

健難発0626第1号

令和元年6月26日

社会保険診療報酬支払基金理事長

国民健康保険中央会会長

殿

厚生労働省健康局難病対策課長

「難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の  
給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について」  
の一部改正について

今般、標記につきまして、別添のとおり各都道府県及び指定都市衛生主管部（局）長  
あて通知いたしましたので、お知らせいたします。

難病の患者に対する医療等に関する法律に基づく特定医療の給付に係る公費負担者番号及び受給者番号の設定について

(平成 26 年 11 月 12 日健疾発 1112 第 2 号) 一部改正 新旧対照表

変更点は下線部

新	旧
<p>1 公費負担者番号等の設定方法は以下のとおりとする。これにより都道府県ごとの番号（受給者番号を除く。）の設定は、<u>別紙 1</u>のとおりとなる。</p> <p>(1)・(2) (略)</p> <p>(3)実施機関番号③(3桁)  <u>ア イに掲げる者以外のものについては、都道府県にあつては「601」を、指定都市にあつては700番台の番号を設定することとする。</u></p> <p><u>イ 生活保護法（昭和25年法律第144号）第6条第1項に規定する被保護者であつて、医療保険各法の被保険者及び被扶養者以外のものについては、都道府県にあつては「602」を、指定都市にあつては800番台の番号を設定することとする。</u></p>	<p>1 公費負担者番号等の設定方法は以下のとおりとする。これにより都道府県及び平成30年4月1日以降の指定都市ごとの番号（受給者番号を除く。）の設定は、<u>別紙 1 から別紙 3 までの</u>とおりとなる。</p> <p>(1)・(2) (略)</p> <p>(3)実施機関番号③(3桁)  <u>ア 平成30年1月1日から3月31日までの間は、以下のとおりとし、具体的には別紙1のとおりとする。</u></p> <p><u>ア) イ)に掲げる者以外のものについては、「601」を設定する。</u></p> <p><u>イ) 生活保護法（昭和25年法律第144号）第6条第1項に規定する被保護者（以下「被保護者」という。）であつて、医療保険各法の被保険者以外のものについては、「602」を設定する。</u></p> <p><u>イ 平成30年4月1日以降については、以下のとおりとし、具体的には、別紙2のとおりとする。</u></p> <p><u>ア) イ)に掲げる者以外のものについては、都道府県にあつては「601」を、指定都市にあつては700番台の番号を設定することとする。</u></p> <p><u>イ) 被保護者であつて、医療保険各法の被保険者以外のものについては、都道府県にあつては「602」を、指定都市にあつては800番台の番号を設定することとする。</u></p>

ウ 削除

(4) (略)

(5) 受給者番号⑤(7桁)

ア (略)

イ 疾病番号は、別紙2のとおりとすること。ただし、医療受給者証に疾病番号を付することができない場合については、受給者区分を6桁とし、実施機関ごとに任意で設定すること。

ウ・エ (略)

2・3 (略)

ウ ア及びイに関わらず、難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（平成26年政令第358号）附則第3条の経過的特例の適用を受ける者に係る平成29年12月31日までの診療分の請求については、以下のとおりとし、具体的には別紙3のとおりとする。

ア)イ)及びウ)に掲げる者以外の者については、「501」を用いる。

イ)被保護者であって医療保険各法の被保険者である者及び要保護者（難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第2項第2号の厚生労働大臣が定める額（平成26年厚生労働省告示第426号）第1号又は難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第2項第3号の厚生労働大臣が定める額（平成26年厚生労働省告示第427号）第1号の規定が適用される者に限る。）については、「601」を用いる。

ウ)被保護者であって、医療保険各法の被保険者以外のものについては、「602」を用いる。

(4) (略)

(5) 受給者番号⑤(7桁)

ア (略)

イ 疾病番号は、別紙4のとおりとすること。ただし、医療受給者証に疾病番号を付することができない場合については、受給者区分を6桁とし、実施機関ごとに任意で設定すること。

ウ・エ (略)

2・3 (略)

別紙 1 ~ 3 (略)

