

	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)
164	NDP-Related Retinopathies Coats disease Norrie Disease Persistent Hyperplastic Primary Vitreous Retinopathy of Prematurity X-Linked Familial Exudative Vitreoretinopathy	<i>NDP</i>	眼科	Norrie disease	ノリエ病
165	Nemaline Myopathy	<i>TPM3</i>	小児科	Nemalin myopathy	ネマリニンミオパシー
166	Nettleship-Falls Ocular Albinism [Ocular Albinism, X-Linked]	<i>OA1</i>	眼科	Nettleship-Falls type	眼白子症
167	Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation (formerly Hallervorden-Spatz syndrome) Aceruloplasminemia Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration	<i>CP</i> <i>PANK2</i>	神経内科	Hallervorden-Spatz disease	ハラウーヴェンズパッツ病
168	Neurofibromatosis Neurofibromatosis 1 [Von Recklinghausen Disease] Neurofibromatosis 2	<i>NF1</i> <i>NF2</i>	小児科 眼科 神経内科 小児科 眼科	neurofibromatosis type I (von Recklinghausen syndrome) neurofibromatosis typeII	神経線維腫症I型 (フォンレッキングハウゼン症候群) 神経線維腫症II型
169	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses CLN2-Related Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Classic Late Infantile Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Juvenile CLN3-Related Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Adult Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Juvenile CLN5-Related Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Finnish Variant CLN6-Related Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Gypsy/Indian, Early Juvenile Variant CLN8-Related Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis Northern Epilepsy PPT1-Related Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Adult Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Classic Late Infantile Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Infantile Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis, Juvenile	<i>CLN2</i> <i>CLN3</i> <i>CLN5</i> <i>CLN6</i> <i>CLN8</i> <i>PPT1</i>	小児科	CEROID LIPOFUSCINOSIS, NEURONAL 3, JUVENILE	若年性セロイドリポフスチン症
170	Niemann-Pick Disease Niemann-Pick Disease Type C Niemann-Pick Disease Type C1 Niemann-Pick Disease Type C2 Niemann-Pick Disease Due to Sphingomyelinase Deficiency Niemann-Pick Disease Type A Niemann-Pick Disease Type B	<i>NPC1</i> <i>NPC2</i> <i>SMPD1</i>	小児科 小児科	NIEMANN-PICK DISEASE A, B NIEMANN-PICK DISEASE C	ニーマンピック病 A, B型 ニーマンピック病 C型
171	Oculoauriculovertebral Dysplasia [Goldenhar Syndrome]	<i>GSC</i>	眼科	oculoauriculovertebral dysplasia	ゴールデンハー症候群
172	Oculocutaneous Albinism Oculocutaneous Albinism Type 1 Oculocutaneous Albinism Type 1A Oculocutaneous Albinism Type 1B Oculocutaneous Albinism Type 2 Brown OCA	<i>TYR</i> <i>OCA2</i>	皮膚科 眼科	albinism oculocutaneous albinism	白皮症 眼皮膚アルビニズム
173	Oculopharyngeal Muscular Dystrophy	<i>PABPN1</i>	神経内科	oculopharyngeal muscular dystrophy	眼嚥頭型筋ジストロフィー
174	Oral-Facial-Digital Syndrome Oral-Facial-Digital Syndrome Type I	<i>OFD1</i>	小児科	oral-facial-digital syndrome type I (OFD1)	ロー顔面一指症候群I型
