

# 特定医療費(指定難病)助成制度のご案内

【令和6年12月1日～令和7年6月30日に初めて利用される方へ】

令和6年12月  
長野県松本保健所

## 1 制度の概要

厚生労働大臣が定めた疾病（以下、「指定難病」と言います。）に係る医療費の一部について、患者の皆様へ助成する制度です。

現在、341疾病が指定難病と定められています。（別紙「指定難病一覧」参照）

利用するためには、居住地（住民票の住所地）を管轄する保健所へ申請を行い、認定を受ける必要があります。

## 2 対象となる方

次の①、②の全てを満たす方が対象です。

- ① 長野県内に住所がある方（長野県内の市町村に住民登録をされている方）  
\*患者さんが18歳未満の場合は『患者の保護者』の住所が長野県内にある方
- ② 指定難病に罹患している方（厚生労働大臣が定める診断基準を満たしている方をいいます。）のうち、次の「認定基準」を満たしている方

### 「認定基準」

次のいずれかを満たしていることが必要です。（県審査会で認定審査を行います）

- ① 病状の程度が、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度であること。（**重症度を満たしている**）
- ② ①には該当しないが、指定難病とそれに付随する傷病に係る医療費の総額（自己負担額ではありません。）が、33,330円を超えた月が申請日の属する月以前の12月以内に3月以上あること。（**軽症者特例に該当する**）

## 3 助成の対象となる医療費

都道府県から指定を受けた**指定医療機関**（以下、「指定医療機関」といいます。）での受診費用のうち、**指定難病の治療に関するもので、「重症度分類を満たしていることを診断した日」等以降のものが対象（※）**となります。

指定医療機関は、各都道府県のホームページ等で確認できます。制度を利用される場合には、あらかじめ医療機関の指定の有無をご確認ください。

※助成の開始時期の詳細については、別紙「指定難病と診断された皆さまへ」を確認してください。

長野県ホームページ「国が指定する難病医療費助成制度(特定医療費)について」

- ・指定医療機関や対象疾病（指定難病）の確認、申請書類のダウンロードができます。



「指定難病の治療に関するもの」とは、次の①～⑩の費用になります。

- |                   |                   |
|-------------------|-------------------|
| ①入院費（食費は除きます）・外来費 | ②薬代（院外・院内を問いません）  |
| ③訪問看護費            | ④訪問リハビリテーション費     |
| ⑤居宅療養管理指導費        | ⑥介護療養施設サービス費      |
| ⑦介護予防訪問看護費        | ⑧介護予防訪問リハビリテーション費 |
| ⑨介護予防居宅療養管理指導費    | ⑩介護医療院サービス費       |

## 4 助成の対象外となる医療費（例）

次の①～⑤の費用は、助成の対象外となります。ご注意ください。

- |                            |                   |
|----------------------------|-------------------|
| ①指定難病の治療とは関連性がない医療費        | ②保険適用外の医療費、往診等交通費 |
| ③「指定医療機関」以外での受診費           | ④診断書など文書作成費       |
| ⑤補装具作成費（眼鏡、コルセット、車椅子、義足など） |                   |

\* 「指定医療機関」である薬局において薬を調剤された場合であっても、「指定医療機関」でない医療機関から処方された薬代については、助成の対象外となります。

\* 「指定医療機関」である訪問看護事業所において行われた訪問看護についても、「指定医療機関」でない医療機関から指示された場合は対象外となります。

## 5 助成される医療費の金額

認定を受けると、**月額自己負担上限額を超えた医療費が助成**されます。

月額自己負担上限額は、「患者さんの医療保険上の世帯」の市町村民税額に応じて、下表のとおり設定されます。

### 【月額自己負担上限額の区分】

単位：円

階層区分	階層区分の基準 (医療保険上の世帯で算定します)		患者負担割合：2割(現在1割の方は1割)		
			自己負担限度額(外来+入院+薬代+介護給付費)		
			一般	高額かつ長期 *	人工呼吸器等装着者
生活保護	—		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税(世帯)	本人収入～80万円	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人収入80万円超	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税	7.1万円未満	10,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税	7.1万円以上25.1万円未満	20,000	10,000	
上位所得	市町村民税	25.1万円以上	30,000	20,000	
入院時の食事			全額自己負担		

\* 高額かつ長期とは・・・認定を受けた月以降、指定難病に係る月ごとの医療費総額が5万円を超えた月が年間6回以上ある方。(保健所へ申請し、認定を受ける必要があります。)

