

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)	
あ	135	アイカルディ症候群 <small>しょうこうぐん</small>	1	アイカルディ症候群 <small>しょうこうぐん</small>	
	119	アイザックス症候群 <small>しょうこうぐん</small>	2	アイザックス症候群 <small>しょうこうぐん</small>	
	66	IgA腎症 <small>じんしょう</small>	3	IgA腎症 <small>じんしょう</small>	
	300	IgG4関連疾患 <small>かんれんしつかん</small>	4	IgG4関連疾患 <small>かんれんしつかん</small>	
	24	亜急性硬化性全脳炎 <small>あ きゅうせいはうかせい ぜんのうえん</small>	5	亜急性硬化性全脳炎 <small>あ きゅうせいはうかせい ぜんのうえん</small>	
	46	悪性関節リウマチ <small>あくせいかんせつ</small>	63	関節リウマチ <small>かんせつ</small>	
	83	アジソン病 <small>びょう</small>	6	アジソン病 <small>びょう</small>	
	303	アッシャー症候群 <small>ショウコウグン</small>	7	アッシャー症候群 <small>ショウコウグン</small>	
	116	アトピー性脊髄炎 <small>せいせきずいえん</small>	8	アトピー性脊髄炎 <small>せいせきずいえん</small>	
	182	アペール症候群 <small>しょうこうぐん</small>	9	アペール症候群 <small>しょうこうぐん</small>	
	297	アラジール症候群 <small>しょうこうぐん</small>	11	アラジール症候群 <small>しょうこうぐん</small>	
	177	ありま しょうこうぐん 有馬症候群	12	ありま しょうこうぐん 有馬症候群	
	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症 <small>けつぼうしょう</small>	149	若年性肺気腫 <small>じやくねんせいはいきしゆ</small>	
218	アルポート症候群 <small>しょうこうぐん</small>	13	アルポート症候群 <small>しょうこうぐん</small>		
131	アレキサンダー病 <small>びょう</small>	14	アレキサンダー病 <small>びょう</small>		
201	アンジェルマン症候群 <small>しょうこうぐん</small>	15	アンジェルマン症候群 <small>しょうこうぐん</small>		
184	アントレー・ビクスラー症候群 <small>しょうこうぐん</small>	16	アントレー・ビクスラー症候群 <small>しょうこうぐん</small>		
い	247	イソ吉草酸血症 <small>きっそうさんけつしょう</small>	17	イソ吉草酸血症 <small>きっそうさんけつしょう</small>	
	222	いちじせい しょうこうぐん 一次性ネフローゼ症候群	18	いちじせい しょうこうぐん 一次性ネフローゼ症候群	
	223	いちじせい まくせいぞうしよくせいしきゅうたい じんえん 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	19	いちじせい まくせいぞうしよくせいしきゅうたい じんえん 一次性膜性増殖性糸球体腎炎	
	197	けつしつしょうこうぐん 1p36欠失症候群	20	けつしつしょうこうぐん 1p36欠失症候群	
	325	いでんせい じこえんししょうしつかん 遺伝性自己炎症疾患	21	いでんせい じこえんししょう しつかん 遺伝性自己炎症疾患	
	120	いでんせい 遺伝性ジストニア	22	いでんせい 遺伝性ジストニア	
	115	いでんせい しゅうき せいしし まひ 遺伝性周期性四肢麻痺	23	いでんせい しゅうき せいしし まひ 遺伝性周期性四肢麻痺	
	298	いでんせい すいえん 遺伝性肺炎	24	いでんせい すいえん 遺伝性肺炎	
	286	いでんせい てつが きゅうせいひんけつ 遺伝性鉄芽球性貧血	25	いでんせい てつが きゅうせいひんけつ 遺伝性鉄芽球性貧血	
	う	173	しょうこうぐん VATER症候群	26	しょうこうぐん VATER症候群
		175	しょうこうぐん ウィーバー症候群	27	しょうこうぐん ウィーバー症候群
		179	しょうこうぐん ウィリアムズ症候群	28	しょうこうぐん ウィリアムズ症候群
		171	びょう ウイルソン病	29	びょう ウイルソン病
145		しょうこうぐん ウエスト症候群	30	しょうこうぐん ウエスト症候群	
191		しょうこうぐん ウェルナー症候群	31	しょうこうぐん ウェルナー症候群	
233		しょうこうぐん ウォルフラム症候群	32	しょうこうぐん ウォルフラム症候群	
29		びょう ウルリッヒ病	33	びょう ウルリッヒ病	
え		26	かんれんせきずいしょう HTLV-1関連脊髄症	34	かんれんせきずいしょう HTLV-1関連脊髄症
		180	しょうこうぐん ATR-X症候群	35	しょうこうぐん ATR-X症候群
	168	しょうこうぐん エーラス・ダンロス症候群	37	しょうこうぐん エーラス・ダンロス症候群	
	287	しょうこうぐん エプスタイン症候群	38	しょうこうぐん エプスタイン症候群	
	217	びょう エプスタイン病	39	びょう エプスタイン病	
	204	しょうこうぐん エマヌエル症候群	40	しょうこうぐん エマヌエル症候群	
	30	えんい がた 遠位型ミオパチー	41	えんい がた 遠位型ミオパチー	
			42	えんすいかくまく 円錐角膜	
	お	68	おうしよくじんたいこっか しょう 黄色靭帯骨化症	43	おうしよくじんたいこっか しょう 黄色靭帯骨化症

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
	301	おうはん 黄斑ジストロフィー	44	おうはん 黄斑ジストロフィー
	146	おおたわら しょうこうぐん 大田原症候群	45	おおたわら しょうこうぐん 大田原症候群
	170	オクシピタル・ホーン しょうこうぐん 症候群	46	オクシピタル・ホーン しょうこうぐん 症候群
	227	オスラー びょう 病	47	オスラー びょう 病
か	232	カーニー ぶくごう 複合	48	カーニー ぶくごう 複合
	141	かいば こうか ともな ないそく そくとうよう 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	49	かいば こうか ともな ないそく そくとうよう 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	97	かいようせい だいちようえん 潰瘍性大腸炎	50	かいようせい だいちようえん 潰瘍性大腸炎
	72	かすいたいせい ぶんびつじょうしやう 下垂体性ADH分泌異常症	36	ぶんびつじょうしやう ADH分泌異常症
