健生発 0227 第 15 号
令和８年２月 27 日

各（都道府県／指定都市）衛生主管部（局）長　殿

厚生労働省健康・生活衛生局長
（　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26年厚生労働省告示第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５条第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、別添１の表の左欄に掲げる指定難病に係る診断基準等について、最新の医学的知見等を踏まえる観点から、同表の右欄に掲げる別紙のとおり改正し、令和８年４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。

貴職におかれては改正内容を御了知のうえ、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

表１

名称	変更点
116　アトピー性脊髄炎	別紙

116 アトピー性脊髄炎

○ 概要

1. 概要

アトピー性脊髄炎とは、アトピー性皮膚炎、気管支喘息、アレルギー性鼻炎・結膜炎などのアトピー素因を有する患者で見られる脊髄炎である。四肢の異常感覚(ジンジン感)や疼痛、及び運動麻痺(片麻痺や左右差のある四肢麻痺)を主徴とし、頚髄後索を主病変とすることが多い脊髄炎を呈する。長期間を経ても脊髄炎以外の中枢神経病変(多発性の脳白質病巣など)を呈することは稀である点で、多発性硬化症とは異なる。また 3 椎体以上の長大脊髄病変を呈することは稀である点で、視神経脊髄炎スペクトラム障害とは異なる。

2. 原因

本疾患はアトピー疾患・アレルギー疾患を合併し、その増悪時に発症したり再発・増悪したりすることが多いので、病態にはアレルギー機転が関わっていると考えられるが、機序は不明である。患者末梢血では Th2 細胞が優位で、髄液では好酸球を動員させる Chemokine (C-C motif) ligand 11 (CCL11, eotaxin)や、Th2 から Th9 への分化を誘導する IL-9 が増加している。Th2 細胞のシグナルは形質細胞からの IgE 産生を促進し、IgE は肥満細胞からヒスタミンなどを遊離させ、血管透過性の亢進を起こす。CCL11 や IL-9 の作用により、好酸球や Th9 細胞などが脊髄に浸潤して炎症を惹起すると推測されている。また、本疾患では脊髄小型痛覚ニューロンに対する自己抗体である抗 plexin D1 抗体が陽性になることがあり、このような例ではこれらの痛覚ニューロンが活性化されることで、本疾患の強い神経障害性疼痛をきたすと考えられている。

3. 症状

アトピー性脊髄炎は、基礎となるアトピー性疾患の増悪後に発症する傾向がある。発症様式は、突発発症が約 10%、急性から亜急性の発症が約 60%、慢性発症が約 30%である。再発を繰り返したり動揺性に経過したりする例が約 60%、階段状増悪や慢性増悪を示す例が約 20%で、単相性は約 20%である。初発症状は四肢の異常感覚や疼痛、運動麻痺(片麻痺、単麻痺、四肢麻痺)が多い。経過中に、異常感覚は 90%、感覚鈍麻が 80%、神経障害性疼痛が約 70%でみられる。運動麻痺や錐体路徴候も約 70%でみられる。膀胱直腸障害が 30%、慢性疲労感が 25%程度でみられる。ピーク時の総合障害度は、平均 4.4(中央値 3.5)を比較的重症例が多い(ピーク時の総合障害度 4.5 以上の重症例が 45%)。

検査所見では、運動誘発電位検査異常が約 60%、体性感覚誘発電位検査異常が約 1/3 でみられる。電流知覚閾値検査で約半数で疼痛を伝える c 線維の異常がみられるのが特徴である。また脊髄 MRI では約半数で病巣を認め、その中では頚髄病巣が約 60%と高率である。3 椎体以上の長大脊髄病巣がみられない点で、視神経脊髄炎スペクトラム障害とは異なる。一方、脳 MRI 検査で病巣を認める例は、10%で未満である点で多発性硬化症とは異なる。髄液検査では細胞増多(20%)や蛋白増加(10%)などがみられることは少なく、大部分は正常所見である。また、髄液オリゴクローナルバンドは陰性で、IgG index の上昇がみられない点で、多発性硬化症とは異なる。

