial hypocalcemic hypercalcemia
その他の疾患	家族性低カリウム血症-低マグネシウム血症	Other diseases	Familial hypokalemia-hypomagnesemia
その他の疾患	家族性特発性ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	Other diseases	Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome
その他の疾患	家族性小児筋無力症	Other diseases	Familial infantile myasthenia
その他の疾患	家族性孤立性不整脈性右室形成不全	Other diseases	Familial isolated arrhythmic right ventricular dysplasia
その他の疾患	家族性孤立性ビタミンE欠乏症	Other diseases	Familial isolated deficiency of vitamin E
その他の疾患	家族性孤立性副甲状腺機能低下症	Other diseases	Familial isolated hypoparathyroidism
その他の疾患	家族性若年性高尿酸血症腎症 1 型	Other diseases	Familial juvenile hyperuricemic nephropathy type 1
その他の疾患	家族性地中海熱、常染色体優性	Other diseases	Familial mediterranean fever, autosomal dominant
その他の疾患	家族性多発性炎上性母斑	Other diseases	Familial multiple nevi flammei
その他の疾患	家族性多発性ポリポーシス症候群	Other diseases	Familial multiple polyposis syndrome
その他の疾患	家族性多発性家族性毛包上皮腫	Other diseases	Familial multiple trichoepitheliomata
その他の疾患	家族性部分型リポジトロフィー	Other diseases	Familial partial lipodystrophy
その他の疾患	家族性部分型リポジトロフィー 2	Other diseases	Familial partial lipodystrophy 2
その他の疾患	家族性部分型リポジトロフィー 3	Other diseases	Familial partial lipodystrophy 3
その他の疾患	家族性部分型リポジトロフィー 4	Other diseases	Familial partial lipodystrophy 4
その他の疾患	家族性部分型リポジトロフィー 6	Other diseases	Familial partial lipodystrophy 6
その他の疾患	家族性晩発性皮膚ポルフィリン症	Other diseases	Familial porphyria cutanea tarda
その他の疾患	家族性腎性低尿酸血症	Other diseases	Familial renal hypouricemia
その他の疾患	家族性側頭葉てんかん 1	Other diseases	Familial temporal lobe epilepsy 1
その他の疾患	家族性甲状腺内分泌障害	Other diseases	Familial thyroid dysmorphogenesis
その他の疾患	家族性高リポ蛋白血症3型	Other diseases	Familial type 3 hyperlipoproteinemia
その他の疾患	家族性内臓アミロイドーシス、Osterlag型	Other diseases	Familial visceral amyloidosis, Osterlag type
その他の疾患	家族性X連鎖性低リン血症性ビタミンD難治性くる病	Other diseases	Familial X-linked hypophosphatemic vitamin D refractory rickets
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群A	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group A
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群C	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group C
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群D1	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group D1
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群D2	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group D2
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群E	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group E
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群F	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group F
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群G	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group G
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群I	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group I
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群J	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group J
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群L	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group L
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群N	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group N
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群O	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group O
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群P	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group P
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群Q	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group Q
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群R	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group R
その他の疾患	ファンconi貧血, 相補群S	Other diseases	Fanconi anemia, complementation group S
その他の疾患	Fanconi-Bickel 症候群	Other diseases	Fanconi-Bickel syndrome
その他の疾患	Farber病	Other diseases	Farber disease
その他の疾患	疲労性貧弱	Other diseases	Fatigable weakness
その他の疾患	疲労	Other diseases	Fatigue
その他の疾患	骨格筋の脂肪交換	Other diseases	Fatty replacement of skeletal muscle
その他の疾患	熱性痙攣	Other diseases	Febrile seizures
その他の疾患	摂食障害	Other diseases	Feeding difficulties
その他の疾患	幼少期摂食障害	Other diseases	Feeding difficulties in infancy
その他の疾患	Feingold 症候群 1	Other diseases	Feingold syndrome 1
その他の疾患	女性不妊症	Other diseases	Female infertility
その他の疾患	大腿骨の内反	Other diseases	Femoral bowing
その他の疾患	胎児アキネジア変形シーケンス 3	Other diseases	Fetal akinesia deformation sequence 3
その他の疾患	胎生期嚢腫	Other diseases	Fetal cystic hygroma
その他の疾患	胎生期ヘモグロビン量の形質座位 1	Other diseases	Fetal hemoglobin quantitative trait locus 1
その他の疾患	胎生期 巨大膀胱	Other diseases	Fetal megacystis
その他の疾患	FG 症候群1	Other diseases	FG syndrome 1
その他の疾患	FG 症候群4	Other diseases	FG syndrome 4
その他の疾患	線維軟骨形成 1	Other diseases	Fibrochondrogenesis 1
その他の疾患	線維腫症, 歯肉5	Other diseases	Fibromatosis, gingival, 5
その他の疾患	先天性外眼筋線維症 1	Other diseases	Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 1
その他の疾患	先天性外眼筋線維症3a、 +/-外眼筋病変	Other diseases	Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 3a, with or without extraocular involvement
その他の疾患	線維症、神経変性、脳血管腫瘍	Other diseases	Fibrosis, neurodegeneration, and cerebral angiomatosis
その他の疾患	顎の線維性異形成	Other diseases	Fibrous dysplasia of jaw
その他の疾患	フィリッピ症候群	Other diseases	Filippi syndrome
その他の疾患	フィンランドの先天性ネフローゼ症候群	Other diseases	Finnish congenital nephrotic syndrome
その他の疾患	平らな後頭	Other diseases	Flat occiput
その他の疾患	角膜炎ストロフィー、Fleck 型	Other diseases	Fleck corneal dystrophy
その他の疾患	屈曲拘縮	Other diseases	Flexion contracture
その他の疾患	Floating-Harbor 症候群	Other diseases	Floating-Harbor syndrome
その他の疾患	局所皮質異形成2型	Other diseases	Focal cortical dysplasia type II
その他の疾患	局所皮膚低形成	Other diseases	Focal dermal hypoplasia
その他の疾患	焦点性てんかん	Other diseases	Focal epilepsy
その他の疾患	局所性顔面皮膚形成不全 3、Settleis 型	Other diseases	Focal facial dermal dysplasia 3, Settleis type
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症1	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 1
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症2	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 2
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症3、への感受性	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 3, susceptibility to
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症5	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 5
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症6	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 6
その他の疾患	巣状分節性糸球体硬化症7	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 7
その他の疾患	焦点発作	Other diseases	Focal seizures
その他の疾患	意識障害を伴う焦点発作	Other diseases	Focal seizures with impairment of consciousness or awareness

その他の疾患	局所的なT2高強度大脳皮質基底核病変	Other diseases	Focal T2 hyperintense basal ganglia lesion
その他の疾患	Fontaine 早老症候群	Other diseases	Fontaine progeroid syndrome
その他の疾患	足背屈筋の弱さ	Other diseases	Foot dorsiflexor weakness
その他の疾患	中心窩低形成	Other diseases	Foveal hypoplasia
その他の疾患	中心窩低形成2	Other diseases	Foveal hypoplasia 2
その他の疾患	中心窩低形成・早老白内障	Other diseases	Foveal hypoplasia and presenile cataract syndrome
その他の疾患	FOXG1 疾患	Other diseases	FOXG1 disorder
その他の疾患	長骨の骨折	Other diseases	Fractures of the long bones
その他の疾患	脆弱な皮膚	Other diseases	Fragile skin
その他の疾患	Frank-Ter Haar 症候群	Other diseases	Frank-Ter Haar syndrome
その他の疾患	フレージャー症候群1	Other diseases	Fraser syndrome 1
その他の疾患	フレージャー症候群2	Other diseases	Fraser syndrome 2
その他の疾患	フレージャー症候群	Other diseases	Frasier syndrome
その他の疾患	Freeman-Sheldon 症候群	Other diseases	Freeman-Sheldon syndrome
その他の疾患	Friedreich運動失調	Other diseases	Friedreich ataxia
その他の疾患	前頭突出	Other diseases	Frontal bossing
その他の疾患	前頭葉皮質萎縮症	Other diseases	Frontal cortical atrophy
その他の疾患	前頭骨幹端異形成症	Other diseases	Frontometaphyseal dysplasia
その他の疾患	前頭骨幹端異形成症1	Other diseases	Frontometaphyseal dysplasia 1
その他の疾患	前頭骨幹端異形成症2	Other diseases	Frontometaphyseal dysplasia 2
その他の疾患	前頭鼻異形成症1	Other diseases	Frontonasal dysplasia 1
その他の疾患	前頭鼻異形成症2	Other diseases	Frontonasal dysplasia 2
その他の疾患	前頭側頭型認知症及び/または筋萎縮性側索硬化症2	Other diseases	Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 2
その他の疾患	前頭側頭型認知症及び/または筋萎縮性側索硬化症3	Other diseases	Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 3
その他の疾患	前頭側頭型認知症及び/または筋萎縮性側索硬化症4	Other diseases	Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 4
その他の疾患	フルクトースビホスファターゼ欠損症	Other diseases	Fructose-biphosphatase deficiency
その他の疾患	フコシドーシス	Other diseases	Fucosidosis
その他の疾患	福山型先天性筋ジストロフィー	Other diseases	Fukuyama congenital muscular dystrophy
その他の疾患	フマラーゼ欠損症	Other diseases	Fumarase deficiency
その他の疾患	Gabriele de Vries症候群	Other diseases	Gabriele de Vries syndrome
その他の疾患	失調性歩行	Other diseases	Gait ataxia
その他の疾患	歩行障害	Other diseases	Gait disturbance
その他の疾患	ガラクトシルセラミドβ-ガラクトシダーゼ欠損症	Other diseases	Galactosylceramide beta-galactosidase deficiency
その他の疾患	Galloway-Mowat症候群3	Other diseases	Galloway-Mowat syndrome 3
その他の疾患	Galloway-Mowat症候群4	Other diseases	Galloway-Mowat syndrome 4
その他の疾患	Galloway-Mowat症候群6	Other diseases	Galloway-Mowat syndrome 6
その他の疾患	Galloway-Mowat症候群7	Other diseases	Galloway-Mowat syndrome 7
その他の疾患	Galloway-Mowat症候群8	Other diseases	Galloway-Mowat syndrome 8
その他の疾患	γ-アミノ酪酸トランスアミナーゼ欠損症	Other diseases	Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency
その他の疾患	GAPO症候群	Other diseases	GAPO syndrome
その他の疾患	Gardner 症候群	Other diseases	Gardner syndrome
その他の疾患	胃食道逆流	Other diseases	Gastroesophageal reflux
その他の疾患	胃腸運動障害	Other diseases	Gastrointestinal dysmotility
その他の疾患	乳児期の胃瘻チューブ栄養法	Other diseases	Gastrostomy tube feeding in infancy
その他の疾患	MDS/AMLへの感受性を伴うGATA2欠損症	Other diseases	GATA2 deficiency with susceptibility to MDS/AML
その他の疾患	ゴーシェ病	Other diseases	Gaucher disease
その他の疾患	ゴーシェ病 3C型	Other diseases	Gaucher disease type 3C
その他の疾患	ゴーシェ病 I型	Other diseases	Gaucher disease type I
その他の疾患	ゴーシェ病 II型	Other diseases	Gaucher disease type II
その他の疾患	ゴーシェ病 III型	Other diseases	Gaucher disease type III
その他の疾患	ゴーシェ病、周産期致死	Other diseases	Gaucher disease, perinatal lethal
その他の疾患	進行性側弯を伴う注視麻痺、家族性、水平	Other diseases	Gaze palsy, familial horizontal, with progressive scoliosis 1
その他の疾患	ゲレオフィジック骨異形成症	Other diseases	Geleophysic dysplasia
その他の疾患	ゲレオフィジック骨異形成症 1	Other diseases	Geleophysic dysplasia 1
その他の疾患	ゲレオフィジック骨異形成症 2	Other diseases	Geleophysic dysplasia 2
その他の疾患	ゲレオフィジック骨異形成症 3	Other diseases	Geleophysic dysplasia 3
その他の疾患	全身性栄養障害型表皮水疱症、優性型	Other diseases	Generalized dominant dystrophic epidermolysis bullosa
その他の疾患	全般てんかん	Other diseases	Generalized epilepsy
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス 3	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus 3
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス 1	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus, type 1
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス 10	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus, type 10
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス 2	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus, type 2
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス 7	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus, type 7
その他の疾患	全般てんかん熱性けいれんプラス 9	Other diseases	Generalized epilepsy with febrile seizures plus, type 9
その他の疾患	全身性多毛症	Other diseases	Generalized hypertrichosis
その他の疾患	全身性筋緊張低下	Other diseases	Generalized hypotonia
その他の疾患	全身性関節弛緩症	Other diseases	Generalized joint laxity
その他の疾患	全身性若年性ポリポシス症候群	Other diseases	Generalized juvenile polyposis/juvenile polyposis coli
その他の疾患	全身性ミオクローニー発作	Other diseases	Generalized myoclonic seizures
その他の疾患	全身性新生児低身長症	Other diseases	Generalized neonatal hypotonia
その他の疾患	全身性発作	Other diseases	Generalized seizures
その他の疾患	全身性強直性発作	Other diseases	Generalized tonic seizures
その他の疾患	全身性強直性間代性発作	Other diseases	Generalized tonic-clonic seizures
その他の疾患	遺伝性プリオン病	Other diseases	Genetic prion disease
その他の疾患	生殖器萎縮症候群	Other diseases	Genitopatellar syndrome
その他の疾患	泌尿器/脳奇形症候群	Other diseases	Genitourinary and/or brain malformation syndrome
その他の疾患	老人様皮膚萎縮形成異常症	Other diseases	Geroderma osteodysplastica
その他の疾患	妊娠糖尿病	Other diseases	Gestational diabetes
その他の疾患	ゴザル血腫骨格異形成症	Other diseases	Geshal hematodiaphyseal dysplasia
その他の疾患	巨大軸索ニューロパチー1	Other diseases	Giant axonal neuropathy 1
その他の疾患	Gilbert症候群	Other diseases	Gilbert syndrome
その他の疾患	Gillespie症候群	Other diseases	Gillespie syndrome
その他の疾患	Gillessen-Kaesbach-Nishimura症候群	Other diseases	Gillessen-Kaesbach-Nishimura syndrome
その他の疾患	歯肉の腫脹	Other diseases	Gingival enlargement
その他の疾患	歯肉線維腫症-多毛症候群	Other diseases	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome
その他の疾患	グランツマン血小板無力症	Other diseases	Glanzmann thrombasthenia
その他の疾患	グランツマン血小板無力症1	Other diseases	Glanzmann thrombasthenia 1
その他の疾患	グランツマン血小板無力症2	Other diseases	Glanzmann thrombasthenia 2
その他の疾患	緑内障	Other diseases	Glaucoma
その他の疾患	先天原発性緑内障A	Other diseases	Glaucoma 3, primary congenital, A
その他の疾患	先天原発性緑内障 d	Other diseases	Glaucoma 3, primary congenital, d
その他の疾患	先天原発性緑内障E	Other diseases	Glaucoma 3, primary congenital, E
その他の疾患	幼発原発性緑内障b	Other diseases	Glaucoma 3, primary infantile, b
その他の疾患	小児 緑内障	Other diseases	Glaucoma of childhood
その他の疾患	原発性緑内障、閉塞角	Other diseases	Glaucoma, primary closed-angle
その他の疾患	神経膠症	Other diseases	Gliosis
その他の疾患	全脳萎縮症	Other diseases	Global brain atrophy
その他の疾患	全脳発達遅延	Other diseases	Global developmental delay
その他の疾患	発達遅延・肺嚢胞・過成長・ウィルムス腫瘍症候	Other diseases	Global developmental delay - lung cysts - overgrowth - Wilms tumor syndrome
その他の疾患	発達遅延、脳梁の欠如または低形成、異形性顔貌	Other diseases	Global developmental delay, absent or hypoplastic corpus callosum, and dysmorphic facies
その他の疾患	高尿酸血症・イソスチヌル症を伴う糸球体囊胞性腎臓病	Other diseases	Glomerulocystic kidney disease with hyperuricemia and isosthenuria
その他の疾患	糸球体腎炎	Other diseases	Glomerulonephritis
その他の疾患	糸球体症	Other diseases	Glomerulopathy
その他の疾患	フィブロネクテン沈着症を伴う糸球体症 2	Other diseases	Glomerulopathy with fibronectin deposits 2
その他の疾患	グルココルチコイド欠損症 2	Other diseases	Glucocorticoid deficiency 2
その他の疾患	グルココルチコイド欠損症 4,+/- 鉱質コルチコイド欠損症	Other diseases	Glucocorticoid deficiency 4 with or without mineralocorticoid deficiency

その他の疾患	アカシアを伴うグルココルチコイド欠損症	Other diseases	Glucocorticoid deficiency with achalasia
その他の疾患	グルコース6リン酸脱水素酵素欠乏症	Other diseases	Glucose 6 phosphate dehydrogenase deficiency
その他の疾患	グルコース-6-リン酸輸送障害	Other diseases	Glucose-6-phosphate transport defect
その他の疾患	GLUT1欠損症	Other diseases	GLUT1 deficiency syndrome
その他の疾患	GLUT1欠損症 1	Other diseases	GLUT1 deficiency syndrome 1
その他の疾患	GLUT1欠損症 2	Other diseases	GLUT1 deficiency syndrome 2
その他の疾患	グルタミン酸ホルミノ基転移酵素欠損症	Other diseases	GLUTAMATE FORMIMINOTRANSFERASE DEFICIENCY
その他の疾患	グルタル酸尿症1型	Other diseases	Glutaric aciduria, type 1
その他の疾患	溶血性貧血による赤血球のグルタチオン合成酵素欠乏症	Other diseases	Glutathione synthetase deficiency of erythrocytes, hemolytic anemia due to
その他の疾患	グルタチオン合成酵素欠損症	Other diseases	Glutathione synthetase deficiency
その他の疾患	正常血清グリシンを伴うグリシン脳症	Other diseases	Glycine encephalopathy with normal serum glycine
その他の疾患	グリコシルホスファチジルイノシトール生合成の欠損 1 5	Other diseases	Glycosylphosphatidylinositol biosynthesis defect 15
その他の疾患	グリコシルホスファチジルイノシトール生合成の欠損 1 8	Other diseases	Glycosylphosphatidylinositol biosynthesis defect 18
その他の疾患	GM3合成酵素欠損症	Other diseases	GM3 synthase deficiency
その他の疾患	顎骨幹異形成症	Other diseases	Gnathodiphyseal dysplasia
その他の疾患	GENEミオパチー	Other diseases	GENE myopathy
その他の疾患	Goldberg-Shprintzen 巨大結腸症候群	Other diseases	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome
その他の疾患	ゴールドブラット高血圧	Other diseases	Goldblatt hypertension
その他の疾患	Goldmann-Favre 症候群	Other diseases	Goldmann-Favre syndrome
その他の疾患	性器発育不全、異形顔貌、網膜ジストロフィー、ミオパチー	Other diseases	Gonadal dysgenesis, dysmorphic facies, retinal dystrophy, and myopathy
その他の疾患	ゴナドトロピン欠損症	Other diseases	Gonadotropin deficiency
その他の疾患	ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	Other diseases	Gonadotropin-independent familial sexual precocity
その他の疾患	Gordon Holmes症候群	Other diseases	Gordon Holmes syndrome
その他の疾患	Gordon 症候群	Other diseases	Gordon syndrome
その他の疾患	Gorlin 症候群	Other diseases	Gorlin syndrome
その他の疾患	痛風	Other diseases	Gout
その他の疾患	GRACILE 症候群	Other diseases	GRACILE syndrome
その他の疾患	Grange症候群	Other diseases	Grange syndrome
その他の疾患	慢性肉芽腫性疾患、常染色体劣性、チトクロームb-陰性	Other diseases	Granulomatous disease, chronic, autosomal recessive, cytochrome b-negative
その他の疾患	慢性肉芽腫性疾患、常染色体劣性、チトクロームb-優性、III型	Other diseases	Granulomatous disease, chronic, autosomal recessive, cytochrome b-positive, type III
その他の疾患	灰色血小板症候群	Other diseases	Gray platelet syndrome
その他の疾患	Greenberg 骨異形成症	Other diseases	Greenberg dysplasia
その他の疾患	Greig 頭多指症候群	Other diseases	Greig cephalopolysyndactyly syndrome
その他の疾患	Griscelli症候群	Other diseases	Griscelli syndrome
その他の疾患	Griscelli症候群1	Other diseases	Griscelli syndrome type 1
その他の疾患	Griscelli症候群2	Other diseases	Griscelli syndrome type 2
その他の疾患	Tdp43封入体を伴うGrn関連前頭側頭葉変性症	Other diseases	Grn-related frontotemporal lobar degeneration with Tdp43 inclusions
その他の疾患	Groenouw 角膜ジストロフィー1型	Other diseases	Groenouw corneal dystrophy type I
その他の疾患	成長遅延	Other diseases	Growth delay
その他の疾患	インスリン様成長因子I抵抗性による成長遅延	Other diseases	Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance
その他の疾患	成長ホルモン欠乏症	Other diseases	Growth hormone deficiency
その他の疾患	免疫異常を伴う成長ホルモン分泌不全症1、常染色体劣性	Other diseases	Growth hormone insensitivity with immune dysregulation 1, autosomal recessive
その他の疾患	成長制限、重症、特徴的な顔貌	Other diseases	Growth restriction, severe, with distinctive facies
その他の疾患	成長遅延、知的発達障害、筋緊張低下、肝機能障害	Other diseases	Growth retardation, intellectual developmental disorder, hypotonia, and hepatopathy
その他の疾患	GTPサイクロロイドロラース欠損症	Other diseases	GTP cyclohydrolase I deficiency
その他の疾患	Haim-Munk症候群	Other diseases	Haim-Munk syndrome
その他の疾患	Hajdu-Cheney症候群	Other diseases	Hajdu-Cheney syndrome
その他の疾患	過剰腫	Other diseases	Hamartoma
その他の疾患	つちゆび	Other diseases	Hammertoe
その他の疾患	手指の筋萎縮	Other diseases	Hand muscle atrophy
その他の疾患	ハーデロポルフィリン症	Other diseases	Harderoporphyria
その他の疾患	Harel-Yoon症候群	Other diseases	Harel-Yoon syndrome
その他の疾患	Hartsfield症候群	Other diseases	Hartsfield syndrome
その他の疾患	外胚葉異形成症、Hay-Wells型	Other diseases	Hay-Wells syndrome of ectodermal dysplasia
その他の疾患	Hb SS病	Other diseases	Hb SS disease
その他の疾患	頭頸部新生物	Other diseases	Head and Neck Neoplasms
その他の疾患	頭痛	Other diseases	Headache
その他の疾患	難聴	Other diseases	Hearing impairment
その他の疾患	聴力損失	Other diseases	Hearing loss
その他の疾患	Hecht 症候群	Other diseases	Hecht syndrome
その他の疾患	Heimler症候群1	Other diseases	Heimler syndrome 1
その他の疾患	Heimler症候群2	Other diseases	Heimler syndrome 2
その他の疾患	ハインツ小体貧血	Other diseases	Heinz body anemia
その他の疾患	HELIX 症候群	Other diseases	HELIX syndrome
その他の疾患	Helsmoortel-Van der Aa 症候群	Other diseases	Helsmoortel-Van der Aa Syndrome
その他の疾患	血尿	Other diseases	Hematuria
その他の疾患	片側肥大症	Other diseases	Hemihypertrophy
その他の疾患	不全片麻痺	Other diseases	Hemiparesis
その他の疾患	片麻痺	Other diseases	Hemiplegia
その他の疾患	半椎骨	Other diseases	Hemivertebrae
その他の疾患	血色素症1型	Other diseases	Hemochromatosis type 1
その他の疾患	血色素症 2A型	Other diseases	Hemochromatosis type 2A
その他の疾患	血色素症3型	Other diseases	Hemochromatosis type 3
その他の疾患	血色素症4型	Other diseases	Hemochromatosis type 4
その他の疾患	ヘモグロビンE	Other diseases	Hemoglobin E
その他の疾患	ヘモグロビンE病	Other diseases	Hemoglobin E disease
その他の疾患	ヘモグロビンE/βサラセミア症	Other diseases	Hemoglobin E/beta thalassemia disease
その他の疾患	異常ヘモグロビン症	Other diseases	Hemoglobinopathy
その他の疾患	ヘキソキナーゼ欠損症による溶血性貧血	Other diseases	Hemolytic anemia due to hexokinase deficiency
その他の疾患	グルコースリン酸イソメラーゼ欠損症による溶血性貧血	Other diseases	Hemolytic anemia, nonspherocytic, due to glucose phosphate isomerase deficiency
その他の疾患	血球貪食性リンパ組織球症、家族性 5	Other diseases	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 5
その他の疾患	出血、脳内出血への感受性	Other diseases	Hemorrhage, intracerebral, susceptibility to
その他の疾患	脳の出血性破壊、独立ドメイン下石灰化、白内障	Other diseases	Hemorrhagic destruction of the brain, subependymal calcification, and cataracts
その他の疾患	肝嚢胞	Other diseases	Hepatic cysts
その他の疾患	肝メチオニリアデノシルトランスフェラーゼ欠損症	Other diseases	Hepatic methionine adenosyltransferase deficiency
その他の疾患	脂肪肝	Other diseases	Hepatic steatosis
その他の疾患	肝静脈閉塞性疾患-免疫不全症候群	Other diseases	Hepatic veno-occlusive disease-immunodeficiency syndrome
その他の疾患	骨髄肝性ポルフィリン症	Other diseases	Hepatoerythropoietic porphyria
その他の疾患	肝腫大	Other diseases	Hepatomegaly
その他の疾患	肝脾腫	Other diseases	Hepatosplenomegaly
その他の疾患	遺伝性 腸性肢端皮膚炎	Other diseases	Hereditary acrodermatitis enteropathica
その他の疾患	遺伝性アミロイドーシス	Other diseases	Hereditary amyloidosis
その他の疾患	遺伝性血管浮腫1型	Other diseases	Hereditary angioedema type 1
その他の疾患	遺伝性血管浮腫3型	Other diseases	Hereditary angioedema type 3
その他の疾患	遺伝性 血管神経性浮腫	Other diseases	Hereditary angioneurotic edema
その他の疾患	遺伝性運動失調	Other diseases	Hereditary ataxia
その他の疾患	遺伝性C1エステラーゼインヒビター欠損症-機能不全因子	Other diseases	Hereditary C1 esterase inhibitor deficiency - dysfunctional factor
その他の疾患	遺伝性アミロイドーシスを伴う脳出血	Other diseases	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis
その他の疾患	遺伝性 コプロポルフィリン症	Other diseases	Hereditary coproporphria
その他の疾患	遺伝性IX因子欠乏症	Other diseases	Hereditary factor IX deficiency disease
その他の疾患	遺伝性VIII因子欠乏症	Other diseases	Hereditary factor VIII deficiency disease
その他の疾患	遺伝性X因子欠乏症	Other diseases	Hereditary factor X deficiency disease
その他の疾患	遺伝性XI因子欠乏症	Other diseases	Hereditary factor XI deficiency disease
その他の疾患	遺伝性フルクトース尿症	Other diseases	Hereditary fructosuria
その他の疾患	遺伝性過剰驚愕症	Other diseases	Hereditary hyperreflexia
その他の疾患	遺伝性 先天性白内障を伴う高フェリチン血症	Other diseases	Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts
その他の疾患	遺伝性遅発性パーキンソン病	Other diseases	Hereditary late onset Parkinson disease

その他の疾患	遺伝性 圧抵抗	Other diseases	Hereditary liability to pressure palsies
その他の疾患	遺伝性 メラノーマ	Other diseases	Hereditary melanoma
その他の疾患	遺伝性 メトヘモグロビン血症	Other diseases	Hereditary methemoglobinemia
その他の疾患	遺伝性運動感覚ニューロパチー x00D	Other diseases	Hereditary motor and sensory neuropathy
その他の疾患	視神経萎縮を伴う遺伝性運動感覚ニューロパチー	Other diseases	Hereditary motor and sensory neuropathy with optic atrophy
その他の疾患	遺伝性運動感覚ニューロパチー、沖縄型	Other diseases	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type
その他の疾患	遺伝性粘液上皮異形成	Other diseases	Hereditary mucoepithelial dysplasia
その他の疾患	遺伝性非ポリポシス大腸新生物	Other diseases	Hereditary nonpolyposis colorectal neoplasms
その他の疾患	遺伝性 掌蹠角化症	Other diseases	Hereditary palmoplantar keratoderma
その他の疾患	遺伝性 膵炎	Other diseases	Hereditary pancreatitis
その他の疾患	遺伝性熱変形赤血球症	Other diseases	Hereditary pyropoikilocytosis
その他の疾患	遺伝性感覚自律性ニューロパチー	Other diseases	Hereditary sensory and autonomic neuropathy
その他の疾患	遺伝性感覚自律性ニューロパチー1型	Other diseases	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1
その他の疾患	遺伝性感覚自律性ニューロパチー1C型	Other diseases	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1C
その他の疾患	遺伝性感覚自律性ニューロパチー2A型	Other diseases	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1IA
その他の疾患	遺伝性感覚自律性ニューロパチー2B型	Other diseases	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1IB
その他の疾患	遺伝性感覚自律性ニューロパチー2C型	Other diseases	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1IC
その他の疾患	遺伝性感覚性ニューロパチー1D型	Other diseases	Hereditary sensory neuropathy type 1D
その他の疾患	遺伝性感覚性ニューロパチー1E型	Other diseases	Hereditary sensory neuropathy type 1E
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺10	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 10
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺12	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 12
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺13	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 13
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺15	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 15
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺18	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 18
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺2	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 2
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺26	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 26
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺39	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 39
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺3A	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 3A
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺5A	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 5A
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺6	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 6
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺7	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 7
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺8	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 8
その他の疾患	遺伝性痙性対麻痺9A	Other diseases	Hereditary spastic paraplegia 9A
その他の疾患	遺伝性球状赤血球症	Other diseases	Hereditary spherocytosis
その他の疾患	遺伝性キサントチン尿症1型	Other diseases	Hereditary xanthinuria type 1
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群1	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 1
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群2	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 2
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群3	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 3
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群5	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 5
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群6	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 6
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群7	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 7
その他の疾患	Hermansky-Pudlak症候群9	Other diseases	Hermansky-Pudlak syndrome 9
その他の疾患	虹彩異色症	Other diseases	Heterochromia iridis
その他の疾患	錯位症	Other diseases	Heterotaxia
その他の疾患	内臓錯位症1、X連鎖性	Other diseases	Heterotaxy, visceral, 1, X-linked
その他の疾患	内臓錯位症2、常染色体性	Other diseases	Heterotaxy, visceral, 2, autosomal
その他の疾患	内臓錯位症4、常染色体性	Other diseases	Heterotaxy, visceral, 4, autosomal
その他の疾患	内臓錯位症7、常染色体性	Other diseases	Heterotaxy, visceral, 7, autosomal
その他の疾患	内臓錯位症8、常染色体性	Other diseases	Heterotaxy, visceral, 8, autosomal
その他の疾患	異所性	Other diseases	Heterotopia
その他の疾患	Hiatt-Neu-Cooper 神経発達障害症候群	Other diseases	HIATT-NEU-COOPER NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME
その他の疾患	汗性外胚葉形成不全症	Other diseases	Hidrotic ectodermal dysplasia syndrome
その他の疾患	高密度リポタンパク質コレステロール値量的形質座位	Other diseases	High density lipoprotein cholesterol level quantitative trait locus 6
その他の疾患	前額部高位	Other diseases	High forehead
その他の疾患	高口蓋	Other diseases	High palate
その他の疾患	高周波数帯の聴覚障害	Other diseases	High-frequency hearing impairment
その他の疾患	高狭い口蓋	Other diseases	High, narrow palate
その他の疾患	高アーチ眉	Other diseases	Highly arched eyebrow
その他の疾患	ヒルシュスブルグ病	Other diseases	Hirschsprung disease
その他の疾患	ヒルシュスブルグ病1	Other diseases	Hirschsprung disease 1
その他の疾患	ヒルシュスブルグ病2	Other diseases	Hirschsprung disease 2
その他の疾患	多毛症	Other diseases	Hirsutism
その他の疾患	組織球性髄質細網症	Other diseases	Histiocytic medullary reticulosis
その他の疾患	組織球症-リンパ節症複症候群	Other diseases	Histiocytosis-lymphadenopathy plus syndrome
その他の疾患	アルドラーゼA欠損症によるHNSHA	Other diseases	HNSHA due to aldolase A deficiency
その他の疾患	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症	Other diseases	Holocarboxylase synthetase deficiency
その他の疾患	全前脳陥症/全前脳症2	Other diseases	Holoprosencephaly 2
その他の疾患	全前脳陥症/全前脳症3	Other diseases	Holoprosencephaly 3
その他の疾患	全前脳陥症/全前脳症4	Other diseases	Holoprosencephaly 4
その他の疾患	全前脳陥症/全前脳症5	Other diseases	Holoprosencephaly 5
その他の疾患	全前脳陥症/全前脳症9	Other diseases	Holoprosencephaly 9
その他の疾患	全前脳陥症/全前脳症	Other diseases	Holoprosencephaly sequence
その他の疾患	ホルト・オーラム症候群	Other diseases	Holt-Oram syndrome
その他の疾患	メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素欠損症によるホモシステニン尿症	Other diseases	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency
その他の疾患	メチルマロン酸尿症を伴わないホモシステニン尿症	Other diseases	Homocystinuria without methylmalonic aciduria
その他の疾患	家族性高コレステロール血症、ホモ接合体	Other diseases	Homozygous familial hypercholesterolemia
その他の疾患	馬蹄腎	Other diseases	Horseshoe kidney
その他の疾患	Hoyeraal-Hreidarsson症候群	Other diseases	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome
その他の疾患	HSD10 病	Other diseases	HSD10 disease
その他の疾患	ヒトHoxa1症候群	Other diseases	Human HOXA1 syndromes
その他の疾患	ハンチントン病様1	Other diseases	Huntington disease-like 1
その他の疾患	ハーラー症候群	Other diseases	Hurler syndrome
その他の疾患	ハッチンソン-ギルフォード プロジェリア症候群、小児期発症	Other diseases	Hutchinson-Gilford progeria syndrome, childhood-onset
その他の疾患	ハッチンソン-ギルフォード症候群	Other diseases	Hutchinson-Gilford syndrome
その他の疾患	硝子様線維腫症	Other diseases	Hyaline fibromatosis syndrome
その他の疾患	胎状奇胎、反復性1	Other diseases	Hydatidiform mole, recurrent, 1
その他の疾患	胎状奇胎、反復性2	Other diseases	Hydatidiform mole, recurrent, 2
その他の疾患	胎状奇胎、反復性3	Other diseases	Hydatidiform mole, recurrent, 3
その他の疾患	腎形成不全を伴う水無脳症	Other diseases	Hydranencephaly with renal aplasia-dysplasia
その他の疾患	水頭症	Other diseases	Hydrocephalus
その他の疾患	先天性水頭症2、+/脳/眼いじょう	Other diseases	Hydrocephalus, congenital, 2, with or without brain or eye anomalies
その他の疾患	Hydrolethalus 症候群	Other diseases	Hydrolethalus syndrome
その他の疾患	Hydrolethalus 症候群2	Other diseases	Hydrolethalus syndrome 2
その他の疾患	水腎症	Other diseases	Hydronephrosis
その他の疾患	水腫、乳酸アシドーシス、鉄芽球性貧血	Other diseases	Hydrops, lactic acidosis, and sideroblastic anemia
その他の疾患	尿管	Other diseases	Hydrourter
その他の疾患	高IgE再発性感染症症候群1、常染色体優性	Other diseases	Hyper-IgE recurrent infection syndrome 1, autosomal dominant
その他の疾患	高IgE再発性感染症症候群3、常染色体劣性	Other diseases	Hyper-IgE recurrent infection syndrome 3, autosomal recessive
その他の疾患	高IgE症候群	Other diseases	Hyper-IgE syndrome
その他の疾患	高IgM症候群1型	Other diseases	Hyper-IgM syndrome type 1
その他の疾患	高IgM症候群2型	Other diseases	Hyper-IgM syndrome type 2
その他の疾患	高IgM症候群3型	Other diseases	Hyper-IgM syndrome type 3
その他の疾患	高IgM症候群5型	Other diseases	Hyper-IgM syndrome type 5
その他の疾患	高アルドステロン症、家族性1型	Other diseases	Hyperaldosteronism, familial, type I
その他の疾患	高アルドステロン症、家族性2型	Other diseases	Hyperaldosteronism, familial, type II

その他の疾患	高アンモニア血症 3 型	Other diseases	Hyperammonemia, type III
その他の疾患	高ビリルビン血症	Other diseases	Hyperbilirubinemia
その他の疾患	高胆汁肝血症	Other diseases	Hyperbilirubinemia
その他の疾患	高カルシウム血症	Other diseases	Hypercalcemia
その他の疾患	高カルシウム血症、乳児性 1	Other diseases	Hypercalcemia, infantile, 1
その他の疾患	高カルシウム血症、乳児性 2	Other diseases	Hypercalcemia, infantile, 2
その他の疾患	多塩基性発汗症、孤立	Other diseases	Hyperchlorhidrosis, isolated
その他の疾患	高コラニン血症、家族性	Other diseases	Hypercholanemia, familial
その他の疾患	過剰張性腎臓	Other diseases	Hyperchogenic kidneys
その他の疾患	過剰驚愕症 1	Other diseases	Hyperplexia 1
その他の疾患	過剰驚愕症 4	Other diseases	Hyperplexia 4
その他の疾患	手関節の過伸展性	Other diseases	Hyperextensible hand joints
その他の疾患	超伸縮性皮膚	Other diseases	Hyperextensible skin
その他の疾患	グリシニン尿症	Other diseases	Hyperglycinuria
その他の疾患	周期的発熱を伴う高免疫グロブリン D 型	Other diseases	Hyperimmunoglobulin D with periodic fever
その他の疾患	常染色体劣性遺伝の高免疫グロブリン E 反復感染症候群	Other diseases	Hyperimmunoglobulin E recurrent infection syndrome, autosomal recessive
その他の疾患	高免疫グロブリン M 症候群	Other diseases	Hyperimmunoglobulin M syndrome
その他の疾患	高インスリン血症	Other diseases	Hyperinsulinemia
その他の疾患	家族性高インスリン血症性低血糖症 5	Other diseases	Hyperinsulinemic hypoglycemia familial 5
その他の疾患	家族性高インスリン血症性低血糖症 1	Other diseases	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 1
その他の疾患	家族性高インスリン血症性低血糖症 2	Other diseases	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 2
その他の疾患	家族性高インスリン血症性低血糖症 4	Other diseases	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 4
その他の疾患	グルコキナーゼ欠損症による高インスリン血症	Other diseases	Hyperinsulinism due to glucokinase deficiency
その他の疾患	HNF4A 欠損症による高インスリン血症	Other diseases	Hyperinsulinism due to HNF4A deficiency
その他の疾患	高インスリン・高アンモニア血症症候群	Other diseases	Hyperinsulinism-hyperammonemia syndrome
その他の疾患	高カリウム血症	Other diseases	Hyperkalemia
その他の疾患	高脂血症	Other diseases	Hyperlipidemia
その他の疾患	LPL 関連高脂血症、家族性	Other diseases	Hyperlipidemia, familial combined, LPL related
その他の疾患	高リポ蛋白質血症 I 型	Other diseases	Hyperlipoproteinemia, type I
その他の疾患	高リポ蛋白質血症 ID 型	Other diseases	Hyperlipoproteinemia, type ID
その他の疾患	高リジン血症	Other diseases	Hyperlysinemia
その他の疾患	^s アデノシルホモシステインヒドロラーゼ欠損症に伴う高メチオニン血症	Other diseases	Hypermethioninemia with s-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency
その他の疾患	遠視	Other diseases	Hypermetropia
その他の疾患	高オロニチン・高アンモニア・ホモシトルリン尿症候群	Other diseases	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome
その他の疾患	副甲状腺機能亢進	Other diseases	Hyperparathyroidism
その他の疾患	副甲状腺機能亢進 1	Other diseases	Hyperparathyroidism 1
その他の疾患	一過性新生児副甲状腺機能亢進	Other diseases	Hyperparathyroidism, transient neonatal
その他の疾患	高フェニルアラニン血症、BH4 欠損、D	Other diseases	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, D
その他の疾患	高フェニルアラニン血症、軽度、非BH4欠損	Other diseases	Hyperphenylalaninemia, mild, non-bh4-deficient
その他の疾患	高フェニルアラニン血症、非pku	Other diseases	Hyperphenylalaninemia, non-pku
その他の疾患	骨疾患を伴う高リン酸血症	Other diseases	Hyperphosphatasemia with bone disease
その他の疾患	精神遅滞を伴う高リン酸血症症候群 1	Other diseases	Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 1
その他の疾患	精神遅滞を伴う高リン酸血症症候群 2	Other diseases	Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 2
その他の疾患	精神遅滞を伴う高リン酸血症症候群 3	Other diseases	Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 3
その他の疾患	精神遅滞を伴う高リン酸血症症候群 4	Other diseases	Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 4
その他の疾患	精神遅滞を伴う高リン酸血症症候群 5	Other diseases	Hyperphosphatasia with mental retardation syndrome 5
その他の疾患	高リン酸血症-知的障害症候群	Other diseases	Hyperphosphatasia-intellectual disability syndrome
その他の疾患	高リン酸血症性家族性腫瘍性石灰沈着症 1	Other diseases	Hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis 1
その他の疾患	皮膚色素増加症	Other diseases	Hyperpigmentation of the skin
その他の疾患	高プロインスリン血症	Other diseases	Hyperproinsulinemia
その他の疾患	反射亢進	Other diseases	Hyperreflexia
その他の疾患	眼間開離	Other diseases	Hypertelorism
その他の疾患	眼間開離、Teebi 型	Other diseases	Hypertelorism, Teebi type
その他の疾患	高血圧症候群、早期発症、常染色体優性、妊娠期間悪化	Other diseases	Hypertension, early-onset, autosomal dominant, with severe exacerbation in pregnancy
その他の疾患	非自己免疫性甲状腺機能亢進症	Other diseases	Hypothyroidism, nonautoimmune
その他の疾患	筋緊張亢進	Other diseases	Hypertonia
その他の疾患	多毛症/アムブラス症候群	Other diseases	Hypertrichosis
その他の疾患	多毛性骨軟骨異形成症、Cantu 型	Other diseases	Hypertrichotic osteochondrodysplasia Cantu type
その他の疾患	高トリグリセリド血症	Other diseases	Hypertriglyceridemia
その他の疾患	高トリグリセリド血症、一過性幼児	Other diseases	Hypertriglyceridemia, transient infantile
その他の疾患	肥大型骨関節症、原発性常染色体優性	Other diseases	Hypertrophic osteoarthritis, primary, autosomal dominant
その他の疾患	高尿酸血症、肺高血圧症、腎不全、アルカローシス	Other diseases	Hyperuricemia, pulmonary hypertension, renal failure, and alkalosis
その他の疾患	家族性若年性高尿酸血症性腎症 2	Other diseases	Hyperuricemic nephropathy, familial juvenile, 2
その他の疾患	過換気症	Other diseases	Hyperventilation
その他の疾患	家族性低βリポ蛋白質血症 1	Other diseases	Hypobetalipoproteinemia, familial, 1
その他の疾患	低カルシウム血症	Other diseases	Hypocalcemia
その他の疾患	常染色体優性低カルシウム血症 1	Other diseases	Hypocalcemia, autosomal dominant 1
その他の疾患	barter 症候群を伴う常染色体優性低カルシウム血症 1	Other diseases	Hypocalcemia, autosomal dominant 1, with barter syndrome
その他の疾患	低カルシウム尿症	Other diseases	Hypocalciuria
その他の疾患	家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症 1 型	Other diseases	Hypocalciuric hypercalcemia, familial, type 1
その他の疾患	家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症 3 型	Other diseases	Hypocalciuric hypercalcemia, familial, type III
その他の疾患	軟骨低形成症	Other diseases	Hypochondroplasia
その他の疾患	低フィブリノーゲン血症	Other diseases	Hypofibrinogenemia
その他の疾患	低血糖	Other diseases	Hypoglycemia
その他の疾患	嗅覚脱失を伴う性腺機能低下症	Other diseases	Hypogonadism with anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 1, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 1 with or without anosmia (Kallmann syndrome 1)
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 11, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 11 with or without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 14, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 14 with or without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 2, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 2 with or without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 24, 無嗅覚症/嗅覚消失を伴わない	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 24 without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 4, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 4 with or without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 5, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 5 with or without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 6, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 6 with or without anosmia
その他の疾患	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症 7, +/- 無嗅覚症/嗅覚消失	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 7 with or without anosmia
その他の疾患	少汗症	Other diseases	Hypohidrosis
その他の疾患	X連鎖性少汗汗斑異形成症	Other diseases	Hypohidrotic X-linked ectodermal dysplasia
その他の疾患	MRI による脳白質の低輝度化	Other diseases	Hypointensity of cerebral white matter on MRI
その他の疾患	低カリウム血症周期性四肢麻痺 1	Other diseases	Hypokalemic periodic paralysis 1
その他の疾患	低カリウム血症周期性四肢麻痺 2	Other diseases	Hypokalemic periodic paralysis, type 2
その他の疾患	低マグネシウム血症 1、腸	Other diseases	Hypomagnesemia 1, intestinal
その他の疾患	低マグネシウム血症 5、腎臓、眼病変	Other diseases	Hypomagnesemia 5, renal, with ocular involvement
その他の疾患	低マグネシウム血症 1、発作、精神遅滞	Other diseases	Hypomagnesemia, seizures, and mental retardation 1
その他の疾患	大脳白質形成不全症 3	Other diseases	Hypomyelinating leukodystrophy 3
その他の疾患	大脳白質形成不全症 7	Other diseases	Hypomyelinating leukodystrophy 7
その他の疾患	大脳白質形成不全症 8	Other diseases	Hypomyelinating leukodystrophy 8, with or without oligodontia and/or hypogonadotropic hypogonadism
その他の疾患	低髄液圧化と先天性白内障	Other diseases	Hypomyelination and Congenital Cataract
その他の疾患	脳幹・脊髄の病変と下肢痙攣を伴う低髄液圧化	Other diseases	Hypomyelination with brainstem and spinal cord involvement and leg spasticity
その他の疾患	低髄液圧化、大脳の全体的な低髄液圧化	Other diseases	Hypomyelination, global cerebral
その他の疾患	副甲状腺機能低下症・全体的な発達の遅れ・異形成症候群	Other diseases	Hypoparathyroidism-retardation-dysmorphism syndrome
その他の疾患	副甲状腺機能低下症・難聴・腎臓病候群	Other diseases	Hypoparathyroidism, deafness, renal disease syndrome
その他の疾患	低ホスファターゼ血症・周産期致死	Other diseases	Hypophosphatasia, perinatal lethal
その他の疾患	低リン血症	Other diseases	Hypophosphatemia
その他の疾患	低リン血症くる病	Other diseases	Hypophosphatemic rickets

