心身障害者福祉手当対象疾病一覧(360疾病)

令和7年4月1日から追加された疾病です。 病名 <u>病名</u> 135 家族性低 リポタンパク血症1(ホモ接合体) あ アイカルディ症候群 336 アイザックス症候群 家族性良性慢性天疱瘡 119 161 66 IgA 腎症 307 カナバン病 化膿性無菌性関節炎 · 壊疽性膿皮症 · 300 IgG4関連疾患 269 24 亜急性硬化性全脳炎 アクネ症候群 歌舞伎症候群 46 悪性関節リウマチ 187 悪性高血圧 |ガラクトース - 1 - リン酸 都77 258 ウリジルトランスフェラーゼ欠損症 83 アジソン病 303 アッシャー症候群 316 カルニチン回路異常症 116 アトピー性脊髄炎 肝型糖原病 257 アペール症候群 226 間質性膀胱炎(ハンナ型) 182 アラジール症候群 環状20番染色体症候群 297 150 231 1 - アンチトリプシン欠乏症 218 アルポート症候群 完全大血管転位症 209 都866 肝内結石症 131 アレキサンダー病 164 眼皮膚白皮症 アンジェルマン症候群 201 236 偽性副甲状腺機能低下症 184 アントレー・ビクスラー症候群 219 ギャロウェイ・モワト症候群 247 イソ吉草酸血症 1 球脊髄性筋萎縮症 一次性ネフローゼ症候群 222 220 急速進行性糸球体腎炎 -次性膜性增殖性糸球体腎炎 223 271 強直性脊椎炎 197 1p36欠失症候群 41 三細胞性動脈炎 遺伝性QT延長症候群 都95 279 巨大静脈奇形(頚部口腔咽頭びまん性病変) 325 遺伝性自己炎症疾患 巨大動静脈奇形(頚部顔面又は四肢病変) 280
 120
 遺伝性ジストニア

 115
 遺伝性周期性四肢麻痺
 100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 巨大リンパ管奇形(頚部顔面病変) 278 筋萎縮性側索硬化症 298 遺伝性膵炎 2 286 遺伝性鉄芽球性貧血 256 筋型糖原病 175 ウィーバー症候群 113 筋ジストロフィー 179 ウィリアムズ症候群 75 クッシング病 171 ウィルソン病 106 クリオピリン関連周期熱症候群 145 ウエスト症候群 281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 191 ウェルナー症候群 181 クルーゾン症候群 グルコーストランスポーター1欠損症 ウォルフラム症候群 233 248 29 ウルリッヒ病 249 グルタル酸血症1型 26 HTLV-1関連脊髄症 250 グルタル酸血症2型 180 ATR - X症候群 クロウ·深瀬症候群 16 168 エーラス・ダンロス症候群 96 クローン病 287 エプスタイン症候群 289 クロンカイト・カナダ症候群 217 エプスタイン病 129 痙攣重積型(二相性)急性脳症 け 204 エマヌエル症候群 158 結節性硬化症 339 MECP2重複症候群 42 結節性多発動脈炎 LMNB1 関連大脳白質脳症 64 血栓性血小板減少性紫斑病 お 30 遠位型ミオパチー 137 限局性皮質異形成 黄色靱帯骨化症 68 黄斑ジストロフィー 原発性高カイロミクロン血症 301 262 大田原症候群 原発性硬化性胆管炎 146 94 オクシピタル・ホーン症候群 170 48 原発性抗リン脂質抗体症候群 か 227 オスラー病 原発性骨髄線維症 232 カーニー複合 原発性側索硬化症 4 141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん 93 原発性胆汁性胆管炎 65 原発性免疫不全症候群 97 潰瘍性大腸炎 下垂体性ADH分泌異常症 43 顕微鏡的多発血管炎 72 76 |下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 267 高[g D症候群 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 好酸球性消化管疾患 98 下垂体性TSH分泌亢進症 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 73 45 下垂体性PRL分泌亢進症 306 好酸球性副鼻腔炎 74 下垂体前葉機能低下症 78 221 抗糸球体基底膜腎炎 69 後縦靱帯骨化症 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体) 79 家族性地中海熱 80 甲状腺ホルモン不応症 266

