

6 難病

難病療養相談（区）

対象者 神経難病で治療中の方または疑いをもってご心配のある方およびご家族
内 容 専門医、理学療法士、保健師等が医療相談を行っています。
問合せ 各保健相談所（→ 11 ページ）

難病療養相談（東京都難病相談・支援センター）

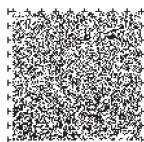
対象者 難病で治療中の方または疑いをもってご心配のある方およびご家族
内 容 日常生活・療養生活における悩みや疑問について、難病相談支援員が対応します。また、公的手続等に関する情報提供を行います。
問合せ 東京都難病相談・支援センター
☎ 03-5802-1892（面接相談は要予約）
〒113-0033 文京区本郷 1-1-19 元町ウェルネスパーク西館 1 階

在宅難病患者医療機器貸与

対象者 難病医療費等助成対象疾病（→ 41 ページ）を主な原因として、在宅療養において吸入器・吸引器を必要とし、主治医の同意を得ている方で、貸与する必要があると認められた方
※障害者総合支援法等他の行政サービスの利用が優先となります。
内 容 吸入器・吸引器を貸し出します。
問合せ 各保健相談所（→ 11 ページ）

在宅難病患者一時入院事業（都制度）

対象者 都内にお住まいで、難病医療費等助成対象疾病（→ 41 ページ）にかかっている方で、常時医学的管理の下におく必要がある方
内 容 難病患者のご家族などの介護者が、ご自身の病気や事故などの理由によって一時的に介護ができなくなった場合、難病患者が短期間入院できるように、都内の医療機関にベッドを確保しています。
問合せ 各保健相談所（→ 11 ページ）

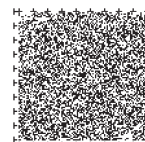


難病医療費等助成対象疾病一覧（348 疾病・令和 8 年 4 月 1 日現在）

下記の疾病にり患し、認定基準を満たしていると認定された方は、医療費自己負担額の一部を助成します。
また、心身障害者福祉手当の対象となります。（→ 31 ページ）

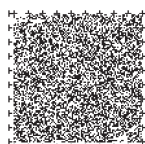
(1) 指定難病（国）

	疾 病 名		疾 病 名
あ	アイカルディ症候群	か	家族性低βリポタンパク血症 1（ホモ接合体）
	アイザックス症候群		家族性良性慢性天疱瘡
	I g A 腎症		カナパン病
	IgG4 関連疾患		化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	亜急性硬化性全脳炎		歌舞伎症候群
	悪性関節リウマチ		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
	アジソン病		カルニチン回路異常症
	アッシャー症候群		肝型糖原病
	アトピー性腎臓炎		間質性膀胱炎（ハンナ型）
	アペール症候群		環状 2 0 番染色体症候群
	アラジュール症候群		完全大血管転位症
	α 1 - アンチトリプシン欠乏症		眼皮膚白皮症
	アルポート症候群	き	偽性副甲状腺機能低下症
	アレキサンダー病		ギャロウェイ・モワト症候群
い	アンジェルマン症候群		球脊髄性筋萎縮症
	アントレー・ビクスラー症候群		急速進行性糸球体腎炎
	イソ吉草酸血症		強直性脊椎炎
	一次性ネフローゼ症候群		巨細胞性動脈炎
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
	1 p 3 6 欠失症候群		巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	遺伝性自己炎症疾患		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	遺伝性ジストニア		巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	遺伝性周期性四肢麻痺		筋萎縮性側索硬化症
	遺伝性脾炎		筋型糖原病
う	遺伝性鉄芽球性貧血		筋ジストロフィー
	ウィーバー症候群	く	クッシング病
	ウィリアムズ症候群		クリオピリン関連周期熱症候群
	ウィルソン病		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	ウエスト症候群		クルーゾン症候群
	ウェルナー症候群		グルコーストランスporter 1 欠損症
	ウォルフラム症候群		グルタル酸血症 1 型
	ウルリッヒ病		グルタル酸血症 2 型
	H T R A 1 関連脳小血管病		クロウ・深瀬症候群
	H T L V - 1 関連脊髄症		クローン病
え	A T R - X 症候群		クローンカイト・カナダ症候群
	エーラス・ダンロス症候群	け	痙攣重積型（二相性）急性脳症
	エプスタイン症候群		結節性硬化症
	エプスタイン病		結節性多発動脈炎
	エマエル症候群		血栓性血小板減少性紫斑病
	MECP2 重複症候群		限局性皮質異形成
	LMNB1 関連大脳白質脳症		原発性肝外門脈閉塞症
	遠位型ミオパチー		原発性高カイクロミクロン血症
	黄色靱帯骨化症		原発性硬化性胆管炎
	黄斑ジストロフィー		原発性抗リン脂質抗体症候群
	大田原症候群		原発性側索硬化症
お	オクシピタル・ホーン症候群		原発性胆汁性胆管炎
	オスラー病		原発性免疫不全症候群
	カーニー複合		顕微鏡的多発血管炎
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	こ	高 I g D 症候群
か	潰瘍性大腸炎		好酸球性消化管疾患
	下垂体性 A D H 分泌異常症		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		好酸球性副鼻腔炎
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		抗糸球体基底膜腎炎
	下垂体性 T S H 分泌亢進症		後縦靱帯骨化症
	下垂体性 P R L 分泌亢進症		甲状腺ホルモン不応症
	下垂体前葉機能低下症		拘束型心筋症
	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		高チロシン血症 1 型
	家族性地中海熱		高チロシン血症 2 型



