

# 医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（338疾病）

| 病名              | 告示番号 |
|-----------------|------|
| <b>あ</b>        |      |
| アイカルディ症候群       | 135  |
| アイザックス症候群       | 119  |
| I g A腎症         | 66   |
| I g G 4 関連疾患    | 300  |
| 亜急性硬化性全脳炎       | 24   |
| 悪性関節リウマチ        | 46   |
| アジソン病           | 83   |
| アッシャー症候群        | 303  |
| アトピー性脊髄炎        | 116  |
| アペール症候群         | 182  |
| アラジール症候群        | 297  |
| α 1-アンチトリプシン欠乏症 | 231  |
| アルポート症候群        | 218  |
| アレキサンダー病        | 131  |
| アンジェルマン症候群      | 201  |
| アントレー・ビクスラー症候群  | 184  |
| <b>い</b>        |      |
| イソ吉草酸血症         | 247  |
| 一次性ネフローゼ症候群     | 222  |
| 一次性膜性増殖性糸球体腎炎   | 223  |
| 1 p 3 6 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  |
| <b>う</b>        |      |
| 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        | 191  |
| ウォルフラム症候群       | 233  |
| ウルリッヒ病          | 29   |
| <b>え</b>        |      |
| HTLV - 1 関連脊髄症  | 26   |
| ATR - 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  |

| 病名                           | 告示番号 |
|------------------------------|------|
| 遠位型ミオパチー                     | 30   |
| <b>お</b>                     |      |
| 黄色靭帯骨化症                      | 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  |
| <b>か</b>                     |      |
| 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   |
| 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-1-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  |
| <b>き</b>                     |      |
| 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（頸部口腔咽頭びまん性病変）         | 279  |
| 巨大動静脈奇形（頸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（頸部顔面病変）             | 278  |

| 病名   | 告示番号 |
|--|------|
| きんいしゆくせいぞくさくこうかしょう<br>筋萎縮性側索硬化症                  | 2    |
| きんがたとうげんびょう<br>筋型糖原病                             | 256  |
| きん<br>筋ジストロフィー                                   | 113  |
| く  |      |
| くしんぐびょう<br>クッシング病                                | 75   |
| かんれんしゅうきねつしょうこうぐん<br>クリオピリン関連周期熱症候群              | 106  |
| しょうこうぐん<br>クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群                  | 281  |
| しょうこうぐん<br>クルーゼン症候群                              | 181  |
| けつそんしょう<br>グルコーストランスポーター1欠損症                     | 248  |
| さんけつしょう がた<br>グルタル酸血症1型                          | 249  |
| さんけつしょう がた<br>グルタル酸血症2型                          | 250  |
| ふかせしょうこうぐん<br>クロウ・深瀬症候群                          | 16   |
| びょう<br>クローン病                                     | 96   |
| しょうこうぐん<br>クロンカイト・カナダ症候群                         | 289  |
| け  |      |
| けいれんじゅうせきがた に そうせい きゅうせいのうししょう<br>痙攣重積型(二相性)急性脳症 | 129  |
| けつせつせいこうかしょう<br>結節性硬化症                           | 158  |
| けつせつせいたはつどうみやくえん<br>結節性多発動脈炎                     | 42   |
| けつせんせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう<br>血栓性血小板減少性紫斑病       | 64   |
| げんきょくせいひしついいけいせい<br>限局性皮質異形成                     | 137  |
| げんばつせいこう<br>原発性高カイロミクロン血症                        | 262  |
| げんばつせいこう かせいたんかんえん<br>原発性硬化性胆管炎                  | 94   |
| げんばつせいこう ししつこうたいしょうこうぐん<br>原発性抗リン脂質抗体症候群         | 48   |
| げんばつせいぞくさくこうかしょう<br>原発性側索硬化症                     | 4    |
| げんばつせいたんじゅうせいたんかんえん<br>原発性胆汁性胆管炎                 | 93   |
| げんばつせいめんえきふぜんしょうこうぐん<br>原発性免疫不全症候群               | 65   |
| げんびきょうてきたはつけつかんえん<br>顕微鏡的多発血管炎                   | 43   |
| こ  |      |
| こう<br>高IgD症候群                                    | 267  |
| こうさんきゅうせいしじょうかかんしつかん<br>好酸球性消化管疾患                | 98   |
| こうさんきゅうせいたはつつけつかんえんせいにくげしゅうしょう<br>好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | 45   |
| こうさんきゅうせいふくびくうえん<br>好酸球性副鼻腔炎                     | 306  |
| こうしきゅうたいきていまくじんえん<br>抗糸球体基底膜腎炎                   | 221  |
| こうじゅうじんたいこつかしょう<br>後縦靭帯骨化症                       | 69   |
| こうじょうせん<br>甲状腺ホルモン不応症                            | 80   |
| こうそくがたしんきんしょう<br>拘束型心筋症                          | 59   |
| こう<br>高チロシン血症1型                                  | 241  |
| こう<br>高チロシン血症2型                                  | 242  |
| こう<br>高チロシン血症3型                                  | 243  |
| こうてんせいせきがきゅうろう<br>後天性赤芽球癆                        | 283  |
| こうはんせきさちゅうかんとくさくしょう<br>広範脊柱管狭窄症                  | 70   |
| こうようてきじょうかくまく<br>膠様滴状角膜ジストロフィー                   | 332  |
| しょうこうぐん<br>コケイン症候群                               | 192  |
| しょうこうぐん<br>コステロ症候群                               | 104  |
| こつけいせいふぜんしょう<br>骨形成不全症                           | 274  |
| けつしつしょうこうぐん<br>5p欠失症候群                           | 199  |
| しょうこうぐん<br>コフィン・シリス症候群                           | 185  |
| しょうこうぐん<br>コフィン・ローリー症候群                          | 176  |