	76	かすいたいせい ぶんびつこうしんしやう 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	124	ぶんびつこうしんしやう ゴナドトロピン分泌亢進症
	77	かすいたいせい ぶんびつこうしんしやう 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	175	せいしやう ぶんびつこうしんしやう 成長ホルモン分泌亢進症
	73	かすいたいせい ぶんびつこうしんしやう 下垂体性TSH分泌亢進症	232	ぶんびつこうしんしやう TSH分泌亢進症
	74	かすいたいせい ぶんびつこうしんしやう 下垂体性PRL分泌亢進症	300	ぶんびつこうしんしやう こう けつしやう PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)
	78	かすいたい ぜんようきのう ていか しょう 下垂体前葉機能低下症	51	かすいたい ぜんようきのう ていか しょう 下垂体前葉機能低下症
	79	かぞくせいこう けつしやう 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	99	げんばつせいこうしけつしやう 原発性高脂血症
	266	かぞくせい ちちゆうかい ねつ 家族性地中海熱	52	かぞくせい ちちゆうかい ねつ 家族性地中海熱
	161	かぞくせい りようせい まんせい てんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡	53	かぞくせい りようせい まんせい てんぼうそう 家族性良性慢性天疱瘡
	307	カナバン びょう 病	54	カナバン びょう 病
	269	かのうせい むきんせい かんせつえん えそ せい のうひしやう 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	55	かのうせい むきんせい かんせつえん えそ せい のうひしやう 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	187	かぶき しょうこうぐん 歌舞伎症候群	56	かぶき しょうこうぐん 歌舞伎症候群
	258	ガラクトース-1-リン さん 酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	57	ガラクトース-1-リン さん 酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
	316	かいりう いじょうしやう カルニチン回路異常症	58	かいりう いじょうしやう カルニチン回路異常症
			59	かれいおうはんへんせい 加齢黄斑変性
	257	かながたとう げんびやう 肝型糖原病	60	かながたとう げんびやう 肝型糖原病
	226	かんしつせいぼうこう えん がた 間質性膀胱炎(ハンナ型)	61	かんしつせいぼうこう えん がた 間質性膀胱炎(ハンナ型)
	150	かんじやう ばんせんしよくたいしやうこうぐん 環状20番染色体症候群	62	かんじやう ばんせんしよくたいしやうこうぐん 環状20番染色体症候群
	209	かんぜんたいけつかんてんい しょう 完全大血管転位症	64	かんぜんたいけつかんてんい しょう 完全大血管転位症
	164	がんみふ ぱくひ しょう 眼皮膚白皮症	65	がんみふ ぱくひ しょう 眼皮膚白皮症
き	236	ぎせい ふくこうじやうせんきのう ていか しょう 偽性副甲状腺機能低下症	66	ぎせい ふくこうじやうせんきのう ていか しょう 偽性副甲状腺機能低下症
	219	ギャロウェイ・モワト しょうこうぐん 症候群	67	ギャロウェイ・モワト しょうこうぐん 症候群
			68	きゅうせいえいせい のうしやう 急性壊死性脳症
			69	きゅうせいもうまくえし 急性網膜壊死
1		きゅうせきずいせい きんいしゆく しょう 球脊髄性筋萎縮症	70	きゅうせきずいせい きんいしゆく しょう 球脊髄性筋萎縮症
	220	きゅうそくしんこうせい しきゆうたい じんえん 急速進行性糸球体腎炎	71	きゅうそくしんこうせい しきゆうたい じんえん 急速進行性糸球体腎炎
	271	きょうちよくせせきついえん 強直性脊椎炎	72	きょうちよくせせきついえん 強直性脊椎炎
	41	きよさいぼうせい どうみやえん 巨細胞性動脈炎	74	きよさいぼうせい どうみやえん 巨細胞性動脈炎
	279	きよだいじやうみせけい けいぶ こうくう いんどう せいびやうへん 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	75	きよだいじやうみせけい けいぶ こうくう いんどう せいびやうへん 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	280	きよだいじやうみせけい けいぶ がんめんまた しし びやうへん 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	76	きよだいじやうみせけい けいぶ がんめんまた しし びやうへん 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	100	きよだいぼうこう たんしよつちやうちやうか げんどうふぜんしやう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	77	きよだいぼうこう たんしよつちやうちやうか げんどうふぜんしやう 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	278	きよだい かんきけい けいぶ がんめんびやうへん 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	78	きよだい かんきけい けいぶ がんめんびやうへん 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
2		きんいしゆくせい そくさく こうかしやう 筋萎縮性側索硬化症	79	きんいしゆくせい そくさく こうかしやう 筋萎縮性側索硬化症
	256	きんがたとう げんびやう 筋型糖原病	80	きんがたとう げんびやう 筋型糖原病
	113	きん 筋ジストロフィー	81	きん 筋ジストロフィー
く	75	クッシング びょう 病	82	クッシング びょう 病

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
	106	クリオピリン関連周期熱症候群	83	クリオピリン関連周期熱症候群
	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	181	クルーゾン症候群	85	クルーゾン症候群
	248	グルコーストランスポーター1欠損症	86	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	87	グルタル酸血症1型
	250	グルタル酸血症2型	88	グルタル酸血症2型
