

(地Ⅲ38)

平成27年5月18日

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
道永 麻里

「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る
公費負担者番号及び受給者番号の設定について」の一部改正について

時下ますますご清栄のこととお慶び申し上げます。

指定難病の患者に対する特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定につきましては、「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」(平26.11.12 健疾発1112 第2号 厚生労働省健康局疾病対策課長通知)により実施されているところではありますが、今般、同通知の一部を改正し、平成27年7月1日より適用する旨、厚生労働省健康局疾病対策課長より別添のとおり通知されましたので、ご連絡申し上げます。

今般の主な改正内容は、都道府県が設定する公費負担者番号の実施機関番号について、難病療養継続者である境界層該当者（より負担の低い所得区分を適用すれば生活保護を必要としない状態となるとして、当該より負担の低い所得区分が適用された要保護者）であって、食事（生活）療養に係る自己負担が全額免除になる者については、食事（生活）療養に係る自己負担を徴収する者との併存を避けるため、実施機関番号「602」を設定するというものであります。

また、平成27年7月1日より医療費助成が実施される第2次実施分の対象疾病（196疾病）が疾病番号（別紙2）に追加されております。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知のうえ、貴会管内郡市区医師会等に対する周知方について、ご高配のほどよろしくお願い申し上げます。

事 務 連 絡

平成27年5月13日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局疾病対策課

「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の
給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」
の一部改正について

今般、標記につきまして、別添のとおり各都道府県衛生主管部（局）長あて通知いたしましたので、お知らせいたします。

健疾発0513第3号

平成27年5月13日

国民健康保険中央会会長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長

「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の
給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」
の一部改正について

今般、標記につきまして、別添のとおり各都道府県衛生主管部（局）長あて通知いたしましたので、お知らせいたします。



健疾発0513第2号
平成27年5月13日

各 都道府県衛生主管部(局)長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長
(公 印 省 略)

「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の
給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」
の一部改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定については、「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について（平成26年11月12日健疾発1112第2号厚生労働省健康局疾病対策課長通知）」により行われているところであるが、今般、当該通知の一部を別紙新旧対照表のとおり改正し、平成27年7月1日から適用することとしたので、通知する。

貴職におかれては、本通知の内容につき御了知の上、その運用に遺漏なきよう努めるとともに、関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮願いたい。

新旧対照表

改正後	改正前
<p data-bbox="109 312 1064 379">難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について</p> <p data-bbox="577 424 611 448" style="text-align: center;">記</p> <p data-bbox="118 496 1072 596">1 公費負担者番号等の設定方法は以下のとおりとする。これにより都道府県ごとの番号（受給者番号を除く。）の設定は、別紙1のとおりとなる。</p> <p data-bbox="176 608 232 632">(略)</p> <p data-bbox="125 643 360 667">(1)～(2) (略)</p> <p data-bbox="125 715 488 738">(3) 実施機関番号③（3桁）</p> <p data-bbox="132 751 1077 887">ア 難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（平成26年政令第358号）附則第3条の経過的特例の適用を受ける者（<u>ウに掲げる者を除く。</u>）については「501」を設定すること。</p> <p data-bbox="132 898 1066 962">イ <u>上記アに該当しない者（ウに掲げる者を除く。）</u>については「601」を設定すること。</p> <p data-bbox="132 973 1077 1181">ウ 難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第2項第2号の厚生労働大臣が定める額（平成26年厚生労働省告示第426号）第1号の規定が適用される<u>被保護者又は要保護者及び難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第2項第3号の厚生労働大臣が定める額（平成26年厚生労働省告示第427号）第1号の規定が適用される被保護者又は要保護者</u>については「602」を設定すること。</p> <p data-bbox="125 1225 360 1249">(4)～(5) (略)</p> <p data-bbox="118 1297 309 1361">2 実施の時期 (略)</p> <p data-bbox="118 1409 253 1473">3 その他 (略)</p>	<p data-bbox="1104 312 2058 379">難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について</p> <p data-bbox="1581 424 1615 448" style="text-align: center;">記</p> <p data-bbox="1113 496 2067 596">1 公費負担者番号等の設定方法は以下のとおりとする。これにより都道府県ごとの番号（受給者番号を除く。）の設定は、別紙1のとおりとなる。</p> <p data-bbox="1171 608 1227 632">(略)</p> <p data-bbox="1117 643 1352 667">(1)～(2) (略)</p> <p data-bbox="1117 715 1480 738">(3) 実施機関番号③（3桁）</p> <p data-bbox="1171 751 2074 887">難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（平成26年政令第358号）附則第3条の経過的特例の適用を受ける者については「501」を設定し、<u>それ以外の者については「601」を設定すること。</u></p> <p data-bbox="1171 898 2074 1106">なお、<u>経過的特例の適用を受ける者であっても、難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第2項第2号の厚生労働大臣が定める額（平成26年厚生労働省告示第426号）第1号の規定が適用される要保護者又は難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第2項第3号の厚生労働大臣が定める額（平成26年厚生労働省告示第427号）第1号の規定が適用される要保護者</u>については「601」を設定すること。</p> <p data-bbox="1117 1225 1352 1249">(4)～(5) (略)</p> <p data-bbox="1111 1297 1301 1361">2 実施の時期 (略)</p> <p data-bbox="1111 1409 1245 1473">3 その他 (略)</p>