| 病名  | 告示番号 |
|---|------|
| こんごうせいけつごうそしきびょう<br>混合性結合組織病                            | 52   |
| さ   |      |
| さいじ じんしょうこうぐん<br>鯉耳腎症候群                                 | 190  |
| さいせいふりょうせいひんけつ<br>再生不良性貧血                               | 60   |
| さいはつせいたはつなんこつえん<br>再発性多発軟骨炎                             | 55   |
| さ しんていけいせいししょうこうぐん<br>左心低形成症候群                          | 211  |
| サルコイドーシス  | 84   |
| さんせんべんへいさししょう<br>三尖弁閉鎖症                                 | 212  |
| さんとうこう そけつそんしょう<br>三頭酵素欠損症                              | 317  |
| し   |      |
| しょうこうぐん<br>CFC症候群                                       | 103  |
| しょうこうぐん<br>シェーグレン症候群                                    | 53   |
| しきそせいかんびしょう<br>色素性乾皮症                                   | 159  |
| じごんしよくくほうせい<br>自己貪食空胞性ミオパチー                             | 32   |
| じ こめんえきせいかんえん<br>自己免疫性肝炎                                | 95   |
| じ こめんえきせいこうてんせいぎょうこいん しけつぼうししょう<br>自己免疫性後天性凝固因子欠乏症      | 288  |
| じ こめんえきせいようけつせいひんけつ<br>自己免疫性溶血性貧血                       | 61   |
| けつしゅう<br>システロール血症                                       | 260  |
| けつせつしょう<br>シトリン欠損症                                      | 318  |
| しはんびょうせいじんえん<br>紫斑病性腎炎                                  | 224  |
| しぼうういしゆくしょう<br>脂肪萎縮症                                    | 265  |
| じやくねんせいとくはつせいかんせつえん<br>若年性特発性関節炎                        | 107  |
| じやくねんはつしょうがたりょうそくせいゆめんおんなんちょう<br>若年発症型両側性感音難聴           | 304  |
| びょう<br>シャルコー・マリー・トゥース病                                  | 10   |
| じゅうしやうきんむりよくししょう<br>重症筋無力症                              | 11   |
| しゅうせいだいけつかんてんいししょう<br>修正大血管転位症                          | 208  |
| しょうこうぐんかんれんしつかん<br>ジュベール症候群関連疾患                         | 177  |
| しょうこうぐん<br>シュワルツ・ヤンペル症候群                                | 33   |
| じよはすいみんきじぞくせいよくじよは しめ<br>徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症          | 154  |
| じんけいさいぼうういどういじしょう<br>神経細胞移動異常症                          | 138  |
| けいせい ともな いでんせい せいはいくしつしょう<br>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  |
| しんけいせんいしゅうしょう<br>神経線維腫症                                 | 34   |
| しんけい しゅう<br>神経フェリチン症                                    | 121  |
| しんけいゆうきよくせつけつきゅうしゅう<br>神経有棘赤血球症                         | 9    |
| しんけいやくじょうせい ま び<br>進行性核上性麻痺                             | 5    |
| しんこうせいかぞくせいいかんないたんじゅう たいしゅう<br>進行性家族性肝内胆汁うっ滞症           | 338  |
| しんこうせいこつかせいせんいけいせいししょう<br>進行性骨化性線維異形成症                  | 272  |
| しんこうせいたそうせいはいくしつしょう<br>進行性多巣性白質脳症                       | 25   |
| しんこうせいはいくしつしょう<br>進行性白質脳症                               | 308  |
| しんこうせい<br>進行性ミオクロヌステんかん                                 | 309  |
| しんしつちゅうかくけつそん ともな はいどうみやくへいさししょう<br>心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症     | 214  |
| しんしつちゅうかくけつそん ともな はいどうみやくへいさししょう<br>心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症   | 213  |
| す   |      |
| しょうこうぐん<br>スタージ・ウェーバー症候群                                | 157  |
| しょうこうぐん<br>ステーヴンス・ジョンソン症候群                              | 38   |
| しょうこうぐん<br>スミス・マギニス症候群                                  | 202  |
| せ   |      |
| せいじやく しょうこうぐん<br>脆弱X症候群                                 | 206  |