	16	クロー・深瀬症候群	89	クロー・深瀬症候群
	96	クローン病	90	クローン病
	289	クロンカイト・カナダ症候群	91	クロンカイト・カナダ症候群
け	129	けいれんじゆうせきた にそうせい きゆうせうしやう 痙攣重積型(二相性)急性脳症	92	けいれんじゆうせきた にそうせい きゆうせうしやう 痙攣重積型(二相性)急性脳症
	158	けっせつせいこうしやう 結節性硬化症	93	けっせつせいこうしやう 結節性硬化症
	42	けっせつせいはつ どうみやん 結節性多発動脈炎	94	けっせつせいはつ どうみやん 結節性多発動脈炎
	64	けっせんせいけつしやうばんしょうせいはん びやう 血栓性血小板減少性紫斑病	95	けっせんせいけつしやうばんしょうせいはん びやう 血栓性血小板減少性紫斑病
	137	げんきよくせいしつ い けいせい 限局性皮質異形成	96	げんきよくせいしつ い けいせい 限局性皮質異形成
			97	げんばつせいきよくしよたかんしやう 原発性局所多汗症
	94	げんばつせいこうせい たんかんえん 原発性硬化性胆管炎	98	げんばつせいこうせい たんかんえん 原発性硬化性胆管炎
	262	げんばつせいこう けっしやう 原発性高カイルミクロン血症	99	げんばつせいこうけっしやう 原発性高脂血症
	48	げんばつせいこう しつこうたいしやうこうぐん 原発性抗リン脂質抗体症候群	118	こう しつこうたいしやうこうぐん 抗リン脂質抗体症候群
	4	げんばつせいそくこうしやう 原発性側索硬化症	100	げんばつせいそくこうしやう 原発性側索硬化症
	93	げんばつせいたんじゆうせいはんかんえん 原発性胆汁性胆管炎	101	げんばつせいたんじゆうせいはんかんえん 原発性胆汁性胆管炎
	65	げんばつせいめんえきふぜん しやうこうぐん 原発性免疫不全症候群	102	げんばつせいめんえきふぜん しやうこうぐん 原発性免疫不全症候群
			103	けんびきやうてきだいしやうえん 顕微鏡的大腸炎
	43	けんびきやうてきはつ けっかんえん 顕微鏡的多発血管炎	104	けんびきやうてきはつ けっかんえん 顕微鏡的多発血管炎
こ	267	こう しやうこうぐん 高IgD症候群	105	こう しやうこうぐん 高IgD症候群
	98	こうさんきゆうせいしやうかかん しつかん 好酸球性消化管疾患	106	こうさんきゆうせいしやうかかん しつかん 好酸球性消化管疾患
	45	こうさんきゆうせいはつ けっかんえんせいにくげ しゆしやう 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	107	こうさんきゆうせいはつ けっかんえんせいにくげ しゆしやう 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	306	こうさんきゆうせいふくびくう えん 好酸球性副鼻腔炎	108	こうさんきゆうせいふくびくう えん 好酸球性副鼻腔炎
	221	こうしきゆうたいきていまく じんえん 抗糸球体基底膜腎炎	109	こうしきゆうたいきていまく じんえん 抗糸球体基底膜腎炎
	69	こうじゆんたいこつか しやう 後縦靭帯骨化症	110	こうじゆんたいこつか しやう 後縦靭帯骨化症
	80	こうじやうせん ふ おうしやう 甲状腺ホルモン不応症	111	こうじやうせん ふ おうしやう 甲状腺ホルモン不応症
	59	こうそく がたしんきんしやう 拘束型心筋症	112	こうそく がたしんきんしやう 拘束型心筋症
	241	こう けっしやう がた 高チロシン血症1型	113	こう けっしやう がた 高チロシン血症1型
	242	こう けっしやう がた 高チロシン血症2型	114	こう けっしやう がた 高チロシン血症2型
	243	こう けっしやう がた 高チロシン血症3型	115	こう けっしやう がた 高チロシン血症3型
	283	こうてんせいせきが きゆうあう 後天性赤芽球癆	116	こうてんせいせきが きゆうあう 後天性赤芽球癆
	70	こうはん せきちゆうかきやうさくしやう 広範脊柱管狭窄症	117	こうはん せきちゆうかきやうさくしやう 広範脊柱管狭窄症
	192	こうけいんしやうこうぐん コケイン症候群	119	こうけいんしやうこうぐん コケイン症候群
	104	こうすてろしやうこうぐん コステロ症候群	120	こうすてろしやうこうぐん コステロ症候群
	274	こつけいせいふぜんしやう 骨形成不全症	121	こつけいせいふぜんしやう 骨形成不全症
			122	こつずいけいせいしやうこうぐん 骨髄異型性症候群
			123	こつずいせんいしやう 骨髄繊維症
	199	けっしつしやうこうぐん 5p欠失症候群	125	けっしつしやうこうぐん 5p欠失症候群
	185	こうふいんしやうこうぐん コフィン・シリス症候群	126	こうふいんしやうこうぐん コフィン・シリス症候群

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
	176	コフィン・ローリー症候群 <small>しょうこうぐん</small>	127	コフィン・ローリー症候群 <small>しょうこうぐん</small>
	52	混合性結合組織病 <small>こんごうせいけつごうそしき びょう</small>	128	混合性結合組織病 <small>こんごうせいけつごうそしき びょう</small>
さ	190	鯉耳腎症候群 <small>さいじ じんしょうこうぐん</small>	129	鯉耳腎症候群 <small>さいじ じんしょうこうぐん</small>
	60	再生不良性貧血 <small>さいせいふりょうせいひんけつ</small>	130	再生不良性貧血 <small>さいせいふりょうせいひんけつ</small>
			131	サイトメガロウイルス角膜炎 <small>かくまくないひえん</small>
	55	再発性多発軟骨炎 <small>さいはつせいたはつ なんこつえん</small>	132	再発性多発軟骨炎 <small>さいはつせいたはつ なんこつえん</small>
	211	左心低形成症候群 <small>さしん ていけいせいしょうこうぐん</small>	133	左心低形成症候群 <small>さしん ていけいせいしょうこうぐん</small>
	84	サルコイドーシス	134	サルコイドーシス
	212	三尖弁閉鎖症 <small>さんせんべんへいさしょう</small>	135	三尖弁閉鎖症 <small>さんせんべんへいさしょう</small>
	317	三頭酵素欠損症 <small>さんとうこうそ けつそんしょう</small>	136	三頭酵素欠損症 <small>さんとうこうそ けつそんしょう</small>
し	103	CFC症候群 <small>しょうこうぐん</small>	137	CFC症候群 <small>しょうこうぐん</small>
	53	シェーグレン症候群 <small>しょうこうぐん</small>	138	シェーグレン症候群 <small>しょうこうぐん</small>
	159	色素性乾皮症 <small>しきそせい かんびしょう</small>	139	色素性乾皮症 <small>しきそせい かんびしょう</small>