別紙 2

番号	病名	疾病番号
(略)		
331	特発性多中心性キャスルマン病	577
<u>332</u>	<u>膠様滴状角膜ジストロフィー</u>	<u>578</u>
<u>333</u>	<u>ハッチンソン・ギルフォード症候群</u>	<u>579</u>

別紙 1 ~ 3 (略)

別紙 4

番号	病名	疾病番号
(略)		
331	特発性多中心性キャスルマン病	577

健 疾 発 1 1 1 2 第 2 号

平 成 2 6 年 1 1 月 1 2 日

(一次改正 健 疾 発 0 1 3 0 第 2 号 平 成 2 7 年 1 月 3 0 日)

(二次改正 健 疾 発 0 5 1 3 第 2 号 平 成 2 7 年 5 月 1 3 日)

(三次改正 健 難 発 0 3 3 1 第 2 号 平 成 2 9 年 3 月 3 1 日)

(四次改正 健 難 発 1 2 2 1 第 5 号 平 成 2 9 年 1 2 月 2 1 日)

(五次改正 健 難 発 0 3 1 9 第 3 号 平 成 3 0 年 3 月 1 9 日)

(最終改正 健 難 発 0 6 2 6 第 1 号 令 和 元 年 6 月 2 6 日)

各 都 道 府 県 衛 生 主 管 部 ( 局 ) 長 殿

厚 生 労 働 省 健 康 局 難 病 対 策 課 長

( 公 印 省 略 )

難 病 の 患 者 に 対 す る 医 療 等 に 関 す る 法 律 に 基 づ く 特 定 医 療 の  
給 付 に 係 る 公 費 負 担 者 番 号 及 び 受 給 者 番 号 の 設 定 に つ い て

今 般、難 病 の 患 者 に 対 す る 医 療 等 に 関 す る 法 律 ( 平 成 2 6 年 法 律 第 5 0 号。  
以 下 「 法 」 と い う 。 ) の 施 行 に 伴 う 特 定 医 療 の 給 付 に 係 る 公 費 負 担 者 番 号 及  
び 受 給 者 番 号 の 設 定 を 次 の よ う に 定 め た の で、通 知 す る。

記

- 1 公 費 負 担 者 番 号 等 の 設 定 方 法 は 以 下 の と お り と す る。こ れ に よ り 都 道 府  
県 及 び 平 成 3 0 年 4 月 1 日 以 降 の 指 定 都 市 ご と の 番 号 ( 受 給 者 番 号 を 除 く。 )  
の 設 定 は、別 紙 1 の と お り と な る。

公 費 負 担 者 番 号	①	②	③	④
公 費 負 担 者 医 療 の 受 給 者 番 号	⑤			④

- ( 1 ) 法 別 番 号 ① ( 2 桁 )

特 定 医 療 の 法 別 番 号 は 「 5 4 」 で あ る こ と。

- ( 2 ) 都 道 府 県 番 号 ② ( 2 桁 )

「 保 険 者 番 号 等 の 設 定 に つ い て ( 昭 和 5 1 年 8 月 7 日 保 険 発 第 4 5 号 ・  
庁 保 発 第 3 4 号 ) 」 の 別 表 2 の 番 号 と す る こ と。( 総 務 省 採 用 の 都 道 府 県 番 号  
と 同 様 )

(3) 実施機関番号③(3桁)

ア イに掲げる者以外のものについては、都道府県にあっては「601」を、指定都市にあっては700番台の番号を設定することとする。

イ 生活保護法(昭和25年法律第144号)第6条第1項に規定する被保護者であって、医療保険各法の被保険者及び被扶養者以外のものについては、都道府県にあっては「602」を、指定都市にあっては800番台の番号を設定することとする。

(4) 検証番号④(1桁)

次の方式により算定すること。

- ア 法別番号、都道府県番号及び実施機関番号の各数の末尾の桁を起点として順次2と1を乗じる。
- イ アで算出した積の和を求める。ただし、積が2桁となる場合は、1桁目と2桁目の数字の和とする。
- ウ 10とイで算出した数字の下1桁の数との差を求める。これを検証番号とする。ただし、イで算出した数字の1の位の数が0のときは検証番号を0とする。

例)

