

2 指定難病認定者数(T10-2)

(令和元年度)

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	1,082	249	513	26	23	46	19	63	37	14	92
1	球脊髄性筋萎縮症	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
2	筋萎縮性側索硬化症	14	3	8	1	-	-	-	-	1	-	1
3	脊髄性筋萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
4	原発性側索硬化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5	進行性核上性麻痺	18	4	9	-	-	-	2	2	-	-	1
6	パーキンソン病	126	25	63	1	3	4	4	9	3	5	9
7	大脳皮質基底核変性症	3	1	-	-	-	-	-	-	1	-	1
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・マリー・トゥース病	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
11	重症筋無力症	31	10	10	1	-	3	1	2	2	-	2
12	先天性筋無力症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	20	3	10	-	-	1	-	4	1	-	1
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多果性運動ニューロパチー	7	2	3	-	-	-	-	-	-	-	2
15	封入体筋炎	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
16	クロー・深瀬症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
17	多系統萎縮症	15	3	9	-	1	-	-	-	1	-	1
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	39	5	17	2	1	1	1	-	1	2	9
19	ライゾーム病	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
20	副腎白質ジストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
21	ミトコンドリア病	2	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
22	もやもや病	17	5	4	-	-	2	-	1	-	-	5
23	プリオン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	4	-	4	-	-	-	-	-	-	-	-
29	ウルリッヒ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	遠位型ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	ベスレムミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	5	1	2	-	-	1	-	-	-	-	1
35	天疱瘡	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
36	表皮水疱症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
37	膿疱性乾癬(汎発型)	2	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
38	ステイヴンス・ジョンソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
39	中毒性表皮壊死症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
40	高安静脈炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
41	巨細胞性動脈炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
42	結節性多発動脈炎	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
43	顕微鏡的多発血管炎	8	2	2	-	-	1	-	2	-	-	1
44	多発血管炎性肉芽腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	5	1	4	-	-	-	-	-	-	-	-
46	悪性関節リウマチ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
47	ハージャー病	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	67	17	37	1	4	2	1	-	-	-	5
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	40	12	19	1	-	-	-	5	-	-	3
51	全身性強皮症	46	7	27	1	1	3	-	3	2	-	2
52	混合性結合組織病	8	2	4	1	-	-	-	1	-	-	-
53	シェーグレン症候群	10	5	4	-	-	-	-	-	1	-	-
54	成人スチル病	2	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-
55	再発性多発軟骨炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
56	ベーチェット病	11	2	6	-	-	1	-	1	-	-	1
57	特発性拡張型心筋症	10	1	6	-	-	1	-	1	-	-	1
58	肥大型心筋症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
59	拘束型心筋症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
60	再生不良性貧血	10	1	4	3	-	-	-	-	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	特発性血小板減少性紫斑病	21	7	9	-	-	3	-	-	-	-	2
64	血栓性血小板減少性紫斑病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
65	原発性免疫不全症候群	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-
66	IgA腎症	5	1	2	-	-	-	-	-	-	-	2
67	多発性嚢胞腎	19	3	11	-	1	-	-	2	-	-	2
68	黄色靱帯骨化症	5	1	1	1	-	-	-	-	2	-	-
69	後縦靱帯骨化症	34	12	11	2	1	2	1	1	2	-	2
70	広範脊柱管狭窄症	6	3	4	-	-	-	-	1	2	-	-
71	特発性大腿骨頭壊死症	15	5	4	-	-	2	1	2	1	-	-
72	下垂体性ADH分泌異常症	5	2	2	-	-	-	-	-	-	-	1
73	下垂体性TSH分泌亢進症	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
74	下垂体性PRL分泌亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	7	1	3	-	-	1	-	1	-	-	1
78	下垂体前葉機能低下症	18	4	12	-	-	-	-	-	1	-	1
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	28	8	7	1	1	1	-	5	2	-	3
85	特発性間質性肺炎	26	9	13	-	-	3	1	-	-	-	-
86	肺動脈性肺高血圧症	5	2	2	-	-	-	-	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
88	慢性血栓性肺高血圧症	1,082	249	513	26	23	46	19	63	37	14	92
89	リンパ管腫症	5	1	3	-	-	-	-	-	-	-	1
90	網膜色素変性症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
91	バッド・キアリ症候群	11	1	7	-	-	1	-	-	1	-	1
92	特発性門脈圧亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
93	原発性胆汁性肝硬変	7	2	3	-	-	-	-	-	-	-	2
94	原発性硬化性胆管炎	4	1	1	-	-	1	-	1	-	-	-
95	自己免疫性肝炎	5	1	3	-	-	-	-	-	-	-	1
96	クローン病	70	11	35	2	2	3	3	4	2	3	5
97	潰瘍性大腸炎	183	41	81	8	8	8	1	10	7	2	17
98	好酸球性消化管疾患	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
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	ルビンシュタイン・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	全身型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	非典型型溶血性尿毒症症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	3	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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
118	脊髄腫瘍	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
119	アイザックス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
120	遺伝性ジストニア	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
121	神経フェリチン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
122	脳表へモジデリン沈着症	2	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
124	皮膚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	ベリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
127	前頭側頭葉萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
129	痙攣重症型(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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	ミオクロニー欠伸てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	難治顔面部分発作重症型急性脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
155	ランドウ・クレフナー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
156	レット症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
157	スタージ・ウェーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
158	結節性硬化症	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)	3	1	2	-	-	-	-	-	-	-	-
163	特発性後天性全身性無汗症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
164	眼皮膚白皮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
165	肥厚性皮膚骨膜炎	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-
166	弾性線維性仮性黄色腫	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
167	マルファン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
168	エーラス・ダンロス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
169	メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
170	オクシピタル・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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
175	ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

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	1,082	249	513	26	23	46	19	63	37	14	92
176	コフィン・ローリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
177	有馬症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	ロスモンド・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・シン普森症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
216	両大血管右室起始症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
217	エプスタイン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
218	アルポート症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
219	ギャロウェイ・モワト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
220	急速進行性糸球体腎炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
221	抗糸球体基底膜腎炎	1	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-
222	一次性ネフローゼ症候群	15	3	11	-	-	-	-	-	-	-	1
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
224	紫斑病性腎炎	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
225	先天性腎性尿崩症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	2	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
230	肺胞低換気症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
231	α 1-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	ベルオキシソーム病(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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
252	リジン尿性蛋白不耐症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
253	先天性薬酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	原発性高カイクロミクロン血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
263	脳腫黄色腫症	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-
264	無 β リボタンパク血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

区分	疾患名 数	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
265	脂肪萎縮症	1,082	249	513	26	23	46	19	63	37	14	92
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	4	1	2	-	-	-	-	-	-	-	1
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)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭ひまん性病変)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	自己免疫性出血病XIII	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
289	クロンカイト・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	遺伝性膣炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
299	嚢胞性線維症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
300	IgG4関連疾患	2	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1
301	黄斑シストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
302	レーベル遺伝性視神経症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
303	アッシュャー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	16	4	9	-	-	-	-	1	1	-	1
307	カナパン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
308	進行性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
309	進行性ミオクローヌステんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	三頭筋素欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
318	シトリン欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
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	特発性血栓症(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	特発性多中心性キャッスルマン病	2	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-
332	膠様滴状角膜シストロフィー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-