

健難発 0829 第 1 号  
令和 5 年 8 月 29 日

各  $\left( \begin{array}{c} \text{都道府県} \\ \text{指定都市} \end{array} \right)$  衛生主管部（局）長

厚生労働省健康局難病対策課長  
( 公 印 省 略 )

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この診断書の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

今般、「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等の一部を改正する法律」（令和4年法律第104号）により改正された法に基づく特定医療費の支給開始日の見直しに伴い、課長通知中、別添の表に掲げる臨床調査個人票について、別紙の臨床調査個人票に改正し、令和5年10月1日から適用することとしたので通知する。

なお、令和5年10月1日以降に、法第6条に基づく支給認定の申請を行う場合に、指定難病の患者又はその保護者が旧臨個票（本通知による改正前の臨床調査個人票をいう。）を添付して提出された場合には、これを使用することも差し支えないものとする。

本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

|        |    |                            |       |
|--------|----|----------------------------|-------|
| (一部改正) | 1  | 球脊髄性筋萎縮症                   | 別紙 1  |
| (一部改正) | 2  | 筋萎縮性側索硬化症                  | 別紙 2  |
| (一部改正) | 3  | 脊髄性筋萎縮症                    | 別紙 3  |
| (一部改正) | 4  | 原発性側索硬化症                   | 別紙 4  |
| (一部改正) | 5  | 進行性核上性麻痺                   | 別紙 5  |
| (一部改正) | 6  | パーキンソン病                    | 別紙 6  |
| (一部改正) | 7  | 大脳皮質基底核変性症                 | 別紙 7  |
| (一部改正) | 8  | ハンチントン病                    | 別紙 8  |
| (一部改正) | 9  | 神経有棘赤血球症                   | 別紙 9  |
| (一部改正) | 10 | シャルコー・マリー・トゥース病            | 別紙 10 |
| (一部改正) | 11 | 重症筋無力症                     | 別紙 11 |
| (一部改正) | 12 | 先天性筋無力症候群                  | 別紙 12 |
| (一部改正) | 13 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎              | 別紙 13 |
| (一部改正) | 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 | 別紙 14 |
| (一部改正) | 15 | 封入体筋炎                      | 別紙 15 |
| (一部改正) | 16 | クロウ・深瀬症候群                  | 別紙 16 |
| (一部改正) | 17 | 多系統萎縮症                     | 別紙 17 |
| (一部改正) | 18 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)        | 別紙 18 |
| (一部改正) | 19 | ライソゾーム病                    | 別紙 19 |
| (一部改正) | 20 | 副腎白質ジストロフィー                | 別紙 20 |
| (一部改正) | 21 | ミトコンドリア病                   | 別紙 21 |
| (一部改正) | 22 | もやもや病                      | 別紙 22 |
| (一部改正) | 23 | プリオン病                      | 別紙 23 |
| (一部改正) | 24 | 亜急性硬化性全脳炎                  | 別紙 24 |
| (一部改正) | 25 | 進行性多巣性白質脳症                 | 別紙 25 |
| (一部改正) | 26 | HTLV-1 関連脊髄症               | 別紙 26 |
| (一部改正) | 27 | 特発性基底核石灰化症                 | 別紙 27 |
| (一部改正) | 28 | 全身性アミロイドーシス                | 別紙 28 |
| (一部改正) | 29 | ウルリッヒ病                     | 別紙 29 |
| (一部改正) | 30 | 遠位型ミオパチー                   | 別紙 30 |
| (一部改正) | 31 | ベスレムミオパチー                  | 別紙 31 |
| (一部改正) | 32 | 自己貪食空胞性ミオパチー               | 別紙 32 |
| (一部改正) | 33 | シュワルツ・ヤンベル症候群              | 別紙 33 |
| (一部改正) | 34 | 神経線維腫症                     | 別紙 34 |
| (一部改正) | 35 | 天疱瘡                        | 別紙 35 |
| (一部改正) | 36 | 表皮水疱症                      | 別紙 36 |
| (一部改正) | 37 | 膿疱性乾癬（汎発型）                 | 別紙 37 |

