申請に必要な書類

- 1 全員の方に提出いただく書類
- ①特定医療費(指定難病)支給認定申請書
- ②臨床調査個人票(3カ月以内に記載されたもの)
- ③住民票(世帯全員のもの・個人番号を記載・交付日から3カ月以内のもの)
- ④世帯調書
- ⑤医療保険証(健康保険証)の写し

- ⑥「世帯」の市町村民税額等を確認できる書類
- (7)同意書(国民健康保険・国民健康保険組合加入者のみ)
- ⑧受診者の本人確認ができる書類
- ※生活保護世帯の方は、①②③と生活保護を受給している証明書を提出してください。
- 2 該当する方のみ(追加)提出していただく書類
- ⑨保険世帯員が住民票上別世帯の場合、該当世帯員の個人番号が確認できる書類
- ⑩保険の同一世帯内に指定難病、小児慢性特定疾病の医療費 助成を受けている方がいる場合は、受給者証の写しを添付、 申請中の方がいる場合はその旨を記載

【参考】·

◆⑤医療保険証(健康保険証)の写しについて

加入している医療保険の種別により提出していただく方が異なります。

- ○受診者が国民健康保険(退職国保を含む)に加入の方は、住民票上 同一世帯の中で同じ国民健康保険(退職国保を含む)に加入してい る方全員分
- ○受診者が被用者保険*に加入の方で、被保険者の場合は受診者、家族の扶養の場合は受診者と被保険者
- ※被用者保険…全国健康保険協会、共済組合、○○健康保険組合 等
- ○受診者が後期高齢者医療の方は、住民票上同一世帯の中で、後期高 齢者医療に加入している方全員分
- ◆⑥「世帯」の市町村民税額等を確認できる書類について

所得を把握する単位としての「世帯」については、受診者と同じ医療保険に加入している方々を一つの「世帯」として取り扱います。 加入している医療保険の種別により提出していただく方が異なります。 【被用者保険】

医療保険における被保険者及びその被扶養者が一つの「世帯」となります。所得を確認する対象者は、「被保険者」となります(被保険者の 市町村民税額の証明書を提出)。

【国民健康保険】【国民健康保険組合】

受診者と同じ国民健康保険・国民健康保険組合に加入している方全員が一つの「世帯」となります。所得を確認する対象者は、「世帯」の方(国民健康保険・国民健康保険組合に加入している方)全員となります(全員の市町村民税額の証明書を提出)。但し、中学生以下の方は不要です。

【後期高齢者医療制度】

住民票上の世帯のうち、後期高齢者医療制度に加入している方全員が一つの「世帯」となります。所得を確認する対象者は、「世帯」の方(後期高齢者医療制度に加入している方)全員となります(全員の市町村民税額の証明書を提出)。

- ※「世帯」の市町村民税が均等割も含めて非課税の場合
 - ・受診者本人の年収の証明(所得証明書等)が必要です。
 - ・受診者が18歳未満の場合は、保護者(父、母それぞれ)の年収の証明(所得証明書等)が必要です。

自己負担上限額(月額)

指定難病の医療費の自己負担割合が2割に引き下げられます(1割負担の方は変わりません。)自己負担上限額(月額)は、受診した複数の医療機関などの自己負担(外来+入院)をすべて合算したうえで適用されます。

市町村民	税額等の状況等	一般	高額かつ 長期 (※)	人工呼吸器等 装着者(※2)
生	活保護	0	0	0
「世帯」の所得が 市町村民税非課税	本人年収 ~80万円	2, 500	2, 500	
(均等割・所得割とも)	本人年収 80万円超	5, 000	5, 000	
	市町村民税額 (所得割) 7.1万円未満	10,000	5,000	1,000
「世帯」の所得が 市町村民税課税	市町村民税額(所得割) 7.1万円~25.1万円未満	20,000	10,000	
	市町村民税額(所得割) 25.1万円以上	30, 000	20,000	
入院時の食費			全額自己負	担

- ※「高額かつ長期」とは、認定後、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)の自己負担上限額が軽減される制度です。
- ※2支給認定を受けた指定難病により医学的に一日中人工呼吸器を装着している方、体外式補助人工心臓を装着している方。その他、認定要件あり。

