

別紙1

① (3)実施機関番号③のアに該当する者

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

| 指定都市名 | 法別 番号 | 都道府県 番 号 | 実施機関 番 号 | 検証 番号 | 指定都市名 | 法別 番号 | 都道府県 番 号 | 実施機関 番 号 | 検証 番号 |
|-------|----------|----------------|----------------|----------|-------|----------|----------------|----------------|----------|
| 札幌市 | 5 4 | 0 1 | 7 0 1 | 7 | 名古屋市 | 5 4 | 2 3 | 7 0 1 | 1 |
| 仙台市 | 5 4 | 0 4 | 7 0 1 | 4 | 京都市 | 5 4 | 2 6 | 7 0 1 | 8 |
| さいたま市 | 5 4 | 1 1 | 7 0 1 | 5 | 大阪市 | 5 4 | 2 7 | 7 0 1 | 7 |
| 千葉市 | 5 4 | 1 2 | 7 0 1 | 4 | 堺市 | 5 4 | 2 7 | 7 0 2 | 5 |
| 横浜市 | 5 4 | 1 4 | 7 0 1 | 2 | 神戸市 | 5 4 | 2 8 | 7 0 1 | 6 |
| 川崎市 | 5 4 | 1 4 | 7 0 2 | 0 | 岡山市 | 5 4 | 3 3 | 7 0 1 | 9 |
| 相模原市 | 5 4 | 1 4 | 7 0 3 | 8 | 広島市 | 5 4 | 3 4 | 7 0 1 | 8 |
| 新潟市 | 5 4 | 1 5 | 7 0 1 | 1 | 北九州市 | 5 4 | 4 0 | 7 0 1 | 0 |
| 静岡市 | 5 4 | 2 2 | 7 0 1 | 2 | 福岡市 | 5 4 | 4 0 | 7 0 2 | 8 |
| 浜松市 | 5 4 | 2 2 | 7 0 2 | 0 | 熊本市 | 5 4 | 4 3 | 7 0 1 | 7 |

② (3)実施機関番号③のイに該当する者

| 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 | | | | | |

| 指定都市名 | 法別 番号 | 都道府県 番 号 | 実施機関 番 号 | 検証 番号 | 指定都市名 | 法別 番号 | 都道府県 番 号 | 実施機関 番 号 | 検証 番号 |
|-------|----------|-------------|-------------|----------|-------|----------|-------------|-------------|----------|
| 札幌市 | 5 4 | 0 1 | 8 0 1 | 5 | 名古屋市 | 5 4 | 2 3 | 8 0 1 | 9 |
| 仙台市 | 5 4 | 0 4 | 8 0 1 | 2 | 京都市 | 5 4 | 2 6 | 8 0 1 | 6 |
| さいたま市 | 5 4 | 1 1 | 8 0 1 | 3 | 大阪市 | 5 4 | 2 7 | 8 0 1 | 5 |
| 千葉市 | 5 4 | 1 2 | 8 0 1 | 2 | 堺市 | 5 4 | 2 7 | 8 0 2 | 3 |
| 横浜市 | 5 4 | 1 4 | 8 0 1 | 0 | 神戸市 | 5 4 | 2 8 | 8 0 1 | 4 |
| 川崎市 | 5 4 | 1 4 | 8 0 2 | 8 | 岡山市 | 5 4 | 3 3 | 8 0 1 | 7 |
| 相模原市 | 5 4 | 1 4 | 8 0 3 | 6 | 広島市 | 5 4 | 3 4 | 8 0 1 | 6 |
| 新潟市 | 5 4 | 1 5 | 8 0 1 | 9 | 北九州市 | 5 4 | 4 0 | 8 0 1 | 8 |
| 静岡市 | 5 4 | 2 2 | 8 0 1 | 0 | 福岡市 | 5 4 | 4 0 | 8 0 2 | 6 |
| 浜松市 | 5 4 | 2 2 | 8 0 2 | 8 | 熊本市 | 5 4 | 4 3 | 8 0 1 | 5 |

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 | クロー・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 | パージャール病 | 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 |

| 番号 | 病名 | 疾病番号 |
|-----|----------------------|-----------|
| 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 |
| 92 | 特発性門脈圧亢進症 | 230 |
| 93 | 原発性胆汁性胆管炎 | 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 | 腸管神経節細胞僅少症 | 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 | 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 |

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

| 番号 | 病名 | 疾病番号 |
|-----|------------------------|-----------|
| 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 | ジュベール症候群関連疾患 | 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 | プラダー・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 |

| 番号 | 病名 | 疾病番号 |
|-----|------------------------------|-----------|
| 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 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 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 |

| 番号 | 病名 | 疾病番号 |
|-----|-------------------------------|-----------|
| 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 | 遺伝性膝炎 | 535 |
| 299 | 嚢胞性線維症 | 536 |
| 300 | IgG4関連疾患 | 537 ~ 538 |
| 301 | 黄斑ジストロフィー | 539 |
| 302 | レーベル遺伝性視神経症 | 540 ~ 541 |
| 303 | アッシュヤー症候群 | 542 ~ 543 |
| 304 | 若年発症型両側性感音難聴 | 544 ~ 545 |
| 305 | 遅発性内リンパ水腫 | 546 ~ 547 |
| 306 | 好酸球性副鼻腔炎 | 548 ~ 552 |
| 307 | カナバン病 | 553 |
| 308 | 進行性白質脳症 | 554 |
| 309 | 進行性ミオクローヌスてんかん | 555 |
| 310 | 先天異常症候群 | 556 |
| 311 | 先天性三尖弁狭窄症 | 557 |
| 312 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 558 |
| 313 | 先天性肺静脈狭窄症 | 559 |
| 314 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 560 |
| 315 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 | 561 |
| 316 | カルニチン回路異常症 | 562 |
| 317 | 三頭酵素欠損症 | 563 |
| 318 | シトリン欠損症 | 564 |
| 319 | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症 | 565 |
| 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 | 566 |
| 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | 567 |
| 322 | β -ケトチオラーゼ欠損症 | 568 |
| 323 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 569 |
| 324 | メチルグルタコン酸尿症 | 570 |
| 325 | 遺伝性自己炎症疾患 | 571 |
| 326 | 大理石骨病 | 572 |
| 327 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) | 573 |
| 328 | 前眼部形成異常 | 574 |
| 329 | 無虹彩症 | 575 |
| 330 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 | 576 |
| 331 | 特発性多中心性キャッスルマン病 | 577 |
| 332 | 膠様滴状角膜ジストロフィー | 578 |
| 333 | ハッチンソン・ギルフォード症候群 | 579 |