

	疾患名	対応診療科	備考欄
1	1p36欠失症候群	小児科・新生児科	
2	22q11.2欠失症候群	小児科・新生児科	
4	4p欠失症候群(ウォルフ・ヒルシュホーン症候群)	小児科・新生児科	
5	5p欠失症候群	小児科・新生児科	
A	ATR-X症候群(X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群)	小児科・新生児科	
C	CFC症候群	小児科・新生児科	
H	HTLV-1関連脊髄症	神経内科	
L	IgA腎症	小児科・新生児科 腎臓内科 泌尿器科	
	IgG4関連疾患	脳神経内科 肝胆膵内科 腎臓内科 耳鼻いんこう科 膠原病内科 呼吸器内科 生活習慣病・糖尿病センター 泌尿器科 皮膚科 歯科口腔外科	
P	PCDH19関連症候群	小児科・新生児科 脳神経内科	
T	TNF受容体関連周期性症候群	膠原病内科	
V	VATER症候群	小児外科 脳神経内科 小児科・新生児科	
α	α1-アンチトリプシン欠乏症	呼吸器内科	
β	β-ケトチオラーゼ欠損症	小児科・新生児科	