別紙 1

① (3) 実施機関番号③のアに該当する者
(略)

② (3) 実施機関番号③のイに該当する者
(略)

③ (3) 実施機関番号③のウに該当する者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 2	7	滋賀県	5 4	2 5	6 0 2	9
青森県	5 4	0 2	6 0 2	6	京都府	5 4	2 6	6 0 2	8
岩手県	5 4	0 3	6 0 2	5	大阪府	5 4	2 7	6 0 2	7
宮城県	5 4	0 4	6 0 2	4	兵庫県	5 4	2 8	6 0 2	6
秋田県	5 4	0 5	6 0 2	3	奈良県	5 4	2 9	6 0 2	5
山形県	5 4	0 6	6 0 2	2	和歌山県	5 4	3 0	6 0 2	2
福島県	5 4	0 7	6 0 2	1	鳥取県	5 4	3 1	6 0 2	1
茨城県	5 4	0 8	6 0 2	0	島根県	5 4	3 2	6 0 2	0
栃木県	5 4	0 9	6 0 2	9	岡山県	5 4	3 3	6 0 2	9
群馬県	5 4	1 0	6 0 2	6	広島県	5 4	3 4	6 0 2	8
埼玉県	5 4	1 1	6 0 2	5	山口県	5 4	3 5	6 0 2	7
千葉県	5 4	1 2	6 0 2	4	徳島県	5 4	3 6	6 0 2	6
東京都	5 4	1 3	6 0 2	3	香川県	5 4	3 7	6 0 2	5
神奈川県	5 4	1 4	6 0 2	2	愛媛県	5 4	3 8	6 0 2	4
新潟県	5 4	1 5	6 0 2	1	高知県	5 4	3 9	6 0 2	3
富山県	5 4	1 6	6 0 2	0	福岡県	5 4	4 0	6 0 2	0
石川県	5 4	1 7	6 0 2	9	佐賀県	5 4	4 1	6 0 2	9
福井県	5 4	1 8	6 0 2	8	長崎県	5 4	4 2	6 0 2	8
山梨県	5 4	1 9	6 0 2	7	熊本県	5 4	4 3	6 0 2	7
長野県	5 4	2 0	6 0 2	4	大分県	5 4	4 4	6 0 2	6
岐阜県	5 4	2 1	6 0 2	3	宮崎県	5 4	4 5	6 0 2	5
静岡県	5 4	2 2	6 0 2	2	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 2	4
愛知県	5 4	2 3	6 0 2	1	沖縄県	5 4	4 7	6 0 2	3
三重県	5 4	2 4	6 0 2	0					

別紙 1

①経過的特例の適用を受ける者
(略)

②上記①以外の者
(略)

別紙2

指定難病の疾病番号

番号	病名	疾病番号
1	球脊髄性筋萎縮症	001
2	筋萎縮性側索硬化症	002 ~ 003
3	脊髄性筋萎縮症	004
4	原発性側索硬化症	005
5	進行性核上性麻痺	006 ~ 008
6	パーキンソン病	009 ~ 038
7	大脳皮質基底核変性症	039 ~ 041
8	ハンチントン病	042
9	神経有棘赤血球症	043
10	シャルコー・マリー・トゥース病	044 ~ 045
11	重症筋無力症	046 ~ 049
12	先天性筋無力症候群	050
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	051 ~ 054
14	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	055 ~ 056
15	封入体筋炎	057
16	クロウ・深瀬症候群	058
17	多系統萎縮症	059 ~ 061
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	062 ~ 066
19	ライソゾーム病	067
20	副腎白質ジストロフィー	068
21	ミトコンドリア病	069
22	もやもや病	070 ~ 072
23	プリオン病	073
24	亜急性硬化性全脳炎	074
25	進行性多巣性白質脳症	075
26	HTLV-1 関連脊髄症	076
27	特発性基底核石灰化症	077

