



福岡医発第 2183 号 (地)

令和 3 年 11 月 2 日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会

会 長 松 田 峻一良

(公 印 省 略)

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について

今般、標記の件につきまして、日本医師会より別添のとおり通知がありました。

本件は、令和 3 年 11 月 1 日から医療費助成の対象となる指定難病（6 疾病を追加、計 338 疾病）について告示（令和 3 年厚生労働省告示第 372 号）されるとともに、指定難病の診断基準、重症度分類等、臨床調査個人票（以下、「診断基準等」という。）に係る関連通知が改正されることをお知らせするものです。

今般の改正による診断基準等につきましては、厚生労働省ホームページ（<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>）に掲載されており、当該対象疾病の拡大について広く周知を図るため、厚生労働省において別添の周知用リーフレット（https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html）が作成されておりますので併せてお送りいたします。

つきましては、貴会におかれましても本件に関しご了解いただくとともに、貴会会員へ周知方よろしくお願い申し上げます。

なお、リーフレットは日本医師会雑誌 11 月号に同封し、日医会員に送付されますことを申し添えます。

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄

会長 島田昇二郎

都道府県医師会
担当理事 殿

日本医師会常任理事
羽 鳥 裕
(公印省略)

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（周知依頼）

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病につきましては、特定医療費の支給（医療費助成）が実施されているところです。

今般、令和3年11月1日から医療費助成の対象となる指定難病（6疾病を追加、計338疾病）について告示（令和3年厚生労働省告示第372号）されるとともに、指定難病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）、並びに診断書（以下「臨床調査個人票」という。）に係る関連通知を改正する旨、厚生労働省より各都道府県及び指定都市あて別添の通知がなされ、本会に対しても周知方依頼がありましたのでご連絡申し上げます。

なお、今般の改正による診断基準等及び臨床調査個人票につきましては、厚生労働省ホームページ（以下 URL ご参照）に掲載されております。

また、当該対象疾病の拡大について広く周知を図るため、厚生労働省において別添の周知用リーフレットが作成されましたので併せてお送りいたします。

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、郡市区医師会及び会員への周知方についてご高配賜りますようお願い申し上げます。

なお、リーフレットは日本医師会雑誌11月号に同封し、日医会員に送付されますことを申し添えます。

※診断基準等及び臨床調査個人票 URL:

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html> （掲載済）

※リーフレット URL:

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryoku/kenkou/nanbyou/index.html

（10月末掲載予定）

事 務 連 絡
令和 3 年 10 月 13 日

公益社団法人 日本医師会会長 殿

厚生労働省健康局難病対策課長

指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について（周知依頼）

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「法」という。）に基づく医療費助成の対象疾病については、最新の研究成果等を踏まえ、令和 3 年 11 月 1 日から 6 疾病追加することとしました。

これにあわせて、指定難病の診断基準及び重症度分類等（以下「診断基準等」という。）並びに診断書（以下「臨個票」という。）の様式についても、最新の医学的知見等を踏まえて見直しを行いました。

このため、下記 1 から 3 までに掲げる告示及び通知の改正について、法第 7 条に基づく支給認定に関する事務を行う都道府県及び指定都市に対して周知を行いました。

つきまして、貴会からも、都道府県医師会を通じ、法第 6 条に基づき指定難病に関する診断を行う難病指定医及び協力難病指定医へ周知いただけるよう、御配慮方よろしくお願いいたします。

なお、下記 2 及び 3 により改正された診断基準等及び臨個票については、下記 4 のリンク先に電子媒体を掲載していますので、周知に当たりご活用ください。

記

- 1 . 「難病の患者に対する医療等に関する法律第 5 条第 1 項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第 7 条第 1 項第 1 号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」（令和 3 年厚生労働省告示第 372 号）
- 2 . 「「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について」（令和 3 年 10 月 13 日付け健発 1013 第 3 号厚生労働省健康局長通知）
- 3 . 「「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について」（令和 3 年 10 月 13 日付け健難発 1013 第 1 号厚生労働省健康局難病対策課長通知）
- 4 . リンク先：<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