## 6 医療費助成の仕組み

### 保健所への申請から認定を受けるまで（概ね3～4ヶ月）

指定難病に係る医療費等について、医療機関の窓口で請求額をお支払いください。

認定を受けた後、保健所へ申請（請求）することで、**月の自己負担上限額を超えた金額の合計額について、払い戻しを受けることができます。**

- \* 払い戻しの申請手続きについては、認定結果をお知らせする際に、ご案内いたします。
- \* 医療機関によっては、申請から認定を受けるまでの間、請求を猶予する場合があります。申請後の支払いについては、受診先医療機関にご相談ください。
- \* 申請日以前の医療費についても払い戻しの対象となる場合があります。

例) 8月に新規申請を行い、窓口で請求額を支払った後、11月に一般所得 I（月額自己負担上限額：10,000円）で認定を受け、払い戻しを受ける場合。

年 月 日	手続き等	窓口支払額	説 明
8月 1日	新規申請		保健所へ申請書類を提出
8月20日	医療機関受診	15,000円	支払① 5,000円が上限額を超過
9月20日	医療機関受診	20,000円	支払② 10,000円が上限額を超過
10月20日	医療機関受診	30,000円	支払③ 20,000円の上限額を超過
11月20日	認 定		書面により通知されます
12月 1日	払い戻し申請		保健所へ申請書類を提出
1月末	払い戻し		支払①②③の超過額合計 35,000円が指定の口座へ入金されます。

### 認定を受けた後

認定を受けると「特定医療費（指定難病）受給者証」（以下、「受給者証」という。）と「自己負担上限額管理票」が交付されますので、窓口で提示し、「**月額自己負担上限額**」に達するまでの**金額を支払います。**

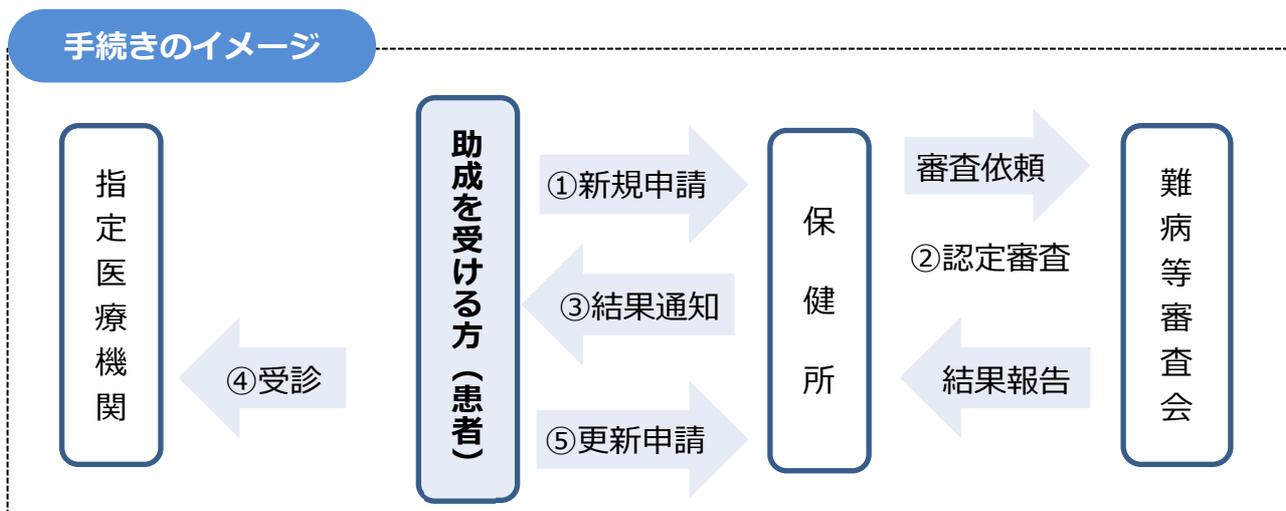
一か月に複数回受診した場合は、自己負担額を合算して「月額自己負担上限額」に達するまで、窓口で支払います。

