

資料4-3

難病一覧

（障害者総合支援法の対象となる疾病）

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
280	ひだいがたしんきんしょう 肥大型心筋症	311	べすれむみおばちー ベスレムミオパチー	342	びょう もやもや病
281	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくししょう 左肺動脈右肺動脈起始症	312	へばりんきいんせいいけっしょうばんげんしょうしょう ヘパリン起因性血小板減少症	343	もわっと・ういるそんしょうこうぐん モワット・ウイルソン症候群
282	び た み ん ロ いぞんせい びょうこつなんかしょう ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	313	へもくるまとーしす ヘモクロマトーシス	344	やくざいせいかびんしょうしょうこうぐん 薬剤性過敏症症候群
283	び た み ん ロ ていこうせい びょうこつなんかしょう ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	314	べりーしょうこうぐん ベリ－症候群	345	や ん ぐ ・ し ん ぶ そ ん しょうこうぐん ヤング・シンプソン症候群
284	びっかーすたっふのうかんのうえん ピッカースタッフ脳幹脳炎	315	べるーしどかくまくへんえんへんせいしょう ペルーシド角膜辺縁変性症	346	ゆうせいいでんけいしき いでんせいなんちょう 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
285	ひてんけいようけつせいにようどくしょうしょうこうぐん 非典型溶血性尿毒症症候群	316	へるおきしきーむびょう ふにんはつじすところらいー のぞ ペルオキシゾーム病（副腎白質シストロフィーを除く。）	347	ゆうそうせいしやうてんほっさ ともな にゆうじ 游走性焦点発作を伴う乳児てんかん
286	ひとくいせいたはつせいしょうちようかいようしょう 非特異性多発性小腸潰瘍症	317	へんそくきよのうしょう 片側巨脳症	348	4pけっつしょうこうぐん 4p欠失症候群
287	ひふきんえん／たはつせいきんえん 皮膚筋炎／多発性筋炎	318	へんそくけいれん・かたまひ・ しょうこうぐん 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	349	らいそぞーむびょう ライソゾーム病
288	せいはんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎	319	ほうこうぞくーレーあみのさんだつたんさんこうそけっそんしょう 芳香族－L－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	350	ら す む っ せ ん のうえん ラスムツセン脳炎
289	ひまんでいかんきしょうこうぐん 肥満低換気症候群	320	ほっさせいやかんへもぐるびんにようしょう 発作性夜間ヘモグロビン尿症	351	らんげるはんすさいぼうそしききゅうしょう ランゲルハンス細胞組織球症
290	ひょうひすいぼうしょう 表皮水疱症	321	ほ も し す ち ん にようしょう ホモシスチン尿症	352	ら ん ど う ・ く れ ふ な ー しょうこうぐん ランドウ・クレフナー症候群
291	ひるしゆずぶるんぐびょう（せんけっちようがたまた しょうちようがた） ヒルシユスブルング病（全結腸型又は小腸型）	322	ぼ る ふ い り ん しょう ポルフィリン症	353	りじんにようせいたんばくふたいしょう リジン尿性蛋白不耐症
292	VATERしょうこうぐん VATER症候群	323	まりねすこ・しえーぐれんしょうこうぐん マリネスコ・シェーグレン症候群	354	りょうそくせいしやうじしやう がいじどうへいさしやう 両側性小耳症・外耳道閉鎖症
293	ふ あ い ふ あ ー しょうこうぐん ファイファ－症候群	324	ま る ふ あ ん しょうこうぐん マルファン症候群	355	りょうだいけっかんうしつきししやう 両大血管右室起始症
294	ふ あ ろ ー しょうしやう ファロー四徴症	325	わんせいいんしんしやうはいけつせいはつせんけいれん／たもうせいうんどうにきーばちー 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	356	りんぱかんしゆしやう／ごーはむびょう リンパ管腫症/ゴ－ハム病