175	Organic Acidemias 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzyme A Lyase Deficiency Glutaicacidemia Type I Isovaleric Acidemia Ketothiolase Deficiency Maple Syrup Urine Disease Maple Syrup Urine Disease Type 1A Maple Syrup Urine Disease Type 1B Maple Syrup Urine Disease Type 2 Methylmalonicaciduria Propionic Acidemia	<i>HMGCL</i> <i>GCDH</i> <i>IVD</i> <i>ACAT1</i> <i>BCKDHA,BCKDHB,DBT</i> <i>MMAA,MMAB,MUT</i> <i>PCCA,PCCB</i>	小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科	GLUTARICACIDEMIA I HMG-CoA LYASE DEFICIENCY METHYLMALONICACIDURIA MAPLE SYRUP URINE DISEASE, TYPE 1A MAPLE SYRUP URINE DISEASE, TYPE 1B MAPLE SYRUP URINE DISEASE, TYPE II; MSUD2 PROPIONICACIDEMIA ISOVALERICACIDEMIA	遺伝性高グルタル酸血症 HMG-CoAリアーゼ欠損症 メチルマロン酸尿症 メープルシロップ尿症 1A型 メープルシロップ尿症 1B型 メープルシロップ尿症 II型 プロピオン酸尿症 遺伝性高イノキサ草酸血症
176	Ornithine Aminotransferase Deficiency	<i>OAT</i>	小児科	ornithine aminotransferase deficiency	オルニチンアミトランスフェラーゼ欠損症
177	Oroticaciduria	<i>UMPS</i>	小児科	OROTICACIDURIA I	オロチン酸尿症
178	Osler-Weber-Rendu Disease [Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia] ACVRL1-Related Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia ENG-Related Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	<i>ACVRL1</i> <i>ENG</i>	小児科	Osler-Weber-Rendu disease	オスラー-ウェーバー-レンデュール病
179	Osteogenesis Imperfecta Osteogenesis Imperfecta Osteogenesis Imperfecta Type I Osteogenesis Imperfecta Type II Osteogenesis Imperfecta Type III Osteogenesis Imperfecta Type IV	<i>COL1A1,COL1A2</i>	小児科 眼科	osteogenesis imperfecta	骨形成不全症
180	Osteopetrosis Osteopetrosis, Autosomal Dominant, Type II Osteopetrosis, Autosomal Recessive	1p21 (LOCUS) <i>TCIRG1</i>	小児科 小児科	Osteopetrosis Osteopetrosis	大理石骨病、骨化石病 大理石骨病、骨化石病
181	Paramyotonia Congenita	<i>SCN4A</i>	神経内科	paramyotonia, congenica	家族性パラミトニア
182	Parkinsonism Frontotemporal Dementia with Parkinsonism-17 Disinhibition-Dementia-Parkinsonism-Amyotrophy Complex Familial Pick's Disease Wilhelmsen-Lynch Disease Parkinson Disease LRRK2-Related Parkinson Disease Parkin Type of Juvenile Parkinson Disease Waisman Syndrome	<i>MAPT</i> <i>SCNA, UHCL1, DJ1, PINK1</i> <i>LRRK2</i> <i>PARK2</i> <i>WSN</i>	神経内科	familial dementia-parkinsonism syndrome	家族性痴呆パーキンソン症候群

183	Pendred Syndrome	SLC26A4	小児科	Pendred syndrome	ベンドレッド症候群
184	Periodic Paralysis Hyperkalemic Periodic Paralysis Hyperkalemic Periodic Paralysis Type 1 Hypokalemic Periodic Paralysis Hypokalemic Periodic Paralysis Type 1 Hypokalemic Periodic Paralysis Type 2	SCN4A CACNA1S SCN4A	神経内科	Periodic Paralysis	周期性四肢麻痺
185	Peroxisome Biogenesis Disorders (PBD) Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Spectrum Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1 Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 2 Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 3 Zellweger Syndrome Spectrum Neonatal Adrenoleukodystrophy Refsum Disease, Infantile Zellweger Syndrome	PEX7 GNPAT AGPS PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19	小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科	PEROXISOME BIOGENESIS DISORDER, COMPLEMENTATION GROUP 4 PEROXISOME BIOGENESIS DISORDER, COMPLEMENTATION GROUP 7 PEROXISOME BIOGENESIS DISORDER, COMPLEMENTATION GROUP 8 PEROXISOME BIOGENESIS DISORDER, COMPLEMENTATION GROUP 1 Zellweger syndrome ZELLWEGER SYNDROME 3 ZELLWEGER SYNDROME, COMPLEMENTATION GROUP G ZELLWEGER SYNDROME, infantile Refsum	ベルオキシゾーム生成成異常症4群 ベルオキシゾーム生成成異常症7群 ベルオキシゾーム生成成異常症8群 ベルオキシゾーム生成成異常症11群 ゼルウェガー症候群 ゼルウェガー 症状群 3型 ゼルウェガー 症状群 G群 ゼルウェガー症状群 乳児型レフサム病