例) 一般所得 I（月額自己負担上限額：10,000円）に該当する方が助成を受けた場合。

受診日	受診先	窓口支払額	説 明
1月 4日	A 病院	3,000円	支払①
1月10日	B 病院	2,000円	支払②
	C 薬局	4,500円	支払③
1月15日	D 病院	<del>2,000円</del> 500円	支払①②③の合計が9,500円のため、請求額2,000円のうち、支払額は500円。
1月16日	E 薬局	0円	1月の合計支払額が上限額10,000円に達し
1月25日	A 病院	0円	たため、翌月まで自己負担はありません。

## 7 助成の申請から認定、認定の更新の手続きについて

助成を受ける場合の手続きのイメージは次のとおりです。



手続きの手順と説明は次のとおりです。

### ① 新規申請

必要書類を全て揃えていただき、保健所へ申請をお願いします。(持参又は郵送)  
**必要な書類は、6ページ「9 新規申請に必要な書類について」をご覧ください。**  
必要書類が全て整い、保健所で正式に受理した日が申請日となります。  
認定された際には、この**申請日を基準に医療費助成(公費負担)の開始日を決定します**。なお、申請日以前の医療費についても助成の対象となる場合があります。詳しくは、別紙「指定難病と診断された皆様へ」を確認してください。  
医療費が高額な場合、高額療養費の申請が必要になることがあります。詳しくは、ご自身が加入されている公的医療保険の**保険者へお問い合わせください**。

### ② 認定審査

申請後、県支給認定審査会及び県指定難病審査会で、認定審査が行われます。  
審査では「認定」、「保留」、「不認定」の各判断がされ、審査月の翌月に保健所へ報告されます。ただし、**申請内容により審査が長期間にわたる場合があります**。

### ③ 審査結果通知

審査結果を、申請者へ書面でお知らせします。  
**結果のお知らせまで通常、概ね3～4ヶ月を要します**。ただし、審査状況によっては、お知らせが遅れる場合があります。予めご了承ください。  
認定された方には、結果のお知らせにあわせて、**受給者証と自己負担上限額管理票**をお届けします。

#### ④ 受診

医療費の助成を受けるため、受診時には**受給者証と自己負担上限額管理票**を窓口で**忘れずにご提示ください。**

また、申請日から受給者証が届くまでの間（概ね3～4ヶ月間）に、自己負担額以上の支払いをした方は、医療費の払い戻しを受けることができます。（3ページ「6 医療費助成の仕組み」をご覧ください）

払い戻し手続きについては、受給者証と一緒に送付される案内をご覧ください。

\* 払い戻しには、医療機関の領収書が必要な場合がありますので、保管をお願いします。

#### ⑤ 更新申請

令和6年7月から令和7年6月までに申請し、認定された方の**受給者証の有効期限は、令和7年（2025年）9月30日**です。

令和7年（2025年）10月1日以降も引き続き医療費助成を受けるためには、有効期限更新のための申請が必要となります。

申請を行い、審査の結果、更新が認められると、有効期間が令和8年（2026年）9月30日までの受給者証が交付されます。（審査の結果、**更新が認められない場合もあります。**予めご了承ください。）

更新手続きについては、例年6月中旬頃に対象者全員へ、郵便でお知らせしています。

\* 7月上旬になっても郵便が届かない場合は、保健所までお問い合わせください。

## 8 新規申請書類の提出について

**申請書類は、全て揃ってから保健所に提出して下さい。**

不備がある場合は、書類の散逸を防ぐため、原則全ての書類をお返ししますので、補正の上、改めて書類一式の提出をお願いします。ご了承ください。

また、書類の提出は、次のいずれかの方法をお願いします。

### 保健所窓口への持参

場 所：松本保健所 受付(松本合同庁舎)

受付時間：午前8時30分から午後5時15分まで（土日及び休日を除く）

### 郵 送

次のあて先までお送りください。

〒390-0852 松本市大字島立 1020

松本保健所 健康づくり支援課 予防衛生係 あて

## 9 新規申請に必要な書類について

「すべての方に必要な書類」と「該当する方のみ必要な書類」があります。

必要な書類が全て揃わないと、申請受理になりませんので、確実なご準備をお願いします。

### すべての方に必要な書類 1～6の書類

#### 1 臨床調査個人票（新規）

- 全ての項目を、難病指定医が記載したもので、記載日から6ヶ月以内ものが有効

#### 2 特定医療費（指定難病）支給認定申請書（新規）

- 両面漏らさず正確に記入すること
- 受診者が18歳未満の場合、受診者に加えて、その保護者のマイナンバーも記載すること

#### 3 世帯全員の住民票（原本）

- 世帯全員と続柄の記載があるもので、発行日から6ヶ月以内のもの

#### 4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し

- 医療保険の資格情報、資格情報のお知らせ（被保険者が被扶養者が確認できるものに限る）、医療保険証（有効期間内のものに限る）、資格確認書のうちいずれかを提出
- 提出が必要な方について、必ず8ページ「提出が必要な家族の範囲」で確認すること
- 本人が高齢受給者証を持っている場合は、その写しもあわせて提出すること