295	ふ あ ん こ に ひんけつ ファンコ二貧血	326	まんせいけっせんそくせんせいはいこうけつあつしょう 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	357	りんぱみやくかんきんしゆしやう リンパ脈管筋腫症
296	ふうにゆうたいきんえん 封入体筋炎	327	まんせいさいはつせいたはつせいきつずいえん 慢性再発性多発性骨髓炎	358	るいてんぼうそう こうてんせいひやうひすいぼうしやう ふく 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
297	ふ え に る け と ん にようしょう フェニルケトン尿症	328	まんせいすいえん 慢性睥炎	359	るびんしゆたいん・ていびしょうこうぐん ルビンシュタイン・テイビ症候群
298	じゅつごしょうこうぐん フォンタン述語症候群	329	まんせいとくはつせいぎせいちやうへいそくしょう 慢性特発性偽性腸閉塞症	360	れ ー べ る いでんせいししんけいしやう レーベル遺伝性視神経症
299	ふくごうかるぼきしらーぜけっそんしやう 複合カルボキシラーゼ欠損症	330	み お く る に ー け っ し ん ミオクロニー欠神てんかん	361	れしちんこれすてうーあるあしとらんすふえらーぜけっそんしょう レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
300	ふくこうじやうせんきのうていかしやう 副甲状腺機能低下症	331	みおくるにー だつりよくほっさ ともな ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	362	れっせいでんけいしき いでんせいなんちょう 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
301	ふくじんはくしつすところふいー 副腎白質シストロフィー	332	みとこんどりあびょう ミトコンドリア病	363	れ っ と しょうこうぐん レット症候群
302	ふくじんひしつしげきほるもんふおうしょう 副腎皮質刺激ホルモン不応症	333	むこうさいしやう 無虹彩症	364	れのつくす・がすとーしょうこうぐん レノックス・ガスト－症候群
303	ぶ ら しょうこうぐん ブラウ症候群	334	むひしょうこうぐん 無脾症候群	365	ろすむんど・とむそんしょうこうぐん ロスマンド・トムソン症候群
304	ぶ ら だ ー ・ う い り しょうこうぐん ブラダー・ウィリ症候群	335	むべーたりばたんばくけっしょう 無βリボタンパク血症	366	ろっこついじやう ともな せんてんせいそくわんしやう 肋骨異常を伴う先天性側弯症
305	ぶ り お ん びょう プリオン病	336	め ー ぶ る し ろ っ ぶ にようしょう メープルシロップ尿症		
306	ぶ ろ び お ん さんけっしょう プロピオン酸血症	337	め ち る ぐ る た こ ん さんにようしょう メチルグルタコン酸尿症		
307	PRLぶんびつこうしんしょう（こうぶろらくちんけっしょう） PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	338	め ち る ま ろ ん さんけっしょう メチルマロン酸血症		
308	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎	339	め び う す しょうこうぐん メビウス症候群		
309	べーたーけとちおらーぜけっそんしやう β－ケトチオラーゼ欠損症	340	め ん け す びょう メンケス病		
310	べ ー ち え っ と びょう バーチエット病	341	もうまくしきそへんせいしやう 網膜色素変性症		

難病一覧

（障害者総合支援法の対象となる疾病）

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
あ 1	あいかるでいしょうこうぐん アイカルディ症候群	え 32	HTLV－1かんれんせきずいしょう HTLV－ 1 関連脊髄症	き 63	かんぜんだいけっかんてんいしやう 完全大血管転位症