その他の疾患	低リン血症くる病・X連鎖性劣性遺伝	Other diseases	Hypophosphatemic rickets, X-linked recessive
その他の疾患	皮膚の色素沈着	Other diseases	Hypopigmentation of the skin
その他の疾患	色素沈着・内臓肥大・髄鞘形成・発達遅れ	Other diseases	Hypopigmentation, organomegaly, and delayed myelination and development
その他の疾患	上顎骨の低形成	Other diseases	Hypoplasia of the maxilla
その他の疾患	大脳皮質の低形成	Other diseases	Hypoplasia of the pons
その他の疾患	エナメル質形成不全症・爪甲離床症・汗疱症候群	Other diseases	Hypoplastic enamel-onycholysis-hypohidrosis syndrome
その他の疾患	海馬の低形成	Other diseases	Hypoplastic hippocampus
その他の疾患	低プレタリホ蛋白血症、アカントサイトーシス、網膜色素変性症、淡青球変性症	Other diseases	Hypoprebetalipoproteinemia, acanthocytosis, retinitis pigmentosa, and pallidal degeneration
その他の疾患	尿道下裂1,X連鎖性	Other diseases	Hypospadias 1, X-linked
その他の疾患	尿道下裂、陰萎	Other diseases	Hypospadias, penile
その他の疾患	両眼接近症	Other diseases	Hypotelorism
その他の疾患	甲状腺機能低下症	Other diseases	Hypothyroidism
その他の疾患	甲状腺機能低下症、中心、精巣の肥大化	Other diseases	Hypothyroidism, central, and testicular enlargement
その他の疾患	先天性甲状腺機能低下症,非甲状腺腫性1	Other diseases	Hypothyroidism, congenital, nongitrous, 1
その他の疾患	先天性甲状腺機能低下症,非甲状腺腫性2	Other diseases	Hypothyroidism, congenital, nongitrous, 2
その他の疾患	先天性甲状腺機能低下症,非甲状腺腫性6	Other diseases	Hypothyroidism, congenital, nongitrous, 6
その他の疾患	先天性甲状腺機能低下症,非甲状腺腫性7	Other diseases	Hypothyroidism, congenital, nongitrous, 7
その他の疾患	先天性甲状腺機能低下症,非甲状腺腫性8	Other diseases	Hypothyroidism, congenital, nongitrous, 8
その他の疾患	筋緊張低下,乳児-精神運動発達遅滞-特異顔貌	Other diseases	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome
その他の疾患	筋緊張低下-運動失調-発達遅滞症候群	Other diseases	Hypotonia, ataxia, and delayed development syndrome
その他の疾患	筋緊張低下,乳児-精神運動発達遅滞-特異顔貌1	Other diseases	Hypotonia, infantile, with psychomotor retardation and characteristic facies 1
その他の疾患	筋緊張低下,乳児-精神運動発達遅滞-特異顔貌2	Other diseases	Hypotonia, infantile, with psychomotor retardation and characteristic facies 2
その他の疾患	筋緊張低下,乳児-精神運動発達遅滞-特異顔貌3	Other diseases	Hypotonia, infantile, with psychomotor retardation and characteristic facies 3
その他の疾患	乏毛症14	Other diseases	Hypotrichosis 14
その他の疾患	乏毛症+C32747	Other diseases	Hypotrichosis 7
その他の疾患	単純性低毛症	Other diseases	Hypotrichosis simplex
その他の疾患	難聴を伴うHystrix様魚鱗癬	Other diseases	Hystrix-like ichthyosis with deafness
その他の疾患	ジームズ型水疱性魚鱗癬	Other diseases	Ichthyosis bullosa of Siemens
その他の疾患	剥離性魚鱗癬	Other diseases	Ichthyosis exfoliativa
その他の疾患	未熟児魚鱗癬症候群	Other diseases	Ichthyosis prematurity syndrome
その他の疾患	尋常性魚鱗癬	Other diseases	Ichthyosis vulgaris
その他の疾患	表皮剥離性過角化症を伴う周期性魚鱗癬	Other diseases	Ichthyosis, cyclic, with epidermolytic hyperkeratosis
その他の疾患	魚鱗癬、痙性四肢麻痺、精神遅滞	Other diseases	Ichthyosis, spastic quadriplegia, and mental retardation
その他の疾患	特異性大脳基底核石灰化1	Other diseases	Idiopathic basal ganglia calcification 1
その他の疾患	特異性大脳基底核石灰化5	Other diseases	Idiopathic basal ganglia calcification 5
その他の疾患	特異性気管支拡張症	Other diseases	Idiopathic bronchiectasis
その他の疾患	特異性腰曲がり	Other diseases	Idiopathic camptocormia
その他の疾患	特異性全般てんかん	Other diseases	Idiopathic generalized epilepsy
その他の疾患	特異性ネフローゼ症候群	Other diseases	Idiopathic nephrotic syndrome
その他の疾患	特異性肺線維症	Other diseases	Idiopathic Pulmonary Fibrosis
その他の疾患	IFAP症候群2	Other diseases	IFAP syndrome 2
その他の疾患	IFAP症候群,+/-BRESHECK症候群	Other diseases	IFAP syndrome with or without BRESHECK syndrome
その他の疾患	IL21R免疫不全症	Other diseases	IL21R immunodeficiency
その他の疾患	今川松本症候群	Other diseases	Imagawa-Matsumoto syndrome
その他の疾患	Imerslund-Gräsbeck症候群	Other diseases	Imerslund-Grv'ssbeck syndrome
その他の疾患	Imerslund-Gräsbeck症候群1	Other diseases	Imerslund-Grv'ssbeck syndrome 1
その他の疾患	イミノグリン原	Other diseases	Iminoglycurinuria
その他の疾患	免疫調節障害-炎症性腸疾患-関節炎-反復性感染症候群	Other diseases	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections syndrome
その他の疾患	免疫不全11	Other diseases	Immunodeficiency 11
その他の疾患	免疫不全11b	Other diseases	Immunodeficiency 11b with atopic dermatitis
その他の疾患	免疫不全12	Other diseases	Immunodeficiency 12
その他の疾患	免疫不全14	Other diseases	Immunodeficiency 14
その他の疾患	免疫不全15	Other diseases	Immunodeficiency 15
その他の疾患	免疫不全15a	Other diseases	Immunodeficiency 15a
その他の疾患	免疫不全17	Other diseases	Immunodeficiency 17
その他の疾患	免疫不全18	Other diseases	Immunodeficiency 18
その他の疾患	免疫不全19	Other diseases	Immunodeficiency 19
その他の疾患	免疫不全22	Other diseases	Immunodeficiency 22
その他の疾患	免疫不全23	Other diseases	Immunodeficiency 23
その他の疾患	免疫不全24	Other diseases	Immunodeficiency 24
その他の疾患	免疫不全27a	Other diseases	Immunodeficiency 27A
その他の疾患	免疫不全28	Other diseases	Immunodeficiency 28
その他の疾患	免疫不全29	Other diseases	Immunodeficiency 29
その他の疾患	免疫不全30	Other diseases	Immunodeficiency 30
その他の疾患	免疫不全31a	Other diseases	Immunodeficiency 31a
その他の疾患	免疫不全31c	Other diseases	Immunodeficiency 31C
その他の疾患	免疫不全35	Other diseases	Immunodeficiency 35
その他の疾患	免疫不全36	Other diseases	Immunodeficiency 36
その他の疾患	免疫不全40	Other diseases	Immunodeficiency 40
その他の疾患	免疫不全42	Other diseases	Immunodeficiency 42
その他の疾患	免疫不全44	Other diseases	Immunodeficiency 44
その他の疾患	免疫不全50	Other diseases	Immunodeficiency 50
その他の疾患	免疫不全51	Other diseases	Immunodeficiency 51
その他の疾患	免疫不全52	Other diseases	Immunodeficiency 52
その他の疾患	免疫不全67	Other diseases	Immunodeficiency 67
その他の疾患	自己炎症を伴う免疫不全72	Other diseases	Immunodeficiency 72 with autoinflammation
その他の疾患	好中球の化学走性障害とリンパ球減少症を伴う免疫不全73b	Other diseases	Immunodeficiency 73b with defective neutrophil chemotaxis and lymphopenia
その他の疾患	補欠後期成分による免疫不全	Other diseases	Immunodeficiency due to a late component of complement deficiency
その他の疾患	免疫不全・セントロメア領域の不安定化・顔貌異常症候群1	Other diseases	Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome 1
その他の疾患	免疫不全・セントロメア領域の不安定化・顔貌異常症候群2	Other diseases	Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome 2
その他の疾患	分類不能型免疫不全症12	Other diseases	Immunodeficiency, common variable, 12
その他の疾患	分類不能型免疫不全症13	Other diseases	Immunodeficiency, common variable, 13
その他の疾患	X連鎖性免疫不全、マグネシウム欠陥、Epstein-Barrウイルス感染、腫瘍	Other diseases	Immunodeficiency, X-Linked, with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection, and neoplasia
その他の疾患	免疫グロブリンA欠損症	Other diseases	Immunoglobulin A deficiency 2
その他の疾患	ADPの障害による血小板凝集	Other diseases	Impaired ADP-induced platelet aggregation
その他の疾患	リストセチンの障害による血小板凝集	Other diseases	Impaired ristocetin-induced platelet aggregation
その他の疾患	非言語的行動の障害	Other diseases	Impaired use of nonverbal behaviors
その他の疾患	下肢の振動感覚障害	Other diseases	Impaired vibration sensation in the lower limbs
その他の疾患	鎖肛	Other diseases	Imperforate anus
その他の疾患	歩行不能	Other diseases	Inability to walk
その他の疾患	不適切な洞性頻脈	Other diseases	Inappropriate sinus tachycardia
その他の疾患	先天性代謝異常	Other diseases	Inborn errors of metabolism
その他の疾患	先天性遺伝性疾患	Other diseases	Inborn genetic diseases
その他の疾患	封入体ミオパチー・早期発症パジェット病・前頭側頭型認知症	Other diseases	Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease and frontotemporal dementia
その他の疾患	封入体ミオパチー・早期発症パジェット病・前頭側頭型認知症1	Other diseases	Inclusion body myopathy with early-onset paget disease with or without frontotemporal dementia 1
その他の疾患	封入体ミオパチー・早期発症パジェット病・前頭側頭型認知症3	Other diseases	Inclusion body myopathy with early-onset paget disease with or without frontotemporal dementia 3
その他の疾患	色素失調症	Other diseases	Incontinentia pigmenti syndrome
その他の疾患	IgE値の上昇	Other diseases	Increased IgE level
その他の疾患	平均血小板容積の増加	Other diseases	Increased mean platelet volume
その他の疾患	筋肉疲労の増加	Other diseases	Increased muscle fatigability
その他の疾患	経鼻半透明性の増加	Other diseases	Increased nuchal translucency
その他の疾患	先天性無痛症、常染色体劣性	Other diseases	Indifference to pain, congenital, autosomal recessive
その他の疾患	幼児性軸索性低身長症	Other diseases	Infantile axial hypotonia

その他の疾患	乳幼児白内障、皮膚異常、グルタミン酸過剰、知的発達障害	Other diseases	Infantile cataract, skin abnormalities, glutamate excess, and impaired intellectual development
その他の疾患	小児小脳網膜変性症	Other diseases	Infantile cerebellar-retinal degeneration
その他の疾患	幼児けいれんと舞蹈病アテトーゼ	Other diseases	Infantile convulsions and choreoathetosis
その他の疾患	幼児 皮質性骨増殖症	Other diseases	Infantile cortical hyperostosis
その他の疾患	幼児 脳症	Other diseases	Infantile encephalopathy
その他の疾患	幼児てんかん	Other diseases	Infantile epilepsy syndrome
その他の疾患	幼児 低ホスファターゼ症	Other diseases	Infantile hypophosphatasia
その他の疾患	幼児性筋緊張低下症-骨格筋運動異常-運動過多-発達遅滞症候群	Other diseases	Infantile hypotonia-oculomotor anomalies-hyperkinetic movements-developmental delay syndrome
その他の疾患	小児肝不全症候群 1	Other diseases	Infantile liver failure syndrome 1
その他の疾患	小児肝不全症候群 2	Other diseases	Infantile liver failure syndrome 2
その他の疾患	小児筋緊張低下	Other diseases	Infantile muscular hypotonia
その他の疾患	小児 筋線維腫症	Other diseases	Infantile myofibromatosis
その他の疾患	小児 筋線維腫症2	Other diseases	Infantile myofibromatosis 2
その他の疾患	小児 ネフロン癆	Other diseases	Infantile nephronophthisis
その他の疾患	小児神経軸索シストロフィー	Other diseases	Infantile neuroaxonal dystrophy
その他の疾患	小児眼振、X連鎖性	Other diseases	Infantile nystagmus, X-linked
その他の疾患	小児 脊髄小脳失調症	Other diseases	Infantile onset spinocerebellar ataxia
その他の疾患	小児痙攣	Other diseases	Infantile spasms
その他の疾患	上行性遺伝性痙攣性麻痺、乳児発症型	Other diseases	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis
その他の疾患	不妊症	Other diseases	Infertility
その他の疾患	多尾精子と過剰DNAに伴う不妊症	Other diseases	Infertility associated with multi-tailed spermatozoa and excessive DNA
その他の疾患	炎症性腸疾患 2 5、常染色体劣性	Other diseases	Inflammatory bowel disease 25, autosomal recessive
その他の疾患	炎症性腸疾患 2 8、常染色体劣性	Other diseases	Inflammatory bowel disease 28, autosomal recessive
その他の疾患	腋窩そばかす	Other diseases	Inguinal freckling
その他の疾患	鼠径ヘルニア	Other diseases	Inguinal hernia
その他の疾患	遺伝性出血性疾患、血小板型	Other diseases	Inherited bleeding disorder, platelet-type
その他の疾患	イノシンリン酸分解酵素欠損症	Other diseases	Inosine triphosphatase deficiency
その他の疾患	不眠症	Other diseases	Insomnia
その他の疾患	インスリン抵抗性	Other diseases	Insulin resistance
その他の疾患	インスリン依存性糖尿病分泌性下痢症候群	Other diseases	Insulin-dependent diabetes mellitus secretory diarrhea syndrome
その他の疾患	知的発達障害 6 0、発作	Other diseases	Intellectual developmental disorder 60 with seizures
その他の疾患	知的発達障害 6 1	Other diseases	Intellectual developmental disorder 61
その他の疾患	知的発達障害、低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	Other diseases	INTELLECTUAL DEVELOPMENTAL DISORDER AND HYPOGONADOTROPIC HYPOGONADISM
その他の疾患	知的発達障害、IDDRP	Other diseases	Intellectual developmental disorder and retinitis pigmentosa; IDDRP
その他の疾患	知的発達障害、自閉的特徴、言語障害、 +/-発作	Other diseases	Intellectual developmental disorder with autistic features and language delay, with or without seizures
その他の疾患	知的発達障害、行動異常、頭蓋顔面異形症、 +/-発作	Other diseases	Intellectual developmental disorder with behavioral abnormalities and craniofacial dysmorphism with or without seizures
その他の疾患	知的発達障害、不整脈	Other diseases	Intellectual developmental disorder with cardiac arrhythmia
その他の疾患	知的発達障害、異形顔貌・眼瞼下垂症	Other diseases	Intellectual developmental disorder with dysmorphic facies and ptosis
その他の疾患	知的発達障害、異形顔貌、発作、遠位四肢異常	Other diseases	Intellectual developmental disorder with dysmorphic facies, seizures, and distal limb anomalies
その他の疾患	知的発達障害、胃腸障害、高い疼痛閾値	Other diseases	Intellectual developmental disorder with gastrointestinal difficulties and high pain threshold
その他の疾患	知的発達障害、筋緊張低下、行動異常	Other diseases	Intellectual developmental disorder with hypotonia and behavioral abnormalities
その他の疾患	知的発達障害、巨頭症、発作、言語障害	Other diseases	Intellectual developmental disorder with macrocephaly, seizures, and speech delay
その他の疾患	知的発達障害、発作性ジスキネシア、発作	Other diseases	Intellectual developmental disorder with paroxysmal dyskinesia or seizures
その他の疾患	知的発達障害、胎児ヘモグロビンの残存	Other diseases	Intellectual developmental disorder with persistence of fetal hemoglobin
その他の疾患	知的発達障害・発作、言語障害	Other diseases	Intellectual developmental disorder with seizures and language delay
その他の疾患	知的発達障害、音声遅延と軸索性末梢神経障害	Other diseases	Intellectual developmental disorder with speech delay and axonal peripheral neuropathy
その他の疾患	知的障害	Other diseases	Intellectual disability
その他の疾患	知的障害 白内障石灰沈着性鼻茸症候	Other diseases	Intellectual disability-cataracts-calcified pinnae-myopathy syndrome
その他の疾患	常染色体優性知的障害 50	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 50
その他の疾患	常染色体優性知的障害 57	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 57
その他の疾患	常染色体優性知的障害 9	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 9
その他の疾患	常染色体劣性知的障害 6 1	Other diseases	Intellectual disability, autosomal recessive 61
その他の疾患	常染色体劣性知的障害 6 6	Other diseases	Intellectual disability, autosomal recessive 66
その他の疾患	軽度知的障害	Other diseases	Intellectual disability, mild
その他の疾患	中等度知的障害	Other diseases	Intellectual disability, moderate
その他の疾患	重度知的障害	Other diseases	Intellectual disability, severe
その他の疾患	知的障害 21、X連鎖性	Other diseases	Intellectual disability, X-linked 21
その他の疾患	知的障害、X連鎖性、Turner型	Other diseases	Intellectual disability, X-linked syndromic, Turner type
その他の疾患	知的障害、X連鎖性、Houge型	Other diseases	Intellectual disability, X-linked, syndromic, Houge type
その他の疾患	企図振戦	Other diseases	Intention tremor
その他の疾患	発作性脳波異常	Other diseases	Interictal EEG abnormality
その他の疾患	インターロイキン2受容体αの欠損症	Other diseases	Interleukin 2 receptor, alpha, deficiency of
その他の疾患	間質性肺肝疾患	Other diseases	Interstitial lung and liver disease
その他の疾患	先天性間質性肺疾患、ネフローゼ症候群、表皮水疱症	Other diseases	Interstitial lung disease, nephrotic syndrome, and epidermolysis bullosa, congenital
その他の疾患	尿管間質性腎炎	Other diseases	Interstitial nephritis, karyomegalic
その他の疾患	間質性肺炎	Other diseases	Interstitial pneumonitis
その他の疾患	間質性肺異常	Other diseases	Interstitial pulmonary abnormality
その他の疾患	椎間板障害	Other diseases	Intervertebral disc disorder
その他の疾患	消化管重複症	Other diseases	Intestinal duplication
その他の疾患	腸閉塞	Other diseases	Intestinal obstruction
その他の疾患	偽性腸閉塞、神経細胞性、慢性特発性、X連鎖性	Other diseases	Intestinal pseudoobstruction, neuronal, chronic idiopathic, X-linked
その他の疾患	脳内脳室周囲石灰化	Other diseases	Intracerebral periventricular calcifications
その他の疾患	肝内胆汁うっ滞	Other diseases	Intrahepatic Cholestasis
その他の疾患	子宮内発育遅延、骨幹異形成、先天性副腎低形成、生殖器異常	Other diseases	Intrauterine growth retardation, metaphyseal dysplasia, adrenal hypoplasia congenita, and genital anomalies
その他の疾患	脳室内出血	Other diseases	Intraventricular hemorrhage
その他の疾患	内在的要因欠損病	Other diseases	Intrinsic factor deficiency
その他の疾患	ヨードチロシル結合欠陥	Other diseases	Iodotyrosyl coupling defect
その他の疾患	虹彩角膜海綿異発生	Other diseases	Irido-corneo-trabecular dysgenesis
その他の疾患	虹彩欠損	Other diseases	Iris coloboma
その他の疾患	虹彩徹照異常	Other diseases	Iris transillumination defect
その他の疾患	脳への鉄の蓄積	Other diseases	Iron accumulation in brain
その他の疾患	鉄製難治性鉄欠乏性貧血	Other diseases	Iron-refractory iron deficiency anemia
その他の疾患	虚血性脳卒中への感受性	Other diseases	Ischemic stroke, susceptibility to
その他の疾患	胰岛細胞腫症	Other diseases	Islet cell adenomatosis
その他の疾患	孤立性無眼球症-小眼球症候群	Other diseases	Isolated anophthalmia-microphthalmia syndrome
その他の疾患	孤立性先天性低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	Other diseases	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism
その他の疾患	孤立性偏位水晶体	Other diseases	Isolated ectopia lentis
その他の疾患	孤立性成長ホルモン欠乏症 4型	Other diseases	Isolated growth hormone deficiency, type 4
その他の疾患	孤立性亜硫酸酸化酵素欠損症	Other diseases	Isolated sulfite oxidase deficiency
その他の疾患	イソバレリル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Isovaleryl-CoA dehydrogenase deficiency
その他の疾患	Jaberi-Elahi 症候群	Other diseases	Jaberi-Elahi syndrome
その他の疾患	Jackson-Weiss 症候群	Other diseases	Jackson-Weiss syndrome
その他の疾患	Jailli 症候群	Other diseases	Jailli syndrome
その他の疾患	黄疸	Other diseases	Jaundice
その他の疾患	Jervell and Lange-Nielsen 症候群	Other diseases	Jervell and Lange-Nielsen syndrome
その他の疾患	Jervell and Lange-Nielsen 症候群 1	Other diseases	Jervell and Lange-Nielsen syndrome 1
その他の疾患	Jeune 胸部ジストロフィー	Other diseases	Jeune thoracic dystrophy
その他の疾患	Johanson-Blizzard 症候群	Other diseases	Johanson-Blizzard syndrome
その他の疾患	関節脱臼	Other diseases	Joint dislocation
その他の疾患	関節の過屈曲性	Other diseases	Joint hyperflexibility
その他の疾患	関節弛緩症	Other diseases	Joint laxity

その他の疾患	関節腫脹	Other diseases	Joint swelling
その他の疾患	ジュベール症候群1	Other diseases	Joubert syndrome 1
その他の疾患	ジュベール症候群10	Other diseases	Joubert syndrome 10
その他の疾患	ジュベール症候群13	Other diseases	Joubert syndrome 13
その他の疾患	ジュベール症候群14	Other diseases	Joubert syndrome 14
その他の疾患	ジュベール症候群15	Other diseases	Joubert syndrome 15
その他の疾患	ジュベール症候群16	Other diseases	Joubert syndrome 16
その他の疾患	ジュベール症候群17	Other diseases	Joubert syndrome 17
その他の疾患	ジュベール症候群18	Other diseases	Joubert syndrome 18
その他の疾患	ジュベール症候群2	Other diseases	Joubert syndrome 2
その他の疾患	ジュベール症候群20	Other diseases	Joubert syndrome 20
その他の疾患	ジュベール症候群21	Other diseases	Joubert syndrome 21
その他の疾患	ジュベール症候群23	Other diseases	Joubert syndrome 23
その他の疾患	ジュベール症候群24	Other diseases	Joubert syndrome 24
その他の疾患	ジュベール症候群25	Other diseases	Joubert syndrome 25
その他の疾患	ジュベール症候群26	Other diseases	Joubert syndrome 26
その他の疾患	ジュベール症候群27	Other diseases	Joubert syndrome 27
その他の疾患	ジュベール症候群28	Other diseases	Joubert syndrome 28
その他の疾患	ジュベール症候群3	Other diseases	Joubert syndrome 3
その他の疾患	ジュベール症候群31	Other diseases	Joubert syndrome 31
その他の疾患	ジュベール症候群33	Other diseases	Joubert syndrome 33
その他の疾患	ジュベール症候群37	Other diseases	Joubert syndrome 37
その他の疾患	ジュベール症候群4	Other diseases	Joubert syndrome 4
その他の疾患	ジュベール症候群5	Other diseases	Joubert syndrome 5
その他の疾患	ジュベール症候群6	Other diseases	Joubert syndrome 6
その他の疾患	ジュベール症候群7	Other diseases	Joubert syndrome 7
その他の疾患	ジュベール症候群8	Other diseases	Joubert syndrome 8
その他の疾患	ジュベール症候群9	Other diseases	Joubert syndrome 9
その他の疾患	接合部型表皮水疱症	Other diseases	Junctional epidermolysis bullosa
その他の疾患	Herlitzの重症接合型表皮水疱症	Other diseases	Junctional epidermolysis bullosa gravis of Herlitz
その他の疾患	接合型表皮水疱症、非Herlitz型	Other diseases	Junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz type
その他の疾患	若年性筋萎縮性側索硬化症	Other diseases	Juvenile amyotrophic lateral sclerosis
その他の疾患	LACC1欠損による若年性関節炎	Other diseases	Juvenile arthritis due to defect in LACC1
その他の疾患	若年性ミオクローヌスてんかん	Other diseases	Juvenile myoclonic epilepsy
その他の疾患	若年性ミオパシー、脳症、乳酸アシドーシス、脳卒中	Other diseases	Juvenile myopathy, encephalopathy, lactic acidosis AND stroke
その他の疾患	若年性腎性シスチン症	Other diseases	Juvenile nephropathic cystinosis
その他の疾患	若年性脊椎骨軟化症	Other diseases	Juvenile osteochondrosis of spine
その他の疾患	若年性 原発性側索硬化症	Other diseases	Juvenile primary lateral sclerosis
その他の疾患	若年性網膜分離症	Other diseases	Juvenile retinoschisis
その他の疾患	歌舞伎症候群1	Other diseases	Kabuki syndrome 1
その他の疾患	歌舞伎症候群2	Other diseases	Kabuki syndrome 2
その他の疾患	Kahrizi 症候群	Other diseases	Kahrizi syndrome
その他の疾患	Kallmann 症候群3	Other diseases	Kallmann syndrome 3
その他の疾患	Kartagener 症候群	Other diseases	Kartagener syndrome
その他の疾患	Kaufman眼球脳顔面症候群	Other diseases	Kaufman oculocerebrofacial syndrome
その他の疾患	Kaya-Barakat-Masson症候群	Other diseases	Kaya-Barakat-Masson syndrome
その他の疾患	カイザー・フライシャー輪	Other diseases	Kaysers-Fleischer ring
その他の疾患	KBG症候群	Other diseases	KBG syndrome
その他の疾患	Keipert 症候群	Other diseases	Keipert syndrome
その他の疾患	ケネディ病	Other diseases	Kennedy disease
その他の疾患	Kenny-Caffey症候群2型	Other diseases	Kenny-Caffey syndrome type 2
その他の疾患	Keppen-Lubinsky症候群	Other diseases	Keppen-Lubinsky syndrome
その他の疾患	遺伝性遷行性角膜炎	Other diseases	Keratitis fugax hereditaria
その他の疾患	角膜炎・魚鱗癬・難聴症候群	Other diseases	Keratitis ichthyosis and deafness syndrome
その他の疾患	角膜炎・魚鱗癬・難聴症候群、常染色体優性	Other diseases	Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome, autosomal dominant
その他の疾患	遺伝性角膜炎	Other diseases	Keratitis, hereditary
その他の疾患	四肢硬化症を伴う角皮症	Other diseases	Keratoderma with scleratrophy of the extremities
その他の疾患	毛包性角化症	Other diseases	Keratosis follicularis
その他の疾患	脱毛性棘状毛孔性角化症、X連鎖性	Other diseases	Keratosis follicularis spinulosa decalvans, X-linked
その他の疾患	線状掌蹠角化症	Other diseases	Keratosis palmoplantaris striata II
その他の疾患	Keutel症候群	Other diseases	Keutel syndrome
その他の疾患	Kindler症候群	Other diseases	Kindler syndrome
その他の疾患	King Denborough症候群	Other diseases	King Denborough syndrome
その他の疾患	KINSHIP 症候群	Other diseases	KINSHIP SYNDROME
その他の疾患	Kleefstra 症候群 1	Other diseases	Kleefstra syndrome 1
その他の疾患	Kleefstra 症候群 2	Other diseases	Kleefstra syndrome 2
その他の疾患	クリッペル・フェイル症候群	Other diseases	Klippel-Feil syndrome
その他の疾患	クリッペル・フェイル症候群、常染色体劣性	Other diseases	Klippel-Feil syndrome 2, autosomal recessive
その他の疾患	ネマリノミオパチーと顔異形を伴うクリッペル・フェイル症候群	Other diseases	Klippel-feil syndrome 4, autosomal recessive, with nemaline myopathy and facial dysmorphism
その他の疾患	膝関節脱臼	Other diseases	Knee dislocation
その他の疾患	Kniest 骨異形成症	Other diseases	Kniest dysplasia
その他の疾患	Knobloch 症候群 1	Other diseases	Knobloch syndrome 1
その他の疾患	指関節部、難聴、爪甲白癬症	Other diseases	Knuckle pads, deafness AND leukonychia syndrome
その他の疾患	Kohlschütter-Tonz 症候群様	Other diseases	Kohlschütter-Tonz syndrome-like
その他の疾患	Koolen-de Vries症候群	Other diseases	Koolen-de Vries syndrome
その他の疾患	Kostmann症候群	Other diseases	Kostmann syndrome
その他の疾患	Kufoor-Rakeb症候群	Other diseases	Kufoor-Rakeb syndrome
その他の疾患	円背	Other diseases	Kyphosis
その他の疾患	L-2-ヒドロキシグルタリク酸尿症	Other diseases	L-2-hydroxyglutaric aciduria
その他の疾患	L1 症候群	Other diseases	L1 syndrome
その他の疾患	乳酸アシドーシス	Other diseases	Lactic acidosis
その他の疾患	d-乳酸による乳酸尿症	Other diseases	Lactic aciduria due to d-lactic acid
その他の疾患	ラフォラ病	Other diseases	Lafora disease
その他の疾患	Lamb-shaffer症候群	Other diseases	Lamb-shaffer syndrome
その他の疾患	葉状魚鱗癬	Other diseases	Lamellar ichthyosis
その他の疾患	ラミニンα2関連ジストロフィー	Other diseases	Laminin alpha 2-related dystrophy
その他の疾患	ラミノパチー	Other diseases	Laminopathy
その他の疾患	Langer-Giedion 症候群	Other diseases	Langer-Giedion syndrome
その他の疾患	言語障害・注意欠如/多動性障害・認知機能障害、 +/-不整脈	Other diseases	Language delay and attention deficit-hyperactivity disorder/cognitive impairment with or without cardiac arrhythmia
その他の疾患	言語障害	Other diseases	Language impairment
その他の疾患	不規則な辺縁をもつ大きなカフェオーレ斑	Other diseases	Large cafe-au-lait macules with irregular margins
その他の疾患	大きな先天性色素性母斑	Other diseases	Large congenital melanocytic nevus
その他の疾患	胎児発育過剰	Other diseases	Large for gestational age
その他の疾患	ラロン型孤立性ソマトロピン欠損症	Other diseases	Laron-type isolated somatotropin defect
その他の疾患	Larsen症候群	Other diseases	Larsen syndrome
その他の疾患	喉頭瓜皮瘡症候群	Other diseases	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome
その他の疾患	喉頭軟化症	Other diseases	Laryngomalacia
その他の疾患	遅発型小児性神経セロイドリポフスチン沈着症	Other diseases	Late-infantile neuronal ceroid lipofuscinosis
その他の疾患	遅発性網膜変性	Other diseases	Late-onset retinal degeneration
その他の疾患	外側髄膜瘤症候群	Other diseases	Lateral meningocele syndrome
その他の疾患	ラソステロラ症	Other diseases	Lathosterolosis
その他の疾患	格子状角膜ジストロフィーI型	Other diseases	Lattice corneal dystrophy Type I
その他の疾患	ローレンス・ムーンス症候群	Other diseases	Laurence-Moon syndrome
その他の疾患	LCAT欠損症	Other diseases	LCAT deficiency
その他の疾患	Leber先天性黒内障	Other diseases	Leber congenital amaurosis

その他の疾患	Leber先天性黒内障 1 0	Other diseases	Leber congenital amaurosis 10
その他の疾患	Leber先天性黒内障 1 1	Other diseases	Leber congenital amaurosis 11
その他の疾患	Leber先天性黒内障 1 4	Other diseases	Leber congenital amaurosis 14
その他の疾患	Leber先天性黒内障 1 5	Other diseases	Leber congenital amaurosis 15
その他の疾患	Leber先天性黒内障 2	Other diseases	Leber congenital amaurosis 2
その他の疾患	Leber先天性黒内障 3	Other diseases	Leber congenital amaurosis 3
その他の疾患	Leber先天性黒内障 4	Other diseases	Leber congenital amaurosis 4
その他の疾患	Leber先天性黒内障 6	Other diseases	Leber congenital amaurosis 6
その他の疾患	Leber先天性黒内障 7	Other diseases	Leber congenital amaurosis 7
その他の疾患	Leber先天性黒内障 8	Other diseases	Leber congenital amaurosis 8
その他の疾患	Leber先天性黒内障 9	Other diseases	Leber congenital amaurosis 9
その他の疾患	若年性難聴を伴うLeber先天性黒内障	Other diseases	Leber congenital amaurosis with early-onset deafness
その他の疾患	Legius 症候群	Other diseases	Legius syndrome
その他の疾患	Leigh 症候群	Other diseases	Leigh syndrome
その他の疾患	水晶体亜脱臼	Other diseases	Lens subluxation
その他の疾患	レンツ小眼球症候群	Other diseases	Lenz microphthalmia syndrome
その他の疾患	レンツマジェフスキー過骨症候群	Other diseases	Lenz-Majewski hyperostosis syndrome
その他の疾患	LEOPARD 症候群1	Other diseases	LEOPARD syndrome 1
その他の疾患	LEOPARD 症候群2	Other diseases	LEOPARD syndrome 2
その他の疾患	LEOPARD 症候群3	Other diseases	LEOPARD syndrome 3
その他の疾患	妖精症	Other diseases	Leprechaunism syndrome
その他の疾患	レプチン欠乏症または機能不全	Other diseases	Leptin deficiency or dysfunction
その他の疾患	Leri-Weill異骨軟骨症	Other diseases	Leri-Weill dyschondrosteosis
その他の疾患	Lesch-Nyhan 症候群	Other diseases	Lesch-Nyhan syndrome
その他の疾患	致死性丘疹状表皮水疱症	Other diseases	Lethal acantholytic epidermolysis bullosa
その他の疾患	前角細胞疾患を伴う致死性関節炎	Other diseases	Lethal arthrogyposis with anterior horn cell disease
その他の疾患	致死性先天性拘縮症候群 1	Other diseases	Lethal congenital contracture syndrome 1
その他の疾患	致死性先天性拘縮症候群 7	Other diseases	Lethal congenital contracture syndrome 7
その他の疾患	致死性先天性拘縮症候群 8	Other diseases	Lethal congenital contracture syndrome 8
その他の疾患	致死性Kniest様症候群	Other diseases	Lethal Kniest-like syndrome
その他の疾患	致死性多発性翼状片症候群	Other diseases	Lethal multiple pterygium syndrome
その他の疾患	致死性皮膚拘縮症候群	Other diseases	Lethal tight skin contracture syndrome
その他の疾患	白血球粘着不全症1	Other diseases	Leukocyte adhesion deficiency 1
その他の疾患	白血球粘着不全症2	Other diseases	Leukocyte adhesion deficiency type II
その他の疾患	白血球粘着不全症3	Other diseases	Leukocyte adhesion deficiency, type III
その他の疾患	脳白質ジストロフィー	Other diseases	Leukodystrophy
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 0	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 10
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 1	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 11
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 2	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 12
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 4	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 14
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 6	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 16
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 7	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 17
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 8	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 18
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 1 9、一過性幼児	Other diseases	LEUKODYSTROPHY, HYPOMYELINATING, 19, TRANSIENT INFANTILE
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 2	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 2
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 4	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 4
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 6	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 6
その他の疾患	脳白質ジストロフィー、髄鞘低形成 9	Other diseases	Leukodystrophy, hypomyelinating, 9
その他の疾患	運動失調を伴う白質脳症	Other diseases	Leukoencephalopathy with ataxia
その他の疾患	脳幹・脊髄病変高乳酸血症候群を伴う白質脳症	Other diseases	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-high lactate syndrome
その他の疾患	ジストニアと運動神経障害を伴う白質脳症	Other diseases	Leukoencephalopathy with dystonia and motor neuropathy
その他の疾患	消失性白質を伴う白質脳症	Other diseases	Leukoencephalopathy with vanishing white matter
その他の疾患	白質脳症 脳石灰化、嚢胞	Other diseases	Leukoencephalopathy, brain calcifications, and cysts
その他の疾患	白質脳症 嚢胞性、巨頭症	Other diseases	Leukoencephalopathy, cystic, without megalencephaly
その他の疾患	白質脳症 進行性、卵巣不全	Other diseases	Leukoencephalopathy, progressive, with ovarian failure
その他の疾患	Levy-Hollister 症候群	Other diseases	Levy-Hollister syndrome
その他の疾患	レビー小体病	Other diseases	Lewy body dementia
その他の疾患	ライディッヒ細胞低形成症1型	Other diseases	Leydig cell hypoplasia, type 1
その他の疾患	レルミット・デュクロー病	Other diseases	Lhermitte-Duclos disease
その他の疾患	リ・フラウメニ (Li-Fraumeni) 症候群	Other diseases	Li-Fraumeni syndrome
その他の疾患	リドル症候群 1	Other diseases	Liddle syndrome 1
その他の疾患	リドル症候群 3	Other diseases	Liddle syndrome 3
その他の疾患	Lig4症候群	Other diseases	Lig4 syndrome
その他の疾患	四肢痛	Other diseases	Limb pain
その他の疾患	肢帯型筋力低下	Other diseases	Limb-girdle muscle weakness
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C1型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C1型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy, type C1
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C2型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy, type C2
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C3型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy, type C3
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C4型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy, type C4
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C5型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy, type C5
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー-ジストログリカン病C9型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy, type C9
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー、常染色体劣性	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, autosomal recessive
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー1E型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 1E
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー1F型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 1F
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー2A型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2A
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー2J型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2J
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー2L型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2L
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー2Q型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2Q
その他の疾患	肢帯型筋ジストロフィー2S型	Other diseases	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2S
その他の疾患	複数の先天性異常を伴う線状皮膚欠損症 1	Other diseases	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 1
その他の疾患	複数の先天性異常を伴う線状皮膚欠損症 3	Other diseases	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 3
その他の疾患	リパーゼ欠乏症、複合型	Other diseases	Lipase deficiency, combined
その他の疾患	脂質蛋白症	Other diseases	Lipid proteinosis
その他の疾患	フラビンアデニンヌクレオチド合成酵素欠損症による脂質貯蔵性ミオパチー	Other diseases	Lipid storage myopathy due to flavin adenine dinucleotide synthetase deficiency
その他の疾患	先天性 全般リポジストロフィー3型	Other diseases	Lipodystrophy, congenital generalized, type 3
その他の疾患	先天性 全般リポジストロフィー4型	Other diseases	Lipodystrophy, congenital generalized, type 4
その他の疾患	リポタンパク系球体症	Other diseases	Lipoprotein glomerulopathy
その他の疾患	リポイルトランスフェラーゼ1欠損症	Other diseases	Lipoyltransferase 1 deficiency
その他の疾患	虹彩小結節	Other diseases	Lisch nodules
その他の疾患	滑脳症 2、X連鎖性	Other diseases	Lissencephaly 2, X-linked
その他の疾患	滑脳症 3	Other diseases	Lissencephaly 3
その他の疾患	滑脳症 4	Other diseases	Lissencephaly 4
その他の疾患	滑脳症 8	Other diseases	Lissencephaly 8
その他の疾患	LIS1変異による滑脳症	Other diseases	Lissencephaly due to LIS1 mutation
その他の疾患	滑脳症 X連鎖性	Other diseases	Lissencephaly, X-linked
その他の疾患	肝臓瘍	Other diseases	Liver abscess
その他の疾患	限局性単純性表皮水疱症	Other diseases	Localized epidermolysis bullosa simplex
その他の疾患	ロイス・ディーツ症候群 (L D S)	Other diseases	Loeys-Dietz syndrome
その他の疾患	ロイス・ディーツ症候群 (L D S) 4	Other diseases	Loeys-Dietz syndrome 4
その他の疾患	ロイス・ディーツ症候群 (L D S) 5	Other diseases	Loeys-Dietz syndrome 5
その他の疾患	長いまつ毛	Other diseases	Long eyelashes
その他の疾患	長い指	Other diseases	Long fingers
その他の疾患	長い眼瞼裂	Other diseases	Long palpebral fissure
その他の疾患	長い人中	Other diseases	Long philtrum
その他の疾患	QT延長症候群8	Other diseases	Long QT syndrome 8

