

3 難病等の方々の障害福祉サービス等について

(1) 障害福祉サービス等について

●平成25年4月から難病等による障害のある方々が障害福祉サービス等の対象となりました。

平成25年4月に施行された障害者総合支援法では、身体障害・知的障害・精神障害の方々に加え、難病等による障害のある方々が障害福祉サービス等の対象となりました。

対象となる方々は、身体障害者手帳の所持の有無に関わらず、必要と認められた障害福祉サービス等の受給が可能となります。

対象者	難病等による障害のある方々。(対象疾病は、30～32ページをご覧ください。)
障害福祉サービス等とは	障害児・者については、障害福祉サービス、相談支援、補装具及び地域生活支援事業。 障害児については、障害児通所支援及び障害児入所支援。
申請窓口	市町村(10ページをご覧ください。) ただし、障害児入所支援は、中央児童相談所又は幡多児童相談所が窓口です。(9ページをご覧ください。)
手続き	対象疾病に罹患していることがわかる証明書(診断書又は特定医療費(指定難病)医療受給者証等)を持参の上、窓口で支給を申請してください。その後、障害支援区分の認定や支給決定等の手続きを経て、必要と認められたサービスを利用できることになります。 詳しくは、市町村(障害児入所支援については、中央児童相談所又は幡多児童相談所)へお問い合わせください。

●障害福祉サービス (詳細は、18ページをご覧ください。)

- ・障害福祉サービスは、介護の支援を受ける「介護給付」と、訓練等の支援を受ける「訓練等給付」があります。
介護給付：居宅介護、重度訪問介護、同行援護、行動援護 など
訓練等給付：自立訓練、就労移行支援、就労継続支援 など
- ・利用者負担は、サービス量と所得に着目した負担の仕組みとされ、その負担は所得等に配慮した負担(応能負担)とされています。
- ・介護保険の対象となる方は、介護保険サービスが優先されます。
- ・障害支援区分だけでなく、別に利用条件があるものもあります。

●障害児支援 (詳細は、33ページをご覧ください。)

- ・障害児については、必要と認められた障害児通所支援及び障害児入所支援のサービスが受けられます。
障害児通所支援：児童発達支援、医療型児童発達支援、放課後等デイサービス、保育所等訪問支援、居宅訪問型児童発達支援
障害児入所支援：福祉型障害児入所支援、医療型障害児入所支援

●補装具 (詳細は、82ページをご覧ください。)

- ・失われた身体機能を補完・代替する用具の購入や修理、借受けの費用を給付します。
例：装具、電動車いす、車いす、歩行器、重度障害者用意思伝達装置 など
- ・利用者負担額は、所得等に配慮した負担(応能負担)とされています。
なお、障害福祉サービスと介護保険法に基づく居宅サービス等に関わる利用者負担と補装具に係る利用者負担を合算したうえで、利用者負担の軽減が図られるようになっています。
- ・介護保険の対象となる方は、介護保険サービスが優先されます。

●日常生活用具 (詳細は、84ページをご覧ください。)

- ・在宅で生活している障害のある方が、日常生活をより円滑に行うための用具を給付又は貸与します。
- ・障害の種類や程度、年齢によって給付できる用具が異なります。また、市町村によって給付できる種目が異なる場合があります。
- ・利用者負担額は、市町村によって異なります。

例：特殊寝台、入浴補助用具、ネブライザー(吸入器)、電気式たん吸引器 など

※小児慢性特定疾病児童日常生活用具給付事業については、59ページをご覧ください。

3 難病等の方々の障害福祉サービス等について

(2) 医療について

【特定医療費（指定難病）の支給】

平成27年1月1日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」（以下「難病法」）が施行され、原因が不明で治療法が確立されていない、いわゆる難病のうち、厚生労働省が指定した「指定難病」にかかり、認定基準を満たした方を対象に医療費を公費で負担します。

