

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
286	ひじすとり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
287	ひしつかこうぞく ほうくつろうしやう とまな じやうせんしよふらいゆりせいのうみやくしやう 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
288	ひだいがたしんきんしやう 肥大型心筋症
289	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくししやう 左肺動脈右肺動脈起始症
290	び た み ん いぞん せい びやうこつなんかしやう ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
291	び た み ん ていこう せい びやうこつなんかしやう ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
292	びっかーすたつぷのうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎
293	ひてんけいようけつせいにようどくしやうしやうこうぐん 非典型溶血性尿毒症症候群
294	ひとはいせいたはつせいしやうちやうかいしやうしやう 非特異性多発性小腸潰瘍症
295	ひふきんえん/たはつせいきんえん 皮膚筋炎／多発性筋炎
296	せいはんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎
297	ひまんでいかんきしやうこうぐん 肥満低換気症候群
298	ひやうひすいほうしやう 表皮水疱症
299	ひるしゆぶるぐんびやう(げんけつちやうがたまた しやうちやうがた) ヒルシュスブルグ病 (全結腸型又は小腸型)
ふ 300	しやうこうぐん VATER症候群
301	ふ あ い ふ あ ーしやうこうぐん ファイファー症候群
302	ふ あ る ーしちやうしやう ファロー四徴症
303	ふ あ ん こ にひんけつ ファンコニ貧血
304	ふうにゆうたいきんえん 封入体筋炎
305	ふ え に る け と んにやうしやう フェニルケトン尿症
306	じゅつごしやうこうぐん フォンタン述語症候群
307	ふくごうかるぼきしらーぜけつそんしやう 複合カルボキシラーゼ欠損症
308	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
309	ふくじんはくしつじ す とろ ふ い ー 副腎白質ジストロフィー
310	ふくじんひしつしげきほるもんふおうしやう 副腎皮質刺激ホルモン不応症
311	ぶ ら うしやうこうぐん ブラウ症候群
312	ぶ ら だ ー ・ う い りしやうこうぐん ブラダー・ウィリ症候群
313	ぶ り お んびやう ブリオン病
314	ぶ ろ び お んさんけつしやう プロピオン酸血症
315	ぶ んびつこうしんしやう(こうぶろらくちんけつしやう) PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)
へ 316	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
317	べーたーけとちおらーぜけつそんしやう β-ケトチオラーゼ欠損症
318	べ ー ち え っ とびやう バーチェット病
319	べすれむ みおばち ー ベスレムミオパチー
320	へばりんきいんせいけつしやうばんげんしやうしやう ヘパリン起因性血小板減少症
321	へ も くろ ま と ー し す ヘモクロマトーシス
322	べ り ーびやう ペリー病
323	べるーしどかくまくへんえんへんせいしやう ペルーシド角膜辺縁変性症
324	べろおきしきまむびやう ふにばくつじすとりふいー のぞ ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
325	へんそくきやうのうしやう 片側巨脳症
326	へんそくけいれん・かたまひ ー しやうこうぐん 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
327	ほうこうぞく あみのさんだつたんさんこうそけつそんしやう 芳香族-L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
328	ほっささいやかんへもぐるびんにやうしやう 発作性夜間ヘモグロビン尿症
329	ほ も し す ち んにやうしやう ホモシスチン尿症
330	ぼ る ふ い りんしやう ポルフィリン症
331	まりねすこ・しえーぐれんしやうこうぐん マリネスコ・シェーグレン症候群
332	ま る ふ あ んしやうこうぐん ろいす てい ー つしやうこうぐん マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