186	Phenylalanine Hydroxylase Deficiency Non-PKU Hyperphenylalaninemia Phenylketonuria Variant PKU	PAH	小児科	PHENYLALANINE HYDROXYLASE DEFICIENCY	フェニルアラニンヒドロキシラーゼ欠損症
187	Phosphoglycerate Kinase Deficiency	PGK1	小児科	PHOSPHOGLYCERATE KINASE deficiency	ホスフォグリセレートキナーゼ欠損症
188	Piebaldism	KIT	皮膚科	piebaldism	まだら症
189	Pituitary Dwarfism Pituitary Dwarfism I Pituitary Dwarfism II [Laron Syndrome]	GH1 GHR	小児科 小児科	growth hormone deficiency Laron dwarfism	成長ホルモン分泌不全性低身長症 ラロン型小人症
190	PLP1-Related Disorders Pelizaeus-Merzbacher Disease [Sudanophilic Leukodystrophy] Spastic Paraplegia 2	PLP1	小児科	Pelizaeus-Merzbacher disease	ペリザエウス＝メルツバヒャー病
191	Polycystic Kidney Disease Polycystic Kidney Disease, Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease 1, Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease 2, Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease, Autosomal Recessive	PKD1 PKD2 PKHD1	小児科	ADPKD, ARPKD	多発性嚢胞腎
192	Porphyria Delta-Aminolevulinatase Dehydratase Deficiency [Acute Hepatic Porphyria] Acute Intermittent Porphyria Congenital Erythropoietic Porphyria Erythropoietic Protoporphyria Hereditary Coproporphyria Porphyria Cutanea Tarda Variegata Porphyria	ALAD HMBS UROS FECH CPO UROD PPOX	小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 小児科 皮膚科	acute intermittent porphyria congenital porphyria COPROPORPHYRIA DELTA-AMINOLEVULINATE DEHYDRATASE DEFICIENCY hepatoerythropoietic porphyria PORPHYRIA CUTANEA TARDA porphyria variegata protoporphyria	急性間歇性ポルフィリア 先天性ポルフィリン症 COPROPORPHYRIA 遠伝性コプロポルフィリア 肝性ポルフィリン代謝異常症 肝骨髄性ポルフィン症 晩発性皮膚ポルフィリア 肝性ポルフィリン代謝異常症 プロトポルフィン症
193	Prader-Willi Syndrome	PWCR	小児科	Prader-Willi syndrome	ブラダー＝ウィリ症候群
194	Primary Pulmonary Hypertension BMPR2-Related Primary Pulmonary Hypertension	BMPR2	第一外科	familial primary pulmonary hypertension	家族性原発性肺高血圧
195	Prion Diseases Familial Creutzfeldt-Jakob Disease Familial Fatal Insomnia Amyloidosis, Cerebral, with Spongiform Encephalopathy [Gerstmann-Straussler-Scheinker Disease]	PRNP	小児科	Prion disease	プリオン病
196	PROPI-Related Combined Pituitary Hormone Deficiency	PROP1	小児科	combined pituitary hormone deficiency	混合型下垂体前葉ホルモン分泌不全症
197	Pseudoaldosteronism [Liddle Syndrome]	SCNN1B, SCNN1G	第二内科 小児科	Liddle syndrome	リドル症候群
198	Pseudohypoadosteronism Pseudohypoadosteronism Type 1, Dominant Pseudohypoadosteronism Type 1, Recessive	NR3C2 SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G	小児科	pseudohypoadosteronism	偽性低アルドステロン症
199	Purine Nucleoside Phosphorylase Deficiency	NP	小児科	purine nucleoside phosphorylase deficiency	PNP欠損症
200	Pyruvate Carboxylase Deficiency	PC	小児科	PYRUVATE CARBOXYLASE DEFICIENCY	ヒルビン酸カルボキシラーゼ 欠損症