令和7年4月1日から追加された疾病です。 令和7年4月1日から名称が変更された疾病です。 番号 番号 拘束型心筋症 59 206 脆弱X症候群 205 脆弱X症候群関連疾患 241 高チロシン血症1型 242 高チロシン血症2型 成人発症スチル病 54 高チロシン血症3型 117 243 脊髄空洞症 283 後天性赤芽球癆 18 |脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) 118 脊髄髄膜瘤 広範脊柱管狭窄症 332 膠様滴状角膜ジストロフィー 脊髄性筋萎縮症 3 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症 319 344 192 コケイン症候群 328 前眼部形成異常 104 コステロ症候群 全身性アミロイドーシス 28 274 骨形成不全症 49 全身性エリテマトーデス 都88 古典的特発性好酸球增多症候群 51 全身性強皮症 199 5p欠失症候群 310 先天異常症候群 コフィン・シリス症候群 294 先天性横隔膜ヘルニ 185 コフィン・ローリー症候群 176 132 先天性核上性球麻痺 混合性結合組織病 先天性気管狭窄症 52 330 / 先天性声門下狭窄症 190 鰓耳腎症候群 160 先天性魚鱗癬 再生不良性貧血 60 再発性多発軟骨炎 55 12 先天性筋無力症候群 左心低形成症候群 先天性グリコシルホスファチジル 211 320 イノシトール(GPI)欠損症 84 サルコイドーシス 三尖弁閉鎖症 都78 先天性血液凝固因子欠乏症等 212 311 先天性三尖弁狭窄症 225 先天性腎性尿崩症 三頭酵素欠損症 317 103 CFC症候群 シェーグレン症候群 53 282 先天性赤血球形成異常性貧血 色素性乾皮症 先天性僧帽弁狭窄症 159 312 32 自己貪食空胞性ミオパチー 95 自己免疫性肝炎 139 先天性大脳白質形成不全症 313 先天性肺静脈狭窄症 288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 82 先天性副腎低形成症 61 自己免疫性溶血性貧血 先天性副腎皮質酵素欠損症 81 260 シトステロール血症 111 先天性ミオパチー 318 シトリン欠損症 130 先天性無痛無汗症 224 紫斑病性腎炎 253 先天性葉酸吸収不全 127 前頭側頭葉変性症 265 脂肪萎縮症 全身型若年性特発性関節炎 107 線毛機能不全症候群 若年発症型両側性感音難聴 (カルタゲナー症候群を含む。) 304 147 早期ミオクロニー脳症 207 総動脈幹遺残症 シャルコー・マリー・トゥース病 11 重症筋無力症 208 修正大血管転位症 293 総排泄腔遺残 292 総排泄腔外反症 177 ジュベール症候群関連疾患 194 ソトス症候群 200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群284 ダイアモンド・ブラックファン貧血 33 シュワルツ・ヤンペル症候群 138 神経細胞移動異常症 神経軸索スフェロイド形成を伴う 大脳皮質基底核変性症 7 125 326 大理石骨病40 高安動脈炎 遺伝性びまん性白質脳症 34 神経線維腫症 9 神経有棘赤血球症 17 多系統萎縮症 275 タナトフォリック骨異形成症 進行性核上性麻痺 5 44 多発血管炎性肉芽腫症 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 272 進行性骨化性線維異形成症 13 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎 進行性多巣性白質脳症 多発性囊胞腎 25 67 308 進行性白質脳症 188 多脾症候群 309 <u>進行性ミオクローヌスてんかん</u> 261 タンジール病 人工透析を必要とする腎不全 210 単心室症 都99 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 166 弾性線維性仮性黄色腫 214 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 213 296 胆道閉鎖症 垂眠時棘徐波活性化を示す発達性 ち 305 遅発性内リンパ水腫 す 154 こんかん性脳症及びてんかん性脳症 チャージ症候群 105 スタージ・ウェーバー症候群 157 134 中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群 スティーヴンス・ジョンソン症候群 38 39 中毒性表皮壊死症 スミス・マギニス症候群 202 101 腸管神経節細胞僅少症 スモン 341 TRPV4異常症

## 1		赤字	令和7年4月1日から名称が変更された疾病です。			令和7年4月1日から追加された疾病です。
172				_	番号	病名
35 天疱瘡 10 ブラウ症候群 23 ブラダー・ウィリ症候群 23 ブラダー・ウィリ症候群 23 ブラダー・ウィリ症候群 23 ブリオン病 ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオオンリンの ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオン病 ブリオオカンス ブリオン病 ブリオン病 ブリオオオンリス ブリオス ブリオス	て			ISI		