その他の疾患	QT延長症候群9	Other diseases	Long QT syndrome 9
その他の疾患	長い足指	Other diseases	Long toe
その他の疾患	長鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症	Other diseases	Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
その他の疾患	低アルカリ性フォスファターゼ	Other diseases	Low alkaline phosphatase
その他の疾患	低い前頭毛髪線	Other diseases	Low anterior hairline
その他の疾患	低リン脂質関連胆石症	Other diseases	Low phospholipid associated cholelithiasis
その他の疾患	後頭部毛髪線低位	Other diseases	Low posterior hairline
その他の疾患	低分子量蛋白尿	Other diseases	Low-molecular-weight proteinuria
その他の疾患	後方に傾いた耳介、低位	Other diseases	Low-set, posteriorly rotated ears
その他の疾患	ロウ症候群	Other diseases	Lowe syndrome
その他の疾患	下腿筋萎縮症	Other diseases	Lower limb amyotrophy
その他の疾患	下腿筋力低下	Other diseases	Lower limb muscle weakness
その他の疾患	下腿痛	Other diseases	Lower limb pain
その他の疾患	下腿痙攣	Other diseases	Lower limb spasticity
その他の疾患	下腿不全	Other diseases	Lower limb undergrowth
その他の疾患	Lowry-Wood症候群	Other diseases	Lowry-Wood syndrome
その他の疾患	Lucy-Driscoll症候群	Other diseases	Lucy-Driscoll syndrome
その他の疾患	腰椎過前湾	Other diseases	Lumbar hyperlordosis
その他の疾患	肺カルチノイド腫瘍	Other diseases	Lung carcinoid tumor
その他の疾患	肺疾患、免疫不全、染色体切断症候群	Other diseases	Lung disease, immunodeficiency, and chromosome breakage syndrome
その他の疾患	Luscan-lumish症候群	Other diseases	Luscan-lumish syndrome
その他の疾患	リンパ節腫脹	Other diseases	Lymphadenopathy
その他の疾患	リンパ管筋腫症	Other diseases	Lymphangiomyomatosis
その他の疾患	リンパ球減少症	Other diseases	Lymphopenia
その他の疾患	リンパ増殖性疾患	Other diseases	Lymphoproliferative disorder
その他の疾患	リンパ増殖症候群1、X連鎖性	Other diseases	Lymphoproliferative syndrome 1, X-linked
その他の疾患	リンパ増殖症候群2	Other diseases	Lymphoproliferative syndrome 2
その他の疾患	リンパ増殖症候群2、X連鎖性	Other diseases	Lymphoproliferative syndrome 2, X-linked
その他の疾患	リンチ症候群I	Other diseases	Lynch syndrome I
その他の疾患	リンチ症候群II	Other diseases	Lynch syndrome II
その他の疾患	リジン尿性蛋白不耐症	Other diseases	Lysinuric protein intolerance
その他の疾患	リソソーム酸リパーゼ欠損症	Other diseases	Lysosomal acid lipase deficiency
その他の疾患	巨頭症	Other diseases	Macrocephalus
その他の疾患	出生時の巨頭症	Other diseases	Macrocephaly at birth
その他の疾患	大頭症、多発性骨端部異形成と特徴的な顔貌	Other diseases	Macrocephaly with multiple epiphyseal dysplasia and distinctive facies
その他の疾患	大頭症、脱毛症、皮膚弛緩症、脊柱側弯症	Other diseases	Macrocephaly, alopecia, cutis laxa, and scoliosis
その他の疾患	大頭症、異形顔貌、精神運動遅滞	Other diseases	Macrocephaly, dysmorphic facies, and psychomotor retardation
その他の疾患	巨頭症・自閉症候群	Other diseases	Macrocephaly/autism syndrome
その他の疾患	大球性貧血	Other diseases	Macrocytic anemia
その他の疾患	足趾巨指症	Other diseases	Macroductyly of toe
その他の疾患	巨舌症	Other diseases	Macroglossia
その他の疾患	マクロ血小板減少症・顆粒球封入体、+/-腎炎、感音性難聴	Other diseases	Macrothrombocytopenia and granulocyte inclusions with or without nephritis or sensorineural hearing loss
その他の疾患	大耳	Other diseases	Macrotia
その他の疾患	斑状角膜ジストロフィー	Other diseases	Macular corneal dystrophy
その他の疾患	黄斑変性症	Other diseases	Macular degeneration
その他の疾患	パターン形成黄斑ジストロフィー1	Other diseases	Macular dystrophy, patterned, 1
その他の疾患	卵黄様黄斑変性症5	Other diseases	Macular dystrophy, vitelliform, 5
その他の疾患	卵黄様黄斑変性症、成人発症	Other diseases	Macular dystrophy, vitelliform, adult-onset
その他の疾患	Majeed症候群	Other diseases	Majeed syndrome
その他の疾患	男性不妊症	Other diseases	Male infertility
その他の疾患	単一遺伝子突然変異による無精子症または精子減少症を伴う男性不妊症	Other diseases	Male infertility with azoospermia or oligozoospermia due to single gene mutation
その他の疾患	マレイラセト酢酸イソメラーゼ欠損症	Other diseases	Maleylacetate isomerase deficiency
その他の疾患	悪性大腸新生物	Other diseases	Malignant Colorectal Neoplasm
その他の疾患	悪性高熱への感受性 1	Other diseases	Malignant hyperthermia, susceptibility to, 1
その他の疾患	悪性高熱への感受性 5	Other diseases	Malignant hyperthermia, susceptibility to, 5
その他の疾患	悪性游走性焦点発作を伴う乳児てんかん	Other diseases	Malignant migrating partial seizures of infancy
その他の疾患	悪性子宮体部新生物	Other diseases	Malignant neoplasm of body of uterus
その他の疾患	下顎骨低形成、難聴、プロジェロイドの特徴、リボジストロフィー症候群	Other diseases	Mandibular hypoplasia, deafness, progeroid features, and lipodystrophy syndrome
その他の疾患	脂肪異常萎縮症A型を伴う下顎先端症候群	Other diseases	Mandibuloacral dysplasia with type A lipodystrophy
その他の疾患	脂肪異常萎縮症B型を伴う下顎先端症候群	Other diseases	Mandibuloacral dysplasia with type B lipodystrophy
その他の疾患	小頭症を伴う下顎顔面異骨症	Other diseases	Mandibulofacial dysostosis-microcephaly syndrome
その他の疾患	マンノース結合蛋白欠乏欠損症	Other diseases	Mannose-binding protein deficiency
その他の疾患	メープルシロップ尿症1A型	Other diseases	Maple syrup urine disease type 1A
その他の疾患	メープルシロップ尿症1B型	Other diseases	Maple syrup urine disease type 1B
その他の疾患	メープルシロップ尿症2型	Other diseases	Maple syrup urine disease type 2
その他の疾患	メープルシロップ尿症3型	Other diseases	Maple syrup urine disease, type 3
その他の疾患	MARBACH-RUSTAD早老性症候群	Other diseases	MARBACH-RUSTAD PROGEROID SYNDROME
その他の疾患	Marden-Walker症候群	Other diseases	Marden-Walker syndrome
その他の疾患	マルファン脂肪異常萎縮症候群	Other diseases	Marfan lipodystrophy syndrome
その他の疾患	新生児マルファン症候群	Other diseases	Marfan syndrome, neonatal
その他の疾患	Marinesco-Sjögren症候群	Other diseases	Marinesco-Sjögren syndrome
その他の疾患	Marshall症候群	Other diseases	Marshall syndrome
その他の疾患	Marshall-Smith症候群	Other diseases	Marshall-Smith syndrome
その他の疾患	MASA症候群	Other diseases	MASA syndrome
その他の疾患	仮面様顔貌	Other diseases	Mask-like facies
その他の疾患	マスト症候群	Other diseases	Mast syndrome
その他の疾患	母体高血圧症	Other diseases	Maternal hypertension
その他の疾患	マシュー・ウッド症候群	Other diseases	Matthew-Wood syndrome
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病	Other diseases	Maturity onset diabetes mellitus in young
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病4型	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young type 4
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病8型	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young type 8
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病1型	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young, type 1
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病10型	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young, type 10
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病13型	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young, type 13
その他の疾患	若年者の成熟期発症糖尿病2型	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young, type 2
その他の疾患	マウリアック症候群	Other diseases	Mauriac syndrome
その他の疾患	Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser症候群	Other diseases	Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome
その他の疾患	McCune-Albright症候群	Other diseases	McCune-Albright syndrome
その他の疾患	McKusick-Kaufman症候群	Other diseases	McKusick-Kaufman syndrome
その他の疾患	Meacham症候群	Other diseases	Meacham syndrome
その他の疾患	メッケル症候群1型	Other diseases	Meckel syndrome type 1
その他の疾患	メッケル症候群7型	Other diseases	Meckel syndrome type 7
その他の疾患	メッケル症候群8型	Other diseases	Meckel syndrome type 8
その他の疾患	メッケル症候群2型	Other diseases	Meckel syndrome, type 2
その他の疾患	メッケル症候群3型	Other diseases	Meckel syndrome, type 3
その他の疾患	メッケル症候群4型	Other diseases	Meckel syndrome, type 4
その他の疾患	メッケル症候群9型	Other diseases	Meckel syndrome, type 9
その他の疾患	メッケル・グルーバー症候群	Other diseases	Meckel-Gruber syndrome
その他の疾患	胎便性イレウス	Other diseases	Meconium ileus
その他の疾患	正中口唇裂	Other diseases	Median cleft lip
その他の疾患	中鎖アシル・CoA脱ヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency
その他の疾患	髄質嚢胞腎1	Other diseases	Medullary cystic kidney disease 1
その他の疾患	ミーズマン角膜ジストロフィー1	Other diseases	Meesmann corneal dystrophy 1
その他の疾患	ミーズマン角膜ジストロフィー2	Other diseases	Meesmann corneal dystrophy 2

その他の疾患	小脳低形成と皮質奇形を伴う巨大脳膜症候群	Other diseases	Mega-corpor-callosum syndrome with cerebellar hypoplasia and cortical malformations
その他の疾患	メガコニアル型先天性筋ジストロフィー	Other diseases	Megaconial type congenital muscular dystrophy
その他の疾患	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 2	Other diseases	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome 2
その他の疾患	皮質下嚢胞を伴う巨大脳症性白質脳症	Other diseases	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
その他の疾患	皮質下嚢胞を伴う巨大脳症性白質脳症 1	Other diseases	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts 1
その他の疾患	皮質下嚢胞を伴う巨大脳症性白質脳症 2a	Other diseases	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts 2a
その他の疾患	皮質下嚢胞を伴う巨大脳症性白質脳症 2b、予後良好+/精神遅滞	Other diseases	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts 2b, remitting, with or without mental retardation
その他の疾患	巨大脳症-毛細血管奇形-多小脳回症候群	Other diseases	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome
その他の疾患	巨頭症-多指症-多小脳回症-水頭症症候群 1	Other diseases	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 1
その他の疾患	巨頭症-多指症-多小脳回症-水頭症症候群 2	Other diseases	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2
その他の疾患	巨頭症-多指症-多小脳回症-水頭症症候群 3	Other diseases	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 3
その他の疾患	常染色体優性巨大脳症	Other diseases	Megalencephaly, autosomal dominant
その他の疾患	巨赤芽球性貧血、チアミン反応性、糖尿病、感音性難聴	Other diseases	Megaloblastic anemia, thiamine-responsive, with diabetes mellitus and sensorineural deafness
その他の疾患	巨大角膜	Other diseases	Megalocornea
その他の疾患	MEHMO症候群	Other diseases	MEHMO syndrome
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群	Other diseases	Meier-Gorlin syndrome
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群 1	Other diseases	Meier-Gorlin syndrome 1
その他の疾患	Melnick-Fraser 症候群	Other diseases	Melnick-Fraser syndrome
その他の疾患	Melnick-Needles症候群	Other diseases	Melnick-Needles syndrome
その他の疾患	膿流骨症	Other diseases	Melorheostosis
その他の疾患	記憶障害	Other diseases	Memory impairment
その他の疾患	MEND 症候群	Other diseases	MEND syndrome
その他の疾患	メニエール病	Other diseases	Meniere disease
その他の疾患	髄膜腫	Other diseases	Meningioma
その他の疾患	家族性髄膜腫	Other diseases	Meningioma, familial
その他の疾患	Menke-Hennekam 症候群 1	Other diseases	Menke-Hennekam syndrome 1
その他の疾患	Menke-Hennekam 症候群 2	Other diseases	Menke-Hennekam syndrome 2
その他の疾患	メンケス病	Other diseases	Menkes kinky-hair syndrome
その他の疾患	精神機能低下	Other diseases	Mental deterioration
その他の疾患	精神遅滞3,X連鎖	Other diseases	Mental retardation 3, X-linked
その他の疾患	精神遅滞30, X連鎖	Other diseases	Mental retardation 30, X-linked
その他の疾患	精神遅滞49, X連鎖	Other diseases	Mental retardation 49, X-linked
その他の疾患	精神遅滞と特徴的な顔貌 +/- 心欠損	Other diseases	Mental retardation and distinctive facial features with or without cardiac defects
その他の疾患	精神遅滞-小頭-橋および小脳低形成	Other diseases	Mental retardation and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia
その他の疾患	精神遅滞-言語障害 +/- 自閉症状	Other diseases	Mental retardation with language impairment and with or without autistic features
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞	Other diseases	Mental retardation X-linked with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞1	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 1
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞13	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 13
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞14	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 14
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞15	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 15
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞16	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 16
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞18	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 18
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞19	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 19
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞21	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 21
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞22	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 22
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞23	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 23
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞24	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 24
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞26	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 26
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞27	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 27
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞29	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 29
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞31	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 31
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞35	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 35
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞39	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 39
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞40	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 40
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞42	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 42
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞43	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 43
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞44	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 44
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞5	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 5
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞6	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 6
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞7	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 7
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞15	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 15
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞34	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 34
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞36	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 36
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞37	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 37
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞38	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 38
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞40	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 40
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞41	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 41
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞42	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 42
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞49	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 49
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞53	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 53
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞55	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 55
その他の疾患	CASK関連、精神遅滞、X連鎖	Other diseases	Mental retardation, CASK-related, X-linked
その他の疾患	精神遅滞、腸症、難聴、末梢神経障害、魚鱗癬、角皮症	Other diseases	Mental retardation, enteropathy, deafness, peripheral neuropathy, ichthyosis, and keratoderma
その他の疾患	精神遅滞、fra12a型	Other diseases	Mental retardation, fra12a type
その他の疾患	精神遅滞、心理社会的	Other diseases	Mental Retardation, Psychosocial
その他の疾患	精神遅滞-常同行動-てんかん+/大脳奇形	Other diseases	Mental retardation, stereotypic movements, epilepsy, and/or cerebral malformations
その他の疾患	精神遅滞、X連鎖性	Other diseases	Mental retardation, syndromic 14, X-linked
その他の疾患	精神遅滞、症候性、Claes-Jensen 型、X連鎖性	Other diseases	Mental retardation, syndromic, Claes-Jensen type, X-linked
その他の疾患	ARX関連精神遅滞 +/- てんかん、X連鎖性	Other diseases	Mental retardation, with or without seizures, ARX-related, X-linked
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 1	Other diseases	Mental retardation, X-linked 1
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 1 0 2	Other diseases	Mental retardation, X-linked 102
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 1 2	Other diseases	Mental retardation, X-linked 12
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 1 9	Other diseases	Mental retardation, X-linked 19
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 6 1	Other diseases	Mental retardation, X-linked 61
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 9 8	Other diseases	Mental retardation, X-linked 98
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 9 9	Other diseases	Mental retardation, X-linked 99, syndromic, female-restricted
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 1 3	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic 13
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 3 3	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic 33
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 3 4	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic 34
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞、Bain型	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic, Bain type
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞、Hedera型	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic, Hedera type
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞、Raymond型	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic, Raymond type
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞、Wu型	Other diseases	Mental retardation, X-linked, syndromic, Wu type
その他の疾患	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	Other diseases	Merosin deficient congenital muscular dystrophy
その他の疾患	中軸手指多指症	Other diseases	Mesoaxial hand polydactyly
その他の疾患	脳筋症特徴と神経学的退行を伴うメタボリック・クライシス	Other diseases	Metabolic crises, recurrent, with variable encephalomyopathic features and neurologic regression
その他の疾患	ミトコンドリア症	Other diseases	Metachondromatosis
その他の疾患	異染色性白質ジストロフィー	Other diseases	Metachromatic leukodystrophy
その他の疾患	異染色性白質ジストロフィー、成人型	Other diseases	Metachromatic leukodystrophy, adult type
その他の疾患	異染色性白質ジストロフィー、若年型	Other diseases	Metachromatic leukodystrophy, juvenile type
その他の疾患	異染色性白質ジストロフィー、幼児期	Other diseases	Metachromatic leukodystrophy, late infantile
その他の疾患	骨幹端軟骨異形成症、Jansen型	Other diseases	Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type
その他の疾患	骨幹端軟骨異形成症、McKusick型	Other diseases	Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type

その他の疾患	骨幹端軟骨異形成症、Schmid型	Other diseases	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type
その他の疾患	骨幹端軟骨異形成症、Spahr型	Other diseases	Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type
その他の疾患	乏毛症を伴わない骨端線異形成	Other diseases	Metaphyseal dysplasia without hypotrichosis
その他の疾患	d-2-ヒドロキシグルタル酸尿症を伴う後骨髄軟骨腫症	Other diseases	Metaphyseal enchondromatosis with d-2-hydroxyglutaric aciduria
その他の疾患	肥大性異形成	Other diseases	Metatrophic dysplasia
その他の疾患	メトヘモグロビン血症、2型	Other diseases	Methemoglobinemia type 2
その他の疾患	メトヘモグロビン血症、4型	Other diseases	Methemoglobinemia type 4
その他の疾患	メトヘモグロビン血症、β-グロビン型	Other diseases	Methemoglobinemia, beta-globin type
その他の疾患	メチルコバラミン欠乏症cblG型	Other diseases	Methylcobalamin deficiency type cblG
その他の疾患	メチルクロトニル-CoAカルボキシラーゼ欠損症	Other diseases	Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
その他の疾患	メチルマロン酸セミアルデヒド脱水酵素欠損症	Other diseases	Methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiency
その他の疾患	ホモシステイン尿症c b l Dを伴うメチルマロン酸血症	Other diseases	Methylmalonic acidemia with homocystinuria cblD
その他の疾患	ホモシステイン尿症c b l Jを伴うメチルマロン酸血症	Other diseases	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblJ
その他の疾患	メチルマロン酸尿症	Other diseases	Methylmalonic aciduria
その他の疾患	メチルマロン酸尿症-ホモシステイン尿症,cblD型	Other diseases	Methylmalonic aciduria and homocystinuria type cblF
その他の疾患	メチルマロニル-CoAミューターゼ欠損症によるメチルマロン酸尿症	Other diseases	Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA mutase deficiency
その他の疾患	メチルマロニル-CoAエピメラーゼ欠損症	Other diseases	Methylmalonyl-CoA epimerase deficiency
その他の疾患	メバロン酸尿症	Other diseases	Mevalonic aciduria
その他の疾患	常染色体優性微小血管病および白質脳症、橋	Other diseases	Microangiopathy and leukoencephalopathy, pontine, autosomal dominant
その他の疾患	小頭症性骨異形成症,Saul-Wilson型	Other diseases	Microcephalic osteodysplastic dysplasia, Saul-Wilson type
その他の疾患	小頭症骨異形成原始小人症2型	Other diseases	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II
その他の疾患	小頭症	Other diseases	Microcephaly
その他の疾患	小頭症、常染色体劣性、原発性17	Other diseases	Microcephaly 17, primary, autosomal recessive
その他の疾患	小頭症、脈絡網膜症、常染色体劣性2	Other diseases	Microcephaly and chorioretinopathy, autosomal recessive, 2
その他の疾患	小頭症、脈絡網膜症、常染色体劣性3	Other diseases	Microcephaly and chorioretinopathy, autosomal recessive, 3
その他の疾患	小頭症、精神遅滞、指異常	Other diseases	Microcephaly with mental retardation and digital anomalies
その他の疾患	小頭症、+/脈絡網膜症、リンパ浮腫、精神遅滞	Other diseases	Microcephaly with or without chorioretinopathy, lymphedema, or mental retardation
その他の疾患	小頭症・毛細血管奇形症候群	Other diseases	Microcephaly-capillary malformation syndrome
その他の疾患	小頭症-複合運動・感覚軸索ニューロパシー症候群	Other diseases	Microcephaly-complex motor and sensory axonal neuropathy syndrome
その他の疾患	小頭-小肢症候群	Other diseases	Microcephaly-micromelia syndrome
その他の疾患	小頭症、先天性白内障、乾癬状皮膚炎	Other diseases	Microcephaly, congenital cataract, and psoriasisiform dermatitis
その他の疾患	小頭症、顔面異形、腎臓非発達、両性具有症候群	Other diseases	Microcephaly, facial dysmorphism, renal agenesis, and ambiguous genitalia syndrome
その他の疾患	小頭症、成長不全、発作、脳奇形	Other diseases	Microcephaly, growth deficiency, seizures, and brain malformations
その他の疾患	小頭症、成長制限、姉妹染色体交換の増加	Other diseases	Microcephaly, growth restriction, and increased sister chromatid exchange 2
その他の疾患	小頭症、正常な知能、免疫不全	Other diseases	Microcephaly, normal intelligence and immunodeficiency
その他の疾患	小頭症、出生後進行性、発作、脳萎縮	Other diseases	Microcephaly, postnatal progressive, with seizures and brain atrophy
その他の疾患	小頭症、進行性、発作、脳萎縮、小脳萎縮	Other diseases	Microcephaly, progressive, with seizures and cerebral and cerebellar atrophy
その他の疾患	小頭症、低身長、四肢の異常	Other diseases	Microcephaly, short stature, and limb abnormalities
その他の疾患	小頭症、低身長、多毛症、+/発作	Other diseases	Microcephaly, short stature, and polymicrogyria with or without seizures
その他の疾患	小角膜	Other diseases	Microcornea
その他の疾患	小球形貧血	Other diseases	Microcytic anemia
その他の疾患	小舌症	Other diseases	Microglossia
その他の疾患	小顎症	Other diseases	Micrognathia
その他の疾患	小脳脳回欠損	Other diseases	Microlissencephaly
その他の疾患	小陰茎	Other diseases	Micropenis
その他の疾患	小眼球症	Other diseases	Microphthalmia
その他の疾患	脳および指の異常を伴う小眼球/小眼球症	Other diseases	Microphthalmia with brain and digit anomalies
その他の疾患	小眼球/小眼球症-眼瞼癒着-知的障害症候群	Other diseases	Microphthalmia-ankyloblepharon-intellectual disability syndrome
その他の疾患	小眼球/小眼球症2、孤立	Other diseases	Microphthalmia, isolated 2
その他の疾患	小眼球/小眼球症5、孤立	Other diseases	Microphthalmia, isolated 5
その他の疾患	小眼球/小眼球症6、孤立	Other diseases	Microphthalmia, isolated 6
その他の疾患	コロボーマを伴う孤発性小眼球症	Other diseases	Microphthalmia, isolated, with coloboma
その他の疾患	コロボーマを伴う孤発性小眼球症9	Other diseases	Microphthalmia, isolated, with coloboma 9
その他の疾患	コロボーマ・小眼球/小眼球症・骨格異形成症候	Other diseases	Microphthalmia/coloboma and skeletal dysplasia syndrome
その他の疾患	小下顎症	Other diseases	Microretrognathia
その他の疾患	顕微鏡的血尿	Other diseases	Microscopic hematuria
その他の疾患	小球形水晶体	Other diseases	Microspherophakia
その他の疾患	前兆を伴わない片頭痛	Other diseases	Migraine without aura
その他の疾患	片頭痛、散発性片麻痺	Other diseases	Migraine, sporadic hemiplegic
その他の疾患	軽度の蛋白尿	Other diseases	Mild proteinuria
その他の疾患	Miller症候群	Other diseases	Miller syndrome
その他の疾患	外眼筋麻痺を伴うミニコアミオパシー	Other diseases	Minicore myopathy with external ophthalmoplegia
その他の疾患	ミラージュ症候群	Other diseases	Mirage syndrome
その他の疾患	Mitchell-Riley症候群	Other diseases	Mitchell-Riley syndrome
その他の疾患	ミトコンドリア性3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル-CoA合成酵素欠損症	Other diseases	mitochondrial 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型36	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 36
その他の疾患	ミトコンドリア複合体2欠損症、核型2	Other diseases	Mitochondrial complex 2 deficiency, nuclear type 2
その他の疾患	ミトコンドリア複合体2欠損症、核型4	Other diseases	Mitochondrial complex 2 deficiency, nuclear type 4
その他の疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型11	Other diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 11
その他の疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型12	Other diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 12
その他の疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型18	Other diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 18
その他の疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型19	Other diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 19
その他の疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型4	Other diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 4
その他の疾患	ミトコンドリア複合体4欠損症、核型8	Other diseases	Mitochondrial complex 4 deficiency, nuclear type 8
その他の疾患	ミトコンドリア複合体5欠損症、核型6	Other diseases	Mitochondrial complex 5 (ATP synthase) deficiency, nuclear type 6
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症	Other diseases	Mitochondrial complex I deficiency
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型1	Other diseases	Mitochondrial complex I deficiency, nuclear type 1
その他の疾患	ミトコンドリア複合体II欠損症、核型1	Other diseases	Mitochondrial complex II deficiency, nuclear type 1
その他の疾患	ミトコンドリア複合体III欠損症、核型1	Other diseases	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 1
その他の疾患	ミトコンドリア複合体III欠損症、核型2	Other diseases	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 2
その他の疾患	ミトコンドリア複合体III欠損症、核型4	Other diseases	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 4
その他の疾患	ミトコンドリア複合体III欠損症、核型5	Other diseases	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 5
その他の疾患	ミトコンドリア複合体III欠損症、核型6	Other diseases	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 6
その他の疾患	ミトコンドリア複合体III欠損症、核型8	Other diseases	Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 8
その他の疾患	ミトコンドリア複合体IV欠損症	Other diseases	Mitochondrial complex IV deficiency
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群1 MNGIE型	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 1 (MNGIE type)
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群13、脳筋型	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 13 (encephalomyopathic type)
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群15、肝脳型	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 15 (hepatocerebral type)
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群2	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 2
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群4B、MNGIE型	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 4B, MNGIE type
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群5、脳筋症、+/メチルマロン酸尿症	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 5 (encephalomyopathic with or without methylmalonic aciduria)
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群9、メチルマロン酸尿症、脳筋症	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 9 (encephalomyopathic with methylmalonic aciduria)
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群、脳筋型、腎尿管管症	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form, with renal tubulopathy
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群3、肝脳	Other diseases	Mitochondrial DNA-depletion syndrome 3, hepatocerebral
その他の疾患	ミトコンドリア脳筋症	Other diseases	Mitochondrial encephalomyopathy
その他の疾患	ミトコンドリアミオパシー	Other diseases	Mitochondrial myopathy
その他の疾患	ミトコンドリアミオパシー・小脳失調症・色素性網膜症候群	Other diseases	Mitochondrial myopathy-cerebellar ataxia-pigmentary retinopathy syndrome
その他の疾患	ミトコンドリアミオパシー・乳酸アシドーシス-難聴症候群	Other diseases	Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-deafness syndrome
その他の疾患	ミトコンドリア神経消化管脳筋症	Other diseases	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy
その他の疾患	ミトコンドリアリン酸塩担体欠損症	Other diseases	Mitochondrial phosphate carrier deficiency
その他の疾患	ミトコンドリア・プロトン輸送性ATP合成酵素複合体欠損症	Other diseases	Mitochondrial proton-transporting ATP synthase complex deficiency
その他の疾患	ミトコンドリア性ピルビン酸運搬体欠損症	Other diseases	Mitochondrial pyruvate carrier deficiency
その他の疾患	ミトコンドリア短鎖エノイルCoAヒドラーゼ1欠損症	Other diseases	Mitochondrial short-chain enoyl-coa hydratase 1 deficiency
その他の疾患	ミトコンドリア三機能タンパク質欠損症	Other diseases	Mitochondrial trifunctional protein deficiency

その他の疾患	僧帽弁逸脱2	Other diseases	Mitral valve prolapse 2
その他の疾患	三好筋ジストロフィー1	Other diseases	Miyoshi muscular dystrophy 1
その他の疾患	三好筋ジストロフィー3	Other diseases	Miyoshi muscular dystrophy 3
その他の疾患	中度全般的發育遅延	Other diseases	Moderate global developmental delay
その他の疾患	MRIで見る臼歯部のサン	Other diseases	Molar tooth sign on MRI
その他の疾患	モリブデン補酵素欠乏症、相補性グループA	Other diseases	Molybdenum cofactor deficiency, complementation group A
その他の疾患	モリブデン補酵素欠乏症、相補性グループB	Other diseases	Molybdenum cofactor deficiency, complementation group B
その他の疾患	モリブデン補酵素欠乏症、相補性グループC	Other diseases	Molybdenum cofactor deficiency, complementation group C
その他の疾患	一色型色覚異常	Other diseases	Monochromacy
その他の疾患	単クローン性B細胞性リンパ球症	Other diseases	Monoclonal B-Cell Lymphocytosis
その他の疾患	単原性糖尿病	Other diseases	Monogenic diabetes
その他の疾患	骨髓のモノソミー7	Other diseases	Monosomy 7 of bone marrow
その他の疾患	Morquio症候群	Other diseases	Morquio syndrome
その他の疾患	多彩異数性モザイク症候群	Other diseases	Mosaic variegated aneuploidy syndrome
その他の疾患	多彩異数性モザイク症候群1	Other diseases	Mosaic variegated aneuploidy syndrome 1
その他の疾患	多彩異数性モザイク症候群2	Other diseases	Mosaic variegated aneuploidy syndrome 2
その他の疾患	運動発達遅滞	Other diseases	Motor delay
その他の疾患	運動ニューロン障害	Other diseases	Motor neuron disease
その他の疾患	運動障害	Other diseases	Movement disorder
その他の疾患	もやもや病2	Other diseases	Moyamoya disease 2
その他の疾患	もやもや病5	Other diseases	Moyamoya disease 5
その他の疾患	MPDU1-CDG	Other diseases	MPDU1-CDG
その他の疾患	MPI-CDG	Other diseases	MPI-CDG
その他の疾患	ムコリビドーシス	Other diseases	Mucopolidiosis
その他の疾患	ムコリビドーシスII型	Other diseases	Mucopolidiosis type II
その他の疾患	ムコリビドーシスIII型γ	Other diseases	Mucopolidiosis type III gamma
その他の疾患	ムコリビドーシスIV型	Other diseases	Mucopolidiosis type IV
その他の疾患	ムコ多糖症	Other diseases	Mucopolysaccharidosis
その他の疾患	ムコ多糖症1型	Other diseases	Mucopolysaccharidosis type 1
その他の疾患	ムコ多糖症6型	Other diseases	Mucopolysaccharidosis type 6
その他の疾患	ムコ多糖症7型	Other diseases	Mucopolysaccharidosis type 7
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-I-H/S	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-I-H/S
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-I-S	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-I-S
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-II	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-II
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-III-A	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-III-A
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-III-B	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-III-B
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-III-C	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-III-C
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-III-D	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-III-D
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-IV-A	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-IV-A
その他の疾患	ムコ多糖症、MPS-IV-B	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, MPS-IV-B
その他の疾患	ムコ多糖症、II型、重度	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, type II, severe form
その他の疾患	ムコ多糖糖尿	Other diseases	Mucopolysacchariduria
その他の疾患	Muenke症候群	Other diseases	Muenke syndrome
その他の疾患	Muir-Torre症候群	Other diseases	Muir-Torre syndrome
その他の疾患	Mulibrey小人症	Other diseases	Mulibrey nanism syndrome
その他の疾患	多中心性足根骨溶解症、+/腎症	Other diseases	Multicentric carpo-tarsal osteolysis with or without nephropathy
その他の疾患	多中心性骨溶解、結節、関節症	Other diseases	Multicentric osteolysis, nodulosis and arthropathy
その他の疾患	多巣性てんかん放電	Other diseases	Multifocal epileptiform discharges
その他の疾患	マルチミニコア病	Other diseases	Multiminicore Disease
その他の疾患	多重アシル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
その他の疾患	複数の先天異常	Other diseases	Multiple congenital anomalies
その他の疾患	複数の先天異常-低血圧-発作症候群	Other diseases	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome
その他の疾患	複数の先天異常-低血圧-発作症候群1	Other diseases	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 1
その他の疾患	複数の先天異常-低血圧-発作症候群2	Other diseases	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 2
その他の疾患	複数の先天異常-低血圧-発作症候群3	Other diseases	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 3
その他の疾患	多発性先天性外骨腫	Other diseases	Multiple congenital exostosis
その他の疾患	多発性内分泌腫瘍	Other diseases	Multiple endocrine neoplasia
その他の疾患	多発性内分泌腫瘍 (MEN) 2型	Other diseases	Multiple endocrine neoplasia, type 2
その他の疾患	多発性内分泌腫瘍 (MEN) 4型	Other diseases	Multiple endocrine neoplasia, type 4
その他の疾患	多発性骨端異形成症	Other diseases	Multiple epiphyseal dysplasia
その他の疾患	多発性骨端異形成症1	Other diseases	Multiple epiphyseal dysplasia 1
その他の疾患	多発性骨端異形成症4	Other diseases	Multiple epiphyseal dysplasia type 4
その他の疾患	多発性骨端異形成症5	Other diseases	Multiple epiphyseal dysplasia type 5
その他の疾患	多発性外骨腫1型	Other diseases	Multiple exostoses type 1
その他の疾患	多発性外骨腫2型	Other diseases	Multiple exostoses type 2
その他の疾患	多発性線維毛包腫	Other diseases	Multiple fibrofolliculomas
その他の疾患	多発性胃腸のアトリア	Other diseases	Multiple gastrointestinal atresias
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群1	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 1
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群2	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 2
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群3	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 3
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群4	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 4
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群5	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 5
その他の疾患	多重ミトコンドリア機能障害症候群6	Other diseases	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 6
その他の疾患	多発性腎嚢胞	Other diseases	Multiple renal cysts
その他の疾患	多発性硬化症、への感受性3	Other diseases	Multiple sclerosis, susceptibility to, 3
その他の疾患	多発性スルファターゼ欠損症	Other diseases	Multiple sulfatase deficiency
その他の疾患	多発性統索硬化症4	Other diseases	Multiple synostoses syndrome 4
その他の疾患	複数の未発達歯	Other diseases	Multiple unerupted teeth
その他の疾患	多系統平滑筋機能不全症候群	Other diseases	Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome
その他の疾患	筋肉AMPデアミナーゼ欠損症	Other diseases	Muscle AMP deaminase deficiency
その他の疾患	筋痙攣	Other diseases	Muscle cramps
その他の疾患	筋・眼・脳病	Other diseases	Muscle eye brain disease
その他の疾患	筋力低下	Other diseases	Muscle weakness
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形A1型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 1
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形A10型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type a, 10
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形a11型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type a, 11
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形a12型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type a, 12
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形a8型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type a, 8
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形a9型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type a, 9
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性脳および眼奇形a3型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A3
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症、先天性精神遅滞b14型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with mental retardation), type b, 14
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症 (肢帯) c 1 2 型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type c, 12
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症 (肢帯) c 1 4 型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type c, 14
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症 (肢帯) c 7 型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type c, 7
その他の疾患	筋ジストロフィー-ジストログリカン症 (肢帯) c 8 型	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type C, 8
その他の疾患	筋ジストロフィー、先天性、インテグリンα7欠損症による	Other diseases	Muscular dystrophy, congenital, due to integrin alpha-7 deficiency
その他の疾患	筋ジストロフィー、肢帯、常染色体優性4	Other diseases	Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal dominant 4
その他の疾患	筋ジストロフィー、肢帯、常染色体劣性2 3	Other diseases	Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 23
その他の疾患	筋ジストロフィー、肢帯2 R型	Other diseases	Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2R
その他の疾患	筋ジストロフィー、肢帯2 X型	Other diseases	Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2X
その他の疾患	筋ジストロフィー、肢帯2 Y型	Other diseases	Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2Y
その他の疾患	筋緊張低下	Other diseases	Muscular hypotonia
その他の疾患	軀幹の筋緊張低下	Other diseases	Muscular hypotonia of the trunk
その他の疾患	切除性角皮症	Other diseases	Mutilating keratoderma
その他の疾患	筋肉痛	Other diseases	Myalgia
その他の疾患	筋無力症、家族性、肢帯型	Other diseases	Myasthenia, limb-girdle, familial

その他の疾患	先天性筋無力症、アセチルコリン受容体欠損症関連	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 11, associated with acetylcholine receptor deficiency
その他の疾患	先天性筋無力症 14	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 14
その他の疾患	先天性筋無力症 17	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 17
その他の疾患	先天性筋無力症 18	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 18
その他の疾患	先天性筋無力症 19	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 19
その他の疾患	先天性筋無力症 25 シナプス前	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 25, presynaptic
その他の疾患	スローチャネル型先天性筋無力症 2a	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 2a, slow-channel
その他の疾患	スローチャネル型先天性筋無力症 3a	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 3a, slow-channel
その他の疾患	スローチャネル型先天性筋無力症 4a	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 4a, slow-channel
その他の疾患	ファストチャネル型先天性筋無力症 4b	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 4b, fast-channel
その他の疾患	先天性筋無力症 8	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 8
その他の疾患	アセチルコリン受容体欠損症による先天性筋無力症 9	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 9, associated with acetylcholine receptor deficiency
その他の疾患	スローチャネル型先天性筋無力症	Other diseases	Myasthenic syndrome, slow-channel congenital
その他の疾患	マイコバクテリアとウイルス感染症、常染色体劣性、への感受性	Other diseases	Mycobacterial and viral infections, susceptibility to, autosomal recessive
その他の疾患	マイコバクテリアとツベルクルーシスへの感受性	Other diseases	Mycobacterium tuberculosis, susceptibility to
その他の疾患	骨髄異形成症候群	Other diseases	Myelodysplastic syndrome
その他の疾患	骨髄縮減症	Other diseases	Myelofibrosis
その他の疾患	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	Other diseases	Myeloperoxidase deficiency
その他の疾患	骨髄増殖性疾患	Other diseases	Myeloproliferative disorder
その他の疾患	好酸球増加症を伴う慢性骨髄増殖性疾患	Other diseases	Myeloproliferative disorder, chronic, with eosinophilia
その他の疾患	骨髄増殖性/リンパ増殖性新生物、家族性、複数型、への感受性	Other diseases	Myeloproliferative/lymphoproliferative neoplasms, familial (multiple types), susceptibility to
その他の疾患	MYH9関連疾患	Other diseases	MYH9-related disorder
その他の疾患	Myhre症候群	Other diseases	Myhre syndrome
その他の疾患	ミオクローヌジストニア	Other diseases	Myoclonic dystonia 11
その他の疾患	ミオクローニートんかん、ミオパシー 感覚性運動失調	Other diseases	Myoclonic epilepsy myopathy sensory ataxia
その他の疾患	ミオクローニートんかん、家族性幼児症	Other diseases	Myoclonic epilepsy, familial infantile
その他の疾患	ミオクローヌス-アトニーートんかん	Other diseases	Myoclonic-atonic epilepsy
その他の疾患	ミオクローヌス、難治性、新生児	Other diseases	Myoclonus, intractable, neonatal
その他の疾患	筋原線維ミオパシー	Other diseases	Myofibrillar myopathy
その他の疾患	筋原線維ミオパシー-1	Other diseases	Myofibrillar myopathy 1
その他の疾患	筋原線維ミオパシー-3	Other diseases	Myofibrillar myopathy 3
その他の疾患	筋原線維ミオパシー、BAG3関連	Other diseases	Myofibrillar myopathy, BAG3-related
その他の疾患	ミオグロビン尿、急性期再発性、常染色体劣性	Other diseases	Myoglobinuria, acute recurrent, autosomal recessive
その他の疾患	ミオパシー	Other diseases	Myopathy
その他の疾患	錐体外路徴候を伴うミオパシー	Other diseases	Myopathy with extrapyramidal signs
その他の疾患	乳酸アシドーシスを伴う遺伝性ミオパシー	Other diseases	Myopathy with lactic acidosis, hereditary
その他の疾患	姿勢筋萎縮を伴うX連鎖性ミオパシー	Other diseases	Myopathy with postural muscle atrophy, X-linked
その他の疾患	管状骨材を伴うミオパシー	Other diseases	Myopathy with tubular aggregates
その他の疾患	ミオパシー、反射神経失調症、呼吸困難、嚥下障害、早発性	Other diseases	Myopathy, areflexia, respiratory distress, and dysphagia, early-onset
その他の疾患	中心核ミオパシー-1	Other diseases	Myopathy, centronuclear, 1
その他の疾患	中心核ミオパシー-2	Other diseases	Myopathy, centronuclear, 2
その他の疾患	中心核ミオパシー-5	Other diseases	Myopathy, centronuclear, 5
その他の疾患	先天性ミオパシー、compton-north型	Other diseases	Myopathy, congenital, compton-north
その他の疾患	先天性ミオパシー、進行性、側弯	Other diseases	Myopathy, congenital, progressive, with scoliosis
その他の疾患	先天性ミオパシー、横隔膜の欠陥、呼吸不全、異形顔貌	Other diseases	Myopathy, congenital, with diaphragmatic defects, respiratory insufficiency, and dysmorphic facies
その他の疾患	先天性ミオパシー、ニューロパシーと難聴	Other diseases	Myopathy, congenital, with neuropathy and deafness
その他の疾患	先天性ミオパシー、振戦	Other diseases	Myopathy, congenital, with tremor
その他の疾患	遠位ミオパシー-1	Other diseases	Myopathy, distal, 1
その他の疾患	遠位ミオパシー-4	Other diseases	Myopathy, distal, 4
その他の疾患	遠位ミオパシー-5	Other diseases	Myopathy, distal, 5
その他の疾患	遠位ミオパシー-6、成人発症、常染色体優性	Other diseases	Myopathy, distal, 6, adult-onset, autosomal dominant
その他の疾患	遠位ミオパシー-前脛骨筋発症	Other diseases	Myopathy, distal, with anterior tibial onset
その他の疾患	ミオパシー、孤立性ミトコンドリア、常染色体優性	Other diseases	Myopathy, isolated mitochondrial, autosomal dominant
その他の疾患	ミオパシー、乳酸アシドーシス、鉄芽球性貧血 1	Other diseases	Myopathy, lactic acidosis, and sideroblastic anemia 1
その他の疾患	ミオパシー、乳酸アシドーシス、鉄芽球性貧血 2	Other diseases	Myopathy, lactic acidosis, and sideroblastic anemia 2
その他の疾患	ミオパシー、ミトコンドリア進行性、先天性白内障、難聴、発達遅滞	Other diseases	Myopathy, mitochondrial progressive, with congenital cataract, hearing loss, and developmental delay
その他の疾患	ミオパシー、筋原線維 8	Other diseases	Myopathy, myofibrillar, 8
その他の疾患	ミオパシー、筋原線維 9、早期呼吸不全	Other diseases	Myopathy, myofibrillar, 9, with early respiratory failure
その他の疾患	ミオパシー、近位、眼筋麻痺	Other diseases	Myopathy, proximal, and ophthalmoplegia
その他の疾患	ミオパシー、縮小体、X連鎖性、小児期発症	Other diseases	Myopathy, reducing body, X-linked, childhood-onset
その他の疾患	ミオパシー、縮小体、X連鎖性、早期発症、重症	Other diseases	Myopathy, reducing body, X-linked, early-onset, severe
その他の疾患	ミオパシー、肩甲上腕骨	Other diseases	Myopathy, scapulohumeroperoneal
その他の疾患	ミオパシー、管状骨材 1	Other diseases	Myopathy, tubular aggregate, 1
その他の疾患	近視	Other diseases	Myopia
その他の疾患	近視 24、常染色体優性	Other diseases	Myopia 24, autosomal dominant
その他の疾患	近視 6	Other diseases	Myopia 6
その他の疾患	筋硬化症、常染色体劣性	Other diseases	Myosclerosis, autosomal recessive
その他の疾患	ミオシン貯蔵性ミオパシー	Other diseases	Myosin storage myopathy
その他の疾患	先天性筋強直症	Other diseases	Myotonia congenita
その他の疾患	N末端アセチルトランスフェラーゼ欠損症	Other diseases	N-terminal acetyltransferase deficiency
その他の疾患	Nager症候群	Other diseases	Nager syndrome
その他の疾患	爪の障害、非特異性先天性 8	Other diseases	Nail disorder, nonsyndromic congenital, 8
その他の疾患	爪の異形成	Other diseases	Nail dysplasia
その他の疾患	爪ジストロフィー	Other diseases	Nail dystrophy
その他の疾患	股関節形成不全Namaqualand型	Other diseases	Namaqualand hip dysplasia
その他の疾患	Nance-Horan症候群	Other diseases	Nance-Horan syndrome
その他の疾患	真性小眼球症	Other diseases	Nanophthalmos
その他の疾患	狭い胸	Other diseases	Narrow chest
その他の疾患	狭い前額部	Other diseases	Narrow forehead
その他の疾患	口、狭い	Other diseases	Narrow mouth
その他の疾患	狭い鼻梁	Other diseases	Narrow nasal bridge
その他の疾患	上咽頭新生物	Other diseases	Nasopharyngeal Neoplasms
その他の疾患	DNA修復欠損を伴うナチュラルキラー細胞およびグルココルチコイド欠損症	Other diseases	Natural killer cell and glucocorticoid deficiency with DNA repair defect
その他の疾患	Navajo神経肝症	Other diseases	Navajo neurohepatopathy
その他の疾患	Naxos病	Other diseases	Naxos disease
その他の疾患	ネマリンミオパシー	Other diseases	Nemaline myopathy
その他の疾患	ネマリンミオパシー-1	Other diseases	Nemaline myopathy 1
その他の疾患	ネマリンミオパシー-10	Other diseases	Nemaline myopathy 10
その他の疾患	ネマリンミオパシー-11、常染色体劣性	Other diseases	Nemaline myopathy 11, autosomal recessive
その他の疾患	ネマリンミオパシー-2	Other diseases	Nemaline myopathy 2
その他の疾患	ネマリンミオパシー-3	Other diseases	Nemaline myopathy 3
その他の疾患	ネマリンミオパシー-4	Other diseases	Nemaline myopathy 4
その他の疾患	ネマリンミオパシー-5	Other diseases	Nemaline myopathy 5
その他の疾患	ネマリンミオパシー-8	Other diseases	Nemaline myopathy 8
その他の疾患	ネマリンミオパシー-9	Other diseases	Nemaline myopathy 9
その他の疾患	新生児糖尿病	Other diseases	Neonatal diabetes mellitus
その他の疾患	新生児低血糖症	Other diseases	Neonatal hypoglycemia
その他の疾患	シトリン欠損症による新生児肝内胆汁うっ滞症	Other diseases	Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency
その他の疾患	新生児偽水頭症早老症様候群	Other diseases	Neonatal pseudo-hydrocephalic progeroid syndrome
その他の疾患	新生児呼吸窮迫	Other diseases	Neonatal respiratory distress
その他の疾患	新生児重症副甲状腺機能亢進症	Other diseases	Neonatal severe hyperparathyroidism
その他の疾患	新生児短手足低身長症	Other diseases	Neonatal short-limb short stature
その他の疾患	新生物	Other diseases	Neoplasm
その他の疾患	卵巣の新生物	Other diseases	Neoplasm of ovary