	32	自己貪食空胞性ミオパチー <small>じこ どんしょくくうほう せい</small>	140	自己貪食空胞性ミオパチー <small>じこ どんしょくくうほう せい</small>
	95	自己免疫性肝炎 <small>じこ めんえきせいけんえん</small>	141	自己免疫性肝炎 <small>じこ めんえきせいけんえん</small>
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 <small>じこめんえきせいこうてんせいぎょうこいんしけつぼうしょう</small>	142	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 <small>じこめんえきせいこうてんせいぎょうこいんしけつぼうしょう</small>
	61	自己免疫性溶血性貧血 <small>じこ めんえきせいようけつ せいひんけつ</small>	143	自己免疫性溶血性貧血 <small>じこ めんえきせいようけつ せいひんけつ</small>
			144	四肢形成不全 <small>しし けいせいぜん</small>
	260	システロール血症 <small>けつしょう</small>	145	システロール血症 <small>けつしょう</small>
	318	シトリン欠損症 <small>けつそんしょう</small>	146	シトリン欠損症 <small>けつそんしょう</small>
	224	紫斑病性腎炎 <small>しはん びょうせいじんえん</small>	147	紫斑病性腎炎 <small>しはん びょうせいじんえん</small>
	265	脂肪萎縮症 <small>しぼう いしゆくしょう</small>	148	脂肪萎縮症 <small>しぼう いしゆくしょう</small>
	304	若年発症型両側性感音難聴 <small>じゃくねんはつしょうがたりょうそくせいかんおんなんちよう</small>	245	特発性両側性感音難聴 <small>とくはつせいりょうそくせいかんおんなんちよう</small>
	10	シャルコー・マリー・トゥース病 <small>びょう</small>	150	シャルコー・マリー・トゥース病 <small>びょう</small>
	11	重症筋無力症 <small>じゅうじょうきんむりょくしょう</small>	151	重症筋無力症 <small>じゅうじょうきんむりょくしょう</small>
	208	修正大血管転位症 <small>しゅうせいだいていけつかんでんい しょう</small>	152	修正大血管転位症 <small>しゅうせいだいていけつかんでんい しょう</small>
	33	シュワルツ・ヤンペル症候群 <small>しょうこうぐん</small>	153	シュワルツ・ヤンペル症候群 <small>しょうこうぐん</small>
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 <small>じよは すいみんき じぞくせい きよむは しめ せいのうしょう</small>	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 <small>じよは すいみんき じぞくせい きよむは しめ せいのうしょう</small>
	138	神経細胞移動異常症 <small>しんけいさいぼういどう いじょう しょう</small>	155	神経細胞移動異常症 <small>しんけいさいぼういどう いじょう しょう</small>
	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 <small>しんけいじくさく けいせい ともな いでんせい せいはいくつ のうしょう</small>	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 <small>しんけいじくさく けいせい ともな いでんせい せいはいくつ のうしょう</small>
	34	神経線維腫症 <small>しんけいせんい しゅしょう</small>	157	神経線維腫症 <small>しんけいせんい しゅしょう</small>
	121	神経フェリチン症 <small>しんけい しょう</small>	158	神経フェリチン症 <small>しんけい しょう</small>
	9	神経有棘赤血球症 <small>しんけいゆうきよけつけつきゅうちよう</small>	159	神経有棘赤血球症 <small>しんけいゆうきよけつけつきゅうちよう</small>
	5	進行性核上性麻痺 <small>しんこうせい かくじょうせいまひ</small>	160	進行性核上性麻痺 <small>しんこうせい かくじょうせいまひ</small>
	272	進行性骨化性線維異形成症 <small>しんこうせい こつか せいせんい い けいせいしょう</small>	161	進行性骨化性線維異形成症 <small>しんこうせい こつか せいせんい い けいせいしょう</small>
	25	進行性多巣性白質脳症 <small>しんこうせい た そうせいはいくつ のうしょう</small>	162	進行性多巣性白質脳症 <small>しんこうせい た そうせいはいくつ のうしょう</small>
	308	進行性白質脳症 <small>しんこうせいはいくつしょう</small>	163	進行性白質脳症 <small>しんこうせいはいくつしょう</small>
	309	進行性ミオクローヌステんかん <small>しんこうせい</small>	164	進行性ミオクローヌステんかん <small>しんこうせい</small>
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 <small>しんしつちゅうかくけつそん ともな はいどうみやくいさしょう</small>	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 <small>しんしつちゅうかくけつそん ともな はいどうみやくいさしょう</small>
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 <small>しんしつちゅうかくけつそん ともな はいどうみやくいさしょう</small>	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 <small>しんしつちゅうかくけつそん ともな はいどうみやくいさしょう</small>
す	157	スタージ・ウェーバー症候群 <small>しょうこうぐん</small>	167	スタージ・ウェーバー症候群 <small>しょうこうぐん</small>
	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群 <small>しょうこうぐん</small>	168	スティーヴンス・ジョンソン症候群 <small>しょうこうぐん</small>