4．治療法

第 3 回全国調査（2023 年）によれば、メチルプレドニゾロンパルス療法が 90%で行われ、85%の有効率であった。経口ステロイド療法も 60%で実施され、90%程度の有効率であった。血漿交換が約半数で実施され、95%の高い有効率であった。免疫グロブリン大量静注療法は 30%で試みられ、75%の有効率であった。また、各種免疫抑制薬（シクロスポリン、アザチオプリン、タクロリムス、ミコフェノール酸モフェチル等）は、30%で試みられ、80%の有効率だった。各種抗アレルギー薬も約半数で使用され、約 80%の有効率であった。神経障害性疼痛にはプレガバリンやミロガバリンが約半数で試みられ、80%の有効率であった。したがって、急性期・または初回の治療にはパルス療法を含むステロイド療法、血漿交換、免疫グロブリン大量静注療法を用い、再発の防止には免疫抑制薬や抗アレルギー薬、神経障害性疼痛にはプレガバリンやミロガバリンを用いることが一般的である。 しかし、治療後も平均約 10 年の罹病期間で、総合障害度は平均 3.5（中央値 3.0）と寛解には至らず、後遺症を残したり慢性炎症が持続したり例が少なくない（最終総合障害度 4.5 以上の重症例が 36%）。

○ 要件の判定に必要な事項

1．患者数（令和5年度医療受給者証保持者数）

100 人未満

2．発病の機構

不明（アレルギー性疾患と同様の機序による可能性があるが詳細は不明。）

3．効果的な治療方法

未確立（ステロイド治療、免疫グロブリン療法、血漿交換などが試みられている。）

4．長期の療養

必要（再発を繰り返す症例が多い。）

5．診断基準

あり（研究班作成の診断基準あり。）

6．重症度分類

多発性硬化症で広く一般的に用いられる Kurtzke の総合障害度（EDSS）スケールを重症度分類に用いて、4.5 以上を対象とする。（Kurtzke Expanded Disability Status Scale（EDSS））

○ 情報提供元

「神経免疫疾患のエビデンスに基づく診断基準・重症度分類・ガイドラインの妥当性と患者 QOL の検証」班

研究代表者　千葉大学大学院医学研究院　脳神経内科学　教授　桑原　聡

研究分担者　東北医科薬科大学医学部　老年神経内科学　教授　中島一郎

研究協力者　国際医療福祉大学大学院医学研究科　教授　吉良潤一

＜診断基準＞

Definite、Probable を対象とする。

絶対基準：以下を全て満たす。

（1） 原因不明の脊髄炎（下記の除外すべき疾患が除外されていること。）

（2） 抗原特異的 IgE 陽性

（3） Barkhof の MS の脳 MRI 基準を満たさない。

（4） 脊髄 MRI で 3 椎体以上の長大病変を認めない。

病理基準：

脊髄生検組織で、血管周囲リンパ球浸潤や好酸球の浸潤を認め、肉芽腫を伴う事もある。

相対基準：

（1） 現在又は過去のアトピー性疾患歴

（2） 高 IgE 血症（＞240U/mL）

（3） 髄液中 IL9 又は CCL11 の増加、あるいは抗 plexin D1 抗体が陽性＊

（4） オリゴクローナルバンドなし

除外すべき疾患：寄生虫性脊髄炎、多発性硬化症、膠原病・血管炎、HTLV-1 関連脊髄症、サルコイドーシス、視神経脊髄炎、神経梅毒、頸椎症性脊髄症、脊髄腫瘍、脊髄血管奇形・動静脈瘻

＜診断のカテゴリー＞

Definite： A：絶対基準＋病理基準

B：絶対基準＋相対基準（1～3）のうち2個以上＋相対基準（4）

Probable：A：絶対基準＋相対基準（1～3）のうち1個＋相対基準（4）

B：絶対基準＋相対基準（1～3）のうち2個以上

＊抗 plexin D1 抗体は、小径線維ニューロパチーや有痛性三叉神経ニューロパチーなどの神経障害性疼痛でも陽性になることがある。抗 plexin D1 抗体が陽性であっても上記基準を満たさない場合は、アトピー性脊髄炎に含めない。