201	Pyruvate Dehydrogenase Deficiency	PDHA1	小児科	PYRUVATE DEHYDROGENASE COMPLEX DEFICIENCY	ヒルビン酸デヒドロゲナーゼ複合体欠損症
202	Pyruvoyltetrahydropterin Synthase Deficiency	PTS	小児科	6-PYRUVOYLTETRAHYDROPTERIN SYNTHASE DEFICIENCY	5-ヒルボイルテトラハイドロプテリンシンターゼ欠損症
203	Renal Tubular Acidosis Renal Tubular Acidosis with Progressive Nerve Deafness Proximal Renal Tubular Acidosis with Ocular Abnormalities	ATP6V1B1 SLC4A4	小児科	renal tubular acidosis	腎尿細管性アシドーシス
204	Retinitis Pigmentosa Retinitis Pigmentosa, Autosomal Dominant PRPF3-Related Retinitis Pigmentosa PRPF8-Related Retinitis Pigmentosa RDS-Related Retinitis Pigmentosa RHO-Related Retinitis Pigmentosa RP1-Related Retinitis Pigmentosa Retinitis Pigmentosa, Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa, Autosomal Recessive, Bothnia Type Retinitis Pigmentosa, X-Linked	PRPF3 PRPF8 RDS RHO RP1 PDE6B, CRB1, TULP1, ABCA4, RPE65, MPP4, RHO, CNGA1, PDE6A, RGR, RLBP1, SAG	神経内科	retinitis pigmentosa	網膜色素変性症
205	Retinoblastoma	RB1	眼科	retinoblastoma	網膜芽細胞腫
206	Retinoschisis X-Linked Juvenile Retinoschisis Retinoschisis With Early Hemeralopia [Enhanced S-Cone Syndrome]	RS1 NR2E3	眼科	congenital retinoschisis	先天網膜分離症
207	Rett Syndrome	MECP2	小児科	Rett syndrome	レット症候群
208	Rickets Vitamin D-Dependent Rickets, Type IIA [Rickets-Alopecia Syndrome] Vitamin D-Resistant Rickets [Hypophosphatemic Rickets, X-Linked Dominant] Hypophosphatemic Rickets, Dominant Pseudovitamin D Deficiency Rickets Dent Disease X-Linked Recessive Hypophosphatemic Rickets +/-Hypercalciuria	VDR PHEX FGF23 CYP27B1 CLCN5 FOXCI, PTH2, RIEG2 CREBBP	第二内科 小児科	VITAMIN D-RESISTANT RICKETS, TYPE IIA・B VITAMIN D-RESISTANT RICKETS, X-LINKED	ビタミンD抵抗性くる病 IIA・B型 ビタミンD依存性くる病、X連鎖性
209	Rieger Syndrome	CLCN5	眼科	Rieger syndrome	リーゲル症候群
210	Rubinstein-Taybi Syndrome	CREBBP	小児科	Rubenstein-Taybi syndrome	ルベンスタイン＝テイビ症候群
211	Salt Losing Tubulopathy		小児科 第二内科	Gittelman syndrome	ジテルマン症候群

	Gitelman Syndrome	<i>SLC12A3</i>			
212	SCN5A-Related Disorders Brugada Syndrome Sudden Unexpected Nocturnal Death Syndrome LQT3-Related Romano Ward Syndrome Progressive Cardiac Conduction Disease	<i>SCN5A</i>	第三内科	Familial atrial septal defect and atrioventricular conduction disturbance	家族性心房中隔欠損症および房室伝導障害
213	Sebastian Syndrome [Hereditary Macrothrombocytopenia]	<i>MYH9</i>	小児科	Sebastian syndrome	セバスチャン症候群
214	Severe Combined Immunodeficiency B Cell-Negative Severe Combined Immunodeficiency Severe Combined Immune Deficiency, Autosomal Recessive, T-Negative/B-Positive type X-Linked Severe Combined Immunodeficiency	<i>RAG1,RAG2 JAK3 IL2RG</i>	小児科 小児科	severe combined immunodeficiency (autosomal recessive) severe combined immunodeficiency (X-linked)	重症複合型免疫不全症、常染色体性 X 連鎖重症複合型免疫不全症
215	Short Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Liver	<i>HADHSC</i>	小児科	short chain L-3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase DEFICIENCY	短鎖 L-2-ヒドロキシアシル-CoA デヒドロゲナーゼ欠損症
216	Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	<i>ACADS</i>	小児科	SHORT-CHAIN ACYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY	短鎖-アシル-CoA デヒドロゲナーゼ欠損症