	202	スミス・マガニス症候群 <small>しょうこうぐん</small>	169	スミス・マガニス症候群 <small>しょうこうぐん</small>

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
			170	スモン
せ	206	ぜいじやく しょうこうぐん 脆弱X症候群	171	ぜいじやく しょうこうぐん 脆弱X症候群
	205	ぜいじやく しょうこうぐんかんれんしつかん 脆弱X症候群関連疾患	172	ぜいじやく しょうこうぐんかんれんしつかん 脆弱X症候群関連疾患
			173	せいじょうあつすいとうしょう 正常圧水頭症
	54	せいじん びょう 成人スチル病	174	せいじん びょう 成人スチル病
	117	せきずいくどう しょう 脊髄空洞症	176	せきずいくどう しょう 脊髄空洞症
	18	せきずいしょうのうんせいしょうた けいとういしゆくしょう のぞ 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	177	せきずいしょうのうんせいしょうた けいとういしゆくしょう のぞ 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
	118	せきずいずいまくりゅう 脊髄髄膜瘤	178	せきずいずいまくりゅう 脊髄髄膜瘤
	3	せきずいせいきんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症	179	せきずいせいきんいしゆくしょう 脊髄性筋萎縮症
	319	せぴあふてりん かんげんこうそ けつそんしょう セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	180	せぴあふてりん かんげんこうそ けつそんしょう セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
	328	ぜんがんぶ けいせいじょう 前眼部形成異常	181	ぜんがんぶ けいせいじょう 前眼部形成異常
	107	ぜんしんがたじやくねんせいはくはつせい かんせつえん 全身型若年性特発性関節炎	182	ぜんしんがたじやくねんせいはくはつせい かんせつえん 全身型若年性特発性関節炎
	28	ぜんしんせい 全身性アミロイドーシス	10	アミロイドーシス
	49	ぜんしんせい 全身性エリテマトーデス	183	ぜんしんせい 全身性エリテマトーデス
	51	ぜんすんせいきょうひししょう 全身性强皮症	73	きょうひししょう 強皮症
	310	せんてんじょうしょうこうぐん 先天異常症候群	184	せんてんじょうしょうこうぐん 先天異常症候群
	294	せんてんせいおうかくまく 先天性横隔膜ヘルニア	185	せんてんせいおうかくまく 先天性横隔膜ヘルニア
	132	せんてんせいかくじょせいきゅうまひ 先天性核上性球麻痺	186	せんてんせいかくじょせいきゅうまひ 先天性核上性球麻痺
	330	せんてんせいきんきょうさくしょう 先天性気管狭窄症	187	せんてんせいきんきょうさくしょう 先天性気管狭窄症
	160	せんてんせいぎょりんせん 先天性魚鱗癬	188	せんてんせいぎょりんせん 先天性魚鱗癬
	12	せんてんせいきんむりよく しょうこうぐん 先天性筋無力症候群	189	せんてんせいきんむりよく しょうこうぐん 先天性筋無力症候群
	320	せんてんせい 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	190	せんてんせい 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
	311	せんてんせいせん せんべんきょうさくしょう 先天性三尖弁狭窄症	191	せんてんせいせん せんべんきょうさくしょう 先天性三尖弁狭窄症
	225	せんてんせいじんせいこぼしょう 先天性腎性尿崩症	192	せんてんせいじんせいこぼしょう 先天性腎性尿崩症
	282	せんてんせいせつけつきゅうせいせいじょうせい ひんけつ 先天性赤血球形成異常性貧血	193	せんてんせいせつけつきゅうせいせいじょうせい ひんけつ 先天性赤血球形成異常性貧血
	312	せんてんせいせうぼうべん きょうさくしょう 先天性僧帽弁狭窄症	194	せんてんせいせうぼうべん きょうさくしょう 先天性僧帽弁狭窄症
	139	せんてんせいだいのうはくしつ けいせいふぜんしょう 先天性大脳白質形成不全症	195	せんてんせいだいのうはくしつ けいせいふぜんしょう 先天性大脳白質形成不全症
	313	せんてんせいはいどうみやきょうさくしょう 先天性肺動脈狭窄症	196	せんてんせいはいどうみやきょうさくしょう 先天性肺動脈狭窄症
			197	せんてんせいふうしんしょうこうぐん 先天性風疹症候群
	82	せんてんせいふくじん ていけいせいしょう 先天性副腎低形成症	198	せんてんせいふくじん ていけいせいしょう 先天性副腎低形成症
	81	せんてんせいふくじん ひしつ こうそ けつそんしょう 先天性副腎皮質酵素欠損症	199	せんてんせいふくじん ひしつ こうそ けつそんしょう 先天性副腎皮質酵素欠損症
	111	せんてんせい 先天性ミオパチー	200	せんてんせい 先天性ミオパチー
	130	せんてんせいむつう むかん しょう 先天性無痛無汗症	201	せんてんせいむつう むかん しょう 先天性無痛無汗症
	253	せんてんせいしやうさん きゅうしゆぜん 先天性葉酸吸収不全	202	せんてんせいしやうさん きゅうしゆぜん 先天性葉酸吸収不全
	127	ぜんとう そくとうよう へんせいしょう 前頭側頭葉変性症	203	ぜんとう そくとうよう へんせいしょう 前頭側頭葉変性症
そ	147	そうき のうしょう 早期ミオクロニー脳症	204	そうき のうしょう 早期ミオクロニー脳症
	207	そうどうみやけんいざん しょう 総動脈幹遺残症	205	そうどうみやけんいざん しょう 総動脈幹遺残症
	293	そうはいせつう いざん 総排泄腔遺残	206	そうはいせつう いざん 総排泄腔遺残
	292	そうはいせつう がいはんしょう 総排泄腔外反症	207	そうはいせつう がいはんしょう 総排泄腔外反症
	194	しょうこうぐん ソトス症候群	208	しょうこうぐん ソトス症候群
た	284	ダイヤモンド・ブラックファン びんけつ ダイヤモンド・ブラックファン貧血	209	ダイヤモンド・ブラックファン びんけつ ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	200	だい ばんせんしよくたいちちおやせい しょうこうぐん 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	210	だい ばんせんしよくたいちちおやせい しょうこうぐん 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	7	だいのうひしつ きてい かくへんせいしょう 大脳皮質基底核変性症	211	だいのうひしつ きてい かくへんせいしょう 大脳皮質基底核変性症

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