＜重症度分類＞

Kurtzke の総合障害度（EDSS）スケールを用いて 4.5 以上を対象とする。

＜参考；総合障害度（EDSS）の評価基準＞

EDSS	0	1.0	1.5	2.0	2.5	3.0	3.5	4.0	4.5	5.0	5.5	6.0	6.5	7.0	7.5	8.0	8.5	9.0	9.5	10
	歩行可能（補助なし歩行）											補助具歩行		車イス生活				ベッド生活		Death (MS のため)
	神経学的所見																			
	正常	ごく軽い徴候		軽度障害		中等度障害		比較的高度障害		高度障害										
								歩行可動域（約）						車イスへの乗降		一日の大半		体の自由がきかずベッドで寝たきり		
								補助なし・休まず				補助具必要		一人で出来る	助け必要な時あり	ベッド外	ベッド内			
								>500m	500m	300m	200m	100m	100m (片側)	100m (両側)							
						ADL		終日の十分な活動								身の回りのこと		意思伝達・飲食		
								出来る			出来ない									
								自分で出来る	最小限の補助が必要	特別な設備が必要				補助あっても5m以上歩けず	2、3歩以上歩けず	多くの事が出来る	ある程度出来る	出来る	出来ない	
EDSSとFS組合わせ	FS0	8コ	7コ	6コ	7コ	6コ	7コ	4～5コ	5～6コ	6コ	3コ	7コ	8コ組合わせ 3.5越	7コ	8コ組合わせ 4.0越	7コ	8コ組合わせ 4.0越	7コ	8コ組合わせ 4.0越									FS0
	FS1	*	1コ*	2コ*																								FS1
	FS2				1コ	2コ		3～4コ	1～2コ		5コ																	FS2
	FS3						1コ		1コ	2コ				↓ 3コ以上組合わせ	↓ 3コ以上組合わせ													FS3
	FS4										1コ			**↓ 2コ以上組合わせ	↓ 2コ以上組合わせ	↓ 数コ組合わせ	↓ 数コ組合わせ	↓ ほとんど組合わせ	↓ ほとんどすべて組合わせ									FS4
	FS5										1コ																	FS5
	FS6																											FS6

*他に精神機能は 1（FS）でもよい　**非常に希であるが錐体路機能 5（FS）のみ

＜EDSS 評価上の留意点＞

○EDSS は、多発性硬化症により障害された患者個々の最大機能を、神経学的検査成績をもとに評価する。

○EDSS 評価に先立って、機能別障害度（FS）を下段の表により評価する。

○EDSS の各グレードに該当する FS グレードの一般的な組合わせは中段の表に示す。歩行障害がない（あっても＞500m 歩行可能）段階の EDSS（≦3.5）は、FS グレードの組合わせによって規定される。また EDSS≧4.0 では、ADL のみによって規定される。しかし前者の EDSS（≦3.5）評価上、とくに視覚機能（FS）のグレードのみは、次のように実際のグレードを 1/2 にして算定する。