333	まんせいりんしやうせいいたつせいいたはつじんけいえん/たもうせいうんどうにやうばち 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
334	まんせいけつせんそくせんせいはいこうけつあつしやう 慢性血栓栓塞性肺高血圧症
335	まんせいさいいはつせいたはつせいこつずいえん 慢性再発性多発性骨髄炎
336	まんせいすいえん 慢性脾炎
337	まんせいといはつせいぎせいちやうへいそくしやう 慢性特発性偽性腸閉塞症
338	み おくろ に ー けつしん ミオクロニー欠神てんかん
339	みおくろにー だつりよくほつき とまな ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
340	み と こんど りあびやう ミトコンドリア病
341	むこうさいしやう 無虹彩症
342	むひしやうこうぐん 無脾症候群
343	むべーたりぼたんばくけつしやう 無βリポタンパク血症
344	め ー ぶ ろ し ろ っ ぶにやうしやう メーブルシロップ尿症
345	め ち る ぐ る た こんさんにやうしやう メチルグルタコン酸尿症
346	め ち る ま ろ んさんけつしやう メチルマロン酸血症
347	め び う すしやうこうぐん メビウス症候群

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
348	めんえきせいけつしやうばんげんしよえんしやう 免疫性血小板減少症
349	め ん け すびやう メンケス病
350	もうまくしきそへんせいしやう 網膜色素変性症
351	びやう もやもや病
352	も わ っ と ・ う い る そんしやうこうぐん モワット・ウィルソン症候群
353	やくざいせいゆびんしやうしやうこうぐん 薬剤性過敏症症候群
354	や ん ぐ ・ し ん ぶ そんしやうこうぐん ヤング・シンプソン症候群
355	ゆうせいいでんけいしき いでんせいなんちやう 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
356	ゆうそうせいしやうてんほつき とまな にゆうじ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
357	けつしつしやうこうぐん 4p欠失症候群
358	らい そ ぞ ー むびやう ライソゾーム病
359	ら す む っ せ んのうえん ラスムッセン脳炎
360	らんげるはんすさいぼうしききゆうしやう ランゲルハンス細胞組織球症
361	らんどう・くれふなーしやうこうぐん ランドウ・クレフナー症候群
362	りじんにやうせいたんぱくふたいしやう リジン尿性蛋白不耐症
363	りや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
364	りやうだいけつかんうしつきしやう 両大血管右室起始症
365	りんばかんしゆしやう/ゴーはむびやう リンパ管腫症/ゴーハム病
366	りんばみやくかんきんしゆしやう リンパ脈管筋腫症
367	るいてんぼうそう こうてんせいひやうひすいほうしやう ふく 類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)
368	るびんしゆたいん・ていびしやうこうぐん ルビンシュタイン・ティピ症候群
369	れ ー べ り いでんせいしんけいしやう レーベル遺伝性視神経症
370	れしちんこれすてんーあしあんとらんすふえらーぜけつそんしやう 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
371	れつせいいでんけいしき いでんせいなんちやう 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
372	れ っ と しやうこうぐん レット症候群
373	れのつくす・がすとーしやうこうぐん レノックス・ガストー症候群
374	ろうしやうこうぐん 口ウ症候群
375	ろすむんど・とむそんしやうこうぐん ロスマンド・トムソン症候群
376	ろつこつじばう とまな 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

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
あ 1	あいかるでいしやうこうぐん アイカルディ症候群
2	あ い ざ っ く すしやうこうぐん アイザックス症候群
3	じんしやう I g A腎症
4	かんれん しっかん I g G 4 関連疾患
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
6	あじそんびやう アジソン病
7	あ っ し や ーしやうこうぐん アッシャー症候群
8	あとびーせいせきずいえん アトピー性脊髄炎
9	あべーるしやうこうぐん アペール症候群
10	あ み ろ い ど ー し す アミロイドーシス
