特定疾患一覧（令和2年11月1日現在）

（五十音順）

1	アイカルディ症候群	61	関節リウマチ	121	骨髄線維症
2	アイザックス症候群	62	完全大血管転位症	122	ゴナドトロピン分泌亢進症
3	IgA腎症	63	眼皮膚白皮症	123	5p欠失症候群
4	IgG4関連疾患	64	偽性副甲状腺機能低下症	124	コフィン・シリス症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	65	ギャロウェイ・モワト症候群	125	コフィン・ローリー症候群
6	アジソン病	66	急性壊死性脳症	126	混合性結合組織病
7	アッシャー症候群	67	急性網膜壊死	127	鰓耳腎症候群
8	アトピー性脊髄炎	68	球脊髄性筋萎縮症	128	再生不良性貧血
9	アペール症候群	69	急速進行性糸球体腎炎	129	サイトメガロウィルス角膜内皮炎
10	アミロイドーシス	70	強直性脊椎炎	130	再発性多発軟骨炎
11	アラジール症候群	71	巨細胞性動脈炎	131	左心低形成症候群
12	アルポート症候群	72	巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）	132	サルコイドーシス
13	アレキサンダー病	73	巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）	133	三尖弁閉鎖症
14	アンジェルマン症候群	74	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	134	三頭酵素欠損症
15	アントレー・ビクスラー症候群	75	巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）	135	CFC症候群
16	イソ吉草酸血症	76	筋萎縮性側索硬化症	136	シェーグレン症候群
17	一次性ネフローゼ症候群	77	筋型糖原病	137	色素性乾皮症
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	78	筋ジストロフィー	138	自己貪食空胞性ミオパチー
19	1p36欠失症候群	79	クッシング病	139	自己免疫性肝炎
20	遺伝性自己炎症疾患	80	クリオピリン関連周期熱症候群	140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
21	遺伝性ジストニア	81	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	141	自己免疫性溶血性貧血
22	遺伝性周期性四肢麻痺	82	クルーゾン症候群	142	四肢形成不全
23	遺伝性膵炎	83	グルコーストランスポーター1欠損症	143	シトステロール血症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	84	グルタル酸血症1型	144	シトリン欠損症
25	ウィーバー症候群	85	グルタル酸血症2型	145	紫斑病性腎炎
26	ウィリアムズ症候群	86	クロウ・深瀬症候群	146	脂肪萎縮症
27	ウィルソン病	87	クローン病	147	若年性特発性関節炎
28	ウエスト症候群	88	クロンカイト・カナダ症候群	148	若年性肺気腫
29	ウェルナー症候群	89	痙攣重積型（二相性）急性脳症	149	シャルコー・マリー・トゥース病
30	ウォルフラム症候群	90	結節性硬化症	150	重症筋無力症
31	ウルリッヒ病	91	結節性多発動脈炎	151	修正大血管転位症
32	HTLV－1関連脊髄症	92	血栓性血小板減少性紫斑病	152	ジュベール症候群関連疾患
33	ATR－X症候群	93	限局性皮質異形成	153	シュワルツ・ヤンペル症候群
34	ADH分泌異常症	94	原発性局所多汗症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
35	エーラス・ダンロス症候群	95	原発性硬化性胆管炎	155	神経細胞移動異常症
36	エプスタイン症候群	96	原発性高脂血症	156	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
37	エプスタイン病	97	原発性側索硬化症	157	神経線維腫症
38	エマヌエル症候群	98	原発性胆汁性胆管炎	158	神経フェリチン症
39	遠位型ミオパチー	99	原発性免疫不全症候群	159	神経有棘赤血球症
40	円錐角膜	100	顕微鏡的大腸炎	160	進行性核上性麻痺
41	黄色靭帯骨化症	101	顕微鏡的多発血管炎	161	進行性骨化性線維異形成症
42	黄斑ジストロフィー	102	高IgD症候群	162	進行性多巣性白質脳症
43	大田原症候群	103	好酸球性消化管疾患	163	進行性白質脳症
44	オクシピタル・ホーン症候群	104	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	164	進行性ミオクローヌスてんかん
45	オスラー病	105	好酸球性副鼻腔炎	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
46	カーニー複合	106	抗糸球体基底膜腎炎	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	107	後縦靭帯骨化症	167	スタージ・ウェーバー症候群
48	潰瘍性大腸炎	108	甲状腺ホルモン不応症	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群
49	下垂体前葉機能低下症	109	拘束型心筋症	169	スミス・マギニス症候群
50	家族性地中海熱	110	高チロシン血症1型	170	スモン
51	家族性良性慢性天疱瘡	111	高チロシン血症2型	171	脆弱X症候群
52	カナバン病	112	高チロシン血症3型	172	脆弱X症候群関連疾患
53	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	113	後天性赤芽球癆	173	成人スチル病
54	歌舞伎症候群	114	広範脊柱管狭窄症	174	成長ホルモン分泌亢進症
55	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	115	膠様滴状角膜ジストロフィー	175	脊髄空洞症
56	カルニチン回路異常症	116	抗リン脂質抗体症候群	176	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
57	加齢黄斑変性	117	コケイン症候群	177	脊髄髄膜瘤
58	肝型糖原病	118	コステロ症候群	178	脊髄性筋萎縮症
59	間質性膀胱炎（ハンナ型）	119	骨形成不全症	179	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
60	環状20番染色体症候群	120	骨髄異形成症候群	180	前眼部形成異常

