

	GENE TEST記載疾患名	GENE TEST記載遺伝子名	申請診療科	申請疾患名(英名)	申請疾患名(和名)
69	Fabry Disease	<i>GLA</i>	眼科 神経内科 小児科	Fabry disease	ファブリー病
	Cardiac Variant Fabry Disease Classic Fabry Disease				
70	Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy	D4Z4 (LOCUS)	神経内科	facioscapulohumeral muscular dystrophy	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
71	Factor XI Deficiency	<i>F11</i>	小児科	factor XI deficiency	先天性凝固線溶異常症,第XI因子欠損症
72	Factor XIII Deficiency	<i>F13A1</i>	小児科	factor XIIIa deficiency	先天性凝固線溶異常症,第XIII因子欠損症
73	Familial Adenomatous Polyposis	<i>APC</i>	第一外科 眼科	familial adenomatous polyposis Gardner syndrome	家族性腺腫性ポリポシス ガードナー症候群
	Attenuated Adenomatous Polyposis Coli [Attenuated FAP] Gardner Syndrome Adenomatous Polyposis Coli with CNS Tumors [Turcot Syndrome]				
255	Familial Atypical Mycobacteriosis	<i>IFNGR1, IFNGR2, IL12B (ILP40), IL12RB1</i>	小児科	Familial atypical mycobacteriosis	家族性非定型抗酸菌症
74	Familial Cavernous Hemangioma [Familial Cerebral Cavernous Malformation]	<i>CCM1</i>	神経内科	familial cavernous angioma	家族性海綿状血管腫
	Familial Cerebral Cavernous Malformation 1				
75	Familial Dysautonomia [Riley-Day Syndrome]	<i>IKBKAP</i>	神経内科	Riley-Day syndrome	家族性自律神経失調症
76	Familial Essential Tremor [Hereditary Essential Tremor]	<i>ETM1,ETM2</i>	神経内科	familial essential tremor	家族性本態性振戦
77	Familial Hemiplegic Migraine		神経内科	familial migraine	家族性片頭痛
	Familial Hemiplegic Migraine 1 Familial Hemiplegic Migraine 2	<i>CACNL1A4</i> <i>ATP1A2</i>			
252	Familial Hibernian Fever	<i>TNFRSF1A</i>	小児科	TNFalpha receptor 1 associated periodic fever syndrome(TRAPS)	TNF受容体関連周期性発熱症候群
78	Familial Hypercholesterolemias		小児科 第二内科	HYPERCHOLESTEROLEMIA, FAMILIAL	家族性高コレステロール血症
	Familial Hypercholesterolemia Familial Hypercholesterolemia Type B	<i>LDLR</i> <i>APOB</i>			
79	Familial Hyperinsulinism		小児科	HYPERINSULINISM-HYPERAMMONEMIA SYNDROME	高インスリン血症-高アンモニア血症症候群
	ABCC8-Related Hyperinsulinism GCK-Related Hyperinsulinism Hyperinsulinism-Hyperammonemia Syndrome [GLUD1-Related Hyperinsulinism] KCNJ11-Related Hyperinsulinism	<i>ABCC8</i> <i>GCK</i> <i>GLUD1</i> <i>KCNJ11</i>			
80	Familial Hypertrophic Cardiomyopathy	<i>MYH7,TNNT2,TPM1,MYBPC3,TNNI3,MYL3,MYL2,ACTC</i>	第三内科 小児科	Hypertrophic Cardiomyopathy	家族性肥大型心筋症
81	Familial Hypocalciuric Hypercalcemia, Type I	<i>CASR</i>	小児科	HYPOCALCIURIC HYPERCALCEMIA, FAMILIAL, TYPE I	家族性低Ca尿性高Ca血症
82	Familial Mediterranean Fever	<i>MEFV</i>	小児科	Familial Mediterranean fever	家族性地中海熱
	Familial Mediterranean Fever Type 1 Familial Mediterranean Fever Type 2				
83	Familial Myxoma [Carney Complex]	<i>PRKAR1A</i>	第一外科	atrial myxoma, familial	家族性心房粘液腫
