

指定難病名（診療領域別）※抜粋。本県及び隣県3県に特定医療費受給者のいる疾患

番号	診療領域	50音	病名
①	神経系	ア	アイカルディ症候群
①	神経系	ア	アイザックス症候群
①	神経系	ア	亜急性硬化性全脳炎
①	神経系	ア	アトピー性脊髄炎
①	神経系	ア	アレキサンダー病
①	神経系	イ	遺伝性ジストニア
①	神経系	ウ	ウエスト症候群
①	神経系	エ	HTLV-1関連脊髄症
①	神経系	エ	遠位型ミオパチー
①	神経系	カ	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
①	神経系	カ	カナバン病
①	神経系	キ	球脊髄性筋萎縮症
①	神経系	キ	筋萎縮性側索硬化症
①	神経系	キ	筋ジストロフィー
①	神経系	ク	クロウ・深瀬症候群
①	神経系	ケ	痙攣重積型(二相性)急性脳症
①	神経系	ケ	結節性硬化症
①	神経系	ケ	眼局性皮質異形成
①	神経系	ケ	原発性側索硬化症
①	神経系	シ	色素性乾皮症
①	神経系	シ	シャルコー・マリー・トゥース病
①	神経系	シ	重症筋無力症
①	神経系	シ	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
①	神経系	シ	神経細胞移動異常症
①	神経系	シ	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
①	神経系	シ	進行性核上性麻痺
①	神経系	シ	進行性多巣性白質脳症
①	神経系	シ	進行性白質脳症
①	神経系	シ	進行性ミオクロームステんかん
①	神経系	ス	スタージ・ウェーバー症候群
①	神経系	セ	脊髄空洞症
①	神経系	セ	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
①	神経系	セ	脊髄髄膜瘤
①	神経系	セ	脊髄性筋萎縮症
①	神経系	セ	先天性核上性球麻痺
①	神経系	セ	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
①	神経系	セ	先天性大脳白質形成不全症
①	神経系	セ	先天性ミオパチー
①	神経系	セ	先天性無痛無汗症
①	神経系	セ	前頭側頭葉変性症
①	神経系	タ	大脳皮質基底核変性症
①	神経系	タ	多系統萎縮症
①	神経系	タ	多発性硬化症/視神経脊髄炎
①	神経系	ト	特発性基底核石灰化症
①	神経系	ト	ドラベ症候群
①	神経系	ノ	脳表ヘモジデリン沈着症
①	神経系	ハ	パーキンソン病
①	神経系	ハ	ハンチントン病
①	神経系	ヒ	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
①	神経系	フ	封入体筋炎
①	神経系	フ	プリオン病
①	神経系	マ	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
①	神経系	モ	もやもや病
①	神経系	ラ	ラスムッセン脳炎
①	神経系	レ	レット症候群
①	神経系	レ	レノックス・ガストー症候群
②	代謝・内分泌系	ア	アジソン病