別紙2

指定難病の疾病番号

番号	病名	疾病番号
1	球脊髄性筋萎縮症	001
2	筋萎縮性側索硬化症	002 ~ 003
3	脊髄性筋萎縮症	004
4	原発性側索硬化症	005
5	進行性核上性麻痺	006 ~ 008
6	パーキンソン病	009 ~ 038
7	大脳皮質基底核変性症	039 ~ 041
8	ハンチントン病	042
9	神経有棘赤血球症	043
10	シャルコー・マリー・トゥース病	044 ~ 045
11	重症筋無力症	046 ~ 049
12	先天性筋無力症候群	050
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	051 ~ 054
14	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	055 ~ 056
15	封入体筋炎	057
16	クロウ・深瀬症候群	058
17	多系統萎縮症	059 ~ 061
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	062 ~ 066
19	ライソゾーム病	067
20	副腎白質ジストロフィー	068
21	ミトコンドリア病	069
22	もやもや病	070 ~ 072
23	プリオン病	073
24	亜急性硬化性全脳炎	074
25	進行性多巣性白質脳症	075
26	HTLV-1 関連脊髄症	076
27	特発性基底核石灰化症	077

28	全身性アミロイドーシス	078
29	ウルリッヒ病	079
30	遠位型ミオパチー	080
31	ベスレムミオパチー	081
32	自己貪食空胞性ミオパチー	082
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	083
34	神経線維腫症	084 ~ 085
35	天疱瘡	086 ~ 087
36	表皮水疱症	088
37	膿疱性乾癬(汎発型)	089
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	090
39	中毒性表皮壊死症	091
40	高安動脈炎	092 ~ 093
41	巨細胞性動脈炎	094
42	結節性多発動脈炎	095 ~ 096
43	顕微鏡的多発血管炎	097 ~ 098
44	多発血管炎性肉芽腫症	099
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100
46	悪性関節リウマチ	101 ~ 102
47	バージャー病	103 ~ 104
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	105 ~ 107
49	全身性エリテマトーデス	108 ~ 119
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	120 ~ 123
51	全身性強皮症	124 ~ 128
52	混合性結合組織病	129 ~ 131
53	シェーグレン症候群	132 ~ 143
54	成人スチル病	144 ~ 145
55	再発性多発軟骨炎	146
56	ベーチェット病	147 ~ 150
57	特発性拡張型心筋症	151 ~ 154
58	肥大型心筋症	155
59	拘束型心筋症	156

28	全身性アミロイドーシス	078
29	ウルリッヒ病	079
30	遠位型ミオパチー	080
31	ベスレムミオパチー	081
32	自己貪食空胞性ミオパチー	082
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	083
34	神経線維腫症	084 ~ 085
35	天疱瘡	086 ~ 087
36	表皮水疱症	088
37	膿疱性乾癬(汎発型)	089
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	090
39	中毒性表皮壊死症	091
40	高安動脈炎	092 ~ 093
41	巨細胞性動脈炎	094
42	結節性多発動脈炎	095 ~ 096
43	顕微鏡的多発血管炎	097 ~ 098
44	多発血管炎性肉芽腫症	099
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100
46	悪性関節リウマチ	101 ~ 102
47	バージャー病	103 ~ 104
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	105 ~ 107
49	全身性エリテマトーデス	108 ~ 119
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	120 ~ 123
51	全身性強皮症	124 ~ 128
52	混合性結合組織病	129 ~ 131
53	シェーグレン症候群	132 ~ 143
54	成人スチル病	144 ~ 145
55	再発性多発軟骨炎	146
56	ベーチェット病	147 ~ 150
57	特発性拡張型心筋症	151 ~ 154
58	肥大型心筋症	155
59	拘束型心筋症	156