217	Short Stature	<i>SHOX,SHOXY</i>	小児科	idiopathic short stature	特発性低身長症
218	Shwachman-Diamond Syndrome	<i>SBDS</i>	小児科	Shwachman-Diamond syndrome	シュワクマン-ダイヤモンド症候群
219	Sickle Cell Disease Hemoglobin S Beta-Thalassemia Hemoglobin SC Hemoglobin SD Hemoglobin SO Sickle Cell Anemia [Hemoglobin SS]	<i>HBB</i>	小児科	sickle cell anemia	鎌状赤血球貧血
220	Sideroblastic Anemia Sideroblastic Anemia, X-Linked Sideroblastic Anemia and Ataxia	<i>ALAS2 ABCB7</i>	小児科	X-linked sideroblastic anemia	鉄芽球性貧血、X連鎖性
221	Smith-Lemli-Opitz Syndrome	<i>DHCR7</i>	小児科	X-linked sideroblastic anemia SMITH-LEMELI-OPTIZ SYNDROME	鉄芽球性貧血、X連鎖性 スミス・レムリ・オピッツ症候群
222	Sotos Syndrome	<i>NSD1</i>	小児科	Sotos syndrome	ソトス症候群
223	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy	<i>AR</i>	小児科	SPINAL AND BULBAR MUSCULAR ATROPHY	伴性劣性球脊髄性筋萎縮症
224	Spinal Muscular Atrophy Arthrogryposis Multiplex Congenita-Spinal Muscular Atrophy Congenital Axonal Neuropathy Spinal Muscular Atrophy I Spinal Muscular Atrophy II Spinal Muscular Atrophy III Spinal Muscular Atrophy IV	<i>SMN1,SMN2</i>	神経内科 小児科	familial spinal progressive muscular atrophy Spinal muscular atrophy	家族性脊髄性筋萎縮症 脊髄性筋萎縮症
225	Spinocerebellar Ataxia Spinocerebellar Ataxia Type 1 Spinocerebellar Ataxia Type 2 Spinocerebellar Ataxia Type 3 [Machado-Joseph Disease] Spinocerebellar Ataxia Type 6 Spinocerebellar Ataxia Type 7 Spinocerebellar Ataxia Type 8 Spinocerebellar Ataxia Type 10 Spinocerebellar Ataxia Type 12 Spinocerebellar Ataxia Type 14 Spinocerebellar Ataxia Type 17	<i>ATXN1 ATXN2 ATXN3 CACNA1A ATXN7 KLHL1AS ATXN10 PPP2R2B PRKCG TBP</i>	神経内科 小児科	familial spinocerebellar degeneration Machado-Joseph disease	家族性脊髄小脳変性症 マッカーード-ヨセフ病
226	Stickler Syndrome Stickler Syndrome Type I Stickler Syndrome Type II Stickler Syndrome Type III	<i>COL2A1 COL11A1 COL11A2</i>	小児科 眼科	Stickler dysplasia Stickler syndrome	スティックラー-異形成症 スティックラー症候群
227	Sulfocysteinuria	<i>SUOX</i>	小児科	SULFOCYSTEINURIA	スルフォシステイン尿症
228	Supravalvular Aortic Stenosis	<i>ELN</i>	第一外科	familial supravalvular aortic stenosis (SVAS)	家族性大動脈弁上狭窄症
229	Testicular Feminization (TFM) [Androgen Insensitivity Syndrome] Complete Testicular Feminization Syndrome [Complete Androgen Insensitivity Syndrome] Mild Androgen Insensitivity Syndrome Incomplete Testicular Feminization Syndrome [Partial Androgen Insensitivity Syndrome]	<i>AR</i>	泌尿器科	testicular feminization syndrome	精巣性女性化症候群
230	Tetrahydrobiopterin deficiencies with hyperphenylalaninemia Dihydropteridine Reductase Deficiency (DHPR) GTP Cyclohydrolase-1 Deficiency (GTPCH) Pterin-4a Carbinolamine Dehydratase Deficiency (PCD)	<i>QDPR GCH1 PCBD</i>	小児科 小児科	DIHYDROPTERIDINE REDUCTASE DEFICIENCY PTERIN-4-ALPHA-CARBINOLAMINE DEHYDRATASE DEFICIENCY	ジヒドロプテリジンダクターゼ欠損症 プテリン-3- α -カルビノラミンデヒドラターゼ 欠損症
231	Tetrahydrobiopterin deficiencies without hyperphenylalaninemia GTP Cyclohydrolase 1-Deficient DRD Sepiapterin Reductase Deficiency (SR)	<i>GCH1 SPR</i>	小児科	SEPIAPTERIN REDUCTASE DEFICIENCY	セピアプテリジンダクターゼ欠損症