番号	診療領域	50音	病名
②	代謝・内分泌系	イ	イソ草酸血症
②	代謝・内分泌系	ウ	ウィルソン病
②	代謝・内分泌系	カ	下垂体性ADH分泌異常症
②	代謝・内分泌系	カ	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
②	代謝・内分泌系	カ	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
②	代謝・内分泌系	カ	下垂体性TSH分泌亢進症
②	代謝・内分泌系	カ	下垂体性PRL分泌亢進症
②	代謝・内分泌系	カ	下垂体前葉機能低下症
②	代謝・内分泌系	カ	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
②	代謝・内分泌系	カ	カルニチン回路異常症
②	代謝・内分泌系	カ	肝型糖原病
②	代謝・内分泌系	キ	偽性副甲状腺機能低下症
②	代謝・内分泌系	キ	筋型糖原病
②	代謝・内分泌系	ク	クッシング病
②	代謝・内分泌系	サ	三頭酵素欠損症
②	代謝・内分泌系	シ	システロール血症
②	代謝・内分泌系	シ	シトリン欠損症
②	代謝・内分泌系	セ	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症
②	代謝・内分泌系	セ	全身性アミロイドーシス
②	代謝・内分泌系	セ	先天性副腎低形成症
②	代謝・内分泌系	セ	先天性副腎皮質酵素欠損症
②	代謝・内分泌系	タ	大理石骨病
②	代謝・内分泌系	ニ	尿素サイクル異常症
②	代謝・内分泌系	ノ	脳髄黄色腫症
②	代謝・内分泌系	ヒ	非ケトーシス型高グリシン血症
②	代謝・内分泌系	ヒ	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
②	代謝・内分泌系	フ	フェニルケトン尿症
②	代謝・内分泌系	フ	副甲状腺機能低下症
②	代謝・内分泌系	フ	副腎白質ジストロフィー
②	代謝・内分泌系	フ	プロピオン酸血症
②	代謝・内分泌系	ヘ	β-ケトチオラーゼ欠損症
②	代謝・内分泌系	ホ	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
②	代謝・内分泌系	ホ	ポルフィリン症
②	代謝・内分泌系	ミ	ミトコンドリア病
②	代謝・内分泌系	メ	メーブルシロップ尿症
②	代謝・内分泌系	メ	メチルグルタコン酸血症
②	代謝・内分泌系	メ	メチルマロン酸血症
②	代謝・内分泌系	ラ	ライソゾーム病
②	代謝・内分泌系	リ	リジン尿性蛋白不耐症
③	皮膚・結合組織系	エ	エーラス・ダンロス症候群
③	皮膚・結合組織系	カ	家族性良性慢性天疱瘡
③	皮膚・結合組織系	コ	混合性結合組織病
③	皮膚・結合組織系	シ	神経線維腫症
③	皮膚・結合組織系	ス	スティーヴンス・ジョンソン症候群
③	皮膚・結合組織系	セ	全身性強皮症
③	皮膚・結合組織系	セ	先天性魚鱗癬
③	皮膚・結合組織系	タ	弾性線維性仮性黄色腫
③	皮膚・結合組織系	チ	中毒性表皮壊死症
③	皮膚・結合組織系	テ	天疱瘡
③	皮膚・結合組織系	ト	特発性後天性全身性無汗症
③	皮膚・結合組織系	ノ	膿疱性乾癬(汎発型)
③	皮膚・結合組織系	ヒ	表皮水疱症
③	皮膚・結合組織系	マ	マルファン症候群
③	皮膚・結合組織系	ル	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
④	免疫系	ア	IgG4関連疾患
④	免疫系	ア	悪性関節リウマチ
④	免疫系	イ	遺伝性自己炎症疾患

指定難病名（診療領域別）※抜粋。本県及び隣県3県に特定医療費受給者のいる疾患

番号	診療領域	50音	病名
④	免疫系	カ	家族性地中海熱
④	免疫系	キ	巨細胞性動脈炎
④	免疫系	ク	クリオピリン関連周期熱症候群
④	免疫系	ケ	結節性多発動脈炎
④	免疫系	ケ	原発性抗リン脂質抗体症候群
④	免疫系	ケ	顕微鏡的多発血管炎
④	免疫系	コ	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
④	免疫系	コ	好酸球性副鼻腔炎
④	免疫系	コ	混合性結合組織病
④	免疫系	サ	再発性多発軟骨炎
④	免疫系	シ	シェーグレン症候群
④	免疫系	シ	全身型若年性特発性関節炎
④	免疫系	セ	成人スチル病
④	免疫系	セ	全身性エリテマトーデス
④	免疫系	タ	高安動脈炎
④	免疫系	タ	多発血管炎性肉芽腫症
④	免疫系	テ	TNF受容体関連周期性症候群
④	免疫系	ハ	バージャー病
④	免疫系	ヒ	皮膚筋炎／多発性筋炎
④	免疫系	フ	ブラウ症候群
④	免疫系	ヘ	ベーチェット病
⑤	循環器系	エ	エプスタイン病
⑤	循環器系	カ	完全大血管転位症
⑤	循環器系	キ	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
⑤	循環器系	ク	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
⑤	循環器系	コ	拘束型心筋症
⑤	循環器系	サ	三尖弁閉鎖症
⑤	循環器系	シ	修正大血管転位症
⑤	循環器系	シ	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
⑤	循環器系	シ	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
⑤	循環器系	セ	先天性三尖弁狭窄症
⑤	循環器系	セ	先天性僧帽弁狭窄症
⑤	循環器系	セ	先天性肺静脈狭窄症
⑤	循環器系	ソ	総動脈幹遺残症
⑤	循環器系	タ	単心室症
⑤	循環器系	ト	特発性拡張型心筋症
⑤	循環器系	ヒ	肥大型心筋症
⑤	循環器系	ヒ	左肺動脈右肺動脈起始症
⑤	循環器系	フ	ファロー四徴症
⑤	循環器系	リ	両大血管右室起始症
⑥	血液系	ケ	血栓性血小板減少性紫斑病
⑥	血液系	ケ	原発性免疫不全症候群
⑥	血液系	コ	後天性赤芽球癆
⑥	血液系	サ	再生不良性貧血
⑥	血液系	シ	自己免疫性溶血性貧血
⑥	血液系	ト	特発性血小板減少性紫斑病
⑥	血液系	ト	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
⑥	血液系	ト	特発性多中心性キャッスルマン病
⑥	血液系	ホ	発作性夜間ヘモグロビン尿症
⑦	腎・泌尿器系	ア	IgA腎症
⑦	腎・泌尿器系	ア	アルポート症候群
⑦	腎・泌尿器系	イ	一次性ネフローゼ症候群
⑦	腎・泌尿器系	イ	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
⑦	腎・泌尿器系	カ	間質性膀胱炎(ハンナ型)
⑦	腎・泌尿器系	キ	急速進行性糸球体腎炎
⑦	腎・泌尿器系	コ	抗糸球体基底膜腎炎
⑦	腎・泌尿器系	シ	紫斑病性腎炎
⑦	腎・泌尿器系	セ	先天性腎性尿崩症
⑦	腎・泌尿器系	タ	多発性嚢胞腎
⑦	腎・泌尿器系	ネ	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症
⑦	腎・泌尿器系	ヒ	非典型型溶血性尿毒症症候群