|        |    |                  |       |
|--------|----|------------------|-------|
| (一部改正) | 38 | スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 別紙 38 |
| (一部改正) | 39 | 中毒性表皮壊死症         | 別紙 39 |
| (一部改正) | 40 | 高安動脈炎            | 別紙 40 |
| (一部改正) | 41 | 巨細胞性動脈炎          | 別紙 41 |
| (一部改正) | 42 | 結節性多発動脈炎         | 別紙 42 |
| (一部改正) | 43 | 顕微鏡的多発血管炎        | 別紙 43 |
| (一部改正) | 44 | 多発血管炎性肉芽腫症       | 別紙 44 |
| (一部改正) | 45 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症   | 別紙 45 |
| (一部改正) | 46 | 悪性関節リウマチ         | 別紙 46 |
| (一部改正) | 47 | バージャー病           | 別紙 47 |
| (一部改正) | 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群    | 別紙 48 |
| (一部改正) | 49 | 全身性エリテマトーデス      | 別紙 49 |
| (一部改正) | 50 | 皮膚筋炎／多発性筋炎       | 別紙 50 |
| (一部改正) | 51 | 全身性強皮症           | 別紙 51 |
| (一部改正) | 52 | 混合性結合組織病         | 別紙 52 |
| (一部改正) | 53 | シェーグレン症候群        | 別紙 53 |
| (一部改正) | 54 | 成人スチル病           | 別紙 54 |
| (一部改正) | 55 | 再発性多発軟骨炎         | 別紙 55 |
| (一部改正) | 56 | ベーチェット病          | 別紙 56 |
| (一部改正) | 57 | 特発性拡張型心筋症        | 別紙 57 |
| (一部改正) | 58 | 肥大型心筋症           | 別紙 58 |
| (一部改正) | 59 | 拘束型心筋症           | 別紙 59 |
| (一部改正) | 60 | 再生不良性貧血          | 別紙 60 |
| (一部改正) | 61 | 自己免疫性溶血性貧血       | 別紙 61 |
| (一部改正) | 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症    | 別紙 62 |
| (一部改正) | 63 | 特発性血小板減少性紫斑病     | 別紙 63 |
| (一部改正) | 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病     | 別紙 64 |
| (一部改正) | 65 | 原発性免疫不全症候群       | 別紙 65 |
| (一部改正) | 66 | IgA 腎症           | 別紙 66 |
| (一部改正) | 67 | 多発性嚢胞腎           | 別紙 67 |
| (一部改正) | 68 | 黄色靱帯骨化症          | 別紙 68 |
| (一部改正) | 69 | 後縦靱帯骨化症          | 別紙 69 |
| (一部改正) | 70 | 広範脊柱管狭窄症         | 別紙 70 |
| (一部改正) | 71 | 特発性大腿骨頭壊死症       | 別紙 71 |
| (一部改正) | 72 | 下垂体性 ADH 分泌異常症   | 別紙 72 |
| (一部改正) | 73 | 下垂体性 TSH 分泌亢進症   | 別紙 73 |
| (一部改正) | 74 | 下垂体性 PRL 分泌亢進症   | 別紙 74 |
| (一部改正) | 75 | クッシング病           | 別紙 75 |