その他の疾患	胃の新生物	Other diseases	Neoplasm of stomach
その他の疾患	大腸の新生物	Other diseases	Neoplasm of the large intestine
その他の疾患	甲状腺の新生物	Other diseases	Neoplasm of the thyroid gland
その他の疾患	子宮頸部の新生物	Other diseases	Neoplasm of uterine cervix
その他の疾患	腎石灰化症	Other diseases	Nephrocalcinosis
その他の疾患	腎性尿崩症、常染色体性	Other diseases	Nephrogenic diabetes insipidus, autosomal
その他の疾患	腎性尿崩症、X連鎖性	Other diseases	Nephrogenic diabetes insipidus, X-linked
その他の疾患	腎石症	Other diseases	Nephrolithiasis
その他の疾患	ネフロン癆1	Other diseases	Nephronophthisis 1
その他の疾患	ネフロン癆11	Other diseases	Nephronophthisis 11
その他の疾患	ネフロン癆12	Other diseases	Nephronophthisis 12
その他の疾患	ネフロン癆13	Other diseases	Nephronophthisis 13
その他の疾患	ネフロン癆15	Other diseases	Nephronophthisis 15
その他の疾患	ネフロン癆16	Other diseases	Nephronophthisis 16
その他の疾患	ネフロン癆18	Other diseases	Nephronophthisis 18
その他の疾患	ネフロン癆19	Other diseases	Nephronophthisis 19
その他の疾患	ネフロン癆3	Other diseases	Nephronophthisis 3
その他の疾患	ネフロン癆4	Other diseases	Nephronophthisis 4
その他の疾患	ネフロン癆9	Other diseases	Nephronophthisis 9
その他の疾患	腎性シスチン症	Other diseases	Nephropathic cystinosis
その他の疾患	ネフローゼレンジの高度蛋白尿	Other diseases	Nephrotic range proteinuria
その他の疾患	ネフローゼ症候群14	Other diseases	Nephrotic syndrome type 14
その他の疾患	ネフローゼ症候群11	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 11
その他の疾患	ネフローゼ症候群12	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 12
その他の疾患	ネフローゼ症候群13	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 13
その他の疾患	ネフローゼ症候群17	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 17
その他の疾患	ネフローゼ症候群18	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 18
その他の疾患	ネフローゼ症候群19	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 19
その他の疾患	ネフローゼ症候群20	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 20
その他の疾患	ネフローゼ症候群3	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 3
その他の疾患	ネフローゼ症候群4	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 4
その他の疾患	ネフローゼ症候群5、+/眼球異常	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 5, with or without ocular abnormalities
その他の疾患	ネフローゼ症候群7	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 7
その他の疾患	ネフローゼ症候群9	Other diseases	Nephrotic syndrome, type 9
その他の疾患	Netherton 症候群	Other diseases	Netherton syndrome
その他の疾患	Neu-Laxova 症候群2	Other diseases	Neu-laxova syndrome 2
その他の疾患	神経管閉鎖不全	Other diseases	Neural tube defect
その他の疾患	神経管閉鎖不全、葉酸感受性	Other diseases	Neural tube defects, folate-sensitive
その他の疾患	神経皮膚メラノサイトーシス	Other diseases	Neurocutaneous melanocytosis
その他の疾患	神経衰弱	Other diseases	Neurodegeneration
その他の疾患	神経衰弱、運動失調、ジストニア、視線性麻痺、小児期発症	Other diseases	Neurodegeneration with ataxia, dystonia, and gaze palsy, childhood-onset
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱2b	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 2b
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱4	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 4
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱5	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱6	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 6
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱7	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 7
その他の疾患	脳内鉄分蓄積を伴う神経衰弱8	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 8
その他の疾患	神経衰弱、小児期発症、ストレス誘導、様々な運動失調、発作	Other diseases	Neurodegeneration, childhood-onset, stress-induced, with variable ataxia and seizures
その他の疾患	神経衰弱、小児期発症、小脳性萎縮	Other diseases	Neurodegeneration, childhood-onset, with cerebellar atrophy
その他の疾患	神経衰弱、早発性、コレオアテロイド運動、小球性貧血	Other diseases	Neurodegeneration, early-onset, with choreoathetoid movements and microcytic anemia
その他の疾患	神経発達異常	Other diseases	Neurodevelopmental abnormality
その他の疾患	神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder
その他の疾患	神経発達障害、言語障害、+/脳の構造的異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder and language delay with or without structural brain abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、けいれん、+/痙性、脳の構造的異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder and structural brain anomalies with or without seizures and spasticity
その他の疾患	神経発達障害、中枢・末梢運動機能障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with central and peripheral motor dysfunction
その他の疾患	神経発達障害、粗面・軽度遠位骨格異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with coarse faces and mild distal skeletal abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、異形顔貌、遠位四肢異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with dysmorphic faces and distal limb anomalies
その他の疾患	神経発達障害、異形顔貌、遠位骨格異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with dysmorphic faces and distal skeletal anomalies
その他の疾患	神経発達障害、異形性顔貌、変型性発作	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with dysmorphic faces and variable seizures
その他の疾患	神経発達障害、異形顔貌、言語障害、低緊張症	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with dysmorphic faces, impaired speech, and hypotonia
その他の疾患	神経発達障害、てんかん、白内障、摂食障害、脳髓鞘形成遅延	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with epilepsy, cataracts, feeding difficulties, and delayed brain myelination
その他の疾患	神経発達障害、てんかん、痙性、脳萎縮	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with epilepsy, spasticity, and brain atrophy
その他の疾患	神経発達障害、低血圧症、脳異常	Other diseases	NEURODEVELOPMENTAL DISORDER WITH HYPOTONIA AND BRAIN ABNORMALITIES
その他の疾患	神経発達障害、低血圧症・異形成顔貌	Other diseases	NEURODEVELOPMENTAL DISORDER WITH HYPOTONIA AND DYSMORPHIC FACIES
その他の疾患	神経発達障害、低血圧症、多様な知的・行動的異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with hypotonia and variable intellectual and behavioral abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、低血圧症、新生児呼吸不全、体温調節障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, neonatal respiratory insufficiency, and thermoregulation
その他の疾患	神経発達障害、言語障害、運動過多	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with impaired speech and hyperkinetic movements
その他の疾患	神経発達障害、小児てんかんけいれん	Other diseases	NEURODEVELOPMENTAL DISORDER WITH INFANTILE EPILEPTIC SPASMS
その他の疾患	神経発達障害、不随意運動	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with involuntary movements
その他の疾患	神経発達障害、言語障害・行動異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with language impairment and behavioral abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、小頭症・異形顔貌	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly and dysmorphic faces
その他の疾患	神経発達障害、小頭症・関節症・脳構造異常症	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, arthrogryposis, and structural brain anomalies
その他の疾患	神経発達障害、小頭症、皮質奇形、痙性	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, cortical malformations, and spasticity
その他の疾患	神経発達障害、小頭症、てんかん、脳萎縮	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, epilepsy, and brain atrophy
その他の疾患	神経発達障害、小頭症、低血圧症、可変型脳異常症	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, hypotonia, and variable brain anomalies
その他の疾患	神経発達障害、小頭症、言語障害、歩行異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, impaired language, and gait abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、小頭症、言語障害、てんかん、歩行異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, impaired language, epilepsy, and gait abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、小頭症、けいれん、皮質萎縮	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, seizures, and cortical atrophy
その他の疾患	神経発達障害、運動異常、異常歩行、自閉的特徴	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with movement abnormalities, abnormal gait, and autistic features
その他の疾患	神経発達障害、非特異的な脳異常、+/発作	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with nonspecific brain abnormalities and with or without seizures
その他の疾患	神経発達障害、+/脳、眼、心臓の異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with or without anomalies of the brain, eye, or heart
その他の疾患	神経発達障害、自閉的特徴および/または脳構造異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with or without autistic features and/or structural brain abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、常染色体優性、運動過多、痙攣	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal dominant
その他の疾患	神経発達障害、常染色体劣性、運動過多、痙攣	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with or without hyperkinetic movements and seizures, autosomal recessive
その他の疾患	神経発達障害、発作と歩行異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with or without seizures and gait abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、+/脳異常、NEDBA	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with or without variable brain abnormalities; NEDBA
その他の疾患	神経発達障害、言語障害、手指の不自由	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with poor language and loss of hand skills
その他の疾患	神経発達障害、進行性小頭症、痙性、脳異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with progressive microcephaly, spasticity, and brain anomalies
その他の疾患	神経発達障害、進行性痙性、脳白質異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with progressive spasticity and brain white matter abnormalities
その他の疾患	神経発達障害、相対的巨頭、心臓や内分泌異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with relative macrocephaly and with or without cardiac or endocrine anomalies
その他の疾患	神経発達障害、発作、言語・歩行障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with seizures and speech and walking impairment
その他の疾患	神経発達障害、重度運動障害、欠落言語	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with severe motor impairment and absent language

その他の疾患	神経発達障害,言語障害,異形顔貌	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with speech impairment and dysmorphic facies
その他の疾患	神経発達障害,視覚障害,脳異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with visual defects and brain anomalies
その他の疾患	神経発達障害,ミトコンドリア性,運動異常,乳酸アシドーシス,+/-発作	Other diseases	Neurodevelopmental disorder, mitochondrial, with abnormal movements and lactic acidosis, with or without seizures
その他の疾患	神経発達・顔・眼・指先症候群	Other diseases	Neurodevelopmental, jaw, eye, and digital syndrome
その他の疾患	神経線維腫症6型	Other diseases	Neurofibromatosis type 6
その他の疾患	神経線維腫症ーヌーナン症候群	Other diseases	Neurofibromatosis-Noonan syndrome
その他の疾患	神経線維腫症,家族性,脊椎	Other diseases	Neurofibromatosis, familial spinal
その他の疾患	神経線維腫症1型	Other diseases	Neurofibromatosis, type 1
その他の疾患	神経因性肩甲上腕症候群, Kaeser型	Other diseases	Neurogenic scapuloacromioclavicular syndrome, Kaeser type
その他の疾患	神経系,内分泌系,膵臓系疾患,幼児型多発性硬化症	Other diseases	Neurologic, endocrine, and pancreatic disease, multisystem, infantile-onset
その他の疾患	神経性言語障害	Other diseases	Neurological speech impairment
その他の疾患	神経筋疾患	Other diseases	Neuromuscular disease
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス 1	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis 1
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス 3	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis 3
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス 5	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis 5
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス 6	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis 6
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス 7	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis 7
その他の疾患	神経性セロイドリポフスチノーシス 8	Other diseases	Neuronal ceroid lipofuscinosis 8
その他の疾患	神経障害,遠位遺伝性,運動5C型	Other diseases	Neuronopathy, distal hereditary motor, type 5C
その他の疾患	神経障害,遠位遺伝性,運動9型	Other diseases	Neuronopathy, distal hereditary motor, type 9
その他の疾患	神経眼症候群	Other diseases	NEUROOCULAR SYNDROME
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性運動感覚性, Russe型	Other diseases	Neuropathy, hereditary motor and sensory, Russe type
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性運動感覚性 6B型	Other diseases	Neuropathy, hereditary motor and sensory, type 6B
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性運動感覚性 6 α 型, 視神経萎縮を伴う	Other diseases	Neuropathy, hereditary motor and sensory, type VIc, with optic atrophy
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性感覚・自律神経性 1A型	Other diseases	Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type 1A
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性感覚・自律神経性 6型	Other diseases	Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type VI
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性感覚・自律神経性 7型	Other diseases	Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type VII
その他の疾患	ニューロパチー, 遺伝性感覚・自律神経性 8型	Other diseases	Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type VIII
その他の疾患	中性1アミノ酸輸送障害	Other diseases	Neutral 1 amino acid transport defect
その他の疾患	中性脂質貯蔵性ミオパチー	Other diseases	Neutral lipid storage myopathy
その他の疾患	好中球減少症	Other diseases	Neutropenia
その他の疾患	重度先天性好中球減少症1,常染色体優性	Other diseases	Neutropenia, severe congenital 1, autosomal dominant
その他の疾患	重度先天性好中球減少症7,常染色体劣性	Other diseases	Neutropenia, severe congenital, 7, autosomal recessive
その他の疾患	重度先天性好中球減少症8,常染色体劣性	Other diseases	Neutropenia, severe congenital, 8, autosomal dominant
その他の疾患	好中球免疫不全症候群	Other diseases	Neutrophil immunodeficiency syndrome
その他の疾患	脂腺母斑	Other diseases	Nevus sebaceous
その他の疾患	母斑, 羊毛	Other diseases	Nevus, woolly hair
その他の疾患	Nicolaides-Baraitser症候群	Other diseases	Nicolaides-Baraitser syndrome
その他の疾患	ニーマン・ピック病C1型	Other diseases	Niemann-Pick disease type C1
その他の疾患	ニーマン・ピック病, 中度, 神経内	Other diseases	Niemann-pick disease, intermediate, protracted neurovisceral
その他の疾患	ニーマン・ピック病A型	Other diseases	Niemann-Pick disease, type A
その他の疾患	ニーマン・ピック病B型	Other diseases	Niemann-Pick disease, type B
その他の疾患	ニーマン・ピック病C型	Other diseases	Niemann-Pick disease, type C
その他の疾患	ニーマン・ピック病C2型	Other diseases	Niemann-Pick disease, type C2
その他の疾患	先天性静止性夜盲症1型	Other diseases	Night blindness, congenital stationary, type1
その他の疾患	ナイメーヘン断裂症候群様障害	Other diseases	Nijmegen breakage syndrome-like disorder
その他の疾患	Nizon-Isidor 症候群	Other diseases	Nizon-Isidor syndrome
その他の疾患	非閉塞性無精子症	Other diseases	Non-obstructive azoospermia
その他の疾患	非特異性合指症	Other diseases	Non-syndromic syndactyly
その他の疾患	非特異性X連鎖性知的障害	Other diseases	Non-syndromic X-linked intellectual disability
その他の疾患	ヌーナン症候群1型	Other diseases	Noonan syndrome 1
その他の疾患	ヌーナン症候群10型	Other diseases	Noonan syndrome 10
その他の疾患	ヌーナン症候群11型	Other diseases	Noonan syndrome 11
その他の疾患	ヌーナン症候群12型	Other diseases	Noonan syndrome 12
その他の疾患	ヌーナン症候群13型	Other diseases	Noonan syndrome 13
その他の疾患	ヌーナン症候群2型	Other diseases	Noonan syndrome 2
その他の疾患	ヌーナン症候群3型	Other diseases	Noonan syndrome 3
その他の疾患	ヌーナン症候群4型	Other diseases	Noonan syndrome 4
その他の疾患	ヌーナン症候群5型	Other diseases	Noonan syndrome 5
その他の疾患	ヌーナン症候群6型	Other diseases	Noonan syndrome 6
その他の疾患	ヌーナン症候群7型	Other diseases	Noonan syndrome 7
その他の疾患	ヌーナン症候群8型	Other diseases	Noonan syndrome 8
その他の疾患	ヌーナン症候群9型	Other diseases	Noonan syndrome 9
その他の疾患	多発性黒子を伴うヌーナン症候群	Other diseases	Noonan syndrome with multiple lentigines
その他の疾患	若年性骨髄単核性白血病を伴うヌーナン症候群様症状	Other diseases	Noonan syndrome-like disorder with juvenile myelomonocytic leukemia
その他の疾患	ヌーナン症候群様疾患,みだれた発育期毛	Other diseases	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair
その他の疾患	若年性骨髄単核性白血病を伴う,あるいは伴わないヌーナン症候群様症状	Other diseases	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia
その他の疾患	ノーマンロバーツ症候群	Other diseases	Norman-Roberts syndrome
その他の疾患	黄斑ジストロフィー-North Carolina型	Other diseases	North Carolina macular dystrophy
その他の疾患	核内ミトコンドリア複合体V (ATP合成酵素) 欠損症 1	Other diseases	Nuclearily-encoded mitochondrial complex V (ATP synthase) deficiency 1
その他の疾患	核内ミトコンドリア複合体V (ATP合成酵素) 欠損症 2	Other diseases	Nuclearily-encoded mitochondrial complex V (ATP synthase) deficiency 2
その他の疾患	夜盲症	Other diseases	Nyctalopia
その他の疾患	眼振	Other diseases	Nystagmus
その他の疾患	O'Donnell-Luria-Rodan 症候群	Other diseases	O'Donnell-Luria-Rodan syndrome
その他の疾患	肥満	Other diseases	Obesity
その他の疾患	肥満, 過食症, 発達遅滞	Other diseases	Obesity, hyperphagia, and developmental delay
その他の疾患	閉塞性無精子症	Other diseases	Obstructive azoospermia
その他の疾患	眼型白皮症	Other diseases	Ocular albinism
その他の疾患	眼型白皮症1型	Other diseases	Ocular albinism, type I
その他の疾患	眼型白皮症2型	Other diseases	Ocular albinism, type II
その他の疾患	眼のシスティノーシス	Other diseases	Ocular cystinosis
その他の疾患	眼球皮膚アルビニズム1型	Other diseases	Oculocutaneous albinism type 1
その他の疾患	眼球皮膚アルビニズム1型, 感温性	Other diseases	Oculocutaneous albinism type 1, temperature sensitive
その他の疾患	眼球皮膚アルビニズム 1B型	Other diseases	Oculocutaneous albinism type 1B
その他の疾患	眼球皮膚アルビニズム3型	Other diseases	Oculocutaneous albinism type 3
その他の疾患	眼球皮膚アルビニズム4型	Other diseases	Oculocutaneous albinism type 4
その他の疾患	眼指体部形成不全症	Other diseases	Oculodentodigital dysplasia
その他の疾患	注視発症/注視クリーゼ	Other diseases	Oculogyric crisis
その他の疾患	眼球運動失行	Other diseases	Oculomotor apraxia
その他の疾患	眼瞼下垂体症候群	Other diseases	Oculotoradial syndrome
その他の疾患	眼・骨・歯症候群	Other diseases	OCULOSKELETODENTAL SYNDROME
その他の疾患	OTA症候群	Other diseases	Oculotrichoanal syndrome
その他の疾患	歯・骨・皮膚形成異常症	Other diseases	Odonto-onycho-dermal dysplasia
その他の疾患	歯限局型低ホスファターゼ症	Other diseases	Odontohypophosphatasia
その他の疾患	小口病	Other diseases	Oguchi disease
その他の疾患	小口病 2	Other diseases	Oguchi disease 2
その他の疾患	X連鎖性Ohdo症候群	Other diseases	Ohdo syndrome, X-linked
その他の疾患	Okur-Chung 神経発達症候群	Other diseases	Okur-chung neurodevelopmental syndrome
その他の疾患	羊水過少症	Other diseases	Oligohydramnios
その他の疾患	乏精子症	Other diseases	Oligospermia
その他の疾患	乏対合性不妊	Other diseases	Oligosynaptic infertility
その他の疾患	オリープ核橋小脳低形成	Other diseases	Olivopontocerebellar hypoplasia
その他の疾患	Olmsted症候群 1	Other diseases	Olmsted syndrome 1
その他の疾患	爪真菌症	Other diseases	Onychomycosis

その他の疾患	卵子成熟不全	Other diseases	Oocyte maturation defect
その他の疾患	卵子成熟不全 3	Other diseases	Oocyte maturation defect 3
その他の疾患	卵子成熟不全 4	Other diseases	Oocyte maturation defect 4
その他の疾患	卵子成熟不全 8	Other diseases	Oocyte maturation defect 8
その他の疾患	開口	Other diseases	Open mouth
その他の疾患	Opitz G/BBB 症候群1型	Other diseases	Opitz GBBB syndrome, type I
その他の疾患	Opitz G/BBB 症候群2型	Other diseases	Opitz GBBB syndrome, type II
その他の疾患	成熟遅延骨異形成症	Other diseases	Opsimodysplasia
その他の疾患	視神経萎縮症	Other diseases	Optic atrophy
その他の疾患	視神経萎縮症 3	Other diseases	Optic atrophy 3
その他の疾患	視神経萎縮症 5	Other diseases	Optic atrophy 5
その他の疾患	マイナスの網膜電図を伴う視神経萎縮症	Other diseases	Optic atrophy with negative electroretinograms
その他の疾患	視神経萎縮症,+/- 難聴、眼筋麻痺、ミオパシー、運動失調、ニューロパシー	Other diseases	Optic atrophy with or without deafness, ophthalmoplegia, myopathy, ataxia, and neuropathy
その他の疾患	視神経乳頭ドローゼン	Other diseases	Optic disc drusen
その他の疾患	視神経低形成、両側	Other diseases	Optic nerve hypoplasia, bilateral
その他の疾患	視神経障害	Other diseases	Optic neuropathy
その他の疾患	オルニチンアミノ基転移酵素欠損症	Other diseases	Ornithine aminotransferase deficiency
その他の疾患	顔面神経弛緩症 1	Other diseases	Orofacial cleft 11
その他の疾患	顔面神経弛緩症 への感受性 6	Other diseases	Orofacial cleft 6, susceptibility to
その他の疾患	口・顔面・指症候群 4 型	Other diseases	Orofacial-digital syndrome IV
その他の疾患	口・顔面・指症候群 18 型	Other diseases	Orofaciodigital syndrome 18
その他の疾患	口・顔面・指症候群 1 型	Other diseases	Orofaciodigital syndrome I
その他の疾患	口・顔面・指症候群 6 型	Other diseases	Orofaciodigital syndrome type 6
その他の疾患	口・顔面・指症候群 5 型	Other diseases	Orofaciodigital syndrome V
その他の疾患	口・顔面・指症候群 14 型	Other diseases	Orofaciodigital syndrome xiv
その他の疾患	オロト酸尿症	Other diseases	Orotic aciduria
その他の疾患	起立性低血圧 1	Other diseases	Orthostatic hypotension 1
その他の疾患	骨軟骨離断症	Other diseases	Osteochondritis dissecans
その他の疾患	骨軟骨異形成症	Other diseases	Osteochondrodysplasia
その他の疾患	骨頭蓋閉鎖症候群	Other diseases	Osteocraniostenosis
その他の疾患	骨異形成原始小人症 1 型	Other diseases	Osteodysplastic primordial dwarfism, type 1
その他の疾患	骨空洞性異形成症	Other diseases	Osteoplophonic dysplasia
その他の疾患	骨膜炎、膿疱を伴う無菌性多巣性骨膜炎	Other diseases	Osteomyelitis, sterile multifocal, with periostitis and pustulosis
その他の疾患	頭蓋硬化を伴う線状体骨膜炎	Other diseases	Osteopathia striata with cranial sclerosis
その他の疾患	骨減少症	Other diseases	Osteopenia
その他の疾患	腎尿細管性アシドーシスを伴う骨粗鬆症	Other diseases	Osteopetrosis with renal tubular acidosis
その他の疾患	骨粗鬆症 常染色体劣性 5	Other diseases	Osteopetrosis, autosomal recessive 5
その他の疾患	骨粗鬆症 常染色体劣性 8	Other diseases	Osteopetrosis, autosomal recessive 8
その他の疾患	仮性神経膠腫を伴う骨粗鬆症	Other diseases	Osteoporosis with pseudoglioma
その他の疾患	骨硬化性骨幹端異形成症	Other diseases	Osteosclerotic metaphyseal dysplasia
その他の疾患	中耳炎	Other diseases	Otitis media
その他の疾患	耳-口蓋一指趾症候群 1 型	Other diseases	Oto-palato-digital syndrome, type I
その他の疾患	耳-口蓋一指趾症候群 2 型	Other diseases	Oto-palato-digital syndrome, type II
その他の疾患	耳顔頸部症候群 1	Other diseases	Otofaciocervical syndrome 1
その他の疾患	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 優性型	Other diseases	Otospondylomegalepiphyseal dysplasia, autosomal dominant
その他の疾患	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 劣性型	Other diseases	Otospondylomegalepiphyseal dysplasia, autosomal recessive
その他の疾患	楕円球症、東南アジア型	Other diseases	Ovalocytosis, southeast Asian
その他の疾患	卵巣嚢腫	Other diseases	Ovarian cyst
その他の疾患	卵巣異形成 1	Other diseases	Ovarian dysgenesis 1
その他の疾患	卵巣異形成 4	Other diseases	Ovarian dysgenesis 4
その他の疾患	卵巣異形成 7	Other diseases	Ovarian dysgenesis 7
その他の疾患	過剰に折れ込んだ耳輪	Other diseases	Overfolding of the superior helices
その他の疾患	過成長	Other diseases	Overgrowth
その他の疾患	先天性爪甲剥離症 1	Other diseases	Pachonychia congenita 1
その他の疾患	先天性爪甲剥離症 2	Other diseases	Pachonychia congenita 2
その他の疾患	先天性爪甲剥離症 3	Other diseases	Pachonychia congenita 3
その他の疾患	先天性爪甲剥離症 4	Other diseases	Pachonychia congenita 4
その他の疾患	骨ページェット病 2、若年性	Other diseases	Paget disease of bone 2, early-onset
その他の疾患	骨ページェット病 3	Other diseases	Paget disease of bone 3
その他の疾患	痛	Other diseases	Pain
その他の疾患	痛覚脱失症	Other diseases	Pain insensitivity
その他の疾患	Pallister-Hall 症候群	Other diseases	Pallister-Hall syndrome
その他の疾患	手掌足底水疱症	Other diseases	Palmpoplantar blistering
その他の疾患	掌蹼角皮症	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma
その他の疾患	掌蹼角皮症、線状、局所、散在	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma i, striate, focal, or diffuse
その他の疾患	掌蹼角化症、難聴症候群	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma-deafness syndrome
その他の疾患	掌蹼角皮症、Bothnian型	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma, Bothnian type
その他の疾患	掌蹼角皮症、長崎型	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma, nagashima type
その他の疾患	掌蹼角皮症、局所 1	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma, nonepidermolytic, focal 1
その他の疾患	掌蹼角皮症、局所、散在	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma, nonepidermolytic, focal or diffuse
その他の疾患	掌蹼角皮症、点状 1A	Other diseases	Palmpoplantar keratoderma, punctate type 1A
その他の疾患	膵無形成 1	Other diseases	Pancreatic agenesis 1
その他の疾患	膵嚢胞	Other diseases	Pancreatic cysts
その他の疾患	膵臓インスリン産生性神経内分泌腫瘍	Other diseases	Pancreatic insulin-producing neuroendocrine tumor
その他の疾患	膵新生物	Other diseases	Pancreatic Neoplasms
その他の疾患	膵炎	Other diseases	Pancreatitis
その他の疾患	汎血球減少症	Other diseases	Pancytopenia
その他の疾患	Papillon-Lefevre 症候群	Other diseases	Papillon-Lefevre syndrome
その他の疾患	丘疹	Other diseases	Papule
その他の疾患	傍神経節腫	Other diseases	Paraganglioma
その他の疾患	傍神経節腫 1	Other diseases	Paragangliomas 1
その他の疾患	傍神経節腫 5	Other diseases	Paragangliomas 5
その他の疾患	先天性パラミオトニー von Eulenburg 型	Other diseases	Paramyotonia congenita of von Eulenburg
その他の疾患	傍証的小人症	Other diseases	Parastremmatic dwarfism
その他の疾患	副甲状腺腺腫	Other diseases	Parathyroid adenoma
その他の疾患	錯覚	Other diseases	Paresthesia
その他の疾患	Parkinson 病	Other diseases	Parkinson disease
その他の疾患	Parkinson 病 1	Other diseases	Parkinson disease 1
その他の疾患	Parkinson 病 14	Other diseases	Parkinson disease 14
その他の疾患	Parkinson 病 15	Other diseases	Parkinson disease 15
その他の疾患	Parkinson 病 19a 若年型	Other diseases	Parkinson disease 19a, juvenile-onset
その他の疾患	Parkinson 病 2	Other diseases	Parkinson disease 2
その他の疾患	Parkinson 病 20、早発型	Other diseases	Parkinson disease 20, early-onset
その他の疾患	Parkinson 病 23、常染色体劣性、早発型	Other diseases	Parkinson disease 23, autosomal recessive early-onset
その他の疾患	Parkinson 病 6、常染色体劣性、早発型	Other diseases	Parkinson disease 6, autosomal recessive early-onset
その他の疾患	Parkinson 病 7	Other diseases	Parkinson disease 7
その他の疾患	Parkinson 病 8、常染色体優性	Other diseases	Parkinson disease 8, autosomal dominant
その他の疾患	パーキンソン認知症症候群	Other diseases	Parkinson-dementia syndrome
その他の疾患	パーキンソニズム・ジストニア、乳児期	Other diseases	Parkinsonism-dystonia, infantile
その他の疾患	パーキンソニズム・ジストニア、乳児期 1	Other diseases	Parkinsonism-dystonia, infantile, 1
その他の疾患	発作性ジスキネジア	Other diseases	Paroxysmal dyskinesia
その他の疾患	発作性激痛症	Other diseases	Paroxysmal extreme pain disorder
その他の疾患	発作性運動原性ジスキネジア	Other diseases	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia
その他の疾患	発作性非運動原性ジスキネジア	Other diseases	Paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia
その他の疾患	発作性非運動原性ジスキネジア 1	Other diseases	Paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia 1
その他の疾患	発作性非運動原性ジスキネジア 3、+/-全般てんかん	Other diseases	Paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia 3, with or without generalized epilepsy

その他の疾患	限局性白皮症	Other diseases	Partial albinism
その他の疾患	部分型アンドロゲン不応症	Other diseases	Partial androgen insensitivity syndrome
その他の疾患	先天性歯牙部分欠損症	Other diseases	Partial congenital absence of teeth
その他の疾患	ヒポキサンチン・グアニン・フォスホリボシルトランスフェラーゼ部分欠損症	Other diseases	Partial hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency
その他の疾患	部分的脂肪栄養症、先天性白内障、神経衰弱症候群	Other diseases	Partial lipodystrophy, congenital cataracts, and neurodegeneration syndrome
その他の疾患	膝蓋骨脱臼	Other diseases	Patellar dislocation
その他の疾患	膝蓋骨低形成	Other diseases	Patellar hypoplasia
その他の疾患	卵円孔開存	Other diseases	Patent foramen ovale
その他の疾患	病的骨折	Other diseases	Pathologic fracture
その他の疾患	鳩胸	Other diseases	Pectus carinatum
その他の疾患	漏斗胸	Other diseases	Pectus excavatum
その他の疾患	皮膚剥離症候群 1	Other diseases	Peeling skin syndrome 1
その他の疾患	皮膚剥離症候群 2	Other diseases	Peeling skin syndrome 2
その他の疾患	PEHO 症候群	Other diseases	PEHO syndrome
その他の疾患	ベルゲル・フエツト核異常	Other diseases	Pelger-Hu't anomaly
その他の疾患	Pelizaeus-Merzbacher病	Other diseases	Pelizaeus-Merzbacher disease
その他の疾患	Pena-Shokeir 症候群	Other diseases	Pena-Shokeir syndrome type I
その他の疾患	ペンドレッド症候群	Other diseases	Pendred syndrome
その他の疾患	PERCHING 症候群	Other diseases	PERCHING syndrome
その他の疾患	侵襲性歯周炎 1	Other diseases	Periodontitis, aggressive, 1
その他の疾患	末梢性軸索神経障害	Other diseases	Peripheral axonal neuropathy
その他の疾患	末梢性脱髄性ニューロパシー、中核性ミエリン化症、Waardenburg症候群、Hirschsprung病	Other diseases	Peripheral demyelinating neuropathy, central dysmyelination, Waardenburg syndrome, and Hirschsprung disease
その他の疾患	末梢性脱髄	Other diseases	Peripheral demyelination
その他の疾患	末梢神経障害	Other diseases	Peripheral neuropathy
その他の疾患	末梢神経障害、常染色体劣性、+/ー知的発達障害	Other diseases	Peripheral neuropathy, autosomal recessive, with or without impaired intellectual development
その他の疾患	末梢神経障害、ミオパシー、嚔声、難聴	Other diseases	Peripheral neuropathy, myopathy, hoarseness, and hearing loss
その他の疾患	末梢性シュワン腫	Other diseases	Peripheral Schwannoma
その他の疾患	末梢性視野障害	Other diseases	Peripheral visual field loss
その他の疾患	多小脳回、傍シルビウス裂	Other diseases	Perisylvian polymicrogyria
その他の疾患	腹膜炎	Other diseases	Peritonitis
その他の疾患	脳室周囲白質軟化症	Other diseases	Periventricular leukomalacia
その他の疾患	脳室周囲結節性異形成	Other diseases	Periventricular nodular heterotopia
その他の疾患	脳室周囲結節性異形成 1	Other diseases	Periventricular nodular heterotopia 1
その他の疾患	脳室周囲結節性異形成 7	Other diseases	Periventricular nodular heterotopia 7
その他の疾患	脳室周囲結節性異形成 9	Other diseases	Periventricular nodular heterotopia 9
その他の疾患	パールマン症候群	Other diseases	Perleman syndrome
その他の疾患	永久新生児糖尿病	Other diseases	Permanent neonatal diabetes mellitus
その他の疾患	永久新生児糖尿病 1	Other diseases	Permanent neonatal diabetes mellitus 1
その他の疾患	永久新生児糖尿病 2	Other diseases	Permanent neonatal diabetes mellitus 2
その他の疾患	永久新生児糖尿病 3	Other diseases	Permanent neonatal diabetes mellitus 3
その他の疾患	永久新生児糖尿病 4	Other diseases	Permanent neonatal diabetes mellitus 4
その他の疾患	腓骨筋萎縮	Other diseases	Peroneal muscle atrophy
その他の疾患	ペルオキシソームアシル-CoAオキシダーゼ欠損症	Other diseases	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency
その他の疾患	ペルオキシソーム障害	Other diseases	Peroxisomal disorder
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症10A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 10A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症11A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 11A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症12A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 12A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症14B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 14B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症1A,Zellweger	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 1A (Zellweger)
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症1B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 1B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症2A,Zellweger	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 2A (Zellweger)
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症2B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 2B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症3A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 3A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症4a,Zellweger	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 4a (Zellweger)
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症4B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 4B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症5a,Zellweger	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 5a (Zellweger)
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症5B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 5B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症6A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 6A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症6B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 6B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症7A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 7A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症7B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 7B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症8A	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 8A
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症8B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 8B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症9B	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder 9B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症3B型	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder type 3B
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症,Zellweger 症候群	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorders, Zellweger syndrome spectrum
その他の疾患	Perrault 症候群	Other diseases	Perrault syndrome
その他の疾患	Perrault 症候群1	Other diseases	Perrault syndrome 1
その他の疾患	Perrault 症候群2	Other diseases	Perrault syndrome 2
その他の疾患	Perrault 症候群3	Other diseases	Perrault syndrome 3
その他の疾患	Perrault 症候群4	Other diseases	Perrault syndrome 4
その他の疾患	第一次硝子体過形成遺残	Other diseases	Persistent hyperplastic primary vitreous
その他の疾患	第一次硝子体過形成遺残、常染色体劣性	Other diseases	Persistent hyperplastic primary vitreous, autosomal recessive
その他の疾患	持続性ミュラー管症候群	Other diseases	Persistent Mullerian duct syndrome
その他の疾患	性格の変化	Other diseases	Personality changes
その他の疾患	凹足	Other diseases	Pes cavus
その他の疾患	扁平足	Other diseases	Pes planus
その他の疾患	外反足	Other diseases	Pes valgus
その他の疾患	Peters plus症候群	Other diseases	Peters plus syndrome
その他の疾患	Pettigrew 症候群	Other diseases	Pettigrew syndrome
その他の疾患	Pfeiffer症候群III型	Other diseases	Pfeiffer syndrome, type III
その他の疾患	PHACE 症候群	Other diseases	PHACE syndrome
その他の疾患	ホスホエノールピルビン酸カルボキシナーゼ欠損症、細胞質性	Other diseases	Phosphoenolpyruvate carboxylase deficiency, cytosolic
その他の疾患	ホスホグリセリン酸脱水素酵素欠損症	Other diseases	Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency
その他の疾患	ホスホリボシルピロリン酸合成酵素の超活性化	Other diseases	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity
その他の疾患	ホスホセリンアミノ基転移酵素欠損症	Other diseases	Phosphoserine aminotransferase deficiency
その他の疾患	羞明	Other diseases	Photophobia
その他の疾患	光過敏性強直間代性発作	Other diseases	Photosensitive tonic-clonic seizures
その他の疾患	フィタン酸貯蔵病	Other diseases	Phytanic acid storage disease
その他の疾患	ピック病	Other diseases	Pick disease
その他の疾患	Pierpont症候群	Other diseases	Pierpont syndrome
その他の疾患	Pierson症候群	Other diseases	Pierson syndrome
その他の疾患	全身症状を伴う網状色素性障害、X連鎖性	Other diseases	Pigmentary disorder, reticulate, with systemic manifestations, X-linked
その他の疾患	色素性淡蒼球変性症	Other diseases	Pigmentary pallidal degeneration
その他の疾患	色素性網膜ジストロフィー	Other diseases	Pigmentary retinal dystrophy
その他の疾患	色素性網膜炎	Other diseases	Pigmentary retinopathy
その他の疾患	原発性色素性結節性副腎皮質疾患 1	Other diseases	Pigmented nodular adrenocortical disease, primary, 1
その他の疾患	色素性傍大脳性脈絡網膜萎縮症	Other diseases	Pigmented paravenous chorioretinal atrophy
その他の疾患	PIK3CA関連過成長スペクトラム	Other diseases	PIK3CA related overgrowth spectrum
その他の疾患	ビリ・トルティ難聴症候群	Other diseases	Pili torti-deafness syndrome
その他の疾患	毛様細胞性星状細胞腫	Other diseases	Pilocytic astrocytoma
その他の疾患	Pitt-Hopkins症候群	Other diseases	Pitt-Hopkins syndrome
その他の疾患	Pitt-Hopkins様症候群 1	Other diseases	Pitt-Hopkins-like syndrome 1
その他の疾患	下垂体腺腫 3、複数型	Other diseases	Pituitary adenoma 3, multiple types