#### 5 令和6年度市村民税額確認書類

- 提出が必要な方について、必ず8ページ「提出が必要な家族の範囲」で確認し、次のア、イ、ウのうちいずれかを提出（収入・所得金額・市村民税額等全てが記載されているものに限る）
- 市村民税が非課税の方及び国民健康保険組合に加入している方は、必ずアを提出すること

##### ア 「所得・課税証明書」の原本

市村窓口で発行されるもの（市村により次のように名称が異なるため要注意）

塩尻市：市民税・県民税 所得課税証明書

安曇野市：所得・課税・扶養証明書

##### イ 「市（村）民税の税額決定・納税通知書」の写し

自営業・年金取得者等へ、6月頃に市村から送付されるもの

すべてのページをコピーすること

##### ウ 「特別税額決定通知書」の写し

会社員等の場合、6月頃に勤務先から配布されるもの

#### 6 マイナンバーの本人確認書類

- 次の(1)、(2)の確認書類として、それぞれ別の書類の提示が必要（郵送の場合は、写しを提出）

##### (1) 個人番号確認書類

個人番号カード、通知カード、マイナンバーが記載された住民票(原本)のうちいずれか一つ

##### (2) 身元確認書類

- ・ 個人番号カード、運転免許証、身体障害者手帳など、顔写真の表示があるものいずれか1つ
- ・ 写真付きの証明書がない場合は、医療保険証、介護保険証、所得・課税証明書など、「氏名+生年月日」または「氏名+住所」が記載されたもので、公的機関から発行された書類を2つ以上

## 該当する方のみ必要な書類 7～14の書類

### 7 同意書①

- 市町村国民健康保険及び国民健康保険組合に加入している方が該当

### 8 同意書②

- お住まいの市町村から福祉医療費の支給を受けている方が該当

### 9 生活保護受給証明書

- 生活保護受給世帯の方が該当
  - \* この証明書の提出により、前記「5 令和6年度市村民税額確認書類」の提出は省略可
  - \* 証明日から6ヶ月以内のもの

### 10 2023年中(令和5年1月～令和5年12月)の障害年金等の受給額確認書類

- 市村民税非課税世帯(前記「5 令和6年度市村民税額確認書類」で全員が非課税)で、患者本人(18歳未満の児童の場合は保護者も含め)の年収が80万円以下の方で、以下の年金等を受給している方が該当
  - ・障害年金 ・遺族年金 ・寡婦年金 ・障害補償 ・福祉手当
  - ・特別児童扶養手当 ・障害児福祉手当 ・特別障害者手当
- 該当する方は、次のア、イ、ウのうちいずれかの写しを提出
  - ア 年金振込通知書** **イ 支給決定通知書** **ウ 受給額が確認できる通帳**
  - \* 受診者が児童の場合は、保護者(父母)それぞれの提出が必要
  - \* 当該年金等の受給の有無が確認できない場合や、受給額が確認できない場合は、自己負担上限額の階層区分は「低所得Ⅱ」として認定(2ページ「2 助成される医療費の金額」を参照)

### 11 医療費申告書(3ヶ月分の領収書の写しを添付)

- 軽症者特例に該当することを理由に申請する方が該当

**軽症者特例とは** 指定難病に係る月ごとの医療費総額(10割)が33,330円を超えた月数が申請日の属する月以前の12月以内に3月以上ある場合は、重症度に関わらず医療費助成の対象となります。

### 12 人工呼吸器等装着証明書(臨床調査個人票)

- 常に「人工呼吸器」又は「体外式補助人工心臓」を装着している方が該当
  - \* 認定されると自己負担上限額が減額(詳細は2ページ「5 助成される医療費の金額」参照)
  - \* 難病指定医に臨床調査個人票内の「人工呼吸器欄」又は「補助循環欄」に記載を依頼すること