| 病名                            | 告示番号 |
|-------------------------------|------|
| 脆弱X症候群関連疾患                    | 205  |
| 成人スチル病                        | 54   |
| 脊髄空洞症                         | 117  |
| 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）           | 18   |
| 脊髄髄膜瘤                         | 118  |
| 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   |
| 全身性エリテマトーデス                   | 49   |
| 全身性強皮症                        | 51   |
| 先天異常症候群                       | 310  |
| 先天性横隔膜ヘルニア                    | 294  |
| 先天性核上性球麻痺                     | 132  |
| 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症            | 330  |
| 先天性魚鱗癬                        | 160  |
| 先天性筋無力症候群                     | 12   |
| 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  |
| 先天性三尖弁狭窄症                     | 311  |
| 先天性腎性尿崩症                      | 225  |
| 先天性赤血球形成異常性貧血                 | 282  |
| 先天性僧帽弁狭窄症                     | 312  |
| 先天性大脳白質形成不全症                  | 139  |
| 先天性肺静脈狭窄症                     | 313  |
| 先天性副腎低形成症                     | 82   |
| 先天性副腎皮質酵素欠損症                  | 81   |
| 先天性ミオパチー                      | 111  |
| 先天性無痛無汗症                      | 130  |
| 先天性薬酸吸収不全                     | 253  |
| 前頭側頭葉変性症                      | 127  |
| <b>そ</b>                      |      |
| 早期ミオクロニー脳症                    | 147  |
| 総動脈幹遺残症                       | 207  |
| 総排泄腔遺残                        | 293  |
| 総排泄腔外反症                       | 292  |
| ソトス症候群                        | 194  |
| <b>た</b>                      |      |
| 第14番染色体父親性ダイソミー症候群            | 200  |
| ダイヤモンド・ブラックファン貧血              | 284  |
| 大脳皮質基底核変性症                    | 7    |
| 大理石骨病                         | 326  |
| 高安動脈炎                         | 40   |
| 多系統萎縮症                        | 17   |
| タナトフォリック骨異形成症                 | 275  |
| 多発血管炎性肉芽腫症                    | 44   |
| 多発性硬化症／視神経脊髄炎                 | 13   |
| 多発性嚢胞腎                        | 67   |
| 多脾症候群                         | 188  |
| タンジール病                        | 261  |
| 単心室症                          | 210  |