番号	診療領域	50音	病名
⑧	骨・関節系	オ	黄色靱帯骨化症
⑧	骨・関節系	キ	強直性脊椎炎
⑧	骨・関節系	コ	後縦靱帯骨化症
⑧	骨・関節系	コ	広範脊柱管狭窄症
⑧	骨・関節系	コ	骨形成不全症
⑧	骨・関節系	ト	特発性大腿骨頭壊死症
⑧	骨・関節系	ナ	軟骨無形成症
⑧	骨・関節系	ヒ	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
⑨	呼吸器系	サ	サルコイドーシス
⑨	呼吸器系	セ	先天性気管狭窄症
⑨	呼吸器系	ト	特発性間質性肺炎
⑨	呼吸器系	ハ	加齢肺閉塞症/加齢肺血腫
⑨	呼吸器系	ハ	肺動脈性肺高血圧症
⑨	呼吸器系	ハ	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
⑨	呼吸器系	ハ	肺動脈低換気症候群
⑨	呼吸器系	マ	慢性血栓性肺高血圧症
⑨	呼吸器系	リ	リンパ管筋腫症
⑩	視覚系	オ	黄斑ジストロフィー
⑩	視覚系	セ	前眼部形成異常
⑩	視覚系	ム	無虹彩症
⑩	視覚系	モ	網膜色素変性症
⑩	視覚系	レ	レーベル遺伝性視神経症
⑪	耳鼻科系	コ	好酸球性副鼻腔炎
⑫	消化器系	イ	遺伝性膵炎
⑫	消化器系	カ	潰瘍性大腸炎
⑫	消化器系	ク	クローン病
⑫	消化器系	ク	クロンカイト・カナダ症候群
⑫	消化器系	ケ	原発性硬化性胆管炎
⑫	消化器系	ケ	原発性胆汁性胆管炎
⑫	消化器系	コ	好酸球性消化管疾患
⑫	消化器系	シ	自己免疫性肝炎
⑫	消化器系	ソ	総排泄腔遺残
⑫	消化器系	タ	胆道閉鎖症
⑫	消化器系	チ	腸管神経節細胞減少症
⑫	消化器系	ト	特発性門脈圧亢進症
⑫	消化器系	ハ	バッド・キアリ症候群
⑫	消化器系	マ	慢性特発性偽性腸閉塞症
⑬	遺伝・染色体系	ア	アラジール症候群
⑬	遺伝・染色体系	ウ	ウイリアムズ症候群
⑬	遺伝・染色体系	ウ	ウェルナー症候群
⑬	遺伝・染色体系	エ	エプスタイン症候群
⑬	遺伝・染色体系	オ	オスラー病
⑬	遺伝・染色体系	コ	コフィン・ローリー症候群
⑬	遺伝・染色体系	セ	先天異常症候群
⑬	遺伝・染色体系	タ	多脾症候群
⑬	遺伝・染色体系	ニ	22q11.2欠失症候群
⑬	遺伝・染色体系	フ	ブラダー・ウィリ症候群
⑬	遺伝・染色体系	ム	無脾症候群