### 13 特定医療費(指定難病)受給者証 又は 小児慢性特定疾病医療費受給者証の写し

- 患者と同じ医療保険に加入されている方に特定医療費の受給者がいる場合に該当
- 患者と同じ医療保険に加入されている方に小児慢性特定疾病医療費の受給者がいる場合に該当
- 患者本人が**指定難病とは別の疾病**で小児慢性特定疾病医療費を受給している場合に該当

### 14 その他該当する方の書類

- 本人確認証：中国在留邦人等支援給付受給世帯の方
- 境界層該当証明書：自己負担上限額を軽減すれば生活保護が不支給となる方(境界層該当者)
- 特定疾病療養受療証の写し：人工透析治療を受けている方

## 「提出が必要な家族の範囲」

「4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し」及び「5 令和6年度市村民税額確認書類」の提出に当たって、家族のうち、どなたの書類が必要なのか、必ず確認を行ってください

患者さんが加入している医療保険の種類		4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し	5 令和6年度市村民税額確認書類
<b>国民健康保険</b> (市町村国保、国民健康保険組合)		患者さん分 + 患者さんと同じ国民健康保険に加入している方全員分	患者さん分 + 患者さんと同じ国民健康保険に加入している方全員分 * 義務教育終了未満の方の市村民税確認書類は省略できます * 患者さんが18歳未満で、保護者が後期高齢者に加入している場合は、保護者分も必要
<b>後期高齢者医療保険</b>		患者さん分 + 同じ住民票で後期高齢者に加入している方全員分	患者さん分 + 同じ住民票で後期高齢者に加入している方全員分
<b>被用者保険</b> (全国健康保険協会、健康保険組合、共済組合など)	患者さんが被保険者本人	患者さん分	患者さん分
	患者さん以外が被保険者の場合	患者さん分 + 被保険者分	被保険者分 ただし、被保険者が非課税の場合は被保険者 + 患者さん分

### 【 特定医療費助成制度に関するお問い合わせ 】

長野県松本保健所 健康づくり支援課 予防衛生係 指定難病担当

電話直通 0263-40-1938 Fax 0263-47-9293

Eメール [matsuho-kenko@pref.nagano.lg.jp](mailto:matsuho-kenko@pref.nagano.lg.jp)

病名		病名		病名	
あ	135 アイカルディ症候群	え	204 エマヌエル症候群	き	41 巨細胞性動脈炎
	119 アイザックス症候群		339 MECP2重複症候群		279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
	66 IgA腎症		30 遠位型ミオパチー		280 巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
	300 IgG4関連疾患	お	68 黄色靭帯骨化症		100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	24 亜急性硬化性全脳炎		301 黄斑ジストロフィー		278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	46 悪性関節リウマチ		146 大田原症候群		2 筋萎縮性側索硬化症
	83 アジソン病		170 オクシタル・ホーン症候群		256 筋型糖原病
	303 アッシャー症候群		227 オスラー病		113 筋ジストロフィー
	116 アトピー性脊髄炎	か	232 カーニー複合	く	75 クッシング病
	182 アペール症候群		141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		106 グリオピリン関連周期熱症候群
	297 アラジール症候群		97 潰瘍性大腸炎		281 クリッペル・トレブナー・ウェーバー症候群
	231 α1-アンチトリプシン欠乏症		72 下垂体性ADH分泌異常症		181 グルーゾン症候群
	218 アルポート症候群		74 下垂体性PRL分泌亢進症		248 グルコーストランスポーター1欠損症
	131 アレキサンダー病		73 下垂体性TSH分泌亢進症		249 グルタル酸血症1型
	201 アンジェルマン症候群		76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		250 グルタル酸血症2型
	184 アントレー・ピクスラー症候群		77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		16 クロウ・深瀬症候群
い	247 イソ吉草酸血症		78 下垂体前葉機能低下症		96 クローン病
	222 一次性ネフローゼ症候群		79 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		289 クロンカイト・カナダ症候群
	223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎		266 家族性地中海熱	け	129 痙攣重積型（二相性）急性脳症
	197 1p36欠失症候群		336 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）		158 関節性硬化症
	325 遺伝性自己炎症疾患		161 家族性良性慢性大疱瘡		42 関節性多発動脈炎
	120 遺伝性ジストニア		307 カナパン病		64 血栓性血小板減少性紫斑病
	115 遺伝性周期性四肢麻痺		269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		137 限局性皮膚異形成
	298 遺伝性膀胱炎		187 歌舞伎症候群		262 原発性高カイトミクロン血症
	286 遺伝性鉄芽球性貧血		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		94 原発性硬化性胆管炎
う	175 ウィーバー症候群		316 カルニチン回路異常症		48 原発性抗リン脂質抗体症候群
	179 ウィリアムズ症候群		257 肝型糖原病		4 原発性側索硬化症
	171 ウィルソン病		226 間質性膀胱炎（ハンナ型）		93 原発性胆汁性胆管炎
	145 ウエスト症候群		150 環状20番染色体症候群		65 原発性免疫不全症候群
	191 ウェルナー症候群		209 完全大血管転位症		43 顕微鏡的多発血管炎
	233 ウォルフラム症候群		164 眼皮膚白皮症	こ	267 高IgD症候群
	29 ウルリッヒ病		236 偽性副甲状腺機能低下症		98 好酸球性消化管疾患
え	26 HTLV-1関連脊髄症	き	219 ギャロウェイ・モフト症候群		45 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	180 ATTR-X症候群		1 球腎臓性筋萎縮症		306 好酸球性副鼻腔炎
	168 エーラス・ダンロス症候群		220 急速進行性糸球体腎炎		221 抗糸球体基底膜腎炎
	287 エプスタイン症候群		271 強直性脊椎炎		69 後縦靭帯骨化症
	217 エプスタイン病				80 甲状腺ホルモン不応症

