

	疾病番号	読み	疾病名		
は	244	229	はいほうたんぱくしょう(じこめんえきせいまたはせんでんせい)	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	
	245	230	はいほうていかんきしょうこうぐん	肺胞低換気症候群	
	246	123	はいあたまどへんけいせいせきつししょうをともなうじょうせんしよくだいれつせいはいくつこのうしゅう	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
	247	091	ばっどきありしょうこうぐん	バッド・キアリ症候群	
	248	333	はっちゃんそんぎるふおーどしょうこうぐん	ハッチンソン・ギルフォード症候群	
	249	008	はんちんとんびょう	ハンチントン病	
	ひ	250	321	ひけとーしすがたごうりしんけつしょう	非ケトーシス型高グリシン血症
		251	165	ひこうせいひふこつまくしょう	肥厚性皮膚膏膜炎
		252	114	ひじすとろふいーせいみおとにーしょうこうぐん	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
		253	124	ひつつかうそくとばくしつこのうしゅうをともなうじょうせんしよくだいれつせいこのうどうみかしょう	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
254		058	ひだいがたしんきんしょう	肥大型心筋症	
255		239	びたみんDいぞんせいいるびょう/こつなんかしょう	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	
256		238	びたみんDていこうせいいるびょう/こつなんかしょう	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	
257		314	ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくきししょう	左肺動脈右肺動脈起始症	
258		128	びっかーすたつふのうかんのうえん	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
259		109	ひんけいしやうけつせいにようどくしょうしょうこうぐん	非典型溶血性尿毒症症候群	
ふ	260	290	ひといせいはいはつせいししょうちやうかいしやうしょう	非特異性多発性小腸潰瘍症	
	261	050	ひふきんえん/たはつせいきんえん	皮膚筋炎/多発性筋炎	
	262	036	ひょうひすいほうしょう	表皮水疱症	
	263	291	ひるしゆすぶるんびょう(ぜんけつちやうがたまはしやうちやうがた)	ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型)	
	264	183	ふゐいふゐーしやうこうぐん	ファイファー症候群	
	265	215	ふゐるーしちやうしやう	ファロー四徴症	
	266	285	ふゐんこにひんけつ	ファンコニ貧血	
	267	015	ふうにゆうたいきんえん	封入体筋炎	
	268	240	ふゐにるけとんにしやうしやう	フェニルケトン尿症	
	269	235	ふくごうじやうせんきのうていかしやう	副甲状腺機能低下症	
へ	270	255	ふくごうかろほきしらーぜけつそんしやう	複合カルボキシラーゼ欠損症	
	271	020	ふくじんはくしつじすとろふいー	副腎白質ジストロフィー	
	272	237	ふくじんひしつしげほるもんぶあうしやう	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
	273	110	ぶらうしやうこうぐん	ブラウ症候群	
	274	193	ぶらだーういりしやうこうぐん	ブラダー・ウィリ症候群	
	275	023	ぶりおんびょう	ブリオン病	
	276	245	ぶろびおんきんけつしょう	プロピオン酸血症	
	277	228	へいそ(せいさいきかんしえん	閉塞性細気管支炎	
	278	056	べーちえつとびょう	ベーチェット病	
	279	031	べすれむおばちー	バスレムオパチー	
ほ	280	126	べりーしやうこうぐん	ペリー症候群	
	281	234	べろおきしそーむびょう(ふくじんはくしつじすとろふいーをのぞく。)	ペルオキシゾーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	
	282	136	へんそくきょうのうしやう	片側巨脳症	
	283	149	へんそくけいれん・へんまひ・てんかんしやうこうぐん	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
	284	323	ほうこうぞく(しあみのさんだつたんさんこうせけつそんしやう	芳香族 L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	
	ま	285	062	ほっさせいやかんへもくるびんにしやうしやう	発作性夜間ヘモグロビン尿症
		286	337	ほもしすちんにしやうしやう	ホモシスチン尿症
		287	254	ぼるふいりんしやう	ボルフィリン症
		288	112	まりねすこしえーくれんしやうこうぐん	マリネスコ・シェーグレン症候群
		289	167	まるふんしやうこうぐん	マルファン症候群
290		014	まんせいえんしやうせいだつせいはいはつしんけいえん/たそうせいいうどうにやえんばち	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	
291		088	まんせいけつせんそくせんせいはいこうけつあつしやう	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
292		270	まんせいさいはつつせいはいはつつせいにつすいえん	慢性再発性多発性骨髄炎	
293		099	まんせいといはつつせいぎせいちやうへいそくしやう	慢性特発性偽性腸閉塞症	
み		294	142	みおくるにーけつしんてんかん	ミオクロニー欠神てんかん
	295	143	みおくるにーだつりよくほっさきをともなうてんかん	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
	296	021	みとこんどりあびょう	ミトコンドリア病	
	297	329	むこうさいしやう	無虹彩症	
	298	189	むひしやうこうぐん	無脾症候群	
	299	264	むりばたんぱくけつしょう	無リポタンパク血症	
	め	300	244	めーがるしるつがによしやう	メーブルシロップ尿症
		301	324	めちるぐるたこんさんによしやう	メチルグルタコン酸尿症
		302	246	めちるまるんさんけつしょう	メチルマロン酸血症
		303	133	めびうすしやうこうぐん	メビウス症候群
304		169	めんけすびょう	メンケス病	
も		305	090	もうまくしきそへんせいしやう	網膜色素変性症
		306	022	もやもやびょう	もやもや病