|        |     |                      |        |
|--------|-----|----------------------|--------|
| (一部改正) | 76  | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症     | 別紙 76  |
| (一部改正) | 77  | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症      | 別紙 77  |
| (一部改正) | 78  | 下垂体前葉機能低下症           | 別紙 78  |
| (一部改正) | 79  | 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体） | 別紙 79  |
| (一部改正) | 80  | 甲状腺ホルモン不応症           | 別紙 80  |
| (一部改正) | 81  | 先天性副腎皮質酵素欠損症         | 別紙 81  |
| (一部改正) | 82  | 先天性副腎低形成症            | 別紙 82  |
| (一部改正) | 83  | アジソン病                | 別紙 83  |
| (一部改正) | 84  | サルコイドーシス             | 別紙 84  |
| (一部改正) | 85  | 特発性間質性肺炎             | 別紙 85  |
| (一部改正) | 86  | 肺動脈性肺高血圧症            | 別紙 86  |
| (一部改正) | 87  | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症       | 別紙 87  |
| (一部改正) | 88  | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症         | 別紙 88  |
| (一部改正) | 89  | リンパ脈管筋腫症             | 別紙 89  |
| (一部改正) | 90  | 網膜色素変性症              | 別紙 90  |
| (一部改正) | 91  | バッド・キアリ症候群           | 別紙 91  |
| (一部改正) | 92  | 特発性門脈圧亢進症            | 別紙 92  |
| (一部改正) | 93  | 原発性胆汁性胆管炎            | 別紙 93  |
| (一部改正) | 94  | 原発性硬化性胆管炎            | 別紙 94  |
| (一部改正) | 95  | 自己免疫性肝炎              | 別紙 95  |
| (一部改正) | 96  | クローン病                | 別紙 96  |
| (一部改正) | 97  | 潰瘍性大腸炎               | 別紙 97  |
| (一部改正) | 98  | 好酸球性消化管疾患            | 別紙 98  |
| (一部改正) | 99  | 慢性特発性偽性腸閉塞症          | 別紙 99  |
| (一部改正) | 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症      | 別紙 100 |
| (一部改正) | 101 | 腸管神経節細胞僅少症           | 別紙 101 |
| (一部改正) | 102 | ルビンシュタイン・テイビ症候群      | 別紙 102 |
| (一部改正) | 103 | CFC 症候群              | 別紙 103 |
| (一部改正) | 104 | コステロ症候群              | 別紙 104 |
| (一部改正) | 105 | チャージ症候群              | 別紙 105 |
| (一部改正) | 106 | クリオピリン関連周期熱症候群       | 別紙 106 |
| (一部改正) | 107 | 若年性特発性関節炎            | 別紙 107 |
| (一部改正) | 108 | TNF 受容体関連周期性症候群      | 別紙 108 |
| (一部改正) | 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群         | 別紙 109 |
| (一部改正) | 110 | ブラウ症候群               | 別紙 110 |
| (一部改正) | 111 | 先天性ミオパチー             | 別紙 111 |
| (一部改正) | 112 | マリネスコ・シェーグレン症候群      | 別紙 112 |
| (一部改正) | 113 | 筋ジストロフィー             | 別紙 113 |

|        |     |                            |        |
|--------|-----|----------------------------|--------|
| (一部改正) | 114 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          | 別紙 114 |
| (一部改正) | 115 | 遺伝性周期性四肢麻痺                 | 別紙 115 |
| (一部改正) | 116 | アトピー性脊髄炎                   | 別紙 116 |
| (一部改正) | 117 | 脊髄空洞症                      | 別紙 117 |
| (一部改正) | 118 | 脊髄髄膜瘤                      | 別紙 118 |
| (一部改正) | 119 | アイザックス症候群                  | 別紙 119 |
| (一部改正) | 120 | 遺伝性ジストニア                   | 別紙 120 |
| (一部改正) | 121 | 神経フェリチン症                   | 別紙 121 |
| (一部改正) | 122 | 脳表ヘモジデリン沈着症                | 別紙 122 |
| (一部改正) | 123 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症     | 別紙 123 |
| (一部改正) | 124 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    | 別紙 124 |
| (一部改正) | 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 | 別紙 125 |
| (一部改正) | 126 | ペリー症候群                     | 別紙 126 |
| (一部改正) | 127 | 前頭側頭葉変性症                   | 別紙 127 |
| (一部改正) | 128 | ビッカースタッフ脳幹脳炎               | 別紙 128 |
| (一部改正) | 129 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症             | 別紙 129 |
| (一部改正) | 130 | 先天性無痛無汗症                   | 別紙 130 |
| (一部改正) | 131 | アレキサンダー病                   | 別紙 131 |
| (一部改正) | 132 | 先天性核上性球麻痺                  | 別紙 132 |
| (一部改正) | 133 | メビウス症候群                    | 別紙 133 |
| (一部改正) | 134 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群        | 別紙 134 |
| (一部改正) | 135 | アイカルディ症候群                  | 別紙 135 |
| (一部改正) | 136 | 片側巨脳症                      | 別紙 136 |
| (一部改正) | 137 | 限局性皮質異形成                   | 別紙 137 |
| (一部改正) | 138 | 神経細胞移動異常症                  | 別紙 138 |
| (一部改正) | 139 | 先天性大脳白質形成不全症               | 別紙 139 |
| (一部改正) | 140 | ドラベ症候群                     | 別紙 140 |
| (一部改正) | 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん           | 別紙 141 |
| (一部改正) | 142 | ミオクロニー欠神てんかん               | 別紙 142 |
| (一部改正) | 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          | 別紙 143 |
| (一部改正) | 144 | レノックス・ガストー症候群              | 別紙 144 |
| (一部改正) | 145 | ウエスト症候群                    | 別紙 145 |
| (一部改正) | 146 | 大田原症候群                     | 別紙 146 |
| (一部改正) | 147 | 早期ミオクロニー脳症                 | 別紙 147 |
| (一部改正) | 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           | 別紙 148 |
| (一部改正) | 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           | 別紙 149 |
| (一部改正) | 150 | 環状 20 番染色体症候群              | 別紙 150 |
| (一部改正) | 151 | ラスムッセン脳炎                   | 別紙 151 |