84	Familial Neuroblastoma	<i>NB</i>	小児科	familial neuroblastoma	家族性神経芽腫
85	Familial Non-Autoimmune Hyperthyroidism	<i>TSHR</i>	小児科	HYPERTHYROIDISM, NONAUTOIMMUNE, AUTOSOMAL DOMINANT	遺伝性甲状腺機能亢進症
86	Fanconi Anemia		小児科	Fanconi anemia	ファンconi貧血
	BRCA2-Related Fanconi Anemia FANCA-Related Fanconi Anemia FANCC-Related Fanconi Anemia FANCD1-Related Fanconi Anemia FANCD2-Related Fanconi Anemia FANCE-Related Fanconi Anemia FANCF-Related Fanconi Anemia FANCG-Related Fanconi Anemia FANCL-Related Fanconi Anemia	<i>FANCA</i> <i>FANCC</i> <i>BRCA2</i> <i>FANCD2</i> <i>FANCE</i> <i>FANCF</i> <i>FANCG</i> <i>FANCL</i>			
87	Farber Disease	<i>ASAHI</i>	小児科	FARBER DISEASE	ファーバー病
88	FGFR-Related Craniosynostosis Syndromes	<i>FGFR1,FGFR2,FGFR3</i>	小児科 小児科 小児科	Apert syndrome Crouzon syndrome Pfeiffer syndrome	アペルト症候群 クロウゾン症候群 ファイファー症候群
	FGFR1-Related Craniosynostosis Syndromes Pfeiffer Syndrome Type 1, 2 and 3 FGFR2-Related Craniosynostosis Syndromes Apert Syndrome Beare-Stevenson Syndrome Coronal Synostosis Crouzon Syndrome Jackson-Weiss Syndrome Pfeiffer Syndrome Type 1, 2 and 3 FGFR3-Related Craniosynostosis Syndromes Coronal Synostosis Crouzon Syndrome with Acanthosis Nigricans Muenke Syndrome				
89	FH-Related Disorders	<i>FH</i>	小児科	FUMARATE HYDRATASE DEFICIENCY	フマル酸ヒドラターゼ欠損症
	Fumarate Hydratase Deficiency				
90	Fragile X Syndrome	<i>FMR1</i>	小児科	Fragile X syndrome	脆弱X症候群
	Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome				

91	Free Sialic Acid Storage Disorders	<i>SLC17A5</i>	小児科	Salla diseases (infantile free sialic acid storage disease)	サラ病
	Infantile Free Sialic Acid Storage Disease Salla Disease				
92	Fructose 1,6 Biphosphatase Deficiency	<i>FBP1</i>	小児科	FRUCTOSE-1,6-BIPHOSPHATASE DEFICIENCY	フルクトース-1,5-ビスホスファターゼ 欠損症
93	GALE Deficiency [Galactose Epimerase Deficiency]	<i>GALE</i>	小児科	GALE DEFICIENCY	ガラクトースエピメラーゼ欠損症
94	GALK Deficiency [Galactokinase Deficiency]	<i>GALK1</i>	小児科	GALK DEFICIENCY	ガラクトキナーゼ欠損症
95	GALT Deficiency [Galactosemia]	<i>GALT</i>	小児科	GALT DEFICIENCY	ガラクトース-1-リン酸ウリジリルトランスフェラーゼ欠損症
96	Gangliosidosis		小児科 眼科	SANDHOFF DISEASE	ザンドホフ病
	GM1 Gangliosidosis	<i>GLB1</i>	小児科 眼科	Tay-Sachs disease	テイサックス病
	GM2 Gangliosidosis (Hexosaminidase A-Deficient) [Hexosaminidase A Deficiency]	<i>HEXA</i>	小児科	TAY-SACHS DISEASE, AB VARIANT	テイサックス病, AB バリエント
	Chronic and Adult-Onset Hexosaminidase A Deficiency				
	Juvenile (Subacute) Hexosaminidase A Deficiency				
	Acute Infantile GM2 Gangliosidosis [Tay-Sachs Disease]				
	GM2 Gangliosidosis (Hexosaminidase A- and B-Deficient) [Sandhoff Disease]	<i>HEXA,HEXB</i>			
	GM2 Gangliosidosis, AB Variant [Tay-Sachs Disease, AB Variant][GM2 Activator Deficiency]	<i>GM2A</i>			