実際に 7 段階に判定された視覚機能（FS）グレード	0	1 2	3 4	5 6
EDSS 評価上算定する視覚機能（FS）グレード	0	1 1	2 2	3 3

○FS および EDSS の各グレードにぴったりのカテゴリーがない場合は、一番近い適当なグレードを採用する。

＜参考，機能別障害度（FS：Functional system）の評価基準＞

FS	錐体路機能		小脳機能		脳幹機能		感覚機能			膀胱直腸機能		視覚機能		精神機能		その他	
0	◎	正常	◎	正常	◎	正常	◎	正常		◎	正常	◎	正常	◎	正常	◎	なし
1	①	異常所見あるが障害なし	①	異常所見あるが障害なし	①	異常所見のみ	①	1～2 肢	振動覚または描字覚の低下	①	軽度の遅延・切迫・尿閉	①	暗点があり、矯正視力 0.7 以上	①	情動の変化のみ	①	あり
2	②	ごく軽い障害	②	軽度の失調	②	中等度の眼振 軽度の他の脳幹機能障害	②	1～2 肢	軽度の触・痛・位置覚の低下 中等度の振動覚の低下	②	中等度の遅延・切迫・尿閉 希な尿失禁	②	悪い方の眼に暗点あり、矯正視力 0.7～0.3	②	軽度の知能低下		
								3～4 肢	振動覚のみ低下								
3	③	軽度～中等度の対麻痺・片麻痺 高度の単麻痺	③	中等度の躯幹または四肢の失調	③	高度の眼振 高度の外眼筋麻痺 中等度の他の脳幹機能障害	③	1～2 肢	中等度の触・痛・位置覚の低下 完全な振動覚の低下	③	頻繁な失禁	③	悪い方の眼に大きな暗点 中等度の視野障害 矯正視力 0.3～0.2	③	中等度の知能低下		
								3～4 肢	軽度の触・痛覚の低下 中等度の固有覚の低下								
4	④	高度の対麻痺・片麻痺 中等度の四肢麻痺 完全な単麻痺	④	高度の四肢全部の失調	④	高度の構音障害 高度の他の脳幹機能障害	④	1～2 肢	高度の触・痛覚の低下 固有覚の消失（単独 or 合併）	④	ほとんど導尿を要するが、直腸機能は保たれている	④	悪い方の眼に高度視野障害 矯正視力 0.2～0.1 悪い方の眼は[grade 3]で良眼の視力 0.3 以下	④	高度の知能低下 (中等度の慢性脳髄膜)		
								2 肢以上	中等度の触・痛覚の低下								
								3 肢以上	高度の固有覚の消失								
5	⑤	完全な対麻痺・片麻痺 高度の四肢麻痺	⑤	失調のため協調運動全く不能	⑤	嚥下または構音全く不能	⑤	1～2 肢	全感覚の消失	⑤	膀胱機能消失	⑤	悪い方の眼の矯正視力 0.1 以下 悪い方の眼は[grade 4]で良眼の視力 0.3 以下	⑤	高度の痴呆 高度の慢性脳髄膜		
								頸以下	中等度の触・痛覚の低下 ほとんどの固有覚の消失								
6	⑥	完全な四肢麻痺					⑥	頸以下	全感覚消失	⑥	膀胱・直腸機能消失	⑥	悪い方の眼は[grade 5]で良眼の視力 0.3 以下				
?	?	不明	?	不明	?	不明	?	不明		?	不明	?	不明	?	不明	?	不明
X			小脳機能：脱力（錐体路機能[grade 3]以上）により判定困難な場合、grade とともにチェックする。									視覚機能：耳側蒼白がある場合、grade とともにチェックする。					

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

１．病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。

２．治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近６か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。

３．なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。

改正の概要

別添２

通し番号	告示番号	告示病名	主な改正内容
1	116	アトピー性脊髄炎	・概要（概要・原因・症状・治療法・予後） ・要件の判定に必要な事項（患者数） ・情報提供元 ・診断基準

健 発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

［一部改正］　平成 27 年２月２日　健発 0202 第 10 号
平成 27 年５月 13 日　健発 0513 第１号
平成 29 年３月 31 日　健発 0331 第５号
平成 30 年３月 19 日　健発 0319 第１号
令和元年６月 26 日　健発 0626 第２号
令和３年 10 月 13 日　健発 1013 第３号
令和５年 10 月 30 日　健生発 1030 第１号
令和６年 12 月 27 日　健生発 1227 第３号
令和８年２月 27 日　健生発 0227 第 15 号

各都道府県衛生主管部（局）長　殿

厚 生 労 働 省 健 康 局 長

指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について

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の診断に関する客観的な指標による一定の基準（以下、「診断基準」という。）及び法第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（以下「重症度分類等」という。）の具体的な運用基準を別添のとおり定め、平成 27 年１月１日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

別添

診断基準及び重症度分類等

1　球脊髄性筋萎縮症
2　筋萎縮性側索硬化症
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
6　パーキンソン病
7　大脳皮質基底核変性症
8　ハンチントン病
9　神経有棘赤血球症
10　シャルコー・マリー・トゥース病
11　重症筋無力症
12　先天性筋無力症候群
13　多発性硬化症／視神経脊髄炎
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　封入体筋炎
16　クロウ・深瀬症候群
17　多系統萎縮症
18　脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
19　ライソゾーム病
20　副腎白質ジストロフィー
21　ミトコンドリア病
22　もやもや病
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
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　自己貪食空胞性ミオパチー
33　シュワルツ・ヤンペル症候群
34　神経線維腫症
35　天疱瘡
36　表皮水疱症