11	あ ら じ ー るしやうこうぐん アラジール症候群
12	あるぼーとしやうこうぐん アルポート症候群
13	あれきさんだーびやう アレキサンダー病
14	あ ん じ え る ま んしやうこうぐん アンジェルマン症候群
15	あんとれー・びくすらーしやうこうぐん アントレー・ピクスラー症候群
い 16	いそきつそうさんけつしやう イソ吉草酸血症
17	いちじせいぬ ふ る ー ぜしやうこうぐん 一次性ネフローゼ症候群
18	いちじせいまくせいぞうしよくせいしきゆうたいじんえん 一次性膜性増殖性糸球体腎炎
19	けつしつしやうこうぐん 1 p 36欠失症候群
20	いでんせいじこえんしやうしっかん 遺伝性自己炎症疾患
21	いでんせいじ す と に あ 遺伝性ジストニア
22	いでんせいしゆうきせいししまひ 遺伝性周期性四肢麻痺
23	いでんせいすいえん 遺伝性脾炎
24	いでんせいりやうせいまんせいいてんぼうそう 遺伝性鉄芽球形貧血
う 25	ういーばーしやうこうぐん ウィーバー症候群
26	う い り あ む ずしやうこうぐん ウィリアムズ症候群
27	う い る そ んびやう ウィルソン病
28	う え す としやうこうぐん ウエスト症候群
29	う え る な ーしやうこうぐん ウエルナー症候群
30	う お る ふ ら むしやうこうぐん ウォルフラム症候群
31	う る り っ ひびやう ウルリッヒ病

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
え 32	かんれんのうしやうけつかんびやう HTRA1関連脳小血管病
33	かんれんせきずいしやう HTLV- 1 関連脊髄症
34	しやうこうぐん A T R - X 症候群
35	ぶ んびつじばうしやう A D H 分泌異常症
36	えーらす・だんろすしやうこうぐん エーラス・ダンロス症候群
37	え ぶ す た い んしやうこうぐん エプスタイン症候群
38	え ぶ す た い んびやう エプスタイン病
39	え ま ぬ え るしやうこうぐん エマヌエル症候群
40	じゅうふくしやうこうぐん MECP重複症候群
41	かんれんだいのうはくつしやうしやう LMNB1関連大脳白質脳症
42	え ん い が た みおばち ー 遠位型ミオパチー
43	え ん す い か く ま く 円錐角膜
お 44	おうしょくじんたいこつかしやう 黄色靱帯骨化症
45	おうはんじすとりふい ー 黄斑ジストロフィー
46	おおたはらしやうこうぐん 大田原症候群
47	お く し び た る ・ ほ ー んしやうこうぐん オクスピタル・ホーン症候群
48	お す ら ーびやう オスラー病
か 49	か ー に ー ふくごう カーニー複合
50	かいばこうか とまな ないそくそくとう 海馬硬化を伴う内側側頭葉 てんかん
51	かいようせいだいちやうえん 潰瘍性大腸炎
52	かすいたいげんようきのうていかしやう 下垂体前葉機能低下症
53	かぞくせいちちゅうかいねつ 家族性地中海熱
54	かぞくせいでべーたりぼたんばくけつしやう 家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)
55	かぞくせいりやうせいまんせいいてんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡
56	か な ば んびやう カナバン病
57	かのうせいむきんせいかんせつえん・えそせいひやうしやう・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
58	かぶきしやうこうぐん 歌舞伎症候群
59	がらんどうすーりんあふろりじんとらんすふえらーぜけつそんしやう ガラクトース-1-リン酸ワリシルトランスフェラーゼ欠損症
60	か る ち に ん か い りんじばうしやう カルチニン回路異常症
61	かれいおうはんへんせい 加齢黄斑変性
け 62	かんがたとうげんびやう 肝型糖尿病

ばんごう 番号	しつ べいめい 疾 病 名
63	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)
64	かんじやう ばんせんしよくたいしやうこうぐん 環状20番染色体症候群
65	か ん せ つ りう ま ち 関節リウマチ
66	かんぜんだいけつかんてんいしやう 完全大血管転位症
67	が ん ひ ふ は く ひ しやう 眼皮膚白皮症
き 68	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
69	ぎ や ろ う え い ・ も わ と しやうこうぐん ギャロウェイ・モワト症候群
70	きゆうせいえせい性のうしやう 急性壊死性脳症
71	きゆうせいもうまくえし 急性網膜壊死
72	きゆうせきずいせいきんいしゆくしやう 球脊髄性筋萎縮症
73	きゆうそくしんこうせいしきゆうたいじんえん 急速進行性糸球体腎炎
74	きやうちよくせいせきついえん 強直性脊椎炎
75	きよさいぼうせいどうみやくえん 巨細胞性動脈炎