以上

○厚生労働省告示第三百七十二号

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号）第五条第一項の規定に基づき、難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成二十六年厚生労働省告示第三百九十三号）の一部を次の表のように改正し、令和三年十一月一日から適用する。

令和三年十月十三日

厚生労働大臣 後藤 茂之

（傍線部分は改正部分）

改	正	後
難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。	難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。	難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病は次の各号に掲げるとおりとし、同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度は、個々の指定難病の特性に応じ、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度とする。
一〇三百三十三（略）	一〇三百三十三（略）	一〇三百三十三（略）
三百三十四 脳クレーチン欠乏症候群	（新設）	（新設）
三百三十五 ネフロン癆 ^{ろう}	（新設）	（新設）
三百三十六 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	（新設）	（新設）
三百三十七 ホモシスチン尿症	（新設）	（新設）
三百三十八 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	（新設）	（新設）

各

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局長
(公 印 省 略)

「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」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（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第5条第1項に規定する指定難病及び当該指定難病について法第7条第1項第1号に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（以下「重症度分類等」という。）については、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度」（平成26年厚生労働省令第393号）において定めており、当該告示で定める指定難病の診断に関する客観的な指標による一定の基準（法第6条1項に規定する基準をいう。以下「診断基準」という。）及び重症度分類等の具体的な内容については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知。以下「局長通知」という。）において示している。

今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」（令和3年厚生労働省告示第372号）による指定難病の追加に伴い、局長通知中、別添1の表の左欄に掲げる指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について、同表の右欄に掲げる別紙の診断基準及び重症度分類等に改正し、令和3年11月1日以降に行われる支給認定から適用することとしたので通知する。また、改正の概要は別添2のとおりであるので、御了知いただきたい。

貴職におかれては御了知のうえ、貴管内関係者及び関係団体に対する周知方につき配慮されたい。

別添 1

288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	別紙 1
(新規追加)	334 脳クレアチン欠乏症候群	別紙 2
(新規追加)	335 ネフロン癆	別紙 3
(新規追加)	336 家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	別紙 4
(新規追加)	337 ホモシスチン尿症	別紙 5
(新規追加)	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙 6

要再確認：改正後診断基準で再確認することが、特に必要と考えられる疾病

要追加情報：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

別紙 の番号	告示上の 疾病番	(改正前疾患名) 疾患名	主な改正内容	改正理由	要 再確認	要 追加情報
1	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	「自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症」を追加	指定難病の新たな指定に伴う改訂	要	要
2	334	脳クレアチン欠乏症候群	－	指定難病の新たな指定	－	－
3	335	ネフロン癆	－	指定難病の新たな指定	－	－
4	336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	－	指定難病の新たな指定	－	－
5	337	ホモシスチン尿症	－	指定難病の新たな指定	－	－
6	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	－	指定難病の新たな指定	－	－

健難発 1013 第 1 号
令和 3 年 10 月 13 日

各

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長

厚生労働省健康局難病対策課長
(公 印 省 略)

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年度法律第50号。以下「法」という。)第6条第1項に規定する診断書(以下「臨床調査個人票」という。)の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則(平成26年厚生労働省令第121号)第14条において定めており、この診断書の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」(平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。)において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」(令和3年厚生労働省告示第372号)による指定難病の追加に伴い、課長通知中、別添1の表の左欄に掲げる臨床調査個人票について、同表の右欄に掲げる別紙の臨床調査個人票に改正し、令和3年11月1日から適用することとしたので通知する。また、改正の概要は別添2のとおりであるので、御了知いただきたい。

なお、支給認定の基準については、別途通知する『「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について』(令和3年10月13日付け健発1013第3号厚生労働省健康局長通知)による改正後の「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知)によることとなることに留意されたい。