181	全身性エリテマトーデス	241	特発性後天性全身性無汗症	301	プリオン病
182	全身性強皮症	242	特発性大腿骨頭壊死症	302	プロピオン酸血症
183	先天異常症候群	243	特発性多中心性キャッスルマン病	303	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）
184	先天性横隔膜ヘルニア	244	特発性門脈圧亢進症	304	閉塞性細気管支炎
185	先天性核上性球麻痺	245	特発性両側性感音難聴	305	β-ケトチオラーゼ欠損症
186	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	246	突発性難聴	306	ベーチェット病
187	先天性魚鱗癬	247	ドラベ症候群	307	ベスレムミオパチー
188	先天性筋無力症候群	248	中條・西村症候群	308	ヘパリン起因性血小板減少症
189	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	249	那須・ハコラ病	309	ヘモクロマトーシス
190	先天性三尖弁狭窄症	250	軟骨無形成症	310	ペリー症候群
191	先天性腎性尿崩症	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	311	ペルーシド角膜辺縁変性症
192	先天性赤血球形成異常性貧血	252	22q11.2欠失症候群	312	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
193	先天性僧帽弁狭窄症	253	乳幼児肝巨大血管腫	313	片側巨脳症
194	先天性大脳白質形成不全症	254	尿素サイクル異常症	314	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
195	先天性肺静脈狭窄症	255	ヌーナン症候群	315	芳香族Ｌ－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
196	先天性風疹症候群	256	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	316	発作性夜間ヘモグロビン尿症
197	先天性副腎低形成症	257	脳腱黄色腫症	317	ポルフィリン症
198	先天性副腎皮質酵素欠損症	258	脳表ヘモジデリン沈着症	318	マリネスコ・シェーグレン症候群
199	先天性ミオパチー	259	膿疱性乾癬	319	マルファン症候群
200	先天性無痛無汗症	260	嚢胞性線維症	320	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
201	先天性葉酸吸収不全	261	パーキンソン病	321	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
202	前頭側頭葉変性症	262	バージャー病	322	慢性再発性多発性骨髄炎
203	早期ミオクロニー脳症	263	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	323	慢性膵炎
204	総動脈幹遺残症	264	肺動脈性肺高血圧症	324	慢性特発性偽性腸閉塞症
205	総排泄腔遺残	265	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	325	ミオクロニー欠神てんかん
206	総排泄腔外反症	266	肺胞低換気症候群	326	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
207	ソトス症候群	267	ハッチンソン・ギルフォード症候群	327	ミトコンドリア病
208	ダイアモンド・ブラックファン貧血	268	バッド・キアリ症候群	328	無虹彩症
209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	269	ハンチントン病	329	無脾症候群
210	大脳皮質基底核変性症	270	汎発性特発性骨増殖症	330	無βリポタンパク血症
211	大理石骨病	271	PCDH19関連症候群	331	メープルシロップ尿症
212	ダウン症候群	272	非ケトーシス型高グリシン血症	332	メチルグルタコン酸尿症
213	高安動脈炎	273	肥厚性皮膚骨膜症	333	メチルマロン酸血症
214	多系統萎縮症	274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	334	メビウス症候群
215	タナトフォリック骨異形成症	275	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	335	メンケス病
216	多発血管炎性肉芽腫症	276	肥大型心筋症	336	網膜色素変性症
217	多発性硬化症／視神経脊髄炎	277	左肺動脈右肺動脈起始症	337	もやもや病
218	多発性軟骨性外骨腫症	278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	338	モワット・ウイルソン症候群
219	多発性嚢胞腎	279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	339	薬剤性過敏症症候群
220	多脾症候群	280	ビッカースタッフ脳幹脳炎	340	ヤング・シンプソン症候群
221	タンジール病	281	非典型溶血性尿毒症症候群	341	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
222	単心室症	282	非特異性多発性小腸潰瘍症	342	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
223	弾性線維性仮性黄色腫	283	皮膚筋炎／多発性筋炎	343	4p欠失症候群
224	短腸症候群	284	びまん性汎細気管支炎	344	ライソゾーム病
225	胆道閉鎖症	285	肥満低換気症候群	345	ラスムッセン脳炎
226	遅発性内リンパ水腫	286	表皮水疱症	346	ランゲルハンス細胞組織球症
227	チャージ症候群	287	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	347	ランドウ・クレフナー症候群
228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	288	VATER症候群	348	リジン尿性蛋白不耐症
229	中毒性表皮壊死症	289	ファイファー症候群	349	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
230	腸管神経節細胞僅少症	290	ファロー四徴症	350	両大血管右室起始症
231	TSH分泌亢進症	291	ファンコニ貧血	351	リンパ管腫症/ゴーハム病
232	TNF受容体関連周期性症候群	292	封入体筋炎	352	リンパ脈管筋腫症
233	低ホスファターゼ症	293	フェニルケトン尿症	353	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
234	天疱瘡	294	フォンタン術後症候群	354	ルビンシュタイン・テイビ症候群
235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	295	複合カルボキシラーゼ欠損症	355	レーベル遺伝性視神経症
236	特発性拡張型心筋症	296	副甲状腺機能低下症	356	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
237	特発性間質性肺炎	297	副腎白質ジストロフィー	357	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
238	特発性基底核石灰化症	298	副腎皮質刺激ホルモン不応症	358	レット症候群
239	特発性血小板減少性紫斑病	299	ブラウ症候群	359	レノックス・ガストー症候群
240	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	300	プラダー・ウィリ症候群	360	ロスムンド・トムソン症候群
				361	肋骨異常を伴う先天性側弯症