

Gene Name	疾患和名	疾患英名
HMGCS2	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸(HMG)CoA合成酵素2欠損症	hmg coa synthase 2 deficiency
HMGCL	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸(HMG)CoAリアーゼ欠損症/3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	hydroxymethylglutaryl coa lyase deficiency
NAGS	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	n acetylglutamate synthase deficiency
F13A1	13因子欠乏症	factor xiii deficiency
HSD17B3	17βヒドロキシステロイド脱水素酵素3欠損症	17 beta hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency
L2HGDH	2-ヒドロキシグルタル酸血症	2 hydroxyglutaric aciduria
CUL7	3M 症候群1型	3 m syndrome 1
HADH	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	3 hydroxyacyl coa dehydrogenase deficiency
HIBCH	3-ヒドロキシブチリルCoA加水分解酵素欠損症	3 hydroxyisobutyryl coa hydrolase deficiency
MCCC1	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ1欠損症	3 methylcrotonyl coa carboxylase 1 deficiency
MCCC2	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ2欠損症	3 methylcrotonyl coa carboxylase 2 deficiency
F5	5因子欠乏症	factor v deficiency
F7	7因子欠乏症	factor vii deficiency
EDNRB	ABCD症候群	abcd syndrome
ACAD9	ACAD9欠損に起因するミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency due to acad9 deficiency
CHST3	CHST3関連骨格異常形成	chst3 related skeletal dysplasia
CLCN2	CLCN2-関連白質脳症	clcn2 related leukoencephalopathy
CC2D2A	COACH症候群	coach syndrome
RPGRIP1L	COACH症候群	coach syndrome
TMEM67	COACH症候群	coach syndrome
D2HGDH	D-2-ヒドロキシグルタル酸血症	d 2 hydroxyglutaric aciduria
BMPR1B	Demirhan型四肢先端中部短縮性異常形成	acromesomelic dysplasia demirhan type
HSD17B4	D-二官能性タンパク欠損症	d bifunctional protein deficiency
SLC2A1	GLUT1欠損症1型	glut1 deficiency syndrome 1
GLB1	GM1ガングリオシドシ1型	gm1 gangliosidosis type i
GLB1	GM1ガングリオシドシ2型	gm1 gangliosidosis type ii
GLB1	GM1ガングリオシドシ3型	gm1 gangliosidosis type iii
SLC25A15	HHH症候群/高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症	hyperornithinemia hyperammonemia homocitrullinuria
ATP13A2	kufor rakeb症候群	kufor rakeb syndrome
LIG4	LIG4症候群/DNA ligase IV 欠損症	LIG4 syndrome
MUTYH	MUTYH関連ポリポーシス	mutyh associated polyposis
MYD88	MYD88欠損症に起因する再発性化膿性細菌感染	recurrent pyogenic bacterial infections due to MYD88 deficiency
PLA2G6	PLA2G6関連ジストニア・パーキンソン症	pla2g6 related dystonia parkinsonism
PNPLA6	PNPLA6関連疾患	pnpla6 related disorders
RLBP1	RLBP1関連腎形成不全	rlbp1 retinal dystrophies
AGK	Sengers症候群/ミトコンドリアDNA枯渇症候群10型(白内障を伴う心筋症)	sengers syndrome(cardiomyopathic mitochondrial DNA depletion syndrome-10)
NR2E3	S錐体増強症候群	enhanced s cone syndrome
FOXN1	T細胞免疫不全-先天性禿頭-爪ジストロフィー	t cell immunodeficiency congenital alopecia and nail dystrophy
VLDLR	VLDLR関連小脳低形成	vldlr associated cerebellar hypoplasia
ERCC4	XFE早老症候群	xfe progeroid syndrome
SERPINA1	α1アンチトリプシン欠損症	alpha 1 antitrypsin deficiency
MAN2B1	αマンノース症	alpha mannosidosis
ACAT1	α-メチルアセト酢酸血症	alpha methylacetoacetic aciduria
HBB	βサラセミア/地中海性貧血メジャー型・中間型	beta thalassemia including intermedia and major type
RAG1	γδTリンパ球発現を伴うαβTリンパ球減少症-重症サイトメガロウイルス感染症-自己免疫疾患	alpha/beta T-cell lymphopenia with gamma/delta T-cell expansion, severe cytomegalovirus infection, and autoimmunity
PTH1R	アイケン(eiken)症候群	eiken syndrome
ASNS	アスパラギン合成酵素欠損症	asparagine synthetase deficiency
AGA	アスパルチルグルコサミン尿症	aspartylglucosaminuria
RAPSN	アセチルコリン受容体欠乏症型先天性筋無力症候群11型	Myasthenic syndrome, congenital, 11, associated with acetylcholine receptor deficiency
CHRNE	アセチルコリン受容体欠乏症型先天性筋無力症候群4c型	Myasthenic syndrome, congenital, 4c, associated with acetylcholine receptor deficiency
MUSK	アセチルコリン受容体欠乏症型先天性筋無力症候群9型	congenital myasthenic syndrome 9 associated with associated with acetylcholine receptor deficiency
MYO7A	アッシャー(usher)症候群1B型	usher syndrome type 1b
USH1C	アッシャー(usher)症候群1C型	usher syndrome type 1c
CDH23	アッシャー(usher)症候群1D型	usher syndrome type 1d
PCDH15	アッシャー(usher)症候群1F型	usher syndrome type 1f
USH1G	アッシャー(usher)症候群1G型	usher syndrome type 1g
USH2A	アッシャー(usher)症候群2A型	usher syndrome type 2a
ADGRV1	アッシャー(usher)症候群2C型	usher syndrome type 2c
WHRN	アッシャー(usher)症候群2D型	usher syndrome type 2d
CLRN1	アッシャー(usher)症候群3A型	usher syndrome type 3a
AK1	アデニル酸キナーゼ欠損症に起因する溶血性貧血	hemolytic anemia due to adenylate kinase deficiency
ADSL	アデニル酸キナーゼ欠損症	adenylosuccinase deficiency
APRT	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	adenine phosphoribosyltransferase deficiency
ADA	アデノシンデアミンナーゼ(ADA)欠損症に起因する重症複合免疫不全	severe combined immunodeficiency due to ADA deficiency
ST3GAL5	アミッシュ(amish)乳児てんかん症候群	amish infantile epilepsy syndrome
ACY1	アミノアラーゼ1欠損症	aminoacylase 1 deficiency
SUOX	亜硫酸酸化酵素欠損症	sulfocysteinuria
HGD	アルカプトン尿症	alkaptonuria
ARG1	アルギナーゼ欠損症	arginase deficiency
ASL	アルギニコハク酸リアーゼ欠損症	argininosuccinate lyase deficiency
ALMS1	アルストロム(alstrom)症候群	alstrom syndrome
CYP19A1	アロマターゼ欠損症	aromatase deficiency
ERCC2	硫黄欠乏性毛髪発育異常症	trichothiodystrophy
ERCC3	硫黄欠乏性毛髪発育異常症	trichothiodystrophy
GTF2H5	硫黄欠乏性毛髪発育異常症	trichothiodystrophy
LIG4	イオン化放射線への重度の複合免疫不全	severe combined immunodeficiency with sensitivity to ionizing radiation
ARSA	異染色性白質ジストロフィー	metachromatic leukodystrophy
IVD	イソ吉草酸血症	isovaleric acidemia
TRMU	一過性乳児肝不全	transient infantile liver failure
SCN9A	遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー	hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2
WNK1	遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー1型	hereditary sensory and autonomic neuropathy type i
NTRK1	遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー3型	hereditary sensory and autonomic neuropathy type 3
KIF1A	遺伝性感覚ニューロパチー2C型	hereditary sensory neuropathy type iic
GLRA1	遺伝性びくくり病1型	hereditary hyperekplexia 1
ALDOB	遺伝性フルクトース不耐症	hereditary fructose intolerance
HFE	遺伝性ヘモクロマトーシス1型	hereditary hemochromatosis type 1
HFE2	遺伝性ヘモクロマトーシス2A型	hereditary hemochromatosis type 2a
HAMP	遺伝性ヘモクロマトーシス2B型	hereditary hemochromatosis type 2b
TFR2	遺伝性ヘモクロマトーシス3型	hereditary hemochromatosis type 3
IGHMBP2	遺伝性末梢性運動性ニューロパチー6型	distal hereditary motor neuropathy type vi
SLC46A1	遺伝性葉酸吸収障害	hereditary folate malabsorption
CUBN	イマースランド・グラスベック(imerslund grasbeck)症候群	imerslund grasbeck syndrome
AMN	イマースランド・グラスベック(imerslund grasbeck)症候群	imerslund grasbeck syndrome

ADAMTS10	ヴァイユ・マルケザニ (weill marchesani) 症候群 1 型	weill marchesani syndrome 1
SCARF2	ヴァンデンエンデ・グプタ (van den ende gupta syndrome) 症候群	van den ende gupta syndrome
ATP7B	ウイルソン病	wilson disease
WRN	ウェルナー (werner) 症候群	werner syndrome
EIF2AK3	ウォルコット・ラリソン (wolcott rallison) 症候群	wolcott rallison dysplasia
WFS1	ウォルフラム (wolfram) 症候群	wolfram syndrome
VWF	ヴォン・ヴィレブランド (von willebrand) 病 1 型	von willebrand disease type 1
VWF	ヴォン・ヴィレブランド (von willebrand) 病 2 型	von willebrand disease type 2
VWF	ヴォン・ヴィレブランド (von willebrand) 病 3 型	von willebrand disease type 3
NTSC3A	ウリジン 5' ーリン酸ホスホヒドロラーゼ欠損症による溶血性貧血	hemolytic anemia due to uridine 5 prime monophosphate hydrolase
COL6A1	ウルリッヒ (ulrich) 型先天性筋ジストロフィー	ulrich congenital muscular dystrophy
COL6A2	ウルリッヒ (ulrich) 型先天性筋ジストロフィー	ulrich congenital muscular dystrophy
COL6A3	ウルリッヒ (ulrich) 型先天性筋ジストロフィー	ulrich congenital muscular dystrophy
ADAMTS2	エーラス・ダンロス (ehlers danlos) 症候群 7A 型	ehlers danlos syndrome type viic
PLOD1	エーラス・ダンロス症候群 6 型	ehlers danlos syndrome type vi
CHST14	エーラス・ダンロス症候群筋拘縮型 1 型	ehlers danlos syndrome musculocontractural type 1
TREX1	エカルディ・グティエール (aicardi goutieres) 症候群 1 型	aicardi goutieres syndrome 1
RNASEH2B	エカルディ・グティエール (aicardi goutieres) 症候群 2 型	aicardi goutieres syndrome 2
RNASEH2C	エカルディ・グティエール (aicardi goutieres) 症候群 3 型	aicardi goutieres syndrome 3
RNASEH2A	エカルディ・グティエール (aicardi goutieres) 症候群 4 型	aicardi goutieres syndrome 4
SAMHD1	エカルディ・グティエール (aicardi goutieres) 症候群 5 型	aicardi goutieres syndrome 5
ADAR	エカルディ・グティエール (aicardi goutieres) 症候群 6 型	aicardi goutieres syndrome 6
ETHE1	エチルマロン脳症	ethylmalonic encephalopathy
EVC	エリス・ファンクレフェルト (ellis van creveld) 症候群	ellis van creveld syndrome
EVC2	エリス・ファンクレフェルト (ellis van creveld) 症候群	ellis van creveld syndrome
DYSF	遠位型ミオパチー (前方脛骨発症位型)	distal myopathy with anterior tibial onset
DLRE1C	オーメン (Omenn) 症候群	omenn syndrome
RAG1	オーメン (Omenn) 症候群	omenn syndrome
RAG2	オーメン (Omenn) 症候群	omenn syndrome
OAT	オルニチン血症を伴う (伴わない) 脳回状網脈絡膜萎縮	gyrate atrophy of choroid and retina with or without ornithinemia
RAB23	カーペンター (carpenter) 症候群	carpenter syndrome 1
RYR1	外眼筋麻痺を伴うミニア病	minicore myopathy with external ophthalmoplegia
SLC35D1	蝸牛様骨盤異形成	schneckenbecken dysplasia
SDHA	拡張型心筋症 1GG 型	dilated cardiomyopathy 1gg
FKTN	拡張型心筋症 1x 型	dilated cardiomyopathy 1x
SLC4A11	角膜内皮ジストロフィーと感音性難聴	corneal endothelial dystrophy and perceptive deafness
SLC4A11	角膜内皮ジストロフィー	corneal endothelial dystrophy
PRF1	家族性血球貪食性リンパ組織球症 2 型	familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 2
UNC13D	家族性血球貪食性リンパ組織球症 3 型	familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 3
STX11	家族性血球貪食性リンパ組織球症 4 型	familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 4
STXB2	家族性血球貪食性リンパ組織球症 5 型	familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 5
