

- 百六十七 マルフアン症候群
- 百六十八 エーラス・ダンロス症候群
- 百六十九 メンケス病
- 百七十 オクシビタル・ホーン症候群
- 百七十一 ウイルソン病
- 百七十二 低ホスファターゼ症
- 百七十三 VATER症候群
- 百七十四 那須・ハコラ病
- 百七十五 ウィーバー症候群
- 百七十六 コフィン・ローリー症候群
- 百七十七 有馬症候群
- 百七十八 モワット・ウイルソン症候群
- 百七十九 ウィリアムズ症候群
- 百八十 ATR-X症候群
- 百八十一 クルーゾン症候群
- 百八十二 アペール症候群
- 百八十三 ファイファー症候群
- 百八十四 アントレイ・ピクスラー症候群
- 百八十五 コフィン・シリウス症候群
- 百八十六 ロスマンド・トムソン症候群
- 百八十七 歌舞伎症候群
- 百八十八 多脾症候群
- 百八十九 無脾症候群
- 百九十 鰓耳腎症候群
- 百九十一 ウェルナー症候群
- 百九十二 コケイン症候群
- 百九十三 ブラダー・ウイリ症候群
- 百九十四 ソトス症候群
- 百九十五 ヌーナン症候群
- 百九十六 ヤング・シンブソン症候群
- 百九十七 1 p36欠失症候群
- 百九十八 4 p欠失症候群
- 百九十九 5 p欠失症候群
- 二百 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
- 二百一 アンジェルマン症候群
- 二百二 スミス・マギニス症候群
- 二百三 22 q.11.2欠失症候群
- 二百四 エマヌエル症候群
- 二百五 脆弱X症候群関連疾患
- 二百六 脆弱X症候群
- 二百七 総動脈幹遺残症
- 二百八 修正大血管転位症
- 二百九 完全大血管転位症
- 二百十 単心室症

- 二百十一 左心低形成症候群
- 二百十二 三尖弁閉鎖症
- 二百十三 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
- 二百十四 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
- 二百十五 ファロー四徴症
- 二百十六 両大血管右室起始症
- 二百十七 エプスタイン病
- 二百十八 アルポート症候群
- 二百十九 ギヤロウエイ・モワト症候群
- 二百二十 急速進行性糸球体腎炎
- 二百二十一 抗糸球体基底膜腎炎
- 二百二十二 一次性ネフロージ症候群
- 二百二十三 一次性膜性増殖性糸球体腎炎
- 二百二十四 紫斑病性腎炎
- 二百二十五 先天性腎性尿崩症
- 二百二十六 間質性膀胱炎（ハンナ型）
- 二百二十七 オスラー病
- 二百二十八 閉塞性細気管支炎
- 二百二十九 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
- 二百三十 肺胞低換気症候群
- 二百三十一 α1-アンチトリプシン欠乏症
- 二百三十二 カーニー複合
- 二百三十三 ウォルフラム症候群
- 二百三十四 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
- 二百三十五 副甲状腺機能低下症
- 二百三十六 偽性副甲状腺機能低下症
- 二百三十七 副腎皮質刺激ホルモン不応症
- 二百三十八 ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
- 二百三十九 ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
- 二百四十 フェニルケトン尿症
- 二百四十一 高チロシン血症1型
- 二百四十二 高チロシン血症2型
- 二百四十三 高チロシン血症3型
- 二百四十四 メーブルシロップ尿症
- 二百四十五 プロピオン酸血症
- 二百四十六 メチルマロン酸血症
- 二百四十七 イソ吉草酸血症
- 二百四十八 グルコーストランスポーター1欠損症
- 二百四十九 グルタル酸血症1型
- 二百五十 グルタル酸血症2型
- 二百五十一 尿素サイクル異常症
- 二百五十二 リジン尿性蛋白不耐症
- 二百五十三 先天性葉酸吸収不全
- 二百五十四 ボルフィリン症
- 二百五十五 複合カルボキシラーゼ欠損症