法別番号	都道府県番号	実施機関番号
540	1	601
× × ×	× × ×	× × ×
212	1	212

$$(1+0) + 4 + 0 + 1 + (1+2) + 0 + 2 = 11$$
$$10 - 1 = \boxed{9} \dots \text{検証番号}$$

(5) 受給者番号⑤(7桁)

- ア 受給者番号は、疾病番号3桁、受給者区分3桁及び検証番号1桁の計7桁の番号とすること。
- イ 疾病番号は、別紙2のとおりとすること。ただし、医療受給者証に疾病番号を付することができない場合については、受給者区分を6桁とし、実施機関ごとに任意で設定すること。
- ウ 受給者区分は、実施機関ごとに設定すること。
- エ 検証番号は、(4)と同様の方法により算出すること。

2 実施の時期

平成27年1月診療分(2月請求分)から実施すること。

3 その他

本通知に定める法別番号については、法第5条第1項に規定する特定医療に関する給付を対象に設定していることから、当該特定医療に関する給付以外の医療費の給付を行うに当たってはこれを使用しないこと。

別紙1

① (3)実施機関番号③のアに該当する者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 1	9	滋賀県	5 4	2 5	6 0 1	1
青森県	5 4	0 2	6 0 1	8	京都府	5 4	2 6	6 0 1	0
岩手県	5 4	0 3	6 0 1	7	大阪府	5 4	2 7	6 0 1	9
宮城県	5 4	0 4	6 0 1	6	兵庫県	5 4	2 8	6 0 1	8
秋田県	5 4	0 5	6 0 1	5	奈良県	5 4	2 9	6 0 1	7
山形県	5 4	0 6	6 0 1	4	和歌山県	5 4	3 0	6 0 1	4
福島県	5 4	0 7	6 0 1	3	鳥取県	5 4	3 1	6 0 1	3
茨城県	5 4	0 8	6 0 1	2	島根県	5 4	3 2	6 0 1	2
栃木県	5 4	0 9	6 0 1	1	岡山県	5 4	3 3	6 0 1	1
群馬県	5 4	1 0	6 0 1	8	広島県	5 4	3 4	6 0 1	0
埼玉県	5 4	1 1	6 0 1	7	山口県	5 4	3 5	6 0 1	9
千葉県	5 4	1 2	6 0 1	6	徳島県	5 4	3 6	6 0 1	8
東京都	5 4	1 3	6 0 1	5	香川県	5 4	3 7	6 0 1	7
神奈川県	5 4	1 4	6 0 1	4	愛媛県	5 4	3 8	6 0 1	6
新潟県	5 4	1 5	6 0 1	3	高知県	5 4	3 9	6 0 1	5
富山県	5 4	1 6	6 0 1	2	福岡県	5 4	4 0	6 0 1	2
石川県	5 4	1 7	6 0 1	1	佐賀県	5 4	4 1	6 0 1	1
福井県	5 4	1 8	6 0 1	0	長崎県	5 4	4 2	6 0 1	0
山梨県	5 4	1 9	6 0 1	9	熊本県	5 4	4 3	6 0 1	9
長野県	5 4	2 0	6 0 1	6	大分県	5 4	4 4	6 0 1	8
岐阜県	5 4	2 1	6 0 1	5	宮崎県	5 4	4 5	6 0 1	7
静岡県	5 4	2 2	6 0 1	4	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 1	6
愛知県	5 4	2 3	6 0 1	3	沖縄県	5 4	4 7	6 0 1	5
三重県	5 4	2 4	6 0 1	2					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	7 0 1	7	名古屋市	5 4	2 3	7 0 1	1
仙台市	5 4	0 4	7 0 1	4	京都市	5 4	2 6	7 0 1	8
さいたま市	5 4	1 1	7 0 1	5	大阪市	5 4	2 7	7 0 1	7
千葉市	5 4	1 2	7 0 1	4	堺市	5 4	2 7	7 0 2	5
横浜市	5 4	1 4	7 0 1	2	神戸市	5 4	2 8	7 0 1	6
川崎市	5 4	1 4	7 0 2	0	岡山市	5 4	3 3	7 0 1	9
相模原市	5 4	1 4	7 0 3	8	広島市	5 4	3 4	7 0 1	8
新潟市	5 4	1 5	7 0 1	1	北九州市	5 4	4 0	7 0 1	0
静岡市	5 4	2 2	7 0 1	2	福岡市	5 4	4 0	7 0 2	8
浜松市	5 4	2 2	7 0 2	0	熊本市	5 4	4 3	7 0 1	7