2	あ い ざ っ く す しょうこうぐん アイザックス症候群	33	A T R－X しょうこうぐん A T R－ X 症候群	64	がんひふはくひしやう 眼皮膚白皮症
3	I g Aじんしょう I g A腎症	34	A D Hぶんびつじょうしょう A D H分泌異常症	65	ぎせいふくこうじやうせんきのうていかしやう 偽性副甲状腺機能低下症
4	I g G 4 かんれん しつ かん I g G 4 関連疾患	35	えーらす・だんろすしょうこうぐん エーラス・ダンロス症候群	66	ぎ や ろ う え い ・ も わ と しょうこうぐん ギャロウエイ・モワト症候群
5	あきゆうせいこうかせいぜんのうえん 亜急性硬化性全脳炎	36	え ぶ す た い ん しょうこうぐん エプスタイン症候群	67	きゅうせいえいせいいのうしやう 急性壊死性脳症
6	あじそんびょう アジソン病	37	え ぶ す た い ん びょう エプスタイン病	68	きゅうせいもうまくえし 急性網膜壊死
7	あ っ し ゃ ー しょうこうぐん アッシャー症候群	38	え ま ぬ え る しょうこうぐん エマヌエル症候群	69	きゅうせきずいせいきんいしゆくしやう 球脊髄性筋萎縮症
8	あとびーせいせきずいえん アトピー性脊髄炎	39	えんいがたみおばちー 遠位型ミオパチー	70	きゅうそくしんこうせいしきゅうたいじんえん 急速進行性糸球体腎炎
9	あべーしょうこうぐん アペール症候群	40	えんすいかくまく 円錐角膜	71	きやうちよくせいせきついいん 強直性脊椎炎
10	あ み ろ い ど ー し す アミロイドーシス	お 41	おうしよくじんたいこっかしやう 黄色靱帯骨化症	72	きよさいぼうせいどうみやくえん 巨細胞性動脈炎
11	あ ら じ ー る しょうこうぐん アラジール症候群	42	おうはんじすところふいー 黄斑ジストロフィー	73	きよだいじやうみやくけいけい（けいぶこうくういんどう せいびやうへん） 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
12	あるぼーとしょうこうぐん アルポート症候群	43	おおたはらしょうこうぐん 大田原症候群	74	きよだいどうじやうみやくけい けいぶがんめんまた ししびやうへん 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
13	あれきさんだーびょう アレキサンダー病	44	お く し び た る ・ ほ ー ん しょうこうぐん オクシピタル・ホーン症候群	75	きよだいぼうこうたんしやうけつちやうちやうかんぜんどうふぜんしやう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
14	あ ん じ え る ま ん しょうこうぐん アンジェルマン症候群	45	お す ら ー びょう オスラー病	76	きよだいりんばかんきけい（けいぶがんめんびやうへん） 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
15	あんとれー・びくすらーしょうこうぐん アントレー・ビクスラー症候群	か 46	か ー に ー ふくごう カーニー複合	77	きんいしゆくせいそくさくこうかしやう 筋萎縮性側索硬化症
い 16	いそきっそうさんけっしょう イソ吉草酸血症	47	かいばこうか ともな ないそくそくとうしやう 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	78	きんがたとうげんびょう 筋型糖尿病
17	いちじせいね ふ る ー ぜ しょうこうぐん 一次性ネフロ－ゼ症候群	48	かいようせいだいちやうえん 潰瘍性大腸炎	79	きんじ す と る ふ い ー 筋ジストロフィー
18	いちじせいまいくせいぞうしよくせいしききゅうたいじんえん 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	49	かすいたいぜんようきのうていかしやう 下垂体前葉機能低下症	く 80	く っ し ん ぐ びょう クッシング病
19	1p36けっつしょうこうぐん 1 p 36欠失症候群	50	かぞくせいちちゅうかいねつ 家族性地中海熱	81	くりおびりんかんれんししゅうきねつしょうこうぐん クリオピリン関連周期熱症候群