	疾 病 名
こ	高チロシン血症 3 型
	後天性赤芽球癆
	広範脊柱管狭窄症
	膠様滴状角膜ジストロフィー
	極長鎖アシル - CoA 脱水素酵素欠損症
	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
さ	コフィン・ローリー症候群
	混合性結合組織病
	鰓耳腎症候群
	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
	C F C 症候群
し	シェーグレン症候群
	色素性乾皮症
	自己食空腔性ミオパチー
	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
そ	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
	出血性線溶異常症
	ジュベール症候群関連疾患
	シュワルツ・ヤンベル症候群
	神経細胞移動異常症
	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
た	神経線維腫症
	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
ち	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
	スタージ・ウェバー症候群
	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
	脆弱 X 症候群
	脆弱 X 症候群関連疾患
	成人発症スチル病
	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
な	脊髄性筋萎縮症
	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症
	前眼部形成異常
	全身性アミロイドーシス

	疾 病 名
せ	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（GPI）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
た	前頭側頭葉変性症
	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群含む。）
	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
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	第 1 4 番染色体父親性ダイソミー症候群
	大脳皮質基底核変性症
ち	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
て	弾性線維性仮性黄色腫
	胆道閉鎖症
	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
	T N F 受容体関連周期性症候群
	TRPV4 異常症
	低ホスファターゼ症
と	天疱瘡
	特発性拡張型心筋症
	特発性間質性肺炎
	特発性基底核石灰化症
	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
	特発性後天性全身性無汗症
	特発性大腿骨頭壊死症
	特発性多中心性キャッスルマン病
	特発性門脈圧亢進症
	ドラベ症候群
な	中條・西村症候群
	那須・ハコラ病
	軟骨無形成症
	難治頻回部分発作重積型急性脳炎



	疾 病 名
に	22q11.2欠失症候群
	乳児発症 STING 関連血管炎
	乳幼児肝巨大血管腫
	尿素サイクル異常症
ぬ	ヌーナン症候群
ね	ネイルパテラ症候群（Ⅲ膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症 ネフロン癆
の	脳クレアチン欠乏症
	脳腱黄色腫症
	脳内鉄沈着神経変性症
	脳表ヘモジデリン沈着症
	膿疱性乾癬（汎発型）
は	嚢胞性線維症
	パーキンソン病
	バージャー病
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	肺動脈性肺高血圧症
	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
	肺胞低換気症候群
	ハッチンソン・ギルフォード症候群
	パッド・キアリ症候群
	ハンチントン病
	PCDH19関連症候群
	PURA 関連神経発達異常症
	非ケトーシス型高グリシン血症
	肥厚性皮膚骨膜炎
ひ	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	肥大型心筋症
	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
	左肺動脈右肺動脈起始症
	ビッカースタッフ脳幹脳炎
	非典型溶血性尿毒症症候群
	非特異性多発性小腸潰瘍症
	皮膚筋炎／多発性筋炎
	表皮水疱症
	ヒルシュブルグ病（全結腸型又は小腸型）
ふ	VATER症候群
	ファイファー症候群
	ファロー四徴症
	ファンコニ貧血
	封入体筋炎
	フェニルケトン尿症
	副甲状腺機能低下症
	複合カルボキシラーゼ欠損症
	副腎白質ジストロフィー
	副腎皮質刺激ホルモン不応症
	ブラウ症候群
	プラダー・ウィリ症候群
	プリオン病
	プロピオン酸血症
へ	閉塞性細気管支炎
	β-ケトチオラーゼ欠損症
	ベーチェット病
	ベスレムミオパチー
	ペリー病
	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
	片側巨脳症
ほ	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	発作性夜間ヘモグロビン尿症
	ホモシスチン尿症
	ポルフィリン症