76	きょだいたいじやうみやくきけい(けいばくこうういんどう 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)
77	きょだいたいじやうみやくきけい けいふがめんまた ししびやうへん 巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)
78	きょだいたいばうこうたんしやうけつちやうちやうかんせんどうふぜんしやう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
79	きょだいいりんばかんきけい(けいふがめんびやうへん) 巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)
80	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
81	きんがたとうげんびやう 筋型糖尿病
82	きんじ す とろ ふ い ー 筋ジストロフィー
く 83	く っ し ん ぐびやう クッシング病
84	くりおびりんかんれんしゆうきねつしやうこうぐん クリオピリン関連周期熱症候群
85	くりつべる・とれのねー・うえーばーしやうこうぐん クリツベル・トレノネー・ウェーバー症候群
86	く る ー ぞ んしやうこうぐん クルーゾン症候群
87	ぐるこーすとらんすぽーたー ー1 けつそんしやう グルコーストランスポーター 1 欠損症
88	ぐるたるさんけつしやう1 が た グルタル酸血症1型
89	ぐるたるさんけつしやう2 が た グルタル酸血症2型
90	くろ う ・ ふ か せ しやうこうぐん クロウ・深瀬症候群
91	く る ー んびやう クローン病
92	く ろ ん か い と ・ か な だ しやうこうぐん クロンカイト・カナダ症候群
け 93	けいれんじゆうせきかた にそうせい きゆうせいのうしやう 痙攣重積型 (二相性) 急性脳症

ばんごう 番号	しつ　べいめい 疾　病　名
94	けっせつせいこうかしょう 結節性硬化症
95	けっせつせいたはつどうみやくえん 結節性多発動脈炎
96	けっせんせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう 血栓性血小板減少性紫斑病
97	げんきよくせいひしついきせい 限局性皮質異形成
98	げんばつせいかんがいのんみやくへいそくしょう 原発性肝外門脈閉塞症
99	げんばつせいきよくしたかんしょう 原発性局所多汗症
100	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
101	げんばつせいこうしけつしょう 原発性高脂血症
102	げんばつせいそくさくこうかしょう 原発性側索硬化症
103	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
104	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
105	けんびきょうてきだいちょうえん 顕微鏡的大腸炎
106	けんびきょうてきたはつけっかんえん 顕微鏡的多発血管炎
107	こう　しょうこうぐん 高 I g D 症候群
108	こうさんきゅうせいしゅうかかんしつかん 好酸球性消化管疾患
109	こうさんきゅうせいたはつけっかんえんせいにくげしゅしょう 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
110	こうさんきゅうせいふくびくうえん 好酸球性副鼻腔炎
111	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
112	こうじゅうじんだいこっかしょう 後縦韌帯骨化症
113	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
114	こうそくがたしんきんしょう 拘束型心筋症
115	こうちろしんけつしょう1 がた 高チロシン血症1型
116	こうちろしんけつしょう2 がた 高チロシン血症2型
117	こうちろしんけつしょう3 がた 高チロシン血症3型
118	こうてんせいせきがきゅうろう 後天性赤芽球癆
119	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
120	こうよう　てき　じょうかくまく　じすとろふいー 膠様滴状角膜ジストロフィー
121	こうりんしつこうたいしょうこうぐん 抗リン脂質抗体症候群
122	ごくちょうさ　だつすいこそうそけっそんしよ 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
123	こ　けい　んしょうこうぐん コケイン症候群
124	こ　す　て　ろしょうこうぐん コステロ症候群
125	こつけいせいふせんしょう 骨形成不全症

ばんごう 番号	しつ　べいめい 疾　病　名
126	こつずいけいけいせいしょうこうぐん 骨髓異形成症候群