	疾病番号	読み	疾病名							
も	307	178	もわつとういるそんしやうこうぐん	モワット・ウィルソン症候群						
	308	196	やんぐしんぶそんしやうこうぐん	ヤング・シンブソン症候群						
	ゆ	309	148	ゆうそうせいしやうてんほっさきをともなうにゅうじてんかん	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん					
		ら	310	019	らいそぞーむびょう	ライソゾーム病				
			311	151	らすむつせんのうえん	ラスムッセン脳炎				
			312	155	らんどうくれふなーしやうこうぐん	ランドウ・クレフナー症候群				
			313	252	りじんにやうせいいたんぱくふたいしやう	リジン尿性蛋白不耐症				
			314	216	りょうだいつかんらうしつきしやう	両大血管右室起始症				
			315	277	りんぱかんししやう/ごーはむびょう	リンパ管腫症/ゴーハム病				
			316	089	りんぱみやくかんきんししやう	リンパ脈管筋腫症				
る			317	162	るいてんぼうそう(こうてんせいひょうひすいほうしやうをふくむ。)	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)				
			318	102	るびんしゅたいんていびしやうこうぐん	ルビンシュタイン・テイビ症候群				
	れ		319	302	れーべるいてんせいしんけいしやう	レーベル遺伝性視神経症				
		320	259	れしちんこれすてろーあるしとらんすふゐらーぜけつそんしやう	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					
		321	156	れつとしょうこうぐん	レット症候群					
		322	144	れつとすけすとーしやうこうぐん	レノックス・ガストー症候群					
		323	186	るすむんどとむそんしやうこうぐん	ロスモンド・トムソン症候群					
		324	273	ろつこつじやうをともなうせんでんせいしわんしやう	肋骨異常を伴う先天性側弯症					
		1	325	197	1p36けつしつしやうこうぐん	1 p 3 6 欠失症候群				
			2	326	203	22q11.2けつしつしやうこうぐん	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群			
4			327	198	4pけつしつしやうこうぐん	4 p 欠失症候群				
			5	328	199	5pけつしつしやうこうぐん	5 p 欠失症候群			
	329			231	1-あんちとりぶしんけつぼうしやう	1-アンチトリプシン欠乏症				
	330			322	-けとちあらーぜけつそんしやう	-ケトチオラーゼ欠損症				
	A			331	180	A T R - X しやうこうぐん	A T R - X 症候群			
				C	332	103	C F C しやうこうぐん	C F C 症候群		
					H	333	026	H T L V - 1 かんれんせきすいしやう	H T L V - 1 関連脊髄症	
						I	334	066	I g A びんしやう	I g A 腎症
		335					300	I g G 4 かんれんしっかん	I g G 4 関連疾患	
		P					336	152	P C D H 1 9 かんれんしやうこうぐん	P C D H 1 9 関連症候群
V							337	173	V A T E R しやうこうぐん	V A T E R 症候群
			T				338	108	T N F じゅうたいかんれんししゅうせいしやうこうぐん	T N F 受容体関連周期性症候群

都単独等疾病			読み	疾病名
あ	1	あくせいこうけつあつ		悪性高血圧
い	2	いでんせいQ T 延長しやうこうぐん		遺伝性Q T 延長症候群
か	3	かんないけつせきしやう		肝内結石症
け	4	げんぱつせいにつすいせんししやう		原発性骨髄線維症
こ	5	こてんできくはつせいしやうきんきゅうぞうたしやうこうぐん		古典的特発性好酸球增多症候群
ひ	6	びまんせいはいんさいきかんしえん		びまん性汎細気管支炎
ほ	7	ほはんびょう		母斑症(指定難病の結節性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群を除く。)
も	8	もうまくみやくらくくらくししゅうしやう		網膜脈絡膜萎縮症

マル都派療費等疾病			読み	疾病名	
け	1	げきしやうかんえん		劇症肝炎	
	し	2	じゅうしやうきゅうせいすいえん		重症急性膵炎
		3	じんこうとうせききつやうとするじんふぜん		人工透析を必要とする腎不全
		4	ずもん		スモン
	せ	5	せんでんせいけつえきぎょうこいんしけつぼうしやうどう		先天性血液凝固因子欠乏症等
		6	ぶりおんびょう		ブリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。)