|        |     |                       |        |
|--------|-----|-----------------------|--------|
| (一部改正) | 152 | P C D H19 関連症候群       | 別紙 152 |
| (一部改正) | 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎       | 別紙 153 |
| (一部改正) | 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 別紙 154 |
| (一部改正) | 155 | ランドウ・クレフナー症候群         | 別紙 155 |
| (一部改正) | 156 | レット症候群                | 別紙 156 |
| (一部改正) | 157 | スタージ・ウェーバー症候群         | 別紙 157 |
| (一部改正) | 158 | 結節性硬化症                | 別紙 158 |
| (一部改正) | 159 | 色素性乾皮症                | 別紙 159 |
| (一部改正) | 160 | 先天性魚鱗癬                | 別紙 160 |
| (一部改正) | 161 | 家族性良性慢性天疱瘡            | 別紙 161 |
| (一部改正) | 162 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）    | 別紙 162 |
| (一部改正) | 163 | 特発性後天性全身性無汗症          | 別紙 163 |
| (一部改正) | 164 | 眼皮膚白皮症                | 別紙 164 |
| (一部改正) | 165 | 肥厚性皮膚骨膜症              | 別紙 165 |
| (一部改正) | 166 | 弾性線維性仮性黄色腫            | 別紙 166 |
| (一部改正) | 167 | マルファン症候群              | 別紙 167 |
| (一部改正) | 168 | エーラス・ダンロス症候群          | 別紙 168 |
| (一部改正) | 169 | メンケス病                 | 別紙 169 |
| (一部改正) | 170 | オクシピタル・ホーン症候群         | 別紙 170 |
| (一部改正) | 171 | ウィルソン病                | 別紙 171 |
| (一部改正) | 172 | 低ホスファターゼ症             | 別紙 172 |
| (一部改正) | 173 | VATER 症候群             | 別紙 173 |
| (一部改正) | 174 | 那須・ハコラ病               | 別紙 174 |
| (一部改正) | 175 | ウィーバー症候群              | 別紙 175 |
| (一部改正) | 176 | コフィン・ローリー症候群          | 別紙 176 |
| (一部改正) | 177 | ジュベール症候群関連疾患          | 別紙 177 |
| (一部改正) | 178 | モワット・ウィルソン症候群         | 別紙 178 |
| (一部改正) | 179 | ウィリアムズ症候群             | 別紙 179 |
| (一部改正) | 180 | A T R - X 症候群         | 別紙 180 |
| (一部改正) | 181 | クルーゾン症候群              | 別紙 181 |
| (一部改正) | 182 | アペール症候群               | 別紙 182 |
| (一部改正) | 183 | ファイファー症候群             | 別紙 183 |
| (一部改正) | 184 | アントレー・ビクスラー症候群        | 別紙 184 |
| (一部改正) | 185 | コフィン・シリス症候群           | 別紙 185 |
| (一部改正) | 186 | ロスムンド・トムソン症候群         | 別紙 186 |
| (一部改正) | 187 | 歌舞伎症候群                | 別紙 187 |
| (一部改正) | 188 | 多脾症候群                 | 別紙 188 |
| (一部改正) | 189 | 無脾症候群                 | 別紙 189 |