提出先・お問い合わせ先

機関名	住所•電話番号	担当市町村
安芸福祉保健所 健康障害課	〒784-0001 安芸市矢ノ丸1-4-36 0887-34-3177	室戸市・安芸市・東洋町 奈半利町・田野町・安田町 北川村・馬路村・芸西村
中央東福祉保健所 健康障害課	〒782-0016 香美市土佐山田町山田1128-1 0887-53-3173	南国市・香美市・香南市 本山町・大豊町・土佐町 大川村
中央西福祉保健所健康障害課	〒789-1201 高岡郡佐川町甲1243-4 0889-22-1249	土佐市・いの町・仁淀川町 佐川町・越知町・日高村
須崎福祉保健所 健康障害課	〒785-8585 須崎市東古市町6-26 0889-42-1875	須崎市・中土佐町・梼原町 津野町・四万十町
幡多福祉保健所 健康障害課	〒787-0028 四万十市中村山手通19 0880-34-5124	四万十市・宿毛市 土佐清水市・黒潮町 大月町・三原村
高知市保健所 健康増進課	〒780-0850 高知市丸ノ内1-7-45 (総合あんしんセンター内) 088-803-8005	高知市

【発行】高知県健康政策部健康対策課

〒780-8570 高知市丸ノ内1-2-20 TEL 088-823-9678

特定医療費(指定難病)制度について

R6. 4月版

難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく医療費助成制度は、341疾病が対象です。(令和6年4月1日から)

医療費助成の支給認定を受けることにより、指定難病にかかる医療について、世帯の所得に応じて、医療費が軽減されます。また、令和5年10月1日から制度が変わり、助成開始時期を前倒しできます。



対象となる方

対象疾病(裏面参照)に罹患しており、疾病ごとの助成対象となる基準(診断基準・重症度分類)を満たす方。詳しくは、主治医にご相談ください。

圣症者特例

認定基準のうち「診断基準」は満たすものの「重症度分類」は満たさない方について、高額な医療を継続することが必要な場合、『軽症者特例』として医療費助成を受けることができます。詳細はお問い合わせください。

| 要件

申請する月以前の12カ月以内(指定難病の発症月がその期間内であれば発症月から)に指定難病に係る月ごとの医療費総額(10割額)**が33,330円を超える月が3回以上あること。

●提出書類

医療費申告書、領収書等のコピー

※医療費総額には、指定難病にかかる医療費、介護費(特定医療費の支給対象となるものに限る)を 含みます。

例:医療保険の自己負担割合が3割の場合、自己負担がおよそ10,000円を超える月が3 回以上。

申請方法、申請書類、指定医療機関一覧、難病指定医一覧は、 ホームページをご覧ください

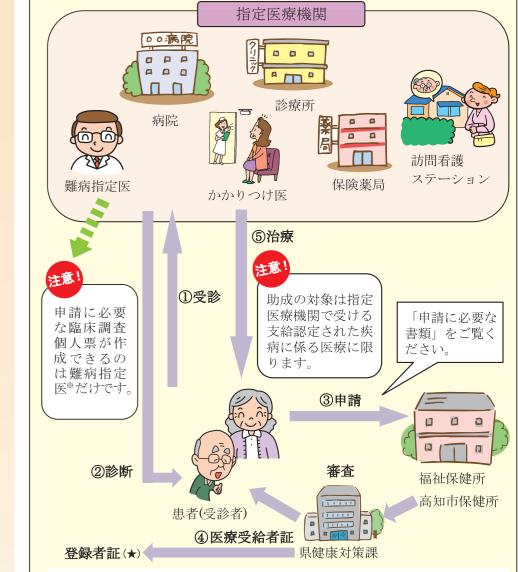
高知県 指定難病





高知県

手続きについて



- ●申請に必要な「臨床調査個人票」(診断書)の作成は、都道府県等の指定を受けた難病指定医に限ります。 ※更新申請では協力難病指定医も作成できます。
- ●都道府県等の指定を受けた医療機関等(「指定医療機関」)で受ける医療に限り、助成を受けることができます。
 - ★ 福祉・就労等、各種支援の円滑な利用のため、申請に基づき、基準に該当 する方には「登録者証」が発行されます。

●特定医療費助成の開始日は、申請日から遡り「重症度分類を満たしていることを診断した日」、または申請受理日の原則 1 ケ月前(やむを得ない理由がある場合は3ケ月前の日)のいずれか遅い日となります。