97	Gaucher Disease	<i>GBA</i>	小児科	GAUCHER DISEASE	ゴーシェ病
	Gaucher Disease Type 1 Gaucher Disease Type 2 (Acute) Gaucher Disease Type 3 (Subacute/Chronic) Gaucher Disease, Cardiovascular Form Gaucher Disease, Perinatal-Lethal Form				
98	Glaucoma		眼科	Glaucoma	原発性開放隅角緑内障
	Glaucoma, Dominant (Adult Onset)	<i>OPTN</i>	眼科	congenital glaucoma	先天性緑内障
	Glaucoma, Dominant (Juvenile Onset)	<i>MYOC</i>			
	Hypoplasia of Iris, with Glaucoma	<i>PITX2</i>			
	Primary Congenital Glaucoma	<i>CYP11B1</i>			
99	Glucocorticoid Resistance	<i>GR</i>	第二内科 小児科	glucocorticoid receptor deficiency	グルコルチコイド受容体異常症
100	Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency	<i>G6PD</i>	小児科	glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency	グルコース-6-リン酸デヒドロゲナーゼ欠損症
101	Glutaricacidemia Type 2	<i>ETFDH</i>	小児科	GLUTARICACIDURIA IIA, IIB, IIC	グルタル酸尿症 IIA型、IIB型、IIC型
102	Glutathione Synthetase Deficiency [5-Oxoprolinuria]	<i>GSS</i>	小児科	glutathione synthetase deficiency	グルタチオンシンテターゼ 欠損症
103	Glycine Encephalopathy		小児科	GLYCINE ENCEPHALOPATHY (nonketotic hyperglycinemia)	非ケトン性高グリシン血症
	AMT-Related Glycine Encephalopathy	<i>AMT</i>			
	GCSH-Related Glycine Encephalopathy	<i>GCSH</i>			
	GLDC-Related Glycine Encephalopathy	<i>GLDC</i>			
104	Glycogen Storage Disease		小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE Ia	糖原病 Ia型
	Glycogen Storage Disease Type 1a	<i>G6PC</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE Ib	糖原病 Ib型
	Glycogen Storage Disease Type 1b	<i>SLC37A4</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE II	糖原病2型
	Glycogen Storage Disease Type II	<i>GAA</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE III	糖原病3型
	Glycogen Storage Disease Type IIb	<i>LAMP2</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE IV	糖原病4型
	Glycogen Storage Disease Type III	<i>AGL</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE V	糖原病5型
	Glycogen Storage Disease Type IV	<i>GBE1</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE VI	糖原病6型
	Glycogen Storage Disease Type V	<i>PYGM</i>	小児科	GLYCOGEN STORAGE DISEASE VII	糖原病7型
	Glycogen Storage Disease Type VI	<i>PYGL</i>			
	Glycogen Storage Disease Type VII [Phosphofructokinase (MUSCLE TYPE) Deficiency]	<i>PFKM</i>			
		<i>PHKA2</i>			
	Glycogen Storage Disease Type IX				
105	Granular Corneal Dystrophy	<i>TGFB1(=BIGH3)</i>	眼科	granularcornealdystrophy (Groenouwtypel)	顆粒状角膜変性
106	Guanidinoacetate Methyltransferase Deficiency	<i>GAMT</i>	小児科	guanidinoacetate methyltransferase deficiency	グアニジノ酢酸メチルトランスフェラーゼ欠損症
107	Hemochromatosis	<i>HFE</i>	第一内科 小児科	ideopathic hemochromatosis	特発性ヘモクロマトシス
	HFE- Associated Hereditary Hemochromatosis				