病名		病名		病名	
こ	59 拘束型心筋症	し	177 ジュベール症候群関連疾患	せ	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
	241 高チロシン血症1型		33 シュワルツ・ヤンベル症候群		
	242 高チロシン血症2型		154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		311 先天性三尖弁狭窄症
	243 高チロシン血症3型		138 神経細胞移動異常症		225 先天性腎性尿崩症
	283 後天性赤芽球癆	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		282 先天性赤血球形成異常性貧血
	70 広範脊柱管狭窄症				312 先天性僧帽弁狭窄症
	332 膠様滴状角膜ジストロフィー	34	神経線維腫症		139 先天性大脳白質形成不全症
	192 コケイン症候群	9	神経有棘赤血球症		313 先天性肺静脈狭窄症
	104 コステロ症候群	5	進行性核上性麻痺		82 先天性副腎低形成症
	274 骨形成不全症	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		81 先天性副腎皮質酵素欠損症
	199 5p欠失症候群	272	進行性骨化性線維異形成症		111 先天性ミオパチー
	185 コフィン・シリウス症候群	25	進行性多巣性白質脳症		130 先天性無痛無汗症
	176 コフィン・ローリー症候群	308	進行性白質脳症		253 先天性葉酸吸収不全
	52 混合性結合組織病	309	進行性ミオクローヌステんかん		340 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）
さ	190 鰓耳腎症候群	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		127 前頭側頭葉変性症
	60 再生不良性貧血	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	そ	147 早期ミオクローニー脳症
	55 再発性多発軟骨炎	す	スターシ・ウェーバー症候群		207 総動脈幹遺残症
	211 左心低形成症候群	38	ステューヴス・ジョンソン症候群		293 総排泄腔遺残
	84 サルコイドーシス	202	スミス・マジニス症候群		292 総排泄腔外反症
	212 三尖弁閉鎖症	せ	脆弱 X 症候群		194 ソトス症候群
	317 三頭酵素欠損症	205	脆弱 X 症候群関連疾患	た	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
し	103 CFC症候群	54	成人発症スチル病		200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	53 シェーグレン症候群	117	脊髄空洞症		7 大脳皮質基底核変性症
	159 色素性乾皮症	18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）		326 大理石骨病
	32 自己食空飽性ミオパチー	118	脊髄髄膜瘤		40 高安動脈炎
	95 自己免疫性肝炎	3	脊髄性筋萎縮症		17 多系統萎縮症
	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症		275 タナトフォリック骨異形成症
	61 自己免疫性溶血性貧血	328	前眼部形成異常		44 多発血管炎性肉芽腫症
	260 シトステロール血症	28	全身性アミロイドーシス		13 多発性硬化症／視神経脊髄炎
	318 シトリン欠損症	49	全身性エリテマトーデス		67 多発性嚢胞腎
	224 紫斑病性腎炎	51	全身性強皮症		188 多脾症候群
	265 脂肪萎縮症	310	先天異常症候群		261 タンジール病
	107 若年性特発性関節炎	294	先天性横隔膜ヘルニア		210 単心室症
	304 若年発症型両側性感音難聴	132	先天性核上性球麻痺		166 弾性線維性仮性黄色腫
	10 シャルコー・マリー・トゥース病	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症		296 胆道閉鎖症
	11 重症筋無力症	160	先天性魚鱗癬	ち	305 遅発性内リンパ水腫
	208 修正大血管転位症	12	先天性筋無力症候群		105 チャーシ症候群