	326	だいらせき こつびょう 大理石骨病	212	だいらせき こつびょう 大理石骨病
			213	しょうこうぐん ダウン症候群
	40	たかやすどうみやえん 高安動脈炎	214	たかやすどうみやえん 高安動脈炎
	17	た けいとういしゆくしょう 多系統萎縮症	215	た けいとういしゆくしょう 多系統萎縮症
	275	こつい けいせいしょう タナトフォリック骨異形成症	216	こつい けいせいしょう タナトフォリック骨異形成症
	44	たはつ けつかんえんせいにくげ しゆしょう 多発血管炎性肉芽腫症	217	たはつ けつかんえんせいにくげ しゆしょう 多発血管炎性肉芽腫症
	13	たはつせい こうかしょう しんけい せきずいえん 多発性硬化症／視神経脊髄炎	218	たはつせい こうかしょう しんけい せきずいえん 多発性硬化症／視神経脊髄炎
			219	たはつせい なんこつせいがりにつしゆしょう 多発性軟骨性外骨腫症
	67	たはつせい のうほうじん 多発性嚢胞腎	220	たはつせい のうほうじん 多発性嚢胞腎
	188	た ひ しょうこうぐん 多脾症候群	221	た ひ しょうこうぐん 多脾症候群
	261	びょう タンジール病	222	びょう タンジール病
	210	たんしんしつしょう 単心室症	223	たんしんしつしょう 単心室症
	166	だんせいせんい せいかせい おうしよくしゆ 弾性線維性仮性黄色腫	224	だんせいせんい せいかせい おうしよくしゆ 弾性線維性仮性黄色腫
			225	たんちようしょうこうぐん 短腸症候群
	296	たんだうへいさししょう 胆道閉鎖症	226	たんだうへいさししょう 胆道閉鎖症
ち	305	ちはつせい ない すいしゆ 遅発性内リンパ水腫	227	ちはつせい ない すいしゆ 遅発性内リンパ水腫
	105	しょうこうぐん チャージ症候群	228	しょうこうぐん チャージ症候群
	134	ちゆかくしんけい けいせいじょうしょう しょうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	229	ちゆかくしんけい けいせいじょうしょう しょうこうぐん 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	39	ちゆうどくせいひょうひ えし しょう 中毒性表皮壊死症	230	ちゆうどくせいひょうひ えし しょう 中毒性表皮壊死症
	101	ちようかんけいせつさいぼうきんしょう 腸管神経節細胞僅少症	231	ちようかんけいせつさいぼうきんしょう 腸管神経節細胞僅少症
て	108	じゆうたい かんれんしゆうきせい しょうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群	233	じゆうたい かんれんしゆうきせい しょうこうぐん TNF受容体関連周期性症候群
	172	てい しょう 低ホスファターゼ症	234	てい しょう 低ホスファターゼ症
	35	てんぼうそう 天疱瘡	235	てんぼうそう 天疱瘡
と	123	とくとう へんけいせいせきつしょう ともな じょうせんしよくたれつせいはいくつ のうしょう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	236	とくとう へんけいせいせきつしょう ともな じょうせんしよくたれつせいはいくつ のうしょう 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	57	とくはつせい かくちようがしんきんしょう 特発性拡張型心筋症	237	とくはつせい かくちようがしんきんしょう 特発性拡張型心筋症
	85	とくはつせい かんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎	238	とくはつせい かんしつせいはいえん 特発性間質性肺炎
	27	とくはつせいきてい かくせつかいか しょう 特発性基底核石灰化症	239	とくはつせいきてい かくせつかいか しょう 特発性基底核石灰化症
	63	とくはつせい けっしょうぼばんしょうせいはん びょう 特発性血小板減少性紫斑病	240	とくはつせい けっしょうぼばんしょうせいはん びょう 特発性血小板減少性紫斑病
	327	とくはつせい けっせんしよく いでんせい けっせんせいせいん かぎ 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	241	とくはつせい けっせんしよく いでんせい けっせんせいせいん かぎ 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	163	とくはつせい こうてんせい ぜんしんせいむかん しょう 特発性後天性全身性無汗症	242	とくはつせい こうてんせい ぜんしんせいむかん しょう 特発性後天性全身性無汗症
	71	とくはつせい だいたいこつとうえししょう 特発性大腿骨頭壊死症	243	とくはつせい だいたいこつとうえししょう 特発性大腿骨頭壊死症
	92	とくはつせい もんみやあつこうしんしょう 特発性門脈圧亢進症	244	とくはつせい もんみやあつこうしんしょう 特発性門脈圧亢進症
			246	とつぱつせいなんちよう 突発性難聴
	140	しょうこうぐん ドラベ症候群	247	しょうこうぐん ドラベ症候群
な	268	なかじよう にしむらしょうこうぐん 中條・西村症候群	248	なかじよう にしむらしょうこうぐん 中條・西村症候群
	174	なす びょう 那須ハコラ病	249	なす びょう 那須ハコラ病
	276	なんこつむ けいせいしょう 軟骨無形成症	250	なんこつむ けいせいしょう 軟骨無形成症
	153	なんち ひんかいぶぶん ほつき じゆうせきせきゆうせうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎	251	なんち ひんかいぶぶん ほつき じゆうせきせきゆうせうえん 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
に	203	けっしつしょうこうぐん 22q11. 2欠失症候群	252	けっしつしょうこうぐん 22q11. 2欠失症候群
	295	にゆうようじ かんきょだいけつかんしゆ 乳幼児肝巨大血管腫	253	にゆうようじ かんきょだいけつかんしゆ 乳幼児肝巨大血管腫
	251	にようそ いじょうしょう 尿素サイクル異常症	254	にようそ いじょうしょう 尿素サイクル異常症
ぬ	195	しょうこうぐん ヌーナン症候群	255	しょうこうぐん ヌーナン症候群
ね	315	しょうこうぐん そうしつがいこつしょうこうぐん かんれんじんしょう ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	256	しょうこうぐん そうしつがいこつしょうこうぐん かんれんじんしょう ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
の	263	のうけんおうしよくしゆしやう 脳髄黄色腫症	257	のうけんおうしよくしゆしやう 脳髄黄色腫症
	122	のうひやう 脳表へモジデリン沈着症	258	のうひやう 脳表へモジデリン沈着症