ADAMTS13	家族性血栓性血小板減少性紫斑病	familial thrombotic thrombocytopenic purpura
ABCC8	家族性高インスリン性低血糖症 1 型	familial hyperinsulinemic hypoglycemia 1
KCNJ11	家族性高インスリン性低血糖症 2 型	familial hyperinsulinemic hypoglycemia 2
HADH	家族性高インスリン性低血糖症 4 型	familial hyperinsulinemic hypoglycemia 4
APOB	家族性高コレステロール血症	familial hypercholesterolemia
GALNT3	家族性高リン血症性腫瘍状石灰沈着症	hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis
IKBKAP	家族性自律神経失調症	familial dysautonomia
VHL	家族性赤血球増加症 2 型	familial erythrocytosis 2
NTHL1	家族性大腸腺腫症 3 型	familial adenomatous polyposis 3
APOB	家族性低 β リポ蛋白血症 1 型	familial hypobetalipoproteinemia 1
TBC1D24	家族性乳児ミオクローニーてんかん	familial infantile myoclonic epilepsy
LPL	家族性リポタンパク質リパーゼ欠損症	familial lipoprotein lipase deficiency
MEFV	家族性地中海熱	familial mediterranean fever
RELN	滑脳症 2 型	lissencephaly 2
NDE1	滑脳症 4 型	lissencephaly 4
CASQ2	カテコールアミン誘発性多形性心室性頻拍	catecholaminergic polymorphic ventricular tachycar
ASPA	カナハン (canavan) 病	canavan disease
HBB	鎌状赤血球症	sickle cell disease
GALT	ガラクトース血症 1 型	galactosemia type i
GALK1	ガラクトース血症 2 型	galactosemia type ii
GALE	ガラクトース血症 3 型	galactosemia type iii
CTSA	ガラクトシリアーシス	galactosialidosis
ANTXR2	硝子質性線維腫症候群	hyaline fibromatosis syndrome
SLC25A20	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	carnitine acylcarnitine translocase deficiency
CPT1A	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 1A 型欠損症	carnitine palmitoyltransferase ia deficiency
CPT2	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 2 型欠損症新生児発症型	carnitine palmitoyltransferase ii deficiency infantile
CPT2	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 2 型欠損症致死性乳幼児型	carnitine palmitoyltransferase ii deficiency lethal neonatal
CPT2	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ 2 型欠損症遅発型	carnitine palmitoyltransferase ii deficiency late
CPS1	カルバモイルリン酸合成酵素 1 欠損症	carbamoyl phosphate synthetase i deficiency
BSND	感音性難聴を伴うバーター (bartter) 症候群 4A 型	neonatal bartter syndrome type 4a with sensorineural deafness
APTX	眼球運動失行を伴う失調症 1 型	ataxia with oculomotor apraxia type i
PNKP	眼球運動失行を伴う失調症 4 型	ataxia oculomotor apraxia 4
CLDN19	眼球障害を伴う腎性低マグネシウム血症	renal hypomagnesemia 5 with ocular involvement
SP110	肝静脈閉塞症	hepatic venoocclusive disease with immunodeficiency
VPS33B	関節拘縮-腎機能異常-胆汁うっ滞 1 型	arthrogryposis renal dysfunction and cholestasis 1
VIPAS39	関節拘縮-腎機能異常-胆汁うっ滞 2 型	arthrogryposis renal dysfunction and cholestasis 2
SCNN1B	汗中塩化物濃度上昇を伴う (伴わない) 気管支拡張症	bronchiectasis with or without elevated sweat chloride 1
SCNN1A	偽性低アルドステロン症 1 型	pseudohypoaldosteronism type i
SCNN1B	偽性低アルドステロン症 1 型	pseudohypoaldosteronism type i
SCNN1G	偽性低アルドステロン症 1 型	pseudohypoaldosteronism type i
SLC12A3	ギッテルマン (gitelman) 症候群	gitelman syndrome
SRD5A3	キャフリーズイー (kahrizi) 症候群	kahrizi syndrome
HTRA1	キャラシル (carasil) 症候群	carasil syndrome
EPB42	球状赤血球症 5 型	spherocytosis type 5
ALAD	急性肝臓型ポルフィリン症	acute hepatic porphyria
VRK1	橋小脳低形成 1A 型	pontocerebellar hypoplasia type 1a
EXOSC3	橋小脳低形成 1B 型	pontocerebellar hypoplasia type 1b
TSEN54	橋小脳低形成 2A 型	pontocerebellar hypoplasia type 2a
TSEN54	橋小脳低形成 4 型	pontocerebellar hypoplasia type 4
RARS2	橋小脳低形成 6 型	pontocerebellar hypoplasia type 6
ACADVL	極短鎖アシルCoAデヒドロゲナーゼ欠損症 (VLCAD 欠損症)	very long chain acyl coa dehydrogenase deficiency
GAN	巨大軸索神経病 1 型	giant axonal neuropathy 1
MLC1	巨脳性白質脳症-皮質下嚢胞	megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
HEPACAM	巨脳性白質脳症-皮質下嚢胞 2 型	megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts 2A
CLDN1	魚鱗癬-白血球空胞-禿頭-硬化性胆管炎	ichthyosis leukocyte vacuoles alopecia and sclerosing cholangitis
SLC27A4	魚鱗癬未熟児症候群	ichthyosis prematurity syndrome
AMPD1	筋アデニル酸デアミナーゼ欠損症に起因するミオパチー	myopathy due to myoadenylate deaminase deficiency

OPTN	筋萎縮性側索硬化症12型	amyotrophic lateral sclerosis 12
SOD1	筋萎縮性側索硬化症1型	amyotrophic lateral sclerosis 1
DES	筋原線維性ミオパシー1型	myofibrillar myopathy 1
SRD5A2	偽陰性会陰陰嚢尿道下裂	pseudovaginal perineoscrotal hypospadias
GALC	クラッペ病	krabbe disease
PSAP	クラッペ病非典型型	krabbe disease atypical
ITGA2B	グランツマン(glanzmann)血小板無力症	glanzmann thrombasthenia
ITGB3	グランツマン(glanzmann)血小板無力症	glanzmann thrombasthenia
LBR	グリーンバーグ(greenberg dysplasia)骨異形成症	greenberg dysplasia
UGT1A1	クリグラー・ナジャー(crigler najjar)症候群	crigler najjar syndrome
AMT	グリシン脳症	glycine encephalopathy
GCSH	グリシン脳症	glycine encephalopathy
GLDC	グリシン脳症	glycine encephalopathy
MYO5A	グリセリ(Grisce)症候群1型	griscelli syndrome type 1
RAB27A	グリセリ(Grisce)症候群2型	griscelli syndrome type 2
GSS	グルタチオン合成酵素欠損症	glutathione synthetase deficiency
FTCD	グルタミン酸ホルムイミトランスフェラーゼ欠損症	glutamate formiminotransferase deficiency
GCDH	グルタル酸血症1型	glutaric acidemia type i
ETFA	グルタル酸血症2A型	glutaric acidemia type iia
ETFB	グルタル酸血症2B型	glutaric acidemia type iib
ETFDH	グルタル酸血症2C型	glutaric acidemia type iic
GDF5	グレーベ(Grebe)型骨軟骨異形成症	chondrodysplasia grebe type
SPG11	痙性対麻痺11型	spastic paraplegia 11
ZFYVE26	痙性対麻痺15型	spastic paraplegia 15
KIF1A	痙性対麻痺30型	spastic paraplegia 30
FA2H	痙性対麻痺35型	spastic paraplegia 35
GJC2	痙性対麻痺44型	spastic paraplegia 44
C12ORF65	痙性対麻痺55型	spastic paraplegia 55
CYP7B1	痙性対麻痺5a型	spastic paraplegia 5a
SPG7	痙性対麻痺7型	spastic paraplegia 7
ALDH18A1	痙性対麻痺9b型	spastic paraplegia 9b
TBCE	ケニー・キャフエ(kenny caffey)症候群1型	kenny caffey syndrome type 1
EPCAM	下痢症5型-先天性腸胃腸症	diarrhea 5 with congenital tufting enteropathy
AGXT	原発性高シュウ酸血症1型	primary hyperoxaluria type i
GRHRP	原発性高シュウ酸血症2型	primary hyperoxaluria type ii
HOGA1	原発性高シュウ酸血症3型	primary hyperoxaluria type iii
COQ2	原発性コエンザイムQ10欠損症1型	primary coenzyme q10 deficiency 1
PDSS1	原発性コエンザイムQ10欠損症2型	primary coenzyme q10 deficiency 2
PDSS2	原発性コエンザイムQ10欠損症3型	primary coenzyme q10 deficiency 3
COQ9	原発性コエンザイムQ10欠損症5型	primary coenzyme q10 deficiency 5
COQ4	原発性コエンザイムQ10欠損症7型	primary coenzyme q10 deficiency 7
RSPHA4	原発性線毛機能不全症候群11型/カルタゲナー(Kartagener)症候群11型	primary ciliary dyskinesia 11
DNAAF1	原発性線毛機能不全症候群13型/カルタゲナー(Kartagener)症候群13型	primary ciliary dyskinesia 13
CCDC39	原発性線毛機能不全症候群14型/カルタゲナー(Kartagener)症候群14型	primary ciliary dyskinesia 14
CCDC40	原発性線毛機能不全症候群15型/カルタゲナー(Kartagener)症候群15型	primary ciliary dyskinesia 15
LRRC6	原発性線毛機能不全症候群19型/カルタゲナー(Kartagener)症候群19型	primary ciliary dyskinesia 19
DNAI1	原発性線毛機能不全症候群1型/カルタゲナー(Kartagener)症候群1型	primary ciliary dyskinesia 1
DNAH5	原発性線毛機能不全症候群3型/カルタゲナー(Kartagener)症候群3型	primary ciliary dyskinesia 3
DNAH11	原発性線毛機能不全症候群7型/カルタゲナー(Kartagener)症候群7型	primary ciliary dyskinesia 7
SLC22A5	原発性全身性カルニチン欠損症	primary systemic carnitine deficiency
CYP11B1	原発性先天性緑内障3A型	primary congenital glaucoma 3a
LTBP2	原発性先天性緑内障3D型	primary congenital glaucoma 3d
RMRP	減毛症を伴わない骨幹端異形成症	metaphyseal dysplasia without hypotrichosis
MVK	高IgD症候群	hyper igd syndrome
CSORF42	口顔面指趾症候群	orofaciocigital syndrome type vi
LAMA3	喉頭爪皮膚症候群	laryngoonychocutaneous syndrome
ADAMTSL2	幸福顔貌骨異形成症1型	geleophysic dysplasia 1
PIGV	高ホスファターゼ症-精神遅滞症候群	hyperphosphatasia with mental retardation syndrome
FREM1	肛門直腸と腎奇形を伴う(伴わない)分裂鼻	bifid nose with or without anorectal and renal anomalies
TACSTD2	膠様滴状角膜ジストロフィー	gelatinous drop like corneal dystrophy
APOC2	高リポタンパク血症1B型	hyperlipoproteinemia type ib
GPIHBP1	高リポタンパク血症1D型	hyperlipoproteinemia type 1d
COQ8A	コエンザイムQ10欠損症4型	coenzyme q10 deficiency 4
GBA	ゴーシェ病1型	gaucher disease type i
GBA	ゴーシェ病2型	gaucher disease type ii
GBA	ゴーシェ病3型	gaucher disease type iii
PSAP	ゴーシェ病非典型型	gaucher disease atypical
GBA	ゴーシェ病周産期致死型	gaucher disease perinatal lethal form
GBA	ゴーシェ病心血管型	gaucher disease cardiovascular form
ROGDI	コールシャッター・タンズ(kohlschutter tonz)症候群	kohlschutter tonz syndrome
INSR	黒色表皮腫を伴うインスリン抵抗性糖尿病	insulin resistant diabetes mellitus with acanthosis nigricans
ERCC6	コケイン(cockayne)症候群	cockayne syndrome
ERCC8	コケイン(cockayne)症候群	cockayne syndrome
BMP1	骨形成不全症13型	osteogenesis imperfecta type xiii
SERPINF1	骨形成不全症6型	osteogenesis imperfecta type vi
CRTAP	骨形成不全症7型	osteogenesis imperfecta type vii
P3H1	骨形成不全症8型	osteogenesis imperfecta type viii
PPIB	骨形成不全症9型	osteogenesis imperfecta type ix
FECH	骨髄性プロトポルフィリン症	erythropoietic protoporphyria
LRP5	骨粗鬆症・偽性神経腫症候群	osteoporosis pseudoglioma syndrome
IL1RN	骨膜炎を伴う無菌性多発性骨髄炎	sterile multifocal osteomyelitis with periostitis
PHYH	古典的レフサム(refsum)病	classic refsum disease
WISP3	子供の進行性偽性リウマチ様骨異形成症	progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood
ALDH5A1	コハク酸セミアルデヒド脱水酵素欠損症	succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
CYP11B2	コルチコステロンメチルオキシダーゼ欠損症1型	corticosterone methyloxidase type ii deficiency
CYP11B2	コルチコステロンメチルオキシダーゼ欠損症2型	corticosterone methyloxidase type i deficiency
H6PD	コルチゾン還元酵素欠損症	cortisone reductase deficiency 1
PDX1	膵形成不全1型	pancreatic agenesis 1
NLRP7	再発性胎状奇胎1型	recurrent hydatidiform mole 1
KHDC3L	再発性胎状奇胎2型	recurrent hydatidiform mole 2
AK2	細網異形成症	reticular dysgenesis
LCA1	魚眼病	fish eye disease
OXCT1	サクシニルCoA3-ケト酸CoA トランスフェラーゼ(SCOT)欠損症	succinyl coa3 oxoacid coa transferase deficiency
PSAP	サポシンB欠損症に起因する異染色性白質ジストロフィー	metachromatic leukodystrophy due to sap b deficiency
SLC17A5	サラ(salla)病	salla disease