60	再生不良性貧血	157 ~ 159
61	自己免疫性溶血性貧血	160
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	161
63	特発性血小板減少性紫斑病	162 ~ 166
64	血栓性血小板減少性紫斑病	167
65	原発性免疫不全症候群	168
66	IgA 腎症	169 ~ 180
67	多発性嚢胞腎	181 ~ 185
68	黄色靱帯骨化症	186
69	後縦靱帯骨化症	187 ~ 193
70	広範脊柱管狭窄症	194 ~ 195
71	特発性大腿骨頭壊死症	196 ~ 198
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	199
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	200
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	201
75	クッシング病	202
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	203
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	204
78	下垂体前葉機能低下症	205 ~ 206
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	207
80	甲状腺ホルモン不応症	208
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	209
82	先天性副腎低形成症	210
83	アジソン病	211
84	サルコイドーシス	212 ~ 216
85	特発性間質性肺炎	217 ~ 219
86	肺動脈性肺高血圧症	220
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	221
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	222
89	リンパ脈管筋腫症	223
90	網膜色素変性症	224 ~ 228
91	バッド・キアリ症候群	229

60	再生不良性貧血	157 ~ 159
61	自己免疫性溶血性貧血	160
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	161
63	特発性血小板減少性紫斑病	162 ~ 166
64	血栓性血小板減少性紫斑病	167
65	原発性免疫不全症候群	168
66	IgA 腎症	169 ~ 180
67	多発性嚢胞腎	181 ~ 185
68	黄色靱帯骨化症	186
69	後縦靱帯骨化症	187 ~ 193
70	広範脊柱管狭窄症	194 ~ 195
71	特発性大腿骨頭壊死症	196 ~ 198
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	199
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	200
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	201
75	クッシング病	202
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	203
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	204
78	下垂体前葉機能低下症	205 ~ 206
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	207
80	甲状腺ホルモン不応症	208
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	209
82	先天性副腎低形成症	210
83	アジソン病	211
84	サルコイドーシス	212 ~ 216
85	特発性間質性肺炎	217 ~ 219
86	肺動脈性肺高血圧症	220
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	221
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	222
89	リンパ脈管筋腫症	223
90	網膜色素変性症	224 ~ 228
91	バッド・キアリ症候群	229

92	特発性門脈圧亢進症	230
93	原発性胆汁性肝硬変	231 ~ 234
94	原発性硬化性胆管炎	235
95	自己免疫性肝炎	236 ~ 238
96	クローン病	239 ~ 245
97	潰瘍性大腸炎	246 ~ 275
98	好酸球性消化管疾患	276 ~ 277
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	278
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	279
101	腸管神経節細胞減少症	280
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	281
103	CFC 症候群	282
104	コステロ症候群	283
105	チャージ症候群	284 ~ 285
106	クリオピリン関連周期熱症候群	286
107	全身型若年性特発性関節炎	287 ~ 288
108	TNF 受容体関連周期性症候群	289
109	非典型溶血性尿毒症症候群	290
110	ブラウ症候群	291
111	先天性ミオパチー	292
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	293
113	筋ジストロフィー	294 ~ 298
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	299
115	遺伝性周期性四肢麻痺	300
116	アトピー性脊髄炎	301
117	脊髄空洞症	302 ~ 303
118	脊髄髄膜瘤	304 ~ 310
119	アイザックス症候群	311
120	遺伝性ジストニア	312
121	神経フェリチン症	313
122	脳表ヘモジデリン沈着症	314
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	315

92	特発性門脈圧亢進症	230
93	原発性胆汁性肝硬変	231 ~ 234
94	原発性硬化性胆管炎	235
95	自己免疫性肝炎	236 ~ 238
96	クローン病	239 ~ 245
97	潰瘍性大腸炎	246 ~ 275
98	好酸球性消化管疾患	276 ~ 277
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	278
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	279
101	腸管神経節細胞減少症	280
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	281
103	CFC 症候群	282
104	コステロ症候群	283
105	チャージ症候群	284 ~ 285
106	クリオピリン関連周期熱症候群	286
107	全身型若年性特発性関節炎	287 ~ 288
108	TNF 受容体関連周期性症候群	289
109	非典型溶血性尿毒症症候群	290
110	ブラウ症候群	291