② (3)実施機関番号③のイに該当する者

都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	都道府県名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
北海道	5 4	0 1	6 0 2	7	滋賀県	5 4	2 5	6 0 2	9
青森県	5 4	0 2	6 0 2	6	京都府	5 4	2 6	6 0 2	8
岩手県	5 4	0 3	6 0 2	5	大阪府	5 4	2 7	6 0 2	7
宮城県	5 4	0 4	6 0 2	4	兵庫県	5 4	2 8	6 0 2	6
秋田県	5 4	0 5	6 0 2	3	奈良県	5 4	2 9	6 0 2	5
山形県	5 4	0 6	6 0 2	2	和歌山県	5 4	3 0	6 0 2	2
福島県	5 4	0 7	6 0 2	1	鳥取県	5 4	3 1	6 0 2	1
茨城県	5 4	0 8	6 0 2	0	島根県	5 4	3 2	6 0 2	0
栃木県	5 4	0 9	6 0 2	9	岡山県	5 4	3 3	6 0 2	9
群馬県	5 4	1 0	6 0 2	6	広島県	5 4	3 4	6 0 2	8
埼玉県	5 4	1 1	6 0 2	5	山口県	5 4	3 5	6 0 2	7
千葉県	5 4	1 2	6 0 2	4	徳島県	5 4	3 6	6 0 2	6
東京都	5 4	1 3	6 0 2	3	香川県	5 4	3 7	6 0 2	5
神奈川県	5 4	1 4	6 0 2	2	愛媛県	5 4	3 8	6 0 2	4
新潟県	5 4	1 5	6 0 2	1	高知県	5 4	3 9	6 0 2	3
富山県	5 4	1 6	6 0 2	0	福岡県	5 4	4 0	6 0 2	0
石川県	5 4	1 7	6 0 2	9	佐賀県	5 4	4 1	6 0 2	9
福井県	5 4	1 8	6 0 2	8	長崎県	5 4	4 2	6 0 2	8
山梨県	5 4	1 9	6 0 2	7	熊本県	5 4	4 3	6 0 2	7
長野県	5 4	2 0	6 0 2	4	大分県	5 4	4 4	6 0 2	6
岐阜県	5 4	2 1	6 0 2	3	宮崎県	5 4	4 5	6 0 2	5
静岡県	5 4	2 2	6 0 2	2	鹿児島県	5 4	4 6	6 0 2	4
愛知県	5 4	2 3	6 0 2	1	沖縄県	5 4	4 7	6 0 2	3
三重県	5 4	2 4	6 0 2	0					

指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号	指定都市名	法別 番号	都道府県 番 号	実施機関 番 号	検証 番号
札幌市	5 4	0 1	8 0 1	5	名古屋市	5 4	2 3	8 0 1	9
仙台市	5 4	0 4	8 0 1	2	京都市	5 4	2 6	8 0 1	6
さいたま市	5 4	1 1	8 0 1	3	大阪市	5 4	2 7	8 0 1	5
千葉市	5 4	1 2	8 0 1	2	堺市	5 4	2 7	8 0 2	3
横浜市	5 4	1 4	8 0 1	0	神戸市	5 4	2 8	8 0 1	4
川崎市	5 4	1 4	8 0 2	8	岡山市	5 4	3 3	8 0 1	7
相模原市	5 4	1 4	8 0 3	6	広島市	5 4	3 4	8 0 1	6
新潟市	5 4	1 5	8 0 1	9	北九州市	5 4	4 0	8 0 1	8
静岡市	5 4	2 2	8 0 1	0	福岡市	5 4	4 0	8 0 2	6
浜松市	5 4	2 2	8 0 2	8	熊本市	5 4	4 3	8 0 1	5