	Juvenile Hereditary Hemochromatosis				
	HAMP-Related Juvenile Hereditary Hemochromatosis				
	HFE2-Related Juvenile Hereditary Hemochromatosis				
	Neonatal Hemochromatosis				
	SLC40A1-Related Hereditary Hemochromatosis				
108	Hemophilia		小児科	Hemophilia A	血友病A
	Hemophilia A	<i>F8</i>	小児科	Hemophilia B	血友病B
	Hemophilia B	<i>F9</i>			
109	Hereditary Angioneurotic Edema	<i>SERPING1</i>	小児科	Hereditary angioneurotic edema	遺伝性血管神経性浮腫
110	Hereditary Fructose Intolerance	<i>ALDOB</i>	小児科	FRUCTOSE INTOLERANCE, HEREDITARY	遺伝性フルクトース不耐症
111	Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer	<i>MLH1,MLH2,MLH6,PMS2</i>	第一外科	hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC)	遺伝性非ポリポシス大腸癌
	Muir-Torre Syndrome				
	Adenomatous Polyposis Coli with CNS Tumors [Turcot Syndrome]				
112	Hereditary Spastic Paraplegia		小児科 神経内科	Hereditary Spastic Paraplegia	家族性痙性対麻痺

	Spastic Paraplegia, Type 1 Spastic Paraplegia, Type 2 Spastic Paraplegia, Type 3 Spastic Paraplegia, Type 4 Spastic Paraplegia, Type 6 Spastic Paraplegia, Type 7 Spastic Paraplegia, Type 13 Spastic Paraplegia, Type 20	LICAM PLP1 SPG3A SPG4 NIPA1 SPG7 HSPD1 SPG20			
113	Hermansky-Pudlak Syndrome Hermansky-Pudlak Syndrome 1 Hermansky-Pudlak Syndrome 2 Hermansky-Pudlak Syndrome 3 Hermansky-Pudlak Syndrome 4 Hermansky-Pudlak Syndrome 5 Hermansky-Pudlak Syndrome 6 Hermansky-Pudlak Syndrome 7	HPS1 AP3B1 HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 DTNBP1	小児科	Hermansky-Pudlak syndrome	ヘルマンスキークーブドラク 症候群
114	Holoprosencephaly Holoprosencephaly 1 Holoprosencephaly 2 Holoprosencephaly 3 Holoprosencephaly 4 Holoprosencephaly 5 Holoprosencephaly 7	TMEM1 SDX3 SHH TGIF ZIC2 PTCH	小児科	holoprosencephaly	全前脳胎症
115	Holt-Oram Syndrome	TBX5	小児科	Holt-Oram syndrom	ホルトーオラム症候群
116	Homocystinuria Homocystinuria (MTHFR Deficiency) [MTHFR Deficiency] Homocystinuria Caused by Cystathionine Beta-Synthase Deficiency Homocystinuria-Megaloblastic Anemia	MTHFR CBS MTRR	神経内科 小児科 小児科 小児科	Homocystinuria HOMOCYSTINURIA DUE TO MTHFR DEFICIENCY HOMOCYSTINURIA-MEGALOBLASTIC ANEMIA	ホモシスチン尿症 MTHFR 欠損によるホモシスチン尿症 ホモシスチン尿症－巨赤芽球性貧血症
117	Huntington Disease	HD	小児科 神経内科 精神科神経科	HUNTINGTON CHOREA	ハンチントン病
253	Hyper IgD Syndrome	MVK	小児科	Hyper-IgD syndrome	高IgD 症候群
118	Hyper IgM Syndrome Immunodeficiency with Hyper-IgM, Type 2 Immunodeficiency with Hyper-IgM, Type 3 Immunodeficiency with Hyper-IgM, Type 5 X-Linked Hyper IgM Syndrome	HIGM2(AICDA) CD40(TNFRSF5) HIGM5 (UNG) HIGM1 (TNFSF5)	小児科	Hyper-IgM syndrome	高IgM 症候群
119	Hyperaldosteronism Familial Hyperaldosteronism Type I [Glucocorticoid-Remediable Aldosteronism]	CYP11B1, CYP11B2	第二内科	GRA	糖質コルチコイド反応性アルドステロン症