<u>124</u>	<u>皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症</u>	<u>316</u>	
<u>125</u>	<u>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</u>	<u>317</u>	
<u>126</u>	<u>ペリー症候群</u>	<u>318</u>	
<u>127</u>	<u>前頭側頭葉変性症</u>	<u>319</u>	<u>～ 321</u>
<u>128</u>	<u>ビッカースタッフ脳幹脳炎</u>	<u>322</u>	<u>～ 323</u>
<u>129</u>	<u>痙攣重積型(二相性)急性脳症</u>	<u>324</u>	
<u>130</u>	<u>先天性無痛無汗症</u>	<u>325</u>	
<u>131</u>	<u>アレキサンダー病</u>	<u>326</u>	
<u>132</u>	<u>先天性核上性球麻痺</u>	<u>327</u>	
<u>133</u>	<u>メビウス症候群</u>	<u>328</u>	
<u>134</u>	<u>中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群</u>	<u>329</u>	
<u>135</u>	<u>アイカルディ症候群</u>	<u>330</u>	
<u>136</u>	<u>片側巨脳症</u>	<u>331</u>	
<u>137</u>	<u>限局性皮質異形成</u>	<u>332</u>	
<u>138</u>	<u>神経細胞移動異常症</u>	<u>333</u>	
<u>139</u>	<u>先天性大脳白質形成不全症</u>	<u>334</u>	
<u>140</u>	<u>ドラベ症候群</u>	<u>335</u>	<u>～ 336</u>
<u>141</u>	<u>海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん</u>	<u>337</u>	<u>～ 338</u>
<u>142</u>	<u>ミオクロニー欠神てんかん</u>	<u>339</u>	
<u>143</u>	<u>ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん</u>	<u>340</u>	
<u>144</u>	<u>レノックス・ガストー症候群</u>	<u>341</u>	<u>～ 342</u>
<u>145</u>	<u>ウエスト症候群</u>	<u>343</u>	<u>～ 344</u>
<u>146</u>	<u>大田原症候群</u>	<u>345</u>	<u>～ 346</u>
<u>147</u>	<u>早期ミオクロニー脳症</u>	<u>347</u>	<u>～ 348</u>
<u>148</u>	<u>遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん</u>	<u>349</u>	<u>～ 350</u>
<u>149</u>	<u>片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群</u>	<u>351</u>	
<u>150</u>	<u>環状 20 番染色体症候群</u>	<u>352</u>	
<u>151</u>	<u>ラスムッセン脳炎</u>	<u>353</u>	
<u>152</u>	<u>PCDH19 関連症候群</u>	<u>354</u>	
<u>153</u>	<u>難治頻回部分発作重積型急性脳炎</u>	<u>355</u>	
<u>154</u>	<u>徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症</u>	<u>356</u>	
<u>155</u>	<u>ランドウ・クレフナー症候群</u>	<u>357</u>	
<u>156</u>	<u>レット症候群</u>	<u>358</u>	
<u>157</u>	<u>スタージ・ウェーバー症候群</u>	<u>359</u>	

158	結節性硬化症	360	～	362
159	色素性乾皮症	363		
160	先天性魚鱗癬	364		
161	家族性良性慢性天疱瘡	365		
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	366	～	367
163	特発性後天性全身性無汗症	368		
164	眼皮膚白皮症	369	～	370
165	肥厚性皮膚骨膜症	371		
166	弾性線維性仮性黄色腫	372		
167	マルファン症候群	373		
168	エーラス・ダンロス症候群	374		
169	メンケス病	375		
170	オクシピタル・ホーン症候群	376		
171	ウィルソン病	377	～	378
172	低ホスファターゼ症	379		
173	VATER 症候群	380		
174	那須・ハコラ病	381		
175	ウィーバー症候群	382		
176	コフィン・ローリー症候群	383		
177	有馬症候群	384		
178	モワット・ウィルソン症候群	385		
179	ウィリアムズ症候群	386	～	387
180	ATR-X症候群	388		
181	クルーゾン症候群	389		
182	アペール症候群	390		
183	ファイファー症候群	391		
184	アントレー・ビクスラー症候群	392		
185	コフィン・シリス症候群	393		
186	ロスムンド・トムソン症候群	394		
187	歌舞伎症候群	395	～	396
188	多脾症候群	397		
189	無脾症候群	398		
190	鰓耳腎症候群	399		
191	ウェルナー症候群	400		
192	コケイン症候群	401		
193	ブラダー・ウィリ症候群	402		