本通知は、地方自治法(昭和22年法律第67号)第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

(新規追加)	288 自己免疫性後天性凝固第 因子欠乏症	別紙 1
(新規追加)	334 脳クレアチン欠乏症候群	別紙 2
(新規追加)	335 ネフロン癆	別紙 3
(新規追加)	336 家族性低 β リボタンパク血症 1 (ホモ接合体)	別紙 4
(新規追加)	337 ホモシスチン尿症	別紙 5
(新規追加)	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙 6

自己免疫性後天性凝固第 因子欠乏症は、指定難病 288 (自己免疫性後天性凝固因子欠乏症) に統合する。

別添2

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
288	【新規追加】 自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症	【新規追加】 288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
334	【新規追加】 脳クレアチン欠乏症候群	【新規追加】 334 脳クレアチン欠乏症候群	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
335	【新規追加】 ネフロン癆	【新規追加】 335 ネフロン癆	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
336	【新規追加】 家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	【新規追加】 336 家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
337	【新規追加】 ホモシスチン尿症	【新規追加】 337 ホモシスチン尿症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
338	【新規追加】 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	【新規追加】 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの

事 務 連 絡
令和 3 年 10 月 21 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

難病の患者に対する医療費助成制度の周知について

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号）に基づく指定難病について、令和 3 年 11 月より新たに 6 疾病を追加し、計 3 3 8 疾病となります。

つきましては、指定難病の対象疾病の拡大について、広く制度の周知を図る必要があるため、貴会会員の方々に対し、別添リーフレットを配布いただきますよう、特段のご配慮をいただきますようお願いいたします。

なお、本リーフレットにつきましては、厚生労働省ＨＰからダウンロードすることが可能となっておりますので、併せてお知らせいたします。

○厚生労働省ＨＰアドレス（「難病対策」で検索可能です。）

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html

連絡先

厚生労働省健康局

難病対策課難病調査研究係 佐野

T e l : 03-5253-1111 (内 2356)

E-mail : nanbyou02@mhlw.go.jp

	告示番号
て	TNF受容体関連周期性症候群 108
	低ホスファターゼ症 172
	天疱瘡 35
と	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 123
	特発性拡張型心筋症 57
	特発性間質性肺炎 85
	特発性基底核石灰化症 27
	特発性血小板減少性紫斑病 63
	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。） 327
	特発性後天性全身性無汗症 163
	特発性大腿骨頭壊死症 71
	特発性多中心性キャッスルマン病 331
	特発性門脈圧亢進症 92
	ドラベ症候群 140
な	中條・西村症候群 268
	那須・ハコラ病 174
	軟骨無形成症 276
	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 153
に	22q11.2欠失症候群 203
	乳幼児肝巨大血管腫 295
	尿素サイクル異常症 251
ぬ	ヌーナン症候群 195
ね	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX1B関連腎症 315
	ネフロン病 335
の	脳クレアチン欠乏症 334
	脳髄黄色腫症 263
	脳表へモジゲリン沈着症 122
	膿疱性乾癬（汎発型） 37
	嚢胞性線維症 299
は	パーキンソン病 6
	パージャー病 47
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 87
	肺動脈性肺高血圧症 86
	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性） 229
	肺胞低換気症候群 230
	ハッチンソン・ギルフォード症候群 333
	パッド・キアリ症候群 91
	ハンチントン病 8
ひ	PCDH19関連症候群 152
	非ケトーシス型高グリシ血症 321
	肥厚性皮膚骨膜炎 165
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群 114
	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 124
	肥大型心筋症 58
	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症 239
	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症 238
	左肺動脈右肺動脈起始症 314
	ピッカースタッフ脳幹脳炎 128
	非典型溶血性尿毒症症候群 109
	非特異性多発性小腸潰瘍症 290
	皮膚筋炎／多発性筋炎 50
	表皮水疱症 36
	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型） 291
ふ	VATER症候群 173
	ファイファー症候群 183
	ファロー四徴症 215
	ファンコニ貧血 285
	封入体筋炎 15
	フェニルケトン尿症 240
	複合カルボキシラーゼ欠損症 255