※詳細は、難病情報センターのホームページをご覧ください。

- ●臨床調査個人票(都道府県等の指定を受けた難病指定医が作成) 等の必要書類を揃えて、裏面の福祉保健所(高知市に住民票がある方は高知市保健所)に提出してください。
- ●支給認定の申請後、審査を経て結果が出るまでに、3カ月ほど かかります。
- ●医療受給者証は有効期間があります。引き続き医療費助成を受けるためには、毎年、指定する期間内に更新申請が必要です。

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病

※疾病名の右横数字は疾病番号

病名	
スノカルディを付置	105
アイカルディ症候群	135
<u>アイザックス症候群</u> IgA腎症	119
	300
I g G 4 関連疾患 亜急性硬化性全脳炎	24
- 里思性硬化性主脳炎 - 悪性関節リウマチ	46
- 本任民即 ケフィテ アジソン病	83
	303
アトピー性脊髄炎	116
アペール症候群	182
	297
<u></u>	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
	201
アントレー・ビクスラー症候群	184
<u>い</u>	104
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性增殖性糸球体腎炎	223
1 p36 欠失症候群	197
遺伝性自己炎症疾患	325
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性膵炎	298
遺伝性鉄芽球性貧血	286
<u> </u>	
ウィーバー症候群	175
ウィリアムズ症候群	179
ウィルソン病	171
ウエスト症候群	145
ウェルナー症候群 ウォルフラム症候群	191
<u> リォルノフム征條群</u> ウルリッヒ病	233
プルリッヒ _{I内} え	29
HTRA1 関連脳小血管病	123
HTLV-1 関連脊髄症	26
ATR一X症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エプスタイン症候群	287
エプスタイン病	217
エマヌエル症候群	204
MECP2 重複症候群	339
遠位型ミオパチー	30
<i>a</i>	100
黄色靱帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
大田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170
オスラー病	227
か	
カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性 ADH 分泌異常症	72
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体性 TSH 分泌亢進症	73
下垂体性 PRL 分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79

か	
家族性地中海熱	266
家族性低 β リポタンパク血症 1(ホモ接合体)	336
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナバン病	307
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	258
カルニチン回路異常症	316
肝型糖原病	257
間質性膀胱炎(ハンナ型)	226
環状 20 番染色体症候群	150
完全大血管転位症	209
眼皮膚白皮症	164
改入月口及症	104
偽性副甲状腺機能低下症	236
ギャロウェイ・モワト症候群	219
球脊髄性筋萎縮症	1
急速進行性糸球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨細胞性動脈炎	41
巨大静脈奇形(頚部口腔咽頭びまん性病変)	279
巨大動静脈奇形(頚部顔面又は四肢病変)	280
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
巨大リンパ管奇形(頚部顔面病変)	278
筋萎縮性側索硬化症	2
筋型糖原病	256
筋ジストロフィー	113
<u> </u>	110
<u>、</u> クッシング病	75
クリオピリン関連周期熱症候群	106
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスポーター1欠損症	248
グルタル酸血症 1 型	249
グルタル酸血症 2 型	250
クロウ・深瀬症候群	16
クローン病	96
クロンカイト・カナダ症候群	289
t	
痙攣重積型(二相性)急性脳症	129
結節性硬化症	158
結節性多発動脈炎	42
血栓性血小板減少性紫斑病	64
限局性皮質異形成	137
	262
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群 原発性抗リン脂質抗体症候群	
	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性胆管炎	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
_	
高IgD症候群	267
	98
好酸球性消化管疾患	4.5
	45
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 好酸球性副鼻腔炎	306
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 好酸球性副鼻腔炎 抗糸球体基底膜腎炎	306 221
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 好酸球性副鼻腔炎 抗糸球体基底膜腎炎 後縦靱帯骨化症	306 221 69
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 好酸球性副鼻腔炎 抗糸球体基底膜腎炎 後縦靱帯骨化症 甲状腺ホルモン不応症	306 221 69 80
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 好酸球性副鼻腔炎 抗糸球体基底膜腎炎 後縦靱帯骨化症 甲状腺ホルモン不応症 拘束型心筋症	306 221 69 80 59
好酸球性消化管疾患 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 好酸球性副鼻腔炎 抗糸球体基底膜腎炎 後縦靱帯骨化症 甲状腺ホルモン不応症	306 221 69 80