●対象者

対象疾病に罹患しており、疾病ごとの助成対象となる基準を満たす方。

※認定基準を満たさない方の軽症高額認定

重症度分類を満たさないものの、指定難病にかかる月ごとの医療費総額が33,330円を超える月数が年間3月以上ある方も対象となります。

医療費申告の対象期間：申請のあった月以前の12月（発症1年未満の場合は発症月から申請月までの間）

※対象疾病は、難病情報センターのホームページでご確認ください。

<https://www.nanbyou.or.jp/>

●対象となる医療費・介護費

受給者証に記載されている疾病にかかるもののみ医療費助成が受けられます。

・医療（医療保険証（健康保険証）が使える医療）

・介護（医師の指示のもと実施する介護）

①訪問看護、②訪問リハビリテーション、③居宅療養管理指導、④介護療養施設サービス

⑤介護予防訪問看護、⑥介護予防訪問リハビリテーション、⑦介護予防居宅療養管理指導

⑧介護医療院サービス

※受給者証を使用できるのは、難病法に基づき医療機関が所在する都道府県が指定している病院・診療所、保険薬局、訪問看護事業者です。

●自己負担額

保険診療の自己負担が3割の方は自己負担が2割になります（自己負担が2割以下の方はそのままの自己負担となります）。

さらに、受給者証に記載している月ごとの自己負担上限額を超えた額が助成されます。

入院時の食費及び生活療養費は助成の対象外です。

●申請手続き

福祉保健所（高知市の方は高知市保健所）で申請手続きを行ってください。

申請には、申請書・臨床調査個人票・高額療養費照会用同意書・世帯全員の住民票・世帯調書・医療保険証（健康保険証）の写し・「所得世帯」の市町村民税額等を確認できる書類・マイナンバーの確認ができる書類、身元確認ができる書類が必要です。

その他、該当する方のみ提出いただく書類もありますが、詳しくは健康対策課のホームページをご覧ください。

なお、申請を受付から医療受給者証の交付まで3か月程度かかります。

また、認定された場合は毎年9月30日までに更新申請が必要です。

【特定疾患治療研究事業】

県内にお住まい（住民票のある方）で、厚生労働省が指定した対象疾患に認定されている方のその疾患に対する医療費（各医療保険の患者負担分）及び介護保険の医療系サービスについて公費で負担します。

●対象者

県内に住所を有する方で、以下の対象疾患に罹患しており、疾病ごとの認定基準を満たす方。

対象疾患 1 スモン

2 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）

●自己負担額

医療費の自己負担はありません。

問い合わせ先

高知県健康対策課
TEL：088-823-9678

福祉保健所
（9ページ参照）

高知市保健所健康増進課
TEL：088-803-8005

高知県健康対策課
TEL：088-823-9678

福祉保健所
（9ページ参照）

3 難病等の方々の障害福祉サービス等について

●申請手続き

福祉保健所又は、高知県庁で申請手続きを行ってください。

申請には、申請書・臨床調査個人票・医療保険証の写し・高額療養費照会用同意書が必要です。

【小児慢性特定疾病医療費の支給】

平成27年1月1日に小児慢性特定疾病児童に対する医療費助成等について法律で定める「児童福祉法の一部を改正する法律」が施行され、厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病（疾病ごとに認定基準あり）にかかり、認定基準を満たした方を対象に医療費を公費で負担します。

●対象者

対象疾病にかかっており、認定基準（疾病の状態の程度）に該当する方。

18歳未満（18歳時点で交付を受けている方は20歳の前日まで）の方。

高知県に住民票のある方（高知市に住民票がある方は高知市子育て給付課が申請先（窓口）になります）。

※対象疾病は、小児慢性特定疾病情報センターのホームページでご確認ください。

<https://www.shouman.jp/disease/>

●対象となる医療費

受給者証に記載されている疾病にかかるもののみ医療費助成が受けられます。

※受給者証を使用できるのは児童福祉法に基づき医療機関が所在する都道府県、指定都市、中核市が指定している病院・診療所、保険薬局、訪問看護事業者です。

◆指定医療機関は、医療機関の所在する都道府県等のホームページでご確認ください。

●自己負担額

保険診療の自己負担が3割の方は自己負担が2割になります（自己負担が2割以下の方はそのままの自己負担となります）。

さらに、受給者証に記載している月ごとの自己負担上限額を超えた額が助成されます。

入院時の食費は、2分の1が助成されます。

●申請手続き

福祉保健所（高知市の方は高知市子育て給付課）で申請手続きを行ってください。

申請には、申請書・医療意見書・医療意見書の研究利用同意書・高額療養費照会用同意書・世帯全員の住民票・世帯調書・医療保険証（健康保険証）の写し・「所得世帯」の市町村民税額等を確認できる書類・マイナンバーの確認ができる書類、身元確認ができる書類が必要です。その他、該当する方のみ提出いただく書類もありますが、詳しくは健康対策課のホームページをご覧ください。