	告示番号
ふ	副甲状腺機能低下症 235
	副腎白質ジストロフィー 20
	副腎皮質刺激ホルモン不応症 237
	ブラウ症候群 110
	ブラダー・ウィリ症候群 193
	プリオン病 23
	プロピオン酸血症 245
へ	閉塞性細気管支炎 228
	β-ケトチオラーゼ欠損症 322
	ベーチェット病 56
	ベスレムミオパチー 31
	ペリー症候群 126
	ペルオキシソーム病 （副腎白質ジストロフィーを除く。） 234
	片側巨脳症 136
	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 149
ほ	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 323
	発作性夜間へモグロビン尿症 62
	ホモシスチン尿症 337
	ボルフィリン症 254
ま	マリネスコ・シェーグレン症候群 112
	マルファン症候群 167
	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 14
	慢性血栓性肺高血圧症 88
	慢性再発性多発性骨髄炎 270
	慢性特発性偽性腸閉塞症 99
み	ミオクロニー欠神てんかん 142
	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん 143
	ミトコンドリア病 21
む	無虹彩症 329
	無脾症候群 189
	無βリポタンパク血症 264
め	メーブルシロップ尿症 244
	メチルグルタコン酸尿症 324
	メチルマロン酸血症 246
	メビウス症候群 133
	メンケス病 169
も	網膜色素変性症 90
	もやもや病 22
	モワット・ウィルソン症候群 178
や	ヤング・シンプソン症候群 196
ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん 148
よ	4p欠失症候群 198
ら	ライソゾーム病 19
	ラスムッセン脳炎 151
	ランドウ・クレフナー症候群 155
り	リジン尿性蛋白不耐症 252
	両大血管右室起始症 216
	リンパ管腫症／ゴーム病 277
	リンパ管筋腫症 89
る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） 162
	ルビンシュタイン・テイビ症候群 102
れ	レーベル遺伝性視神経症 302
	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 259
	レット症候群 156
	レノックス・ガストー症候群 144
ろ	ロスムンド・トムソン症候群 186
	肋骨異常を伴う先天性側弯症 273