LRP5	滲出性硝子体網膜症4型	exudative vitreoretinopathy 4
HEXB	サンドホフ(sandhoff)病	sandhoff disease
NEU1	シアリドーシス1型/2型	sialidosis types i and ii

SDCCAG8	シーニア・ローケン (senior loken) 症候群7型	senior loken syndrome 7
WDR19	シーニア・ローケン (senior loken) 症候群8型	senior loken syndrome 8
NPHP1	シーニア・ローケン症候群1型	senior loken syndrome 1
NPHP4	シーニア・ローケン症候群4型	senior loken syndrome 4
IQCB1	シーニア・ローケン症候群5型	senior loken syndrome 5
CEP290	シーニア・ローケン症候群6型	senior loken syndrome 6
ALDH3A2	シェーグレン・ラルソン (sjogren larsson) 症候群	sjogren larsson syndrome
ATP6VOA2	弛緩性皮膚症	wrinkly skin syndrome
XPA	色素性乾皮症A型	xeroderma pigmentosum group a
ERCC3	色素性乾皮症B型	xeroderma pigmentosum group b
XPC	色素性乾皮症C型	xeroderma pigmentosum group c
ERCC2	色素性乾皮症D型	xeroderma pigmentosum group d
DDB2	色素性乾皮症E型	xeroderma pigmentosum group e
ERCC4	色素性乾皮症F型	xeroderma pigmentosum group f
ERCC5	色素性乾皮症G型	xeroderma pigmentosum group g
POLH	色素性乾皮症バリエーション型	xeroderma pigmentosum variant type
FAS	自己免疫性リンパ増殖症候群1A型	autoimmune lymphoproliferative syndrome type ia
AIRE	自己免疫性多内分泌腺症候群1型	autoimmune polyendocrinopathy syndrome type i
PEX7	肢根型点状軟骨異形成症1型	rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1
AGPS	肢根型点状軟骨異形成症3型	rhizomelic chondrodysplasia punctata type 3
SLC3A1	シスチン尿症	cystinuria
SLC7A9	シスチン尿症	cystinuria
SLC30A10	ジストニア・多血症および肝硬変を伴う高マンガン血症	hypermanganesemia with dystonia polycythemia and cirrhosis
POMT1	肢体型筋ジストロフィー症	limb girdle muscular dystrophy dystroglycanopathy
CAPN3	肢体型筋ジストロフィー症2A型	limb girdle muscular dystrophy type 2a
DYSF	肢体型筋ジストロフィー症2B型	limb girdle muscular dystrophy type 2b
SGCG	肢体型筋ジストロフィー症2C型	limb girdle muscular dystrophy type 2c
SGCA	肢体型筋ジストロフィー症2D型	limb girdle muscular dystrophy type 2d
SGCB	肢体型筋ジストロフィー症2E型	limb girdle muscular dystrophy type 2e
SGCD	肢体型筋ジストロフィー症2F型	limb girdle muscular dystrophy type 2f
TCAP	肢体型筋ジストロフィー症2G型	limb girdle muscular dystrophy type 2g
TRIM32	肢体型筋ジストロフィー症2H型	limb girdle muscular dystrophy type 2h
TTN	肢体型筋ジストロフィー症2J型	limb girdle muscular dystrophy type 2j
ANO5	肢体型筋ジストロフィー症2L型	limb girdle muscular dystrophy type 2l
POMT2	肢体型筋ジストロフィー症2型	limb girdle muscular dystrophy dystroglycanopath 2
POMGNT1	肢体型筋ジストロフィー症3型	limb girdle muscular dystrophy dystroglycanopath 3
FKTN	肢体型筋ジストロフィー症4型	limb girdle muscular dystrophy dystroglycanopath 4
FKRP	肢体型筋ジストロフィー症5型	limb girdle muscular dystrophy dystroglycanopath 5
ISPD	肢体型筋ジストロフィー症6型	limb girdle muscular dystrophy dystroglycanopath 6
CYBA	シトクロムb陰性慢性肉芽腫症	cytochrome b negative chronic granulomatous disease
NCF2	シトクロムb陽性慢性肉芽腫症	cytochrome b positive chronic granulomatous disease
SCO2	シトクロムcオキシダーゼ欠損症に起因する致死性乳児心臓脳筋症	fatal infantile cardioencephalomyopathy due to cytochrome c oxidase deficiency 1
ABCG5	システロール血症	sitosterolemia
ABCG8	システロール血症	sitosterolemia
ASS1	シトルリン血症1型	citrullinemia type i
SLC25A13	シトルリン血症2型	citrullinemia type ii
SLC25A13	シトルリン血症による乳児胆汁うっ滞	neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrullinemia
DPYD	ジヒドロピリミジン脱水素酵素欠損症	dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency
DLSD	ジヒドロリアミド脱水素酵素欠損症	dihydroliipoamide dehydrogenase deficiency
TREM2	脂肪膜性多発囊胞性骨異形成症/那須ハコラ病(Nasu-Hakola disease)	polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy
SMARCAL1	シムケ (schimke) 免疫性骨形成不全	schimke immunosseous dysplasia
KCNQ1	ジャーベル・ランゲ・ニールセン (jervell and lange nielsen) 症候群	jervell and lange nielsen syndrome
WN7A	尺骨および腓骨欠損-重度四肢欠損症	Ulna and fibula absence of with severe limb deficiency
ALS2	若年性筋萎縮性側索硬化症2型	juvenile amyotrophic lateral sclerosis 2
SPG11	若年性筋萎縮性側索硬化症5型	juvenile amyotrophic lateral sclerosis 5
ALS2	若年性原発性側索硬化症	juvenile primary lateral sclerosis
CTSC	若年性歯周炎	juvenile periodontitis
TNFRSF11B	若年性ページェット (paget) 病	juvenile paget disease
CNNM4	ジャリリ (jallili) 症候群	jallili syndrome
NEFL	シャルコー・マリー・トゥース病1F型	charcot marie tooth disease type 1f
MFN2	シャルコー・マリー・トゥース病2A2型	charcot marie tooth disease type 2a2
LMNA	シャルコー・マリー・トゥース病2B1型	charcot marie tooth disease type 2b1
GDAP1	シャルコー・マリー・トゥース病2K型	charcot marie tooth disease axonal type 2k
GDAP1	シャルコー・マリー・トゥース病4A型	charcot marie tooth disease type 4a
SH3TC2	シャルコー・マリー・トゥース病4C型	charcot marie tooth disease type 4c
PRX	シャルコー・マリー・トゥース病4F型	charcot marie tooth disease type 4f
FGD4	シャルコー・マリー・トゥース病4H型	charcot marie tooth disease type 4h
FIG4	シャルコー・マリー・トゥース病4J型	charcot marie tooth disease type 4j
GDAP1	シャルコー・マリー・トゥース病型	charcot marie tooth disease axonal with vocal cord paresis
PLEKHG5	シャルコー・マリー・トゥース病型	charcot marie tooth disease recessive intermedia 2
GDAP1	シャルコー・マリー・トゥース病劣性中間型A	charcot marie tooth disease recessive intermediate A
SPG11	シャルコー・マリー・トゥース病軸索性2X型	charcot marie tooth disease axonal type 2x
HAX1	重症先天性好中球減少症3型	severe congenital neutropenia 3
G6PC3	重症先天性好中球減少症4型・ダーサン (dursun) 症候群	severe congenital neutropenia 4 included dursun syndrome
RAG1	重症複合免疫不全症 (B細胞陰性)	severe combined immunodeficiency B cell-negative
RAG2	重症複合免疫不全症 (B細胞陰性)	severe combined immunodeficiency B cell-negative
JAK3	重症複合免疫不全症 (T細胞陰性、B細胞陽性)	severe combined immunodeficiency T-cell negative B-cell positive type
IL7R	重症複合免疫不全症 (T細胞陰性、B細胞陽性、NK細胞陽性)	severe combined immunodeficiency T-cell negative B-cell natural killer cell-positive type
NHE1	重症複合免疫不全症 (小頭症、発育遅延、電離放射線の感受性を伴う)	severe combined immunodeficiency with microcephaly growth retardation and sensitivity to ionizing radiation
DCLRE1C	重症複合免疫不全症 (アサバスカ人型)	Severe combined immunodeficiency Athabaskan type
ABCA4	シュタルガルト (stargardt) 病1型	stargardt disease 1
KIF7	ジュベール (joubert) 症候群12型	joubert syndrome 12
TMEM237	ジュベール (joubert) 症候群14型	joubert syndrome 14
C5ORF42	ジュベール (joubert) 症候群17型	joubert syndrome 17
TCTN2	ジュベール (joubert) 症候群24型	joubert syndrome 24
TMEM216	ジュベール (joubert) 症候群2型	joubert syndrome 2
AHI1	ジュベール (joubert) 症候群3型	joubert syndrome 3
NPHP1	ジュベール (joubert) 症候群4型	joubert syndrome 4
CEP290	ジュベール (joubert) 症候群5型	joubert syndrome 5
TMEM67	ジュベール (joubert) 症候群6型	joubert syndrome 6
RPGRIP1L	ジュベール (joubert) 症候群7型	joubert syndrome 7
ARL13B	ジュベール (joubert) 症候群8型	joubert syndrome 8
CC2D2A	ジュベール (joubert) 症候群9型	joubert syndrome 9
SBDS	シュワッハマン・ダイヤモンド (shwachman diamond) 症候群	shwachman diamond syndrome
SLC4A1	常染色体遠位尿管性アシドーシス	autosomal recessive distal renal tubular acidosis
EDAR	常染色体外胚葉異形成症10B型	autosomal recessive ectodermal dysplasia 10b
POLG	常染色体進行性外眼筋麻痺	autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia

ANO10	常染色体脊髄小脳失調10型	autosomal recessive spinocerebellar ataxia 10
WVOX	常染色体脊髄小脳失調12型	autosomal recessive spinocerebellar ataxia 12
SPTBN2	常染色体脊髄小脳失調14型	autosomal recessive spinocerebellar ataxia 14
SETX	常染色体脊髄小脳失調1型	autosomal recessive spinocerebellar ataxia 1
SYNE1	常染色体脊髄小脳失調8型	autosomal recessive spinocerebellar ataxia 8
F11	常染色体劣性11因子欠乏症	autosomal recessive factor xi deficiency
COL4A3	常染色体劣性アルポート(alport)症候群	autosomal recessive alport syndrome
COL4A4	常染色体劣性アルポート(alport)症候群	autosomal recessive alport syndrome
FGF3	常染色体劣性遺伝型難聴(内耳無発生-小耳-小歯)	deafness, congenital with inner ear agenesis microtia and microdontia
CDH23	常染色体劣性遺伝型難聴12型	autosomal recessive deafness 12
GIPC3	常染色体劣性遺伝型難聴15型	autosomal recessive deafness 15
USH1C	常染色体劣性遺伝型難聴18A型	autosomal recessive deafness 18a
GJB2	常染色体劣性遺伝型難聴1A型	autosomal recessive deafness 1a
GJB6	常染色体劣性遺伝型難聴1B型	autosomal recessive deafness 1b
TECTA	常染色体劣性遺伝型難聴21型	autosomal recessive deafness 21
OTOA	常染色体劣性遺伝型難聴22型	autosomal recessive deafness 22
PCDH15	常染色体劣性遺伝型難聴23型	autosomal recessive deafness 23
TRIOBP	常染色体劣性遺伝型難聴28型	autosomal recessive deafness 28
CLDN14	常染色体劣性遺伝型難聴29型	autosomal recessive deafness 29
MYO7A	常染色体劣性遺伝型難聴2型	autosomal recessive deafness 2
WHRN	常染色体劣性遺伝型難聴31型	autosomal recessive deafness 31
ESRRB	常染色体劣性遺伝型難聴35型	autosomal recessive deafness 35
MYO6	常染色体劣性遺伝型難聴37型	autosomal recessive deafness 37
MYO15A	常染色体劣性遺伝型難聴3型	autosomal recessive deafness 3
SLC26A4	常染色体劣性遺伝型難聴4型(前庭水管拡大症)	autosomal recessive deafness 4 with enlarged vestibular aqueduct
COL11A2	常染色体劣性遺伝型難聴53型	autosomal recessive deafness 53
LRTOMT	常染色体劣性遺伝型難聴63型	autosomal recessive deafness 63
TMIE	常染色体劣性遺伝型難聴6型	autosomal recessive deafness 6
LOXHD1	常染色体劣性遺伝型難聴77型	autosomal recessive deafness 77
TM1C	常染色体劣性遺伝型難聴7型	autosomal recessive deafness 7
TBC1D24	常染色体劣性遺伝型難聴86型	autosomal recessive deafness 86
KARS	常染色体劣性遺伝型難聴89型	autosomal recessive deafness 89
TMPRSS3	常染色体劣性遺伝型難聴8型・10型	autosomal recessive deafness 8/10
OTOF	常染色体劣性遺伝型難聴9型	autosomal recessive deafness 9
ATP6VOA4	常染色体劣性遠位尿管性アシドーシス	autosomal recessive distal renal tubular acidosis
CAV3	常染色体劣性カベオリン異常症	autosomal recessive caveolinopathies
COL6A2	常染色体劣性筋硬化症	autosomal recessive myosclerosis
MCPH1	常染色体劣性原発性小頭症1型	autosomal recessive primary microcephaly 1
CDK5RAP2	常染色体劣性原発性小頭症3型	autosomal recessive primary microcephaly 3
ASPM	常染色体劣性原発性小頭症5型	autosomal recessive primary microcephaly 5
CENPJ	常染色体劣性原発性小頭症6型	autosomal recessive primary microcephaly 6
STIL	常染色体劣性原発性小頭症7型	autosomal recessive primary microcephaly 7
