

2 指定難病認定者数(T10-2)

(令和6年度)

区分	疾患名	管内総数	市町村別									
			美濃加茂市	可児市	坂祝町	富加町	川辺町	七宗町	八百津町	白川町	東白川村	御嵩町
	総数	1,410	326	684	41	30	66	23	65	38	16	121
1	球脊髄性筋萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
2	筋萎縮性側索硬化症	16	1	10	-	1	-	-	-	-	1	3
3	脊髄性筋萎縮症	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
4	原発性側索硬化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5	進行性核上性麻痺	26	6	16	-	1	1	-	2	-	-	-
6	パーキンソン病	152	27	81	4	3	4	4	9	3	2	15
7	大脳皮質基底核変性症	6	1	5	-	-	-	-	-	-	-	-
8	ハンチントン病	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
9	神経有棘赤血球症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	シャルコー・マリエー・トウース病	2	-	1	1	-	-	-	-	-	-	-
11	重症筋無力症	38	10	17	1	-	3	1	2	1	-	3
12	先天性筋無力症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	26	4	13	-	-	3	-	3	1	-	2
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	15	3	6	-	-	-	1	-	-	1	4
15	封入体筋炎	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
16	クロー・深瀬症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-
17	多系統萎縮症	14	2	7	-	-	2	-	-	-	-	3
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	37	5	18	4	1	-	2	1	-	1	5
19	ライソゾーム病	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
20	副腎白質ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
21	ミトコンドリア病	3	-	1	-	-	-	1	-	-	1	-
22	もやもや病	16	2	5	1	-	2	-	1	1	-	4
23	プリオン病	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-
24	亜急性硬化性全脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
25	進行性多巣性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	HTLV-1関連脊髄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	特発性基底核石灰化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	全身性アミロイドーシス	7	2	4	-	-	-	-	1	-	-	-
29	ウルリッヒ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	ペスレムミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	自己食空胞性ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34	神経線維腫症	6	1	2	-	-	-	-	1	1	-	1
35	天疱瘡	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
36	表皮水疱症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
37	膿疱性乾癬(汎発型)	3	1	1	-	-	-	1	-	-	-	-
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
39	中毒性表皮壊死症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
40	高安静脈炎	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
41	巨細胞性動脈炎	5	2	2	-	-	-	-	1	-	-	-
42	結節性多発動脈炎	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
43	顕微鏡的多発血管炎	7	1	4	-	-	1	-	1	-	-	-
44	多発血管炎性肉芽腫症	4	1	1	-	-	-	-	-	1	1	-
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	9	1	7	-	-	-	-	-	-	-	1
46	悪性関節リウマチ	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
47	パージャヤー病	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
49	全身性エリテマトーデス	79	20	42	2	4	4	-	1	-	1	5
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	50	16	27	-	-	-	-	3	1	-	3
51	全身性強皮症	40	9	20	2	1	1	1	2	1	-	3
52	混合性結合組織病	10	3	5	1	-	-	-	1	-	-	-
53	シェーグレン症候群	16	4	4	-	-	1	1	2	2	-	2
54	成人発症ステル病	13	2	10	-	-	-	-	-	-	-	1
55	再発性多発軟骨炎	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
56	ペーチェット病	13	4	5	-	-	1	1	-	1	-	1
57	特発性拡張型心筋症	9	-	6	-	-	2	-	-	-	-	1
58	肥大型心筋症	2	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-
59	拘束型心筋症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
60	再生不良性貧血	12	3	4	1	-	2	-	-	1	-	1
61	自己免疫性溶血性貧血	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
63	免疫性血小板減少症	27	11	10	-	-	1	-	3	-	1	1
64	血栓性血小板減少性紫斑病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
65	原発性免疫不全症候群	5	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-
66	IgA腎症	16	2	8	1	-	-	-	2	-	-	3
67	多発性嚢胞腎	22	6	12	-	1	-	-	1	-	1	1
68	黄色靱帯骨化症	8	5	-	2	-	-	-	-	1	-	-
69	後縦靱帯骨化症	36	10	19	-	1	2	2	-	1	-	1
70	広範脊柱管狭窄症	3	2	1	-	-	-	-	-	-	-	-
71	特発性大腿骨頭壊死症	16	6	6	-	-	2	-	-	1	-	1
72	下垂体性ADH分泌異常症	7	1	3	-	-	-	-	1	-	-	2
73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
74	下垂体性PRL分泌亢進症	1	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-
75	クッシング病	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	9	2	4	-	-	2	-	-	-	-	1
78	下垂体前葉機能低下症	31	7	16	1	1	-	-	-	1	-	5
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
80	甲状腺ホルモン不応症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
82	先天性副腎低形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
83	アジソン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
84	サルコイドーシス	24	7	6	-	1	3	-	2	3	-	2
85	特発性間質性肺炎	28	4	16	1	2	2	1	1	-	1	-
86	肺動脈性肺高血圧症	4	2	1	-	-	-	-	1	-	-	-
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