127	こつずいせんいしょう 骨髓線維症
128	こ　な　ど　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
129	けっしつしょうこうぐん 5 p欠失症候群
130	こ　ふ　い　ん　・　し　り　ず　しょうこうぐん コフィン・シリス症候群
131	こ　ふ　い　ん　・　ろ　ー　り　ー　しょうこうぐん コフィン・ローリー症候群
132	こんごうせいけつごうそしきびょう 混合性結合組織病
133	さいじんじんしょうこうぐん 鰓耳腎症候群
134	さいせいりょうせいひんけつ 再生不良性貧血
135	さい　と　め　が　ろ　う　い　ん　す　か　く　ま　く　な　い　え　ん サイトメガロウイルス角膜炎皮炎
136	さいはつせいたはつなんこつえん 再発性多発軟骨炎
137	さしんていけいせいしょうこうぐん 左心低形成症候群
138	さ　る　こ　い　ど　ー　し　ず サルコイドーシス
139	さんせんべんへいさしょう 三尖弁閉鎖症
140	さんとうこうそけっそんしょう 三頭酵素欠損症
141	しょうこうぐん CFC症候群
142	し　え　ー　ぐ　れ　ん　しょうこうぐん シェーグレン症候群
143	しきそせいかんびしょう 色素性乾皮症
144	じこどんしょくくほうほうせいみおばちー 自己貪食空胞性ミオパチー
145	じこめんえきせいかんえん 自己免疫性肝炎
146	じ　こ　め　ん　え　ん　て　う　て　ん　せ　ぎ　う　こ　だ　い　X　い　ん　し　け　つ　ほ　う　し　よ 自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症
147	じこめんえきせいようけつせいひんけつ 自己免疫性溶血性貧血
148	ししけいせいふぜん 四肢形成不全
149	し　と　す　て　ろ　ー　る　け　つ　し　ょう システロール血症
150	し　と　り　ん　け　つ　そ　ん　し　ょう シトリン欠損症
151	しはんびょうせいじんえん 紫斑病性腎炎
152	しぼういしゅくしょう 脂肪萎縮症
153	じゃくねんせいはつせいはんせつしょう 若天性特発性関節症
154	じゃくねんせいはいきしゅ 若天性肺気腫
155	し　ャ　る　こ　ー　ま　り　ー　・　と　う　ー　す　び　ょう シャルコー・マリー・トウース病
156	じゅうしょうきんむりよくしょう 重症筋無力症
157	しゅうせいだいけっかんてんいしょう 修正大血管転位症

ばんごう 番号	しつ　べいめい 疾　病　名
158	しゅつけつせいせんよういじょうしょう 出血性線溶異常症
159	しょうこうぐんれんれんつかん ジューベール症候群関連疾患
160	しゅわるつ・やんべるしょうこうぐん シュワルツ・ヤンペル症候群
161	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	しんけいにくさきやういどういけいせい　ともな　いでんせい　せいはいくつしょうしう 神経軸索スフェアロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
163	しんけいせんいしゅしょう 神経線維腫症
164	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
165	しんこうせいかくじょうせいまい 進行性核上性麻痺
166	しんこうせいかぞくせいかんないたんじゅう　たいしう 進行性家族性肝内胆汁うつ滞症
167	しんこうせいこっかせいせんいしゅけいせいしう 進行性骨化性線維異形成症
168	しんこうせいたそうせいはいくつしょうしう 進行性多巣性白質脳症
169	しんこうせいはいくつしょうしう 進行性白質脳症
170	しんこうせいみおくるーぬす 進行性ミオクローヌスてんかん
171	しんしつちゅうかくけっそん　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
172	しんしつちゅうかくけっそん　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
173	せいみんせきよんは　あつせい　し　は　つ　て　い　せい　の　め　い　よ　う　な　せ　い　の　め　い　し　ょう 睡眠時無呼吸低活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症
174	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	す　て　い　ー　ヴ　ん　す　・　じ　ょ　ん　そ　ん　し　ょう　こう　ぐ　ん ステイーヴンス・ジョンソン症候群
176	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	す　も　ん スモン
178	ぜいじゃくX　しょうこうぐん 脆弱X症候群
179	ぜいじゃくX　しょうこうぐんかんれんしつかん 脆弱X症候群関連疾患
180	せいじんはつしょう　すちるびょう 成人発症スチル病
181	せいちょうほるもんぶんびこうしんしう 成長ホルモン分泌亢進症