	疾 病 名
ま	マリネスコ・シェーグレン症候群
	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
	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
	慢性血栓性肺高血圧症
	慢性再発性多発性骨髄炎
	慢性特発性偽性腸閉塞症
み	ミオクロニー欠神てんかん
	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	ミトコンドリア病
む	無虹彩症
	無脾症候群
	無βリポタンパク血症
め	メーブルシロップ尿症
	メチルグルタコン酸尿症
	メチルマロン酸血症
	メビウス症候群
	免疫性血小板減少症
	メンケス病
も	網膜色素変性症
	モワット・ウィルソン症候群
	もやもや病
や	ヤング・シンプソン症候群
ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
よ	4p欠失症候群
ら	ライソゾーム病
	ラスマッセン脳炎
	ランドウ・クレフナー症候群
り	リジン尿性蛋白不耐症
	両大血管右室起始症
	リンパ管腫症／ゴーハム病
	リンパ脈管筋腫症
る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
	ルビンシュタイン・ティビ症候群
れ	レーベル遺伝性視神経症
	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
	レット症候群
	レノックス・ガストー症候群
ろ	ロウ症候群
	ロスムンド・トムソン症候群
	肋骨異常を伴う先天性側弯症

(2) 東京都単独対象疾病

* 生活保護の方は対象外

	疾 病 名
	悪性高血圧
	原発性骨髄線維症
	母斑症（指定難病を除く。）
	肝内結石症
	古典的特異性好酸球増多症候群
	びまん性汎細気管支炎
	遺伝性QT延長症候群
	網膜脈絡膜萎縮症

(3) 特定疾患治療研究事業

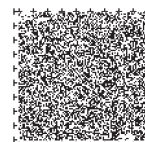
* 生活保護の方は対象外

	疾 病 名
	スモン
	プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。）

(4) 特殊医療費等助成制度

* 生活保護の方は対象外

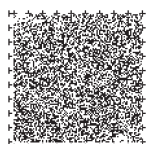
	疾 病 名
	先天性血液凝固因子欠乏症等
	人工透析を必要とする腎不全



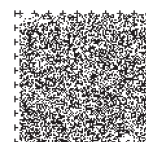
障害者総合支援法の（難病等）対象疾病一覧（376 疾病・令和 8 年 4 月 1 日現在）

6
難
病

	疾 病 名		疾 病 名
あ	アイカルディ症候群	か	肝型糖原病
	アイザックス症候群		間質性膀胱炎（ハンナ型）
	I g A 腎症		環状 20 番染色体症候群
	I g G 4 関連疾患		関節リウマチ
	亜急性硬化性全脳炎		完全大血管転位症
	アジソン病		眼皮膚白皮症
	アッシャー症候群	き	偽性副甲状腺機能低下症
	アトピー性脊髄炎		ギャロウェイ・モワト症候群
	アペール症候群		急性壊死性脳症
	アミロイドーシス		急性網膜壊死
	アラジール症候群		球脊髄性筋萎縮症
	アルポート症候群		急速進行性糸球体腎炎
	アレキサンダー病		強直性脊椎炎
	アンジェルマン症候群		巨細胞性動脈炎
	アントレー・ピクスラー症候群		巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
			巨大動脈奇形（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）
い	イソ吉草酸血症	く	筋萎縮性側索硬化症
	一次性ネフローゼ症候群		筋型糖原病
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		筋ジストロフィー
	I p 36 欠失症候群		クッシング病
	遺伝性自己炎症疾患		クリオピリン関連周期熱症候群
	遺伝性ジストニア		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	遺伝性周期性四肢麻痺		クルーゾン症候群
う	遺伝性腭炎		グルコーストランスporter 1 欠損症
	遺伝性鉄芽球性貧血		グルタル酸血症 1 型
			グルタル酸血症 2 型
	ウィーバー症候群		クロウ・深瀬症候群
	ウィリアムズ症候群		クローン病
	ウィルソン病		クロンカイト・カナダ症候群
	ウエスト症候群	け	痙攣重積型（二相性）急性脳症
え	ウェルナー症候群		結節性硬化症
	ウォルフラム症候群		結節性多発動脈炎
	ウルリッヒ病		血栓性血小板減少性紫斑病
	HTRA1 関連脳小血管病		限局性皮質異形成
	HTLV - 1 関連脊髄症		原発性肝外門脈閉塞症
	A T R - X 症候群		原発性局所多汗症
	A D H 分泌異常症		原発性硬化性胆管炎
	エーラス・ダンロス症候群		原発性高脂血症
	エプスタイン症候群		原発性側索硬化症
	エプスタイン病		原発性胆汁性胆管炎
	エマヌエル症候群		原発性免疫不全症候群
	MECP2 重複症候群	こ	顕微鏡の大腸炎
お	遠位型ミオパチー		顕微鏡的多発血管炎
	LMNB1 関連大脳白質脳症		高 I g D 症候群
	円錐角膜		好酸球性消化管疾患
	黄色靱帯骨化症		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	黄斑ジストロフィー		好酸球性副鼻腔炎
か	大田原症候群		抗糸球体基底膜腎炎
	オクシピタル・ホーン症候群		後縦靱帯骨化症
	オスラー病		甲状腺ホルモン不応症
	カーニー複合		拘束型心筋症
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		高チロシン血症 1 型
	潰瘍性大腸炎		高チロシン血症 2 型
	下垂体前葉機能低下症		高チロシン血症 3 型
	家族性地中海熱		後天性赤芽球癆
	家族性低βリポタンパク血症 1（ホモ接合体）		広範脊柱管狭窄症
	家族性良性慢性天疱瘡		膠様滴状角膜ジストロフィー
	カナバン病		抗リン脂質抗体症候群
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		極長鎖アシル - CoA 脱水素酵素欠損症
	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		
	加齢黄斑変性		