その他の疾患	下垂体腺腫 5、複数型	Other diseases	Pituitary adenoma 5, multiple types
その他の疾患	下垂体腺腫、家族性、孤立	Other diseases	Pituitary adenoma, familial isolated
その他の疾患	複合型下垂体ホルモン分泌不全症	Other diseases	Pituitary hormone deficiency, combined
その他の疾患	複合型下垂体ホルモン分泌不全症 2	Other diseases	Pituitary hormone deficiency, combined 2
その他の疾患	複合型下垂体ホルモン分泌不全症 1	Other diseases	Pituitary hormone deficiency, combined, 1
その他の疾患	下垂体莖葉中断症候群	Other diseases	Pituitary stalk interruption syndrome
その他の疾患	毛孔性紅色斑様疹	Other diseases	Pityriasis rubra pilaris
その他の疾患	PLA2G6関連神経変性	Other diseases	PLA2G6-associated neurodegeneration
その他の疾患	斜頭症	Other diseases	Plagiocephaly
その他の疾患	プラスミノゲン欠損症1型	Other diseases	Plasminogen deficiency, type I
その他の疾患	好酸球増加による血小板異常と免疫介在性炎症性疾患	Other diseases	Platelet abnormalities with eosinophilia and immune-mediated inflammatory disease
その他の疾患	血小板糖蛋白IV欠損症	Other diseases	Platelet glycoprotein IV deficiency
その他の疾患	血小板型出血性疾患15	Other diseases	Platelet-type bleeding disorder 15
その他の疾患	血小板型出血性疾患16	Other diseases	Platelet-type bleeding disorder 16
その他の疾患	血小板型出血性疾患18	Other diseases	Platelet-type bleeding disorder 18
その他の疾患	血小板型出血性疾患20	Other diseases	Platelet-type bleeding disorder 20
その他の疾患	血小板型出血性疾患8	Other diseases	Platelet-type bleeding disorder 8
その他の疾患	扁平椎異形成症, Torrance 型	Other diseases	Platyspondylic dysplasia, Torrance type
その他の疾患	多形性黄色星細胞腫	Other diseases	Pleomorphic xanthoastrocytoma
その他の疾患	胸水	Other diseases	Pleural effusion
その他の疾患	叢状神経線維腫	Other diseases	Plexiform neurofibroma
その他の疾患	気胸	Other diseases	Pneumothorax
その他の疾患	原発性自然気胸	Other diseases	Pneumothorax, primary spontaneous
その他の疾患	好中球減少症を伴う多形皮膚萎縮症	Other diseases	Poikiloderma with neutropenia
その他の疾患	多形皮膚萎縮症、遺伝性線維症、腱拘縮、ミオパシー、肺線維症	Other diseases	Poikiloderma, hereditary fibrosis, with tendon contractures, myopathy, and pulmonary fibrosis
その他の疾患	尖ったオトガイ	Other diseases	Pointed chin
その他の疾患	Poirier-Bienvenu神経発達症候群	Other diseases	Poirier-Bienvenu neurodevelopmental syndrome
その他の疾患	Pol III関連白色ストロフィー	Other diseases	Pol III-related leukodystrophy
その他の疾患	POLG関連スペクトラム障害	Other diseases	POLG-Related Spectrum Disorders
その他の疾患	白毛	Other diseases	Poliosis
その他の疾患	多凝集性赤血球症候群	Other diseases	Polyagglutinable erythrocyte syndrome
その他の疾患	多関節型関節炎	Other diseases	Polyarticular arthritis
その他の疾患	多発嚢胞腎症	Other diseases	Polycystic kidney disease
その他の疾患	多発嚢胞腎症2	Other diseases	Polycystic kidney disease 2
その他の疾患	多発嚢胞腎症3	Other diseases	Polycystic kidney disease 3
その他の疾患	多発嚢胞腎症4	Other diseases	Polycystic kidney disease 4
その他の疾患	多発嚢胞腎症5	Other diseases	Polycystic kidney disease 5
その他の疾患	多発嚢胞腎症6+/肝多嚢胞症	Other diseases	Polycystic kidney disease 6 with or without polycystic liver disease
その他の疾患	多発嚢胞腎症,成人型	Other diseases	Polycystic kidney disease, adult type
その他の疾患	硬化性白質脳症を伴う多嚢胞性脂肪膜性骨異形成症 1	Other diseases	Polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy 1
その他の疾患	硬化性白質脳症を伴う多嚢胞性脂肪膜性骨異形成症 2	Other diseases	Polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy 2
その他の疾患	肝多嚢胞症	Other diseases	Polycystic liver disease
その他の疾患	肝多嚢胞症 1	Other diseases	Polycystic liver disease 1
その他の疾患	肝多嚢胞症 2	Other diseases	Polycystic liver disease 2
その他の疾患	肝多嚢胞症 3 +/-腎嚢胞	Other diseases	Polycystic liver disease 3 with or without kidney cysts
その他の疾患	肝多嚢胞症 4 +/-腎嚢胞	Other diseases	Polycystic liver disease 4 with or without kidney cysts
その他の疾患	多血症/赤血球増加症	Other diseases	Polycythemia
その他の疾患	真性多血症	Other diseases	Polycythemia vera
その他の疾患	多指症	Other diseases	Polydactyly
その他の疾患	軸後性多指a7型	Other diseases	Polydactyly, postaxial, type a7
その他の疾患	軸後性多指a8型	Other diseases	Polydactyly, postaxial, type A8
その他の疾患	多腺性自己免疫症候群1型	Other diseases	Polyglandular autoimmune syndrome, type 1
その他の疾患	ポリグルコサン小体ミオパシー1+/免疫不全	Other diseases	Polyglucosan body myopathy 1 with or without immunodeficiency
その他の疾患	ポリグルコサン小体ミオパシー2	Other diseases	Polyglucosan body myopathy 2
その他の疾患	羊水過多	Other diseases	Polyhydramnios
その他の疾患	羊水過多、巨頭症、症候性てんかん	Other diseases	Polyhydramnios, megalencephaly, and symptomatic epilepsy
その他の疾患	多小脳回	Other diseases	Polymicrogyria
その他の疾患	多小脳回,非対称	Other diseases	Polymicrogyria, asymmetric
その他の疾患	多小脳回,両側前頭葉	Other diseases	Polymicrogyria, bilateral frontoparietal
その他の疾患	多小脳回,両側性頭頂葉,常染色体劣性	Other diseases	Polymicrogyria, bilateral perisylvian, autosomal recessive
その他の疾患	多小脳回,両側後頭骨	Other diseases	Polymicrogyria, bilateral temporooccipital
その他の疾患	多形性角膜ジストロフィー	Other diseases	Polymporphous corneal dystrophy
その他の疾患	多発ニューロパシー、難聴、運動失調、網膜色素変性症、白内障	Other diseases	Polynuropathy, hearing loss, ataxia, retinitis pigmentosa, and cataract
その他の疾患	ポリープ、多発性・再発性炎症性線維腫、胃腸	Other diseases	Polyps, multiple and recurrent inflammatory fibroid, gastrointestinal
その他の疾患	橋小脳低形成1型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 1
その他の疾患	橋小脳低形成1A型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 1A
その他の疾患	橋小脳低形成2A型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 2A
その他の疾患	橋小脳低形成2B型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 2B
その他の疾患	橋小脳低形成2D型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 2D
その他の疾患	橋小脳低形成3型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 3
その他の疾患	橋小脳低形成4型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 4
その他の疾患	橋小脳低形成5型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 5
その他の疾患	橋小脳低形成6型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 6
その他の疾患	橋小脳低形成8型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia type 8
その他の疾患	橋小脳低形成1型、筋緊張低、呼吸不、致死性新生児	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, hypotonia, and respiratory insufficiency syndrome, neonatal lethal
その他の疾患	橋小脳低形成10型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 10
その他の疾患	橋小脳低形成11型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 11
その他の疾患	橋小脳低形成13型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 13
その他の疾患	橋小脳低形成1b型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 1b
その他の疾患	橋小脳低形成2E型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 2e
その他の疾患	橋小脳低形成2f型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 2f
その他の疾患	橋小脳低形成7型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 7
その他の疾患	橋小脳低形成9型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 9
その他の疾患	非症候性橋小脳低形成	Other diseases	Pontoneocerebellar hypoplasia
その他の疾患	膝窩部翼状片	Other diseases	Popliteal pterygium syndrome
その他の疾患	孔嚢胞	Other diseases	Porencephalic cyst
その他の疾患	孔嚢症	Other diseases	Porencephaly
その他の疾患	孔嚢症2	Other diseases	Porencephaly 2
その他の疾患	Poretti-Boltshauser 症候群	Other diseases	Poretti-Boltshauser syndrome
その他の疾患	汗孔角化症3、播種性表在性光線性	Other diseases	Porokeratosis 3, disseminated superficial actinic type
その他の疾患	汗孔角化症7、複数型	Other diseases	Porokeratosis 7, multiple types
その他の疾患	晩発性皮膚ポルフィリン症1型	Other diseases	Porphyria cutanea tarda, type I
その他の疾患	非硬変性門脈圧亢進症	Other diseases	Portal hypertension, noncirrhotic
その他の疾患	後軸足部多指症	Other diseases	Postaxial foot polydactyly
その他の疾患	後軸手指多指症	Other diseases	Postaxial hand polydactyly
その他の疾患	後軸多指症 A1	Other diseases	Postaxial polydactyly type A1
その他の疾患	脊髄後索性失調症・網膜色素変性症	Other diseases	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome
その他の疾患	後方多形性角膜ジストロフィー3	Other diseases	Posterior polymorphous corneal dystrophy 3
その他の疾患	後側方横膈ヘルニア	Other diseases	Posterolateral diaphragmatic hernia
その他の疾患	閉経後骨粗鬆症	Other diseases	Postmenopausal osteoporosis
その他の疾患	生後発育遅延	Other diseases	Postnatal growth retardation
その他の疾患	出生後小頭症	Other diseases	Postnatal microcephaly
その他の疾患	姿勢保持障害	Other diseases	Postural instability
その他の疾患	姿勢振戦	Other diseases	Postural tremor
その他の疾患	カリウム重積性筋緊張症	Other diseases	Potassium-aggravated myotonia

その他の疾患	Potocki-Lupski 症候群	Other diseases	Potocki-Lupski syndrome
その他の疾患	プレB細胞急性リンパ性白血病	Other diseases	Pre-B-cell acute lymphoblastic leukemia
その他の疾患	前軸多指症 4	Other diseases	Preaxial polydactyly 4
その他の疾患	思春期早発症、男性	Other diseases	Precocious puberty in males
その他の疾患	思春期早発症、中心 1	Other diseases	Precocious puberty, central, 1
その他の疾患	思春期早発症、中心 2	Other diseases	Precocious puberty, central, 2
その他の疾患	着床前胚の致死 1	Other diseases	Preimplantation embryonic lethality 1
その他の疾患	プレカリクレイン欠損症	Other diseases	Prekallikrein deficiency
その他の疾患	舌前感音性難聴	Other diseases	Prelingual sensorineural hearing impairment
その他の疾患	早老、Penttinen型	Other diseases	Premature aging syndrome, Penttinen type
その他の疾患	早産	Other diseases	Premature birth
その他の疾患	早発性染色体分離形質	Other diseases	Premature chromatid separation trait
その他の疾患	若白髪	Other diseases	Premature graying of hair
その他の疾患	早発性卵巣不全	Other diseases	Premature ovarian failure
その他の疾患	早発性卵巣不全1	Other diseases	Premature ovarian failure 1
その他の疾患	早発性卵巣不全10	Other diseases	Premature ovarian failure 10
その他の疾患	早発性卵巣不全11	Other diseases	Premature ovarian failure 11
その他の疾患	早発性卵巣不全19	Other diseases	Premature ovarian failure 19
その他の疾患	早発性卵巣不全8	Other diseases	Premature ovarian failure 8
その他の疾患	早発性卵巣機能不全	Other diseases	Premature ovarian insufficiency
その他の疾患	脛骨前の表皮水疱症	Other diseases	Pretibial epidermolysis bullosa
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 1	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 1
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 1 0	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 10
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 2	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 2
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 3	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 3
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 4	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 4
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 5	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 5
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 6	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 6
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 7	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 7
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 9	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 9
その他の疾患	原発性線毛運動不全症	Other diseases	Primary ciliary dyskinesia
その他の疾患	原発性線毛運動不全症23	Other diseases	Primary ciliary dyskinesia 23
その他の疾患	原発性線毛運動不全症24	Other diseases	Primary ciliary dyskinesia 24
その他の疾患	原発性線毛運動不全症25	Other diseases	Primary ciliary dyskinesia 25
その他の疾患	原発性 先天性緑内障	Other diseases	Primary congenital glaucoma
その他の疾患	原発性 紅痛症	Other diseases	Primary erythromelalgia
その他の疾患	EPO受容体変異による原発性家族性 赤血球増加症	Other diseases	Primary familial polycythemia due to EPO receptor mutation
その他の疾患	原発性高シュウ酸尿症	Other diseases	Primary hyperoxaluria
その他の疾患	原発性高シュウ酸尿症1型	Other diseases	Primary hyperoxaluria, type I
その他の疾患	原発性高シュウ酸尿症2型	Other diseases	Primary hyperoxaluria, type II
その他の疾患	原発性高シュウ酸尿症3型	Other diseases	Primary hyperoxaluria, type III
その他の疾患	原発性副甲状腺機能亢進症	Other diseases	Primary hyperparathyroidism
その他の疾患	原発性 肥大型骨関節症、常染色体劣性	Other diseases	Primary hypertrophic osteoarthropathy, autosomal recessive 2
その他の疾患	原発性低マグネシウム血症	Other diseases	Primary hypomagnesemia
その他の疾患	原発性 甲状腺機能低下症	Other diseases	Primary hypothyroidism
その他の疾患	原発性 肺サーファクタントタンパク質異常症による小児特有の間質性肺疾患	Other diseases	Primary interstitial lung disease specific to childhood due to pulmonary surfactant protein anomalies
その他の疾患	原発性限局性皮膚アミロイドーシス	Other diseases	Primary localized cutaneous amyloidosis 1
その他の疾患	原発性 開放隅角緑内障	Other diseases	Primary open angle glaucoma
その他の疾患	原発性 進行性失語症	Other diseases	Primary progressive aphasia
その他の疾患	原発性肺高血圧症/原発性肺高血圧 1	Other diseases	Primary pulmonary hypertension 1
その他の疾患	原発性肺高血圧症/原発性肺高血圧 2	Other diseases	Primary pulmonary hypertension 2
その他の疾患	原発性肺高血圧症/原発性肺高血圧 3	Other diseases	Primary pulmonary hypertension 3
その他の疾患	重度全般的発達遅滞	Other diseases	Profound global developmental delay
その他の疾患	重度聴覚障害	Other diseases	Profound hearing impairment
その他の疾患	早老様顔貌	Other diseases	Progeroid facial appearance
その他の疾患	進行性遠位筋力低下	Other diseases	Progressive distal muscle weakness
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失, 常染色体優性, 6	Other diseases	Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, autosomal dominant 6
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失, 常染色体劣性, 1	Other diseases	Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, autosomal recessive 1
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失, 常染色体劣性, 2	Other diseases	Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, autosomal recessive 2
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失, 常染色体劣性, 4	Other diseases	Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, autosomal recessive 4
その他の疾患	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 2	Other diseases	Progressive familial intrahepatic cholestasis 2
その他の疾患	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 3	Other diseases	Progressive familial intrahepatic cholestasis 3
その他の疾患	進行性難聴	Other diseases	Progressive hearing impairment
その他の疾患	進行性 小頭症	Other diseases	Progressive microcephaly
その他の疾患	進行性 ミオクローヌスてんかん	Other diseases	Progressive myoclonic epilepsy
その他の疾患	運動失調を伴う進行性 ミオクローヌスてんかん	Other diseases	Progressive myoclonus epilepsy with ataxia
その他の疾患	進行性骨化性筋炎	Other diseases	Progressive myositis ossificans
その他の疾患	進行性骨格異常形成	Other diseases	Progressive osseous heteroplasia
その他の疾患	進行性近位筋弱勢	Other diseases	Progressive proximal muscle weakness
その他の疾患	進行性偽性リウマチ様骨異常形成症	Other diseases	Progressive pseudorheumatoid dysplasia
その他の疾患	進行性下垂	Other diseases	Progressive ptosis
その他の疾患	進行性硬化性多発性ジストロフィー	Other diseases	Progressive sclerosing poliodystrophy
その他の疾患	進行性感音性難聴	Other diseases	Progressive sensorineural hearing impairment
その他の疾患	進行性脊髄性筋萎縮症	Other diseases	Progressive spinal muscular atrophy
その他の疾患	進行性核外眼筋麻痺	Other diseases	Progressive supranuclear ophthalmoplegia
その他の疾患	進行性失明	Other diseases	Progressive visual loss
その他の疾患	プロラクチン産生下垂体腺腫	Other diseases	Prolactin-producing pituitary gland adenoma
その他の疾患	プロリダーゼ欠損症	Other diseases	Prolidase deficiency
その他の疾患	増殖性血管障害・水無脳症-水頭症症候群	Other diseases	Proliferative vasculopathy and hydranencephaly-hydrocephaly syndrome
その他の疾患	出血時間延長	Other diseases	Prolonged bleeding time
その他の疾患	QT間隔延長	Other diseases	Prolonged QT interval
その他の疾患	顕著な指先	Other diseases	Prominent fingertip pads
その他の疾患	顕著な前頭部	Other diseases	Prominent forehead
その他の疾患	目立つ前頭隆起	Other diseases	Prominent metopic ridge
その他の疾患	顕著な眼窩上隆起	Other diseases	Prominent supraorbital ridges
その他の疾患	プロオピオメラノコルチン欠損症	Other diseases	Proopiomelanocortin deficiency
その他の疾患	比例 低身長	Other diseases	Proportionate short stature
その他の疾患	プロホルモン転換酵素 1/3 欠損症	Other diseases	Proprotein convertase 1/3 deficiency
その他の疾患	眼球突出	Other diseases	Proptosis
その他の疾患	プロテアソーム関連自己炎症性症候群1	Other diseases	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome 1
その他の疾患	プロテアソーム関連自己炎症性症候群2	Other diseases	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome 2
その他の疾患	プロテインS欠損症	Other diseases	Protein S deficiency disease
その他の疾患	蛋白尿	Other diseases	Proteinuria
その他の疾患	慢性良性蛋白尿	Other diseases	Proteinuria, chronic benign
その他の疾患	蛋白尿, 低分子量, 高カルシウム尿症, 腎石灰化症	Other diseases	Proteinuria, low molecular weight, with hypercalciuria and nephrocalcinosis
その他の疾患	プロテウス症候群	Other diseases	Proteus syndrome
その他の疾患	プロテウス様症候群	Other diseases	Proteus-like syndrome
その他の疾患	先天性プロトロンビン欠乏症	Other diseases	Prothrombin deficiency, congenital
その他の疾患	赤血球新生プロトポルフィリン症1	Other diseases	Protoporphyrin, erythropoietic, 1
その他の疾患	赤血球新生プロトポルフィリン症2	Other diseases	Protoporphyrin, erythropoietic, 2
その他の疾患	寛骨臼の突出	Other diseases	Protrusion acetabuli

その他の疾患	近位筋萎縮症	Other diseases	Proximal amyotrophy
その他の疾患	近位下肢筋萎縮症	Other diseases	Proximal lower limb amyotrophy
その他の疾患	近位筋の筋力低下	Other diseases	Proximal muscle weakness
その他の疾患	上肢の近位筋の筋力低下	Other diseases	Proximal muscle weakness in upper limbs
その他の疾患	近位母指	Other diseases	Proximal placement of thumb
その他の疾患	近位脊髄性筋萎縮症	Other diseases	Proximal spinal muscular atrophy
その他の疾患	ブルーンベリー症候群	Other diseases	Prune belly syndrome
その他の疾患	そう痒	Other diseases	Pruritus
その他の疾患	偽性von Willebrand病	Other diseases	Pseudo von Willebrand disease
その他の疾患	偽性ハーラー・ボリジストロフィー	Other diseases	Pseudo-Hurler polydystrophy
その他の疾患	偽軟骨形成性脊椎骨端部異形成症候群	Other diseases	Pseudoachondroplastic spondyloepiphyseal dysplasia syndrome
その他の疾患	偽陰嚕同体	Other diseases	Pseudohemaphroditism
その他の疾患	偽性低アルドステロン症	Other diseases	Pseudohypoadosteronism
その他の疾患	偽性低アルドステロン症 2A型	Other diseases	Pseudohypoadosteronism type 2A
その他の疾患	偽性低アルドステロン症 2B型	Other diseases	Pseudohypoadosteronism type 2B
その他の疾患	偽性低アルドステロン症 2C型	Other diseases	Pseudohypoadosteronism type 2C
その他の疾患	偽性低アルドステロン症 2D型	Other diseases	Pseudohypoadosteronism type 2D
その他の疾患	偽性低アルドステロン症 2E型	Other diseases	Pseudohypoadosteronism type 2E
その他の疾患	偽性副甲状腺機能低下症 1B型	Other diseases	Pseudohypoparathyroidism type 1B
その他の疾患	偽性副甲状腺機能低下症 1C型	Other diseases	Pseudohypoparathyroidism type 1C
その他の疾患	偽性副甲状腺機能低下症 1A型	Other diseases	Pseudohypoparathyroidism type 1A
その他の疾患	偽性偽性副甲状腺機能低下症	Other diseases	Pseudo-pseudohypoparathyroidism
その他の疾患	多核性凝固因子欠乏症を伴う弾性線維性仮性黄色腫 症候群	Other diseases	Pseudoxanthoma elasticum-like disorder with multiple coagulation factor deficiency
その他の疾患	弾性線維性仮性黄色腫, forme fruste型	Other diseases	Pseudoxanthoma elasticum, forme fruste
その他の疾患	精神運動発達遅滞	Other diseases	Psychomotor retardation
その他の疾患	下垂	Other diseases	Ptosis
その他の疾患	肺線維症・骨髄不全、末梢小粒関連 1	Other diseases	Pulmonary fibrosis and/or bone marrow failure, telomere-related, 1
その他の疾患	肺低形成	Other diseases	Pulmonary hypoplasia
その他の疾患	点状掌蹠角皮症	Other diseases	Punctate palmo-plantar keratoderma type 2
その他の疾患	点突然変異によるPURA関連重症新生児低酸素症-発作-脳症症候群	Other diseases	PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to a point mutation
その他の疾患	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	Other diseases	Purine-nucleoside phosphorylase deficiency
その他の疾患	全身性膿疱性乾癬	Other diseases	Pustular psoriasis, generalized
その他の疾患	濃化異骨症	Other diseases	Pyknodysostosis
その他の疾患	パイル骨幹異形成症	Other diseases	Pyle metaphyseal dysplasia
その他の疾患	幽門狭窄	Other diseases	Pyloric stenosis
その他の疾患	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群, PAPA症候群	Other diseases	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome
その他の疾患	ピリドキサルリン酸依存性発作	Other diseases	Pyridoxal phosphate-responsive seizures
その他の疾患	ピリドキシン依存性てんかん	Other diseases	Pyridoxine-dependent epilepsy
その他の疾患	ピルビン酸カルボキシルラーゼ欠損症	Other diseases	Pyruvate carboxylase deficiency
その他の疾患	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	Other diseases	Pyruvate dehydrogenase complex deficiency
その他の疾患	ピルビン酸脱水素酵素E1-α欠損症	Other diseases	Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency
その他の疾患	ピルビン酸脱水素酵素E1-β欠損症	Other diseases	Pyruvate dehydrogenase E1-beta deficiency
その他の疾患	ピルビン酸脱水素酵素E2欠損症	Other diseases	Pyruvate dehydrogenase E2 deficiency
その他の疾患	ピルビン酸脱水素酵素E3結合蛋白欠損症	Other diseases	Pyruvate dehydrogenase E3-binding protein deficiency
その他の疾患	ピルビン酸脱水素酵素リポ酸合成酵素欠損症	Other diseases	Pyruvate dehydrogenase lipic acid synthetase deficiency
その他の疾患	赤血球のピルビン酸キナーゼ欠損症	Other diseases	Pyruvate kinase deficiency of red cells
その他の疾患	dysterlinの質的・量的欠損	Other diseases	Qualitative or quantitative defects of dysferlin
その他の疾患	橈骨無形成-血小板減少症候群	Other diseases	Radial aplasia-thrombocytopenia syndrome
その他の疾患	橈骨内反	Other diseases	Radial bowing
その他の疾患	RADIO-TARTAGLIA症候群	Other diseases	RADIO-TARTAGLIA SYNDROME
その他の疾患	ラーマン症候群	Other diseases	Rahman syndrome
その他の疾患	脳石灰化を伴うRajab間質性肺疾患	Other diseases	Rajab interstitial lung disease with brain calcifications
その他の疾患	Rapadilino症候群	Other diseases	Rapadilino syndrome
その他の疾患	Rapp-Hodgkin外胚異形成症候群	Other diseases	Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia syndrome
その他の疾患	RAS関連自己免疫性白血球増殖性疾患	Other diseases	RAS-associated autoimmune leukoproliferative disorder
その他の疾患	ラソパシー	Other diseases	Rasopathy
その他の疾患	劣性栄養障害性表皮水泡症	Other diseases	Recessive dystrophic epidermolysis bullosa
その他の疾患	リコンビナーゼ活性化遺伝子2欠損症	Other diseases	Recombinase activating gene 2 deficiency
その他の疾患	直腸脱	Other diseases	Rectal prolapse
その他の疾患	再発性アフタ性口内炎	Other diseases	Recurrent aphthous stomatitis
その他の疾患	再発性細菌性皮膚感染症	Other diseases	Recurrent bacterial skin infections
その他の疾患	再発性カンジダ感染症	Other diseases	Recurrent candida infections
その他の疾患	再発性骨折	Other diseases	Recurrent fractures
その他の疾患	再発性真菌症	Other diseases	Recurrent fungal infections
その他の疾患	再発性感染症	Other diseases	Recurrent infections
その他の疾患	再発性代謝性脳筋症クリーゼ-横紋筋融解症-不整脈-知的障害症候群	Other diseases	Recurrent metabolic encephalomyopathic crises-rhabdomyolysis-cardiac arrhythmia-intellectual disability syndrome
その他の疾患	再発性膵炎	Other diseases	Recurrent pancreatitis
その他の疾患	再発性呼吸器感染症	Other diseases	Recurrent respiratory infections
その他の疾患	再発性皮膚感染症	Other diseases	Recurrent skin infections
その他の疾患	再発性自然流産	Other diseases	Recurrent spontaneous abortion
その他の疾患	再発性黄色ブドウ球菌感染症	Other diseases	Recurrent Staphylococcus aureus infections
その他の疾患	骨密度の低下	Other diseases	Reduced bone mineral density
その他の疾患	歯の数の減少	Other diseases	Reduced number of teeth
その他の疾患	プロテインC活性の低下	Other diseases	Reduced protein C activity
その他の疾患	Von Willebrand因子の量減少	Other diseases	Reduced quantity of Von Willebrand factor
その他の疾患	von Willebrand因子活性の低下	Other diseases	Reduced von Willebrand factor activity
その他の疾患	角膜ジストロフィー, Reis-Bücklers型	Other diseases	Reis-Bücklers corneal dystrophy
その他の疾患	相対的巨頭症	Other diseases	Relative macrocephaly
その他の疾患	腎無発生	Other diseases	Renal agenesis
その他の疾患	腎臓カルニチン輸送障害	Other diseases	Renal carnitine transport defect
その他の疾患	腎臓コロボマ症候群	Other diseases	Renal coloboma syndrome
その他の疾患	腎皮質嚢胞	Other diseases	Renal cortical cysts
その他の疾患	腎嚢胞	Other diseases	Renal cyst
その他の疾患	腎嚢胞と糖尿病症候群	Other diseases	Renal cysts and diabetes syndrome
その他の疾患	腎異形成	Other diseases	Renal dysplasia
その他の疾患	網膜異形成・腎異形成	Other diseases	Renal dysplasia and retinal aplasia
その他の疾患	腎臓低形成/異形成 1	Other diseases	Renal hypodysplasia/aplasia 1
その他の疾患	腎臓低形成/異形成 2	Other diseases	Renal hypodysplasia/aplasia 2
その他の疾患	腎臓低形成/異形成 3	Other diseases	Renal hypodysplasia/aplasia 3
その他の疾患	腎低形成/異形成	Other diseases	Renal hypoplasia/aplasia
その他の疾患	腎不全	Other diseases	Renal insufficiency
その他の疾患	尿管管性アシドーシス	Other diseases	Renal tubular acidosis
その他の疾患	進行性神経難聴を伴う尿管管性アシドーシス	Other diseases	Renal tubular acidosis with progressive nerve deafness
その他の疾患	尿管管性アシドーシス、遠位、常染色体劣性	Other diseases	Renal tubular acidosis, distal, autosomal recessive
その他の疾患	溶血性貧血を伴う尿管管性アシドーシス、遠位、	Other diseases	Renal tubular acidosis, distal, with hemolytic anemia
その他の疾患	眼球異常と精神遅滞を伴う尿管管性アシドーシス、近位、	Other diseases	Renal tubular acidosis, proximal, with ocular abnormalities and mental retardation
その他の疾患	腎臓・肝臓・膵臓の異形成 2	Other diseases	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia 2
その他の疾患	Renier-Gabreels-Jasper 症候群	Other diseases	Renier-Gabreels-Jasper syndrome
その他の疾患	Renpenning症候群 1	Other diseases	Renpenning syndrome 1
その他の疾患	呼吸促進	Other diseases	Respiratory distress
その他の疾患	呼吸不全	Other diseases	Respiratory insufficiency
その他の疾患	拘束性換気障害	Other diseases	Restrictive ventilatory defect
その他の疾患	網膜系異形成	Other diseases	Reticular dysgenesis
その他の疾患	網膜萎縮症	Other diseases	Retinal atrophy
その他の疾患	網膜毛細血管腫	Other diseases	Retinal capillary hemangioma

その他の疾患	網膜欠損	Other diseases	Retinal coloboma
その他の疾患	網膜変性症	Other diseases	Retinal degeneration
その他の疾患	網膜剥離	Other diseases	Retinal detachment
その他の疾患	網膜ジストロフィー	Other diseases	Retinal dystrophy
その他の疾患	網膜ジストロフィー、虹彩コロボマ、コメド性ニキビ症候群	Other diseases	Retinal dystrophy, iris coloboma, and comedogenic acne syndrome
その他の疾患	網膜黄斑ジストロフィー2型	Other diseases	Retinal macular dystrophy type 2
その他の疾患	網膜色素上皮萎縮症	Other diseases	Retinal pigment epithelial atrophy
その他の疾患	脳白質脳症と全身症状を伴う網膜血管障害	Other diseases	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations
その他の疾患	白点状網膜炎	Other diseases	Retinitis punctata albescens
その他の疾患	網膜症	Other diseases	Retinopathy
その他の疾患	網膜分離症	Other diseases	Retinoschisis
その他の疾患	下顎後退症	Other diseases	Retrognathia
その他の疾患	先天性Rett症候群	Other diseases	Rett syndrome, congenital variant
その他の疾患	Revesz症候群	Other diseases	Revesz syndrome
その他の疾患	ラブroid腫瘍好発症候群1	Other diseases	Rhabdoid tumor predisposition syndrome 1
その他の疾患	ラブroid腫瘍好発症候群2	Other diseases	Rhabdoid tumor predisposition syndrome 2
その他の疾患	横紋筋融解症	Other diseases	Rhabdomyolysis
その他の疾患	裂孔原性網膜剥離、常染色体優性	Other diseases	Rhegmatogenous retinal detachment, autosomal dominant
その他の疾患	四肢近位短縮	Other diseases	Rhizomelia
その他の疾患	穿刺性軟骨異形成症	Other diseases	Rhizomelic chondrodysplasia punctata
その他の疾患	穿刺性軟骨異形成症1	Other diseases	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1
その他の疾患	穿刺性軟骨異形成症2	Other diseases	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 2
その他の疾患	穿刺性軟骨異形成症5	Other diseases	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 5
その他の疾患	変形性を伴う穿刺性肢短縮	Other diseases	Rhizomelic limb shortening with dysmorphic features
その他の疾患	RHYSN症候群	Other diseases	RHYSN syndrome
その他の疾患	肋骨融合	Other diseases	Rib fusion
その他の疾患	Riddle症候群	Other diseases	Riddle syndrome
その他の疾患	Rieger症候群	Other diseases	Rieger syndrome
その他の疾患	強剛性	Other diseases	Rigidity
その他の疾患	新生児致死性強剛性多巣性発作症候群	Other diseases	Rigidity and multifocal seizure syndrome, lethal neonatal
その他の疾患	波紋筋痛2	Other diseases	Rippling muscle disease 2
その他の疾患	Ritscher-Schinzel症候群	Other diseases	Ritscher-Schinzel syndrome
その他の疾患	Ritscher-Schinzel症候群1	Other diseases	Ritscher-Schinzel syndrome 1
その他の疾患	Roberts-SCアザラン肢症候群	Other diseases	Roberts-SC phocomelia syndrome
その他の疾患	舌根沈下・小顎・口蓋裂	Other diseases	Robin sequence
その他の疾患	常染色体優性Robinow症候群1	Other diseases	Robinow syndrome, autosomal dominant 1
その他の疾患	常染色体優性Robinow症候群2	Other diseases	Robinow syndrome, autosomal dominant 2
その他の疾患	常染色体優性Robinow症候群3	Other diseases	Robinow syndrome, autosomal dominant 3
その他の疾患	常染色体劣性Robinow症候群	Other diseases	Robinow syndrome, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性Robinow症候群2	Other diseases	Robinow syndrome, autosomal recessive 2
その他の疾患	Robinow-Sorauf症候群	Other diseases	Robinow-Sorauf syndrome
その他の疾患	Roifman症候群	Other diseases	Roifman syndrome
その他の疾患	ローランドてんかん	Other diseases	Rolandic epilepsy
その他の疾患	ローランドてんかん-発作性運動誘発性ジストニア-書痙	Other diseases	Rolandic epilepsy-paroxysmal exercise-induced dystonia-writer cramp syndrome
その他の疾患	ロスムンド・トムソン症候群2型	Other diseases	Rothmund-Thomson syndrome type 2
その他の疾患	ローター症候群	Other diseases	Rotor syndrome
その他の疾患	丸い顔	Other diseases	Round face
その他の疾患	Roussy-Lévy症候群	Other diseases	Roussy-Lévy syndrome
その他の疾患	ルビンスタイン・テイビ症候群1	Other diseases	Rubinstein-Taybi syndrome 1
その他の疾患	ルビンスタイン・テイビ症候群2	Other diseases	Rubinstein-Taybi syndrome 2
その他の疾患	初歩的な腓骨	Other diseases	Rudimentary fibula
その他の疾患	ラッセル・シルバー症候群	Other diseases	Russell-Silver syndrome
その他の疾患	セートレ・ヒョツツェン症候群	Other diseases	Saethre-Chotzen syndrome
その他の疾患	メインザー・サルティノ症候群	Other diseases	Saldino-Mainzer syndrome
その他の疾患	サラ病	Other diseases	Salla disease
その他の疾患	Sandestig-stefanova症候群	Other diseases	Sandestig-stefanova syndrome
その他の疾患	サンドホフ病	Other diseases	Sandhoff disease
その他の疾患	サンドホフ病 成人型	Other diseases	Sandhoff disease, adult type
その他の疾患	サンフィリッポ症候群	Other diseases	Sanfilippo syndrome
その他の疾患	骨端線筋症	Other diseases	Sarcotubular myopathy
その他の疾患	頭皮耳乳頭症候群	Other diseases	Scalp-ear-nipple syndrome
その他の疾患	舟状頭蓋、上顎後退、精神遅滞	Other diseases	Scaphocephaly, maxillary retrusion, and mental retardation
その他の疾患	翼状肩甲骨	Other diseases	Scapular winging
その他の疾患	肩甲腓骨ミオパチー、X染色体優性	Other diseases	Scapuloperoneal myopathy, X-linked dominant
その他の疾患	肩甲腓骨脊髄筋萎縮症	Other diseases	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy
その他の疾患	癩痕	Other diseases	Scarring
その他の疾患	Schaaf-Yang症候群	Other diseases	Schaaf-Yang syndrome
その他の疾患	シムケ免疫性骨形成不全	Other diseases	Schimke immuno-osseous dysplasia
その他の疾患	Schinzel-アザラン肢症候群	Other diseases	Schinzel-phocomelia syndrome
その他の疾患	シントセル・ギーディオニ症候群	Other diseases	Schinzel-Giedion syndrome
その他の疾患	裂脳症	Other diseases	Schizencephaly
その他の疾患	統合失調症	Other diseases	Schizophrenia
その他の疾患	シュナイダー結晶性角膜ジストロフィー	Other diseases	Schnyder crystalline corneal dystrophy
その他の疾患	Schopf-Schulz-Passarge症候群	Other diseases	Schopf-Schulz-Passarge syndrome
その他の疾患	Schuurs-hoelmakers症候群	Other diseases	Schuurs-hoelmakers syndrome
その他の疾患	シュワノーマ	Other diseases	Schwannoma
その他の疾患	神経鞘腫	Other diseases	Schwannomatosis
その他の疾患	神経鞘腫症1	Other diseases	Schwannomatosis 1
その他の疾患	神経鞘腫症2	Other diseases	Schwannomatosis 2
その他の疾患	Schwartz-Jampel症候群	Other diseases	Schwartz-Jampel syndrome
その他の疾患	強角膜	Other diseases	Sclerocornea
その他の疾患	硬化性胆管炎、新生児	Other diseases	Sclerosing cholangitis, neonatal
その他の疾患	強皮症2	Other diseases	Sclerosteosis 2
その他の疾患	側弯	Other diseases	Scoliosis
その他の疾患	特発性側弯3	Other diseases	Scoliosis, idiopathic 3
その他の疾患	Scott症候群	Other diseases	SCOTT SYNDROME
その他の疾患	脂漏性角化症	Other diseases	Seborrheic keratosis
その他の疾患	セッケル症候群	Other diseases	Seckel syndrome
その他の疾患	セッケル症候群1	Other diseases	Seckel syndrome 1
その他の疾患	セッケル症候群2	Other diseases	Seckel syndrome 2
その他の疾患	セッケル症候群4	Other diseases	Seckel syndrome 4
その他の疾患	セッケル症候群5	Other diseases	Seckel syndrome 5
その他の疾患	セッケル症候群7	Other diseases	Seckel syndrome 7
その他の疾患	二次性甲状腺機能低下症	Other diseases	Secondary hypothyroidism
その他の疾患	発作	Other diseases	Seizures
その他の疾患	発作、幼児、良性家族性、2	Other diseases	Seizures, benign familial infantile, 2
その他の疾患	発作、幼児、良性家族性、3	Other diseases	Seizures, benign familial infantile, 3
その他の疾患	発作、幼児、良性家族性、5	Other diseases	Seizures, benign familial infantile, 5
その他の疾患	発作、皮質盲、小頭/小頭症	Other diseases	Seizures, cortical blindness, and microcephaly syndrome
その他の疾患	発作、側弯、巨頭症	Other diseases	Seizures, scoliosis, and macrocephaly syndrome
その他の疾患	自傷行為	Other diseases	Self-injurious behavior
その他の疾患	半側頭葉型ホロプロセンチュリー	Other diseases	Semilobar holoprosencephaly
その他の疾患	Sengers症候群	Other diseases	Sengers syndrome
その他の疾患	Senior-Loken症候群1	Other diseases	Senior-Loken syndrome 1
その他の疾患	Senior-Loken症候群4	Other diseases	Senior-Loken syndrome 4
その他の疾患	Senior-Loken症候群5	Other diseases	Senior-Loken syndrome 5
その他の疾患	Senior-Loken症候群6	Other diseases	Senior-Loken syndrome 6