182	せきずいくどうしう 脊髓空洞症
183	せきずいしうのうへんせいしう(たけいとういしゅくしうをのぞく) 脊髓小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
184	せきずいずいまりくゆう 脊髓髓膜瘤
185	せきずいせいきんいしゅくしう 脊髓性筋萎縮症
186	せびあぶてりんかんげんこそうそ(SR)けっそんしう セピアプテリン還元酵素 (SR)欠損症
187	ぜんがんぶけいせいいじう 前眼部形成異常
188	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
189	ぜんしんせい　き　やう　　ひしう 全身性強皮症

ばんごう 番号	しつ　べいめい 疾　病　名
190	せんてんいじょうしょうこうぐん 先天異常症候群
191	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
192	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
193	せんてんせいかんきょうさきょう　せんてんせせいもんか　きょうさきょう 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
194	せんてんせいぎょりんせん 先天性魚鱗癬
195	せんてんせいきんむりよくしょうこうぐん 先天性筋無力症候群
196	せんてんせい　く　り　ん　せ　い　　け　い　　せ　い　　い　　じ　　う　　し　　う　　く　　う　　ぐ　　ん 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
197	せんてんせいさんせんべんきょうさくしう 先天性三尖弁狭窄症
198	せんてんせいじんせいいようほうしう 先天性腎性尿崩症
199	せんてんせいせつつけきゅう　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
200	せんてんせいそうぼうべんきょうさくしう 先天性僧帽弁狭窄症
201	せんてんせいだいのうはいくつけいせいふぜんしう 先天性大腦白質形成不全症
202	せんてんせいはいどうみやくきょうさくしう 先天性肺動脈狭窄症
203	せんてんせいふうしんしうこうぐん 先天性風疹症候群
204	せんてんせいふくんでいけいせいしう 先天性副腎低形成症
205	せんてんせいふくじんひつこうそけっそんしう 先天性副腎皮質酵素欠損症
206	せんてんせいみおばちー 先天性ミオパチー
207	せんてんせいむつうむかんしう 先天性無痛無汗症
208	せんてんせいやさんきゅうしうふぜん 先天性葉酸吸収不全
209	ぜんとうそくとうようへんせいしう 前頭側頭葉変性症
210	せうりゅうせふぜんしう　　や　も　ら　げ　な　ー 先天性免疫不全症候群 (カルタゲナー (kartagener) 症候群を含む。)
211	そうきみ　お　く　る　に　ー　の　う　し　う 早期ミオクロニー脳症
212	そうどうみやくかんいざんしう 総動脈幹遺残症
213	そうはいせつくういざん 総排泄腔遺残
214	そうはいせくつうがいはんしう 総排泄腔外反症
215	そ　と　す　し　う　こう　ぐ　ん ソトス症候群
216	だ　い　あ　も　ん　ど　・　ぶ　ら　っ　く　ふ　ぁ　ん　ひ　ん　け　つ ダイヤモンド・ブラックファン貧血
217	だ　い　　ぼ　ん　せ　ん　し　う　た　い　ち　ち　お　や　せ　い　だ　い　そ　み　ー　し　う　こう　ぐ　ん 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
218	だいのうひつきていかくへんせいしう 大脳皮質基底核変性症
219	だ　い　り　せ　き　こ　つ　び　う 大理石骨病
220	だ　う　ん　し　う　こう　ぐ　ん ダウン症候群
221	たかやすどうみやくえん 高安動脈炎

ばんごう 番号	しつ　べいめい 疾　病　名
222	たけいとういしゅくしょう 多系統萎縮症
223	た　な　と　ふ　お　り　っ　く　こ　つ　い　け　い　　せ　い　　し　　う タナトフォリック骨異形成症
224	たはつけっかんえんせいにくげしゅしょう 多発血管炎性肉芽腫症
225	たはつせいこうかしう／しんしんけいせきずいえん 多発性硬化症／視神経脊髄炎
226	たはつせいなんこつせいがいこつしゅしう 多発性軟骨性外骨腫症
227	たはつせいのうほうじん 多発性嚢胞腎
228	たひしょうこうぐん 多脾症候群
229	た　ん　じ　ー　る　び　ょう タンジール病
230	たんしんしつしう 単心室症
231	だんせいせんいせいかせいおうしゅくしゅ 弾性線維性仮性黄色腫
232	たんちょうしょうこうぐん 短腸症候群
233	たんだうへいさしう 胆道閉鎖症
234	ち　は　つ　せ　い　な　い　り　ん　ば　す　い　し　ゅ 遅発性内リンパ水腫
235	ち　や　ー　じ　しょうこうぐん チャージ症候群