232	Thalassemia Beta-Thalassemia Thalassemia Intermedia Thalassemia Major Thalassemia Minor Alpha-Thalassemia Alpha-Thalassemia X-Linked Mental Retardation Syndrome	<i>HBB HBA1,HBA2,HBZ ATRX</i>	小児科	thalassemia	サラセミア
233	Thrombophilia Factor V Leiden Thrombophilia Factor V R2 Mutation Thrombophilia Cardiovascular Risk Factor (MTHFR Thermolabile Variant) [MTHFR Thermolabile Variant] Protein S Heerlen Variant Factor II Mutation Thrombophilia [Prothrombin G20210A Thrombophilia]	<i>F5 F5 MTHFR PROS1 F2</i>	小児科	factor V deficiency	先天性凝固線溶異常症、第V因子欠損症
234	Thyroid Hormone Resistance	<i>THRB</i>	小児科	thyroid hormone resistance	甲状腺ホルモン不応症
235	Tuberous Sclerosis Complex Tuberous Sclerosis 1 Tuberous Sclerosis 2	<i>TSC1 TSC2</i>	神経内科 眼科	tuberous sclerosis	結節性硬化症
236	Type II Collagenopathies Achondrogenesis Type 2 Kniest Dysplasia Spondyloepiphyseal Dysplasia Spondyloepiphyseal Dysplasia, Congenita Stickler Syndrome Type I	<i>COL2A1</i>	小児科	spondyloepiphyseal dysplasia	脊椎骨端異形成

237	Tyrosinemia Tyrosinemia Type I Tyrosinemia Type II Tyrosinemia Type III	FAH TAT HPD	小児科 小児科 小児科	TYROSINEMIA, TYPE I TYROSINEMIA, TYPE II TYROSINEMIA, TYPE III	遺伝性高チロシン血症 1 型 遺伝性高チロシン血症 2 型 遺伝性高チロシン血症 3 型
238	Urea Cycle Disorders Argininemia [Arginase Deficiency] Argininosuccinicaciduria Carbamoylphosphate Synthetase I Deficiency Citrullinemia Type I N-Acetylglutamate Synthase Deficiency Ornithine Transcarbamylase Deficiency	ARG1 ASL CPS1 ASS NAGS OTC	小児科 小児科 小児科 小児科 小児科	ARGININEMIA ARGININOSUCCINICACIDURIA CARBAMOYLPHOSPHATE SYNTHETASE I DEFICIENCY CITRULLINEMIA, CLASSIC ORNITHINE CARBAMOYLTRANSFERASE DEFICIENCY	遺伝性高アルギニン血症 アルギノコハク酸尿症 カルバモイルリン酸シンターゼ 1 欠損症 遺伝性高シトルリン血症,古典型 オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ欠損症
239	Usher Syndrome Usher Syndrome Type 1 Usher Syndrome Type 2 Usher Syndrome Type 3	USH1A,MYO7A,USH1C,CDH23,,USH1E,PCDH15,,USH1G USH2A,USH2B,USH2C USH3A	眼科 眼科	Usher Syndrome Type Ib Usher Syndrome Type IF	アシャー症候群 Ib 型 アシャー症候群 IF 型
240	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	ACADVL	小児科	VERY LONG-CHAIN ACYL-CoA DEHYDROGENASE DEFICIENCY	超長鎖アシル-CoAデヒドロゲナーゼ欠損症
241	Von Hippel-Lindau Syndrome	VHL	第二内科 眼科 神経内科 小児科	von Hippel-Lindau disease	フォンヒッペル-リンドウ病
242	Von Willebrand Disease	VWF	小児科	von Willebrand disease	フォンウィルブランド病
243	Waardenburg Syndrome Waardenburg Syndrome Type II Waardenburg Syndrome Type IIA	MITF	小児科 眼科 耳鼻咽喉科	Waardenburg syndrome type1,2,3	ワーデンブルグ症候群1,2,3型
244	Werner Syndrome Werner Syndrome Atypical Werner Syndrome	WRN LMNA	小児科 第二内科 眼科	Werner syndrome	ウェルナー症候群
245	Williams Syndrome	ELN	小児科	Williams syndrome	ウィリアムズ症候群
246	Wilson Disease	ATP7B	第一内科 神経内科 小児科	Wilson's disease	ウィルソン病
247	Wolf-Hirschhorn Syndrome	WHCR	小児科	Wolf-Hirschhorn syndrome	ウルフヘルシュホルン症候群
248	Wolman Disease	LIPA	小児科	WOLMAN DISEASE	ウォルマン病
249	Xeroderma Pigmentosum DeSanctis-Cacchione Syndrome	XPA,XPC,ERCC2,ERCC3,ERCC4,ERCC5,DDB2,XPV	小児科 神経内科 皮膚科	xeroderma pigmentosum	色素性乾皮症
250	XX Male Syndrome SRY-Negative XX Male SRY-Positive XX Male	SRY	泌尿器科	XX male	XX 男性