20	いでんせいじこえんしやうしつ かん 遺伝性自己炎症疾患	51	かぞくせいいてーたりばたんばくけつしやう せつごあひ 家族性低βリボタンパク血症1（ホモ接合体）	82	くりっぺる・とれのねー う ー え る ー しょうこうぐん クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
21	いでんせいじ す と に あ 遺伝性ジストニア	52	かぞくせいりやうせいまんせいてんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡	83	く る ー ぞ ん しょうこうぐん クルーゾン症候群
22	いでんせいしゅうきせいししまひ 遺伝性周期性四肢麻痺	53	か な ば ん びょう カナバン病	84	ぐるこーすとらんすぽーたー1けっそんしやう グルコーストランスポーター 1 欠損症
23	いでんせいすいえん 遺伝性睥炎	54	かのうせいむきんせいかんぜつえん・えそせいひしやう・あくねしやうこうぐん 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	85	ぐるたるさんけっしょう1がた グルタル酸血症1型
24	いでんせいてつがきゅうせいひんけつ 遺伝性鉄芽球性貧血	55	かぶきしょうこうぐん 歌舞伎症候群	86	ぐるたるさんけっしょう2がた グルタル酸血症2型
う 25	ういーばーしょうこうぐん ウィーバー症候群	56	がらくとーすー1ーりんきんきりじとらんすふえらーぜけっそんしやう ガラクトース-1-リン酸ワリルトランスフェラーゼ欠損症	87	くろう・ふかせしょうこうぐん クロウ・深瀬症候群
26	う い り あ む ず しょうこうぐん ウィリアムズ症候群	57	か る ち に にかいろいじしやうしやう カルチニン回路異常症	88	く る ー ん びょう クローン病
27	う い る そ ん びょう ウィルソン病	58	かれいおうはんへんせい 加齢黄斑変性	89	く る ん か い と ・ か な だ しょうこうぐん クロンカイト・カナダ症候群
28	う え す と しょうこうぐん ウエスト症候群	59	か ながたとうげんびょう 肝型糖原病	け 90	けいれんじゆうせきかた に そ う せい きゅうせいひしやう 痙攣重積型（二相性）急性脳症
29	う え る な ー しょうこうぐん ウェルナー症候群	60	か ん し つ せいぼうこうえん は ん な が た 間質性膀胱炎（ハンナ型）	91	けっせつせいこうかしやう 結節性硬化症
30	う お る ふ ら む しょうこうぐん ウォルフラム症候群	61	か ん じ ょう 20ばんせんしよくたいしょうこうぐん 環状20番染色体症候群	92	けっせつせいたはつどうみやくえん 結節性多発動脈炎
31	う る り っ ひ びょう ウルリッヒ病	62	か ん せ つ り う ま ち 関節リウマチ	93	けっせんせいけっしょうばんげんししやうせいしんびやう 血栓性血小板減少性紫斑病

ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名
94	げんきよくせいひしつつけいせい 限局性皮膚異形成	125	こ ふ い ん ・ し り ししょうこうぐん コフィン・シリス症候群
95	げんばつせいきよくしかんしょう 原発性局所多汗症	126	こ ふ い ん ・ る ー り ーしょうこうぐん コフィン・ローリー症候群
96	げんばつせいこうかせいたんかんえん 原発性硬化性胆管炎	127	こんごうせいけつごうそしきびょう 混合性結合組織病
97	げんばつせいこうしけつしょう 原発性高脂血症	128	さいじんじんしょうこうぐん 鰓耳腎症候群
98	げんばつせいそくさくこうかしょう 原発性側索硬化症	129	さいせいふりょうせいひんけつ 再生不良性貧血
99	げんばつせい たんじゅうせい たんかんえん 原発性胆汁性胆管炎	130	さい と め が ろ う い る すかまくないひ えん サイトメガロウィルス角膜炎皮炎
100	げんばつせいめんえきふぜんしょうこうぐん 原発性免疫不全症候群	131	さいはつせいたはつたんこつえん 再発性多発軟骨炎
101	けんびきょうてきだいちょうえん 顕微鏡的大腸炎	132	さしんていけいせいしょうこうぐん 左心低形成症候群
102	けんびきょうてきたはつつけかかんえん 顕微鏡的多発血管炎	133	さ る こ い ど ー し サルコイドーシス
103	こう i g D しょうこうぐん 高 I g D 症候群	134	さんせんべんへいさしょう 三尖弁閉鎖症