236	ちゅうかくしんけいけいせいいじょうしう／どるめしあしうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
237	ちゅうどくせいひょうえいししう 中毒性表皮壊死症
238	ちょうかんしんけいせつさいぼうきんしうしう 腸管神経節細胞僅少症
239	いじょうしう TRPV 4 異常症
240	ぶ　ん　び　つ　こ　う　し　ん　し　う TSH分泌亢進症
241	じゅようたいかんれんしゅうきせいしうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群
242	ていほすふあたーぜしう 低ホスファターゼ症
243	てんぽうそう 天疱瘡
244	とくはつせいかくちょうがたしんきんしう 特発性拡張型心筋症
245	とくはつせいかんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎
246	とくはつせいきていかくせついかししう 特発性基底核石灰化症
247	とくはつせいけつせきしう　　い　ち　ち　ち　け　つ　せ　い　　せ　い　　い　　め　い　ん 特発性血栓性(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
248	とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしう 特発性後天性全身性無汗症
249	とくはつせいだいたいこつどうえいししう 特発性大腿骨頭壊死症
250	とくはつせ　ち　ゆう　し　ん　　せ　い　　き　や　つ　す　る　ま　ん　　び　　う 特発性多中心性キャッスルマン病
251	とくはつせいもんみやくあつこうしんしう 特発性門脈圧亢進症
252	とくはつせりょうそくせいかんおんなんちう 特発性両側性感音難聴
253	とつぱつせいなんちう 突発性難聴

ばんごう 番号	しつ　べいめい 疾　病　名
254	ど　ら　べ　しょうこうぐん ドラベ症候群
255	な　か　じ　ょう　・　に　し　む　ら　し　う　こう　ぐ　ん 中條・西村症候群
256	な　す　・　は　こ　ら　び　　う 那須・ハコラ病
257	なんこつむけいせいしう 軟骨無形成症
258	なんちひんかいふぶんほっさきじゅうせきがたきゅうせいいうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
259	けっしつしょうこうぐん 22q11.2欠失症候群
260	に　ゆう　じ　は　つ　し　う　　かんれんけっかんえん 乳児発症STING 関連血管炎
261	に　ゆう　じ　かん　き　や　だ　い　け　つ　かん　し　ゅ 乳幼児肝巨大血管腫
262	に　よ　う　そ　さ　い　く　る　い　じ　う　し　　う 尿素サイクル異常症
263	ぬ　ー　な　ん　しょうこうぐん ヌーナン症候群
264	ぬいもばでらしょうこうぐん　(そ　う　し　つ　せ　い　こ　つ　し　う　こう　ぐ　ん)　　し　　M　X　1　B ネイル/デラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) /LMX 1 B関連腎症)
265	ね　ふ　ろ　ん　ろう ネフロン癆
266	の　う　く　れ　あ　ち　ん　け　つ　ほ　も　う　こう　ぐ　ん 脳クレアチン欠乏症候群
267	の　う　け　ん　お　う　し　ゅ　く　し　ゅ　し　　う 脳髄黄色腫症
268	の　う　な　て　つ　ち　ん　ち　も　ん　け　い　へ　ん　せ　む　し　　う 脳内鉄沈着神経変性症
269	の　う　ひ　う　へ　も　じ　で　り　ん　ち　ん　ち　ゃ　く　し　　う 脳表ヘモジデリン沈着症
270	の　う　ほう　せい　かん　せん 膿疱性乾癬
271	の　う　ほう　せい　せん　い　し　　う 囊胞性線維症
272	は　ー　き　ん　そ　ん　び　う パーキンソン病
273	ば　ー　じ　ゃ　ー　び　　う バージャー病
274	はいじょうみやくへいそくしう／はいもうさいけつかんしゅしう 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
275	はいどうみやくせいはいいこうけつあつしう 肺動脈性肺高血圧症
276	はいほうたんばくじょ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）
277	はいほうていかんきしうこうぐん 肺胞低換気症候群
278	は　っ　ち　ん　そ　ん　　ぎ　る　ふ　お　ー　ど　し　　う　こう　ぐ　ん ハッチンソン・ギルフォード症候群
279	ば　っ　ど　・　き　あ　り　し　　う　こう　ぐ　ん バッド・キアリ症候群
280	は　ん　ち　ん　と　ん　び　　う ハンチントン病
281	はんばつせいとくはつせいこつぞうしゅくしう 汎発性特発性骨増殖症
282	かんれんしうこうぐん P C D H 19関連症候群
283	かんれんしんけいはつたつじょうしう PURA関連神経発達異常症
284	ひ　け　と　ー　し　　ず　が　た　こう　ぐ　り　し　ん　け　つ　し　　う 非ケトーシス型高グリシン血症
285	ひ　こう　せい　ひ　ふ　こ　つ　ま　く　し　　う 肥厚性皮膚骨膜症