		4117 = 711-714	
		7	
1	266	高チロシン血症3型	243
1	336	後天性赤芽球癆	283
1	161	広範脊柱管狭窄症	70
+	307		332
+	269	コケイン症候群	192
+	187	コステロ症候群	104
+			
4	258	骨形成不全症 5、2.45.56.73	274
+	316	5 p 欠失症候群	199
4	257	コフィン・シリス症候群	185
1	226	コフィン・ローリー症候群	176
4	150	混合性結合組織病	52
4	209	<u> </u>	
	164	鰓耳腎症候群	190
		再生不良性貧血	60
	236	再発性多発軟骨炎	55
]	219	左心低形成症候群	211
1	1	サルコイドーシス	84
1	220	三尖弁閉鎖症	212
1	271	三頭酵素欠損症	317
1	41	U	
1	279	CFC 症候群	103
1	280	シェーグレン症候群	53
+	100	色素性乾皮症	159
+	278	自己貪食空胞性ミオパチー	32
+			
+	2	自己免疫性肝炎	95
4	256	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
	113	自己免疫性溶血性貧血	61
		シトステロール血症	260
	75	シトリン欠損症	318
	106	紫斑病性腎炎	224
	281	脂肪萎縮症	265
	181	若年性特発性関節炎	107
	248	若年発症型両側性感音難聴	304
1	249	シャルコー・マリー・トゥース病	10
	250	重症筋無力症	11
1	16	修正大血管転位症	208
1	96	ジュベール症候群関連疾患	177
+	289	シュワルツ・ヤンペル症候群	33
	203	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
7	100		
4	129	神経細胞移動異常症	138
-	158	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	125
-	42	神経線維腫症	34
_	64	神経有棘赤血球症	9
_	137	進行性核上性麻痺	5
	262	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
	94	進行性骨化性線維異形成症	272
J	48	進行性多巣性白質脳症	25
1	4	進行性白質脳症	308
1	93	進行性ミオクローヌスてんかん	309
1	65	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
1	43	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
	10	す	
1	267	スタージ・ウェーバー症候群	157
+	98	スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
+	45	スミス・マギニス症候群	202
+			202
+	306	せ 略記と たは 群	000
4	221	脆弱又症候群	206
1	69	脆弱×症候群関連疾患	205
	80	成人発症スチル病	54
	59	脊髄空洞症	117
	241	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
J	242	脊髄髄膜瘤	118
-			