その他の疾患	Senior-Loken 症候群7	Other diseases	Senior-Loken syndrome 7
その他の疾患	感覚性運動失調性ニューロパチー、構音障害、眼珠麻痺	Other diseases	Sensory ataxic neuropathy, dysarthria, and ophthalmoparesis
その他の疾患	感覚性ニューロパチー	Other diseases	Sensory neuropathy
その他の疾患	敗血症	Other diseases	Sepsis
その他の疾患	中隔視神経異形成症	Other diseases	Septo-optic dysplasia sequence
その他の疾患	発達遅延と黒色表皮腫を伴う重症の軟骨無形成症	Other diseases	Severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans
その他の疾患	小児期の重篤な常染色体劣性遺伝性筋ジストロフィー、北アフリカ型	Other diseases	Severe autosomal recessive muscular dystrophy of childhood - North African type
その他の疾患	ADA欠損による重症複合免疫不全症	Other diseases	Severe combined immunodeficiency due to ADA deficiency
その他の疾患	CARMIL2欠損による重症複合免疫不全症	Other diseases	Severe combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency
その他の疾患	DCLRE1C欠損による重症複合免疫不全症	Other diseases	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency
その他の疾患	小頭症、成長遅延、電離放射線に対する感受性を伴う重症複合免疫不全症	Other diseases	Severe combined immunodeficiency with microcephaly, growth retardation, and sensitivity to ionizing radiation
その他の疾患	重症複合免疫不全症、アタバスカン型	Other diseases	Severe combined immunodeficiency, athabaskan-type
その他の疾患	重症複合免疫不全症、常染色体劣性、T細胞陰性、B細胞陰性、NK細胞陽性	Other diseases	Severe combined immunodeficiency, autosomal recessive, T cell-negative, B cell-negative, NK cell-positive
その他の疾患	重症複合免疫不全症、常染色体劣性、T細胞陰性、B細胞陽性、NK細胞陰性	Other diseases	Severe combined immunodeficiency, autosomal recessive, T cell-negative, B cell-positive, NK cell-negative
その他の疾患	重症先天性好中球減少症	Other diseases	Severe congenital neutropenia
その他の疾患	重症先天性好中球減少症 2、常染色体優性	Other diseases	Severe congenital neutropenia 2, autosomal dominant
その他の疾患	重症先天性好中球減少症 4、常染色体劣性	Other diseases	Severe congenital neutropenia 4, autosomal recessive
その他の疾患	重症先天性好中球減少症 6、常染色体劣性	Other diseases	Severe congenital neutropenia 6, autosomal recessive
その他の疾患	重症全般的発達遅滞	Other diseases	Severe global developmental delay
その他の疾患	重度子宮内発育遅延	Other diseases	Severe intrauterine growth retardation
その他の疾患	重度筋緊張低下	Other diseases	Severe muscular hypotonia
その他の疾患	重度幼児性ミオクローニーてんかん	Other diseases	Severe myoclonic epilepsy in infancy
その他の疾患	重度近視	Other diseases	Severe Myopia
その他の疾患	小脳を伴う重度新生児脳症	Other diseases	Severe neonatal-onset encephalopathy with microcephaly
その他の疾患	重度光感受性	Other diseases	Severe photosensitivity
その他の疾患	重度感音性難聴	Other diseases	Severe sensorineural hearing impairment
その他の疾患	重度T細胞免疫不全	Other diseases	Severe T-cell immunodeficiency
その他の疾患	重度視力障害	Other diseases	Severe visual impairment
その他の疾患	重度X連鎖性筋管様ミオパチー x000D	Other diseases	Severe X-linked myotubular myopathy
その他の疾患	Shaheen症候群	Other diseases	Shaheen syndrome
その他の疾患	浅い眼窩	Other diseases	Shallow orbits
その他の疾患	Shashi-Pena症候群	Other diseases	Shashi-Pena syndrome
その他の疾患	短いオトガイ	Other diseases	Short chin
その他の疾患	短い鎖骨	Other diseases	Short clavicles
その他の疾患	短い大腿骨	Other diseases	Short femur
その他の疾患	短い足	Other diseases	Short foot
その他の疾患	短い口小帯	Other diseases	Short lingual frenulum
その他の疾患	短い中手骨	Other diseases	Short metacarpal
その他の疾患	短い首	Other diseases	Short neck
その他の疾患	短い鼻	Other diseases	Short nose
その他の疾患	QT短縮症候群1	Other diseases	Short QT syndrome 1
その他の疾患	QT短縮症候群2	Other diseases	Short QT syndrome 2
その他の疾患	QT短縮症候群3	Other diseases	Short QT syndrome 3
その他の疾患	短肋骨多指症候群	Other diseases	Short Rib Polydactyly Syndrome
その他の疾患	短肋骨多指症候群、Majewski型	Other diseases	Short rib-polydactyly syndrome, Majewski type
その他の疾患	短肋骨	Other diseases	Short ribs
その他の疾患	低身長	Other diseases	Short stature
その他の疾患	成長ホルモン不応性症候群による低身長	Other diseases	Short stature due to growth hormone secretagogue receptor deficiency
その他の疾患	小頭症低身長	Other diseases	Short stature with microcephaly and distinctive facies
その他の疾患	低身長-小脳異常-小さいトルコ鞍	Other diseases	Short stature-pituitary and cerebellar defects-small sella turcica syndrome
その他の疾患	低身長-エナメル質形成不全を-側弯を伴う骨異形成症	Other diseases	Short stature, amelogenesis imperfecta, and skeletal dysplasia with scoliosis
その他の疾患	低身長-骨異常-顔面異形成-/心臓異常	Other diseases	Short stature, facial dysmorphism, and skeletal anomalies with or without cardiac anomalies
その他の疾患	低身長-骨異常-顔面異形成-/心臓異常 2	Other diseases	Short stature, facial dysmorphism, and skeletal anomalies with or without cardiac anomalies 2
その他の疾患	低身長-特発性X連鎖	Other diseases	Short stature, idiopathic, X-linked
その他の疾患	低身長-小頭/小頭症-内分泌機能不全	Other diseases	Short stature, microcephaly, and endocrine dysfunction
その他の疾患	低身長-爪甲形成-顔面異形成-低毛症-	Other diseases	Short stature, onychodysplasia, facial dysmorphism, and hypotrichosis
その他の疾患	低身長-視神経の萎縮-Pelger-Huet核異常症	Other diseases	Short stature, optic nerve atrophy, and Pelger-Huet anomaly
その他の疾患	SHORT症候群	Other diseases	SHORT syndrome
その他の疾患	短肋骨多指症候群 III型	Other diseases	Short-rib polydactyly syndrome type III
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 1 0	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 10 with or without polydactyly
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 1 1	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 11 with or without polydactyly
その他の疾患	多指症を伴う短肋骨胸郭異形成症 1 4	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 14 with polydactyly
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 1 7	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 17 with or without polydactyly
その他の疾患	多指症を伴う短肋骨胸郭異形成症 1 8	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 18 with polydactyly
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 1 9	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 19 with or without polydactyly
その他の疾患	多指症を伴う短肋骨胸郭異形成症 2 0	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 20 with polydactyly
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 3	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 7	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 7 with or without polydactyly
その他の疾患	多指症を伴うか伴わない短肋骨胸郭異形成症 8	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 8 with or without polydactyly
その他の疾患	肩甲骨の筋力低下	Other diseases	Shoulder girdle muscle weakness
その他の疾患	シュプリンツェンゴールドバーグ症候群	Other diseases	Shprintzen-Goldberg syndrome
その他の疾患	シュワツハマン症候群	Other diseases	Shwachman syndrome
その他の疾患	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群 1	Other diseases	Shwachman-Diamond syndrome 1
その他の疾患	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群 2	Other diseases	Shwachman-Diamond syndrome 2
その他の疾患	シアル酸蓄積症、乳児重症	Other diseases	Sialic acid storage disease, severe infantile type
その他の疾患	シアリドーシス	Other diseases	Sialidosis
その他の疾患	シアリドーシス 2 型	Other diseases	Sialidosis type 2
その他の疾患	シアリドーシス 1 型	Other diseases	Sialidosis type 1
その他の疾患	シアル酸尿	Other diseases	Sialuria
その他の疾患	B細胞性免疫不全症、周期性発熱、発達遅滞を伴う鉄芽球性貧血	Other diseases	Sideroblastic anemia with B-cell immunodeficiency, periodic fevers, and developmental delay
その他の疾患	Sifrim-Hitz-Weiss 症候群	Other diseases	Sifrim-Hitz-Weiss syndrome
その他の疾患	Simpson-Golabi-Behme症候群 1 型	Other diseases	Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1
その他の疾患	Simpson-Golabi-Behme症候群 2 型	Other diseases	Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 2
その他の疾患	Singleton-Merten 症候群 1	Other diseases	Singleton-Merten syndrome 1
その他の疾患	Singleton-Merten 症候群 2	Other diseases	Singleton-Merten syndrome 2
その他の疾患	洞房結節機能障害と難聴	Other diseases	Sinoatrial node dysfunction and deafness
その他の疾患	洞房結節病	Other diseases	Sinus node disease
その他の疾患	洞性頻脈	Other diseases	Sinus tachycardia
その他の疾患	シレノメリア	Other diseases	Sirenomyelia
その他の疾患	シトステロール血症 1	Other diseases	Sitosterolemia 1
その他の疾患	シトステロール血症 2	Other diseases	Sitosterolemia 2
その他の疾患	全体逆位	Other diseases	Situs inversus totalis
その他の疾患	シェーグレン・ラルソン症候群	Other diseases	Sjögren-Larsson syndrome
その他の疾患	骨異形成症	Other diseases	Skeletal dysplasia
その他の疾患	関節弛緩と亢進した骨年齢を伴う骨端異形成症	Other diseases	Skeletal dysplasia, mild, with joint laxity and advanced bone age
その他の疾患	骨格筋の萎縮	Other diseases	Skeletal muscle atrophy
その他の疾患	侵食	Other diseases	Skin erosion
その他の疾患	Skin fragility-woolly hair 症候群	Other diseases	Skin fragility-woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome
その他の疾患	皮膚発疹	Other diseases	Skin rash
その他の疾患	肌・髪・瞳の色素の変化 1	Other diseases	Skin/hair/eye pigmentation, variation in, 1
その他の疾患	肌・髪・瞳の色素の変化 2	Other diseases	Skin/hair/eye pigmentation, variation in, 2
その他の疾患	Skraban-Deardorff 症候群	Other diseases	Skraban-Deardorff syndrome
その他の疾患	SLC35A2-CDG	Other diseases	SLC35A2-CDG

その他の疾患	SLC39A8-CDG	Other diseases	SLC39A8-CDG
その他の疾患	睡眠時無呼吸	Other diseases	Sleep apnea
その他の疾患	不明瞭言語	Other diseases	Slurred speech
その他の疾患	在胎不当過小	Other diseases	Small for gestational age
その他の疾患	小さな手	Other diseases	Small hand
その他の疾患	Smith-Kingsmore症候群	Other diseases	Smith-Kingsmore syndrome
その他の疾患	Smith-Lemli-Opitz症候群	Other diseases	Smith-Lemli-Opitz syndrome
その他の疾患	Smith-McCort 骨異形成症 1	Other diseases	Smith-McCort dysplasia 1
その他の疾患	Smith-McCort 骨異形成症 2	Other diseases	Smith-McCort dysplasia 2
その他の疾患	スネドン症候群	Other diseases	Sneddon syndrome
その他の疾患	Snijders blok-campeau 症候群	Other diseases	Snijders blok-campeau syndrome
その他の疾患	Snijders blok-fisher 症候群	Other diseases	Snijders blok-fisher syndrome
その他の疾患	Snowflake 硝子体網膜変性	Other diseases	Snowflake vitreoretinal degeneration
その他の疾患	柔らかい皮膚	Other diseases	Soft skin
その他の疾患	孤立性上顎正中切歯症候群	Other diseases	Solitary median maxillary central incisor syndrome
その他の疾患	体細胞性腫瘍	Other diseases	Somatotroph adenoma
その他の疾患	末梢神経障害を伴うソルビトールデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Sorbitol dehydrogenase deficiency with peripheral neuropathy
その他の疾患	ソルビー眼底ジストロフィー	Other diseases	Sorsby fundus dystrophy
その他の疾患	ソトス症候群 1	Other diseases	Sotos syndrome 1
その他の疾患	ソトス症候群 2	Other diseases	Sotos syndrome 2
その他の疾患	疎な毛	Other diseases	Sparse hair
その他の疾患	薄い頭髮	Other diseases	Sparse scalp hair
その他の疾患	痙性運動失調 5、常染色体劣性	Other diseases	Spastic ataxia 5, autosomal recessive
その他の疾患	痙性運動失調 8、常染色体劣性、+低髄液圧性白質ジストロフィ	Other diseases	Spastic ataxia 8, autosomal recessive, with hypomyelinating leukodystrophy
その他の疾患	痙性運動麻痺	Other diseases	Spastic paraparesis
その他の疾患	痙性対麻痺	Other diseases	Spastic paraplegia
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 1 1	Other diseases	Spastic paraplegia 11, autosomal recessive
その他の疾患	痙性対麻痺 1 7	Other diseases	Spastic paraplegia 17
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 2 8	Other diseases	Spastic paraplegia 28, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 3 0	Other diseases	Spastic paraplegia 30, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体優性痙性対麻痺 3 1	Other diseases	Spastic paraplegia 31, autosomal dominant
その他の疾患	痙性対麻痺 3 5	Other diseases	Spastic paraplegia 35
その他の疾患	常染色体優性痙性対麻痺 4	Other diseases	Spastic paraplegia 4, autosomal dominant
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 4 3	Other diseases	Spastic paraplegia 43, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 4 5	Other diseases	Spastic paraplegia 45, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 4 6	Other diseases	Spastic paraplegia 46, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 4 7	Other diseases	Spastic paraplegia 47, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 4 8	Other diseases	Spastic paraplegia 48, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 4 9	Other diseases	Spastic paraplegia 49, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 0	Other diseases	Spastic paraplegia 50, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 1	Other diseases	Spastic paraplegia 51, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 2	Other diseases	Spastic paraplegia 52, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 4	Other diseases	Spastic paraplegia 54, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 5	Other diseases	Spastic paraplegia 55, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 6	Other diseases	Spastic paraplegia 56, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 5 7	Other diseases	Spastic paraplegia 57, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 6 4	Other diseases	Spastic paraplegia 64, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 2	Other diseases	Spastic paraplegia 72, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体優性痙性対麻痺 7 3	Other diseases	Spastic paraplegia 73, autosomal dominant
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 4	Other diseases	Spastic paraplegia 74, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 5	Other diseases	Spastic paraplegia 75, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 6	Other diseases	Spastic paraplegia 76, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 7	Other diseases	Spastic paraplegia 77, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 8	Other diseases	Spastic paraplegia 78, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 7 9	Other diseases	Spastic paraplegia 79, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体優性痙性対麻痺 8 0	Other diseases	Spastic paraplegia 80, autosomal dominant
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 8 2	Other diseases	Spastic paraplegia 82, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 8 3	Other diseases	Spastic paraplegia 83, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性痙性対麻痺 9 b	Other diseases	Spastic paraplegia 9b, autosomal recessive
その他の疾患	痙性対麻痺および精神運動遅延 +/- 痙攣	Other diseases	Spastic paraplegia and psychomotor retardation with or without seizures
その他の疾患	痙性対麻痺、知的障害、眼振、肥満	Other diseases	Spastic paraplegia, intellectual disability, nystagmus, and obesity
その他の疾患	痙性四肢麻痺	Other diseases	Spastic tetraplegia
その他の疾患	痙性四肢麻痺、重度の体軸性筋緊張低下、進行性	Other diseases	Spastic tetraplegia and axial hypotonia, progressive
その他の疾患	痙性四肢麻痺、脳梁の菲薄化および進行性小頭症	Other diseases	Spastic tetraplegia, thin corpus callosum, and progressive microcephaly
その他の疾患	痙攣	Other diseases	Spasticity
その他の疾患	二次顆粒欠損症	Other diseases	Specific granule deficiency 2
その他の疾患	特異的学習障害	Other diseases	Specific learning disability
その他の疾患	音声明瞭度障害	Other diseases	Speech articulation difficulties
その他の疾患	音声言語障害 1	Other diseases	Speech-language disorder 1
その他の疾患	精子形成成熟停止	Other diseases	Spermatogenesis maturation arrest
その他の疾患	精子形成不全 1 6	Other diseases	Spermatogenic failure 16
その他の疾患	精子形成不全 1 8	Other diseases	Spermatogenic failure 18
その他の疾患	精子形成不全 2 5	Other diseases	Spermatogenic failure 25
その他の疾患	精子形成不全 2 7	Other diseases	Spermatogenic failure 27
その他の疾患	精子形成不全 2 8	Other diseases	Spermatogenic failure 28
その他の疾患	精子形成不全 3 6	Other diseases	Spermatogenic failure 36
その他の疾患	精子形成不全 3 9	Other diseases	SPERMATOGENIC FAILURE 39
その他の疾患	精子形成不全 4 0	Other diseases	Spermatogenic failure 40
その他の疾患	精子形成不全 4 8	Other diseases	Spermatogenic failure 48
その他の疾患	精子形成不全 7	Other diseases	Spermatogenic failure 7
その他の疾患	精子形成不全 9	Other diseases	Spermatogenic failure 9
その他の疾患	球状赤血球症1型	Other diseases	Spherocytosis type 1
その他の疾患	球状赤血球症2型	Other diseases	Spherocytosis type 2
その他の疾患	球状赤血球症3型	Other diseases	Spherocytosis type 3
その他の疾患	球状赤血球症4型	Other diseases	Spherocytosis type 4
その他の疾患	球状赤血球症5型	Other diseases	Spherocytosis type 5
その他の疾患	スフェロイド小体ミオパシー	Other diseases	Spheroid body myopathy
その他の疾患	スフィンゴ脂質活性化蛋白質1型欠損症	Other diseases	Sphingolipid activator protein 1 deficiency
その他の疾患	スフィンゴミエリン/コレステロールリポドシス	Other diseases	Sphingomyelin/cholesterol lipidosis
その他の疾患	脊柱変形	Other diseases	Spinal deformities
その他の疾患	脊髄血管芽細胞腫	Other diseases	Spinal hemangioblastoma
その他の疾患	先天性骨折を伴う脊髄性筋萎縮症 1	Other diseases	Spinal muscular atrophy with congenital bone fractures 1
その他の疾患	先天性骨折を伴う脊髄性筋萎縮症 2	Other diseases	Spinal muscular atrophy with congenital bone fractures 2
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、下肢優位型	Other diseases	Spinal muscular atrophy with lower extremity predominance
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、進行性ミオクロニーてんかん症候	Other diseases	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、遠位、常染色体劣性1	Other diseases	Spinal muscular atrophy, distal, autosomal recessive, 1
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、遠位、常染色体劣性5	Other diseases	Spinal muscular atrophy, distal, autosomal recessive, 5
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、James型	Other diseases	Spinal muscular atrophy, infantile, James type
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、jokela型	Other diseases	Spinal muscular atrophy, jokela type
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、下肢優位型1、常染色体優性	Other diseases	Spinal muscular atrophy, lower extremity predominant 1, autosomal dominant
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、下肢優位型 2A、常染色体優性	Other diseases	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2A, autosomal dominant
その他の疾患	脊髄性筋萎縮症、下肢優位型 2 b、常染色体優性、胎生期発症	Other diseases	Spinal muscular atrophy, lower extremity-predominant, 2b, prenatal onset, autosomal dominant
その他の疾患	脊髄小脳変性症35	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 35
その他の疾患	脊髄小脳変性症40	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 40
その他の疾患	脊髄小脳変性症41	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 41
その他の疾患	脊髄小脳変性症42	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 42

その他の疾患	脊髄小脳変性症43	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 43
その他の疾患	脊髄小脳変性症48	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 48
その他の疾患	脊髄小脳変性症11	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 11
その他の疾患	脊髄小脳変性症13	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 13
その他の疾患	脊髄小脳変性症14	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 14
その他の疾患	脊髄小脳変性症15	Other diseases	Spinocerebellar Ataxia Type 15
その他の疾患	脊髄小脳変性症19/22	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 19/22
その他の疾患	脊髄小脳変性症21	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 21
その他の疾患	脊髄小脳変性症23	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 23
その他の疾患	脊髄小脳変性症26	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 26
その他の疾患	脊髄小脳変性症28	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 28
その他の疾患	脊髄小脳変性症29	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 29
その他の疾患	脊髄小脳変性症34	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 34
その他の疾患	脊髄小脳変性症5	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 5
その他の疾患	脊髄小脳変性症6	Other diseases	Spinocerebellar ataxia type 6
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症10	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 10
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症12	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 12
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症13	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 13
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症14	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 14
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症16	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 16
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症17	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 17
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症18	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 18
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症2	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 2
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症20	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 20
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症21	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 21
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症8	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 8
その他の疾患	軸索型ニューロパチーを伴う常染色体劣性脊髄小脳変性症 1	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive, with axonal neuropathy 1
その他の疾患	軸索型ニューロパチーを伴う常染色体劣性脊髄小脳変性症 2	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive, with axonal neuropathy 2
その他の疾患	脾腫	Other diseases	Splenomegaly
その他の疾患	脾腫-細胞減少-視力喪失	Other diseases	Splenomegaly, cytopenia, and vision loss
その他の疾患	裂足	Other diseases	Split foot
その他の疾患	裂手	Other diseases	Split hand
その他の疾患	裂手/裂足奇形 4	Other diseases	Split-hand/foot malformation 4
その他の疾患	裂手/裂足奇形 6	Other diseases	Split-hand/foot malformation 6
その他の疾患	SPONASTRIME 骨異形成症	Other diseases	Sponastrime dysplasia
その他の疾患	脊椎・手根骨・足根骨癒合症候群	Other diseases	Spondylocarpotarsal synostosis syndrome
その他の疾患	常染色体劣性脊椎肋骨異骨症1	Other diseases	Spondylocostal dysostosis 1, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性脊椎肋骨異骨症2	Other diseases	Spondylocostal dysostosis 2, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性脊椎肋骨異骨症4	Other diseases	Spondylocostal dysostosis 4, autosomal recessive
その他の疾患	脊椎肋骨異骨症5	Other diseases	Spondylocostal dysostosis 5
その他の疾患	免疫不全を伴う脊椎内軟骨異形成症	Other diseases	Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症, Matrilin3 関連	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia Matrilin-3 related
その他の疾患	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症1型,骨折を伴うか伴わない	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, type 1, with or without fractures
その他の疾患	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症,2型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, type 2
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症,短肢・異常石灰化型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-short limb-abnormal calcification syndrome
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症、di rocco 型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, di rocco type
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症、Genevieve 型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Genevieve type
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症、Isidor-Toutain型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Isidor-Toutain type
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症、Missouri型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Missouri type
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症、pakistani型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, pakistani type
その他の疾患	脊椎骨端骨幹端異形成症、Strudwick型	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type
その他の疾患	脊椎骨端異形成症	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia
その他の疾患	先天性脊椎骨端異形成症	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
その他の疾患	脊椎骨端異形成症、Maroteaux型	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia Maroteaux type
その他の疾患	遅発性脊椎骨端異形成症	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda
その他の疾患	先天性関節脱臼を伴う脊椎骨端異形成症	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia with congenital joint dislocations
その他の疾患	脊椎骨端異形成症、kondo-fu型	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia, kondo-fu type
その他の疾患	脊椎骨端異形成症、stanesco型	Other diseases	Spondyloepiphyseal dysplasia, stanesco type
その他の疾患	脊椎骨幹端異形成症	Other diseases	Spondylometaphyseal dysplasia
その他の疾患	脊椎骨幹端異形成症、Sutcliffe型	Other diseases	Spondylometaphyseal dysplasia - Sutcliffe type
その他の疾患	錐体・杆体ストロフィーを伴う脊椎骨幹端異形成症	Other diseases	Spondylometaphyseal dysplasia-cone-rod dystrophy syndrome
その他の疾患	脊椎骨幹端異形成症、Kozlowski型	Other diseases	Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type
その他の疾患	脊椎末梢異形成症-短尺骨症候	Other diseases	Spondyloperipheral dysplasia-short ulna syndrome
その他の疾患	海綿状変性,中枢神経	Other diseases	Spongy degeneration of central nervous system
その他の疾患	スクアレン合成酵素欠損症	Other diseases	Squalene synthase deficiency
その他の疾患	Stuve-Wiedemann 症候群	Other diseases	Stv've-Wiedemann syndrome
その他の疾患	ステージ5の慢性腎臓病	Other diseases	Stage 5 chronic kidney disease
その他の疾患	Stankiewicz-Isidor症候群	Other diseases	Stankiewicz-Isidor syndrome
その他の疾患	スターガルト病	Other diseases	Stargardt disease
その他の疾患	スターガルト病1	Other diseases	Stargardt disease 1
その他の疾患	スターガルト病3	Other diseases	Stargardt Disease 3
その他の疾患	スターガルト病4	Other diseases	Stargardt disease 4
その他の疾患	STAT3の機能獲得	Other diseases	STAT3 gain of function
その他の疾患	てんかん重積状態/けいれん重積状態	Other diseases	Status epilepticus
その他の疾患	多発性脂腺嚢腫	Other diseases	Steatocystoma multiplex
その他の疾患	steel症候群	Other diseases	Steel syndrome
その他の疾患	常同的ボディ・ロッキング	Other diseases	Stereotypical body rocking
その他の疾患	常同的な手のひら返し	Other diseases	Stereotypical hand wringing
その他の疾患	常同症	Other diseases	Stereotypy
その他の疾患	ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	Other diseases	Steroid-resistant nephrotic syndrome
その他の疾患	スティックラー症候群	Other diseases	Stickler syndrome
その他の疾患	スティックラー症候群1型	Other diseases	Stickler syndrome type 1
その他の疾患	スティックラー症候群2型	Other diseases	Stickler syndrome type 2
その他の疾患	スティックラー症候群4型	Other diseases	Stickler syndrome, type 4
その他の疾患	皮膚硬直症候群	Other diseases	Stiff skin syndrome
その他の疾患	死産	Other diseases	Stillbirth
その他の疾患	ストマチン欠乏性寒冷ハイドロサイトーシス-神経学的障害	Other diseases	Stomatin-deficient cryohydrocytosis with neurologic defects
その他の疾患	血小板のストレージプール病	Other diseases	Storage pool disease of platelets
その他の疾患	Stormorken症候群	Other diseases	Stormorken syndrome
その他の疾患	斜視	Other diseases	Strabismus
その他の疾患	ストレス性尿失禁	Other diseases	Stress urinary incontinence
その他の疾患	遠心性脈絡膜	Other diseases	Striae distensae
その他の疾患	常染色体優性線条体変性症 2	Other diseases	Striatal degeneration, autosomal dominant 2
その他の疾患	線条体壊死、両側性、進行性多発ニューロパチー	Other diseases	Striatal necrosis, bilateral, and progressive polyneuropathy
その他の疾患	喘鳴	Other diseases	Stridor
その他の疾患	脳卒中/卒中	Other diseases	Stroke
その他の疾患	Stromme 症候群	Other diseases	Stromme syndrome
その他の疾患	知的発達障害を伴う脳の構造的異常と頭蓋縫合症	Other diseases	Structural brain anomalies with impaired intellectual development and craniosynostosis
その他の疾患	皮下結節	Other diseases	Subcutaneous nodule
その他の疾患	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	Other diseases	Succinate-semialdehyde dehydrogenase deficiency
その他の疾患	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症	Other diseases	Succinyl-CoA acetoacetate transferase deficiency
その他の疾患	スクラーゼ・イソマルターゼ欠損症	Other diseases	Sucrase-isomaltase deficiency
その他の疾患	突然死	Other diseases	Sudden death
その他の疾患	乳児突然死症候群	Other diseases	SUDDEN INFANT DEATH SYNDROME
その他の疾患	精巣形成不全を伴う乳幼児突然死	Other diseases	Sudden infant death with dysgenesis of the testes syndrome
その他の疾患	Suleiman-El-Hattab症候群	Other diseases	Suleiman-El-Hattab syndrome
その他の疾患	サーファクタント代謝障害,肺, 1	Other diseases	Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary, 1

その他の疾患	サーファクタント代謝障害, 肺, 2	Other diseases	Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary, 2
その他の疾患	サーファクタント代謝障害, 肺, 3	Other diseases	Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary, 3
その他の疾患	サーファクタント代謝障害, 肺, 4	Other diseases	Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary, 4
その他の疾患	マラリアへの感受性	Other diseases	Susceptibility to malaria
その他の疾患	Sveinsson 網脈絡萎縮	Other diseases	Sveinsson chorioretinal atrophy
その他の疾患	対称的な円周上の皮膚のしわ, 先天性 1	Other diseases	Symmetric circumferential skin creases, congenital, 1
その他の疾患	四肢の対称性染色体異常症	Other diseases	Symmetrical dyschromatosis of extremities
その他の疾患	合指短指症候群	Other diseases	Symphalangism-brachydactyly syndrome
その他の疾患	合指症, 近位1A	Other diseases	Symphalangism, proximal, 1A
その他の疾患	失神	Other diseases	Syncope
その他の疾患	X連鎖性知的障害	Other diseases	Syndromic intellectual disability, X-linked
その他の疾患	症候性小眼球症 5型	Other diseases	Syndromic microphthalmia type 5
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞症候群, Lubs型	Other diseases	Syndromic X-linked intellectual disability Lubs type
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞症候群, Siderius型	Other diseases	Syndromic X-linked intellectual disability Siderius type
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞症候群, Snyder型	Other diseases	Syndromic X-linked intellectual disability Snyder type
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞症候群, Cabezas型	Other diseases	Syndromic X-linked mental retardation, Cabezas type
その他の疾患	眉毛癒合	Other diseases	Synophrys
その他の疾患	多合指症	Other diseases	Synpolydactyly 1
その他の疾患	T細胞性免疫不全症、先天性脱毛症、爪ジストロフィー	Other diseases	T-cell immunodeficiency, congenital alopecia, and nail dystrophy
その他の疾患	T細胞性免疫不全症、再発性感染症、自己免疫性 +/- 心奇形	Other diseases	T-cell immunodeficiency, recurrent infections, and autoimmunity with or without cardiac malformations
その他の疾患	小児T細胞リンパ球減少症、常染色体優性 +/- 爪ジストロフィー	Other diseases	T-cell lymphopenia, infantile, with or without nail dystrophy, autosomal dominant
その他の疾患	T細胞性プロリンバ球形白血病	Other diseases	T-cell prolymphocytic leukemia
その他の疾患	竹之内小崎症候群	Other diseases	Takenouchi-Kosaki syndrome
その他の疾患	大腿骨棘突起	Other diseases	Talipes valgus
その他の疾患	高身長	Other diseases	Tall stature
その他の疾患	TARP症候群	Other diseases	TARP syndrome
その他の疾患	足根・手根連合症候群	Other diseases	Tarsal-carpal coalition syndrome
その他の疾患	Tatton-Brown-rahman症候群	Other diseases	Tatton-Brown-rahman syndrome
その他の疾患	テイ-サックス病	Other diseases	Tay-Sachs disease
その他の疾患	テイ-サックス病、バリアントAB	Other diseases	Tay-Sachs disease, variant AB
その他の疾患	過剰歯	Other diseases	Teeth, supernumerary
その他の疾患	眼角開離	Other diseases	Telecanthus
その他の疾患	Temple-Baraitser症候群	Other diseases	Temple-Baraitser syndrome
その他の疾患	側頭葉皮質萎縮症	Other diseases	Temporal cortical atrophy
その他の疾患	Temtamy症候群	Other diseases	Temtamy syndrome
その他の疾患	緊張型頭痛	Other diseases	Tension-type headache
その他の疾患	奇形腫	Other diseases	Teratoma
その他の疾患	精巣退縮症候群/睾丸退縮症候群	Other diseases	Testicular regression syndrome
その他の疾患	テストステロン17-β-デヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Testosterone 17-beta-dehydrogenase deficiency
その他の疾患	テタニー	Other diseases	Tetany
その他の疾患	テザー 脊髄コード	Other diseases	Tethered cord
その他の疾患	Fallot四徴症	Other diseases	Tetralogy of Fallot
その他の疾患	タナトフォリック骨異形成症1型	Other diseases	Thanatophoric dysplasia type 1
その他の疾患	タナトフォリック骨異形成症2型	Other diseases	Thanatophoric dysplasia, type 2
その他の疾患	チアミン代謝機能障害症候群5 (エピソード性脳症型)	Other diseases	Thiamine metabolism dysfunction syndrome 5 (episodic encephalopathy type)
その他の疾患	太い眉毛	Other diseases	Thick eyebrow
その他の疾患	唇紅, 下口唇, 肥厚	Other diseases	Thick lower lip vermillion
その他の疾患	唇紅, 上口唇, 厚い	Other diseases	Thick upper lip vermillion
その他の疾患	厚い唇紅縁	Other diseases	Thick vermillion border
その他の疾患	頸部皮膚ヒダ肥厚	Other diseases	Thickened nuchal skin fold
その他の疾患	Thiel-Behnke 型角膜ジストロフィ	Other diseases	Thiel-Behnke corneal dystrophy
その他の疾患	薄い皮膚	Other diseases	Thin skin
その他の疾患	唇紅, 上口唇, 薄い	Other diseases	Thin upper lip vermillion
その他の疾患	3-M症候群1	Other diseases	Three M syndrome 1
その他の疾患	3-M症候群2	Other diseases	Three M syndrome 2
その他の疾患	3-M症候群3	Other diseases	Three M syndrome 3
その他の疾患	血小板血症	Other diseases	Thrombocytopenia 1
その他の疾患	血小板血症 1	Other diseases	Thrombocytopenia 1
その他の疾患	血小板減少症 3	Other diseases	Thrombocytopenia 3
その他の疾患	血小板減少症 1	Other diseases	Thrombocytopenia 1
その他の疾患	血小板減少症 2	Other diseases	Thrombocytopenia 2
その他の疾患	血小板減少症 5	Other diseases	Thrombocytopenia 5
その他の疾患	血小板減少症、血小板機能異常症、溶血、不均衡なグロビン鎖合	Other diseases	Thrombocytopenia, platelet dysfunction, hemolysis, and imbalanced globin synthesis
その他の疾患	赤血球形成異常性貧血を伴うかともX連鎖血小板減少症	Other diseases	Thrombocytopenia, X-linked, with or without dyserythropoietic anemia
その他の疾患	Protein S欠損による血栓性素因、常染色体優性	Other diseases	Thrombophilia due to protein S deficiency, autosomal dominant
その他の疾患	Protein S欠損による血栓性素因、常染色体劣性	Other diseases	Thrombophilia due to protein S deficiency, autosomal recessive
その他の疾患	Protein C欠損による先天性血栓性素因、常染色体優性	Other diseases	Thrombophilia, hereditary, due to protein C deficiency, autosomal dominant
その他の疾患	Protein C欠損による先天性血栓性素因、常染色体劣性	Other diseases	Thrombophilia, hereditary, due to protein C deficiency, autosomal recessive
その他の疾患	factor IX欠損によるX連鎖性血栓性素因	Other diseases	Thrombophilia, X-linked, due to factor IX defect
その他の疾患	トロンボキサン合成酵素欠損症	Other diseases	Thromboxane synthetase deficiency
その他の疾患	親指の変形	Other diseases	Thumb deformity
その他の疾患	胸腺腫	Other diseases	Thymoma
その他の疾患	甲状腺腺腫	Other diseases	Thyroid adenoma
その他の疾患	甲状腺ホルモン合成障害1	Other diseases	Thyroid dyshomogenogenesis 1
その他の疾患	甲状腺ホルモン代謝異常	Other diseases	Thyroid hormone metabolism, abnormal
その他の疾患	甲状腺ホルモン不応症, 下垂体	Other diseases	Thyroid hormone resistance, selective pituitary
その他の疾患	脛骨筋ジストロフィー	Other diseases	Tibial muscular dystrophy
その他の疾患	脛骨偽関節	Other diseases	Tibial pseudoarthrosis
その他の疾患	ティーツ症候群	Other diseases	Tietz syndrome
その他の疾患	Timothy症候群	Other diseases	Timothy syndrome
その他の疾患	TMEM199-CDG	Other diseases	TMEM199-CDG
その他の疾患	Toriello-Lacassie-Droste症候群	Other diseases	Toriello-Lacassie-Droste syndrome
その他の疾患	捻転ジストニア6	Other diseases	Torsion dystonia 6
その他の疾患	斜頸	Other diseases	Torticollis
その他の疾患	Townes症候群	Other diseases	Townes syndrome
その他の疾患	Townes-Brocks症候群1	Other diseases	Townes-Brocks syndrome 1
その他の疾患	気管食道瘻	Other diseases	Tracheoesophageal fistula
その他の疾患	トランスコバラミン欠乏症	Other diseases	Transcobalamin I deficiency
その他の疾患	トランスコバラミンII欠乏症	Other diseases	Transcobalamin II deficiency
その他の疾患	新生児における一過性水疱症	Other diseases	Transient bullous dermatolysis of the newborn
その他の疾患	一過性脳虚血発作	Other diseases	Transient ischemic attack
その他の疾患	一過性骨髄増殖性症候群	Other diseases	Transient myeloproliferative syndrome
その他の疾患	トリーチャー・コリンズ症候群	Other diseases	Treacher Collins syndrome
その他の疾患	トリーチャー・コリンズ症候群 1	Other diseases	Treacher Collins syndrome 1
その他の疾患	トリーチャー・コリンズ症候群 3	Other diseases	Treacher Collins syndrome 3
その他の疾患	振戦	Other diseases	Tremor
その他の疾患	三角形の顔	Other diseases	Triangular face
その他の疾患	毛髪-肝-腸症候群	Other diseases	Trichohepatoenteric syndrome
その他の疾患	毛髪-肝-腸症候群 1	Other diseases	Trichohepatoenteric syndrome 1
その他の疾患	毛髪-肝-腸症候群 2	Other diseases	Trichohepatoenteric syndrome 2
その他の疾患	毛髪-肝-腸症候群症候群	Other diseases	Trichohepatoenteric syndrome
その他の疾患	長睫毛症-精神遅滞-小人症-網膜色素変性	Other diseases	Trichomegaly-retina pigmentary degeneration-dwarfism syndrome
その他の疾患	毛髪鼻指節異形成症 1型	Other diseases	Trichorhinophalangeal dysplasia type I
その他の疾患	毛髪鼻指節異形成症 3型	Other diseases	Trichorhinophalangeal syndrome, type III
その他の疾患	碓氷欠乏性毛髪発育異常症	Other diseases	Trichothiodystrophy
その他の疾患	碓氷欠乏性毛髪発育異常症 1, 光線過敏性	Other diseases	Trichothiodystrophy 1, photosensitive

その他の疾患	硫黄欠乏性毛髪発育異常症 3, 光線過敏性	Other diseases	Trichothiodystrophy 3, photosensitive
その他の疾患	硫黄欠乏性毛髪発育異常症 1, 非光線過敏性	Other diseases	Trichothiodystrophy, nonphotosensitive 1
その他の疾患	魚鱗癬を伴うリグリセリド蓄積性疾患	Other diseases	Triglyceride storage disease with ichthyosis
その他の疾患	三角頭蓋/三角頭蓋症 1	Other diseases	Trigonocephaly 1
その他の疾患	三角頭-低身長-発達遅滞	Other diseases	Trigonocephaly-short stature-developmental delay syndrome
その他の疾患	トリメチラミン尿症	Other diseases	Trimethylaminuria
その他の疾患	トリオキナーゼ・FMNシクラーゼ欠乏症	Other diseases	Triokinase and FMN cyclase deficiency syndrome
その他の疾患	トリオースリン酸イソメラーゼ欠乏症	Other diseases	Triosephosphate isomerase deficiency
その他の疾患	トロイヤー症候群	Other diseases	Troyer syndrome
その他の疾患	BAP1腫瘍素因症候群	Other diseases	Tumor susceptibility linked to germline BAP1 mutations
その他の疾患	家族性腫瘍状石灰化症,高リン血症性	Other diseases	Tumoral calcinosis, hyperphosphatemic, familial
その他の疾患	ターコット症候群	Other diseases	Turcot syndrome
その他の疾患	Turnpenny-fry症候群	Other diseases	Turnpenny-fry syndrome
その他の疾患	糖尿病2型	Other diseases	Type 2 diabetes mellitus
その他の疾患	補体 8 欠損症2型	Other diseases	Type II complement component 8 deficiency
その他の疾患	短肋骨多指症4型	Other diseases	Type IV short rib polydactyly syndrome
その他の疾患	チロシナーゼ陰性型眼皮膚白皮症	Other diseases	Tyrosinase-negative oculocutaneous albinism
その他の疾患	チロシナーゼ陽性型眼皮膚白皮症	Other diseases	Tyrosinase-positive oculocutaneous albinism
その他の疾患	UDPグルコース4-エピメラーゼ欠損症	Other diseases	UDPglucose-4-epimerase deficiency
その他の疾患	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー	Other diseases	Ullrich congenital muscular dystrophy 1
その他の疾患	尺側湾曲	Other diseases	Ulnar bowing
その他の疾患	尺骨・乳房症候群	Other diseases	Ulnar-mammary syndrome
その他の疾患	臍ヘルニア	Other diseases	Umbilical hernia
その他の疾患	櫛でとかせない毛髪症候群 1	Other diseases	Uncombable hair syndrome 1
その他の疾患	未発達な鼻翼	Other diseases	Underdeveloped nasal alae
その他の疾患	片方腎無発生	Other diseases	Unilateral renal agenesis
その他の疾患	片方斜視	Other diseases	Unilateral strabismus
その他の疾患	歩行不安定	Other diseases	Unsteady gait
その他の疾患	Unverricht-Lundborg症候群	Other diseases	Unverricht-Lundborg syndrome
その他の疾患	上肢成長不全	Other diseases	Upper limb undergrowth
その他の疾患	Upshaw-Schulman症候群	Other diseases	Upshaw-Schulman syndrome
その他の疾患	尿道閉鎖	Other diseases	Urethral atresia
その他の疾患	ウリジン5'-リン酸ホスホヒドロラーゼ欠損症による溶血性貧血	Other diseases	Uridine 5-prime monophosphate hydrolase deficiency, hemolytic anemia due to
その他の疾患	排尿膀胱括約筋障害	Other diseases	Urinary bladder sphincter dysfunction
その他の疾患	膀胱アトニー	Other diseases	Urinary bladder, atony of
その他の疾患	ウロカニン酸ヒドラーゼ欠乏症	Other diseases	Urocanate hydratase deficiency
その他の疾患	尿路顔症候群1	Other diseases	Urofacial syndrome 1
その他の疾患	蕁麻疹	Other diseases	Urticaria
その他の疾患	子宮平滑筋腫	Other diseases	Uterine leiomyoma
その他の疾患	紫外線過敏症1	Other diseases	UV-sensitive syndrome 1
その他の疾患	紫外線過敏症2	Other diseases	UV-sensitive syndrome 2
その他の疾患	ぶどう膜メラノーマ	Other diseases	Uveal melanoma
その他の疾患	水頭症を伴うVACTERL 連合	Other diseases	VACTERL association with hydrocephalus
その他の疾患	Van den Ende-Gupta症候群	Other diseases	Van den Ende-Gupta syndrome
その他の疾患	Van der Woude症候群	Other diseases	Van der Woude syndrome
その他の疾患	Van der Woude症候群1	Other diseases	van der Woude syndrome 1
その他の疾患	Van der Woude症候群2	Other diseases	Van der Woude syndrome 2
その他の疾患	Van Esch-O'Driscoll 症候群	Other diseases	Van Esch-O'Driscoll syndrome
その他の疾患	Van Maldergem症候群	Other diseases	Van Maldergem syndrome
その他の疾患	Van Maldergem症候群1	Other diseases	Van Maldergem syndrome 1
その他の疾患	Van Maldergem症候群2	Other diseases	Van Maldergem syndrome 2
その他の疾患	臨床的意義不明のバリアント	Other diseases	Variant of unknown significance
その他の疾患	異型ポルフィリン症	Other diseases	Variegate porphyria
その他の疾患	輸精管, 先天性両側性無形成, X連鎖性	Other diseases	Vas deferens, congenital bilateral aplasia of, X-linked
その他の疾患	血管奇形-一次骨髄内	Other diseases	Vascular malformation, primary intraosseous
その他の疾患	ファーター連合/ファーター合併	Other diseases	VATER association
その他の疾患	脳室拡大	Other diseases	Ventriculomegaly
その他の疾患	囊胞腎症を伴う脳室拡大	Other diseases	Ventriculomegaly with cystic kidney disease
その他の疾患	Verheij症候群	Other diseases	Verheij syndrome
その他の疾患	椎骨異常・内分泌/細胞異常	Other diseases	Vertebral anomalies and variable endocrine and T-cell dysfunction
その他の疾患	VACTERL 症候群 1	Other diseases	Vertebral, cardiac, renal, and limb defects syndrome 1
その他の疾患	VACTERL 症候群 2	Other diseases	Vertebral, cardiac, renal, and limb defects syndrome 2
その他の疾患	VACTERL 症候群 3	Other diseases	Vertebral, cardiac, renal, and limb defects syndrome 3
その他の疾患	めまい	Other diseases	Vertigo
その他の疾患	Ververi-Brady症候群	Other diseases	Ververi-Brady syndrome
その他の疾患	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症/極長鎖アシル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症	Other diseases	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
その他の疾患	膀胱尿管逆流	Other diseases	Vesicoureteral reflux
その他の疾患	Vici症候群	Other diseases	Vici syndrome
その他の疾患	臓腑錯位症,常染色体	Other diseases	Visceral heterotaxy 5, autosomal
その他の疾患	臓腑ミオパシー	Other diseases	Visceral myopathy
その他の疾患	家族性臓腑ニューロパシー, 常染色体優性	Other diseases	Visceral neuropathy, familial, autosomal dominant
その他の疾患	Viss症候群	Other diseases	VISS SYNDROME
その他の疾患	Visser-Bodmer症候群	Other diseases	Visser-Bodmer syndrome
その他の疾患	視野障害	Other diseases	Visual field defect
その他の疾患	視覚障害	Other diseases	Visual impairment
その他の疾患	視力喪失	Other diseases	Visual loss
その他の疾患	ビタミンB12血清レベル量的形質座 1	Other diseases	Vitamin b12 plasma level quantitative trait locus 1
その他の疾患	ビタミンB12反応性アルファメチルマロン酸血症 c b l A型	Other diseases	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA
その他の疾患	ビタミンB12反応性アルファメチルマロン酸血症 c b l B型	Other diseases	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB
その他の疾患	ビタミンDヒドロキシル化欠乏性くる病1b型	Other diseases	Vitamin d hydroxylation-deficient rickets, type 1b
その他の疾患	ビタミンD依存性のくる病1A型	Other diseases	Vitamin D-dependent rickets type 1A
その他の疾患	脱毛症を伴うビタミンD依存性のくる病II型	Other diseases	Vitamin D-dependent rickets type II with alopecia
その他の疾患	ビタミンD依存性のくる病1型	Other diseases	Vitamin D-dependent rickets, type 1
その他の疾患	卵黄状黄斑ジストロフィー3型	Other diseases	Vitelliform macular dystrophy 3
その他の疾患	卵黄状黄斑ジストロフィー2型	Other diseases	Vitelliform macular dystrophy type 2
その他の疾患	硝子体網膜脈絡膜症	Other diseases	Vitreoretinopathy
その他の疾患	硝子体網膜症,新血管の炎症	Other diseases	Vitreoretinopathy, neovascular inflammatory
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病1型	Other diseases	von Willebrand disease type 1
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病2型	Other diseases	von Willebrand disease type 2
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病2M型	Other diseases	von Willebrand disease type 2M
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病2N型	Other diseases	von Willebrand disease type 2N
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病3型	Other diseases	von Willebrand disease type 3
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病,劣性型	Other diseases	Von Willebrand disease, recessive form
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病2a型	Other diseases	von Willebrand disease, type 2a
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病2b型	Other diseases	von Willebrand disease, type 2b
その他の疾患	フォン・ヴィレブランド病	Other diseases	von Willebrand disorder
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群	Other diseases	Waardenburg syndrome
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群1型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 1
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群2A型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 2A
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群2E型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 2E
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群3型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 3
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群4A型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 4A
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群4B型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 4B
その他の疾患	ワールデンブルグ症候群4C型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 4C
その他の疾患	よちよち歩き	Other diseases	Waddling gait
その他の疾患	Wagner症候群	Other diseases	Wagner syndrome