| 病名                           | 告示番号 |
|------------------------------|------|
| 弾性線維性仮性黄色腫                   | 166  |
| 胆道閉鎖症                        | 296  |
| <b>ち</b>                     |      |
| 遅発性内リンパ水腫                    | 305  |
| チャージ症候群                      | 105  |
| 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群          | 134  |
| 中毒性表皮壊死症                     | 39   |
| 腸管神経節細胞僅少症                   | 101  |
| <b>て</b>                     |      |
| TNF受容体関連周期性症候群               | 108  |
| 低ホスファターゼ症                    | 172  |
| 天疱瘡                          | 35   |
| <b>と</b>                     |      |
| 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症       | 123  |
| 特発性拡張型心筋症                    | 57   |
| 特発性間質性肺炎                     | 85   |
| 特発性基底核石灰化症                   | 27   |
| 特発性血小板減少性紫斑病                 | 63   |
| 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）    | 327  |
| 特発性後天性全身性無汗症                 | 163  |
| 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   |
| ドラバ症候群                       | 140  |
| <b>な</b>                     |      |
| 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  |
| <b>に</b>                     |      |
| 22q11.2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  |
| <b>ぬ</b>                     |      |
| ヌーナン症候群                      | 195  |
| <b>ね</b>                     |      |
| ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症 | 315  |
| ネフロン癆                        | 335  |
| <b>の</b>                     |      |
| 脳クレアチン欠乏症候群                  | 334  |
| 脳腱黄色腫症                       | 263  |
| 脳表ヘモジゲリン沈着症                  | 122  |
| 膿疱性乾癬（汎発型）                   | 37   |
| 嚢胞性線維症                       | 299  |
| <b>は</b>                     |      |
| パーキンソン病                      | 6    |
| バージャー病                       | 47   |
| 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  |

| 病名  | 告示番号 |
|---|------|
| はいほうでいかんきしょうこうぐん<br>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  |
| バッド・キアリ症候群                                      | 91   |
| ハンチントン病   | 8    |
| <b>ひ</b>  |      |
| P CDH19かんれんしょうこうぐん<br>PCDH19関連症候群               | 152  |
| ひがたこう<br>非ケトースیس型高グリシン血症                        | 321  |
| ひこうせいひふこうまくしょう<br>肥厚性皮膚骨膜炎                      | 165  |
| ひ<br>非ジストロフィー性ミオトニー症候群                          | 114  |
| ひしつかこうそくはくしつおうしょうともな<br>皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 124  |
| ひだいがたしんきんしょう<br>肥大型心筋症                          | 58   |
| いぞんせいびょうこつなんかしょう<br>ビタミンD依存性くる病／骨軟化症            | 239  |
| ていこうせいびょうこつなんかしょう<br>ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症           | 238  |
| ひだりはいどうみやくみぎはいどうみやくきししょう<br>左肺動脈右肺動脈起始症         | 314  |
| のうかんのうえん<br>ビッカースタッフ脳幹脳炎                        | 128  |
| ひてんけいようけつせいにようどくしょうしょうこうぐん<br>非典型溶血性尿毒症症候群      | 109  |
| ひとくいせいいたつせいしょうちようかういようしょう<br>非特異性多発性小腸潰瘍症       | 290  |
| ひふきんえんたはつせいきんえん<br>皮膚筋炎／多発性筋炎                   | 50   |
| ひょうひすいほうしょう<br>表皮水疱症                            | 36   |
| びょうぜんけつちようがたまたしょうちようがた<br>ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型） | 291  |
| <b>ふ</b>  |      |
| フーターしょうこうぐん<br>VATER症候群                         | 173  |
| しょうこうぐん<br>ファイファー症候群                            | 183  |
| しちようしょう<br>ファロー四徴症                              | 215  |
| ひんけつ<br>ファンコニ貧血                                 | 285  |
| ふうにゆうたいきんえん<br>封入体筋炎                            | 15   |
| にようしょう<br>フェニルケトン尿症                             | 240  |
| ふくごう<br>複合カルボキシラーゼ欠損症                           | 255  |
| ふくこうじようせんきのうでいかししょう<br>副甲状腺機能低下症                | 235  |
| ふくじんはくしつ<br>副腎白質ジストロフィー                         | 20   |
| ふくじんひしつしげきふおうしょう<br>副腎皮質刺激ホルモン不応症               | 237  |
| しょうこうぐん<br>ブラウ症候群                               | 110  |
| しょうこうぐん<br>ブラダー・ウィリ症候群                          | 193  |
| びょう<br>プリオン病                                    | 23   |
| きんけつしょう<br>プロピオン酸血症                             | 245  |
| <b>へ</b>  |      |
| へいそくせいさいまいかんしえん<br>閉塞性細気管支炎                     | 228  |
| けつそんしょう<br>β-ケトチオラーゼ欠損症                         | 322  |
| びょう<br>ベーチェット病                                  | 56   |
| ベスレムミオパチー                                       | 31   |
| しょうこうぐん<br>ペリー症候群                               | 126  |
| びょうふくじんはくしつ<br>ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）       | 234  |
| へんそくきょうのうしょう<br>片側巨脳症                           | 136  |
| へんそくけいれんかたまひ<br>片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群                | 149  |
| <b>ほ</b>  |      |
| ほうこうぞく<br>芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症                     | 323  |
| ほつきせいやかん<br>発作性夜間ヘモグロビン尿症                       | 62   |
| にようしょう<br>ホモシスチン尿症                              | 337  |
| しょう<br>ポルフィリン症                                  | 254  |
| <b>ま</b>  |      |