194	ソトス症候群	403	
195	ヌーナン症候群	404	
196	ヤング・シンプソン症候群	405	
197	1p36 欠失症候群	406	
198	4p 欠失症候群	407	
199	5p 欠失症候群	408	
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	409	
201	アンジェルマン症候群	410	
202	スミス・マギニス症候群	411	
203	22q11.2 欠失症候群	412	～ 413
204	エマヌエル症候群	414	
205	脆弱X症候群関連疾患	415	
206	脆弱 X 症候群	416	
207	総動脈幹遺残症	417	
208	修正大血管転位症	418	
209	完全大血管転位症	419	
210	単心室症	420	～ 421
211	左心低形成症候群	422	～ 423
212	三尖弁閉鎖症	424	～ 425
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	426	～ 427
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	428	～ 429
215	ファロー四徴症	430	～ 431
216	両大血管右室起始症	432	～ 433
217	エプスタイン病	434	
218	アルポート症候群	435	
219	ギャロウェイ・モワト症候群	436	
220	急速進行性糸球体腎炎	437	～ 438
221	抗糸球体基底膜腎炎	439	
222	一次性ネフローゼ症候群	440	～ 443
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	444	
224	紫斑病性腎炎	445	～ 449
225	先天性腎性尿崩症	450	
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	451	
227	オスラー病	452	～ 454
228	閉塞性細気管支炎	455	
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	456	

230	肺胞低換気症候群	457	～	458
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	459		
232	カーニー複合	460		
233	ウォルフラム症候群	461		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	462		
235	副甲状腺機能低下症	463		
236	偽性副甲状腺機能低下症	464		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	465		
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	466	～	468
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	469		
240	フェニルケトン尿症	470		
241	高チロシン血症 1 型	471		
242	高チロシン血症 2 型	472		
243	高チロシン血症 3 型	473		
244	メープルシロップ尿症	474		
245	プロピオン酸血症	475		
246	メチルマロン酸血症	476		
247	イソ吉草酸血症	477		
248	グルコーストランスポーター1 欠損症	478		
249	グルタル酸血症 1 型	479		
250	グルタル酸血症 2 型	480		
251	尿素サイクル異常症	481		
252	リジン尿性蛋白不耐症	482		
253	先天性葉酸吸収不全	483		
254	ポルフィリン症	484		
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	485		
256	筋型糖原病	486	～	487
257	肝型糖原病	488		
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	489		
259	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	490		
260	シトステロール血症	491		
261	タンジール病	492		
262	原発性高カイロミクロン血症	493		

263	脳腱黄色腫症	494
264	無βリポタンパク血症	495
265	脂肪萎縮症	496
266	家族性地中海熱	497
267	高IgD症候群	498
268	中條・西村症候群	499
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	500
270	慢性再発性多発性骨髄炎	501
271	強直性脊椎炎	502 ~ 503
272	進行性骨化性線維異形成症	504
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	505
274	骨形成不全症	506 ~ 507
275	タナトフォリック骨異形成症	508
276	軟骨無形成症	509 ~ 510
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	511
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	512
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	513
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	514
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	515 ~ 516
282	先天性赤血球形成異常性貧血	517
283	後天性赤芽球癆	518
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	519
285	ファンコニ貧血	520
286	遺伝性鉄芽球性貧血	521
287	エプスタイン症候群	522
288	自己免疫性出血病 XIII	523
289	クロンカイト・カナダ症候群	524
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	525
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	526
292	総排泄腔外反症	527
293	総排泄腔遺残	528
294	先天性横隔膜ヘルニア	529 ~ 530
295	乳幼児肝巨大血管腫	531
296	胆道閉鎖症	532 ~ 533
297	アラジール症候群	534
298	遺伝性腓炎	535

<u>299</u>	<u>嚢胞性線維症</u>	<u>536</u>		
<u>300</u>	<u>IgG4関連疾患</u>	<u>537</u>	<u>～</u>	<u>538</u>
<u>301</u>	<u>黄斑ジストロフィー</u>	<u>539</u>		
<u>302</u>	<u>レーベル遺伝性視神経症</u>	<u>540</u>	<u>～</u>	<u>541</u>
<u>303</u>	<u>アッシャー症候群</u>	<u>542</u>	<u>～</u>	<u>543</u>
<u>304</u>	<u>若年発症型両側性感音難聴</u>	<u>544</u>	<u>～</u>	<u>545</u>
<u>305</u>	<u>遅発性内リンパ水腫</u>	<u>546</u>	<u>～</u>	<u>547</u>
<u>306</u>	<u>好酸球性副鼻腔炎</u>	<u>548</u>	<u>～</u>	<u>552</u>