193						
85 特条性地画性体系の反化症		35	天疱瘡		110	ブラウ症候群
27 持条性悪疾病 技術性 大田 大田 大田 大田 大田 大田 大田 大	ک					
特条性血栓症(:菌代性血栓性素因による 2017) 2月17-17病に限る 2017 2月17-17病に限る 2018 特条性を見性無汗症 7.1 19条性人関骨頭壊死症 2019 特条性人関骨頭壊死症 2019 特条性人関骨頭壊死症 2019 特条性人関骨頭壊死症 2019 2011 2012 定義保育 2011 2012 定義保育 2015 2012 2012 2012 2012 2012 2012 2013 2012 2013 2014 2015					23	
		27	特発性基底核石灰化症			プリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるク
		227	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による			
71 特殊性多中の性生ヤッスルマン病 92 特殊性 多中の性 キャッスルマン病 92 特殊性 野原田 大連症 126 中保 西村症候群 126 八 リー病 126 八 リー症 127 八 リー元 126 八 リー症 127 八 リー元 127 八 リーニ 127 八 リーニ		321	ものに限る。)		245	プロピオン酸血症
71 特発性大風骨頭地死症 331 特発性等の性性を可力性を対している。 126 ペリーダー 127 ペリーダー 126 ペリーダー 126 ペリーダー 127 ペリーダー 126 ペリーダー 127 ペリーダー 127 ペリーダー 128 ペリーダー 129 ペリーダー		163	特発性後天性全身性無汗症	\wedge	228	閉塞性細気管支炎
331 持急性与卵圧力能性・ヤッスルマン病 92 持発性19脂圧力能症 126 127 126 127 126 127 126 127 126 127 126 127 126 127 127 128 127 128 127 128 127 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 127 128 128 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 128 127 128 129		71	特発性大腿骨頭壊死症		322	ケトチオラーゼ欠損症
2 持発性門脈圧亢進症 140 ドラハ症候群 174 那須・ハコラ病 176 軟骨無形が底 183 難治頬回部分発作重構型急性脳炎 183 難治類回部分発作重構型急性脳炎 283 240112欠失症候群 284 別児発症51NS 関連血管炎 285 別別児用巨大面管腫 281 尿素サイクル異常症 281 尿素サイクル異常症 281 尿素サイクル異常症 281 尿素サイクル異常症 281 別の疾沈音神経変性症 121 脳の疾沈音神経変性症 122 脳表へモジデリン沈毒症 37		331	特発性多中心性キャッスルマン病			
□ 268 中株・西村市佐保暦 □ 74 那須・ハコラ病 □ 76 軟骨無形が底 □ 173 離海が回部分条件重積型急性脳炎 □ 293 224112欠失症候群 □ 295 別が児肝巨大血管腫 □ 296 湯をは火寒症候群 □ 211 脳内鉄込者神経変性症 □ 121 脳内鉄込者神経変性症 □ 122 脳炎・モジテリン沈毒症 □ 37 腰症性療腫で						ベスレムミオパチー
268 中條・西村症候群						
136	な				20.4	ペルオキシソーム病
136	<u> </u>				234	(副腎白質ジストロフィーを除く。)
143 諸治類回部分発作重積型急性脳炎 143 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 232 345 3		276	軟骨無形成症		136	片側巨脳症
13 13 13 13 13 13 13 13		153	新治療(1)		149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
245 乳児発症 STING 間連価管後 251 原素サイクル異常症 251 原素サイクル異常症 254 ボルフィンケ症候群 251 原素サイクル異常症 254 ボルフィンケ症候群 254 ボルフィンケ症候群 254 ボルフィンケ症候群 256 アーナン症候群 257 アーナン反乏症候群 257 アーナン反乏症候群 263 脳腱黄色腫症 212 脳皮を単症 212 医表へモジデリン沈着症 37 腰孢性診療(汎発型) 39 慢性特発性肺高血圧症 270 慢性再発性多発性腎臓性多 299 魔性診療(原発型) 299 囊肿性診療(原発型) 299 囊肿性診療(原発型) 299 囊肿性診療(原発型) 242 オプロニータ神で人がん 241 トコンドラ 257 月二上以力病 257 月二上以力病 257 月二上以力病 257 月二上以上が病 257 月二上以上が小病 257 月二上は 257 月二上に 257 月二上は 257 月二日は 257 月二日に 257 月二日に	1.			13		
