

### 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となります。 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。
- ・障害の種別や程度、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

### 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

※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。

<http://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（新規用）・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、申請を付けてから医療受給者証の交付まで2か月～3か月程度かかります。

##### 【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 プリオン病（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・世帯全員の住民票・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。

#### （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、106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、108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、109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	開所時間
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 9:00～17:45 【相談受付時間】9:30～17:15

##### ●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を送れるよう、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:088-856-5151  
【相談受付時間】  
月・水・金・第1土曜日  
9:30～17:15  
(第2月曜・日曜・祝日・年末年始を除く)  
(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2年6月現在）

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

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和2年6月現在）

133	三尖弁閉鎖症	170	スモン	207	ソトス症候群	244	特発性門脈圧亢進症
134	三頭酵素欠損症	171	脆弱X症候群	208	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	245	特発性両側性感音難聴
135	CFC症候群	172	脆弱X症候群関連疾患	209	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	246	突発性難聴
136	シェーグレン症候群	173	成人スチル病	210	大脳皮質基底核変性症	247	ドラベ症候群
137	色素性乾皮症	174	成長ホルモン分泌亢進症	211	大理石骨病	248	中條・西村症候群
138	自己貪食空胞性ミオパチー	175	脊髄空洞症	212	ダウン症候群	249	那須・ハコラ病
139	自己免疫性肝炎	176	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	213	高安静脈炎	250	軟骨無形成症
140	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	177	脊髄髄膜瘤	214	多系統萎縮症	251	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
141	自己免疫性溶血性貧血	178	脊髄性筋萎縮症	215	タナトフォリック骨異形成症	252	22q11.2欠失症候群
142	四肢形成不全	179	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	216	多発血管炎性肉芽腫症	253	乳幼児肝巨大血管腫
143	シトステロール血症	180	前眼部形成異常	217	多発性硬化症/視神経脊髄炎	254	尿素サイクル異常症
144	シトリン欠損症	181	全身性エリテマトーデス	218	多発性軟骨性外骨腫症	255	ヌーナン症候群
145	紫斑病性腎炎	182	全身性強皮症	219	多発性嚢胞腎	256	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
146	脂肪萎縮症	183	先天異常症候群	220	多脾症候群	257	脳髄黄色腫症
147	若年性突発性関節炎	184	先天性横隔膜ヘルニア	221	タンジール病	258	脳表ヘモジデリン沈着症
148	若年性肺気腫	185	先天性核上性球麻痺	222	単心室症	259	膿疱性乾癬
149	シャルコー・マリー・トゥース病	186	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	223	弾性線維性仮性黄色腫	260	嚢胞性線維症
150	重症筋無力症	187	先天性魚鱗癬	224	短腸症候群	261	パーキンソン病
151	修正大血管転位症	188	先天性筋無力症候群	225	胆道閉鎖症	262	バージャー病
152	ジュベール症候群関連疾患	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	226	遅発性内リンパ水腫	263	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
153	シュワルツ・ヤンペル症候群	190	先天性三尖弁狭窄症	227	チャージ症候群	264	肺動脈性肺高血圧症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	191	先天性腎性尿崩症	228	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	265	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
155	神経細胞移動異常症	192	先天性赤血球形成異常性貧血	229	中毒性表皮壊死症	266	肺胞低換気症候群
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	193	先天性僧帽弁狭窄症	230	腸管神経節細胞僅少症	267	ハッチンソン・ギルフォード症候群
157	神経線維腫症	194	先天性大脳白質形成不全症	231	TSH分泌亢進症	268	バッド・キアリー症候群
158	神経フェリチン症	195	先天性肺静脈狭窄症	232	TNF受容体関連周期性症候群	269	ハンチントン病
159	神経有棘赤血球症	196	先天性風疹症候群	233	低ホスファターゼ症	270	汎発性特発性骨増殖症
160	進行性核上性麻痺	197	先天性副腎低形成症	234	天疱瘡	271	PCDH19関連症候群
161	進行性骨化性線維異形成症	198	先天性副腎皮質酵素欠損症	235	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	272	非ケトーシス型高グリシン血症
162	進行性多巣性白質脳症	199	先天性ミオパチー	236	特発性拡張型心筋症	273	肥厚性皮膚骨膜炎
163	進行性白質脳症	200	先天性無痛無汗症	237	特発性間質性肺炎	274	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
164	進行性ミオクロームステんかん	201	先天性葉酸吸収不全	238	特発性基底核石灰化症	275	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	202	前頭側頭葉変性症	239	特発性血小板減少性紫斑病	276	肥大型心筋症
166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	203	早期ミオクロニー脳症	240	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	277	左肺動脈右肺動脈起始症
167	スタージ・ウェーバー症候群	204	総動脈幹遺残症	241	特発性後天性全身性無汗症	278	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
168	ステーヴンス・ジョンソン症候群	205	総排泄腔遺残	242	特発性大腿骨頭壊死症	279	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
169	スミス・マガニス症候群	206	総排泄腔外反症	243	突発性多中心性キャッスルマン病	280	ピッカースタッフ脳幹脳炎

●障害者総合支援法の対象となる難病等の疾患一覧（令和2年6月現在）

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