|        |     |                      |        |
|--------|-----|----------------------|--------|
| (一部改正) | 190 | 鰓耳腎症候群               | 別紙 190 |
| (一部改正) | 191 | ウェルナー症候群             | 別紙 191 |
| (一部改正) | 192 | コケイン症候群              | 別紙 192 |
| (一部改正) | 193 | プラダー・ウィリ症候群          | 別紙 193 |
| (一部改正) | 194 | ソトス症候群               | 別紙 194 |
| (一部改正) | 195 | ヌーナン症候群              | 別紙 195 |
| (一部改正) | 196 | ヤング・シンプソン症候群         | 別紙 196 |
| (一部改正) | 197 | 1 p36 欠失症候群          | 別紙 197 |
| (一部改正) | 198 | 4 p 欠失症候群            | 別紙 198 |
| (一部改正) | 199 | 5 p 欠失症候群            | 別紙 199 |
| (一部改正) | 200 | 第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 | 別紙 200 |
| (一部改正) | 201 | アンジェルマン症候群           | 別紙 201 |
| (一部改正) | 202 | スミス・マギニス症候群          | 別紙 202 |
| (一部改正) | 203 | 22q11.2 欠失症候群        | 別紙 203 |
| (一部改正) | 204 | エマヌエル症候群             | 別紙 204 |
| (一部改正) | 205 | 脆弱 X 症候群関連疾患         | 別紙 205 |
| (一部改正) | 206 | 脆弱 X 症候群             | 別紙 206 |
| (一部改正) | 207 | 総動脈幹遺残症              | 別紙 207 |
| (一部改正) | 208 | 修正大血管転位症             | 別紙 208 |
| (一部改正) | 209 | 完全大血管転位症             | 別紙 209 |
| (一部改正) | 210 | 単心室症                 | 別紙 210 |
| (一部改正) | 211 | 左心低形成症候群             | 別紙 211 |
| (一部改正) | 212 | 三尖弁閉鎖症               | 別紙 212 |
| (一部改正) | 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症    | 別紙 213 |
| (一部改正) | 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症      | 別紙 214 |
| (一部改正) | 215 | ファロー四徴症              | 別紙 215 |
| (一部改正) | 216 | 両大血管右室起始症            | 別紙 216 |
| (一部改正) | 217 | エプスタイン病              | 別紙 217 |
| (一部改正) | 218 | アルポート症候群             | 別紙 218 |
| (一部改正) | 219 | ギャロウェイ・モワト症候群        | 別紙 219 |
| (一部改正) | 220 | 急速進行性糸球体腎炎           | 別紙 220 |
| (一部改正) | 221 | 抗糸球体基底膜腎炎            | 別紙 221 |
| (一部改正) | 222 | 一次性ネフローゼ症候群          | 別紙 222 |
| (一部改正) | 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎        | 別紙 223 |
| (一部改正) | 224 | 紫斑病性腎炎               | 別紙 224 |
| (一部改正) | 225 | 先天性腎性尿崩症             | 別紙 225 |
| (一部改正) | 226 | 間質性膀胱炎（ハンナ型）         | 別紙 226 |
| (一部改正) | 227 | オスラー病                | 別紙 227 |