120	Hyperbilirubinemia Hyperbilirubinemia Type I [Gilbert Syndrome] Hyperbilirubinemia Type II [Dubin-Johnson Syndrome]	UGT1A1 ABCC2(=CMORT1)	第一内科	Constitutional hyperbilirubinemia	ビリルビン代謝異常症
121	Hyperlipoproteinemia Type I Hyperlipoproteinemia [Familial Lipoprotein Lipase Deficiency] Familial Hypercholesterolemias Hyperlipoproteinemia Type IIA [Familial Hypercholesterolemia] Familial Hypercholesterolemia Type B Hyperlipoproteinemia Type III	LPL LDLR APOB APOE	小児科 第二内科	HYPERLIPOPROTEINEMIA, TYPE I=LpL deficiency	高リポ蛋白質血症 I型=LpL欠損症
122	Hyperlysinemia	AASS	小児科	HYPERLYSINEMIA	遺伝性高リジン血症
123	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrom	SLC25A15	小児科	hyperornithinemia-hypoerammonemia-homocitrullinuria syndrome	高オロチン血症-高アンモニア血症-ホモシトルリン尿症症候群
124	Hyperoxaluria, Primary Hyperoxaluria, Primary, Type 1 Hyperoxaluria, Primary, Type 2	AGXT GRHPR	小児科 小児科	HYPEROXALURIA, PRIMARY, TYPE I HYPEROXALURIA, PRIMARY, TYPE II	原発性高尿酸血症 I型 原発性高尿酸血症 II型
125	Hyperprolinemia Hyperprolinemia, Type I Hyperprolinemia, Type II	PRODH ALDH4A1	小児科	HYPERPROLINEMIA, TYPE II	遺伝性高プロリン血症 II型
126	Hypogonadotropic Hypogonadism Kallmann Syndrome, X-Linked	 KAL1	泌尿器科 小児科	Kallmann syndrome	カルマン症候群
127	Hypophosphatasia	ALPL	小児科	HYPOPHOSPHATASIA, INFANTILE	新生児低フォスファターゼ症
128	Hypothyroidism Congenital Hypothyroidism Hypothyroidism, Athyroidal, with Spiky Hair and Cleft Palate [Bamforth-Lazarus Syndrome]	 FOXE1,PAX8,TSHR FOXE1	小児科	HYPOTHYROIDISM, CONGENITAL, DUE TO THYROID DYSGENESIS	先天性甲状腺機能低下症
129	Ichthyosis Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis ABCA12-Related Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis ALOX12B-Related Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis ALOXE3-Related Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis	 ABCA12 ALOX12B ALOXE3	皮膚科	ichthyosis	魚鱗症

	TGM1-Related Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis Ichthyosis Bullosa of Siemens Ichthyosis, X-Linked Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome, Autosomal Dominant	TGM1 KRT24 STS GJB2			
130	Incontinentia Pigmenti	IKBKG	眼科	incontinentia pigmenti	色素失調症
131	Keratosi Dyskeratosis Congenita [Zinsser-Cole-Engman Syndrome] Epidermolytic Hyperkeratosis Hereditary Mucosal Leukokeratosis [White Sponge Nevus of Cannon] Keratosi Follicularis [Darier Disease] Keratosi Palmoplantari with Arrhythmogenic Cardiomyopathy [Naxos Disease] Keratosi Palmoplantari with Corneal Dystrophy [Tyrosinemia Type II] Localized Epidermolytic Hyperkeratosis [Epidermolytic Palmoplantar Keratoderma] Nonepidermolytic Palmoplantar Hyperkeratosis	TERC,DKC1 KRT1,KRT10 KRT13,KRT4 ATP2A2 JUP TAT KRT9 KRT1,KRT16	皮膚科 小児科	keratosis Zinsser-Cole-Engman syndrome	角化症 ジンサー-コールイングマン症候群