病名		病名		病名	
ち	134 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	は	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	へ	228 閉塞性細気管支炎
	39 中毒性表皮壊死症		86 肺動脈性肺高血圧症		322 β-ケトチオラーゼ欠損症
	101 腸管神経節細胞僅少症		229 肺胞蛋白症（自己免疫性または先天性）		56 ペーチェット病
て	341 TRPV4異常症		230 肺胞低換気症候群		31 ペスレムミオパチー
	108 TNF受容体関連周期性症候群		333 ハッチンソン・ギルフォード症候群		126 ペリー病
	172 低ホスタファーゼ症		123 HTRA1 関連脳小血管病		234 ヘルオキシノーム病（副腎白質シストロフィーを除く。）
	35 天疱瘡		91 バッド・キアリ症候群		136 片側巨脳症
と	57 特発性拡張型心筋症		8 ハンチントン病		149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	85 特発性間質性肺炎	ひ	152 PCDH19関連症候群	ほ	323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	27 特発性基底核石灰化症		321 非ケトーシス型高グリシン血症		62 発作性夜間ヘモグロビン尿症
	63 特発性血小板減少性紫斑病		165 肥厚性皮膚骨膜炎		337 ホモシスチン尿症
	327 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限定。）		114 非シストロフィー性ミオトニー症候群		254 ボルフィリン症
			124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ま	112 マリネスコ・シェーグレン症候群
	163 特発性後天性全身性無汗症		58 肥大型心筋症		167 マルファン症候群／ロイス・ティーツ症候群
	71 特発性大腿骨頭壊死症		239 ビタミンD依存性くる病／骨軟化症		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
	331 特発性多中心性キャッスルマン病		238 ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症		88 慢性血栓性肺高血圧症
	92 特発性門脈圧亢進症		314 左肺動脈右肺動脈起始症		270 慢性再発性多発性骨髄炎
	140 ドラベ症候群		128 ビッカーズスタッフ脳幹脳炎		99 慢性特発性偽性腸閉塞症
な	268 中條・西村症候群		109 非典型溶血性尿毒症症候群		142 ミオクロニー欠神てんかん
	174 那須・ハコラ病		290 非特異性多発性小腸潰瘍症	み	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	276 軟骨無形成症		50 皮膚筋炎／多発性筋炎		21 ミトコンドリア病
	153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎		36 表皮水泡症		291 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
に	203 22q11.2欠失症候群		291 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	む	329 無虹彩症
	295 乳幼児肝巨大血管腫	ふ	173 VATER症候群		189 無脾症候群
	251 尿素サイクル異常症		183 ファイファー症候群		264 無βリポタンパク血症
ぬ	195 ヌーナン症候群		215 ファロー四徴症	め	244 メーブルシロップ尿症
ね	315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症		285 ファンコニ貧血		324 メチルグルタコン酸尿症
			15 封入体筋炎		246 メチルマロン酸血症
	335 ネフロン癆		240 フェニルケトン尿症		133 メビウス症候群
の	334 脳クレアチン欠乏症候群		255 複合カルボキシラーゼ欠損症		169 メンケズ病
	263 脳髄黄色腫症		235 副甲状腺機能低下症	も	90 網膜色素変性症
	121 脳内鉄沈着神経変性症		20 副腎白質シストロフィー		22 もやもや病
	122 脳表ヘモジテリン沈着症		237 副腎皮質刺激ホルモン不応症		178 モワット・ウィルソン症候群
	37 膿疱性乾癬（汎発型）		110 プラウ症候群	や	196 ヤング・シンブソン症候群
	299 嚢胞性線維症		193 プラダー・ウィリ症候群	ゆ	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
は	6 パーキンソン病		23 プリオン病	よ	198 4p欠失症候群
	47 パーチャー病		245 プロピオン酸血症	ら	19 ライソゾーム病