295 乳の見肝巨大血管腫 251 尿素サイクル異常症 337 ホモシスチン尿症 337 ホモシスチン尿症 355 ネイルバラ元候群 112 マリススコーシェーグレン症候群 127 「以外スカラル疾性 127 「以外スカラル疾性 128 「政内教が著神経変性症 129 「設成 129 「表 120 「以外 129	10	345	3 児発症 STING 関連血管炎	10		
251		205	到 幼児肝巨大血管睡			
254 ボルフィリン症 ボルス・シア・						
3 3 3 4	<i>x</i> /\				25/	ポルフィリン症
0 334 脳ウレアチン欠乏症候群		130	クーノフルはサーク スター・ファン ファン・ファン ファン・ファン ファン・ファン ファン・ファン ファン・ファン ファン・ファン・ファン・ファン・ファン・ファン・ファン・ファン・ファン・ファン・	#		
0 334 脳ウレアチン欠乏症候群	ね	315	か1 //ハノノ症候研(小豚盆再症候研) / M X 1 R 関連竪症	8		フリファンルテに形
234 脳クレアチン欠乏症候群					167	スルノドノル 医研 ノロイフ・ディー い庁 候 選
121	Φ	333	イノロノ労 122.1.カス:京屋野			/ U1 人 / J 1 一 / IL IK IT
121	(U)				14	世代が作性脱髄性多光神経炎
122 脳表へモジデリン次着症 37 膿疱性乾癬 (汎発型) 99 慢性特発性多発性骨髓炎 99 慢性特発性多発性骨髓炎 37 膿疱性乾癬 (汎発型) 99 慢性特発性為性機能關塞症 299 霰胞性終維症 342 ミオクロニー欠神でんかん 143 ミオクロニー放力発作を伴うてんかん 143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん 21 ミトコンドリア病 37 脈肿脈間磨症 329 無虹彩症 38 脈肿腫目血圧症 229 脈胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) 230 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) 230 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) 244 メーブルシロップ尿症 333 ハッチンソン・ギルフォード症候群 324 メチルグルタコン酸原症 324 メチルグルタコン酸原症 324 メチルグルタコン酸原症 324 メチルグルタコン酸原症 324 メチルブルタコン酸原症 334 34 PURA関連症候群 324 まケトーシス型高グリンン血症 321 まケトーシス型高グリンン血症 321 まケトーシス型高グリンン血症 165 肥厚性皮膚骨膜症 178 モワット・ウィルソン症候群 178 モワット・ウィルソン症候群 189 メウス上喉 (群) 290 大学シンの化存性くる病 / 骨軟化症 5 19 ライソリーム病 238 ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症 5 19 ライソリーム病 238 ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症 5 19 ライソリーム病 238 ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症 5 19 ライソリーム病 230 ま特異性多発性小腸潰瘍症 15 ラスムッセン脳炎 3 14 左肺動脈右肺動脈起始症 15 ラスムッセン脳炎 3 14 左肺動脈右肺動脈起始症 15 ラスムッセン脳炎 3 15 ランドウ・ウレフナー症候群 210 北外シュタイン・テイビ症候群 210 北外シュタイン・テイビ症候群 210 北外シュスブルンが病(全結腸型又は小腸型) 10 レビンシュタイン・テイビ症候群 21 レジシュマイン・ティビ症候群 21 10 レジシュフィン・ディビ症候群 21 10 レジエスブルンが病(全結腸型又は小腸型) 10 レジアンコスフェラール アシルトランスフェラール 259 アシルトランスフェラール 259 アシルトランスフェラーゼ欠損症 151 対人体筋炎 3 348 ロウ症候群 215 ファロー四徴症 151 対人体筋炎 3 348 ロウ症候群 215 ファロー四徴症 151 対人体筋炎 3 348 ロウ症候群 215 ファロー四徴症 151 対人体筋炎 3 348 ロウ症候群 217 別子保候群 217 別子保候群 217 別子保候群 217 別子保候群 217 別子保候群 217 別子保候群 217 別子に候群 217 別子保候群 217 別子に候群 217 リンパ脈管筋腫症 218 ファファールで検察症を含みている疾病 218 ファン・ア・ファールで検察症 218 ファン・ア・ファン・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア・ア					00	/ 多果性運動―ユーロハナー