区分	疾患名	管内総数	市町村別									
			美濃加茂市	可児市	坂祝町	富加町	川辺町	七宗町	八百津町	白川町	東白川村	御嵩町
	総数	1,410	326	684	41	30	66	23	65	38	16	121
88	慢性血栓性肺高血圧症	7	3	3	1	-	-	-	-	-	-	-
89	リンパ管筋腫症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-
90	網膜色素変性症	9	1	5	-	-	-	-	-	2	-	1
91	バッド・キアリ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
92	特発性門脈圧亢進症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
93	原発性胆汁性胆管炎	5	1	2	-	-	-	-	-	-	-	2
94	原発性硬化性胆管炎	4	-	3	-	-	-	-	-	-	-	1
95	自己免疫性肝炎	4	-	1	1	-	-	-	-	-	-	2
96	クローン病	88	18	44	2	4	5	2	5	1	2	5
97	潰瘍性大腸炎	236	63	105	10	7	11	2	10	7	2	19
98	好酸球性消化管疾患	3	1	2	-	-	-	-	-	-	-	-
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
101	腸管神経節細胞減少症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
102	ルピンシュタイン・テイビ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
103	CFC症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
104	コステロ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
105	チャージ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
106	クリオピリン関連周期熱症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
107	若年性特発性関節炎	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
108	TNF受容体関連周期性症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
109	非典型性溶血性尿毒症症候群	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
110	ブラウ症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
111	先天性ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
113	筋ジストロフィー	10	1	4	-	-	2	-	1	1	1	-
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
115	遺伝性周期性四肢麻痺	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
116	アトピー性脊髄炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
117	脊髄空洞症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
118	脊髄髄膜瘤	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
119	アイザックス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
120	遺伝性ジストニア	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
121	脳内鉄沈着神経変性症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
122	脳表ヘモジリン沈着症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
123	HTRA1関連脳小血管病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
125	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
126	ベリー病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
127	前頭側頭葉変性症	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
130	先天性無痛無汗症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
131	アレキサンダー病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
132	先天性核上性球麻痺	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
133	メビウス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
135	アイカルディ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
136	片側巨脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
137	限局性皮質異形成	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
138	神経細胞移動異常症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
139	先天性大脳白質形成不全症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
140	ドラベ症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
142	ミオクロニー欠神てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
144	レノックス・ガストー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
145	ウエスト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
146	大田原症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
147	早期ミオクロニー脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
150	環状20番染色体症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
151	ラスマッセン脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
152	PCDH19関連症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
154	睡眠時棘徐波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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
158	結節性硬化症	2	-	1	-	-	1	-	-	-	-	-
159	色素性乾皮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
160	先天性魚鱗癬	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
161	家族性良性慢性天疱瘡	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	5	1	3	-	-	-	-	1	-	-	-
163	特発性後天性全身性無汗症	4	-	3	-	-	-	1	-	-	-	-
164	眼皮膚白皮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
165	肥厚性皮膚骨膜炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
167	マルファン症候群/ロイス・ディヤー	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
168	エーラス・ダンロス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
169	メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
170	オクシビタル・ホーン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
171	ウィルソン病	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
172	低ホスファターゼ症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
173	VATER症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
174	那須・ハコラ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