|        |     |                              |        |
|--------|-----|------------------------------|--------|
| (一部改正) | 228 | 閉塞性細気管支炎                     | 別紙 228 |
| (一部改正) | 229 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）            | 別紙 229 |
| (一部改正) | 230 | 肺胞低換気症候群                     | 別紙 230 |
| (一部改正) | 231 | $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症       | 別紙 231 |
| (一部改正) | 232 | カーニー複合                       | 別紙 232 |
| (一部改正) | 233 | ウォルフラム症候群                    | 別紙 233 |
| (一部改正) | 234 | ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）   | 別紙 234 |
| (一部改正) | 235 | 副甲状腺機能低下症                    | 別紙 235 |
| (一部改正) | 236 | 偽性副甲状腺機能低下症                  | 別紙 236 |
| (一部改正) | 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                | 別紙 237 |
| (一部改正) | 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症             | 別紙 238 |
| (一部改正) | 239 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症             | 別紙 239 |
| (一部改正) | 240 | フェニルケトン尿症                    | 別紙 240 |
| (一部改正) | 241 | 高チロシン血症 1 型                  | 別紙 241 |
| (一部改正) | 242 | 高チロシン血症 2 型                  | 別紙 242 |
| (一部改正) | 243 | 高チロシン血症 3 型                  | 別紙 243 |
| (一部改正) | 244 | メーブルシロップ尿症                   | 別紙 244 |
| (一部改正) | 245 | プロピオン酸血症                     | 別紙 245 |
| (一部改正) | 246 | メチルマロン酸血症                    | 別紙 246 |
| (一部改正) | 247 | イソ吉草酸血症                      | 別紙 247 |
| (一部改正) | 248 | グルコーストランスポーター1 欠損症           | 別紙 248 |
| (一部改正) | 249 | グルタル酸血症 1 型                  | 別紙 249 |
| (一部改正) | 250 | グルタル酸血症 2 型                  | 別紙 250 |
| (一部改正) | 251 | 尿素サイクル異常症                    | 別紙 251 |
| (一部改正) | 252 | リジン尿性蛋白不耐症                   | 別紙 252 |
| (一部改正) | 253 | 先天性葉酸吸収不全                    | 別紙 253 |
| (一部改正) | 254 | ポルフィリン症                      | 別紙 254 |
| (一部改正) | 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症                | 別紙 255 |
| (一部改正) | 256 | 筋型糖原病                        | 別紙 256 |
| (一部改正) | 257 | 肝型糖原病                        | 別紙 257 |
| (一部改正) | 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 | 別紙 258 |
| (一部改正) | 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   | 別紙 259 |
| (一部改正) | 260 | シトステロール血症                    | 別紙 260 |
| (一部改正) | 261 | タンジール病                       | 別紙 261 |
| (一部改正) | 262 | 原発性高カイロミクロン血症                | 別紙 262 |
| (一部改正) | 263 | 脳髄黄色腫症                       | 別紙 263 |
| (一部改正) | 264 | 無 $\beta$ リポタンパク血症           | 別紙 264 |
| (一部改正) | 265 | 脂肪萎縮症                        | 別紙 265 |

|        |     |                         |        |
|--------|-----|-------------------------|--------|
| (一部改正) | 266 | 家族性地中海熱                 | 別紙 266 |
| (一部改正) | 267 | 高 IgD 症候群               | 別紙 267 |
| (一部改正) | 268 | 中條・西村症候群                | 別紙 268 |
| (一部改正) | 269 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 別紙 269 |
| (一部改正) | 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎             | 別紙 270 |
| (一部改正) | 271 | 強直性脊椎炎                  | 別紙 271 |
| (一部改正) | 272 | 進行性骨化性線維異形成症            | 別紙 272 |
| (一部改正) | 273 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症           | 別紙 273 |
| (一部改正) | 274 | 骨形成不全症                  | 別紙 274 |
| (一部改正) | 275 | タナトフォリック骨異形成症           | 別紙 275 |
| (一部改正) | 276 | 軟骨無形成症                  | 別紙 276 |
| (一部改正) | 277 | リンパ管腫症/ゴーハム病            | 別紙 277 |
| (一部改正) | 278 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）        | 別紙 278 |
| (一部改正) | 279 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）    | 別紙 279 |
| (一部改正) | 280 | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）     | 別紙 280 |
| (一部改正) | 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群    | 別紙 281 |
| (一部改正) | 282 | 先天性赤血球形成異常性貧血           | 別紙 282 |
| (一部改正) | 283 | 後天性赤芽球癆                 | 別紙 283 |
| (一部改正) | 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血        | 別紙 284 |
| (一部改正) | 285 | ファンconi 貧血              | 別紙 285 |
| (一部改正) | 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血               | 別紙 286 |
| (一部改正) | 287 | エプスタイン症候群               | 別紙 287 |
| (一部改正) | 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症         | 別紙 288 |
| (一部改正) | 289 | クロンカイト・カナダ症候群           | 別紙 289 |
| (一部改正) | 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症            | 別紙 290 |
| (一部改正) | 291 | ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）   | 別紙 291 |
| (一部改正) | 292 | 総排泄腔外反症                 | 別紙 292 |
| (一部改正) | 293 | 総排泄腔遺残                  | 別紙 293 |
| (一部改正) | 294 | 先天性横隔膜ヘルニア              | 別紙 294 |
| (一部改正) | 295 | 乳幼児肝巨大血管腫               | 別紙 295 |
| (一部改正) | 296 | 胆道閉鎖症                   | 別紙 296 |
| (一部改正) | 297 | アラジール症候群                | 別紙 297 |
| (一部改正) | 298 | 遺伝性膵炎                   | 別紙 298 |
| (一部改正) | 299 | 嚢胞性線維症                  | 別紙 299 |
| (一部改正) | 300 | IgG4 関連疾患               | 別紙 300 |
| (一部改正) | 301 | 黄斑ジストロフィー               | 別紙 301 |
| (一部改正) | 302 | レーベル遺伝性視神経症             | 別紙 302 |
| (一部改正) | 303 | アッシュャー症候群               | 別紙 303 |