## 指定難病の疾病番号

番号	病名	疾病番号
1	球脊髄性筋萎縮症	001
2	筋萎縮性側索硬化症	002 ~ 003
3	脊髄性筋萎縮症	004
4	原発性側索硬化症	005
5	進行性核上性麻痺	006 ~ 008
6	パーキンソン病	009 ~ 038
7	大脳皮質基底核変性症	039 ~ 041
8	ハンチントン病	042
9	神経有棘赤血球症	043
10	シャルコー・マリー・トゥース病	044 ~ 045
11	重症筋無力症	046 ~ 049
12	先天性筋無力症候群	050
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	051 ~ 054
14	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	055 ~ 056
15	封入体筋炎	057
16	クロー・深瀬症候群	058
17	多系統萎縮症	059 ~ 061
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	062 ~ 066
19	ライソゾーム病	067
20	副腎白質ジストロフィー	068
21	ミトコンドリア病	069
22	もやもや病	070 ~ 072
23	プリオン病	073
24	亜急性硬化性全脳炎	074
25	進行性多巣性白質脳症	075
26	HTLV-1関連脊髄症	076
27	特発性基底核石灰化症	077
28	全身性アミロイドーシス	078
29	ウルリッヒ病	079
30	遠位型ミオパチー	080
31	ベスレムミオパチー	081
32	自己貪食空胞性ミオパチー	082
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	083
34	神経線維腫症	084 ~ 085
35	天疱瘡	086 ~ 087
36	表皮水疱症	088
37	膿疱性乾癬(汎発型)	089
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	090
39	中毒性表皮壊死症	091
40	高安動脈炎	092 ~ 093
41	巨細胞性動脈炎	094
42	結節性多発動脈炎	095 ~ 096
43	顕微鏡的多発血管炎	097 ~ 098
44	多発血管炎性肉芽腫症	099
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100
46	悪性関節リウマチ	101 ~ 102
47	パージャヤー病	103 ~ 104
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	105 ~ 107
49	全身性エリテマトーデス	108 ~ 119
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	120 ~ 123
51	全身性強皮症	124 ~ 128
52	混合性結合組織病	129 ~ 131
53	シェーグレン症候群	132 ~ 143

番号	病名	疾病番号
54	成人スチル病	144 ~ 145
55	再発性多発軟骨炎	146
56	ベーチェット病	147 ~ 150
57	特発性拡張型心筋症	151 ~ 154
58	肥大型心筋症	155
59	拘束型心筋症	156
60	再生不良性貧血	157 ~ 159
61	自己免疫性溶血性貧血	160
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	161
63	特発性血小板減少性紫斑病	162 ~ 166
64	血栓性血小板減少性紫斑病	167
65	原発性免疫不全症候群	168
66	IgA 腎症	169 ~ 180
67	多発性嚢胞腎	181 ~ 185
68	黄色靱帯骨化症	186
69	後縦靱帯骨化症	187 ~ 193
70	広範脊柱管狭窄症	194 ~ 195
71	特発性大腿骨頭壊死症	196 ~ 198
72	下垂体性ADH分泌異常症	199
73	下垂体性TSH分泌亢進症	200
74	下垂体性PRL分泌亢進症	201
75	クッシング病	202
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	203
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	204
78	下垂体前葉機能低下症	205 ~ 206
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	207
80	甲状腺ホルモン不応症	208
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	209
82	先天性副腎低形成症	210
83	アジソン病	211
84	サルコイドーシス	212 ~ 216
85	特発性間質性肺炎	217 ~ 219
86	肺動脈性肺高血圧症	220
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	221
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	222
89	リンパ脈管筋腫症	223
90	網膜色素変性症	224 ~ 228
91	バッド・キアリ症候群	229
92	特発性門脈圧亢進症	230
93	原発性胆汁性胆管炎	231 ~ 234
94	原発性硬化性胆管炎	235
95	自己免疫性肝炎	236 ~ 238
96	クローン病	239 ~ 245
97	潰瘍性大腸炎	246 ~ 275
98	好酸球性消化管疾患	276 ~ 277
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	278
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	279
101	腸管神経節細胞僅少症	280
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	281
103	CFC症候群	282
104	コステロ症候群	283
105	チャージ症候群	284 ~ 285
106	クリオピリン関連周期熱症候群	286
107	若年性特発性関節炎	287 ~ 288
108	TNF受容体関連周期性症候群	289
109	非典型溶血性尿毒症症候群	290