37						
299		122	脳表へモシテリン沈看征			
143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん 21 ミトコンドリア病 21 ミトコンドリア病 22 所静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症 22 所静脈閉塞症 / 時毛細血管腫症 23 所動脈性肺高血圧症 23 所胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性) 244 メーブルシロップ尿症 23 加ィチンア・ギルフォード症候群 33 ハッチンソン・ギルフォード症候群 32 北下R 財連経外血管病 32 北下R 財連経外血管病 32 北下R 財連経発達異常症 33 北アトーシス型高グリシン血症 165 即厚性皮膚骨膜症 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 124 皮質下梗塞と白質解症を伴う 124 常染色体優性脳動脈症 126 即序性皮膚骨膜症 127 128 129 124 128 129 124 128 129 124 128 129 12						
47 パージャー病 21 ミトコンドリア病 37 防静脈閉塞症 / 防毛細血管腫症 329 無型彩症 189 無理症候群 229 肺胞蛋白症 (自己免疫性又は先天性) 230 肺胞低換気症候群 244 メーブルシロップ尿症 324 メチルブルタコン酸尿症 325 メナンフォード症候群 326 メチルブルタコン酸尿症 327 メナンフォード症候群 328 メチルブルタコン酸尿症 329 メアンションの 329 無理症候群 324 メチルブルタコン酸尿症 324 メチルブルタコン酸尿症 325 メナンス症候群 326 メナンス症候群 327 北アトーシス型高グリシン血症 165 肥厚性皮膚骨膜症 48 27 27 28 27 27 27 27 2				み	142	ミオクロニー欠神てんかん
87	は					
86 肺動脈性肺高血圧症 229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) 264 無 リポタンパク血症 230 肺胞低換気症候群 333 ハッチンリン・ギルフォード症候群 324 メチルグルタコン酸尿症 317 パッド・キアリ症候群 324 メチルブルタコン酸尿症 325 ア・フィンカ病 326 メチルブルタコン酸血症 327 メチルブルタコン酸血症 328 メチルブルタコン酸血症 329 メケカス症候群 329 メケカス症候群 329 メケカス症候群 329 メンケス病 329 メンケス病 329 メンケス病 329 東陸性皮膚骨膜症 329 東陸・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・大変・						
229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) 264 無 リボタンパク血症 230 肺胞低換気症候群 333 ハッチンソン・ギルフォード症候群 17ッド・キアリ症候群 123 HTRA1関連脳小血管病 133 メピウス症候群 133 メピウス症候群 133 メピウス症候群 165 肥厚性皮膚骨腫症 165 肥厚性皮膚骨腫症 166 肥厚性皮膚骨腫症 178 モフット・ウィルソン症候群 178 モフット・ウィルソン症候群 178 モフット・ウィルソン症候群 178 モフット・ウィルソン症候群 178 モフット・ウィルソン症候群 189 マラミンD依存性(る病/骨軟化症 196 ヤング・シンブソン症候群 188 産生焦点発作を伴う乳児てんかん 188 歴大型心筋症 188 セクミンD抵抗性(る病/骨軟化症 151 ラスムッセン脳炎 151 ラスムッセン脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 129 非特異性多発性小腸潰瘍症 120 正大血管石室上皮膜 121 正大血管石室上皮膜 122 にルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) 122 リアン尿性素皮水疮症を含む。) 122 リアン尿性素皮水疮症を含む。) 