難病と診断された皆さまへ

難病にかかる医療費の助成が受けられます

◆難病医療費助成制度の対象疾病（指定難病）は

2021年11月から **338疾病** に拡大しています。

◆指定難病に関する情報については、「**難病情報センター**」のホームページを

ご覧ください。 <http://www.nanbyou.or.jp/>

難病情報センター 検索

・都道府県・指定都市ごとの相談窓口

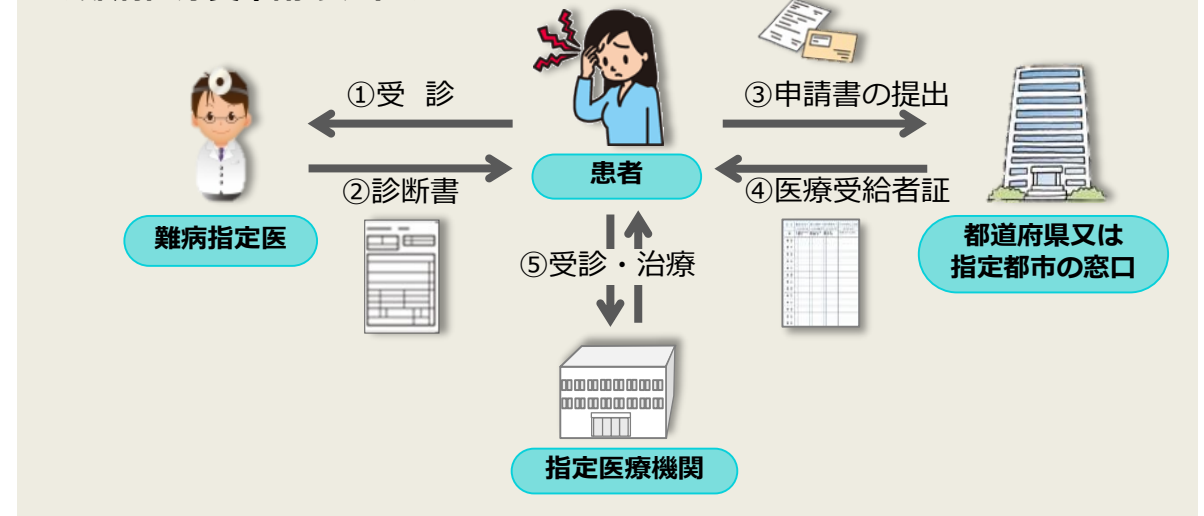
・都道府県・指定都市ごとの難病指定医や難病指定医療機関

・指定難病の疾病概要や診断基準

などが掲載されています。

申請について

＜ 難病医療費申請の流れ ＞



◆ 申請方法について詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

◆ 医療費助成の申請の際には主に次の書類が必要となります。

- ① 診断書（臨床調査個人票）
- ② 申請書（指定難病医療費支給認定用）
- ③ 公的医療保険の被保険者証のコピー
- ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
- ⑤ 世帯全員の住民票の写し

なお、都道府県・指定都市により、④⑤の書類の添付を省略できる場合や①～⑤以外の書類の提出を求める場合があります。

2021年11月から対象となった疾病

(6疾病／告示番号334～338・288)	告示番号
脳クレアチン欠乏症候群	334
ネフロン癆	335
家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	336
ホモシスチン尿症	337
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症	288

※自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症は、指定難病288（自己免疫性後天性凝固因子欠乏症）へ統合しました。

338疾病（あいうえお順）

	告示番号
あ	アイカルディ症候群
	アイザックス症候群
	I g A 腎症
	I g G 4 関連疾患
	亜急性硬化性全脳炎
	悪性関節リウマチ
	アジソン病
	アッシャー症候群
	アトピー性脊髄炎
	アペール症候群
	アラジール症候群
	α1－アンチトリプシン欠乏症
	アルポート症候群
	アレキサンダー病
	アンジェルマン症候群
	アントレー・ピクスラー症候群
い	イソ吉草酸血症
	一次性ネフローゼ症候群
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
	1 p 36欠失症候群
	遺伝性自己炎症疾患
	遺伝性ジストニア
	遺伝性周期性四肢麻痺
	遺伝性膵炎
	遺伝性鉄芽球性貧血
う	ウィーバー症候群
	ウィリアムズ症候群
	ウィルソン病
	ウエスト症候群
	ウェルナー症候群
	ウォルフラム症候群
	ウルリッヒ病
え	H T L V－1 関連脊髄症
	A T R－X 症候群
	エーラス・ダンロス症候群
	エプスタイン症候群
	エプスタイン病
	エマヌエル症候群
	遠位型ミオパチー
お	黄色靱帯骨化症
	黄斑ジストロフィー
	大田原症候群
	オクシピタル・ホーン症候群
	オスラー病

	告示番号
か	カーニー複合
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	潰瘍性大腸炎
	下垂体性A D H 分泌異常症
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	下垂体性T S H 分泌亢進症
	下垂体性P R L 分泌亢進症
	下垂体前葉機能低下症
	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	家族性地中海熱
	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
	家族性良性慢性天疱瘡
	カナバン病
	化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群
	歌舞伎症候群
	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
	カルニチン回路異常症
	肝型糖尿病
	間質性膀胱炎（ハンナ型）
き	環状20番染色体症候群
	完全大血管転位症
	眼皮膚白皮症
	偽性副甲状腺機能低下症
	ギャロウェイ・モフト症候群
	球脊髄性筋萎縮症
	急速進行性糸球体腎炎
	強直性脊椎炎
	巨細胞性動脈炎
	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
く	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	筋萎縮性側索硬化症
	筋型糖尿病
	筋ジストロフィー
	クッシング病
	クリオピリン関連周期熱症候群
	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	クルーゾン症候群
け	グルコーストランスポーター1欠損症
	グルタル酸血症1型
	グルタル酸血症2型
	クロウ・深瀬症候群
	クローン病
	クロンカイト・カナダ症候群
	痙攣重積型（二相性）急性脳症
	結節性硬化症
	結節性多発動脈炎
	血栓性血小板減少性紫斑病
こ	眼局性皮質異形成
	原発性高カイロミクロン血症
	原発性硬化性胆管炎
	原発性抗リン脂質抗体症候群
	原発性側索硬化症
	原発性胆汁性胆管炎
	原発性免疫不全症候群
	顕微鏡的多発血管炎