	疾 病 名		疾 病 名
こ	コケイン症候群	せ	前眼部形成異常
	コステロ症候群		全身性エリテマトーデス
	骨形成不全症		全身性強皮症
	骨髄異形成症候群		先天異常症候群
	骨髄線維症		先天性横隔膜ヘルニア
	ゴナドトロピン分泌亢進症		先天性核上性球麻痺
	5p 欠失症候群		先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
	コフィン・シリズ症候群		先天性魚鱗癬
	コフィン・ローリー症候群		先天性筋無力症候群
	混合性結合組織病		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
さ	鯉耳腎症候群	そ	先天性三尖弁狭窄症
	再生不良性貧血		先天性腎性尿崩症
	サイトメガロウィルス角膜炎		先天性赤血球形成異常性貧血
	再発性多発軟骨炎		先天性僧帽弁狭窄症
	左心低形成症候群		先天性大脳白質形成不全症
	サルコイドーシス		先天性肺静脈狭窄症
	三尖弁閉鎖症		先天性風疹症候群
	三頭酵素欠損症		先天性副腎低形成症
	CFC 症候群		先天性副腎皮質酵素欠損症
	シェーグレン症候群		先天性ミオパチー
し	色素性乾皮症	た	先天性無痛無汗症
	自己貪食空胞性ミオパチー		先天性葉酸吸収不全
	自己免疫性肝炎		前頭側頭葉変性症
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群含む）
	自己免疫性溶血性貧血	ち	早期ミオクロニー脳症
	四肢形成不全		総動脈幹遺残症
	シトステロール血症		総排泄腔遺残
	シトリン欠損症		総排泄腔外反症
	紫斑病性腎炎		ソトス症候群
	脂肪萎縮症		ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	若年性特発性関節炎		第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群
	若年性肺気腫		大脳皮質基底核変性症
	シャルコー・マリー・トゥース病		大理石骨病
す	重症筋無力症	て	ダウン症候群
	修正大血管転位症		高安動脈炎
	出血性線溶異常症		多系統萎縮症
	ジュベール症候群関連疾患		タナトフォリック骨異形成症
	シュワルツ・ヤンベル症候群		多発血管炎性肉芽腫症
	神経細胞移動異常症		多発性硬化症／視神経脊髄炎
	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		多発性軟骨性外骨腫症
	神経線維腫症		多発性嚢胞腎
	神経有棘赤血球症		多脾症候群
	進行性核上性麻痺	と	タンジール病
せ	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		単心室症
	進行性骨化性線維異形成症		弾性線維性仮性黄色腫
	進行性多巣性白質脳症		短腸症候群
	進行性白質脳症		胆道閉鎖症
	進行性ミオクローヌスてんかん		遅発性内リンパ水腫
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		チャージ症候群
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群
	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		中毒性表皮壊死症
	スタージ・ウェーバー症候群		腸管神経節細胞減少症
	スティーヴンス・ジョンソン症候群	と	TSH 分泌亢進症
せ	スミス・マギニス症候群		TNF 受容体関連周期性症候群
	スモン		TRPV4 異常症
	脆弱 X 症候群		低ホスファターゼ症
	脆弱 X 症候群関連疾患		天疱瘡
	成人発症スチル病		特発性拡張型心筋症
	成長ホルモン分泌亢進症		特発性間質性肺炎
	脊髄空洞症		特発性基底核石灰化症
	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）		特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
	脊髄髄膜瘤		特発性後天性全身性無汗症
	脊髄性筋萎縮症		特発性大腿骨頭壊死症
せ	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症		特発性多中心性キャッスルマン病