なお、申請を受付してから医療受給者証の交付まで3か月程度かかります。

また、認定された場合は毎年9月30日までに更新申請が必要です。

（3）仕事について （詳細は、97ページをご覧ください。）

●難病患者就職サポーター

ハローワーク高知に配置し、難病相談支援センターと連携しながら、就職を希望する難病患者に対する症状の特性を踏まえたきめ細やかな就労支援や、在職中に難病を発症した患者の雇用継続等の総合的支援を行っています。

●障害者就業・生活支援センター

仕事につきたい方や仕事をしている方の様々な相談・支援を、いろいろな機関と連携して行っています。

●雇用促進のための助成制度

事業主に対する助成制度があります。

問い合わせ先

高知県健康対策課
TEL：088-823-9678

福祉保健所
（9ページ参照）

※高知市にお住まいの人は高知市子育て給付課
TEL：088-823-9447

3 難病等の方々の障害福祉サービス等について

(4) 社会参加の促進について

●情報提供 (詳細は、104ページをご覧ください。)

視覚に障害のある方に、県の広報紙「さんSUN高知」や「こうち県議会だより」の点字版・音訳版の発行等を行っています。

聴覚に障害のある方に、字幕入りテレビ番組等のビデオテープやDVDの無料貸し出しを行っています。

●移動の支援について (詳細は、106ページをご覧ください。)

・自動車を利用される方へ

自動車運転免許取得及び自動車改造費用の助成

障害のある方が就労等社会参加のために運転免許を取得する場合、また、自らが所有し、運転する自動車を改造する場合、その費用の一部を助成します。必ず、免許取得前、自動車改造前に手続きが必要です。

・移動支援事業

障害のある方が外出する際に、必要に応じて障害福祉サービス事業所等より支援(移動支援)を受けることができます。詳しくは、お住まいの市町村にお問い合わせください。

●こうちあったかパーキング制度の利用証の交付 (詳細は、107ページをご覧ください。)

公共施設や店舗などの障害者等用駐車場を適正に利用いただくため、障害のある方や高齢者など移動に配慮が必要な方に、県が県内共通の利用証を交付する制度です。

(5) 相談・支援

●難病相談支援センター

JR高知駅の北側に「こうち難病相談支援センター」を設置し、難病の患者さんとそのご家族の療養上の悩みや不安等を相談する場所、交流できる場所として活動しています。

○相談支援：難病相談支援員(保健師等)やピアサポーター等による面談・電話・メールによる相談に応じています。また、県内各地での出張相談会も行っています。

○交流会・医療学習会・ピアサポーター養成研修会等の開催：同じ病気を抱える方同士の交流会、病気についての理解を深める学習会等を実施しています。

○就労相談：ハローワークの難病患者就職サポーターと連携して、就労相談に応じています。

実施機関名	住 所	電話・FAX	相談受付時間
こうち難病相談支援センター	高知市新本町1丁目14-6 1階	TEL:088-855-6258 FAX:088-855-6257	月曜日～土曜日 9:00～17:15

●小児慢性特定疾病児童等自立支援員による相談支援

小児慢性特定疾病児童等自立支援員が小児慢性特定疾病児童とその保護者からの相談に応じます。

○相談事業、ピアサポート

自立支援員やピアサポーターが、電話や面談、メールによる各種相談に応じます。出張相談や家庭訪問も、必要に応じて行います。

○自立に向けた計画作成・フォローアップ

成人後に自立した生活が送れるよう、お子様の健康や教育等の状態に合わせて、関係する機関(病院・学校など)と連絡調整し、自立に向けた計画の作成などによる支援を行います。