	告示番号
こ	高I g D 症候群
	好酸球性消化管疾患
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	好酸球性副鼻腔炎
	抗糸球体基底膜腎炎
	後縦靱帯骨化症
	甲状腺ホルモン不応症
	拘束型心筋症
	高チロシン血症1型
	高チロシン血症2型
	高チロシン血症3型
	後天性赤芽球病
	広範脊柱管狭窄症
	膠様滴状角膜ジストロフィー
	コケイン症候群
	コステロ症候群
	骨形成不全症
	5 p 欠失症候群
	コフィン・シリズ症候群
	コフィン・ローリー 症候群
さ	混合性結合組織病
	鯉耳腎症候群
	再生不良性貧血
	再発性多発軟骨炎
	左心低形成症候群
	サルコイドーシス
	三尖弁閉鎖症
	三頭酵素欠損症
し	C F C 症候群
	シェーグレン症候群
	色素性乾皮症
	自己貪食空胞性ミオパチー
	自己免疫性肝炎
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	自己免疫性溶血性貧血
	シトステロール血症
	シトリン欠損症
	紫斑病性腎炎
	脂肪萎縮症
	若年性特発性関節炎
	若年発症型両側性感音難聴
	シャルコー・マリー・トゥース病
	重症筋無力症
	修正大血管転位症
	ジュベール症候群関連疾患
	シュワルツ・ヤンベル症候群
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	神経細胞移動異常症
そ	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
	神経線維腫症
	神経フェリチン症
	神経有棘赤血球症
	進行性核上性麻痺
	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	進行性骨化性線維異形成症
	進行性多巣性白質脳症
	進行性白質脳症
	進行性ミオクローヌスてんかん
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
す	スタージ・ウェーバー症候群
	スティーヴンス・ジョンソン症候群
	スミス・マギニス症候群
せ	脆弱X 症候群
	脆弱X 症候群関連疾患
	成人スチル病
	脊髄空洞症
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	脊髄髄膜瘤
	脊髄性筋萎縮症
	セピアプテリン還元酵素（S R）欠損症
	前眼部形成異常
	全身性アミロイドーシス
	全身性エリテマトーデス
	全身性強皮症
	先天異常症候群
	先天性横隔膜ヘルニア
	先天性核上性球麻痺
	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
	先天性魚鱗癬
	先天性筋無力症候群
	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（G P I）欠損症
	先天性三尖弁狭窄症
そ	先天性腎性尿崩症
	先天性赤血球形成異常性貧血
	先天性僧帽弁狭窄症
	先天性大脳白質形成不全症
	先天性肺静脈狭窄症
	先天性副腎低形成症
	先天性副腎皮質酵素欠損症
	先天性ミオパチー
	先天性無痛無汗症
	先天性葉酸吸収不全
	前頭側頭葉変性症
	早期ミオクロニー脳症
	総動脈幹遺残症
	総排泄腔遺残
	総排泄腔外反症
	ソトス症候群
た	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	大脳皮質基底核変性症
	大理石骨病
	高安動脈炎
	多系統萎縮症
	タナトフォリック骨異形成症
	多発血管炎性肉芽腫症
	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	多発性嚢胞腎
	多脾症候群
	タンジール病
	単心室症
	弾性線維性仮性黄色腫
	胆道閉鎖症
ち	遅発性内リンパ水腫
	チャージ症候群
	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	中毒性表皮壊死症
	腸管神経節細胞僅少症