132	Krabbe Disease	GALC	小児科	KRABBE DISEASE	クラブ病
133	L1 Syndrome MASA Syndrome Spastic Paraplegia, Type 1 X-Linked Corpus Callosum Agenesis X-Linked Hydrocephalus with Stenosis of the Aqueduct of Sylvius	LICAM	小児科	HYDROCEPHALUS DUE TO CONGENITAL STENOSIS OF AQUEDUCT OF SYLVIIUS	水頭症、X連鎖性
134	Langer-Giedion Syndrome	LGCR	小児科	Langer-Giedion syndrome	ランガージーディオン症候群
135	LCAT Deficiency [Lecithin Cholesterol Acyltransferase Deficiency]	LCAT	小児科	LCAT DEFICIENCY	LCAT 欠損症
136	Leber Congenital Amaurosis	RPE65,GUCY2D,AIPL1,RPGRIP1,CRB1,CRX	眼科	Leber's congenital amaurosis	レーバー先天盲
137	Lesch-Nyhan Syndrome	HPRT1	小児科	LESCH-NYHAN SYNDROME	レッシュナーイン症候群
138	Leukoencephalopathy Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy [CADASIL] Cree Leukoencephalopathy Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter [Childhood Ataxia with Central Nervous System Hypomyelination/Vanishing White Matter] Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts Polycystic Lipomembranous Osteodysplasia with Sclerosing Leukoencephalopathy [PLOSJ]	NOTCH3 EIF2B5 EIF2B1,EIF2B2,EIF2B3,EIF2B4,EIF2B5 MLC1 TYROBP,TREM2	神経内科 小児科 小児科	Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy Leukodystrophy with vanishing white matter Megalencephalic Leukodystrophy with subcortical cysts	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 中枢性髄鞘化不全を伴う白質異常症 皮質下嚢胞を伴う巨脳性白質異常症
139	Li-Fraumeni Syndrome	TP53,CHEK2	小児科	Li-Fraumeni Syndrome	リフラウメニ症候群
140	Limb-Girdle Muscular Dystrophy Limb-Girdle Muscular Dystrophies, Autosomal Dominant Caveolinopathy LGMD1A LGMD1B LGMD1D LGMD1E Limb-Girdle Muscular Dystrophies, Autosomal Recessive Calpainopathy Dysferlinopathy Limb Girdle Muscular Dystrophy Type 2B Miyoshi Distal Myopathy LGMD2H LGMD2I Sarcoglycanopathies Alpha-Sarcoglycanopathy Beta-Sarcoglycanopathy Delta-Sarcoglycanopathy Gamma-Sarcoglycanopathy Telethoninopathy	TTID,CAP3,COL6A1,COL6A2,COL6A3,LMNA DYSF,CAPN3,SGCG,SGCA,SGCB,SGCD,TCAP,TRIM32,FKRP	神経内科 神経内科	distal myopathy limb-girdle muscular dystrophy	遠位型ミオパシー 肢帯筋型筋ジストロフィー
141	LIS1-Associated Lissencephaly/Subcortical Band Heterotopia 17-Linked Subcortical Band Heterotopia Isolated 17-Linked Lissencephaly Miller-Dieker Syndrome	LIS1	小児科	Miller-Dieker lissencephaly syndrome	ミラー-ディケル滑沢脳症候群
142	Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	HADHA,HADHB	小児科	LONG-CHAIN HYDROXYACYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY	長鎖ヒドロキシアシル-CoA デヒドロゲナーゼ欠損症