○交流会や学習会の開催

【相談受付時間】月曜日～土曜日 9:30～17:15 (日曜日、祝日、年末年始を除く)

問い合わせ先

こうち難病相談支援センター
TEL:088-855-6258

メールアドレス: info@kochi-nanbyoshien.com



※福祉保健所でも難病に関する相談に応じています。
(9ページ参照)

※県内(高知市以外)にお住まいの人は県自立支援員
TEL:088-855-6258
メールアドレス: info@kochi-nanbyoshien.com
(こうち難病相談支援センター内)

※高知市にお住まいの人は高知市自立支援員
TEL:088-821-6722
【相談受付時間】
月・水・金 9:30～17:15
(高知県難病団体連絡協議会事務所内)

3 難病等の方々の障害福祉サービス等について

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和7年4月現在）

1	アイカルディ症候群	34	ATR-X症候群	67	眼皮膚白皮症	100	原発性硬化性胆管炎
2	アイザックス症候群	35	ADH分泌異常症	68	偽性副甲状腺機能低下症	101	原発性高脂血症
3	IgA腎症	36	エーラス・ダンロス症候群	69	ギャロウェイ・モフト症候群	102	原発性側索硬化症
4	IgG4関連疾患	37	エプスタイン症候群	70	急性壊死性脳症	103	原発性胆汁性胆管炎
5	亜急性硬化性全脳炎	38	エプスタイン病	71	急性網膜壊死	104	原発性免疫不全症候群
6	アジソン病	39	エマヌエル症候群	72	球脊髄性筋萎縮症	105	顕微鏡の大腸炎
7	アッシャー症候群	40	MECP2重複症候群	73	急速進行性糸球体腎炎	106	顕微鏡的多発血管炎
8	アトピー性脊髄炎	41	LMNB1関連大脳白質脳症	74	強直性脊椎炎	107	高IgD症候群
9	アペール症候群	42	遠位型ミオパチー	75	巨細胞性動脈炎	108	好酸球性消化管疾患
10	アミロイドーシス	43	円錐角膜	76	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	109	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
11	アラジール症候群	44	黄色靱帯骨化症	77	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	110	好酸球性副鼻腔炎
12	アルポート症候群	45	黄斑ジストロフィー	78	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	111	抗糸球体基底膜腎炎
13	アレキサンダー病	46	大田原症候群	79	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	112	後縦靱帯骨化症
14	アンジェルマン症候群	47	オクシピタル・ホーン症候群	80	筋萎縮性側索硬化症	113	甲状腺ホルモン不応症
15	アントレー・ピクスラー症候群	48	オスラー病	81	筋型糖原病	114	拘束型心筋症
16	イソ吉草酸血症	49	カーニー複合	82	筋ジストロフィー	115	高チロシン血症1型
17	一次性ネフローゼ症候群	50	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	83	クッシング病	116	高チロシン血症2型
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	51	潰瘍性大腸炎	84	クリオピリン関連周期熱症候群	117	高チロシン血症3型
19	1p36欠失症候群	52	下垂体前葉機能低下症	85	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	118	後天性赤芽球癆
20	遺伝性自己炎症疾患	53	家族性地中海熱	86	クルーゾン症候群	119	広範脊柱管狭窄症
21	遺伝性ジストニア	54	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	87	グルコーストランスporter-1欠損症	120	膠様滴状角膜ジストロフィー
22	遺伝性周期性四肢麻痺	55	家族性良性慢性天疱瘡	88	グルタル酸血症1型	121	抗リン脂質抗体症候群
23	遺伝性膝炎	56	カナパン病	89	グルタル酸血症2型	122	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	57	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	90	クロウ・深瀬症候群	123	コケイン症候群
25	ウィーバー症候群	58	歌舞伎症候群	91	クローン病	124	コステロ症候群
26	ウィリアムズ症候群	59	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	92	クロンカイト・カナダ症候群	125	骨形成不全症
27	ウィルソン病	60	カルニチン回路異常症	93	痙攣重積型(二相性)急性脳症	126	骨髄異形成症候群
28	ウエスト症候群	61	加齢黄斑変性	94	結節性硬化症	127	骨髄線維症
29	ウェルナー症候群	62	肝型糖原病	95	結節性多発動脈炎	128	ゴナドトロピン分泌亢進症
30	ウォルフラム症候群	63	間質性膀胱炎(ハンナ型)	96	血栓性血小板減少性紫斑病	129	5p欠失症候群
31	ウルリッヒ病	64	環状20番染色体症候群	97	限局性皮膚異形成	130	コフィン・シリス症候群
32	HTRA1関連脳小血管病	65	関節リウマチ	98	原発性肝外門脈閉塞症	131	コフィン・ローリー症候群
33	HTLV-1関連脊髄症	66	完全大血管転位症	99	原発性局所多汗症	132	混合性結合組織病