		せ	
		脊髄性筋萎縮症	3
		セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	319
		前眼部形成異常	328
		全身性アミロイドーシス	28
	243	全身性エリテマトーデス	49
	283	全身性強皮症	51
	70	先天異常症候群	310
	332	先天性横隔膜ヘルニア	294
	192	先天性核上性球麻痺	132
_	104	先天性気工性球構構	330
	274	先天性魚鱗癬	160
_	199	先天性筋無力症候群	12
	185	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	320
	176	先天性三尖弁狭窄症	311
	52	先天性腎性尿崩症	225
		先天性赤血球形成異常性貧血	282
	190	先天性僧帽弁狭窄症	312
	60	先天性大脳白質形成不全症	139
	55	先天性肺静脈狭窄症	313
	211	先天性副腎低形成症	82
	84	先天性副腎皮質酵素欠損症	81
	212	先天性ミオパチー	111
	317	先天性無痛無汗症	130
		先天性葉酸吸収不全	253
	103	前頭側頭葉変性症	127
	53	綿毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	340
	159	そ	040
	32	早期ミオクロニー脳症	147
	95	総動脈幹遺残症	207
	288	総排泄腔遺残	293
_	61	12000	
		総排泄腔外反症	292
	260	ソトス症候群	194
	210		
	318	た	000
	224	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	200
	224 265	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血	284
	224 265 107	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症	284 7
	224 265 107 304	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病	284 7 326
	224 265 107 304 10	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎	284 7 326 40
	224 265 107 304 10	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症	284 7 326 40 17
	224 265 107 304 10 11 208	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症	284 7 326 40 17 275
	224 265 107 304 10 11 208 177	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症	284 7 326 40 17 275 44
	224 265 107 304 10 11 208 177 33	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症	284 7 326 40 17 275 44 13
Ē	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎	284 7 326 40 17 275 44
Ē	224 265 107 304 10 11 208 177 33	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎	284 7 326 40 17 275 44 13
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎	284 7 326 40 17 275 44 13 67
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5	第14番染色体父親性ダイソミー症候群ダイアモンド・ブラックファン貧血大脳皮質基底核変性症大理石骨病高安動脈炎多系統萎縮症タナトフォリック骨異形成症多発血管炎性肉芽腫症多発性硬化症/視神経脊髄炎多発性嚢胞腎多脾症候群タンジール病単心室症弾性線維性仮性黄色腫胆道閉鎖症 ***********************************	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309	第14番染色体父親性ダイソミー症候群ダイアモンド・ブラックファン貧血大脳皮質基底核変性症大理石骨病高安動脈炎多系統萎縮症タナトフォリック骨異形成症多発血管炎性肉芽腫症多発性硬化症/視神経脊髄炎多発性嚢胞腎多脾症候群タンジール病単心室症弾性線維性仮性黄色腫胆道閉鎖症 ち遅発性内リンパ水腫チャージ症候群中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群中毒性表皮壊死症腸管神経節細胞僅少症 で	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症 / 視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 を 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経筋細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 を 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中属視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡 と	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172 35
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡 と 特発性拡張型心筋症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172 35
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213 157 38 202	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡 と 特発性拡張型心筋症 特発性間質性肺炎	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172 35 57 85
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213 157 38 202 206 205 54	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡 と 特発性拡張型心筋症 特発性直質性肺炎 特発性基底核石灰化症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172 35 57 85 27
	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213 157 38 202 206 205 54 117	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 を 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡 と 特発性拡張型心筋症 特発性直質性肺炎 特発性基底核石灰化症 特発性血小板減少性紫斑病	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172 35 57 85 27 63
JE IE	224 265 107 304 10 11 208 177 33 154 138 125 34 9 5 338 272 25 308 309 214 213 157 38 202 206 205 54	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 ダイアモンド・ブラックファン貧血 大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症/視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症 ち 遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞僅少症 て TRPV4 異常症 TNF 受容体関連周期性症候群 低ホスファターゼ症 天疱瘡 と 特発性拡張型心筋症 特発性直質性肺炎 特発性基底核石灰化症	284 7 326 40 17 275 44 13 67 188 261 210 166 296 305 105 134 39 101 341 108 172 35 57 85 27

<u> </u>	
特発性大腿骨頭壊死症	71
特発性多中心性キャッスルマン病	331
特発性門脈圧亢進症	92
ドラベ症候群	140
t	
中條・西村症候群	268
那須・ハコラ病	174
軟骨無形成症	276
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
に	
22 q 11.2 欠失症候群	203
乳幼児肝巨大血管腫	295
尿素サイクル異常症	251
& .	
ヌーナン症候群	195
ね	
ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) /LMX 1 B 関連腎症	315
ネフロン癆	335
0	
脳クレアチン欠乏症候群	334
脳腱黄色腫症	263
脳内鉄沈着神経変性症	121
脳表へモジデリン沈着症	122
膿疱性乾癬(汎発型)	37
囊胞性線維症	299
は	
パーキンソン病	6
バージャー病	47
VATER 症候群	173
肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87
肺動脈性肺高血圧症	86
肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	229
肺胞低換気症候群	230
ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
	000
バッド・セフロ庁候群	
バッド・キアリ症候群	91
ハンチントン病	
ハンチントン病 ひ	91
ハンチントン病 <mark>ひ</mark> PCDH 19 関連症候群	91 8 152
ハンチントン病 ひ PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症	91 8 152 321
ハンチントン病 <mark>ひ</mark> PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症	91 8 152 321 165
ハンチントン病 <mark>ひ</mark> PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群	91 8 152 321 165 114
ハンチントン病 ひ PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	91 8 152 321 165 114 124
ハンチントン病 ひ PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症	91 8 152 321 165 114 124 58
ハンチントン病 ひ PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	91 8 152 321 165 114 124 58 239
ハンチントン病 ひ PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238
ハンチントン病	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314
ハンチントン病 D P C D H 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109
ハンチントン病	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290
ア	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50
アンチントン病 P C D H 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36
ハンチントン病 D P C D H 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血 封入体筋炎	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15
アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファンコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血 封入体筋炎	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15
アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファンコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240
ハンチントン病 PCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240 255
アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファレコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症 副甲状腺機能低下症 副腎白質ジストロフィー	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240 255 20
プレージャン病 アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症 副甲状腺機能低下症 副腎白質ジストロフィー 副腎皮質刺激ホルモン不応症	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240 255 237
アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症 副甲状腺機能低下症 副腎白質ジストロフィー 副腎皮質刺激ホルモン不応症 ブラウ症候群	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240 255 235 20 237 110
プレージャントン病 アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性所炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血 封入本所炎 フェニルケトン尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症 副腎白質対象ホルモン不応症 可見質刺激ホルモン不応症 ブラウ症候群 プラダー・ウィリ症候群	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240 255 235 20 237 110 193
アCDH 19 関連症候群 非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜症 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビッカースタッフ脳幹脳炎 非典型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症 皮膚筋炎/多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) ふ ファイファー症候群 ファロコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症 副甲状腺機能低下症 副腎白質ジストロフィー 副腎皮質刺激ホルモン不応症 ブラウ症候群	91 8 152 321 165 114 124 58 239 238 314 128 109 290 50 36 291 183 215 285 15 240 255 235 20 237 110