| 病名   | 告示番号 |
|--|------|
| マリネスコ・シェーグレンしょうこうぐん<br>マリンスコ・シェーグレン症候群                   | 112  |
| しょうこうぐん<br>マルファン症候群                                      | 167  |
| まんせいえんしょうせいだつせいせいたはつしんけいえん<br>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   |
| まんせいけつせんそくせんせいはいこうけつあつしょう<br>慢性血栓塞栓性肺高血圧症                | 88   |
| まんせいさいはいつせいたはつせいこつせいえん<br>慢性再発性多発性骨髄炎                    | 270  |
| まんせいよくはつせいぜいせいちようへいそくしょう<br>慢性特発性偽性腸閉塞症                  | 99   |
| <b>み</b>   |      |
| けっしん<br>ミオクロニー欠神てんかん                                     | 142  |
| だつりよくほつさともな<br>ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん                         | 143  |
| びょう<br>ミトコンドリア病  | 21   |
| <b>む</b>   |      |
| むこうさいしょう<br>無虹彩症   | 329  |
| むひしょうこうぐん<br>無脾症候群                                       | 189  |
| むけつしょう<br>無βリポタンパク血症                                     | 264  |
| <b>め</b>   |      |
| にようしょう<br>メープルシロップ尿症                                     | 244  |
| さんにようしょう<br>メチルグルタコン酸尿症                                  | 324  |
| さんけつしょう<br>メチルマロン酸血症                                     | 246  |
| しょうこうぐん<br>メビウス症候群                                       | 133  |
| びょう<br>メンケス病   | 169  |
| <b>も</b>   |      |
| もうまくしきそへんせいしょう<br>網膜色素変性症                                | 90   |
| びょう<br>もやもや病   | 22   |
| しょうこうぐん<br>モワット・ウィルソン症候群                                 | 178  |
| <b>や</b>   |      |
| しょうこうぐん<br>ヤング・シンプソン症候群                                  | 196  |
| <b>ゆ</b>   |      |
| ゆうそうせいしやうてんほつさともな<br>遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん                    | 148  |
| <b>よ</b>   |      |
| けつしつしょうこうぐん<br>4p欠失症候群                                   | 198  |
| <b>ら</b>   |      |
| びょう<br>ライソゾーム病   | 19   |
| のうえん<br>ラスムッセン脳炎   | 151  |
| しょうこうぐん<br>ランドウ・クレフナー症候群                                 | 155  |
| <b>り</b>   |      |
| にようせいたんぱくふたいしょう<br>リジン尿性蛋白不耐症                            | 252  |
| りやうだいけつかんうしつきししょう<br>両大血管右室起始症                           | 216  |
| かんしゅしょうびょう<br>リンパ管腫症／ゴーハム病                               | 277  |
| みやくかんきんしゅしょう<br>リンパ脈管筋腫症                                 | 89   |
| <b>る</b>   |      |
| るいてんぼうそうこうでんせいひやうひすいほうしょう<br>類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）          | 162  |
| しょうこうぐん<br>ルビンシュタイン・テイビ症候群                               | 102  |
| <b>れ</b>   |      |
| いでんせいしんけいしょう<br>レーベル遺伝性視神経症                              | 302  |
| けつそんしょう<br>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                    | 259  |
| しょうこうぐん<br>レット症候群  | 156  |
| しょうこうぐん<br>レノックス・ガストー症候群                                 | 144  |
| <b>ろ</b>   |      |
| しょうこうぐん<br>ロスムンド・トムソン症候群                                 | 186  |
| ろつこつじやうともな<br>肋骨異常を伴う先天性側弯症                              | 273  |