104	こうさんきゅうせいしゅうかかんしっかん 好酸球形消化管疾患	135	さんとうこうそけつそんしょう 三頭酵素欠損症
105	こうさんきゅうせいたはつつけかかんえんせいにくげしゅしょう 好酸球形多発血管炎性肉芽腫症	136	CFCLしょうこうぐん CFC症候群
106	こうさんきゅうせいふくびくうえん 好酸球形副鼻腔炎	137	し え ー ぐ れ ん しょうこうぐん シェーグレン症候群
107	こうしきゅうたいきていまくじんえん 抗糸球体基底膜腎炎	138	しきそせいかんびしょう 色素性乾皮症
108	こうじゅうじんたいこっかしょう 後縦靱帯骨化症	139	じこどんしよくうほうせいみおばちー 自己食真空胞性ミオパチー
109	こうじょうせんほるもんふおうしょう 甲状腺ホルモン不応症	140	じこめんえきせいかんえん 自己免疫性肝炎
110	こうそくがたしんきんしょう 拘束型心筋症	141	じ こ めんえきせいとうてんせいぎょうこだいXいんしけつぼうししょう 自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症
111	こうちろしんけつしょう1がた 高チロシン血症1型	142	じこめんえきせいやうけつせいひんけつ 自己免疫性溶血性貧血
112	こうちろしんけつしょう2がた 高チロシン血症2型	143	ししけいせいふぜん 四肢形成不全
113	こうちろしんけつしょう3がた 高チロシン血症3型	144	し と す て る ー る けつしょう シトステロール血症
114	こうてんせいせきがきゅうろう 後天性赤芽球癆	145	し と り ん けつそんしょう シトリン欠損症
115	こうはんせききゅうかんきょうさくしょう 広範脊柱管狭窄症	146	しはんびょうせいひんえん 紫斑病性腎炎
116	こうよう てき じょうかくまく じすとりふいー 膠様滴状角膜ジストロフィー	147	しぼういしゅくしょう 脂肪萎縮症
117	こうりんししつこうたいしょうこうぐん 抗リン脂質抗体症候群	148	じゃくねんせいはいせいかんせつしょう 若年性特発性関節症
118	こ け い ん しょうこうぐん コケイン症候群	149	じゃくねんせいはいきしゅ 若年性肺気腫
119	こ す て る しょうこうぐん コステロ症候群	150	し や る こ ー ま り ー ・ と う ー す び ょう シャルコー・マリー・トゥース病
120	こつけいせいふぜんしょう 骨形成不全症	151	じゅうしょうきんむりょくしょう 重症筋無力症
121	こつずいいけいせいしょうこうぐん 骨髓異形成症候群	152	しゅうせいだいけつかんでんいしょう 修正大血管転位症
122	こつずいせんいしょう 骨髓線維症	153	しょうこうぐんかんれんつかん ジュベール症候群関連疾患
123	ご な ど ろ ろ び ん ぶんびつこうしんしょう ゴナドトロピン分泌亢進症	154	しゅわ る つ ・ や ん べ る しょうこうぐん シュワルツ・ヤンベル症候群
124	5pけつしつしょうこうぐん 5 p欠失症候群	155	じょはすいみんきじそくせいきよくじよは し め 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名
156	しんけいさいぼういどういじょうしょう 神経細胞移動異常症	162	しんこうせいざくせいかんえいたんじゅう たいしょう 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
157	しんけいじくさくさるいどういでんい たんえん いでんせい 神経軸索スファエロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	163	しんこうせいこっかせいせんいりけいせいしょう 進行性骨化性線維異形成症
158	しんけいせんいしゅしょう 神経線維腫症	164	しんこうせいたそうせいはいくつのうしょう 進行性多巣性白質脳症
159	しん け い ふ え り ち ん しょう 神経フェリチン症	165	しんこうせいはしつのうよう 進行性白質脳症
160	しんけいゆうきよくせつけっきゅうしょう 神経有棘赤血球症	166	しん ー ぐ ー せい み お く る ー ぬ す 進行性ミオクローヌステんかん
161	しんこうせいかくじょうせいまひ 進行性核上性麻痺	167	しんしつちゅうかくけつそん と も な はいどうみやくへいさしょう 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