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和7年4月現在）

133	鰓耳腎症候群	170	進行性ミオクローヌスてんかん	207	先天性無痛無汗症	244	特発性拡張型心筋症
134	再生不良性貧血	171	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	208	先天性葉酸吸収不全	245	特発性間質性肺炎
135	サイトメガロウイルス角膜炎	172	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	209	前頭側頭葉変性症	246	特発性基底核石灰化症
136	再発性多発軟骨炎	173	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	210	線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	247	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
137	左心低形成症候群	174	スタージ・ウェーバー症候群	211	早期ミオクローニー脳症	248	特発性後天性全身性無汗症
138	サルコイドーシス	175	スティーヴンス・ジョンソン症候群	212	総動脈幹遺残症	249	特発性大腿骨頭壊死症
139	三尖弁閉鎖症	176	スミス・マギニス症候群	213	総排泄腔遺残	250	特発性多中心性キャスルマン病
140	三頭酵素欠損症	177	スモン	214	総排泄腔外反症	251	特発性門脈圧亢進症
141	CFC症候群	178	脆弱X症候群	215	ソース症候群	252	特発性両側性感音難聴
142	シェーグレン症候群	179	脆弱X症候群関連疾患	216	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	253	突発性難聴
143	色素性乾皮症	180	成人発症スチル病	217	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	254	ドラベ症候群
144	自己貪食空胞性ミオパチー	181	成長ホルモン分泌亢進症	218	大脳皮質基底核変性症	255	中條・西村症候群
145	自己免疫性肝炎	182	脊髄空洞症	219	大理石骨病	256	那須・ハコラ病
146	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	183	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	220	ダウン症候群	257	軟骨無形成症
147	自己免疫性溶血性貧血	184	脊髄髄膜瘤	221	高安静脈炎	258	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
148	四肢形成不全	185	脊髄性筋萎縮症	222	多系統萎縮症	259	22q11.2欠失症候群
149	シトステロール血症	186	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	223	タナトフォリック骨異形成症	260	乳児発症STING 関連血管炎
150	シトリン欠損症	187	前眼部形成異常	224	多発血管炎性肉芽腫症	261	乳幼児肝巨大血管腫
151	紫斑病性腎炎	188	全身性エリテマトーデス	225	多発性硬化症／視神経脊髄炎	262	尿素サイクル異常症
152	脂肪萎縮症	189	全身性強皮症	226	多発性軟骨性外骨腫症	263	ヌーナン症候群
153	若年性特発性関節炎	190	先天異常症候群	227	多発性嚢胞腎	264	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
154	若年性肺気腫	191	先天性横隔膜ヘルニア	228	多脾症候群	265	ネフロン癆
155	シャルコー・マリー・トウース病	192	先天性核上性球麻痺	229	タンジール病	266	脳クレアチン欠乏症候群
156	重症筋無力症	193	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	230	単心室症	267	脳腱黄色腫症
157	修正大血管転位症	194	先天性魚鱗癬	231	弾性線維性仮性黄色腫	268	脳内鉄沈着神経変性症
158	出血性線溶異常症	195	先天性筋無力症候群	232	短腸症候群	269	脳表ヘモジデリン沈着症
159	ジュベール症候群関連疾患	196	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	233	胆道閉鎖症	270	膿疱性乾癬
160	シュワルツ・ヤンペル症候群	197	先天性三尖弁狭窄症	234	遅発性内リンパ水腫	271	囊胞性線維症
161	神経細胞移動異常症	198	先天性腎性尿崩症	235	チャージ症候群	272	パーキンソン病
162	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	199	先天性赤血球形成異常性貧血	236	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	273	バージャー病
163	神経線維腫症	200	先天性僧帽弁狭窄症	237	中毒性表皮壊死症	274	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
164	神経有棘赤血球症	201	先天性大脳白質形成不全症	238	腸管神経節細胞僅少症	275	肺動脈性肺高血圧症
165	進行性核上性麻痺	202	先天性肺静脈狭窄症	239	TRPV4異常症	276	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
166	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	203	先天性風疹症候群	240	TSH分泌亢進症	277	肺胞低換気症候群
167	進行性骨化性線維異形成症	204	先天性副腎低形成症	241	TNF受容体関連周期性症候群	278	ハッチンソン・ギルフォード症候群
168	進行性多巣性白質脳症	205	先天性副腎皮質酵素欠損症	242	低ホスファターゼ症	279	バッド・キアリ症候群
169	進行性白質脳症	206	先天性ミオパチー	243	天疱瘡	280	ハンチントン病