指定難病名（50音順）※抜粋。本県及び隣県3県に特定医療費受給者のいる疾患

50音	病名	番号	診療領域
ア	アイカルディ症候群	①	神経系
ア	アイザックス症候群	①	神経系
ア	IgA腎症	⑦	腎・泌尿器系
ア	IgG4関連疾患	④	免疫系
ア	亜急性硬化性全脳炎	①	神経系
ア	悪性関節リウマチ	④	免疫系
ア	アジソン病	②	代謝・内分泌系
ア	アトピー性脊髄炎	①	神経系
ア	アラジール症候群	⑬	遺伝・染色体系
ア	アルポート症候群	⑦	腎・泌尿器系
ア	アレキサンダー病	①	神経系
イ	イソ吉草酸血症	②	代謝・内分泌系
イ	一次性ネフローゼ症候群	⑦	腎・泌尿器系
イ	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	⑦	腎・泌尿器系
イ	遺伝性自己炎症疾患	④	免疫系
イ	遺伝性ジストニア	①	神経系
イ	遺伝性膝炎	⑫	消化器系
ウ	ウィリアムズ症候群	⑬	遺伝・染色体系
ウ	ウィルソン病	②	代謝・内分泌系
ウ	ウエスト病候群	①	神経系
ウ	ウェルナー症候群	⑬	遺伝・染色体系
エ	HTLV-1関連脊髄症	①	神経系
エ	エーラス・タンロス症候群	③	皮膚・結合組織系
エ	エプスタイン症候群	⑬	遺伝・染色体系
エ	エプスタイン病	⑤	循環器系
エ	遠位型ミオパチー	①	神経系
オ	黄色靱帯骨化症	⑧	骨・関節系
オ	黄斑ジストロフィー	⑩	視覚系
オ	オスラー病	⑬	遺伝・染色体系
カ	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	①	神経系
カ	潰瘍性大腸炎	⑫	消化器系
カ	下垂体性ADH分泌異常症	②	代謝・内分泌系
カ	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	②	代謝・内分泌系
カ	下垂体性成長ホルモン分泌亢進	②	代謝・内分泌系
カ	下垂体性TSH分泌亢進症	②	代謝・内分泌系
カ	下垂体性PRL分泌亢進症	②	代謝・内分泌系
カ	下垂体前葉機能低下症	②	代謝・内分泌系
カ	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	②	代謝・内分泌系
カ	家族性地中海熱	④	免疫系
カ	家族性良性慢性天疱瘡	③	皮膚・結合組織系
カ	カナパン病	①	神経系
カ	カルニチン回路異常症	②	代謝・内分泌系
カ	肝型糖尿病	②	代謝・内分泌系
カ	間質性膀胱炎(ハンナ型)	⑦	腎・泌尿器系
カ	完全大血管転位症	⑤	循環器系
キ	偽性副甲状腺機能低下症	②	代謝・内分泌系
キ	球脊髄性筋萎縮症	①	神経系
キ	急速進行性糸球体腎炎	⑦	腎・泌尿器系
キ	強直性脊椎炎	⑧	骨・関節系
キ	巨細胞性動脈炎	④	免疫系
キ	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	⑤	循環器系
キ	筋萎縮性側索硬化症	①	神経系
キ	筋型糖尿病	②	代謝・内分泌系
キ	筋ジストロフィー	①	神経系
ク	クッシング病	②	代謝・内分泌系
ク	クリオピリン関連周期熱症候群	④	免疫系
ク	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	⑤	循環器系
ク	クローウ・深瀬症候群	①	神経系
ク	クローン病	⑫	消化器系
ク	クロンカイト・カナダ症候群	⑫	消化器系
ケ	痙攣重積型(二相性)急性脳症	①	神経系
ケ	結節性硬化症	①	神経系
ケ	結節性多発動脈炎	④	免疫系
ケ	血栓性血小板減少性紫斑病	⑥	血液系
ケ	限局性皮質異形成	①	神経系