	37	のうほうせいかんせん 膿疱性乾癬(汎発型)	259	のうほうせいかんせん 膿疱性乾癬
	299	のうほうせいせんい 嚢胞性線維症	260	のうほうせいせんい 嚢胞性線維症
は	6	ひやう パーキンソン病	261	ひやう パーキンソン病
	47	ひやう パージャー病	262	ひやう パージャー病
	87	はいじやうみやいそくしやう 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	263	はいじやうみやいそくしやう 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
	86	はいどうみやせいはいこうけつあつしやう 肺動脈性肺高血圧症	264	はいどうみやせいはいこうけつあつしやう 肺動脈性肺高血圧症
	229	はいほうたんぱくしやう 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	265	はいほうたんぱくしやう 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
	230	はいほうていかんき 肺胞低換気症候群	266	はいほうていかんき 肺胞低換気症候群
	91	しやうこうぐん バッド・キアリ症候群	267	しやうこうぐん バッド・キアリ症候群
	8	ひやう ハンチントン病	268	ひやう ハンチントン病
			269	はんぱつせいとくはつせいこつぞうしよくしやう 汎発性特発性骨増殖症
ひ	152	かんれんしやうこうぐん PCDH19関連症候群	270	かんれんしやうこうぐん PCDH19関連症候群
	321	ひ 非ケトーシス型高グリシン血症	271	ひ 非ケトーシス型高グリシン血症
	165	ひこうせい 肥厚性皮膚骨膜炎	272	ひこうせい 肥厚性皮膚骨膜炎
	114	ひ 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	273	ひ 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	124	ひしつか 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	274	ひしつか 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	58	ひだい 肥大型心筋症	275	ひだい 肥大型心筋症
	314	ひだはいどうみやせいはいどうみやせい 左肺動脈右肺動脈起始症	276	ひだはいどうみやせいはいどうみやせい 左肺動脈右肺動脈起始症
	239	いぞん ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	277	いぞん ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
	238	ていこうせい ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	278	ていこうせい ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
	128	のうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎	279	のうかんのうえん ビッカースタッフ脳幹脳炎
	109	ひ 非典型溶血性尿毒症症候群	280	ひ 非典型溶血性尿毒症症候群
	290	ひ 非特異性多発性小腸潰瘍症	281	ひ 非特異性多発性小腸潰瘍症
	50	ひふきんえん 皮膚筋炎/多発性筋炎	282	ひふきんえん 皮膚筋炎/多発性筋炎
			283	せいはんさいきかんしえん びまん性汎細気管支炎
			284	ひまんでいかんきしやうこうぐん 肥満低換気症候群
	36	ひやうひ 表皮水疱症	285	ひやうひ 表皮水疱症
	291	ひるしゅすぷるんぐびやう ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	286	ひるしゅすぷるんぐびやう ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
ふ	183	しやうこうぐん ファイファー症候群	287	しやうこうぐん ファイファー症候群
	215	し ファロー四徴症	288	し ファロー四徴症
	285	ひんけつ ファンコニ貧血	289	ひんけつ ファンコニ貧血
	15	ふうにゆまいきんえん 封入体筋炎	290	ふうにゆまいきんえん 封入体筋炎
	240	にやま フェニルケトン尿症	291	にやま フェニルケトン尿症
	255	ふくごう 複合カルボキシラーゼ欠損症	292	ふくごう 複合カルボキシラーゼ欠損症
	235	ふくこうじやうせんきのう 副甲状腺機能低下症	293	ふくこうじやうせんきのう 副甲状腺機能低下症
	20	ふくじん 副腎白質ジストロフィー	294	ふくじん 副腎白質ジストロフィー
	237	ふくじん 副腎皮質刺激ホルモン不応症	295	ふくじん 副腎皮質刺激ホルモン不応症
	110	しやうこうぐん ブラウ症候群	296	しやうこうぐん ブラウ症候群
	193	しやうこうぐん プラダー・ウィリ症候群	297	しやうこうぐん プラダー・ウィリ症候群
	23	ひやう プリオン病	298	ひやう プリオン病
	245	さんけつしやう プロピオン酸血症	299	さんけつしやう プロピオン酸血症

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
へ	228	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎	301	へいそくせいさいきかんしえん 閉塞性細気管支炎
	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	302	β-ケトチオラーゼ欠損症
	56	ベーチェット病	303	ベーチェット病
	31	ベスレムミオパチー	304	ベスレムミオパチー
			305	ヘパリン起因性血小板減少症
			306	ヘモクロマトーシス
	126	ペリー症候群	307	ペリー症候群
			308	ペルーシド角膜辺縁変性症
	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	309	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)
	136	片側巨脳症	310	片側巨脳症
	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	311	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
ほ	323	ほうこうぞく 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	312	ほうこうぞく 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	62	ほっさせい やかん 発作性夜間ヘモグロビン尿症	313	ほっさせい やかん 発作性夜間ヘモグロビン尿症