WDR62	常染色体劣性原発性小頭症8型	autosomal recessive primary microcephaly 8
CEP152	常染色体劣性原発性小頭症9型	autosomal recessive primary microcephaly 9
HPGD	常染色体劣性原発性肥大性骨関節症	autosomal recessive primary hyperthrophic osteoarth
DOCK8	常染色体劣性高IgE症候群	autosomal recessive hyperimmunoglobulin e recurrent infection syndrome
COL7A1	常染色体劣性ジストロフィー性栄養障害型表皮水疱症	autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa dystrophica
PARK2	常染色体劣性若年性パーキンソン病2型	autosomal recessive juvenile parkinson disease 2
TUBGCP6	常染色体劣性小頭-脈絡膜網膜症	autosomal recessive microcephaly and chorioretinopathy
GJA1	常染色体劣性頭蓋骨幹端異形成症	autosomal recessive craniometaphyseal dysplasia
ST3GAL3	常染色体劣性精神遅滞12型	autosomal recessive mental retardation 12
TRAPP9	常染色体劣性精神遅滞13型	autosomal recessive mental retardation 13
MAN1B1	常染色体劣性精神遅滞15型	autosomal recessive mental retardation 15
NSUN2	常染色体劣性精神遅滞5型	autosomal recessive mental retardation 5
TUSC3	常染色体劣性精神遅滞7型	autosomal recessive mental retardation 7
DL13	常染色体劣性脊椎肋骨異骨症1型	autosomal recessive spondylocostal dysostosis 1
MESP2	常染色体劣性脊椎肋骨異骨症2型	autosomal recessive spondylocostal dysostosis 2
TERT	常染色体劣性先天性異角化症4型	autosomal recessive dyskeratosis congenita 4
TGM1	常染色体劣性先天性魚鱗癬1型	autosomal recessive congenital ichthyosis 1
ALOX12B	常染色体劣性先天性魚鱗癬2型	autosomal recessive congenital ichthyosis 2
ABCA12	常染色体劣性先天性魚鱗癬4a型	autosomal recessive congenital ichthyosis 4a
ABCA12	常染色体劣性先天性魚鱗癬4b型	autosomal recessive congenital ichthyosis 4b
CLCN1	常染色体劣性先天性筋直直症	autosomal recessive myotonia congenita
PINK1	常染色体劣性早期発症パーキンソン病	autosomal recessive early onset parkinson disease
PARK7	常染色体劣性早期発症パーキンソン病2型	autosomal recessive early onset parkinson diseases 2
TCIRG1	常染色体劣性大理石骨病1型	autosomal recessive osteopetrosis 1
CA2	常染色体劣性大理石骨病3型	autosomal recessive osteopetrosis 3
CLCN7	常染色体劣性大理石骨病4型	autosomal recessive osteopetrosis 4
OSTM1	常染色体劣性大理石骨病5型	autosomal recessive osteopetrosis 5
TNFRSF11A	常染色体劣性大理石骨病7型	autosomal recessive osteopetrosis 7
PKHD1	常染色体劣性多発性嚢胞腎	autosomal recessive polycystic kidney disease
KRT14	常染色体劣性単純性表皮水疱症1型	recessive epidermolysis bullosa simplex 1
KRT5	常染色体劣性単純性表皮水疱症1型	recessive epidermolysis bullosa simplex 1
DMP1	常染色体劣性低リン酸血症性くる病1型	autosomal recessive hypophosphatemic rickets 1
TPM3	常染色体劣性ネマリンミオパチー1型	autosomal recessive nemaline myopathy 1
ACTA1	常染色体劣性ネマリンミオパチー3型	autosomal recessive nemaline myopathy 3
FBLN5	常染色体劣性皮膚弛緩症1A型	autosomal recessive cutis laxa type ia
EFEMP2	常染色体劣性皮膚弛緩症1B型	autosomal recessive cutis laxa type ib
LTPB4	常染色体劣性皮膚弛緩症1C型	autosomal recessive cutis laxa type ic
ATP6VOA2	常染色体劣性皮膚弛緩症2A型	autosomal recessive cutis laxa type iia
PYCR1	常染色体劣性皮膚弛緩症2B型	autosomal recessive cutis laxa type iib
ALDH18A1	常染色体劣性皮膚弛緩症3A型	autosomal recessive cutis laxa type iiia
PYCR1	常染色体劣性皮膚弛緩症3B型	autosomal recessive cutis laxa type iiib
BEST1	常染色体劣性ベストロフィノパチー	autosomal recessive bestrophinopathy
PLEKHG5	常染色体劣性末梢脊髄性筋萎縮症4型	autosomal recessive distal spinal muscular atrophy 4
MYH7	常染色体劣性ミオシストレージミオパチー	autosomal recessive myosin storage myopathy
EDARADD	常染色体劣性無汗性外胚葉異形成症	autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia
GJA1	常染色体劣性眼歯指異形成症	autosomal recessive oculodentodigital dysplasia
ROR2	常染色体劣性ルビノー(robinow)症候群	autosomal recessive robinow syndrome
PAPSS2	常染色体劣性短体幹症4型	brachyolmia type 4
AFG3L2	常染色体劣性痙性失調症5型	autosomal recessive spastic ataxia 5
SACS	常染色体劣性痙性失調症シャルポワ-サグネ型	autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay type
DSG1	掌蹠角化症-禿頭-高IgEを伴う先天性紅皮症	congenital erythroderma associated with palmoplantar keratoderma hypotrichosis and hyper IgE
RNU4ATAC	小頭骨異形成原発性小人症	microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism
PCNT	小頭骨異形成原発性小人症2型	microcephalic osteodysplastic primordial dwarfis 2
PNKP	小頭症-発作と発育遅延	microcephaly seizures and developmental delay
STRA6	症候性小眼球症9型	syndromic microphthalmia 9

SI	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症	congenital sucrose isomaltase deficiency
WNT10A	ショフ・シュルツ・パスARGE (schopf schulz passarge) 症候群	schopf schulz passarge syndrome
CTSD	神経セロイドリポフスチン症10型	neuronal ceroid lipofuscinosis 10
GRN	神経セロイドリポフスチン症11型	neuronal ceroid lipofuscinosis 11
PPT1	神経セロイドリポフスチン症1型	neuronal ceroid lipofuscinosis 1
TPP1	神経セロイドリポフスチン症2型	neuronal ceroid lipofuscinosis 2
CLN3	神経セロイドリポフスチン症3型	neuronal ceroid lipofuscinosis 3
CLN6	神経セロイドリポフスチン症4A型	neuronal ceroid lipofuscinosis 4a
CLN5	神経セロイドリポフスチン症5型	neuronal ceroid lipofuscinosis 5
CLN6	神経セロイドリポフスチン症6型	neuronal ceroid lipofuscinosis 6
MFSD8	神経セロイドリポフスチン症7型	neuronal ceroid lipofuscinosis 7
CLN8	神経セロイドリポフスチン症8型Northern Epilepsy亜型	neuronal ceroid lipofuscinosis 8
CLN8	神経セロイドリポフスチン症型	neuronal ceroid lipofuscinosis 8 northern epilepsy variant
MAPT	進行性核上性麻痺	progressive supranuclear palsy
ATP8B1	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症1型	progressive familial intrahepatic cholestasis 1
ABCB11	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症2型	progressive familial intrahepatic cholestasis 2
ABCB4	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症3型	progressive familial intrahepatic cholestasis 3
TJP2	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症4型	progressive familial intrahepatic cholestasis 4
CSTB	進行性ミオクローヌステんかん1A型	progressive myoclonic epilepsy 1a
EPM2A	進行性ミオクローヌステんかん2A型	progressive myoclonic epilepsy 2a
NHLRC1	進行性ミオクローヌステんかん2B型	progressive myoclonic epilepsy 2b
KCTD7	進行性ミオクローヌステんかん3型	progressive myoclonic epilepsy 3
SCARB2	進行性ミオクローヌステんかん4型	progressive myoclonic epilepsy 4
ASAH1	進行性ミオクローヌスを伴う脊髄性筋萎縮症	spinal muscular atrophy with progressive myoclonic
ABCC8	新生児永続型糖尿病	permanent neonatal diabetes mellitus
CASR	新生児重症副甲状腺機能亢進症	neonatal severe hyperparathyroidism
CTNS	腎性システニン症	nephrothatic cystinosis
IFT80	新生児窒息性胸郭ジストロフィー2型	asphyxiating thoracic dystrophy 2
DYNC2H1	新生児窒息性胸郭ジストロフィー3型	asphyxiating thoracic dystrophy 3
SLC22A12	腎性低尿酸血症1型	renal hypouricemia 1
SLC2A9	腎性低尿酸血症2型	renal hypouricemia 2
CLDN16	腎性低マグネシウム血症	renal hypomagnesemia 3
AQP2	腎性尿崩症	autosomal nephrogenic diabetes insipidus
NAGA	シンドラー (schindler) 病	schindler disease
ACE	腎尿管形成不全	renal tubular dysgenesis
REN	腎尿管形成不全	renal tubular dysgenesis
NPHP3	腎肝腫瘍形成1型	renal hepatic pancreatic dysplasia 1
RPGRIP1	錐体杆体ジストロフィー13型	cone rod dystrophy 13
ABCA4	錐体杆体ジストロフィー3型	cone rod dystrophy 3
IFT122	頭蓋外胚葉異形成1型	cranioectodermal dysplasia 1
WDR35	頭蓋外胚葉異形成2型	cranioectodermal dysplasia 2
TMCO1	頭蓋顔面形態異常-骨格奇形-精神遅滞症候群	craniofacial dysmorphism skeletal anomalies and mental retardation syndrome
LIFR	スタブ・ヴィーデマン (stuve wiedemann) 症候群	stuve wiedemann syndrome
DYM	スミス・マコート (smith mccoort) 異型性	smith mccoort dysplasia
DHCR7	スミス・レムリ・オピッツ (smith lemli opitz) 症候群	smith lemli opitz syndrome
CHRNA1	スローチャンネル型先天性筋無力症候群	slow channel congenital myasthenic syndrome
POR	性器異常とステロイド合成障害を伴うアントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群	Antley-Bixler syndrome with genital anomalies and disordered steroidogenesis
ZNF469	脆弱角膜症候群1型	brittle cornea syndrome 1
TSPLY1	精巣形成不全症候群を伴う乳児突然死	sudden infant death with dysgenesis of the testes syndrome
SLC26A2	成長不全性骨形成症2型	atelosteogenesis type 2
SMN1	脊髄性筋萎縮症1型	spinal muscular atrophy i
SMN1	脊髄性筋萎縮症2型	spinal muscular atrophy ii
SMN1	脊髄性筋萎縮症3型	spinal muscular atrophy iii
SMN1	脊髄性筋萎縮症4型	spinal muscular atrophy iv
FLNB	脊椎手根骨足根骨癒合症候群	spondylorcarpalsynostosis syndrome
ACP5	脊椎内軟骨異形成-免疫調節異常	spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation
ATR	ゼッケル (seckel) 症候群1型	seckel syndrome 1
CEP152	ゼッケル (seckel) 症候群1型	seckel syndrome 5
COL17A1	接合部型表皮水疱症非ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa non herlitz type
ITGB4	接合部型表皮水疱症非ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa non herlitz type
LAMA3	接合部型表皮水疱症非ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa non herlitz type
LAMB3	接合部型表皮水疱症非ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa non herlitz type
LAMC2	接合部型表皮水疱症非ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa non herlitz type
LAMA3	接合部型表皮水疱症ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa herlitz type
LAMB3	接合部型表皮水疱症ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa herlitz type
LAMC2	接合部型表皮水疱症ヘルリッツ型	junctional epidermolysis bullosa herlitz type
LRP4	セナニ・レンツ (cenani lenz) 合指症候群	cenani lenz syndactyly syndrome
SPR	セピアブテリン還元酵素欠損症に起因するドーパ応答性ジストニア	dopa responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency
COL11A1	線維軟骨形成症1型	fibrochondrogenesis 1
COL11A2	線維軟骨形成症2型	fibrochondrogenesis 2
GLE1	前角細胞疾患を伴う致死性関節拘縮	lethal arthrogryposis with anterior horn cell disease
FREM2	潜在眼球症候群	cryptophthalmos syndrome
CNGA3	全色盲2型	achromatopsia 2
CNGB3	全色盲3型	achromatopsia 3
PDE6C	全色盲5型	achromatopsia 5
ATF6	全色盲7型	achromatopsia 7
CHAT	前シナプス性先天性筋無力症候群6型	presynaptic congenital myasthenic syndrome 6
IHH	先端大腸骨頭異形成	acrocapitofemoral dysplasia
KIF7	先端脳梁症候群	acrocallosal syndrome
FKRP	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy
LARGE1	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy
POMT1	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy
POMGNT1	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症10型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 10
FKTN	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症13型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 13
POMT2	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症2型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 2
POMGNT1	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症3型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 3
FKTN	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症4型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 4
LARGE1	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症6型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 6
ISP	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症7型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 7
POMT1	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症8型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 8
POMT2	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症9型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 9
FKRP	先天性筋ジストロフィー・ジストログリカン症型	congenital muscular dystrophy dystroglycanopathy 5
TPM3	先天性筋線維不均等症	congenital fiber type disproportion
DOK7	先天性筋無力症候群10型	congenital myasthenic syndrome 10
DPAGT1	先天性筋無力症候群13型	congenital myasthenic syndrome 13
SCN4A	先天性筋無力症候群16型	congenital myasthenic syndrome 16
COLQ	先天性筋無力症候群5型	congenital myasthenic syndrome 5
PMM2	先天性グリコシル化異常症1A型	congenital disorder of glycosylation type ia

MPI	先天性グリコシル化異常症1B型	congenital disorder of glycosylation type ib
ALG6	先天性グリコシル化異常症1C型	congenital disorder of glycosylation type ic
ALG3	先天性グリコシル化異常症1D型	congenital disorder of glycosylation type id
DPM1	先天性グリコシル化異常症1E型	congenital disorder of glycosylation type ie
MPDU1	先天性グリコシル化異常症1F型	congenital disorder of glycosylation type if
ALG12	先天性グリコシル化異常症1G型	congenital disorder of glycosylation type ig
ALG8	先天性グリコシル化異常症1H型	congenital disorder of glycosylation type ih
DPAGT1	先天性グリコシル化異常症1J型	congenital disorder of glycosylation type ij
ALG1	先天性グリコシル化異常症1K型	congenital disorder of glycosylation type ik
ALG9	先天性グリコシル化異常症1L型	congenital disorder of glycosylation type il
DOLK	先天性グリコシル化異常症1M型	congenital disorder of glycosylation type im
RFT1	先天性グリコシル化異常症1N型	congenital disorder of glycosylation type in
ALG11	先天性グリコシル化異常症1P型	congenital disorder of glycosylation type ip
SRD5A3	先天性グリコシル化異常症1Q型	congenital disorder of glycosylation type iq
PGM1	先天性グリコシル化異常症1T型	congenital disorder of glycosylation type it
MGAT2	先天性グリコシル化異常症2A型	congenital disorder of glycosylation type iia
MOGS	先天性グリコシル化異常症2B型	congenital disorder of glycosylation type iib
SLC35C1	先天性グリコシル化異常症2C型	congenital disorder of glycosylation type iic
B4GALT1	先天性グリコシル化異常症2D型	congenital disorder of glycosylation type iid
COG7	先天性グリコシル化異常症2E型	congenital disorder of glycosylation type iie
SLC35A1	先天性グリコシル化異常症2F型	congenital disorder of glycosylation type iif
COG1	先天性グリコシル化異常症2G型	congenital disorder of glycosylation type iig
COG8	先天性グリコシル化異常症2H型	congenital disorder of glycosylation type iih
ALG2	先天性グリコシル化異常症2型	congenital disorder of glycosylation type ii
CDAN1	先天性赤血球異形成貧血1A型	congenital dyserythropoietic anemia type ia
SEC23B	先天性赤血球異形成貧血2型	congenital dyserythropoietic anemia type ii
AGPAT2	先天性全身型リポジストロフィー1型	congenital generalized lipodystrophy type 1
BSCL2	先天性全身型リポジストロフィー2型	congenital generalized lipodystrophy type 2
HSD3B7	先天性胆汁酸異常症1型	congenital bile acid synthesis defect 1
AMACR	先天性胆汁酸異常症4型	congenital bile acid synthesis defect 4
EGR2	先天性低髄鞘形成ニューロパチー	congenital hypomyelinating neuropathy 1
SFTPB	先天性肺胞蛋白1型/肺サーファクタント代謝機能不全1型	pulmonary surfactant metabolism dysfunction 1
ABCA3	先天性肺胞蛋白3型/肺サーファクタント代謝機能不全3型	pulmonary surfactant metabolism dysfunction 3
CYP11B1	先天性副腎過形成/11β水酸化酵素欠損症	congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency
CYP17A1	先天性副腎過形成/17α水酸化酵素欠損症	congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency
CYP21A2	先天性副腎過形成/21水酸化酵素欠損症	congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency
HSD3B2	先天性副腎過形成/3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 2 deficiency
STAR	先天性副腎過形成/リポイド過形成症	lipoid congenital adrenal hyperplasia
CYP11A1	先天性副腎不全症(部分的または完全な46,XY性逆転を伴う)	congenital adrenal insufficiency with partial or complete 46,XY sex reversal
F2	先天性プロトロンビン欠乏症	congenital prothrombin deficiency
MPL	先天性無巨核球性血小板減少症	congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
FGA	先天性無フィブリノーゲン血症	congenital afibrinogenemia
FGB	先天性無フィブリノーゲン血症	congenital afibrinogenemia
CFTR	先天性両側輸精管欠損	congenital bilateral absence of the vas deferens
NEUROG3	先天性吸収不全性下痢症4型	congenital malabsorptive diarrhea 4
URO5	先天性造血性ポルフィリン症	congenital erythropoietic porphyrria
SPINT2	先天性分泌性ナトリウム性下痢症3型	congenital secretory sodium diarrhea 3
SLC26A3	先天性分泌性塩素性下痢症1型	congenital secretory chloride diarrhea 1
ALX4	前頭鼻骨形成不全症2型	frontonasal dysplasia 2
RYR1	セントラルコア病	central core disease
ST3GAL3	早期乳児てんかん性脳症15型	early infantile epileptic encephalopathy 15
TBC1D24	早期乳児てんかん性脳症16型	early infantile epileptic encephalopathy 16
WWOX	早期乳児てんかん性脳症28型	early infantile epileptic encephalopathy 28
SLC25A22	早期乳児てんかん性脳症3型	early infantile epileptic encephalopathy 3
MEGF10	早期発症型ミオパチー・反射消失・呼吸困難および嚥下困難	early onset myopathy areflexia respiratory distress and dysphagia
FLVCR2	増殖性血管症および水無脳症・無脳症候群	proliferative vasculopathy and hydranencephaly hydrocephaly syndrome
SLC26A2	ダイアストロフィー性骨異形成症	diastrophic dysplasia
MUSK	胎児無動変形シーケンス	fetal akinesia deformation sequence
RAPSN	胎児無動変形シーケンス	fetal akinesia deformation sequence
SNAP29	大脳異発生・ニューロパチー・魚鱗癬・掌蹠角皮症候群	cerebral dysgenesis neuropathy ichthyosis and palmoplantar keratoderma syndrome
CNTNAP2	大脳皮質異形成-焦点てんかん症候群	cortical dysplasia focal epilepsy syndrome
CTC1	大脳網膜微細血管症-石灰化	cerebroretinal microangiopathy with calcifications
DYNC2H1	多指症を伴う(伴わない)短肋骨胸郭異形成症3型	short rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly
NEK1	多指症を伴う(伴わない)短肋骨胸郭異形成症6型	short rib thoracic dysplasia 6 with or without polydactyly
WDR35	多指症を伴う(伴わない)短肋骨胸郭異形成症7型	short rib thoracic dysplasia 7 with or without polydactyly
IFT140	多指症を伴う(伴わない)短肋骨胸郭異形成症9型	short rib thoracic dysplasia 9 with or without polydactyly
BUB1B	多形異数性モザイク症候群1型	mosaic variegated aneuploidy syndrome 1
MMP2	多中心性骨融解-結節症-関節症	multicentric osteolysis nodulosis and arthropathy
SLC26A2	多発性骨端異形成症4型	multiple epiphyseal dysplasia 4
ABHD12	多発性ニューロパチー-難聴-運動失調-色素性網膜炎	polyneuropathy hearing loss ataxia retinitis pigme
CHRNA1	多発性翼状片症候群-エスコバル型	multiple pterygium syndrome escobar type
CHRNA1	多発性翼状片症候群-致死型	multiple pterygium syndrome lethal type
CHRNA1	多発性翼状片症候群-致死型	multiple pterygium syndrome lethal type
CHRNA1	多発性翼状片症候群-致死型	multiple pterygium syndrome lethal type
ACADS	短鎖アシルCoAデヒドロゲナーゼ欠損症(SCAD欠損症)	acyl coa dehydrogenase short chain deficiency of
ABCA1	タンジール(tangier)病	tangier disease
OCLN	単純脳回と多小脳回を伴う帯様石灰化	band like calcification with simplified gyration and polymicrogyria
ABCC6	弾性線維性仮性黄色腫	pseudoxanthoma elasticum
STRA6	単独コロボーマ性小眼球症8型	isolated microphthalmia with coloboma 8
GH1	単独成長ホルモン欠損症1A型	isolated growth hormone deficiency type ia
MFRP	単独先天性小眼球症5型	isolated microphthalmia 5
TPK1	チアミン代謝機能障害症候群5型	thiamine metabolism dysfunction syndrome 5
LYST	チュエディアック・東(chediak higashi)症候群	chediak higashi syndrome
DSP	致死性棘刺状表皮水疱症	lethal acantholytic epidermolysis bullosa
ZMPSTE24	致死性拘束性皮膚症1型	lethal restrictive dermopathy
GLE1	致死性先天性拘縮症候群1型	lethal congenital contracture syndrome 1
ERBB3	致死性先天性拘縮症候群2型	lethal congenital contracture syndrome 2
COX15	致死性乳児心臓脳筋症(シトクロムcオキシダーゼ欠損症2型)	fatal infantile cardioencephalomyopathy due to cytochrome c oxidase deficiency 2
CRYAB	致死性乳児性筋緊張亢進性筋原線維性ミオパチー	fatal infantile hypertonic myofibrillar myopathy
TTN	致死性心筋症を伴う早期発症ミオパチー	early onset myopathy with fatal cardiomyopathy
POR	シトクロムP450還元酵素欠乏によるステロイド合成障害	disordered steroidogenesis due to cytochrome p450 oxidoreductase
HESX1	中隔視神経形成異常症/ドモルシア(De Morsier)症候群	septo optic dysplasia
CTNS	中間型システン症	intermediate cystinosis
NPR2	中間肢異形成マロトー(maroteaux)型	acromesomelic dysplasia maroteaux type
ACADM	中鎖アシルCoAデヒドロゲナーゼ欠損症(MCAD欠損症)	medium chain acyl coa dehydrogenase deficiency
GPSM2	チュドリー・マッカー(Chudley McCullough)症候群	chudley mccullough syndrome
HADHA	長鎖-3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	long chain 3 hydroxyacyl coa dehydrogenase deficiency
SLC39A4	腸性肢端皮膚炎	acrodermatitis enteropathica

TYK2	チロシンキナーゼ2欠損症	tyrosine kinase 2 deficiency
FAH	チロシン血症1型	tyrosinemia type i
TAT	チロシン血症2型	tyrosinemia type ii
HPD	チロシン血症3型	tyrosinemia type iii
TH	チロシン水酸化酵素欠損症	tyrosine hydroxylase deficiency
HEXA	テイ・サックス(tay sachs)病	tay sachs disease
DYM	ディグブ・メルキオール・クラウゼン(dyggve melchior clausen)骨異形成症	dyggve melchior clausen disease