50音	病名	番号	診療領域
ケ	原発性硬化性胆管炎	⑫	消化器系
ケ	原発性抗リン脂質抗体症候群	④	免疫系
ケ	原発性側索硬化症	①	神経系
ケ	原発性胆汁性胆管炎	⑫	消化器系
ケ	原発性免疫不全症候群	⑥	血液系
ケ	顕微鏡的多発血管炎	④	免疫系
コ	好酸球性消化管疾患	⑫	消化器系
コ	好酸球性多発血管炎性肉芽腫	④	免疫系
コ	好酸球性副鼻腔炎	④	免疫系
コ	好酸球性副鼻腔炎	⑪	耳鼻科系
コ	抗糸球体基底膜腎炎	⑦	腎・泌尿器系
コ	後縦靱帯骨化症	⑧	骨・関節系
コ	拘束型心筋症	⑤	循環器系
コ	後天性赤芽球癆	⑥	血液系
コ	広範脊柱管狭窄症	⑧	骨・関節系
コ	骨形成不全症	⑧	骨・関節系
コ	コフィン・ローリー症候群	⑬	遺伝・染色体系
コ	混合性結合組織病	③	皮膚・結合組織系
コ	混合性結合組織病	④	免疫系
サ	再生不良性貧血	⑥	血液系
サ	再発性多発軟骨炎	④	免疫系
サ	サルコイドーシス	⑨	呼吸器系
サ	三尖弁閉鎖症	⑤	循環器系
サ	三頭酵素欠損症	②	代謝・内分泌系
シ	シェーグレン症候群	④	免疫系
シ	色素性乾皮症	①	神経系
シ	自己免疫性肝炎	⑫	消化器系
シ	自己免疫性溶血性貧血	⑥	血液系
シ	シトステロール血症	②	代謝・内分泌系
シ	シトリン欠損症	②	代謝・内分泌系
シ	紫斑病性腎炎	⑦	腎・泌尿器系
シ	全身型若年性特発性関節炎	④	免疫系
シ	シャルコー・マリー・トゥース病	①	神経系
シ	重症筋無力症	①	神経系
シ	修正大血管転位症	⑤	循環器系
シ	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	①	神経系
シ	神経細胞移動異常症	①	神経系
シ	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	①	神経系
シ	神経線維腫症	③	皮膚・結合組織系
シ	進行性核上性麻痺	①	神経系
シ	進行性多巣性白質脳症	①	神経系
シ	進行性白質脳症	①	神経系
シ	進行性ミオクローヌステんかん	①	神経系
シ	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖	⑤	循環器系
シ	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	⑤	循環器系
ス	スタージ・ウェーバー症候群	①	神経系
ス	スティーヴンス・ジョンソン症候群	③	皮膚・結合組織系
セ	成人スチル病	④	免疫系
セ	脊髄空洞症	①	神経系
セ	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	①	神経系
セ	脊髄髄膜瘤	①	神経系
セ	脊髄性筋萎縮症	①	神経系
セ	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	②	代謝・内分泌系
セ	前眼部形成異常	⑩	視覚系
セ	全身性アミロイドーシス	②	代謝・内分泌系
セ	全身性エリテマトーデス	④	免疫系
セ	全身性強皮症	③	皮膚・結合組織系
セ	先天異常症候群	⑬	遺伝・染色体系
セ	先天性核上性球麻痺	①	神経系
セ	先天性気管狭窄症	⑨	呼吸器系
セ	先天性魚鱗癬	③	皮膚・結合組織系
セ	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	①	神経系
セ	先天性三尖弁狭窄症	⑤	循環器系
セ	先天性腎性尿崩症	⑦	腎・泌尿器系
セ	先天性僧帽弁狭窄症	⑤	循環器系