その他の疾患	先天性筋ジストロフィー、Walker-Warburg型	Other diseases	Walker-Warburg congenital muscular dystrophy
その他の疾患	ワールブルグ・ミクロ症候群 1	Other diseases	Warburg micro syndrome 1
その他の疾患	ワールブルグ・ミクロ症候群 2	Other diseases	Warburg micro syndrome 2
その他の疾患	ワルシャワ破壊症候群	Other diseases	Warsaw breakage syndrome
その他の疾患	Webb-Dattani 症候群	Other diseases	Webb-Dattani syndrome
その他の疾患	翼状頸	Other diseases	Webbed neck
その他の疾患	Weill-Marchesani症候群1	Other diseases	Weill-Marchesani syndrome 1
その他の疾患	Weill-Marchesani症候群2	Other diseases	Weill-Marchesani syndrome 2
その他の疾患	Weiss-Kruszka 症候群	Other diseases	Weiss-Kruszka syndrome
その他の疾患	ウェランダー型遠位型ミオパチー	Other diseases	Welander distal myopathy
その他の疾患	White-Sutton 症候群	Other diseases	White-sutton syndrome
その他の疾患	大きな前部フォントネル	Other diseases	Wide anterior fontanel
その他の疾患	幅広い頭蓋骨の縫合	Other diseases	Wide cranial sutures
その他の疾患	広い乳房間距離	Other diseases	Wide intermammary distance
その他の疾患	口、広い	Other diseases	Wide mouth
その他の疾患	鼻、広い	Other diseases	Wide nose
その他の疾患	Wieacker-Wolff症候群	Other diseases	Wieacker-Wolff syndrome
その他の疾患	Wieacker-Wolff 症候群, 女性限定	Other diseases	Wieacker-Wolff syndrome, female-restricted
その他の疾患	Wiedemann-Steiner症候群	Other diseases	Wiedemann-Steiner syndrome
その他の疾患	Wilson-Turner X連鎖性精神遅滞症候群	Other diseases	Wilson-Turner X-linked mental retardation syndrome
その他の疾患	ウィスコット・アルドリッチ症候群	Other diseases	Wiskott-Aldrich syndrome
その他の疾患	Witteveen-kolk症候群	Other diseases	Witteveen-kolk syndrome
その他の疾患	Wolcott-Rallison症候群	Other diseases	Wolcott-Rallison dysplasia
その他の疾患	ウルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolf・Parkinson・White) 様症状	Other diseases	Wolf-Parkinson-White pattern
その他の疾患	ウオルフラム症候群1	Other diseases	Wolfram syndrome 1
その他の疾患	Wolfram 様症候群, 常染色体優性	Other diseases	Wolfram-like syndrome, autosomal dominant
その他の疾患	ウオルマン病	Other diseases	Wolman disease
その他の疾患	Worth 型 常染色体優性遺伝性骨硬化症	Other diseases	Worth disease
その他の疾患	X連鎖性点状軟骨骨形成 1	Other diseases	X-linked chondrodysplasia punctata 1
その他の疾患	X連鎖性水頭症	Other diseases	X-linked hydrocephalus syndrome
その他の疾患	スルファターゼ欠損症を伴うX連鎖性劣性魚鱗症候群	Other diseases	X-linked ichthyosis with steryl-sulfatase deficiency
その他の疾患	X連鎖性知的障害, 顔面形態異常を伴う先天性奇形症候群	Other diseases	X-linked intellectual disability-hypotonic face syndrome
その他の疾患	X連鎖性リンパ増殖性症候群	Other diseases	X-Linked Lymphoproliferative Syndrome
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞, マルファン様体型	Other diseases	X-linked mental retardation with marfanoid habitus syndrome
その他の疾患	X連鎖性重症複合免疫不全症	Other diseases	X-linked severe combined immunodeficiency
その他の疾患	X連鎖性重症先天性好中球減少症	Other diseases	X-linked severe congenital neutropenia
その他の疾患	運動失調を伴うX連鎖性鉄芽球性貧血	Other diseases	X-linked sideroblastic anemia with ataxia
その他の疾患	キサントチン尿症タイプII	Other diseases	Xanthinuria type II
その他の疾患	色素性乾皮症A群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum group A
その他の疾患	色素性乾皮症V (バリエント) 型	Other diseases	Xeroderma pigmentosum variant type
その他の疾患	色素性乾皮症B群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum, complementation group b
その他の疾患	色素性乾皮症C群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum, group C
その他の疾患	色素性乾皮症D群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum, group D
その他の疾患	色素性乾皮症E群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum, group E
その他の疾患	色素性乾皮症F群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum, group F
その他の疾患	色素性乾皮症G群	Other diseases	Xeroderma pigmentosum, group G
その他の疾患	XFEプロジェロイド症候群	Other diseases	XFE progeroid syndrome
その他の疾患	シャ・ギブス症候群	Other diseases	Xia-Gibbs syndrome
その他の疾患	若年性パーキンソン病	Other diseases	Young-onset Parkinson disease
その他の疾患	ユニス・ヴァロン症候群	Other diseases	Yunis-Varon syndrome
その他の疾患	ゼルウィガー症候群	Other diseases	Zellweger syndrome
その他の疾患	Zimmermann-Laband症候群1	Other diseases	Zimmermann-Laband syndrome 1
その他の疾患	帯状疱疹性白内障 3	Other diseases	Zonular pulverulent cataract 3
その他の疾患	ZTTK症候群	Other diseases	ZTTK syndrome
その他の疾患	貧毛症 13	Other diseases	Hypotrichosis 13
その他の疾患	開放隅角緑内障 1A	Other diseases	Glaucoma 1, open angle, A
その他の疾患	小眼球症 2	Other diseases	Nanophthalmos 2
その他の疾患	頭皮脱毛症	Other diseases	Alopecia of scalp
その他の疾患	本態性全般性てんかん 7	Other diseases	Epilepsy, idiopathic generalized 7
その他の疾患	肥厚性間質性ニューロパチー、Dejerine-Sottas 症候群	Other diseases	Dejerine-Sottas syndrome, autosomal dominant
その他の疾患	TARDBP関連前頭側頭型認知症	Other diseases	TARDBP-related frontotemporal dementia
その他の疾患	原因不明の突然死	Other diseases	Sudden unexplained death
その他の疾患	乳児筋線維腫症 1	Other diseases	Infantile myofibromatosis 1
その他の疾患	てんかんを伴う常染色体優性知的障害 55	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 55, with seizures
その他の疾患	スミス・マギニス症候群様症状	Other diseases	Smith-Magenis Syndrome-like
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 33	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 33
その他の疾患	脳の構造異常および顔貌異常を伴う神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with structural brain anomalies and dysmorphic facies
その他の疾患	小腸神経内分泌腫瘍	Other diseases	Small intestine carcinoid
その他の疾患	常染色体劣性脳室周囲異所性灰白質	Other diseases	Heterotopia, periventricular, autosomal recessive
その他の疾患	合趾症	Other diseases	Toe syndactyly
その他の疾患	出血性血小板型巨大血小板減少症	Other diseases	Bleeding disorder platelet type macrothrombocytopenia
その他の疾患	常染色体優性知的発達障害 59	Other diseases	Intellectual developmental disorder 59
その他の疾患	発語障害	Other diseases	Poor speech
その他の疾患	重度知的欠陥	Other diseases	Severe intellectual deficiency
その他の疾患	Demirhan型 遠位中間肢異形成症	Other diseases	Acromesomelic dysplasia, Demirhan type
その他の疾患	上肢筋緊張亢進	Other diseases	Upper limb hypertonia
その他の疾患	異栄養症	Other diseases	dystrophia
その他の疾患	ヌーナン症候群様症状	Other diseases	Noonan-like syndrome
その他の疾患	低緊張顔貌を伴うX連鎖性精神遅滞症候群	Other diseases	Mental retardation-hypotonic facies syndrome, X-linked
その他の疾患	小児/青年期歩行不能症	Other diseases	Inability to walk by childhood/adolescence
その他の疾患	WDR35関連頭蓋外胚葉異形成	Other diseases	WDR35-Related Disorders
その他の疾患	耳介低位	Other diseases	Low-set ears
その他の疾患	致死性先天性拘縮症候群 9	Other diseases	Lethal congenital contracture syndrome 9
その他の疾患	悪性高熱症	Other diseases	Malignant hyperthermia
その他の疾患	小脳虫部の低形成または欠損	Other diseases	Aplasia/Hypoplasia of the cerebellum
その他の疾患	常染色体劣性眼底白点症	Other diseases	Fundus albipunctatus, autosomal recessive
その他の疾患	年齢依存性てんかん性脳症	Other diseases	epileptic encephalopathy, early infantile, 1
その他の疾患	進行性脳症	Other diseases	Progressive encephalopathy
その他の疾患	精神遅滞および言語障害を伴う焦点性てんかん	Other diseases	Rolandic epilepsy with mental retardation and speech dyspraxia, X-linked
その他の疾患	進行性筋力低下	Other diseases	Progressive muscle weakness
その他の疾患	全身性骨異形成症を伴う低身長症	Other diseases	Short stature with nonspecific skeletal abnormalities
その他の疾患	ホスホエノルピルビン酸カルボキシナーゼ欠損症、ミトコンドリア性	Other diseases	Phosphoenolpyruvate carboxykinase deficiency, mitochondrial
その他の疾患	巨指症	Other diseases	Large hands
その他の疾患	仙骨の欠如	Other diseases	Absence of the sacrum
その他の疾患	広い鼻梁	Other diseases	Wide nasal bridge
その他の疾患	ぶどう膜欠損を伴う孤発性小眼球症 3	Other diseases	Microphthalmia, isolated, with coloboma 3
その他の疾患	孤発性小眼球症 10	Other diseases	Microphthalmia, isolated, with coloboma 10
その他の疾患	斑状角膜ジストロフィー II型	Other diseases	Macular corneal dystrophy, type II
その他の疾患	嚢胞性腎異形成症	Other diseases	Cystic renal dysplasia
その他の疾患	低カルシウム尿症を伴うBartter症候群3型	Other diseases	Bartter syndrome, type 3, with hypocalciuria
その他の疾患	早期乳児てんかん性脳症 15	Other diseases	Early infantile epileptic encephalopathy 15
その他の疾患	Zimmermann-Laband症候群 2	Other diseases	Zimmermann-Laband syndrome 2
その他の疾患	Hydrolethalus 症候群 1	Other diseases	Hydrolethalus syndrome 1
その他の疾患	若年性網膜ジストロフィー	Other diseases	Retinal dystrophy, early-onset severe
その他の疾患	FLNB関連ラーセン (Larsen) 症候群	Other diseases	FLNB-Related Disorders
その他の疾患	キャップ病	Other diseases	Cap myopathy 1

その他の疾患	再発性皮質下梗塞	Other diseases	Recurrent subcortical infarcts
その他の疾患	異常フィブリノゲン血症	Other diseases	Hypodysfibrinogenemia, congenital
その他の疾患	巨頭症を伴う常染色体優性知的発達障害 63	Other diseases	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 63, with macrocephaly
その他の疾患	マラリアへの耐性	Other diseases	Malaria, resistance to
その他の疾患	常染色体劣性球形赤血球症	Other diseases	Spherocytosis, type 1, autosomal recessive
その他の疾患	腎障害	Other diseases	Kidney damage
その他の疾患	早発性卵巣不全 3	Other diseases	Premature ovarian failure 3
その他の疾患	代謝/ホメオスタシスの異常	Other diseases	Abnormality of metabolism/homeostasis
その他の疾患	進行性脳室肥大症	Other diseases	Progressive ventriculomegaly
その他の疾患	視神経萎縮-運動失調-末梢神経障害-全般的発達遅滞	Other diseases	Optic atrophy-ataxia-peripheral neuropathy-global developmental delay syndrome
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 44	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 44
その他の疾患	常染色体劣性先天性白内障 4	Other diseases	Cataract, autosomal recessive congenital 4
その他の疾患	構造的心奇形-腎奇形症候群	Other diseases	Structural heart defects and renal anomalies syndrome
その他の疾患	肥厚性間質性ニューロパチー	Other diseases	Autosomal recessive Dejerine-Sottas syndrome
その他の疾患	血小板減少症 4	Other diseases	Thrombocytopenia 4
その他の疾患	進行性歩行困難	Other diseases	Progressive inability to walk
その他の疾患	進行性小脳性運動失調症を伴う片麻痺性片頭痛	Other diseases	Migraine, sporadic hemiplegic, with progressive cerebellar ataxia
その他の疾患	呼吸調節不全	Other diseases	Breathing dysregulation
その他の疾患	多発性骨端異形成症 7	Other diseases	Epiphyseal dysplasia, multiple, 7
その他の疾患	発達性言語障害	Other diseases	Absent or delayed speech development
その他の疾患	CYP11B関連先天性線内障	Other diseases	CYP11B-Related Disorders
その他の疾患	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹異形成症	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity
その他の疾患	複合型17- α -ヒドロキシラーゼ/17,20- α -リアーゼ欠損症	Other diseases	Complete combined 17-alpha-hydroxylase/17,20-lyase deficiency
その他の疾患	小児性肝不全	Other diseases	Infantile liver failure
その他の疾患	常染色体優性知的障害 48	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 48
その他の疾患	免疫不全症を伴わない毛細血管拡張性運動失調症	Other diseases	Ataxia-telangiectasia without immunodeficiency
その他の疾患	46,XY性腺形成異常症	Other diseases	46,XY sex reversal 9
その他の疾患	頭皮癒着性脱毛症	Other diseases	Scarring alopecia of scalp
その他の疾患	手根骨足根骨融解症	Other diseases	Carpal osteolysis
その他の疾患	46,XYでの女性型外生殖器	Other diseases	Female external genitalia in individual with 46,XY karyotype
その他の疾患	髪の色素脱失	Other diseases	Hypopigmentation of hair
その他の疾患	高リン酸血症を伴わない家族性腫瘍性石灰沈着症	Other diseases	Tumoral calcinosis, familial, normophosphatemic
その他の疾患	中耳炎感受性	Other diseases	Otitis media, susceptibility to
その他の疾患	発作性疾患	Other diseases	Seizure disorder
その他の疾患	放射状ドルーゼン	Other diseases	Malattia leventinese
その他の疾患	視神経欠損症	Other diseases	Coloboma of optic nerve (disease)
その他の疾患	Bruck症候群 2	Other diseases	Bruck syndrome 2
その他の疾患	Neu-Laxova 症候群 1	Other diseases	Neu-Laxova syndrome 1
その他の疾患	側脳室後角拡大	Other diseases	Colpocephaly
その他の疾患	CLCN4関連Raynaud-Claes 症候群	Other diseases	CLCN4-related disorder
その他の疾患	心房中隔欠損症 5	Other diseases	Atrial septal defect 5
その他の疾患	顔面けいれん	Other diseases	Motor tics
その他の疾患	筋力低下性呼吸不全症	Other diseases	Respiratory insufficiency due to muscle weakness
その他の疾患	神経発達遅延	Other diseases	Neurodevelopmental delay
その他の疾患	水平性眼振	Other diseases	Horizontal nystagmus
その他の疾患	成長期性脱毛を伴うヌーナン症候群様疾患	Other diseases	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 1
その他の疾患	周期性失調症および関節拘縮症を伴う知的障害	Other diseases	Intellectual disability with episodic ataxia and congenital arthrogyposis
その他の疾患	知的発達障害 +/- てんかん発作または小脳性運動失調症	Other diseases	Intellectual developmental disorder with or without epilepsy or cerebellar ataxia
その他の疾患	特異性高カルシウム尿症	Other diseases	Familial idiopathic hypercalciuria
その他の疾患	網膜色素変性症-1 遺伝子変異による織毛関連疾患	Other diseases	Retinal ciliopathy due to mutation in the retinitis pigmentosa-1 gene
その他の疾患	ブルガダ症候群 (QT間隔短縮を伴う)	Other diseases	Brugada syndrome (shorter-than-normal QT interval)
その他の疾患	X連鎖精神遅滞 106	Other diseases	Intellectual disability, X-linked 106
その他の疾患	言葉の遅れ、自閉症および異形顔貌を伴う知的発達障害	Other diseases	Intellectual developmental disorder with speech delay, autism, and dysmorphic facies
その他の疾患	家族性肝腺腫	Other diseases	Hepatic adenomas, familial
その他の疾患	CTSC関連バビヨン・ルフェール症候群	Other diseases	CTSC-Related Disorders
その他の疾患	知的発達障害、常染色体劣性、72	Other diseases	Intellectual developmental disorder, autosomal recessive 72
その他の疾患	核性粉状白内障	Other diseases	Nuclear pulverulent cataract
その他の疾患	X連鎖滲出性硝子体網膜症	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy, X-linked
その他の疾患	小頭症および脳構造異常症を伴う神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly and structural brain anomalies
その他の疾患	多趾症	Other diseases	Foot polydactyly
その他の疾患	ロイシン誘導性低血糖症	Other diseases	Leucine-induced hypoglycemia
その他の疾患	楕円赤血球症 2	Other diseases	Elliptocytosis 2
その他の疾患	β サラセミアメジャー	Other diseases	beta zero Thalassemia
その他の疾患	寛骨臼低形成症	Other diseases	Hypoplastic acetabulae
その他の疾患	ジュベール症候群に典型的なMRI所見	Other diseases	Typical Joubert syndrome MRI findings
その他の疾患	遺伝性末梢神経障害	Other diseases	Congenital peripheral neuropathy
その他の疾患	関節拘縮症様手指変形	Other diseases	Arthrogyposis-like hand anomaly
その他の疾患	大脳性視覚障害および知的障害	Other diseases	Cerebral visual impairment and intellectual disability
その他の疾患	無癬痕性水泡を伴う皮膚脆弱性	Other diseases	Skin fragility with non-scarring blistering
その他の疾患	常染色体劣性小頭症	Other diseases	Microcephaly 16, primary, autosomal recessive
その他の疾患	滲出性硝子体網膜症 7	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 7
その他の疾患	Seckel症候群 6	Other diseases	Seckel syndrome 6
その他の疾患	全般的発達遅滞 +/- 知的発達障害	Other diseases	Global developmental delay with or without impaired intellectual development
その他の疾患	血液型SWANN	Other diseases	BLOOD GROUP-SWANN SYSTEM
その他の疾患	顔面中部後退	Other diseases	Midface retrusion
その他の疾患	Clark-Baraitser 症候群	Other diseases	Clark-Baraitser syndrome
その他の疾患	眼メラノサイトーシス	Other diseases	Ocular melanocytosis
その他の疾患	ヘテロ核リボ核タンパク質 G	Other diseases	heterogeneous nuclear ribonucleoprotein G, human
その他の疾患	巨赤芽球減少症	Other diseases	Macrothrombocytopenia
その他の疾患	家族性熱性痙攣 8	Other diseases	Familial febrile seizures 8
その他の疾患	常染色体劣性滲出性硝子体網膜症 4	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 4, autosomal recessive
その他の疾患	自己免疫性リンパ増殖症候群 1A型	Other diseases	Autoimmune lymphoproliferative syndrome, type 1a
その他の疾患	唇裂・唇顎口蓋裂	Other diseases	Cleft lip with or without cleft palate
その他の疾患	TP63関連スペクトラム障害	Other diseases	TP63-Related Spectrum Disorders
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 4	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 4
その他の疾患	喫煙量の形質遺伝子座 3	Other diseases	Smoking as a quantitative trait locus 3
その他の疾患	常染色体劣性羊毛状毛 +/- 乏毛症	Other diseases	Woolly hair, autosomal recessive 2, with or without hypotrichosis
その他の疾患	MYOC関連疾患	Other diseases	MYOC-Related Disorders
その他の疾患	TMEM67関連疾患	Other diseases	TMEM67-Related Disorders
その他の疾患	無眼球症-小眼球症候群	Other diseases	Anophthalmia-microphthalmia syndrome
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 21	Other diseases	Microcephaly 21, primary, autosomal recessive
その他の疾患	フコシル化異常症を伴う先天性グリコシル化異常症 1	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation with defective fucosylation 1
その他の疾患	小脳萎縮症、視力障害、精神遅滞	Other diseases	Cerebellar atrophy, visual impairment, and psychomotor retardation
その他の疾患	X連鎖性部分欠損歯 1	Other diseases	Tooth agenesis, selective, X-linked, 1
その他の疾患	太い脳梁、小脳萎縮および知的障害を伴う巨脳症	Other diseases	Megalencephaly with thick corpus callosum, cerebellar atrophy, and intellectual disability
その他の疾患	視神経萎縮症 9	Other diseases	Optic atrophy 9
その他の疾患	先天性短腸症候群	Other diseases	Congenital short bowel syndrome 1
その他の疾患	赤血球形成異常性貧血を伴わないX連鎖血小板減少症	Other diseases	Thrombocytopenia, X-linked, without dyserythropoietic anemia
その他の疾患	ヘモグロビン異常症 (constant spring)	Other diseases	Hemoglobin constant spring
その他の疾患	脳眼顔骨格症候群 2	Other diseases	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 2
その他の疾患	異形性	Other diseases	Dysmorphism
その他の疾患	熱性痙攣を伴うSCN2A関連全般てんかん	Other diseases	SCN2A-related generalized epilepsy with febrile seizures plus
その他の疾患	Cowden 症候群 5	Other diseases	Cowden syndrome 5
その他の疾患	骨幹端軟骨異形成症	Other diseases	Metaphyseal chondrodysplasia
その他の疾患	四肢筋緊張亢進	Other diseases	Limb hypertonia
その他の疾患	肺疾患-免疫不全-染色体断裂症候群	Other diseases	Lung damage, immunodeficiency and chromosome breakage syndrome
その他の疾患	無セルロプラスミン血症	Other diseases	Hypoceruloplasmemia

その他の疾患	脳脊髄液中乳酸高濃度	Other diseases	High CSF lactic acid
その他の疾患	網膜色素上皮の模様ジストロフィー	Other diseases	Patterned dystrophy of the retinal pigment epithelium
その他の疾患	補助換気を要する呼吸不全	Other diseases	Respiratory failure requiring assisted ventilation
その他の疾患	ダリエ病	Other diseases	Darier disease, acral hemorrhagic type
その他の疾患	家族性熱性痙攣 4	Other diseases	Febrile seizures, familial, 4
その他の疾患	SPATA7関連疾患	Other diseases	SPATA7-Related Disorders
その他の疾患	ABCA4関連疾患	Other diseases	ABCA4-Related Disorders
その他の疾患	SLC26A2関連疾患	Other diseases	SLC26A2-Related Disorders
その他の疾患	van Buchem病 2型	Other diseases	Van Buchem disease type 2
その他の疾患	錐体幹体ジストロフィー21	Other diseases	Cone-rod dystrophy 21
その他の疾患	レスシュ・ナイハン症候群、神経学的変異型	Other diseases	Lesch-nyhan syndrome, neurologic variant
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 5	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 5
その他の疾患	退行、運動異常、失語症および痙攣を伴う神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with regression, abnormal movements, loss of speech, and seizures
その他の疾患	メッケル症候群 10型	Other diseases	Meckel syndrome, type 10
その他の疾患	部分欠損歯 3	Other diseases	Tooth agenesis, selective, 3
その他の疾患	GNPTAB関連疾患	Other diseases	GNPTAB-Related Disorders
その他の疾患	心房中隔欠損症 2	Other diseases	Atrial septal defect 2
その他の疾患	アトピー性皮膚炎感受性 2	Other diseases	Dermatitis, atopic, 2, susceptibility to
その他の疾患	脊椎異常を伴う成長ホルモン欠乏症	Other diseases	Growth hormone deficiency with pituitary anomalies
その他の疾患	先天性脊椎側弯症	Other diseases	Congenital scoliosis
その他の疾患	亜急性リンパ性白血病	Other diseases	Subacute lymphoid leukemia
その他の疾患	難治性痙攣	Other diseases	Intractable seizure
その他の疾患	常染色体優性原発性小頭症 18	Other diseases	Microcephaly 18, primary, autosomal dominant
その他の疾患	脳の構造異常を伴う神経発達障害 +/- 脊椎または心臓の構造異常	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with brain anomalies and with or without vertebral or cardiac anomalies
その他の疾患	女性化乳房を伴う機半陰陽 (男性)	Other diseases	Pseudohermaphroditism male with gynecomastia
その他の疾患	遠位型関節拘縮症 2B4型	Other diseases	Arthrogryposis, distal, type 2B4
その他の疾患	トランスサイレチン型軟膜アミロイドーシス	Other diseases	AMYLOIDOSIS, LEPTOMENINGEAL, TRANSTHYRETIN-RELATED
その他の疾患	神経発達障害の既往	Other diseases	History of neurodevelopmental disorder
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 60	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 60
その他の疾患	部分欠損歯 4	Other diseases	Tooth agenesis, selective, 4
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 2	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 2
その他の疾患	妊娠中の肝機能検査異常	Other diseases	Abnormal liver function tests during pregnancy
その他の疾患	青色強膜	Other diseases	Blue sclerae
その他の疾患	前角運動ニューロン欠失	Other diseases	Paucity of anterior horn motor neurons
その他の疾患	精神遅滞を伴う小脳低形成症 +/- 四足歩行	Other diseases	Cerebellar hypoplasia and mental retardation with or without quadrupedal locomotion 1
その他の疾患	メッケル症候群 6型	Other diseases	Meckel syndrome type 6
その他の疾患	協調運動不全	Other diseases	Poor coordination
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症、色素性乾皮症(K群)	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder, complementation group K
その他の疾患	常染色体劣性眼歯指趾異形成	Other diseases	Oculodentodigital dysplasia, autosomal recessive
その他の疾患	全身性反射亢進	Other diseases	Generalized hyperreflexia
その他の疾患	粗い顔貌および行動異常を伴う知的発達障害	Other diseases	Intellectual developmental disorder with dysmorphic facies and behavioral abnormalities
その他の疾患	USH2A関連疾患	Other diseases	USH2A-Related Disorders
その他の疾患	血液型FROESE	Other diseases	BLOOD GROUP--FROESE
その他の疾患	心欠損・外胚葉形成不全症	Other diseases	Congenital heart defects and ectodermal dysplasia
その他の疾患	MASS症候群	Other diseases	MASS syndrome
その他の疾患	小児筋脳肝障害スペクトル	Other diseases	Childhood myocerebrohepatopathy spectrum
その他の疾患	外眼筋麻痺	Other diseases	External ophthalmoplegia
その他の疾患	常染色体優性知的障害 56	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 56
その他の疾患	メタンチオールオキシダーゼ欠損症による口腔外口臭	Other diseases	Extraoral halitosis due to methanethiol oxidase deficiency
その他の疾患	自閉症	Other diseases	autistic features
その他の疾患	小頭-低身長、多小脳回および痙攣を伴う小頭症	Other diseases	MICROCEPHALY, SHORT STATURE, AND POLYMICROGYRIA WITH SEIZURES
その他の疾患	AIPL1関連疾患	Other diseases	AIPL1-Related Disorders
その他の疾患	バルデ・ビードル症候群 1/7、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Bardet-Biedl syndrome 1/7, digenic
その他の疾患	脳梁低形成	Other diseases	Hypoplasia of the corpus callosum
その他の疾患	多呼吸	Other diseases	Tachypnea
その他の疾患	進行性小脳性運動失調	Other diseases	Progressive cerebellar ataxia
その他の疾患	小脳症、白内障および腎の異常を伴う神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, cataracts, and renal abnormalities
その他の疾患	血液型DIEGO	Other diseases	BLOOD GROUP--DIEGO SYSTEM
その他の疾患	平均動脈圧高値	Other diseases	Elevated mean arterial pressure
その他の疾患	皮膚神経線維腫	Other diseases	Subcutaneous neurofibromas
その他の疾患	ERCC6関連疾患	Other diseases	ERCC6-Related Disorders
その他の疾患	ナックルパッドを伴う表皮剥離性掌蹠角化症	Other diseases	Palmo-plantar keratoderma, epidermolytic, with knuckle pads
その他の疾患	KCNQ2関連疾患	Other diseases	KCNQ2-Related Disorders
その他の疾患	ベータサラセミア、Iermontov型	Other diseases	Beta-thalassemia, Iermontov type
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 3	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 3
その他の疾患	無月経	Other diseases	Amenorrhea
その他の疾患	心房中隔欠損1、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Atrial standstill 1, digenic
その他の疾患	腹部肥満-メタボリックシンドローム 3	Other diseases	Abdominal obesity-metabolic syndrome 3
その他の疾患	GATA1関連赤血球生成促進因子血小板減少症	Other diseases	GATA binding protein 1 related thrombocytopenia with dyserythropoiesis
その他の疾患	緩徐な視力低下	Other diseases	Slow decrease in visual acuity
その他の疾患	関節拘縮-腎機能異常-胆汁うっ滞 1	Other diseases	Arthrogryposis, renal dysfunction, and cholestasis 1
その他の疾患	血液型LUTHERAN INHIBITOR	Other diseases	BLOOD GROUP--LUTHERAN INHIBITOR
その他の疾患	PIK3CA関連過成長症候群	Other diseases	PIK3CA related overgrowth syndrome
その他の疾患	進行性神経症状増悪	Other diseases	Progressive neurologic deterioration
その他の疾患	大脳白質形成不全症	Other diseases	Dysmyelinating leukodystrophy
その他の疾患	先細の指	Other diseases	Tapered finger
その他の疾患	常染色体劣性蓄積ミオパチー	Other diseases	Myopathy, myosin storage, autosomal recessive
その他の疾患	非典型型ムコリビドーシスIII型α/β	Other diseases	Mucopolidosis III alpha/beta, atypical
その他の疾患	黒色表皮腫を伴う骨異形成	Other diseases	Skeletal dysplasia with acanthosis nigricans
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 36	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 36
その他の疾患	後天性QT延長症候群感受性	Other diseases	Acquired susceptibility to long QT syndrome 1
その他の疾患	第11番染色体不安定性	Other diseases	Fragile site 11b
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳失調症 24	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 24
その他の疾患	新生児筋緊張低下症	Other diseases	Neonatal hypotonia
その他の疾患	手振戦	Other diseases	Hand tremor
その他の疾患	歩行失調症	Other diseases	Loss of ability to walk
その他の疾患	Alazami-Yuan症候群症候群	Other diseases	Alazami-Yuan syndrome
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 93	Other diseases	Mental retardation, X-linked 93
その他の疾患	アルコール誘発性突然心停止	Other diseases	Sudden cardiac failure, alcohol-induced
その他の疾患	眼皮膚白皮症 II型	Other diseases	OCULOCUTANEOUS ALBINISM, TYPE II, MODIFIER OF
その他の疾患	ヌーナン症候群様疾患-みだれた発育期毛 2	Other diseases	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2
その他の疾患	先天性グリコシル化異常症 ICC型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation, type ICC
その他の疾患	晩発性鉄芽球性貧血 1	Other diseases	Sideroblastic anemia 1, late-onset
その他の疾患	TTN関連疾患	Other diseases	TTN-Related Disorders
その他の疾患	成人型ニーマン-ピック病 C1型	Other diseases	Niemann-Pick disease, type C1, adult form
その他の疾患	口蓋裂、心臓欠陥、精神遅滞	Other diseases	Cleft palate, cardiac defects, and mental retardation
その他の疾患	脳梁異形成症	Other diseases	Dysplastic corpus callosum
その他の疾患	循環血中酵素濃度の異常	Other diseases	Abnormality of circulating enzyme level
その他の疾患	微小角膜を伴う両眼性白内障	Other diseases	Cataract, autosomal dominant, multiple types, with microcornea
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 43	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 43
その他の疾患	常染色体劣性栄養素型表皮皮膚症	Other diseases	Epidermolysis bullosa dystrophica inversa, autosomal recessive
その他の疾患	後天性ヘモグロビンH症、非欠損型	Other diseases	Hemoglobin H disease, nondeletional
その他の疾患	重症骨格異形成症	Other diseases	Lethal skeletal dysplasia
その他の疾患	痙性失調症	Other diseases	Spastic ataxia
その他の疾患	下眼瞼外反	Other diseases	Ectropion of lower eyelids

その他の疾患	進行性ミオクローヌステんかん 2b	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 2b
その他の疾患	Mullegama-Klein-Martinez症候群	Other diseases	Mullegama-Klein-Martinez syndrome
その他の疾患	広母指症	Other diseases	Broad thumb
その他の疾患	本態性全般性てんかん感受性 11	Other diseases	Epilepsy, idiopathic generalized, susceptibility to, 11
その他の疾患	早発性卵巣不全 5	Other diseases	Premature ovarian failure 5
その他の疾患	急性大動脈解離	Other diseases	Acute aortic dissection
その他の疾患	下顎顔面骨形成不全症を伴うダイヤモンド・ブラックファン貧血 15	Other diseases	Diamond-Blackfan anemia 15 with mandibulofacial dysostosis
その他の疾患	遺伝性運動感覚性ニューロパチー	Other diseases	Autosomal dominant distal hereditary motor neuropathy
その他の疾患	コロボーマを伴う孤発性小眼球症 5	Other diseases	Microphthalmia, isolated, with coloboma 5
その他の疾患	成人型ガラクトシリアリドーシス	Other diseases	Galactosialidosis, adult
その他の疾患	CDH23関連症	Other diseases	CDH23-Related Disorders
その他の疾患	神経発達障害を伴う骨端異形成症	Other diseases	Immunoskeletal dysplasia with neurodevelopmental abnormalities
その他の疾患	若年発症型糖尿病を伴うFanconi腎尿管症候群	Other diseases	Fanconi renal tubular syndrome 4 with maturity-onset diabetes of the young
その他の疾患	ビリドキシン誘発性オルニチン血症を伴う脈絡膜と網膜の脳回状網脈絡膜萎縮	Other diseases	Gyrate atrophy of choroid and retina with pyridoxine-responsive ornithinemia
その他の疾患	SLC26A4関連疾患	Other diseases	SLC26A4-Related Disorders
その他の疾患	SH3TC2関連疾患	Other diseases	SH3TC2-Related Disorders
その他の疾患	筋線維封入体	Other diseases	Muscle fiber inclusion bodies
その他の疾患	滲出性網脈症 4、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 4, digenic
その他の疾患	コステロ症候群、重症型	Other diseases	Costello syndrome, severe
その他の疾患	Leber先天性黒内障 1	Other diseases	Leber congenital amaurosis 1
その他の疾患	知的発達障害、常染色体劣性、68	Other diseases	Intellectual developmental disorder, autosomal recessive 68
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 47	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 47
その他の疾患	免疫不全症 49	Other diseases	Immunodeficiency 49
その他の疾患	本態性全般性てんかん 8	Other diseases	Epilepsy, idiopathic generalized 8
その他の疾患	テロメア短縮	Other diseases	Short telomere length
その他の疾患	ファブリー病、血管型	Other diseases	Fabry disease, cardiac variant
その他の疾患	小頭症、少頭症、発達遅滞を伴う点状軟骨異形成症	Other diseases	Short stature, rhizomelic, with microcephaly, micrognathia, and developmental delay
その他の疾患	MRIにおける白質病変	Other diseases	Hyperintensity of cerebral white matter on MRI
その他の疾患	腎肝膵異形成 1	Other diseases	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia 1
その他の疾患	多数の色素斑	Other diseases	Numerous pigmented freckles
その他の疾患	マルファン体型を伴う知的障害	Other diseases	Marfanoid habitus and intellectual disability
その他の疾患	孤立性GnRH欠乏症	Other diseases	Isolated GnRH Deficiency
その他の疾患	眼瞼狭小症候群 1型	Other diseases	Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus syndrome type 1
その他の疾患	Pitt-Hopkins様症候群 2	Other diseases	Pitt-Hopkins-like syndrome 2
その他の疾患	ジストニア、重症型	Other diseases	Severe dystonia
その他の疾患	最重度知的障害	Other diseases	Intellectual disability, profound
その他の疾患	口・顔面・指症候群 XV	Other diseases	Orofaciocaudal syndrome XV
その他の疾患	常染色体優性ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー 1	Other diseases	Ullrich congenital muscular dystrophy 1, autosomal dominant
その他の疾患	骨折の治療遅延による切断に至る骨髄炎	Other diseases	Osteomyelitis leading to amputation due to slow healing fractures
その他の疾患	欠損歯	Other diseases	Tooth agenesis
その他の疾患	後骨髄軟骨腫症 2	Other diseases	Metaphyseal anadysplasia 2
その他の疾患	脳内鉄蓄積を伴う神経変性	Other diseases	Neurodegeneration with brain iron accumulation 1, atypical
その他の疾患	不全リンパ球症候群 II型、補体グループB	Other diseases	Bare lymphocyte syndrome, type II, complementation group B
その他の疾患	遺伝性感覚自覚性ニューロパチー1A型、重症型	Other diseases	Neuropathy, hereditary sensory and autonomic, type IA, severe
その他の疾患	プロトロンビン時間延長	Other diseases	Prolonged prothrombin time
その他の疾患	SDHB関連疾患	Other diseases	SDHB-Related Disorders
その他の疾患	一過性新生児糖尿病 3	Other diseases	Transient neonatal diabetes mellitus 3
その他の疾患	Dandy-Walker 型奇形の特徴を伴う遺伝的症候群	Other diseases	Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as major feature
その他の疾患	新生児筋緊張低下の既往	Other diseases	History of neonatal hypotonia
その他の疾患	頭蓋顔面骨不均衡	Other diseases	Craniofacial disproportion
その他の疾患	胸椎側弯症	Other diseases	Thoracic scoliosis
その他の疾患	X連鎖溶脳症	Other diseases	Subcortical laminar heterotopia, X-linked
その他の疾患	ヘモグロビンH性胎児水腫症候群	Other diseases	HEMOGLOBIN H HYDROPS FETALIS SYNDROME
その他の疾患	リンパ腫の特徴を伴う急性骨髄性白血病	Other diseases	Lymphoblastic leukemia, acute, with lymphomatous features
その他の疾患	セルロプラスミン欠血症による全身性ヘモジデリン沈着症	Other diseases	Hemosiderosis, systemic, due to aceruloplasminemia
その他の疾患	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 14	Other diseases	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 14
その他の疾患	先天性グリコシル化異常症	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation with defective fucosylation 2
その他の疾患	両側多焦点性てんかん型放電	Other diseases	Bilateral multifocal epileptiform discharges
その他の疾患	ミオパシー、反射神経失調症、呼吸困難、嚥下障害、早発性、軽症型	Other diseases	Myopathy, areflexia, respiratory distress, and dysphagia, early-onset, mild variant
その他の疾患	徐脈誘発QT延長症	Other diseases	Long QT syndrome, bradycardia-induced
その他の疾患	埋没耳	Other diseases	Cryptotia
その他の疾患	胎児アキネジアシーケンス	Other diseases	Fetal akinesia sequence
その他の疾患	睡眠障害	Other diseases	Sleep disturbance
その他の疾患	家族性進行性肝内胆汁うっ滞症 4	Other diseases	Progressive familial intrahepatic cholestasis 4
その他の疾患	ダウリング-デゴス病 4	Other diseases	Dowling-degos disease 4
その他の疾患	先端異汗症 1+汗中Cl濃度上昇	Other diseases	Bronchiectasis with or without elevated sweat chloride 1
その他の疾患	IFN-γ受容体欠損症	Other diseases	Interferon gamma receptor deficiency
その他の疾患	癬毒性脱毛症を伴う単純性表皮水疱症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex, generalized, with scarring and hair loss
その他の疾患	ヌーナン症候群およびヌーナン関連症候群	Other diseases	Noonan syndrome and Noonan-related syndrome
その他の疾患	ウィスコット・オルドリッチ症候群、軽症型	Other diseases	Wiskott-Aldrich syndrome, attenuated
その他の疾患	血液型WRIGHT	Other diseases	BLOOD GROUP-WRIGHT ANTIGEN
その他の疾患	ミトコンドリア脳症	Other diseases	Mitochondrial encephalopathy
その他の疾患	進行性外眼筋麻痺-ミトコンドリアDNA欠失、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, digenic
その他の疾患	ミオパチーを伴う多発性骨端異形成症 3	Other diseases	Epiphyseal dysplasia, multiple, 3, with myopathy
その他の疾患	QT延長症候群、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Long qt syndrome 3/6, digenic
その他の疾患	種骨骨端骨幹異形成症	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia
その他の疾患	関節の過可動性	Other diseases	Joint hypermobility
その他の疾患	片麻痺/片側不全麻痺	Other diseases	Hemiplegia/hemiparesis
その他の疾患	Galloway-Mowat症候群 1	Other diseases	Galloway-Mowat syndrome 1
その他の疾患	ZAP70 関連重症複合免疫不全	Other diseases	ZAP70-Related Severe Combined Immunodeficiency
その他の疾患	神経膠腫感受性 2	Other diseases	Glioma susceptibility 2
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 99	Other diseases	Mental retardation, X-linked 99
その他の疾患	成人型ポリグルコサン小体ニューロパチー	Other diseases	Adult polyglucosan body neuropathy
その他の疾患	アイバカトール有効性	Other diseases	ivacafter response - Efficacy
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 104	Other diseases	Mental retardation, X-linked 104
その他の疾患	足背の浮腫	Other diseases	Edema of the dorsum of feet
その他の疾患	多形芽腫、体細胞変異	Other diseases	Glioblastoma multiforme, somatic
その他の疾患	小児型統合失調症	Other diseases	Childhood-Onset Schizophrenia
その他の疾患	バルデ・ビーデル症候群 2/6、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Bardet-biedl syndrome 2/6, digenic
その他の疾患	側脳室欠損	Other diseases	Dilation of lateral ventricles
その他の疾患	X連鎖ZNF711関連精神遅滞	Other diseases	ZNF711-Related X-linked Mental Retardation
その他の疾患	単冠状頭蓋骨縫合早期癒合症	Other diseases	Craniosynostosis, nonsyndromic unicoronal
その他の疾患	先天性外眼筋先天性線維症 3b	Other diseases	Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 3b
その他の疾患	眉間血管腫	Other diseases	Glabella hemangioma
その他の疾患	体重減少	Other diseases	Decreased body weight
その他の疾患	Leber先天性黒内障 18	Other diseases	Leber congenital amaurosis 18
その他の疾患	エクリズマブ無効	Other diseases	Ecilizumab, poor response to
その他の疾患	精巣疾患	Other diseases	Testicular disease
その他の疾患	テイ-サックス病、バリエントB1	Other diseases	Tay-Sachs disease, B1 variant
その他の疾患	ビタミンB2欠乏症	Other diseases	Arifboflavinosis
その他の疾患	Townes-Brocks関連症候群	Other diseases	Townes-Brocks-branchiootrenal-like syndrome
その他の疾患	網膜電図における異常	Other diseases	Abnormal electroretinogram
その他の疾患	常染色体劣性所発性小頭症 8	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 8
その他の疾患	運動失調 企鵝脚-筋トラス低下、小児型	Other diseases	Chediak-Higashi syndrome, childhood type
その他の疾患	CEP152関連疾患	Other diseases	CEP152-Related Disorders
その他の疾患	爪ジストロフィーを伴う単純性表皮水疱症	Other diseases	Epidermolysis bullosa simplex with nail dystrophy