TACR3	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症11型(嗅覚消失を伴うまたは伴わない)	hypogonadotropic hypogonadism 11 with or without anosmia
LHB	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症23型(嗅覚消失を伴うまたは伴わない)	hypogonadotropic hypogonadism 23 without anosmia
GNRHR	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症7型(嗅覚消失を伴うまたは伴わない)	hypogonadotropic hypogonadism 7 with or without anosmia
KISS1R	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症8型(嗅覚消失を伴うまたは伴わない)	hypogonadotropic hypogonadism 8 with or without anosmia
XRCC4	低身長-小頭-内分泌障害	short stature microcephaly and endocrine dysfunction
ALPL	低フォスファターゼ症(幼児期型)	hypophosphatasia infantile
ALPL	低フォスファターゼ症(周産期型)	hypophosphatasia perinatal benign
ALPL	低フォスファターゼ症(周産期致死型)	hypophosphatasia perinatal lethal
ALPL	低フォスファターゼ症(小児期型)	hypophosphatasia childhood
ENPP1	低リン酸血症性くる病2型	autosomal recessive hypophosphatemic rickets 2
EGR2	デジェリン・ソッタス(dejerine sottas)病	dejerine sottas disease
MPZ	デジェリン・ソッタス(dejerine sottas)病	dejerine sottas disease
PMP22	デジェリン・ソッタス(dejerine sottas)病	dejerine sottas disease
PRX	デジェリン・ソッタス(dejerine sottas)病	dejerine sottas disease
DHCR24	デスモステロール症	desmosterolosis
PTS	テトラヒドロbiopterin(BH4)欠損症/高フェニルアラニン血症1型	tetrahydrobiopterin bh4 deficient hyperphenylalaninemia
GCH1	テトラヒドロbiopterin(BH4)欠損症/高フェニルアラニン血症2型	tetrahydrobiopterin bh4 deficient hyperphenylalaninemia 2
PCBD1	テトラヒドロbiopterin(BH4)欠損症/高フェニルアラニン血症3型	tetrahydrobiopterin bh4 deficient hyperphenylalaninemia 3
CANT1	デブクオア(desbuquois)骨異形成症1型	desbuquois dysplasia 1
XVLT1	デブクオア(desbuquois)骨異形成症2型	desbuquois dysplasia 2
GDF5	デュ・パン(du pan)症候群	du pan syndrome
ERCC6	ド・サンクティス・カッキオーネ(de sanctis cacchione)症候群	de sanctis cacchione syndrome
TBC1D24	ドアーズ(doors)症候群	doors syndrome
GYSD	糖原病0型/グリコーゲン合成酵素欠損症	liver glycogen storage disease 0
G6PC	糖原病1A型/フォン・ギールケ(von Gierke)病	glycogen storage disease type ia
SLC37A4	糖原病1B型	glycogen storage disease type ib
SLC37A4	糖原病1C型/1D型	glycogen storage disease types ic and id
GAA	糖原病2型/ポンペ(Pompe)病	glycogen storage disease type ii
AGL	糖原病3型/コーリー(Coli)病	Coli disease(glycogen storage disease type iii)
GBE1	糖原病4型/アンデルセン(Andersen)病	glycogen storage disease type iv
PYGM	糖原病5型/マッカードール(McArdle)病	glycogen storage disease type v
PYGL	糖原病6型/ハース(Hers)病	glycogen storage disease type vi
PFKM	糖原病7型/垂井(Tarui)病	glycogen storage disease type vii
PHKB	糖原病9B型	glycogen storage disease type ixb
MC2R	糖質コルチコイド欠損症1型	glucocorticoid deficiency 1
SCN5A	洞不全症候群1型	sick sinus syndrome 1
DBH	ドーパミンβ水酸化酵素欠損症	dopamine beta hydroxylase deficiency
CYP24A1	特異性乳児高カルシウム血症	infantile hypercalcemia 1
LRP2	ドナイ・バーロー(donnai barrow)症候群	donnai barrow syndrome
INSR	ドナヒュー(donohue syndrome)症候群	donohue syndrome
POLR1C	トリーチャー・コリンズ(treacher collins)症候群	treacher collins syndrome 3
TPH1	トリオスリン酸イソメラーゼ欠損症	triosephosphate isomerase deficiency
AAAS	トリプルA症候群/食道アカラシア(Achalasia)-副腎皮質機能不全(Adrenal insufficiency)-無涙症(Alacrima)症候群	achalasia addisonianism alacrima syndrome
FMQ03	トリメチルアミン尿症	trimethylaminuria
ABHD5	ドルフマン・シャナリン(Dorfman-Chanarin)症候群	chanarin dorfman syndrome
NBN	ナイミーヘン(nijmegen)染色体不安定症候群	nijmegen breakage syndrome
JUP	ナクソス(naxos)病	naxos disease
SLC26A2	軟骨無形成症1B型	achondrogenesis type ib
RMRP	軟骨毛髪形成不全症	cartilage hair hypoplasia
SMPD1	ニーマン・ピック(niemann pick)病A型	niemann pick disease type a
SMPD1	ニーマン・ピック(niemann pick)病B型	niemann pick disease type b
NPC1	ニーマン・ピック(niemann pick)病C1型	niemann pick disease type c1
NPC2	ニーマン・ピック(niemann pick)病C2型	niemann pick disease type c2
RAG1	肉芽腫を伴う細胞性・液性免疫不全	combined cellular and humoral immune defects with granulomas
RAG2	肉芽腫を伴う細胞性・液性免疫不全	combined cellular and humoral immune defects with granulomas
TRPM6	二次性低カルシウム血症を伴う低マグネシウム血症	hypomagnesemia with secondary hypocalcemia
PHGDH	ニュー・ラクソバ(neu laxova)症候群	neu laxova syndrome 1
SLC6A3	乳児ジストニア・パーキンソンズム	infantile parkinsonism dystonia
ACO2	乳児小脳網膜変性	infantile cerebellar retinal degeneration
NUP62	乳児線条体黒質変性症	infantile striatonigral degeneration
ENPP1	乳児全身性動脈石灰化1型	generalized arterial calcification of infancy 1
ABCC6	乳児全身性動脈石灰化2型	generalized arterial calcification of infancy 2
NBAS	乳児肝不全症候群2型	infantile liver failure syndrome 2
SLC17A5	乳児遊離シアル酸蓄積症	infantile sialic acid storage disease
NPHS1	ネフローズ症候群1型	nephrotic syndrome type 1
NPHS2	ネフローズ症候群2型	nephrotic syndrome type 2
PLCE1	ネフローズ症候群3型	nephrotic syndrome type 3
LAMB2	ネフローズ症候群5型	nephrotic syndrome type 5
TMEM67	ネフロン癆11型	nephronophthisis 11
TTC21B	ネフロン癆12型	nephronophthisis 12
WDR19	ネフロン癆13型	nephronophthisis 13
NPHP1	ネフロン癆1型	nephronophthisis 1
INVS	ネフロン癆2型	nephronophthisis 2
NPHP3	ネフロン癆3型	nephronophthisis 3
NPHP4	ネフロン癆4型	nephronophthisis 4
ERCC6	脳・眼・顔・骨格症候群1型	cerebroculofacioskeletal syndrome 1
ERCC2	脳・眼・顔・骨格症候群2型	cerebroculofacioskeletal syndrome 2
CTSK	濃化異骨症	pycnodystosis
GAMT	脳クレアチン欠乏症候群2型	cerebral creatine deficiency syndrome 2
GATM	脳クレアチン欠乏症候群3型	cerebral creatine deficiency syndrome 3
CYP27A1	脳腫黄色腫症	cerebrotendinous xanthomatosis
PANK2	脳内鉄沈着を伴う神経変性症1型	neurodegeneration with brain iron accumulation 1
PLA2G6	脳内鉄沈着を伴う神経変性症2A型	neurodegeneration with brain iron accumulation 2a
PLA2G6	脳内鉄沈着を伴う神経変性症2B型	neurodegeneration with brain iron accumulation 2b
C19ORF12	脳内鉄沈着を伴う神経変性症4型	neurodegeneration with brain iron accumulation 4
IL36RN	膿疱性乾癬14型	pustular psoriasis 14
CFTF	嚢胞性線維症	cystic fibrosis
FOLR1	脳葉酸輸送不全による神経変性症	neurodegeneration due to cerebral folate transport deficiency
GNE	野中ミオパシー	nonaka myopathy
LCAT	ノルム(norum)病	norum disease

SLC12A1	バーター(bartter)症候群1型	antenatal bartter syndrome type 1
KCNJ1	バーター(bartter)症候群2型	bartter syndrome type 2
PANK2	ハーブ(harp)症候群	harp syndrome
NBEAL2	灰色血小板症候群	gray platelet syndrome
CTSC	ハイム・ムンク(haim munk)症候群	haim munk syndrome
PEX6	ハイムラー(heimler)症候群	heimler syndrome 2
ITGB2	白血球接着不全症	leukocyte adhesion deficiency
FERMT3	白血球接着不全症3型	leukocyte adhesion deficiency type iii
EIF2B1	白質消失病/中枢神経系ミエリン形成不全を伴う小児の運動失調症	childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
EIF2B2	白質消失病/中枢神経系ミエリン形成不全を伴う小児の運動失調症	childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
EIF2B4	白質消失病/中枢神経系ミエリン形成不全を伴う小児の運動失調症	childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
EIF2B5	白質消失病/中枢神経系ミエリン形成不全を伴う小児の運動失調症	childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
DARS2	白質脳症-脳幹および脊髄病変-乳酸高値	leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation
BCS1L	薄凍症候群	gracile syndrome
WNT10A	歯爪皮膚異形成症候群	odontonychiaodermal dysplasia
CTSC	パピヨン・ルフェヴール(papillon lefevre)症候群	papillon lefevre syndrome
BBS10	バルデー・ビードル症候群10型	bardet biedl syndrome 10
BBS12	バルデー・ビードル症候群12型	bardet biedl syndrome 12
MKS1	バルデー・ビードル症候群13型	bardet biedl syndrome 13
SDCCAG8	バルデー・ビードル症候群16型	bardet biedl syndrome 16
BBS1	バルデー・ビードル症候群1型	bardet biedl syndrome 1
BBS2	バルデー・ビードル症候群2型	bardet biedl syndrome 2
ARL6	バルデー・ビードル症候群3型	bardet biedl syndrome 3
BBS4	バルデー・ビードル症候群4型	bardet biedl syndrome 4
MKKS	バルデー・ビードル症候群6型	bardet biedl syndrome 6
BBS7	バルデー・ビードル症候群7型	bardet biedl syndrome 7
BBS9	バルデー・ビードル症候群9型	bardet biedl syndrome 9
RECQL4	バレーゲロルド(baller gerold)症候群	baller gerold syndrome
CHST6	斑状角膜ジストロフィー	macular corneal dystrophy
LAMB2	ピアソン(pierson)病	pierson syndrome
CYP4V2	ビエッティ(bietti)水晶体ジストロフィー	bietti crystalline dystrophy
BTB	ビオチニダーゼ欠損症	biotinidase deficiency
SLC19A3	ビオチン反応性基底核病	biotin thiamine responsive basal ganglia disease
GPI	非球状赤血球性溶血性貧血	nonspherocytic hemolytic anemia
TSHB	非甲状腺腫性先天性甲状腺機能低下症4型	congenital nongoitrous hypothyroidism 4
MYO5B	微絨毛封入体病	microvillus inclusion disease
CTNS	非腎性システニン症	non nephropathic cystinosis
CYP27B1	ビタミンD依存性くる病1A型	vitamin d dependent rickets type 1a
VDR	ビタミンD依存性くる病2A型	vitamin d dependent rickets type 2a
TTPA	ビタミンE欠乏による運動失調症	ataxia with vitamin e deficiency
SLC6A5	びっくり病3型	hyperekplexia 3
DSP	皮膚脆弱性-羊毛毛髪症候群	skin fragility woolly hair syndrome
PNPO	ピリドキシン(ピリドキサミン)5-リン酸オキシダーゼ欠損症	pyridoxamine 5 phosphatase oxidase deficiency
ALDH7A1	ピリドキシン依存性てんかん	pyridoxine dependent epilepsy
PC	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	pyruvate carboxylase deficiency
PKLR	ピルビン酸キナーゼ欠損症	pyruvate kinase deficiency
PDP1	ピルビン酸デヒドロゲナーゼ(E1)フォスファターゼ欠損症	pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency
PDHB	ピルビン酸デヒドロゲナーゼ(E1β)欠損症	pyruvate dehydrogenase e1 beta deficiency
PDHX	ピルビン酸デヒドロゲナーゼ(E3結合蛋白質)欠損症	pyruvate dehydrogenase e3 binding protein deficiency
CHRNA1	ファーストチャネル型先天性筋無力症候群	fast channel congenital myasthenic syndrome
CHRND	ファーストチャネル型先天性筋無力症候群	fast channel congenital myasthenic syndrome
CHRNE	ファーストチャネル型先天性筋無力症候群	fast channel congenital myasthenic syndrome
ASAH1	ファーバー(farber)脂肪肉芽腫症	farber lipogranulomatosis
SLC2A2	ファンconi・ビッケル(fanconi bickel)症候群	fanconi bickel syndrome
FANCA	ファンconi貧血相補群A	fanconi anemia complementation group a
FANCC	ファンconi貧血相補群C	fanconi anemia complementation group c
BRCA2	ファンconi貧血相補群D1	fanconi anemia complementation group d1
FANCF	ファンconi貧血相補群F	fanconi anemia complementation group f