162	しんこうせいざくせいかんえいたんじゅう たいしょう 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	168	しんしつちゅうかくけつそん と も な はいどうみやくへいさしょう 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
163	しんこうせいこっかせいせんいりけいせいしょう 進行性骨化性線維異形成症	169	す た ー じ ・ う え ー ば ー しょうこうぐん スタージ・ウェーバー症候群
164	しんこうせいたそうせいはいくつのうしょう 進行性多巣性白質脳症	170	す て い ー ヴ ん す ・ じ ょ ん そんしょうこうぐん スティーヴンス・ジョンソン症候群
165	しんこうせいはしつのうよう 進行性白質脳症	171	す み す ・ ま ぎ に す しょうこうぐん スミス・マギニス症候群
166	しん ー ぐ ー せい み お く る ー ぬ す 進行性ミオクローヌステんかん	172	す も ん スモン
167	しんしつちゅうかくけつそん と も な はいどうみやくへいさしょう 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	173	ぜいじやくX しょうこうぐん 脆弱X症候群
168	しんしつちゅうかくけつそん と も な はいどうみやくへいさしょう 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	174	ぜいじやくXしょうこうぐんかんれんしっかん 脆弱 X 症候群関連疾患
169	す た ー じ ・ う え ー ば ー しょうこうぐん スタージ・ウェーバー症候群	175	せいじんすちるびょう 成人スチル病
170	す て い ー ヴ ん す ・ じ ょ ん そんしょうこうぐん スティーヴンス・ジョンソン症候群	176	せいやうほるもんぶんびこうしんしょう 成長ホルモン分泌亢進症
171	す み す ・ ま ぎ に す しょうこうぐん スミス・マギニス症候群	177	せきずいくどうしょう 脊髄空洞症
172	す も ん スモン	178	せきずいしょうのうへんせいしょう(たけいとういしゅくしょうをのぞく) 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
173	ぜいじやくX しょうこうぐん 脆弱X症候群	179	せきずいずいまくりゅう 脊髄髄膜瘤
174	ぜいじやくXしょうこうぐんかんれんしっかん 脆弱 X 症候群関連疾患	180	せきずいせいきんいしゅくしょう 脊髄性筋萎縮症
175	せいじんすちるびょう 成人スチル病	181	せびあぶてりんかんげんこうそ(SR)けつそんしょう セピアブテリン還元酵素 (SR)欠損症
176	せいやうほるもんぶんびこうしんしょう 成長ホルモン分泌亢進症	182	ぜんがんぶけいせいいじょう 前眼部形成異常
177	せきずいくどうしょう 脊髄空洞症	183	ぜんしんせいえりてまとーです 全身性エリテマトーデス
178	せきずいしょうのうへんせいしょう(たけいとういしゅくしょうをのぞく) 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	184	ぜんしんせい きょう ひしょう 全身性強皮症
179	せきずいずいまくりゅう 脊髄髄膜瘤	185	せんてんいじょうしょうこうぐん 先天異常症候群
180	せきずいせいきんいしゅくしょう 脊髄性筋萎縮症	186	せんてんせいおうかくまくへるにあ 先天性横隔膜ヘルニア

ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名
187	せんてんせい かく じょうせい きゅう まひ 先天性核上性球麻痺	218	たはつつけかかんえんせいにくげしゅしょう 多発血管炎性肉芽腫症
188	せんてんせい かんきょうさくさく せんてんせいせいもんかきょうさくさく 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	219	たはつせいこうかしょう／しんしんけいせきずいえん 多発性硬化症／視神経脊髄炎
189	せんてんせいぎりんせん 先天性魚鱗癬	220	たはつせいなんこつせいがいこつしゅしょう 多発性軟骨性外骨腫症