122 リアン尿栓症候群 125 ファロー四徴症 127 ファローの機症 126 正大血管石室上のオール・ディビ症候群 127 ファローの機症 128 ファコーク・ディビ症候群 129 レッシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) 120 レーベル遺伝性視神経症 125 ファローの機症 126 正大血管石室上のオール・ディビ症候群 127 ファローの機症 128 ファコーク・ディビ症候群 129 ローベル遺伝性視神経症 125 ファローの機症 120 ローベル遺伝性視神経症 125 ファローの機症 126 ローの機能 127 ロール・ディル・ディビ症候群 125 ファローの機症 127 ロール・ディビ症候群 128 ローベル・原体 129 ローベル・浸に性 129 ローベル・浸に性 129 ローベル・原体 129 ローベル・浸に性 129 ローベル・原体 129 ローベル・原体 129 ローベル・ディビ症候群 129 ローベル・浸に性 129 ローベル・ディビ症候群 129 ローベル・ディビ症候群 129 ローベル・浸に性 129 ローベル・ディー・ディー・ディー・ディー・ディー・ディー・ディー・ディー・ディー・ディー				む	329	無虹彩症
230 肺胞低換気症候群 333 ハッチンソン・ギルフォード症候群 324 メチルグルタコン酸尿症 324 メチルマロン酸尿症 324 メチルマロン酸尿症 325 メチルマロン酸尿症 326 メチルマロン酸尿症 326 メチルマロン酸血症 327 メチルマロン酸血症 328 メデルマロン酸血症 329 ビタミンD依存性(る病 / 骨軟化症 58 肥大型心筋症 59 52 105 25 105 25 105 25 105 25 105 25 105 25 105 25 25 25 25 25 25 25						
333 ハッチンソン・ギルフォード症候群 324 メチルグルタコン酸尿症 246 メチルマロン酸血症 123 HTRA 関連脳小血管病 133 Xビウス症候群 133 Xビウス症候群 133 Xビウス症候群 135 PURA関連症候群 169 メンケス病 169 メンケス病 169 メンケス病 169 メンケス病 178 モワット・ウィルソン症候群 179						
91 パッド・キアリ症候群 246 メチルマロン酸血症 123 HTRA I 関連脳小血管病 133 メビウス症候群 8 ハンチント方病 169 メンケス病 343 PURA関連神経発達異常症 50 網膜色素変性症 321 非ケトーシス型高グリシン血症 165 肥厚性皮膚骨膜症 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 178 モワット・ウィルソン症候群 124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 4 178 モワット・ウィルソン症候群 239 ビタミンD核存性くる病 / 骨軟化症 5 19 ライソゾーム病 238 ビタミンD核存性くる病 / 骨軟化症 151 ラスムッセン脳炎 314 左肺動脈右肺動脈起始症 155 ランドウ・クレフナー症候群 109 非典型溶血性尿毒症症候群 200 非特異性多発性小腸潰瘍症 290 非特異性多発性小腸潰瘍症 216 両大血管右室起始症 291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) 102 ルピンシュタイン・テイビ症候群 291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) 102 ルピンシュタイン・テイビ症候群 215 ファロー四徴症 259 ルト元減症性視神経症 215 ファロー四徴症 259 ルトランスフェラーゼ欠損症 215 カ人体筋炎 3 48 ロスムンド・トムソン症候群 240 フェニルケトン尿症 160 ロスムンド・トムソン症候群 250 副甲状腺機能低下症 3 348 ロスムンド・トムソン症候群 251 別人体筋炎 3 48 ロスムンド・トムソン症候群 252 別の保護 3 48 ロスムンド・トムソン症候群 253 副甲状腺機能低下症 273 肋骨異常を伴う先天性側弯症				め		
123 HTRA1関連脳小血管病						
8						
8					133	メビウス症候群
343 PURA関連神経発達異常症 5 90 網膜色素変性症 321 非ケトーシス型高グリシン血症 165 肥厚性皮膚骨膜症 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症 196 ヤング・シンブソン症候群 128 尼大型心筋症 198 4p欠失症候群 129 4p欠失症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 151 ラスムッセン脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 128 ビッカースタッフ脳幹脳炎 155 ランドウ・クレフナー症候群 129 非典型溶血性尿毒症症候群 290 非特異性多発性小腸潰瘍症 277 リンパ管節腫症 277 リンパ管節腫症 277 リンパ管節腫症 277 リンパ管節腫症 277 リンパ管節腫症 277 リンパ管節腫症 275 ファンコニ貧血 165 ファンコニ貧血 173 VATER症候群 215 ファレーの徴症 259 259 ファンコニ貧血 150 ファエーに候群 151 フェルケトン尿症 152 フェルケトン尿症 153 対入体筋炎 240 フェニルケトン尿症 259 273 加骨異常を伴う先天性側弯症					63	免疫性血小板減少症