その他の疾患	性腺形成異常症を伴う彎曲肢形成症	Other diseases	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal
その他の疾患	Coffin-Siris 症候群/精神遅滞	Other diseases	Coffin Siris/Intellectual Disability
その他の疾患	神経セロイドリポフスチン症、劣性	Other diseases	Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Recessive
その他の疾患	慢性大腸炎	Other diseases	Chronic colitis
その他の疾患	一過性新生児糖尿病 2	Other diseases	Transient neonatal diabetes mellitus 2
その他の疾患	常染色体劣性非細菌性表皮水疱症	Other diseases	Epidermolysis bullosa, pretibial, autosomal recessive
その他の疾患	ハンセン病 2	Other diseases	Leprosy 2
その他の疾患	汗腺腺線維症を伴わない汗孔濃度上昇	Other diseases	Sweat chloride elevation without cystic fibrosis
その他の疾患	発達遅延および痙攣発作を伴う小脳萎縮症	Other diseases	Cerebellar atrophy, developmental delay, and seizures
その他の疾患	Charcot-Marie-Tooth 病、軸索型、常染色体劣性	Other diseases	Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, with vocal cord paresis, autosomal recessive
その他の疾患	若年性冠動脈疾患	Other diseases	Early-onset coronary artery disease
その他の疾患	両側性眼瞼下垂	Other diseases	Bilateral ptosis
その他の疾患	常染色体劣性運動失調症 13	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 13
その他の疾患	遺伝性本態性振戦 4	Other diseases	Tremor, hereditary essential, 4
その他の疾患	AXIN2関連家族性大腸腺腫症	Other diseases	AXIN2-related attenuated familial adenomatous polyposis
その他の疾患	常染色体優性知的障害 52	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 52
その他の疾患	家族性脳底動脈片頭痛	Other diseases	Migraine, familial basilar
その他の疾患	常染色体劣性 GLUT1欠損症 1	Other diseases	GLUT1 deficiency syndrome 1, autosomal recessive
その他の疾患	新生児インスリン依存性糖尿病	Other diseases	Neonatal insulin-dependent diabetes mellitus
その他の疾患	サイログロブリン生成障害	Other diseases	Thyroglobulin synthesis defect
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 18	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 18
その他の疾患	精神遅滞	Other diseases	Intrauterine growth retardation
その他の疾患	歯肉線維腫症 1	Other diseases	Gingival fibromatosis 1
その他の疾患	足穿孔症	Other diseases	Penetrating foot ulcers
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群 4	Other diseases	Meier-Gorlin syndrome 4
その他の疾患	慢性肉芽腫症 - X連鎖性、変異型	Other diseases	Granulomatous disease, chronic, X-linked, variant
その他の疾患	尿の色調異常	Other diseases	Abnormal urinary color
その他の疾患	症候性知的障害	Other diseases	Syndromic intellectual disability
その他の疾患	X連鎖性家族性溶血性貧血	Other diseases	X-linked congenital hemolytic anemia
その他の疾患	常染色体優性知的障害 45	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 45
その他の疾患	嚙趾症	Other diseases	Toe clinodactyly
その他の疾患	非典型Pelizaeus-Merzbacher病	Other diseases	Pelizaeus-Merzbacher disease, atypical
その他の疾患	麻酔後無呼吸症	Other diseases	Postanesthetic apnea
その他の疾患	太い脳梁	Other diseases	Thick corpus callosum
その他の疾患	常染色体優性知的障害 51	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 51
その他の疾患	常染色体劣性先天性白内障 5	Other diseases	Cataract, autosomal recessive congenital 5
その他の疾患	異形態性	Other diseases	Dysmorphic features
その他の疾患	46,XY性転換 3型	Other diseases	46,XY sex reversal, type 3
その他の疾患	ガラクトース・エピメラゼ欠損症、重症型	Other diseases	Galactose epimerase deficiency, severe
その他の疾患	QT延長症候群 1/2、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Long QT syndrome 1/2, digenic
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 6	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 6
その他の疾患	遺伝性原発性卵巣機能低下症	Other diseases	Genetic non-acquired premature ovarian failure
その他の疾患	遅延反射	Other diseases	Delayed reflexes
その他の疾患	皮膚のたるみまたは過伸展性	Other diseases	Abnormally lax or hyperextensible skin
その他の疾患	遺伝性内反足	Other diseases	Congenital talipes calcaneovalgus
その他の疾患	過剰驚愕症 3	Other diseases	Hyperreflexia 3
その他の疾患	Cowden 症候群 7	Other diseases	Cowden syndrome 7
その他の疾患	爪の異常	Other diseases	Abnormality of the nail
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 41	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 41
その他の疾患	神経発達障害・てんかん・脳梁低形成	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with epilepsy and hypoplasia of the corpus callosum
その他の疾患	多発性関節拘縮症	Other diseases	Multiple joint contractures
その他の疾患	HTRA1関連脳小血管病	Other diseases	HTRA1-related cerebral small vessel disease
その他の疾患	Bernard Soulier 症候群 A1型	Other diseases	Bernard-Soulier syndrome, type A1
その他の疾患	視神経萎縮症 +/- 運動失調、精神遅滞および痙攣	Other diseases	Optic atrophy 10 with or without ataxia, mental retardation, and seizures
その他の疾患	RYR1関連疾患	Other diseases	RYR1-Related Disorders
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 34	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 34
その他の疾患	難聴、先天性心臓欠損および後部胎生環	Other diseases	Deafness, congenital heart defects, and posterior embryotoxon
その他の疾患	舟状頭蓋症およびAxenfeld-Rieger 症	Other diseases	Scaphocephaly and axenfeld-rieger anomaly
その他の疾患	仙骨欠損症	Other diseases	Sacral agenesis
その他の疾患	ポリ (ADP-リボース) ポリメラーゼ阻害薬反応性	Other diseases	Poly (ADP-Ribose) polymerase inhibitor response
その他の疾患	滑脳症 3型	Other diseases	Type III lissencephaly
その他の疾患	脈絡網膜形成異常症候群 +/- 精神遅滞	Other diseases	Microcephaly and chorioretinopathy with or without mental retardation
その他の疾患	発語障害を伴う知的障害	Other diseases	Intellectual disability with severe speech impairment
その他の疾患	痙性対麻痺を伴うアルツハイマー病 3型	Other diseases	Alzheimer disease familial 3, with spastic paraparesis
その他の疾患	石灰化上皮腫を伴う常染色体劣性大腸腺腫症	Other diseases	Colorectal adenomatous polyposis, autosomal recessive, with pilomatricomas
その他の疾患	過剰筋紡錘を伴う遺伝性ミオパチー	Other diseases	Myopathy, congenital, with excess of muscle spindles
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常症 41	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 41
その他の疾患	常染色体優性先天性角化不全症 4	Other diseases	Dyskeratosis congenita, autosomal dominant, 4
その他の疾患	ミトコンドリアDNA枯渇症候群 16A	Other diseases	Mitochondrial DNA depletion syndrome 16A
その他の疾患	常染色体劣性原発性小頭症 24	Other diseases	Microcephaly 24, primary, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性羊毛状毛 3	Other diseases	Autosomal recessive woolly hair 3
その他の疾患	ミトコンドリア複合体 3 欠損症、核型 10	Other diseases	Mitochondrial complex 3 deficiency, nuclear type 10
その他の疾患	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー 2	Other diseases	Ullrich congenital muscular dystrophy 2
その他の疾患	早発性卵巣不全 7	Other diseases	Premature ovarian failure 7
その他の疾患	慢性神経性セロイドリポフスチノーシス 3	Other diseases	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 3, protracted
その他の疾患	筋緊張低下・運動失調・発達遅滞・エナメル形成不全症候群	Other diseases	Hypotonia, ataxia, developmental delay, and tooth enamel defect syndrome
その他の疾患	X連鎖性尿道下裂症 2	Other diseases	Hypospadias 2, X-linked
その他の疾患	良性家族性新生児発作 +/- 筋波動症	Other diseases	Seizures, benign familial neonatal, 1, and/or myokymia
その他の疾患	副甲状腺機能亢進症 4	Other diseases	Hyperparathyroidism 4
その他の疾患	Showa-Yakushiji βガラセミア	Other diseases	Beta-showa-yakushiji thalassemia
その他の疾患	NCF-1欠損慢性肉芽腫症	Other diseases	Chronic granulomatous disease due to deficiency of NCF-1
その他の疾患	知的発達障害 62	Other diseases	Intellectual developmental disorder 62
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群 3	Other diseases	Meier-Gorlin syndrome 3
その他の疾患	TCTN2関連疾患	Other diseases	TCTN2-Related Disorders
その他の疾患	ヘモグロビン異常症 (Quong Sze)	Other diseases	Hemoglobin Quong Sze
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 46	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 46
その他の疾患	dominant型β-ガラセミア	Other diseases	Beta-plus-thalassemia, dominant
その他の疾患	統合失調症 15	Other diseases	Schizophrenia 15
その他の疾患	TDP43封入体を伴うTARDBP関連前頭側頭葉変性症	Other diseases	FRONTOTEMPORAL DEMENTIA WITH TDP43 INCLUSIONS, TARDBP-RELATED
その他の疾患	滲出性硝子体網膜症 6	Other diseases	Exudative vitreoretinopathy 6
その他の疾患	You-Hoover-Fong症候群	Other diseases	You-Hoover-Fong syndrome
その他の疾患	早期発症進行性脳症・難聴・横橋線維脳萎縮症候群	Other diseases	Early-onset progressive encephalopathy-hearing loss-pons hypoplasia-brain atrophy syndrome
その他の疾患	感覚運動性ニューロパチー	Other diseases	Sensorimotor neuropathy
その他の疾患	MYH7関連疾患	Other diseases	MYH7-Related Disorders
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 101	Other diseases	Mental retardation, X-linked 101
その他の疾患	内臓錯位	Other diseases	Situs ambiguus
その他の疾患	重症水頭症	Other diseases	Severe hydrocephalus
その他の疾患	PALB2関連疾患	Other diseases	PALB2-Related Disorders
その他の疾患	血小板凝集異常症	Other diseases	Abnormal platelet aggregation
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 38	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 38
その他の疾患	中枢性低緊張症	Other diseases	Central hypotonia
その他の疾患	無嗅覚症を伴わない低ゴナドトロピン性腺機能低下症	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 8 without anosmia
その他の疾患	神経腫瘍感受性 3	Other diseases	Glioma susceptibility 3
その他の疾患	脂質代謝異常症	Other diseases	Abnormality of lipid metabolism
その他の疾患	ヘモグロビン Arab O 型鎌状赤血球症	Other diseases	Sickle cell-Hemoglobin O Arab disease
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 8	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 8

その他の疾患	下肢筋力低下	Other diseases	Limb muscle weakness
その他の疾患	羊毛状毛を伴う常染色体劣性羊毛状毛	Other diseases	Autosomal Recessive Hypotrichosis with Woolly Hair
その他の疾患	Knossos型βサラセミア	Other diseases	Beta-knossos-thalassemia
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 31	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 31
その他の疾患	中心暗点	Other diseases	Central scotoma
その他の疾患	精子形成障害による男性不妊症	Other diseases	Male infertility with spermatogenesis disorder
その他の疾患	常染色体優性Bernard-Soulier症候群 A2型	Other diseases	Bernard-Soulier syndrome, type A2, autosomal dominant
その他の疾患	乳児冠状動脈硬化症	Other diseases	Coronary sclerosis, medial, of infancy
その他の疾患	自己免疫性甲状腺疾患 3型	Other diseases	Autoimmune thyroid disease 3
その他の疾患	ANOS関連疾患	Other diseases	ANOS-Related Disorders
その他の疾患	本態性全般性てんかん感受性 12	Other diseases	Epilepsy, idiopathic generalized, susceptibility to, 12
その他の疾患	関節拘縮症、ペルテス病、上方注視麻痺	Other diseases	Arthrogryposis, perthes disease, and upward gaze palsy
その他の疾患	常染色体優性エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー 4	Other diseases	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 4, autosomal dominant
その他の疾患	MYO7A関連疾患	Other diseases	MYO7A-Related Disorders
その他の疾患	歩行失調	Other diseases	Gait imbalance
その他の疾患	嚙指趾症	Other diseases	Clinodactyly
その他の疾患	下肢反射亢進	Other diseases	Lower limb hyperreflexia
その他の疾患	免疫不全症 8	Other diseases	Immunodeficiency 8
その他の疾患	皮膚性合指症	Other diseases	Cutaneous finger syndactyly
その他の疾患	桿体反応を伴う円錐ジストロフィー	Other diseases	Macular dystrophy with central cone involvement
その他の疾患	常染色体劣性小頭症 13	Other diseases	Primary autosomal recessive microcephaly 13
その他の疾患	睡眠時ミオクローヌス	Other diseases	Sleep myoclonus
その他の疾患	細い長骨	Other diseases	Slender long bone
その他の疾患	常染色体優性知的障害 54	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 54
その他の疾患	声帯麻痺を伴う常染色体劣性軸索型ニューロパチー	Other diseases	Neuropathy, axonal, with vocal cord paresis, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性白内障 9	Other diseases	Cataract 9, autosomal recessive
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群 6	Other diseases	Meier-gorlin syndrome 6
その他の疾患	CEP290関連疾患	Other diseases	CEP290-Related Disorders
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 90	Other diseases	X-Linked mental retardation 90
その他の疾患	筋波動症 1	Other diseases	Myokymia 1
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 5	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 5
その他の疾患	RLBP1欠損症	Other diseases	RLBP1-Related Disorders
その他の疾患	全般的近位尿管管症	Other diseases	Global proximal tubulopathy
その他の疾患	RAPSN関連疾患	Other diseases	RAPSN-Related Disorders
その他の疾患	PEX7関連疾患	Other diseases	PEX7-Related Disorders
その他の疾患	TBC1ドメインファミリー 24 関連疾患	Other diseases	Caused by mutation in the TBC1 domain family, member 24
その他の疾患	顔貌異常-多毛-てんかん-知的/発達遅滞-歯肉過成長症候群	Other diseases	Facial dysmorphism, hypertrichosis, epilepsy, intellectual/developmental delay, and gingival overgrowth syndrome
その他の疾患	Marfan症候群/Loeys-Dietz症候群/家族性解離性胸部大動脈瘤	Other diseases	Marfan Syndrome/Loeys-Dietz Syndrome/Familial Thoracic Aortic Aneurysms and Dissections
その他の疾患	視神経乳頭欠損-黄斑萎縮-網膜脈絡膜症候群	Other diseases	Colobomatous optic disc-macular atrophy-chorioretinopathy syndrome
その他の疾患	第5指の短指症	Other diseases	Short 5th finger
その他の疾患	コア構造とZ線の異常を伴った先天性ミオパチー	Other diseases	Myopathy, congenital, with structured cores and z-line abnormalities
その他の疾患	リ・フラウメニ (Li-Fraumeni) 症候群 2	Other diseases	Li-Fraumeni syndrome 2
その他の疾患	常染色体優性精神遅滞 30	Other diseases	Mental retardation, autosomal dominant 30
その他の疾患	開放隅角緑内障 1e	Other diseases	Glaucoma 1, open angle, e
その他の疾患	骨形成不全症 1型、中等症	Other diseases	Osteogenesis imperfecta type 1, mild
その他の疾患	偽性TORCH症候群 1	Other diseases	Pseudo-TORCH syndrome 1
その他の疾患	クリッペル-トレノニー症候群	Other diseases	Klippel-trenaunay syndrome
その他の疾患	重度自閉症	Other diseases	Autism, severe
その他の疾患	虹彩欠損-骨粗鬆症-小眼球症-巨頭症-白化症-難聴	Other diseases	Coloboma, osteopetrosis, microphthalmia, macrocephaly, albinism, and deafness
その他の疾患	部分欠損歯 7	Other diseases	Tooth agenesis, selective, 7
その他の疾患	症候性小眼球症 15	Other diseases	MICROPHthalmia, SYNDROMIC 15
その他の疾患	反復発作性失調症	Other diseases	Episodic ataxia/myokymia syndrome
その他の疾患	X連鎖性精神遅滞 100	Other diseases	Mental retardation, X-linked 100
その他の疾患	重症先天性拘縮症候群 11	Other diseases	Lethal congenital contracture syndrome 11
その他の疾患	網膜ジストロフィー、肥満	Other diseases	Retinal dystrophy and obesity
その他の疾患	手の多指症	Other diseases	Hand polydactyly
その他の疾患	弧発症ビタミンE欠乏症を伴うフリードライヒ運動失調類似症	Other diseases	Ataxia, Friedreich-like, with isolated vitamin E deficiency
その他の疾患	Mungan 症候群	Other diseases	Mungan syndrome
その他の疾患	若年性ミオクローヌス てんかん 1	Other diseases	Myoclonic Epilepsy, Juvenile, 1
その他の疾患	常染色体優性知的障害 46	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 46
その他の疾患	FGFR2関連頭蓋骨縫合早期癒合症	Other diseases	FGFR2 related craniosynostosis
その他の疾患	若年性黄斑変性	Other diseases	Macular degeneration, early-onset
その他の疾患	遺伝性運動ニューロン疾患	Other diseases	Hereditary motor neuron disease
その他の疾患	X連鎖性脊髄小脳変性症	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, X-linked
その他の疾患	神経発達遅滞、小頭症、てんかん、白質低形成	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, epilepsy, and hypomyelination
その他の疾患	乳幼児ガラクトシリアドーシス	Other diseases	Galactosialidosis, late infantile
その他の疾患	硝子体網膜症	Other diseases	Vitreoretinopathy
その他の疾患	桿体反応を伴わない進行性円錐ジストロフィー	Other diseases	Progressive cone dystrophy (without rod involvement)
その他の疾患	Faden-Alkuraya 型脊椎骨端異形成症	Other diseases	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Faden-Alkuraya type
その他の疾患	非定型脳性麻痺	Other diseases	atypical cerebral palsy
その他の疾患	感官難聴を伴う裂手/裂足奇形 1	Other diseases	Paragangliomas 1 with sensorineural hearing loss
その他の疾患	肺線維症・骨髄不全、末梢小粒関連 2	Other diseases	Pulmonary fibrosis and/or bone marrow failure, telomere-related, 2
その他の疾患	全身性低色素沈着	Other diseases	Generalized hypopigmentation
その他の疾患	色白の肌	Other diseases	Light complexion
その他の疾患	46,XY性転換2型	Other diseases	46,XY sex reversal, type 2
その他の疾患	常染色体優性エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー 5	Other diseases	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 5, autosomal dominant
その他の疾患	知的発達遅滞を伴う末梢神経障害	Other diseases	Macrocephaly, acquired, with impaired intellectual development
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群 2	Other diseases	Meier-Gorlin syndrome 2
その他の疾患	血液型WALDNER	Other diseases	BLOOD GROUP-WALDNER TYPE
その他の疾患	全身性筋力低下	Other diseases	Generalized muscle weakness
その他の疾患	症候性横紋筋融解症を伴う若年性進行性脳症	Other diseases	Encephalopathy, progressive, early-onset, with episodic rhabdomyolysis
その他の疾患	掌蹠角皮症、局所、散在 2	Other diseases	Palmoplantar keratoderma, nonepidermolytic, focal 2
その他の疾患	肺疾患	Other diseases	Abnormality of the lung
その他の疾患	原発性線毛運動不全症 37	Other diseases	Ciliary dyskinesia, primary, 37
その他の疾患	Bernard Soulier 症候群 B型	Other diseases	Bernard-Soulier syndrome, type B
その他の疾患	精神運動退行	Other diseases	Psychomotor deterioration
その他の疾患	ARV1関連形質	Other diseases	ARV1-related condition
その他の疾患	遠位型脊髄性筋萎縮症	Other diseases	Distal spinal muscular atrophy
その他の疾患	短い長骨	Other diseases	Short long bone
その他の疾患	下垂体腺腫傾向	Other diseases	Pituitary adenoma predisposition
その他の疾患	ビタミンB6依存性ホモシスチン尿症	Other diseases	Homocystinuria, pyridoxine-responsive
その他の疾患	全前脳陥症 11	Other diseases	Holoprosencephaly 11
その他の疾患	ABCD症候群	Other diseases	ABCD syndrome
その他の疾患	ABCA1関連疾患	Other diseases	ABCA1-Related Disorders
その他の疾患	低リン血症性腎結石症/骨粗鬆症 1	Other diseases	Nephrolithiasis/osteoporosis, hypophosphatemic, 1
その他の疾患	手尺骨偏位	Other diseases	Ulnar deviation of the wrist
その他の疾患	進行性ミオクローヌス てんかん 1A (Unverricht-Lundborg病)	Other diseases	Epilepsy, progressive myoclonic 1A (Unverricht and Lundborg)
その他の疾患	先天性糖鎖合成異常症1AA型	Other diseases	Congenital disorder of glycosylation, type Iaa
その他の疾患	骨髄異形成症	Other diseases	Myelodysplasia
その他の疾患	巣状節性糸球体硬化症 9	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 9
その他の疾患	t(11q23.3); KMT2A再編成を伴う急性リンパ芽球性白血病/リンパ芽球性リンパ腫	Other diseases	B Lymphoblastic Leukemia/Lymphoma with t(11q23.3); KMT2A Rearranged
その他の疾患	再生不良性貧血感受性	Other diseases	Aplastic anemia, susceptibility to
その他の疾患	部分的脳梁欠損症	Other diseases	Partial agenesis of the corpus callosum
その他の疾患	神経発達遅滞、小頭症、痙攣	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, ataxia, and seizures
その他の疾患	家族性小球形性血小板増加症	Other diseases	Thrombocytosis, benign familial microcytic

その他の疾患	胎児性心臓弁膜症	Other diseases	Cardiac valvular defect, developmental
その他の疾患	まれな症候性知的障害	Other diseases	Rare syndromic intellectual disability
その他の疾患	正中神経不全麻痺、軽症型	Other diseases	Mononeuropathy of the median nerve, mild
その他の疾患	CD3ゼータ欠損による免疫不全症	Other diseases	Immunodeficiency due to defect in cd3-zeta
その他の疾患	T細胞陰性、B細胞陽性、NK細胞陽性常染色体劣性重症複合免疫不全症	Other diseases	Severe combined immunodeficiency, autosomal recessive, T cell-negative, B cell-positive, NK cell-positive
その他の疾患	重症四肢短縮型低身長症	Other diseases	Lethal short-limbed short stature
その他の疾患	先天性グリコシル化異常症 II型	Other diseases	Congenital disorders of glycosylation type II
その他の疾患	MEN2関連形質:未分類型	Other diseases	MEN2 phenotype: Unclassified
その他の疾患	大きな泉門	Other diseases	Large fontanelles
その他の疾患	出生前多発骨折	Other diseases	Multiple prenatal fractures
その他の疾患	心房中隔欠損症 6	Other diseases	Atrial septal defect 6
その他の疾患	管状凝集体ミオパチー 2	Other diseases	Myopathy, tubular aggregate, 2
その他の疾患	常染色体劣性モノカルボン酸トランスポーター1欠損症	Other diseases	Monocarboxylate transporter 1 deficiency, autosomal recessive
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 57	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 57
その他の疾患	ピルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体の活性低下	Other diseases	Decreased activity of the pyruvate dehydrogenase complex
その他の疾患	RPE65関連疾患	Other diseases	RPE65-Related Disorders
その他の疾患	下肢振戦	Other diseases	Limb tremor
その他の疾患	先天性筋無力症23シナプス前	Other diseases	Myasthenic syndrome, congenital, 23, presynaptic
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 27	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 27
その他の疾患	左室緻密化障害 5	Other diseases	Left ventricular noncompaction 5
その他の疾患	びまん性白質疾患	Other diseases	Diffuse white matter abnormalities
その他の疾患	気管支拡張症 +/- 汗Cl上昇	Other diseases	Bronchiectasis with or without elevated sweat chloride 2
その他の疾患	遺伝性知的障害	Other diseases	Rare genetic intellectual disability
その他の疾患	家族性寒冷傷害症候群 4	Other diseases	Familial cold autoinflammatory syndrome 4
その他の疾患	常染色体劣性脊髄小脳変性症 22	Other diseases	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 22
その他の疾患	関節拘縮症 2B型	Other diseases	Arthrogryposis, distal, type 2B
その他の疾患	遠位短縮四肢	Other diseases	Distal shortening of limbs
その他の疾患	ペルオキシソーム形成異常症、色素性乾皮症(7群)	Other diseases	Peroxisome biogenesis disorder, complementation group 7
その他の疾患	多指症を伴うかわらない短肋骨胸郭異形成症 13	Other diseases	Short-rib thoracic dysplasia 13 with or without polydactyly
その他の疾患	非特異性乏歯症	Other diseases	Non-syndromic oligodontia
その他の疾患	帯状異所性灰白質	Other diseases	Band heterotopia
その他の疾患	重度知的障害	Other diseases	Intellectual disability (severe)
その他の疾患	血管腫症	Other diseases	Hemangiomas
その他の疾患	眼瞼異常を伴うSaethre-Chotzen症候群	Other diseases	Saethre-Chotzen syndrome with eyelid anomalies
その他の疾患	神経発達障害、小脳萎縮 +/- 痙攣	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with cerebellar atrophy and with or without seizures
その他の疾患	低身長およびグルコース代謝減速を伴う小頭症	Other diseases	Microcephaly, short stature, and impaired glucose metabolism 1
その他の疾患	原発性小人症	Other diseases	Primordial dwarfism
その他の疾患	SEPN1関連疾患	Other diseases	SEPN1-Related Disorders
その他の疾患	左室緻密化障害 4	Other diseases	Left ventricular noncompaction 4
その他の疾患	ウルフ・パーキンソン・ホワイト (Wolff・Parkinson・White) 症候群	Other diseases	Wolff-Parkinson-White syndrome
その他の疾患	ARM9関連ジュベール症候群	Other diseases	ARM9-related Joubert syndrome
その他の疾患	胸腰椎側弯症	Other diseases	Thoracolumbar scoliosis
その他の疾患	骨成熟遅延	Other diseases	Delayed skeletal maturation
その他の疾患	Cowden 症候群 3	Other diseases	Cowden syndrome 3
その他の疾患	症候性アルドステロン産生腺腫	Other diseases	Aldosterone-producing adrenal adenoma, somatic
その他の疾患	小児型サンドホフ病	Other diseases	Sandhoff disease, infantile type
その他の疾患	卵子成熟不全 2	Other diseases	Oocyte maturation defect 2
その他の疾患	出血性末梢血管拡張症 1	Other diseases	Haemorrhagic telangiectasia 1
その他の疾患	常染色体劣性低リン酸血症ビタミンD抵抗性くる病	Other diseases	Autosomal recessive hypophosphatemic vitamin D refractory rickets
その他の疾患	Senior-Loken 症候群 8	Other diseases	Senior-Loken syndrome 8
その他の疾患	常染色体優性肥満	Other diseases	Obesity, autosomal dominant
その他の疾患	糖原病 IXa2	Other diseases	Glycogen storage disease IXa2
その他の疾患	ミトコンドリアDNA欠損を伴う進行性外眼筋麻痺症候群	Other diseases	Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions, autosomal recessive 3
その他の疾患	リ・フラウミニ (Li-Fraumeni) 類似症候群	Other diseases	Li-Fraumeni-like syndrome
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 4	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 4
その他の疾患	新生児窒息	Other diseases	Neonatal asphyxia
その他の疾患	神経発達障害、知的障害、低緊張症、運動失調	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with impaired intellectual development, hypotonia, and ataxia
その他の疾患	補体成分6欠損症	Other diseases	Complement component 6 deficiency
その他の疾患	常染色体優性知的障害 53	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 53
その他の疾患	運動誘発性多形性心室頻拍	Other diseases	Effort-induced polymorphic ventricular tachycardias
その他の疾患	肺線維症・骨髄不全、末梢小粒関連 1	Other diseases	Pulmonary fibrosis and/or bone marrow failure, telomere-related, 3
その他の疾患	後天性QT延長症候群	Other diseases	Acquired long QT syndrome
その他の疾患	常染色体優性知的障害 47	Other diseases	Intellectual disability, autosomal dominant 47
その他の疾患	Landsteiner-Wiener 形質	Other diseases	Landsteiner-Wiener phenotype
その他の疾患	非症候性眼ステックラー症候群型	Other diseases	Stickler syndrome, type I, nonsyndromic ocular
その他の疾患	複合型酸化的リン酸化異常 36	Other diseases	Combined oxidative phosphorylation deficiency 36
その他の疾患	過剰驚愕症 2	Other diseases	Hyperekplexia 2
その他の疾患	晩発性ADA欠損による重症複合免疫不全症	Other diseases	SCID due to ADA deficiency, delayed onset
その他の疾患	意識消失	Other diseases	Loss of consciousness
その他の疾患	MYH7関連晩発性肩甲骨型筋ジストロフィー	Other diseases	MYH7-related late-onset scapulothoracic muscular dystrophy
その他の疾患	BBS2関連疾患	Other diseases	BBS2-Related Disorders
その他の疾患	神経障害性疼痛発作	Other diseases	Acute episodes of neuropathic symptoms
その他の疾患	家族性化膿性汗腺炎 1	Other diseases	Familial acne inversa 1
その他の疾患	若年性巣状分節性糸球体硬化症	Other diseases	Early onset focal segmental glomerulosclerosis
その他の疾患	常染色体優性頭蓋骨縫合早期癒合症、分類不能型	Other diseases	Craniosynostosis, nonclassifiable autosomal dominant
その他の疾患	房室中隔欠損症 3	Other diseases	Atrioventricular septal defect 3
その他の疾患	家族性熱性痙攣 3a	Other diseases	Febrile seizures, familial, 3a
その他の疾患	Turcot症候群 2	Other diseases	Brain tumor-polyposis syndrome 2
その他の疾患	全身動脈蛇行症	Other diseases	Generalized arterial tortuosity
その他の疾患	後頭脳ヘルニア	Other diseases	Occipital encephalocele
その他の疾患	ERCC2関連疾患	Other diseases	ERCC2-Related Disorders
その他の疾患	起立困難	Other diseases	Difficulty standing
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 14	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 14
その他の疾患	DYSF関連疾患	Other diseases	DYSF-Related Disorders
その他の疾患	重症複合免疫不全症、B細胞陰性	Other diseases	Severe combined immunodeficiency, B cell-negative
その他の疾患	RetT症候群、X連鎖症候性脳症、新生児重度精神遅滞	Other diseases	Encephalopathy, neonatal severe/Mental retardation, X-linked, syndromic 13RetT syndrome
その他の疾患	ムコ多糖症 VI型、重症型	Other diseases	Mucopolysaccharidosis, type VI, severe
その他の疾患	常染色体優性外胚葉形成不全症 10a、汗腺/髪/歯型	Other diseases	Ectodermal dysplasia 10a, hypohidrotic/hair/tooth type, autosomal dominant
その他の疾患	KAT6A症候群	Other diseases	KAT6A syndrome
その他の疾患	脊髄小脳変性症 46	Other diseases	Spinocerebellar ataxia 46
その他の疾患	ホモシスティン尿症 c b I Cを伴うメチルマロン酸血症	Other diseases	Methylmalonic acidemia with homocystinuria cbcI
その他の疾患	バルデ・ビーデル症候群 1/2、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	Bardet-biedl syndrome 1/2, digenic
その他の疾患	Peeling skin 症候群 4	Other diseases	Peeling skin syndrome 4
その他の疾患	永久歯欠損症	Other diseases	Agenesis of permanent teeth
その他の疾患	マレー型βサラセミア	Other diseases	Beta-malay-thalassemia
その他の疾患	常染色体優性エカルティグティール症候群 1	Other diseases	Aicardi Goutieres syndrome 1, autosomal dominant
その他の疾患	ミトコンドリア複合体1欠損症、核型 10	Other diseases	Mitochondrial complex 1 deficiency, nuclear type 10
その他の疾患	無嗅覚症を伴う低ゴナドトロピン性腺機能低下症 2	Other diseases	Hypogonadotropic hypogonadism 2 with anosmia
その他の疾患	遺伝性NAD欠損症	Other diseases	Congenital NAD deficiency disorder
その他の疾患	唾液分泌異常	Other diseases	Abnormality of salivation
その他の疾患	自己免疫疾患、多系統、乳児期発症 2	Other diseases	Autoimmune disease, multisystem, infantile-onset, 2
その他の疾患	先天性脊椎骨幹端異形成類似症	Other diseases	Anadysplasia-like, spontaneously remitting spondylometaphyseal dysplasia
その他の疾患	神経変性症	Other diseases	Neurodegeneration
その他の疾患	両側性停留精巣	Other diseases	Bilateral cryptorchidism
その他の疾患	メッケル症候群 11型	Other diseases	Meckel syndrome, type 11

その他の疾患	CC2D2A関連疾患	Other diseases	CC2D2A-Related Disorders
その他の疾患	精巣水腫	Other diseases	Vaginal hydrocele
その他の疾患	洋ナシ型の鼻	Other diseases	Pear-shaped nose
その他の疾患	つま先歩き	Other diseases	Toe walking
その他の疾患	気管支拡張症 +/- 汗腺CL上昇	Other diseases	Bronchiectasis with or without elevated sweat chloride 1, modifier of
その他の疾患	言語失用症	Other diseases	Speech apraxia
その他の疾患	網膜滲出液	Other diseases	Retinal exudate
その他の疾患	常染色体劣性網膜色素変性症	Other diseases	Autosomal recessive retinitis pigmentosa
その他の疾患	免疫不全症 57	Other diseases	Immunodeficiency 57
その他の疾患	言葉の遅れ、異形顔貌およびT細胞異常を伴う知的発達障害	Other diseases	Intellectual developmental disorder with speech delay, dysmorphic facies, and t-cell abnormalities
その他の疾患	知的欠陥	Other diseases	Intellectual deficiency
その他の疾患	胃腸管閉塞	Other diseases	Gastrointestinal obstruction
その他の疾患	血漿ビリルビン濃度量的形質 1	Other diseases	Bilirubin, serum level of, quantitative trait locus 1
その他の疾患	アルツハイマー病 1型	Other diseases	Alzheimer disease, type 1
その他の疾患	チューブリン病	Other diseases	Tubulinopathies
その他の疾患	無症候性唇裂・唇顎口蓋裂	Other diseases	Nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate
その他の疾患	Meier-Gorlin症候群 7	Other diseases	Meier-gorlin syndrome 7
その他の疾患	ダウン症候群を伴わない急性巨核球性白血病	Other diseases	Acute megakaryoblastic leukemia without down syndrome
その他の疾患	常染色体劣性無症候性知的障害	Other diseases	Autosomal recessive non-syndromic intellectual disability
その他の疾患	全般性甲状腺ホルモン不応症、常染色体優性	Other diseases	Thyroid hormone resistance, generalized, autosomal dominant
その他の疾患	アルカリセラミダーゼ3欠損症	Other diseases	Alkaline ceramidase 3 deficiency
その他の疾患	Leber先天性黒内障 16	Other diseases	Leber congenital amaurosis 16
その他の疾患	蛇行動脈	Other diseases	Arterial tortuosity
その他の疾患	ヘルペスウイルス感染性急性脳症	Other diseases	Encephalopathy, acute, infection-induced (herpes-specific), susceptibility to, 8
その他の疾患	GPSM2関連疾患	Other diseases	GPSM2-Related Disorders
その他の疾患	先天性筋緊張症	Other diseases	Myotonia levior
その他の疾患	脳性麻痺・痙性四肢麻痺・3	Other diseases	Cerebral palsy, spastic quadriplegic, 3
その他の疾患	小眼球症、白内障、虹彩異常症	Other diseases	Microphthalmia, cataracts, and iris abnormalities
その他の疾患	異状分節性糸球体硬化症 8	Other diseases	Focal segmental glomerulosclerosis 8
その他の疾患	Leber先天性黒内障 13	Other diseases	Leber congenital amaurosis 13
その他の疾患	胆管炎・色素性網膜症・口蓋裂症候群	Other diseases	Cholestasis-pigmentary retinopathy-cleft palate syndrome
その他の疾患	若年性精神病	Other diseases	Juvenile onset psychosis
その他の疾患	グルココルチコイド欠損症	Other diseases	Glucocorticoid Deficiency
その他の疾患	顔面中部突出	Other diseases	Hyperplasia of midface
その他の疾患	DLD関連疾患	Other diseases	DLD-Related Disorders
その他の疾患	常染色体優性痙性対麻痺	Other diseases	Spastic paraplegia, autosomal dominant
その他の疾患	異常ブランクを伴うアルツハイマー病3型	Other diseases	Alzheimer disease, familial, 3, with unusual plaques
その他の疾患	若年性緑内障を伴うCharcot-Marie-Tooth病、4B2型	Other diseases	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B2 with early-onset glaucoma
その他の疾患	βプラスサラセミア	Other diseases	Beta-plus-thalassemia
その他の疾患	メッケル症候群 5型	Other diseases	Meckel syndrome, type 5
その他の疾患	胆汁うっ滞性肝疾患	Other diseases	Cholestatic liver disease
その他の疾患	橋小脳低形成 12型	Other diseases	Pontocerebellar hypoplasia, type 12
その他の疾患	卵巣異形成 5	Other diseases	Ovarian dysgenesis 5
その他の疾患	歯肉線維腫症	Other diseases	Gingival fibromatosis
その他の疾患	血小板活性化因子アセチルヒドロラーゼ欠損症	Other diseases	Platelet-activating factor acetylhydrolase deficiency
その他の疾患	無症候性口蓋裂	Other diseases	nonsyndromic cleft palate
その他の疾患	非欠損型アルファサラセミア 2	Other diseases	Alpha-thalassemia-2, nondeletional
その他の疾患	神経症状を伴うワールデンブルグ症候群 2E型	Other diseases	Waardenburg syndrome type 2E, with neurologic involvement
その他の疾患	17-α水酸化酵素欠損による副腎過形成	Other diseases	Combined partial 17-alpha-hydroxylase/17,20-lyase deficiency
その他の疾患	小脳奇形	Other diseases	Cerebellar malformation
その他の疾患	無症候性高ゴナドトロピン性腺機能低下症	Other diseases	Nonsyndromic hypergonadotropic hypogonadism
その他の疾患	運動失調、筋緊張低下および小脳症を伴う神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with ataxia, hypotonia, and microcephaly
その他の疾患	肘屈曲拘縮	Other diseases	Elbow flexion contracture
その他の疾患	トロンボモジュリン欠損による血栓性素因	Other diseases	Thrombophilia due to thrombin defect
その他の疾患	手指のシンダクティリー	Other diseases	Finger syndactyly
その他の疾患	プロテアソーム関連神経変性症候群1、2遺伝子遺伝形式	Other diseases	PROTEASOME-ASSOCIATED AUTOINFLAMMATORY SYNDROME 1, DIGENIC
その他の疾患	筋緊張低下、痙攣および失語症を伴う神経発達障害	Other diseases	Neurodevelopmental disorder with hypotonia, seizures, and absent language
その他の疾患	早発性卵巣不全 14	Other diseases	Premature ovarian failure 14
その他の疾患	常染色体優性膝窩窩翼片症候群	Other diseases	Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome
その他の疾患	QT延長症候群1、劣性型	Other diseases	Long QT syndrome 1, recessive
その他の疾患	常染色体劣性精神遅滞 58	Other diseases	Mental retardation, autosomal recessive 58
その他の疾患	常染色体優性てんかん	Other diseases	Autosomal dominant epilepsy
その他の疾患	遺伝性脳眼障害を伴う筋ジストロフィー-α-ジストログリカノパチー a型 14	Other diseases	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type a, 14
その他の疾患	アイバカフトール/ルマカフトール有効性	Other diseases	ivacaftor / lumacaftor response - Efficacy
その他の疾患	成人型チェディアック-東症候群	Other diseases	Chediak-Higashi syndrome, adult type
その他の疾患	血友病B(m)	Other diseases	Hemophilia B(m)
その他の疾患	X連鎖複合免疫不全症	Other diseases	Combined immunodeficiency, X-linked
その他の疾患	早期発症てんかん性脳症	Other diseases	Early onset epileptic encephalopathy
その他の疾患	視神経乳頭蒼白	Other diseases	Optic disc pallor
その他の疾患	KCNT2関連疾患	Other diseases	KCNT2-related condition
その他の疾患	分節的ダリエ病	Other diseases	Darier disease, segmental
その他の疾患	アンジェルマン類似症候群	Other diseases	Angelman syndrome-like
その他の疾患	慢性サンドホフ病	Other diseases	Sandhoff disease, chronic
その他の疾患	晩発性パーキンソン病	Other diseases	Parkinson disease, late-onset
その他の疾患	GBE1関連疾患	Other diseases	GBE1-Related Disorders
その他の疾患	孤立型17,20-リアーゼ欠損症	Other diseases	Isolated 17,20-lyase deficiency
その他の疾患	ベータサルコグリカン質的または量的欠損症	Other diseases	Qualitative or quantitative defects of beta-sarcoglycan
その他の疾患	BRCA2関連疾患	Other diseases	BRCA2-Related Disorders
その他の疾患	非症候性感音難聴	Other diseases	nonsyndromic sensorineural hearing loss
その他の疾患	常染色体劣性知的障害 65	Other diseases	Intellectual disability, autosomal recessive 65
その他の疾患	常染色体劣性痙疹型表皮水疱症	Other diseases	Epidermolysis bullosa pruriginosa, autosomal recessive
その他の疾患	非典型マルファン症候群	Other diseases	Marfan syndrome, atypical
その他の疾患	第4趾の腎趾症	Other diseases	Clinodactyly of the 4th toe
その他の疾患	症候性小眼球症 12	Other diseases	Microphthalmia, syndromic 12
その他の疾患	MYBP3関連疾患	Other diseases	MYBP3-Related Disorders
その他の疾患	精巣低形成	Other diseases	Scrotal hypoplasia
その他の疾患	先天性外眼筋線維症	Other diseases	Congenital fibrosis of extraocular muscles