190	せんてんせいきんむりょくしょうこうぐん 先天性筋無力症候群	221	たはつせいのうほうじん 多発性嚢胞腎
191	せんてんせいりこしるほすあちじんいしとーる(GPI)けつそんしょう 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	222	たひしょうこうぐん 多脾症候群
192	せんてんせいさんせんべんきょうさくしょう 先天性三尖弁狭窄症	223	た ん じ ー る びょう タンジール病
193	せんてんせいじんせいにようほうしょう 先天性腎性尿崩症	224	たんしんしつしょう 単心室症
194	せんてんせいせつけきゅう けいせいいじょうせいひんけつ 先天性赤血球形成異常性貧血	225	だんせいせんいせいいかせいおうしよくしゅ 弾性線維性仮性黄色腫
195	せんてんせいそうほうべんきょうさくしょう 短腸症候群	226	たんちょうしょうこうぐん 短腸症候群
196	せんてんせいだいのうはいしつつけいせいふぜんしょう 先天性大腦白質形成不全症	227	た ん だ う へ い さ しょう 胆道閉鎖症
197	せんてんせいはいどうみやくきょうさくしょう 先天性肺動脈狭窄症	228	ち は つ せ い な い り ん ば す い しゅ 遅発性内リンパ水腫
198	せんてんせいふうしんしょうこうぐん 先天性風疹症候群	229	ち ゃ ー じ しょうこうぐん チャージ症候群
199	せんてんせいふくじんていけいせいしょう 先天性副腎低形成症	230	ちゅうかくしんしんけいせいいじょうしょう／どもるしあしょうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
200	せんてんせいふくじんひつこうそけつそんしょう 先天性副腎皮質酵素欠損症	231	ちゅうどくせいひょうひしししょう 中毒性表皮壊死症
201	せんてんせいみおばちー 先天性ミオパチー	232	ちようかんしんけいせつさいぼうきんしょうしょう 腸管神経節細胞僅少症
202	せんてんせいむつうむかんしょう 先天性無痛無汗症	233	TSHぶんびつこうしんしょう TSH分泌亢進症
203	せんてんせいやうさんきゅうしゅうふぜん 先天性葉酸吸収不全	234	TNFじゅようたいかんれんしゅうきせいしょうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群
204	ぜんとうそくとうようへんせいしょう 前頭側頭葉変性症	235	て い ほ す ふ あ た ー ぜ しょう 低ホスファターゼ症
205	そうき み お く る に ー のうしょう 早期ミオクロニー脳症	236	てんぼうそう 天疱瘡
206	そうどうみやくかんいざんしょう 総動脈幹遺残症	237	とくとうへんけいせいききょうしょう と も な じょうきんしよくたいれつせいほくしつめうしょう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
207	そうはいせつくいざん 総排泄腔遺残	238	とくはつせいかくちょうがたしんきんしょう 特発性拡張型心筋症
208	そうはいせつくがいはいんしょう 総排泄腔外反症	239	とくはつせいかんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎
209	そ と す しょうこうぐん ソトス症候群	240	とくはつせいきていかくせつつかいかいしょう 特発性基底核石灰化症
210	だい あ も ん ど ・ ぶ ら っ く ふ あ ん ひ ん け つ ダイヤモンド・ブラックファン貧血	241	とくはつせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう 特発性血小板減少性紫斑病
211	だい14ばんせんしよくたいいちちおやせいだいそみーしょうこうぐん 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	242	とくはつせいけつそんしょう いでんせいけつそんせいはいえん 特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
212	だいのうひしつきていかくへんせいしょう 大脳皮質基底核変性症	243	とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしょう 特発性後天性全身性無汗症