区分	疾患名	管内総数	市町村別									
			美濃加茂市	可児市	坂祝町	富加町	川辺町	七宗町	八百津町	白川町	東白川村	御嵩町
	総数	1,410	326	684	41	30	66	23	65	38	16	121
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
176	コフィン・ローリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
177	ジューベル症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
178	モワット・ウィルソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
179	ウィリアムズ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
180	ATR-X症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
181	クルーゾン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
182	アペール症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
183	ファイファー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
184	アントレー・ピクスラー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
185	コフィン・シリズ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
186	ロスマンド・トムソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
187	歌舞伎症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
188	多脾症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
189	無脾症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
190	鯉耳腎症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
191	ウェルナー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
192	コケイン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
193	ブラダー・ウィリ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
194	ソトス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
195	ヌーナン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
196	ヤング・シンフロン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
197	1p36欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
198	4p欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
199	5p欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
201	アンジェルマン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
202	スミス・マギニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
203	22q11.2欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
204	エマヌエル症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
205	脆弱X症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
206	脆弱X症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
207	総動脈幹遺残症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
208	修正大血管転位症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
209	完全大血管転位症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
210	単心室症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
211	左心低形成症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
212	三尖弁閉鎖症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
215	ファロー四徴症	1	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
216	両大血管右室起始症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
217	エプスタイン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
218	アルポート症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
219	ギャロウェイ・モフト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
221	抗糸球体基底膜腎炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
222	一次性ネフローゼ症候群	27	5	12	1	1	1	1	1	1	1	5
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
224	紫斑病性腎炎	3	1	1	-	-	-	-	-	-	-	1
225	先天性腎性尿崩症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	3	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-
227	オスラー病	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
228	閉塞性細気管支炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
230	肺胞低換気症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
232	カーニー複合	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
233	ウォルフラム症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
235	副甲状腺機能低下症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
236	偽性副甲状腺機能低下症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
240	フェニルケトン尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
241	高チロシン血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
242	高チロシン血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
243	高チロシン血症3型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
244	メーブルシロップ尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
245	プロピオン酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
246	メチルマロン酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
247	イソ吉草酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
248	グルコーストランスポーター1欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
249	グルタル酸血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
250	グルタル酸血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
251	尿素サイクル異常症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
252	リジン尿性蛋白不耐症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
253	先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
254	ポルフィリン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
256	筋型糖原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
257	肝型糖原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
260	シトステロール血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
261	タンジール病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
262	原発性高カイロミクロン血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

区分	疾患名	管内総数	市町村別									
			美濃加茂市	可児市	坂祝町	富加町	川辺町	七宗町	八百津町	白川町	東白川村	御嵩町
	総数	1,410	326	684	41	30	66	23	65	38	16	121
263	脳腫黄色腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
264	無βリポタンパク血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
265	脂肪萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
266	家族性地中海熱	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
267	高IgD症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
268	中條・西村症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
270	慢性再発性多発性骨髄炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
271	強直性脊椎炎	5	1	1	-	-	-	-	-	1	-	2
272	進行性骨化性線維異形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
274	骨形成不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
275	タナトフォリック骨異形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
276	軟骨無形成症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
277	リンパ管腫症/ゴーム病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
282	先天性赤血球形成異常性貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
283	後天性赤芽球癆	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
285	ファンconi貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
286	遺伝性鉄芽球性貧血	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
287	エプスタイン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
289	クローンカイト・カナダ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
291	ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
292	総排泄腔外反症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
293	総排泄腔遺残	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
294	先天性横隔膜ヘルニア	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
295	乳幼児肝巨大血管腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
296	胆道閉鎖症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
297	アラジール症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
298	遺伝性膝炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
299	塞胞性線維症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
300	IgG4関連疾患	3	1	2	-	-	-	-	-	-	-	-
301	黄斑ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
302	レーベル遺伝性視神経症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
303	アッシャー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
304	若年発症型両側性感音難聴	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
305	遅発性内リンパ水腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
306	好酸球性副鼻腔炎	65	15	31	3	1	4	1	3	2	-	5
307	カナハン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
308	進行性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
309	進行性ミオクロームステんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
310	先天異常症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
311	先天性三尖弁狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
312	先天性僧帽弁狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
313	先天性肺静脈狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
314	左肺動脈右肺動脈起始症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連腎症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
316	カルニチン回路異常症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
317	三頭酵素欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
318	シトリン欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
320	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
321	非ケトーシス型高グリシン血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
324	メチルグルタコン酸尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
325	遺伝性自己炎症疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
326	大理石骨病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
327	特異性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
328	前眼部形成異常	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
329	無虹彩症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
331	特異性多中心性キャッスルマン病	4	1	2	-	-	1	-	-	-	-	-
332	膠様滴状角膜炎ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
334	脳クレアチン欠乏症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
335	ネフロン癆	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
337	ホモシスチン尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
339	MECP2重複症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
341	TRPV4異常症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-