FANCG	ファンconi貧血相補群G	fanconi anemia complementation group g
FANCI	ファンconi貧血相補群I	fanconi anemia complementation group i
BRIP1	ファンconi貧血相補群J	fanconi anemia complementation group j
RAD51C	ファンconi貧血相補群O	fanconi anemia complementation group o
WNT7A	フルマン(fuhrmann)症候群	fuhrmann syndrome
PAH	フェニルアラニンヒドロキシラーゼ欠損症/フェニルケトン尿症	phenylalanine hydroxylase deficiency included classic phenylketonuria
POU1F1	複合下垂体ホルモン欠損症1型	combined pituitary hormone deficiency 1
PROP1	複合下垂体ホルモン欠損症2型	combined pituitary hormone deficiency 2
LHX3	複合下垂体ホルモン欠損症3型	combined pituitary hormone deficiency 3
HESX1	複合下垂体ホルモン欠損症5型	combined pituitary hormone deficiency 5
PSAP	複合サボシン欠損症	combined sap deficiency
EARS2	複合酸化的リン酸化欠乏症12型	combined oxidative phosphorylation deficiency 12
FARS2	複合酸化的リン酸化欠乏症14型	combined oxidative phosphorylation deficiency 14
MTFMT	複合酸化的リン酸化欠乏症15型	combined oxidative phosphorylation deficiency 15
ELAC2	複合酸化的リン酸化欠乏症17型	combined oxidative phosphorylation deficiency 17
GFM1	複合酸化的リン酸化欠乏症1型	combined oxidative phosphorylation deficiency 1
MRPS16	複合酸化的リン酸化欠乏症2型	combined oxidative phosphorylation deficiency 2
TSFM	複合酸化的リン酸化欠乏症3型	combined oxidative phosphorylation deficiency 3
TUFM	複合酸化的リン酸化欠乏症4型	combined oxidative phosphorylation deficiency 4
MRPS22	複合酸化的リン酸化欠乏症5型	combined oxidative phosphorylation deficiency 5
C12ORF65	複合酸化的リン酸化欠乏症7型	combined oxidative phosphorylation deficiency 7
AARS2	複合酸化的リン酸化欠乏症8型	combined oxidative phosphorylation deficiency 8
TBCE	副甲状腺機能低下症-遅滞-形態異常症候群	hypoparathyroidism retardation dysmorphism syndrome
FUCA1	フコシド蓄積症	fucoisidosis
DSC2	不整脈源性右室心筋症11型	arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy 11
LMNA	部分型リポジストロフィーを伴う下顎骨異形成A型	mandibuloacral dysplasia with type a lipodystrophy
ZMPSTE24	部分型リポジストロフィーを伴う下顎骨異形成B型	mandibuloacral dysplasia with type b lipodystrophy
FH	フマラーゼ欠損症	fumarase deficiency
BCS1L	Bjornstad症候群	bjornstad syndrome
PLG	プラズミン欠乏症	plasminogen deficiency type i
SH3PX2B	フランク・ターハー(frank ter haar)症候群	frank ter haar syndrome
PNP	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	purine nucleoside phosphorylase deficiency
BLM	ブルーム(bloom)症候群	bloom syndrome
PTH1R	ブルームストランド(bloomstrand)型軟骨異形成	bloomstrand chondrodysplasia
POMC	プロオピオメラノコルチン欠乏症	proopiomelanocortin deficiency
PROC	プロテインC欠損症による常染色体劣性遺伝性血栓性素因	autosomal recessive hereditary thrombophilia due to protein C deficiency
PROS1	プロテインS欠損症による常染色体劣性遺伝性血栓性素因	autosomal recessive thrombophilia due to protein S deficiency
PCCA	プロピオン酸血症	propionic acidemia
PCCB	プロピオン酸血症	propionic acidemia
PEPD	プロリダーゼ欠損症	prolidase deficiency

ICOS	分類不能型免疫不全症1型	common variable immunodeficiency 1
TNFRSF13B	分類不能型免疫不全症2型	common variable immunodeficiency 2
CD19	分類不能型免疫不全症3型	common variable immunodeficiency 3
COL6A1	ベスレム(bethlem)ミオパチー	bethlem myopathy
COL6A2	ベスレム(bethlem)ミオパチー	bethlem myopathy
COL6A3	ベスレム(bethlem)ミオパチー	bethlem myopathy
HBA1	ヘモグロビンBart 胎児水腫(Hb Bart) 症候群	hemoglobin bart hydrops fetalis hb bart syndrome
HBA2	ヘモグロビンBart 胎児水腫(Hb Bart) 症候群	hemoglobin bart hydrops fetalis hb bart syndrome
HBA1	ヘモグロビンH症	hemoglobin h disease
HBA2	ヘモグロビンH症	hemoglobin h disease
ACOX1	ペルオキシソーム病アシルCoAオキシダーゼ欠損症	peroxisomal acyl coa oxidase deficiency
PEX13	ペルオキシソーム生成異常症11A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 11A (Zellweger)
PEX13	ペルオキシソーム生成異常症11B型	Peroxisome biogenesis disorder 11B
PEX1	ペルオキシソーム生成異常症1A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 1A (Zellweger)
PEX1	ペルオキシソーム生成異常症1B型/新生児型副腎白質ジストロフィー(neonatal adrenoleukodystrophy; NALD)/乳児型Refsum病(infantile Refsum disease: IRD)	Peroxisome biogenesis disorder 1B (NALD/IRD)
PEX5	ペルオキシソーム生成異常症2A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 2A (Zellweger)
PEX5	ペルオキシソーム生成異常症2B型	Peroxisome biogenesis disorder 2B
PEX12	ペルオキシソーム生成異常症3A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 3A (Zellweger)
PEX12	ペルオキシソーム生成異常症3B型	Peroxisome biogenesis disorder 3B
PEX2	ペルオキシソーム生成異常症5A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 5A (Zellweger)
PEX2	ペルオキシソーム生成異常症5B型	Peroxisome biogenesis disorder 5B
PEX10	ペルオキシソーム生成異常症6A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 6A (Zellweger)
PEX6	ペルオキシソーム生成異常症6A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 6A (Zellweger)
PEX10	ペルオキシソーム生成異常症6B型	Peroxisome biogenesis disorder 6B
PEX6	ペルオキシソーム生成異常症6B型	Peroxisome biogenesis disorder 6B
PEX26	ペルオキシソーム生成異常症7A型/ツェルヴェーガー(zellweger)症候群	Peroxisome biogenesis disorder 7A (Zellweger)
PEX26	ペルオキシソーム生成異常症7B型	Peroxisome biogenesis disorder 7B
PEX7	ペルオキシソーム生成異常症9B型	peroxisome biogenesis disorder 9b
GP18A	ベルナル・スーリエ(Bernard Soulier)症候群	bernard soulier syndrome
GP9	ベルナル・スーリエ(Bernard Soulier)症候群	bernard soulier syndrome
HP51	ヘルマンスキー・パドラック(hermanky pudlak)症候群1型	hermanky pudlak syndrome 1
AP3B1	ヘルマンスキー・パドラック(hermanky pudlak)症候群2型	hermanky pudlak syndrome 2
HP53	ヘルマンスキー・パドラック(hermanky pudlak)症候群3型	hermanky pudlak syndrome 3
HP54	ヘルマンスキー・パドラック(hermanky pudlak)症候群4型	hermanky pudlak syndrome 4
HP56	ヘルマンスキー・パドラック(hermanky pudlak)症候群6型	hermanky pudlak syndrome 6
BLOC156	ヘルマンスキー・パドラック(hermanky pudlak)症候群9型	hermanky pudlak syndrome 9
HSO17B4	ペロー(perault)症候群1型	perault syndrome 1
LARS2	ペロー(perault)症候群4型	perault syndrome 4
SLC26A4	ペンドレッド(pendred)症候群	pendred syndrome
DDC	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	aromatic l amino acid decarboxylase deficiency
PHGDH	ホスホグリセリン酸デヒドロゲナーゼ欠損症	phosphoglycerate dehydrogenase deficiency
C8B	補体C8欠損症2型	complement component 8 deficiency type ii
CBS	ホモシスチン尿症(シスタチオニンβ合成酵素欠損症)	homocystinuria caused by cystathionine synthase deficiency
MTHFR	ホモシスチン尿症(メチレンテトラヒドロ還元酵素(MTHFR)欠損症)	homocystinuria due to mthfr deficiency
MTR	ホモシスチン尿症-巨赤芽球性貧血cbiG型	homocystinuria megaloblastic anemia cbiG complementation type
GYG1	ポリグルコサン小体ミオパチー2型	polyglucosan body myopathy 2
LAMA1	ポレッティ・ボルツハウザー(poretti boltshauser)症候群	poretti boltshauser syndrome
HLC5	ホロカルボキシルラーゼ合成酵素欠損症	holocarboxylase synthetase deficiency
RAB3GAP2	マートソルフ(martsolf)症候群	martsolf syndrome
ORC1	マイヤー・ゴーリン症候群1型	meier gorlin syndrome 1
CDT1	マイヤー・ゴーリン症候群4型	meier gorlin syndrome 4
MKKS	マキュージック・カウフマン(mokusick kaufman)症候群	mckusick kaufman syndrome
LPIN2	マジェード(majeed)症候群	majeed syndrome
SLC12A6	末梢ニューロパチーを伴う脳梁欠損症	agenesis of the corpus callosum with peripheral neuropathy
FREM1	マントバ(Manitoba) 眼毛髪趾門症候群	manitoba oculotrichoanal syndrome
SIL1	マリネスコ・シエーグレン(marinesco sjogren)症候群	marinesco sjogren syndrome
TRIM37	マリブレイ(mulibrey)低身長症	mulibrey nanism
SUMF1	マルチフルスルファターゼ欠損症	multiple sulfatase deficiency
ACSF3	マロン酸・メチルマロン酸尿症複合型	combined malonic and methylmalonic aciduria
POLR1C	ミエリン形成不全性白質ジストロフィー11型	hypomyelinating leukodystrophy 11
GJC2	ミエリン形成不全性白質ジストロフィー2型	hypomyelinating leukodystrophy 2
FAM126A	ミエリン形成不全性白質ジストロフィー5型	hypomyelinating leukodystrophy 5
POLR3A	ミエリン形成不全性白質ジストロフィー7型	hypomyelinating leukodystrophy 7
POLR3B	ミエリン形成不全性白質ジストロフィー8型	hypomyelinating leukodystrophy 8
YARS2	ミオパチー-乳酸性アシドーシス-鉄芽球性貧血	myopathy lactic acidosis and sideroblastic anemia
PNPLA2	ミオパチーを伴う中性脂質蓄積症	neutral lipid storage disease with myopathy
HSO11B2	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群/AME症候群	apparent mineralocorticoid excess
MLH1	ミスマッチ修復がん症候群	mismatch repair cancer syndrome
MSH2	ミスマッチ修復がん症候群	mismatch repair cancer syndrome
MSH6	ミスマッチ修復がん症候群	mismatch repair cancer syndrome
RFX6	ミツチェル・リレイ(mitchell riley)症候群	mitchell riley syndrome
SLC25A4	ミトコンドリアDNA枯渇症候群12型	mitochondrial dna depletion syndrome 12
TYMP	ミトコンドリアDNA枯渇症候群1型(MNGIE(ミトコンドリア神経性胃腸管系脳筋症))	mitochondrial dna depletion syndrome 1 mngie type
TK2	ミトコンドリアDNA枯渇症候群2型	mitochondrial dna depletion syndrome 2 myopathic type
DGUOK	ミトコンドリアDNA枯渇症候群3型	mitochondrial dna depletion syndrome 3
POLG	ミトコンドリアDNA枯渇症候群4A型	mitochondrial dna depletion syndrome 4a
POLG	ミトコンドリアDNA枯渇症候群4B型(MNGIE(ミトコンドリア神経性胃腸管系脳筋症))	mitochondrial dna depletion syndrome 4b mngie type
SUCLA2	ミトコンドリアDNA枯渇症候群5型	mitochondrial dna depletion syndrome 5
MPV17	ミトコンドリアDNA枯渇症候群6型	mitochondrial dna depletion syndrome 6
C10ORF2	ミトコンドリアDNA枯渇症候群7型	mitochondrial dna depletion syndrome 7
RRM2B	ミトコンドリアDNA枯渇症候群8A型(腎臓細管障害を伴う脳筋症)	mitochondrial dna depletion syndrome 8a encephalom
RRM2B	ミトコンドリアDNA枯渇症候群8B型(MNGIE(ミトコンドリア神経性胃腸管系脳筋症))	mitochondrial dna depletion syndrome 8b mngie type
SUCLG1	ミトコンドリアDNA枯渇症候群9型	mitochondrial dna depletion syndrome 9
FOXRED1	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFAF2	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFAF4	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFAF5	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFS1	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFS2	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFS3	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFS4	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFS6	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NDUFV1	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