番号	病名	疾病番号
110	ブラウ症候群	291
111	先天性ミオパチー	292
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	293
113	筋ジストロフィー	294 ~ 298
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	299
115	遺伝性周期性四肢麻痺	300
116	アトピー性脊髄炎	301
117	脊髄空洞症	302 ~ 303
118	脊髄髄膜瘤	304 ~ 310
119	アイザックス症候群	311
120	遺伝性ジストニア	312
121	神経フェリチン症	313
122	脳表ヘモジデリン沈着症	314
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	315
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	316
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	317
126	ペリー症候群	318
127	前頭側頭葉変性症	319 ~ 321
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	322 ~ 323
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	324
130	先天性無痛無汗症	325
131	アレキサンダー病	326
132	先天性核上性球麻痺	327
133	メビウス症候群	328
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	329
135	アイカルディ症候群	330
136	片側巨脳症	331
137	限局性皮質異形成	332
138	神経細胞移動異常症	333
139	先天性大脳白質形成不全症	334
140	ドラベ症候群	335 ~ 336
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	337 ~ 338
142	ミオクロニー欠神てんかん	339
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	340
144	レノックス・ガストー症候群	341 ~ 342
145	ウエスト症候群	343 ~ 344
146	大田原症候群	345 ~ 346
147	早期ミオクロニー脳症	347 ~ 348
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	349 ~ 350
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	351
150	環状20番染色体症候群	352
151	ラスムッセン脳炎	353
152	PCDH19関連症候群	354
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	355
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	356
155	ランドウ・クレフナー症候群	357
156	レット症候群	358
157	スタージ・ウェーバー症候群	359
158	結節性硬化症	360 ~ 362
159	色素性乾皮症	363
160	先天性魚鱗癬	364
161	家族性良性慢性天疱瘡	365
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	366 ~ 367
163	特発性後天性全身性無汗症	368
164	眼皮膚白皮症	369 ~ 370
165	肥厚性皮膚骨膜症	371
166	弾性線維性仮性黄色腫	372
167	マルファン症候群	373
168	エーラス・ダンロス症候群	374
169	メンケス病	375
170	オクシピタル・ホーン症候群	376
171	ウィルソン病	377 ~ 378

番号	病名	疾病番号
172	低ホスファターゼ症	379
173	VATER症候群	380
174	那須・ハコラ病	381
175	ウィーバー症候群	382
176	コフィン・ローリー症候群	383
177	ジュベール症候群関連疾患	384
178	モワット・ウィルソン症候群	385
179	ウィリアムズ症候群	386 ~ 387
180	ATR-X症候群	388
181	クルーゾン症候群	389
182	アペール症候群	390
183	ファイファー症候群	391
184	アントレー・ビクスラー症候群	392
185	コフィン・シリス症候群	393
186	ロスムンド・トムソン症候群	394
187	歌舞伎症候群	395 ~ 396
188	多脾症候群	397
189	無脾症候群	398
190	鰓耳腎症候群	399
191	ウェルナー症候群	400
192	コケイン症候群	401
193	プラダー・ウィリ症候群	402
194	ソトス症候群	403
195	ヌーナン症候群	404
196	ヤング・シンプソン症候群	405
197	1p36欠失症候群	406
198	4p欠失症候群	407
199	5p欠失症候群	408
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	409
201	アンジェルマン症候群	410
202	スミス・マギニス症候群	411
203	22q11.2欠失症候群	412 ~ 413
204	エマヌエル症候群	414
205	脆弱X症候群関連疾患	415
206	脆弱X症候群	416
207	総動脈幹遺残症	417
208	修正大血管転位症	418
209	完全大血管転位症	419
210	単心室症	420 ~ 421
211	左心低形成症候群	422 ~ 423
212	三尖弁閉鎖症	424 ~ 425
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	426 ~ 427
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	428 ~ 429
215	ファロー四徴症	430 ~ 431
216	両大血管右室起始症	432 ~ 433
217	エプスタイン病	434
218	アルポート症候群	435
219	ギャロウェイ・モワト症候群	436
220	急速進行性糸球体腎炎	437 ~ 438
221	抗糸球体基底膜腎炎	439
222	一次性ネフローゼ症候群	440 ~ 443
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	444
224	紫斑病性腎炎	445 ~ 449
225	先天性腎性尿崩症	450
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	451
227	オスラー病	452 ~ 454
228	閉塞性細気管支炎	455
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	456
230	肺胞低換気症候群	457 ~ 458
231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	459
232	カーニー複合	460
233	ウォルフラム症候群	461