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和7年4月現在）

281	汎発性特発性骨増殖症	305	フェニルケトン尿症	329	ホモシスチン尿症	353	薬剤性過敏症症候群
282	PCDH19関連症候群	306	フォンタン術後症候群	330	ポルフィリン症	354	ヤング・シンプソン症候群
283	PURA関連神経発達異常症	307	複合カルボキシラーゼ欠損症	331	マリネスコ・シェーグレン症候群	355	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
284	非ケトーシス型高グリシン血症	308	副甲状腺機能低下症	332	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	356	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
285	肥厚性皮膚骨膜症	309	副腎白質ジストロフィー	333	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	357	4p欠失症候群
286	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	310	副腎皮質刺激ホルモン不応症	334	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	358	ライソゾーム病
287	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	311	ブラウ症候群	335	慢性再発性多発性骨髄炎	359	ラスマッセン脳炎
288	肥大型心筋症	312	プラダー・ウィリ症候群	336	慢性膀胱炎	360	ランゲルハンス細胞組織球症
289	左肺動脈右肺動脈起始症	313	プリオン病	337	慢性特発性偽性腸閉塞症	361	ランドウ・クレフナー症候群
290	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	314	プロピオン酸血症	338	ミオクロニー欠神てんかん	362	リジン尿性蛋白不耐症
291	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	315	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	339	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	363	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
292	ビッカースタッフ脳幹脳炎	316	閉塞性細気管支炎	340	ミトコンドリア病	364	両大血管右室起始症
293	非典型溶血性尿毒症症候群	317	β-ケトチオラーゼ欠損症	341	無虹彩症	365	リンパ管腫症/ゴーハム病
294	非特異性多発性小腸潰瘍症	318	ベーチェット病	342	無脾症候群	366	リンパ脈管筋腫症
295	皮膚筋炎／多発性筋炎	319	ベスレムミオパチー	343	無βリボタンパク血症	367	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
296	びまん性汎細気管支炎	320	ヘパリン起因性血小板減少症	344	メーブルシロップ尿症	368	ルビンシュタイン・ティビ症候群
297	肥満低換気症候群	321	ヘモクロマトーシス	345	メチルグルタコン酸尿症	369	レーベル遺伝性視神経症
298	表皮水疱症	322	ベリー病	346	メチルマロン酸血症	370	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
299	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	323	ペルーシド角膜辺縁変性症	347	メビウス症候群	371	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
300	VATER症候群	324	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	348	免疫性血小板減少症	372	レット症候群
301	ファイファー症候群	325	片側巨脳症	349	メンケス病	373	レノックス・ガストー症候群
302	ファロー四徴症	326	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	350	網膜色素変性症	374	ロウ症候群
303	ファンconi貧血	327	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	351	もやもや病	375	ロスムンド・トムソン症候群
304	封入体筋炎	328	発作性夜間ヘモグロビン尿症	352	モワット・ウィルソン症候群	376	肋骨異常を伴う先天性側弯症