NUBPL	ミトコンドリア複合体1欠損症	mitochondrial complex i deficiency
COX10	ミトコンドリア複合体IV欠損症/シトクロムcオキシダーゼ欠損症	cytochrome c oxidase deficiency
COX6B1	ミトコンドリア複合体IV欠損症/シトクロムcオキシダーゼ欠損症	cytochrome c oxidase deficiency
FASTKD2A	ミトコンドリア複合体IV欠損症/シトクロムcオキシダーゼ欠損症	cytochrome c oxidase deficiency

SCO1	ミトコンドリア複合体IV欠損症/シトクロムcオキシダーゼ欠損症	cytochrome c oxidase deficiency
SDHD	ミトコンドリア複合体2欠損症	mitochondrial complex ii deficiency
TTC19	ミトコンドリア複合体III欠損症2型	mitochondrial complex iii deficiency nuclear typ 2
UQCRB	ミトコンドリア複合体III欠損症3型	mitochondrial complex iii deficiency nuclear typ 3
UQCRCQ	ミトコンドリア複合体III欠損症4型	mitochondrial complex iii deficiency nuclear typ 4
BCS1L	ミトコンドリア複合体III欠損症核型	mitochondrial complex iii deficiency nuclear type
HADHA	ミトコンドリア三頭酵素欠損症	mitochondrial trifunctional protein deficiency
HADHB	ミトコンドリア三頭酵素欠損症	mitochondrial trifunctional protein deficiency
POLG	ミトコンドリア劣性運動失調症候群	mitochondrial recessive ataxia syndrome includes SANDO and SCAE
COL11A2	耳・脊椎・巨大骨端異形成症	otospondylomegalepiphyseal dysplasia
SLC2A10	脈蛇行症候群	arterial tortuosity syndrome
AMH	ミューラー管遺残症候群1型・2型	persistent mullerian duct syndrome types i and ii
AMHR2	ミューラー管遺残症候群1型・2型	persistent mullerian duct syndrome types i and ii
DYSF	三好型筋ジストロフィー1型	miyoshi muscular dystrophy 1
ANOS	三好型筋ジストロフィー3型	miyoshi muscular dystrophy 3
DHODH	ミラー(miller)症候群	miller syndrome
MTTP	無βリポタンパク血症	abetalipoproteinemia
IDUA	ムコ多糖症1型(シャイエ症候群; Scheie syndrome)	mucopolysaccharidosis type i scheie syndrome
IDUA	ムコ多糖症1型(ハーラー-シャイエ症候群; Hurler-Scheie syndrome)	mucopolysaccharidosis type i hurler scheie syndrome
IDUA	ムコ多糖症1型(ハーラー-症候群; Hurler syndrome)	mucopolysaccharidosis type i hurler syndrome
SGSH	ムコ多糖症3A型	mucopolysaccharidosis type iiia
NAGLU	ムコ多糖症3B型	mucopolysaccharidosis type iiib
HGSNAT	ムコ多糖症3C型	mucopolysaccharidosis type iiic
GNS	ムコ多糖症3D型	mucopolysaccharidosis type iiid
GALNS	ムコ多糖症4A型	mucopolysaccharidosis type iva
GLB1	ムコ多糖症4B型	mucopolysaccharidosis type ivb
ARSB	ムコ多糖症6型	mucopolysaccharidosis type vi
GUSB	ムコ多糖症7型	mucopolysaccharidosis type vii
GNPTAB	ムコリポドーシス2型 α β	mucopolipidosis ii alphabeta
GNPTAB	ムコリポドーシス3型 α β	mucopolipidosis iii alphabeta
GNPTG	ムコリポドーシス3型 α γ	mucopolipidosis iii gamma
MCOLN1	ムコリポドーシス4型	mucopolipidosis iv
WNT3	無四肢症候群	tetraamelia syndrome
CP	無セルロプラスミン血症	aceruloplasminemia
RMRP	無肥大異形成症	anauxetic dysplasia
BCKDHA	メープルシロップ尿症1A型	maple syrup urine disease type ia
BCKDHB	メープルシロップ尿症1B型	maple syrup urine disease type ib
DBT	メープルシロップ尿症2型	maple syrup urine disease type ii
MAT1A	メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症/高メチオニン血症	methionine adenosyltransferase deficiency
AUH	メチルグルタコン酸尿症1型	3 methylglutaconic aciduria type i
OPA3	メチルグルタコン酸尿症3型	3 methylglutaconic aciduria type iii
DNAC19	メチルグルタコン酸尿症5型	3 methylglutaconic aciduria type v
MMACHC	メチルマロン酸血症・ホモシチン尿症cbIC型	methylmalonic aciduria and homocystinuria cbic typ
MMADHC	メチルマロン酸血症・ホモシチン尿症cbID型	methylmalonic aciduria and homocystinuria cbid typ
MMAA	メチルマロン酸血症cbIA型(ビタミンB12応答型)	methylmalonic acidemia vitamin b12 responsive cbia
MMAB	メチルマロン酸血症cbIB型(ビタミンB12応答型)	methylmalonic acidemia vitamin b12 responsive cbib
MUT	メチルマロン酸血症mut0型・mut型	methylmalonic acidemia mut0 and mut types
MKS1	メッケル(meckel)症候群1型	meckel syndrome 1
TMEM216	メッケル(meckel)症候群2型	meckel syndrome 2
TMEM67	メッケル(meckel)症候群3型	meckel syndrome 3
CEP290	メッケル(meckel)症候群4型	meckel syndrome 4
RPGRIP1L	メッケル(meckel)症候群5型	meckel syndrome 5
CC2D2A	メッケル(meckel)症候群6型	meckel syndrome 6
NPHP3	メッケル(meckel)症候群7型	meckel syndrome 7
CY5B3	メトヘモグロビン血症(シトクロムb5還元酵素欠損症に起因する)	methemoglobinemia due to nadh cytochrome b5 reductase 3 deficiency
MVK	メバロン酸尿症	mevalonic aciduria
TYR	眼皮膚白皮症1A型	oculocutaneous albinism type ia
TYR	眼皮膚白皮症1A型	oculocutaneous albinism type ib
OCA2	眼皮膚白皮症2型	oculocutaneous albinism type ii
SLC45A2	眼皮膚白皮症4型	oculocutaneous albinism type iv
LAMA2	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	merosin deficient congenital muscular dystrophy
STIM1	免疫機能不全	immune dysfunction with t cell inactivation due calcium entry defect 2
CD3G	免疫不全症17型	immunodeficiency 17
CD3E	免疫不全症18型	immunodeficiency 18
CD3D	免疫不全症19型	immunodeficiency 19
IFNGR1	免疫不全症27a型	immunodeficiency 27a
IFNGR2	免疫不全症28型	immunodeficiency 28
IL12B	免疫不全症29型	immunodeficiency 29
IL12RB1	免疫不全症30型	immunodeficiency 30
STAT1	免疫不全症31b型	immunodeficiency 31b
ZAP70	免疫不全症48型	immunodeficiency 48
ORAI1	免疫不全症9型	immunodeficiency 9
AICDA	免疫不全症-IgM高値2型	immunodeficiency with hyper igm type 2
DNMT3B	免疫不全-動原体不安定性-顔面奇形症候群1型	immunodeficiency centromeric instability facial anomalies syndrome 1
MRE11	毛細血管拡張運動失調症様異常1型	ataxia telangiectasia like disorder 1
ATM	毛細血管拡張性小脳失調症	ataxia telangiectasia
CRB1	網膜色素変性症12型	retinitis pigmentosa 12
TULP1	網膜色素変性症14型	retinitis pigmentosa 14
ABCA4	網膜色素変性症19型	retinitis pigmentosa 19
RP1	網膜色素変性症1型	retinitis pigmentosa 1
RPE65	網膜色素変性症20型	retinitis pigmentosa 20
EYS	網膜色素変性症25型	retinitis pigmentosa 25
CERKL	網膜色素変性症26型	retinitis pigmentosa 26
NR2E3	網膜色素変性症37型	retinitis pigmentosa 37
MERTK	網膜色素変性症38型	retinitis pigmentosa 38
USH2A	網膜色素変性症39型	retinitis pigmentosa 39
PDE6B	網膜色素変性症40型	retinitis pigmentosa 40
PROM1	網膜色素変性症41型	retinitis pigmentosa 41
PDE6A	網膜色素変性症43型	retinitis pigmentosa 43
CNGB1	網膜色素変性症45型	retinitis pigmentosa 45
CNGA1	網膜色素変性症49型	retinitis pigmentosa 49
RHO	網膜色素変性症4型	retinitis pigmentosa 4
C2ORF71	網膜色素変性症54型	retinitis pigmentosa 54
IMP2	網膜色素変性症56型	retinitis pigmentosa 56
DHDDS	網膜色素変性症59型	retinitis pigmentosa 59
CLRN1	網膜色素変性症61型	retinitis pigmentosa 61
MAK	網膜色素変性症62型	retinitis pigmentosa 62
BBS2	網膜色素変性症74型	retinitis pigmentosa 74

KCNV2	網膜錐体ジストロフィー3B型	retinal cone dystrophy 3b
SLC16A1	モノカルボン酸トランスポーター1欠損症	monocarboxylate transporter 1 deficiency
MOC51	モリブデン補助因子欠損症A型	molybdenum cofactor deficiency type a
MOC52	モリブデン補助因子欠損症B型	molybdenum cofactor deficiency type b
VPS13A	有棘赤血球舞踏病	choreoacanthocytosis
ITGA6	幽門狭窄を伴う表皮水疱症	epidermolysis bullosa with pyloric stenosis
ITGB4	幽門狭窄を伴う表皮水疱症	epidermolysis bullosa with pyloric atresia
FIG4	ユニス・ヴァロン(yunis varon)症候群	yunis varon syndrome
ALS2	幼児発症進行性遺伝性痙攣性麻痺	infantile onset ascending hereditary spastic paralysis
DSP	羊毛状毛髪と角皮症を伴う拡張型心筋症	dilated cardiomyopathy with woolly hair and keratoderma
UBR1	ヨハンソン・ブリザード(johanson blizzard)症候群	johanson blizzard syndrome
LIPA	ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症	lysosomal acid lipase deficiency
LHCGR	ライディッチ細胞過形成	leydig cell hypoplasia
SC5D	ラソステロール症	lathosterolosis
RECQL4	ラパデリノ(rapadilino)症候群	rapadilino syndrome
INSR	ラブソン・メンデンホール(rabson mendenhall)症候群	rabson mendenhall syndrome
GHR	ラロン(laron)症候群	laron syndrome
BEST1	卵黄様黄斑ジストロフィー/ベスト(Best)病	best vitelliform macular dystrophy
AARS2	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	progressive leukoencephalopathy with ovarian failu
FSHR	卵巣発育不全1型	ovarian dysgenesis 1
BCS1L	リー症候群	leigh syndrome
COX10	リー症候群	leigh syndrome
COX15	リー症候群	leigh syndrome
FOXRED1	リー症候群	leigh syndrome
NDUFA2	リー症候群	leigh syndrome
NDUFS3	リー症候群	leigh syndrome
NDUFS4	リー症候群	leigh syndrome
NDUFS7	リー症候群	leigh syndrome
NDUFS8	リー症候群	leigh syndrome
SDHA	リー症候群	leigh syndrome
SURF1	リー症候群	leigh syndrome
LRPPRC	リー症候群(フランス系カナダ人型)	leigh syndrome french canadian type
SLC7A7	リジン尿性蛋白不耐症	lysine protein intolerance
BSCL2	リポジストロフィーを伴う(伴わない)進行性脳炎	progressive encephalopathy with or without lipodystrophy
SLC52A3	リボフラビントランスポーター欠損症によるニューロパチー	riboflavin transporter deficiency neuropathy
ADGRG1	両側性前頭頭頂多少脳回	bilateral frontoparietal polymicrogyria
ECM1	類脂質性蛋白症	lipoid proteinosis
FAM20C	レイン(raine)症候群	raine syndrome
CEP290	レーベル(leber)先天黒内障10型	leber congenital amaurosis 10
RD3	レーベル(leber)先天黒内障12型	leber congenital amaurosis 12
RDH12	レーベル(leber)先天黒内障13型	leber congenital amaurosis 13
TULP1	レーベル(leber)先天黒内障15型	leber congenital amaurosis 15
KCNJ13	レーベル(leber)先天黒内障16型	leber congenital amaurosis 16
PRPH2	レーベル(leber)先天黒内障18型	leber congenital amaurosis 18
GUCY2D	レーベル(leber)先天黒内障1型	leber congenital amaurosis 1
RPE65	レーベル(leber)先天黒内障2型	leber congenital amaurosis 2
SPATA7	レーベル(leber)先天黒内障3型	leber congenital amaurosis 3
AIPL1	レーベル(leber)先天黒内障4型	leber congenital amaurosis 4
LCA5	レーベル(leber)先天黒内障5型	leber congenital amaurosis 5
RPGRIP1	レーベル(leber)先天黒内障6型	leber congenital amaurosis 6
CRB1	レーベル(leber)先天黒内障8型	leber congenital amaurosis 8
NMNAT1	レーベル(leber)先天黒内障9型	leber congenital amaurosis 9
RNU4ATAC	ロイフマン(roifman)症候群	roifman syndrome
CIITA	露出リンパ球症候群2型	bare lymphocyte syndrome type ii complementation group A
RECQL4	ロスマンド・トムソン(rothmund thomson)症候群	rothmund thomson syndrome
ESCO2	ロバーツ(roberts)SCアザラシ肢症候群	roberts sc phocomelia syndrome
PAX3	ワーデンブルグ(waardenburg)症候群3型	waardenburg syndrome type 3
EDN3	ワーデンブルグ(waardenburg)症候群4A型	waardenburg syndrome type 4a
EDNRB	ワーデンブルグ(waardenburg)症候群4B型	waardenburg syndrome type 4b
RAB3GAP1	ワールブルグ・ミクロ(warburg micro)症候群1型	warburg micro syndrome 1
RAB3GAP2	ワールブルグ・ミクロ(warburg micro)症候群2型	warburg micro syndrome 2