|        |     |                                   |        |
|--------|-----|-----------------------------------|--------|
| (一部改正) | 304 | 若年発症型両側性感音難聴                      | 別紙 304 |
| (一部改正) | 305 | 遅発性内リンパ水腫                         | 別紙 305 |
| (一部改正) | 306 | 好酸球性副鼻腔炎                          | 別紙 306 |
| (一部改正) | 307 | カナバン病                             | 別紙 307 |
| (一部改正) | 308 | 進行性白質脳症                           | 別紙 308 |
| (一部改正) | 309 | 進行性ミオクロームステんかん                    | 別紙 309 |
| (一部改正) | 310 | 先天異常症候群                           | 別紙 310 |
| (一部改正) | 311 | 先天性三尖弁狭窄症                         | 別紙 311 |
| (一部改正) | 312 | 先天性僧帽弁狭窄症                         | 別紙 312 |
| (一部改正) | 313 | 先天性肺静脈狭窄症                         | 別紙 313 |
| (一部改正) | 314 | 左肺動脈右肺動脈起始症                       | 別紙 314 |
| (一部改正) | 315 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症 | 別紙 315 |
| (一部改正) | 316 | カルニチン回路異常症                        | 別紙 316 |
| (一部改正) | 317 | 三頭酵素欠損症                           | 別紙 317 |
| (一部改正) | 318 | シトリン欠損症                           | 別紙 318 |
| (一部改正) | 319 | セピアプテリン還元酵素（S R）欠損症               | 別紙 319 |
| (一部改正) | 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     | 別紙 320 |
| (一部改正) | 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症                    | 別紙 321 |
| (一部改正) | 322 | $\beta$ —ケトチオラーゼ欠損症               | 別紙 322 |
| (一部改正) | 323 | 芳香族 L—アミノ酸脱炭酸酵素欠損症                | 別紙 323 |
| (一部改正) | 324 | メチルグルタコン酸尿症                       | 別紙 324 |
| (一部改正) | 325 | 遺伝性自己炎症疾患                         | 別紙 325 |
| (一部改正) | 326 | 大理石骨病                             | 別紙 326 |
| (一部改正) | 327 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）         | 別紙 327 |
| (一部改正) | 328 | 前眼部形成異常                           | 別紙 328 |
| (一部改正) | 329 | 無虹彩症                              | 別紙 329 |
| (一部改正) | 330 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症                | 別紙 330 |
| (一部改正) | 331 | 特発性多中心性キャッスルマン病                   | 別紙 331 |
| (一部改正) | 332 | 膠様滴状角膜ジストロフィー                     | 別紙 332 |
| (一部改正) | 333 | ハッチンソン・ギルフォード症候群                  | 別紙 333 |
| (一部改正) | 334 | 脳クレアチン欠乏症候群                       | 別紙 334 |
| (一部改正) | 335 | ネフロン癆                             | 別紙 335 |
| (一部改正) | 336 | 家族性低 $\beta$ リポタンパク血症 1（ホモ接合体）    | 別紙 336 |
| (一部改正) | 337 | ホモシスチン尿症                          | 別紙 337 |
| (一部改正) | 338 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                    | 別紙 338 |