321 非ケトーシス型高グリシン血症 165 肥厚性皮膚骨膜症 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症 186 セング・シンプソン症候群 196 セング・シンプソン症候群 197 タンドの表情 198 4p欠失症候群 199 4p欠失症候群 190 4p欠分 2p 4p欠失症候群 190 4p欠分 2p 4p欠失症候群 190 4p欠失症候群 190 4p欠失症候群 190 4p欠分 2p 4p 2p	ひ	152	PCDH19関連症候群		169	メンケス病
321 非ケトーシス型高グリシン血症 165 肥厚性皮膚骨膜症 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症 186 セング・シンプソン症候群 196 セング・シンプソン症候群 197 タンドの表情 198 4p欠失症候群 199 4p欠失症候群 190 4p欠分 2p 4p欠失症候群 190 4p欠分 2p 4p欠失症候群 190 4p欠失症候群 190 4p欠失症候群 190 4p欠分 2p 4p 2p				ŧ		
165 肥厚性皮膚骨膜症		321	非ケトーシス型高グリシン血症			
114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 178 モワット・ウィルソン症候群 24 皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症 25 日9 ライソゾーム病 238 ビタミンD依存性〈る病/骨軟化症 25 日9 ライソゾーム病 238 ビタミンD抵抗性〈る病/骨軟化症 25 日9 ライソゾーム病 238 ビタミンD抵抗性〈る病/骨軟化症 25 日9 ライソゾーム病 25 日9 フィントクレフナー症候群 25 日7 ログトウレフナー症候群 25 日本の管右室起始症 27 ログトウレフナー症候群 27 ログトウレフナー症候群 27 ログトウレフナー症候群 27 ログトウレフナー症候群 27 ログトウレフナー症候群 27 ログトウレフナー症候群 27 ログトの管右室起始症 27 ログトの管右室と始症 27 ログトの管右室と対症を含む。) 27 ログトの管筋腫症 27 ログトの音の音を含む。) 27 ログトの音を含む。)		165	肥厚性皮膚骨膜症			
124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う		114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		178	モワット・ウィルソン症候群
124				せ		
58 肥大型心筋症 3		124		ゆ		
239		58				
238						
314 左肺動脈右肺動脈起始症						
128 ビッカースタッフ脳幹脳炎リ 252 リジン尿性蛋白不耐症109 非典型溶血性尿毒症症候群216 両大血管右室起始症290 非特異性多発性小腸潰瘍症277 リンパ管腫症 / ゴーハム病50 皮膚筋炎 / 多発性筋炎89 リンパ脈管筋腫症都91 びまん性汎細気管支炎3 162 類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)36 表皮水疱症102 ルビンシュタイン・テイビ症候群291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)1 302 レーベル遺伝性視神経症183 ファイファー症候群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215 ファロー四徴症156 レット症候群285 ファンコニ貧血156 レット症候群15 封入体筋炎3 348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症						
109非典型溶血性尿毒症症候群 290216両大血管右室起始症 277290非特異性多発性小腸潰瘍症 39189リンパ脈管筋腫症301表皮水疱症 291102灰ビスティビ症候群291ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) 183102ルビンシュタイン・ティビ症候群215ファロー四徴症 285259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15封入体筋炎 240348ロウ症候群 144235副甲状腺機能低下症186ロスムンド・トムソン症候群 		128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	I)	252	リジン尿性蛋白不耐症