閉塞性細気管支炎 β-ケトチオラーゼ欠損症	
	228
R-ケトチオフーサク項ボ	
P / I / コ / ピ 人 3只7正	322
ベーチェット病	56
ベスレムミオパチー	31
ペリー病	126
ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234
片側巨脳症	136
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	
芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ホモシスチン尿症	337
ポルフィリン症	254
\$	
	110
マリネスコ・シェーグレン症候群	112
マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	167
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	14
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88
慢性再発性多発性骨髄炎	270
慢性特発性偽性腸閉塞症	99
み	
ミオクロニー欠神てんかん	142
1 111	
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
ミトコンドリア病	21
	۷1
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	
	189
無βリポタンパク血症	264
Ø	
-	044
メープルシロップ尿症	244
メチルグルタコン酸尿症	324
メチルマロン酸血症	246
メビウス症候群	133
メンケス病	169
<i>H</i> .	
5	
網膜色素変性症	90
網膜色素変性症	
網膜色素変性症 もやもや病	22
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群	
網膜色素変性症 もやもや病	22
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や	22 178
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群	22
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や	22 178
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ	22 178 196
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	22 178
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ	22 178 196 148
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ	22 178 196
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群	22 178 196 148
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 6	22 178 196 148 198
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群	22 178 196 148
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病	22 178 196 148 198
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎	196 148 198 19 151
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群	22 178 196 148 198
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎	196 148 198 19 151
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り	196 148 198 199 151 155
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症	196 148 198 199 151 155 252
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り	196 148 198 199 151 155
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症	196 148 198 199 151 155 252 216
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病	196 148 198 19 151 155 252 216 277
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症	196 148 198 199 151 155 252 216
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病	196 148 198 19 151 155 252 216 277
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4p欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る	196 148 198 19 151 155 252 216 277 89
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4p欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	198 198 199 151 155 252 216 277 89
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4p欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群	196 148 198 19 151 155 252 216 277 89
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4p欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	198 198 199 151 155 252 216 277 89
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ	196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児でんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症	196 148 198 199 151 155 252 216 277 89 162 102
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ	196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 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	196 148 198 191 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児でんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 レッチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 レット症候群	196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259 156
 網膜色素変性症もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 レッチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 レット症候群 レノックス・ガストー症候群 	196 148 198 191 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259
 網膜色素変性症もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 レッチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 レット症候群 レノックス・ガストー症候群 	196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259 156
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4p欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 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 レット症候群 レノックス・ガストー症候群 ろ	22 178 196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259 156 144
 網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかんよ 4 p 欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 レッチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 レット症候群 レノックス・ガストー症候群 ろ ロスムンド・トムソン症候群 	22 178 196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259 156 144
網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 や ヤング・シンプソン症候群 ゆ 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん よ 4p欠失症候群 ら ライソゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群 り リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管筋腫症 る 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルビンシュタイン・テイビ症候群 れ レーベル遺伝性視神経症 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 レット症候群 レノックス・ガストー症候群 ろ	22 178 196 148 198 19 151 155 252 216 277 89 162 102 302 259 156 144