※診療領域が重複している疾患はどちらか一方でカウントしてください。

指定難病名（50音順）※抜粋。本県及び隣県3県に特定医療費受給者のいる疾患

50音	病名	番号	診療領域
セ	先天性大脳白質形成不全症	①	神経系
セ	先天性肺静脈狭窄症	⑤	循環器系
セ	先天性副腎低形成症	②	代謝・内分泌系
セ	先天性副腎皮質酵素欠損症	②	代謝・内分泌系
セ	先天性ミオパチー	①	神経系
セ	先天性無痛無汗症	①	神経系
セ	前頭側頭葉変性症	①	神経系
ソ	総動脈幹遺残症	⑤	循環器系
ソ	総排泄腔遺残	⑫	消化器系
タ	大脳皮質基底核変性症	①	神経系
タ	大理石骨病	②	代謝・内分泌系
タ	高動脈炎	④	免疫系
タ	多系統萎縮症	①	神経系
タ	多発血管炎性肉芽腫症	④	免疫系
タ	多発性硬化症／視神経脊髄炎	①	神経系
タ	多発性嚢胞腎	⑦	腎・泌尿器系
タ	多脾症候群	⑬	遺伝・染色体系
タ	単心室症	⑤	循環器系
タ	弾性線維性仮性黄色腫	③	皮膚・結合組織系
タ	胆道閉鎖症	⑫	消化器系
チ	中毒性表皮壊死症	③	皮膚・結合組織系
チ	腸管神経節細胞減少症	⑫	消化器系
テ	TNF受容体関連周期性症候群	④	免疫系
テ	天疱瘡	③	皮膚・結合組織系
ト	特発性拡張型心筋症	⑤	循環器系
ト	特発性間質性肺炎	⑨	呼吸器系
ト	特発性基底核石灰化症	①	神経系
ト	特発性血小板減少性紫斑病	⑥	血液系
ト	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	⑥	血液系
ト	特発性後天性全身性無汗症	③	皮膚・結合組織系
ト	特発性大腿骨頭壊死症	⑧	骨・関節系
ト	特発性多中心性キャッスルマン	⑥	血液系
ト	特発性門脈圧亢進症	⑫	消化器系
ト	ドラベ症候群	①	神経系
ナ	軟骨無形成症	⑧	骨・関節系
ニ	22q11.2欠失症候群	⑬	遺伝・染色体系
ニ	尿素サイクル異常症	②	代謝・内分泌系
ネ	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	⑦	腎・泌尿器系
ノ	脳腫黄色腫症	②	代謝・内分泌系
ノ	脳表ヘモジデリン沈着症	①	神経系
ノ	膿疱性乾癬（汎発型）	③	皮膚・結合組織系
ハ	パーキンソン病	①	神経系
ハ	バージャー病	④	免疫系
ハ	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫	⑨	呼吸器系
ハ	肺動脈性肺高血圧症	⑨	呼吸器系
ハ	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	⑨	呼吸器系
ハ	肺胞低換気症候群	⑨	呼吸器系
ハ	バッド・キアリ症候群	⑫	消化器系
ハ	ハンチントン病	①	神経系
ヒ	非ケトーシス型高グリシン血症	②	代謝・内分泌系
ヒ	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	①	神経系
ヒ	肥大型心筋症	⑤	循環器系
ヒ	ビタミンD依存性くる病／骨軟化	②	代謝・内分泌系
ヒ	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化	⑧	骨・関節系
ヒ	左肺動脈右肺動脈起始症	⑤	循環器系
ヒ	非典型溶血性尿毒症症候群	⑦	腎・泌尿器系
ヒ	皮膚筋炎／多発性筋炎	④	免疫系
ヒ	表皮水疱症	③	皮膚・結合組織系
フ	ファロー四徴症	⑤	循環器系
フ	封入体筋炎	①	神経系
フ	フェニルケトン尿症	②	代謝・内分泌系
フ	副甲状腺機能低下症	②	代謝・内分泌系
フ	副腎白質ジストロフィー	②	代謝・内分泌系
フ	ブラウ症候群	④	免疫系
フ	ブラダー・ウィリ症候群	⑬	遺伝・染色体系

50音	病名	番号	診療領域
フ	プリオン病	①	神経系
フ	プロピオン酸血症	②	代謝・内分泌系
ヘ	β-ケトチオラーゼ欠損症	②	代謝・内分泌系
ヘ	ペーチェット病	④	免疫系
ホ	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠	②	代謝・内分泌系
ホ	発作性夜間ヘモグロビン尿症	⑥	血液系
ホ	ホルフィン症	②	代謝・内分泌系
マ	マルファン症候群	③	皮膚・結合組織系
マ	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	①	神経系
マ	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	⑨	呼吸器系
マ	慢性特発性偽性腸閉塞症	⑫	消化器系
ミ	ミトコンドリア病	②	代謝・内分泌系
ム	無虹彩症	⑩	視覚系
ム	無脾症候群	⑬	遺伝・染色体系
メ	メーブルシロップ尿症	②	代謝・内分泌系
メ	メチルグルタコン酸尿症	②	代謝・内分泌系
メ	メチルマロン酸血症	②	代謝・内分泌系
モ	網膜色素変性症	⑩	視覚系
モ	もやもや病	①	神経系
ラ	ライソゾーム病	②	代謝・内分泌系
ラ	ラスムッセン脳炎	①	神経系
リ	リジン尿性蛋白不耐症	②	代謝・内分泌系
リ	両大血管右室起始症	⑤	循環器系
リ	リンパ管筋腫症	⑨	呼吸器系
ル	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	③	皮膚・結合組織系
レ	レーベル遺伝性視神経症	⑩	視覚系
レ	レット症候群	①	神経系
レ	レノックス・ガストー症候群	①	神経系