

1 球脊髄性筋萎縮症	44 脳表ヘモジデリン沈着症
2 筋萎縮性側索硬化症	45 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
3 脊髄性筋萎縮症	46 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
4 原発性側索硬化症	47 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
5 進行性核上性麻痺	48 ペリー症候群
6 パーキンソン病	49 前頭側頭葉変性症
7 大脳皮質基底核変性症	50 ビッカースタッフ脳幹脳炎
8 ハンチントン病	51 痙攣重積型（二相性）急性脳症
9 神経有棘赤血球症	52 先天性無痛無汗症
10 シャルコー・マリー・トゥース病	53 アレキサンダー病
11 重症筋無力症	54 先天性核上性球麻痺
12 先天性筋無力症候群	55 メビウス症候群
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	56 アイカルディ症候群
14 慢性炎症性脱髄性多発神経炎	57 片側巨脳症
15 封入体筋炎	58 限局性皮質異形成
16 クロウ・深瀬症候群	59 神経細胞移動異常症
17 多系統萎縮症	60 先天性大脳白質形成不全症
18 線条体黒質変性症	61 ドラベ症候群
19 オリーブ橋小脳萎縮症	62 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
20 シャイ・ドレーガー症候群	63 ミオクロニー欠神てんかん
21 脊髄小脳変性症	64 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
22 もやもや病	65 レノックス・ガストー症候群
23 プリオン病	66 ウエスト症候群
24 亜急性硬化性全脳炎	67 大田原症候群
25 進行性多巣性白質脳症	68 早期ミオクロニー脳症
26 HTLV-1関連脊髄症	69 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
27 特発性基底核石灰化症	70 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
28 ウルリッヒ病	71 環状20番染色体症候群
29 遠位型ミオパチー	72 ラスムッセン脳炎
30 ベスレムミオパチー	73 PCDH19関連症候群
31 自己貪食空胞性ミオパチー	74 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
32 シュワルツ・ヤンペル症候群	75 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
33 先天性ミオパチー	76 ランドウ・クレフナー症候群
34 マリネスコ・シェーグレン症候群	77 レット症候群
35 筋ジストロフィー	78 スタージ・ウェーバー症候群
36 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	79 結節性硬化症
37 遺伝性周期性四肢麻痺	80 色素性乾皮症
38 アトピー性脊髄炎	81 有馬症候群
39 脊髄空洞症	82 アンジェルマン症候群
40 脊髄髄膜瘤	83 カナバン病
41 アイザックス症候群	84 進行性白質脳症
42 遺伝性ジストニア	85 進行性ミオクロノヌステんかん
43 神経フェリチン症	86 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症