213	だいらせきこつびょう 大理石骨病	244	とくはつせいたいこつとうえいしょう 特発性大腿骨頭壊死症
214	だ う ん しょうこうぐん ダウン症候群	245	とくはつせいた ちゅうしん せい きやつするまん びょう 特発性多中心性キャッスルマン病
215	たかやすどうみやくえん 高安静脈炎	246	とくはつせいもんみゃくあつこうしんしょう 特発性門脈圧亢進症
216	たけいとしいじょうしょうこうぐん 多系統萎縮症	247	とくはつせいらうそくせいいかんおんなんちょう 特発性両側性感音難聴
217	た など ふ お り っ く こ つ い け い せい しょう タナトフォリック骨異形成症	248	とつぱつせいなんちょう 突発性難聴

ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名	ばんごう 番号	しつ ぺいめい 疾 病 名
249	ど ら べ しょうこうぐん ドラベ症候群	250	なかじょう・にむらしょうこうぐん 中條・西村症候群
251	な す ・ は こ ら び ょう 那須・ハコラ病	252	なんこつむけいせいしょう 軟骨無形成症
253	なんちひんかいぶふんぼっさじゅうせきがたきゅうせいのうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	254	22q11. 2けつしつしょうこうぐん 22q11.2欠失症候群
255	にゅうようじかんきよだいいっかんしゅ 乳幼児肝巨大血管腫	256	にゅうそさいくるいじょうしょう 尿素サイクル異常症
257	ぬ ー な ん しょうこうぐん ヌーナン症候群	258	ぬ い る ば て ら し ょう け ん ぐ ん (そ う づ が い こ う しょうこうぐん) し M X かんれんじんしょう ネイルバテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) / LMX 1 B関連腎症
259	ね ふ る ん ち ょ う ネフロン癆	260	のうく れ あ ち ん け つ ぽ ち ょう け ん ぐ ん 脳クレアチン欠乏症候群
261	のうけんおうしよくしゅしょう 脳腱黄色腫症	262	のうひょうへもじでりんちんちゃくしょう 脳表ヘモジデリン沈着症
263	のうほうせいかんせん 膿疱性乾癬	264	のうほうせいせんいししょう 囊胞性線維症
265	ば ー き ん そ ん び ょう パーキンソン病	266	ば ー じ ゃ ー び ょう バージャー病
267	はいじょうみやくへいそくしょう／はいもうさいけつかんしゅしょう 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	268	はいどうみやくせいはいこうけつあつしょう 肺動脈性肺高血圧症
269	はいほうたんばくしうじこめんえきせいまた せんてんせい 肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性)	270	はいほうていかんきしょうこうぐん 肺胞低換気症候群
271	は っ ち ん そ ん ぎ る ふ お ー だ しょうこうぐん ハッチンソン・ギルフォード症候群	272	ば っ ど ・ き あ り しょうこうぐん バッド・キアリ症候群
273	は ん ち ん と ん び ょう ハンチントン病	274	はんばつせいとくはつせいこつぞうしよくしょう 汎発性特発性骨増殖症
275	P C D H 1 9 かんれんしょうこうぐん P C D H 19関連症候群	276	ひ け と ー し すが た こうぐりしんけつしょう 非ケトーシス型高グリシン血症
277	ひ け と ー し すが た こうぐりしんけつしょう 肥厚性皮膚骨膜炎	278	ひ じ す と ろ ふ い ー せい み お と に ー しょうこうぐん 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
279	ひ づ か ころ そ く ほうしつめうしょう と も な じ ょう せん しょうはいしゅうせいのうえん 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	279	ひ づ か ころ そ く ほうしつめうしょう と も な じ ょう せん しょうはいしゅうせいのうえん 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症