	疾 病 名
と	特発性門脈圧亢進症
	特発性両側性感音難聴
	突発性難聴
	ドラベ症候群
な	中條・西村症候群
	那須・ハコラ病
	軟骨無形成症
	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
に	22q11.2 欠失症候群
	乳児発症 STING 関連血管炎
	乳幼児肝巨大血管腫
	尿素サイクル異常症
ぬ	ヌーナン症候群
ね	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症 ネフロン癆
の	脳クレアチン欠乏症
	脳髄黄色腫症
	脳内鉄沈着神経変性症
	脳表ヘモジデリン沈着症
	膿疱性乾癬
は	嚢胞性線維症
	パーキンソン病
	バージャー病
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	肺動脈性肺高血圧症
	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
	肺胞低換気症候群
	ハッチンソン・ギルフォード症候群
	バッド・キアリ症候群
	ハンチントン病
	汎発性特発性骨増殖症
	PCDH19 関連症候群
	PURA 関連神経発達異常症
	非ケトーシス型高グリシン血症
	肥厚性皮膚骨膜炎
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
ひ	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	肥大型心筋症
	左肺動脈右肺動脈起始症
	ビタミンD依存性くる病 / 骨軟化症
	ビタミンD抵抗性くる病 / 骨軟化症
	ビッカースタッフ脳幹脳炎
	非典型性溶血性尿毒症症候群
	非特異性多発性小腸潰瘍症
	皮膚筋炎 / 多発性筋炎
	びまん性汎細気管支炎
	肥満低換気症候群
	表皮水疱症
	ヒルシュスブルグ病（全結腸型又は小腸型）
ふ	VATER 症候群
	ファイファー症候群
	ファロー四徴症
	ファンconi 貧血
	封入体筋炎
	フェニルケトン尿症
	フォンタン術後症候群
	複合カルボキシラーゼ欠損症
	副甲状腺機能低下症
	副腎白質ジストロフィー
	副腎皮質刺激ホルモン不応症
	ブラウ症候群
	プラダー・ウィリ症候群
	プリオン病

	疾 病 名
ふ	プロピオン酸血症
	PRL 分泌亢進症（高プロラクチン血症）
	閉塞性細気管支炎
	β -ケトチオラーゼ欠損症
へ	ベーチェット病
	ベスレムミオパチー
	ヘパリン起因性血小板減少症
	ヘモクロマトーシス
ほ	ペリー病
	ペルーシド角膜辺縁変性症
	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
	片側巨脳症
ま	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	発作性夜間ヘモグロビン尿症
	ホモシスチン尿症
み	ボルフィリン症
	マリネスコ・シェーグレン症候群
	マルファン症候群
	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
む	慢性血栓性肺高血圧症
	慢性再発性多発性骨髄炎
	慢性膀胱炎
	慢性特発性偽性腸閉塞症
め	ミオクロニー欠神てんかん
	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	ミトコンドリア病
	無虹彩症
も	無脾症候群
	無 β リボタンパク血症
	メーブルシロップ尿症
	メチルグルタコン酸尿症
や	メチルマロン酸血症
	メビウス症候群
	免疫性血小板減少症
	メンケス病
ゆ	網膜色素変性症
	もやもや病
	モワット・ウイルソン症候群
	薬剤性過敏症症候群
よ	ヤング・シンプソン症候群
	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
	4p 欠失症候群
ら	ライソゾーム病
	ラスムッセン脳炎
	ランゲルハンス細胞組織球症
	ランドウ・クレフナー症候群
り	リジン尿性蛋白不耐症
	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
	両大血管右室起始症
	リンパ管腫症 / ゴーハム病
る	リンパ脈管筋腫症
	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
	ルビシシュタイン・ティビ症候群
	レーベル遺伝性視神経症
れ	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
	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
	レット症候群
	レノックス・ガストー症候群
ろ	ロウ症候群
	ロスムンド・トムソン症候群
	肋骨異常を伴う先天性側弯症