143	Long QT Syndrome Long QT Syndrome 7 [Andersen Syndrome] Andersen Syndrome Type 1 Andersen Syndrome Type 2 Long QT Syndrome, Autosomal Dominant [Romano-Ward Syndrome] LQT 1 LQT 2	KCNJ2 KCNQ1 KCNH2	小児科 第三内科 第三内科 第三内科 第三内科	long QT syndrome Romano-Ward syndrome (LQT1) Romano-Ward syndrome (LQT2) Romano-Ward syndrome (LQT3) Romano-Ward syndrome (LQT5)	QT延長症候群 ロマノワード症候群 (LQT1) ロマノワード症候群 (LQT2) ロマノワード症候群 (LQT3) ロマノワード症候群 (LQT5)

	LQT 3 LQT 4 LQT 5 LQT 6 Long QT Syndrome, Autosomal Recessive [Jervell and Lange-Nielsen Syndrome] LQT 1 LQT 5	SCN5A ANK2 KCNE1 KCNE2 KCNQ1 KCNE1			
144	Lowe Syndrome	OCRL	眼科 小児科	Lowe syndrome	ロウ症候群
145	Lymphoproliferative Disease, X-Linked	SH2D1A	小児科	X-linked lymphoproliferative syndrome	リンパ球増加症、性染色体連鎖性
146	Lysinuric Protein Intolerance	SLC7A7	小児科	lysinuric protein intorelanse	リジン尿性蛋白不耐症
147	Malonyl-CoA Decarboxylase Deficiency	MLYCD	小児科	MALONYL-CoA DECARBOXYLASE DEFICIENCY	マロニル-CoA デカルボキシラーゼ欠損症
148	Marfan Syndrome Marfan Syndrome Marfan Syndrome II	FBN1	第一外科 小児科 眼科	Marfan syndrome	マルファン症候群
149	May-Hegglin Anomaly	MYH9	小児科	May-Hegglin anomaly	メイーヘグリン 異常
150	McCune-Albright Syndrome [Albright Hereditary Osteodystrophy] (Pseudohypoparathyroidism)	GNAS	第二内科 小児科	McCune-Albright Syndrome (Albright hereditary osteodystrophy), pseudohypoparathyroidism	マキューン-アルブライト症候群(オルブライト遺伝性骨異形成症)、偽性副甲状腺機能低下症
151	Megaloblastic Anemia Homocystinuria-Megaloblastic Anemia Thiamine-Responsive Megaloblastic Anemia Syndrome	MTRR SLC19A2	小児科	megaloblastic anemia	先天性巨赤芽球性貧血
152	Metachromatic Leukodystrophy	ARSA,PSAP	小児科	METACHROMATIC LEUKODYSTROPHY	異染色ロイコジストロフィー
153	Methionine Adenosyltransferase Deficiency [Isolated Persistent Hypermethioninemia]	MAT1A	小児科	METHIONINE ADENOSYLTRANSFERASE DEFICIENCY	メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症
154	Mevalonate Kinase Deficiency [Mevalonicaciduria]	MYK	小児科	MEVALONATE KINASE DEFICIENCY	メバロン酸キナーゼ欠損症
155	Mitochondrial Disorders Chorea and Dementia Diabetes and Hearing Loss Infantile Myopathy and Lactic Acidosis (Fatal and Non-Fatal Forms) Leber Hereditary Optic Neuropathy MELAS MERRF Mitochondrial DNA Deletion Syndromes Kearns-Sayre Syndrome Pearson Syndrome Progressive External Ophthalmoplegia Mitochondrial DNA-Associated Leigh Syndrome and NARP Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, Mitochondrial MTRNR1-Related Hearing Loss and Deafness MTTS1-Related Hearing Loss and Deafness	mitochondrial DNA	耳鼻咽喉科 小児科 眼科 小児科 眼科 眼科 眼科 第二内科 神経内科 耳鼻咽喉科 眼科 小児科 小児科	aminoglycoside-induced deafness/non-syndromic deafness chronic progressive ophthalmoplgia Kearns-Sayre syndrome Leber hereditary optic neuropathy MITOCHONDRIAL MYOPATHY, ENCEPHALOPATHY, LACTIC ACIDOSIS, AND STROKELIKE EPISODES:MELAS(=MIDD) MYOCLONIC EPILEPSY ASSOCIATED WITH RAGGED-RED FIBERS Pearson's marrow-pancreas syndrome (PMPS)	ストマイ難聴/非症候群性感音難聴 慢性進行性外眼筋麻痺 慢性進行性外眼筋麻痺 レーバー視神経症 MELAS型ミトコンドリア脳筋症 MERRF型ミトコンドリア脳筋症 ピアンソン病