290非特異性多発性小腸潰瘍症 50277リンパ脈管腫症 / ゴーハム病 8930皮膚筋炎 / 多発性筋炎 363162類天疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)36表皮水疱症 291102ルビンシュタイン・テイビ症候群30173VATER症候群 215カアイファー症候群 285カアンコニ貧血 15カアンコニ貧血 1515カンド・トムソン症候群 1615対入体筋炎 240348ロウ症候群 186235副甲状腺機能低下症186ロスムンド・トムソン症候群 273259加骨異常を伴う先天性側弯症						
50 皮膚筋炎 / 多発性筋炎89 リンパ脈管筋腫症都91 びまん性汎細気管支炎3 162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)36 表皮水疱症102 ルビンシュタイン・テイビ症候群291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)1 302 レーベル遺伝性視神経症173 VATER症候群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215 ファロー四徴症156 レット症候群285 ファンコニ貧血144 レノックス・ガストー症候群15 封入体筋炎3 348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症						
都91 びまん性汎細気管支炎3 162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)36 表皮水疱症102 ルビンシュタイン・テイビ症候群291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)れ 302 レーベル遺伝性視神経症173 VATER症候群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215 ファロー四徴症156 レット症候群285 ファンコニ貧血144 レノックス・ガストー症候群15 封入体筋炎3 348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症						
36 表皮水疱症 102 ルビンシュタイン・テイビ症候群 291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) れ 302 レーベル遺伝性視神経症 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 156 レット症候群 144 レノックス・ガストー症候群 15 封入体筋炎 348 ロウ症候群 186 ロスムンド・トムソン症候群 235 副甲状腺機能低下症 186 ロスムンド・トムソン症候群 273 肋骨異常を伴う先天性側弯症				る		
291 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)						
ぶ 173 VATER症候群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183 ファイファー症候群156 レット症候群285 ファンコニ貧血144 レノックス・ガストー症候群15 封入体筋炎348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症				ħ		
183 ファイファー症候群259 アシルトランスフェラーゼ欠損症215 ファロー四徴症156 レット症候群285 ファンコニ貧血144 レノックス・ガストー症候群15 封入体筋炎3 348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症	ιŠι					
215 ファロー四徴症156 レット症候群285 ファンコニ貧血144 レノックス・ガストー症候群15 封入体筋炎3 348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症					259	
285 ファンコニ貧血144 レノックス・ガストー症候群15 封入体筋炎3 348 ロウ症候群240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症					156	
15封入体筋炎3348口ウ症候群240フェニルケトン尿症186ロスムンド・トムソン症候群235副甲状腺機能低下症273肋骨異常を伴う先天性側弯症		285	ファンコニ貧血			
240 フェニルケトン尿症186 ロスムンド・トムソン症候群235 副甲状腺機能低下症273 肋骨異常を伴う先天性側弯症				3		
235 副甲状腺機能低下症 273 肋骨異常を伴う先天性側弯症					186	ロスムンド・トムソン症候群