37　膿疱性乾癬（汎発型）
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　高安動脈炎
41　巨細胞性動脈炎
42　結節性多発動脈炎
43　顕微鏡的多発血管炎
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
46　悪性関節リウマチ
47　バージャー病
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
50　皮膚筋炎／多発性筋炎
51　全身性強皮症
52　混合性結合組織病
53　シェーグレン症候群
54　成人発症スチル病
55　再発性多発軟骨炎
56　ベーチェット病
57　特発性拡張型心筋症
58　肥大型心筋症
59　拘束型心筋症
60　再生不良性貧血
61　自己免疫性溶血性貧血
62　発作性夜間ヘモグロビン尿症
63　免疫性血小板減少症
64　血栓性血小板減少性紫斑病
65　原発性免疫不全症候群
66　IgＡ 腎症
67　多発性嚢胞腎
68　黄色靱帯骨化症
69　後縦靱帯骨化症
70　広範脊柱管狭窄症
71　特発性大腿骨頭壊死症
72　下垂体性 ADH 分泌異常症
73　下垂体性 TSH 分泌亢進症
74　下垂体性 PRL 分泌亢進症
75　クッシング病
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
78　下垂体前葉機能低下症
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
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
85　特発性間質性肺炎
86　肺動脈性肺高血圧症
87　肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
88　慢性血栓塞栓性肺高血圧症
89　リンパ脈管筋腫症
90　網膜色素変性症
91　バッド・キアリ症候群
92　特発性門脈圧亢進症
93　原発性胆汁性胆管炎
94　原発性硬化性胆管炎
95　自己免疫性肝炎
96　クローン病
97　潰瘍性大腸炎
98　好酸球性消化管疾患
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　腸管神経節細胞僅少症
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
107　若年性特発性関節炎
108　TNF 受容体関連周期性症候群
109　非典型溶血性尿毒症症候群
110　ブラウ症候群
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
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　脳表ヘモジデリン沈着症
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　ペリー病
127　前頭側頭葉変性症
128　ビ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
140　ドラベ症候群
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　ラスムッセン脳炎
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

157　スタージ・ウェーバー症候群
158　結節性硬化症
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。)
163　特発性後天性全身性無汗症
164　眼皮膚白皮症
165　肥厚性皮膚骨膜症
166　弾性線維性仮性黄色腫
167　マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
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
172　低ホスファターゼ症
173　VATER 症候群
174　那須・ハコラ病
175　ウィーバー症候群
176　コフィン・ローリー症候群
177　ジュベール症候群関連疾患
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・ビクスラー症候群
185　コフィン・シリス症候群
186　ロスムンド・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　鰓耳腎症候群
191　ウェルナー症候群
192　コケイン症候群
193　プラダー・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・シンプソン症候群

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
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
222　一次性ネフローゼ症候群
223　一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224　紫斑病性腎炎
225　先天性腎性尿崩症
226　間質性膀胱炎(ハンナ型)
227　オスラー病
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)
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

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　メープルシロップ尿症
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
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
263　脳腱黄色腫症
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
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

277　リンパ管腫症／ゴーハム病
278　巨大リンパ管奇形(頚部顔面病変)
279　巨大静脈奇形(頚部口腔咽頭びまん性病変)
280　巨大動静脈奇形(頚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　ダイアモンド・ブラックファン貧血
285　ファンコニ貧血
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　クロンカイト・カナダ症候群
290　非特異性多発性小腸潰瘍症
291　ヒルシュスプルング病(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　遺伝性膵炎
299　嚢胞性線維症
300　IgG4 関連疾患
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
307　カナバン病
308　進行性白質脳症
309　進行性ミオクローヌスてんかん
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
332　膠様滴状角膜ジストロフィー
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
342　ＬＭＮＢ１関連大脳白質脳症
343　ＰＵＲＡ関連神経発達異常症
344　極長鎖アシル―ＣｏＡ脱水素酵素欠損症
345　乳児発症ＳＴＩＮＧ関連血管炎
346　原発性肝外門脈閉塞症
347　出血性線溶異常症
348　ロウ症候群