156	Mucopolidosis Mucopolidosis I Mucopolidosis II Mucopolidosis IV	NEU1 GNPTA MCOLN1	神経内科	mucopolidosis	糖蛋白異常症
157	Mucopolysaccharidosis Mucopolysaccharidosis Type I Hurler Syndrome Hurler-Scheie Syndrome Mucopolysaccharidosis Type II Mucopolysaccharidosis Type IIIA Mucopolysaccharidosis Type IIIB Mucopolysaccharidosis Type IIID Mucopolysaccharidosis Type IVA Mucopolysaccharidosis Type IVB Mucopolysaccharidosis Type VI Mucopolysaccharidosis Type VII	IDUA IDS SGSH NAGLU/ GNS GALNS GLB1 ARSB GUSB	小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科 小児科 神経内科	MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 1 MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 2 MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 3-A MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 3-A MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 3-B MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 4-D MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 5 MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 6	ムコ多糖症(1型) ムコ多糖症(2型) ムコ多糖症(3A型) ムコ多糖症(3D型) ムコ多糖症(3B型) ムコ多糖症(4A型) ムコ多糖症(5型) ムコ多糖症(6型)
158	Multiple Endocrine Neoplasia Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 Multiple Endocrine Neoplasia Type 2 Familial Medullary Thyroid Carcinoma Multiple Endocrine Neoplasia Type 2A Multiple Endocrine Neoplasia Type 2B	MEN1 RET	第一内科 第二内科 第二内科	Multiple Endocrine Neoplasia type 1 Multiple Endocrine Neoplasia type 2A, B	多発性内分泌性腺腫症 1型 多発性内分泌性腺腫症 2型A, B
159	Multiple Epiphyseal Dysplasia Multiple Epiphyseal Dysplasia, Dominant COL9A1-Related Multiple Epiphyseal Dysplasia COL9A2-Relarled Multiple Epiphyseal Dysplasia COL9A3-Related Multiple Epiphyseal Dysplasia	COL9A1 COL9A2 COL9A3	小児科	multiple epiphyseal dysplasia	多発性骨端異形成症

	COMP-Related Multiple Epiphyseal Dysplasia MATN3-Related Multiple Epiphyseal Dysplasia Multiple Epiphyseal Dysplasia, Recessive	COMP MATN3 SLC6A2			
160	Myoadenylate Deaminase Deficiency [Adenosine Monophosphate Deaminase I]	AMPD1	小児科	ADENOSINE MONOPHOSPHATE DEAMINASE I DEFICIENCY	アデノシンモノホスフェートデアミナーゼⅠ欠損症
161	Myoclonic Epilepsy Myoclonic Epilepsy of Lafora Progressive Myoclonic Epilepsy 2A Progressive Myoclonic Epilepsy 2B Myoclonic Epilepsy of Unverricht and Lundborg [Unverricht-Lundborg Disease]	EPH2A NHLRC1 CSTB	神経内科	familial progressive myoclonic epilepsy syndrome	家族性進行性ミオクローヌスてんかん症候群
162	Myoclonus-Dystonia	SGCE	神経内科	familial myoclonus	家族性ミオクローヌス
163	Myotonic Dystrophy Myotonic Dystrophy Type 1 Myotonic Dystrophy Type 2	DMPK ZNF9	神経内科 眼科 小児科	MYOTONIC DYSTROPHY	筋緊張性ジストロフィー症