	254	ポルフィリン症	314	ポルフィリン症
ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	315	マリネスコ・シェーグレン症候群
	167	マルファン症候群	316	マルファン症候群
	14	まんせいえんしょうせいでつづいせいたはつ しんけいえん た そうせいうんどう 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/脳巣性運動ニューロパチー	317	まんせいえんしょうせいでつづいせいたはつ しんけいえん た そうせいうんどう 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/脳巣性運動ニューロパチー
	88	まんせいけつせんそくせん せいはいこうけつあつしょう 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	318	まんせいけつせんそくせん せいはいこうけつあつしょう 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
	270	まんせいさいはつせいたはつせい こつずいえん 慢性再発性多発性骨髄炎	319	まんせいさいはつせいたはつせい こつずいえん 慢性再発性多発性骨髄炎
			320	慢性肺炎
	99	まんせいとくはつせいぎせい ちょういそくしょう 慢性特発性偽性腸閉塞症	321	まんせいとくはつせいぎせい ちょういそくしょう 慢性特発性偽性腸閉塞症
み	142	ミオクロニー欠神てんかん	322	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	323	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
	21	ミトコンドリア病	324	ミトコンドリア病
む	329	む こうさいしょう 無虹彩症	325	む こうさいしょう 無虹彩症
	189	む ひ しょうこうぐん 無脾症候群	326	む ひ しょうこうぐん 無脾症候群
	264	む けっしょう 無βリポタンパク血症	327	む けっしょう 無βリポタンパク血症
め	244	メープルシロップ尿症	328	メープルシロップ尿症
	324	メチルグルタコン酸尿症	329	メチルグルタコン酸尿症
	246	メチルマロン酸血症	330	メチルマロン酸血症
	133	メビウス症候群	331	メビウス症候群
	169	メンケス病	332	メンケス病
も	90	もうまくしきそ へんせいしょう 網膜色素変性症	333	もうまくしきそ へんせいしょう 網膜色素変性症
	22	もやもや病	334	もやもや病
	178	モワット・ウィルソン症候群	335	モワット・ウィルソン症候群
や			336	やくざいせいかにびんしょうしょうこうぐん 薬剤性過敏症候群
	196	ヤング・シンプソン症候群	337	ヤング・シンプソン症候群
ゆ			338	まんせいいでんけいしき いでんせいなんちょう 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
	148	ゆうそう せいしょうてんぼつさ ともな にゅうじ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	339	ゆうそう せいしょうてんぼつさ ともな にゅうじ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
よ	198	けっしょうしょうこうぐん 4p欠失症候群	340	けっしょうしょうこうぐん 4p欠失症候群
ら	19	ライソゾーム病	341	ライソゾーム病
	151	ラスムッセンのうえん 脳炎	342	ラスムッセンのうえん 脳炎
			343	さいぼうそしきゆうしょう ランゲルハンス細胞組織球症

難病法(アイウエオ順)の対象難病早見表

	番号	難病法(330疾患)	番号	障害者総合支援法(358疾患)
	155	ランドウ・クレフナー ^{しょうこうぐん} 症候群	344	ランドウ・クレフナー ^{しょうこうぐん} 症候群
り	252	リジン ^{にょせいたんぱくふ} 尿性蛋白不耐症	345	リジン ^{にょせいたんぱくふ} 尿性蛋白不耐症
			346	両側性 ^{りょうそくしょうじしやう} 小耳症・外耳道 ^{がいじどうへいさしやう} 閉鎖症
	216	両大血管 ^{りやうたいけつかんうしつ} 右室 ^{きし} 起始 ^{しやう} 症	347	両大血管 ^{りやうたいけつかんうしつ} 右室 ^{きし} 起始 ^{しやう} 症
	277	リンパ管 ^{かんゆしやう} 腫症 ^{びやう} /ゴーハム病	348	リンパ管 ^{かんゆしやう} 腫症 ^{びやう} /ゴーハム病
	89	リンパ脈管 ^{みやかんきんしゆしやう} 筋腫症	349	リンパ脈管 ^{みやかんきんしゆしやう} 筋腫症
る	162	類 ^{るいてんぼうそう} 天疱瘡 ^{こうてんせいひやうひ} (後天性 ^{すいほうしやう} 表皮 ^{ふく} 水疱症を含む)	350	類 ^{るいてんぼうそう} 天疱瘡 ^{こうてんせいひやうひ} (後天性 ^{すいほうしやう} 表皮 ^{ふく} 水疱症を含む)
	102	ルビンシュタイン・テイビ ^{しょうこうぐん} 症候群	351	ルビンシュタイン・テイビ ^{しょうこうぐん} 症候群
れ	302	レーベル ^{いでんせい} 遺伝性 ^{ししんけい} 視神経 ^{しやう} 症	352	レーベル ^{いでんせい} 遺伝性 ^{ししんけい} 視神経 ^{しやう} 症
	259	レシチン ^{けっそんしやう} コレステロール ^{アシル} アシルトランスフェラーゼ ^{欠損} 症	353	レシチン ^{けっそんしやう} コレステロール ^{アシル} アシルトランスフェラーゼ ^{欠損} 症
			354	劣性 ^{れっせい} 遺伝 ^{いでん} 形式 ^{いけいしき} をとる ^{いでんせいなんちやう} 遺伝性 ^い 難聴
	156	レット ^{しょうこうぐん} 症候群	355	レット ^{しょうこうぐん} 症候群
	144	レノックス・ガストー ^{しょうこうぐん} 症候群	356	レノックス・ガストー ^{しょうこうぐん} 症候群
ろ	186	ロスムンド・トムソン ^{しょうこうぐん} 症候群	357	ロスムンド・トムソン ^{しょうこうぐん} 症候群
	273	ろっこつ ^{ろっこつ} いじやう ^{いじやう} ともな ^{ともな} せんてん ^{せんてん} せい ^{せい} そくわん ^{そくわん} しやう ^{しやう} 肋骨異常を伴う先天性側弯症	358	ろっこつ ^{ろっこつ} いじやう ^{いじやう} ともな ^{ともな} せんてん ^{せんてん} せい ^{せい} そくわん ^{そくわん} しやう ^{しやう} 肋骨異常を伴う先天性側弯症

※難病法: 難病の患者に対する医療等に関する法律

※障害者総合支援法: 障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律

※ 障害者総合支援法と難病法では名称の違うもの