番号	病名	疾病番号
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	462
235	副甲状腺機能低下症	463
236	偽性副甲状腺機能低下症	464
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	465
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	466 ~ 468
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	469
240	フェニルケトン尿症	470
241	高チロシン血症1型	471
242	高チロシン血症2型	472
243	高チロシン血症3型	473
244	メープルシロップ尿症	474
245	プロピオン酸血症	475
246	メチルマロン酸血症	476
247	イソ吉草酸血症	477
248	グルコーストランスポーター1欠損症	478
249	グルタル酸血症1型	479
250	グルタル酸血症2型	480
251	尿素サイクル異常症	481
252	リジン尿性蛋白不耐症	482
253	先天性葉酸吸収不全	483
254	ポルフィリン症	484
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	485
256	筋型糖原病	486 ~ 487
257	肝型糖原病	488
258	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	489
259	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	490
260	シトステロール血症	491
261	タンジール病	492
262	原発性高カイロミクロン血症	493
263	脳腱黄色腫症	494
264	無βリポタンパク血症	495
265	脂肪萎縮症	496
266	家族性地中海熱	497
267	高IgD症候群	498
268	中條・西村症候群	499
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	500
270	慢性再発性多発性骨髄炎	501
271	強直性脊椎炎	502 ~ 503
272	進行性骨化性線維異形成症	504
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	505
274	骨形成不全症	506 ~ 507
275	タナトフォリック骨異形成症	508
276	軟骨無形成症	509 ~ 510
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	511
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	512
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	513
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	514
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	515 ~ 516
282	先天性赤血球形成異常性貧血	517
283	後天性赤芽球癆	518
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	519
285	ファンコニ貧血	520
286	遺伝性鉄芽球性貧血	521
287	エプスタイン症候群	522
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	523
289	クロンカイト・カナダ症候群	524
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	525
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	526
292	総排泄腔外反症	527
293	総排泄腔遺残	528
294	先天性横隔膜ヘルニア	529 ~ 530

番号	病名	疾病番号
295	乳幼児肝巨大血管腫	531
296	胆道閉鎖症	532 ~ 533
297	アラジール症候群	534
298	遺伝性膝炎	535
299	嚢胞性線維症	536
300	IgG4関連疾患	537 ~ 538
301	黄斑ジストロフィー	539
302	レーベル遺伝性視神経症	540 ~ 541
303	アッシュヤー症候群	542 ~ 543
304	若年発症型両側性感音難聴	544 ~ 545
305	遅発性内リンパ水腫	546 ~ 547
306	好酸球性副鼻腔炎	548 ~ 552
307	カナバン病	553
308	進行性白質脳症	554
309	進行性ミオクローヌスてんかん	555
310	先天異常症候群	556
311	先天性三尖弁狭窄症	557
312	先天性僧帽弁狭窄症	558
313	先天性肺静脈狭窄症	559
314	左肺動脈右肺動脈起始症	560
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	561
316	カルニチン回路異常症	562
317	三頭酵素欠損症	563
318	シトリン欠損症	564
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	565
320	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	566
321	非ケトーシス型高グリシン血症	567
322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症	568
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	569
324	メチルグルタコン酸尿症	570
325	遺伝性自己炎症疾患	571
326	大理石骨病	572
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	573
328	前眼部形成異常	574
329	無虹彩症	575
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	576
331	特発性多中心性キャッスルマン病	577
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	578
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	579