

令和2年度（2020年度）

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

## 指定難病患者データベース、小児慢性特定疾病児童等データベースとの連結を見据えたレセプト情報・特定健診データベースの患者数・医療費集計に関する研究

研究分担者	久保 慎一郎	奈良県立医科大学医学部附属病院	技師
研究代表者	野田 龍也	奈良県立医科大学	公衆衛生学講座 准教授
研究協力者	今村 知明	奈良県立医科大学	公衆衛生学講座 教授
	菅野 沙帆	奈良県立医科大学	公衆衛生学講座

### 研究要旨

我が国の保健医療分野のデータベース（DB）は、政府主導でDB間の連携等が推進されている。国が有する各種DBの中でも、レセプト情報・特定健診等情報データベース（NDB）は我が国の保険診療の悉皆調査であり、世界最大級のヘルスデータである。本研究の目的は、難病施策への反映を念頭に、NDBや介護保険総合データベース（介護DB）と難病DB、小児慢性特定疾病（以下、小慢という。）DBとの連携及び結合された際に課題となる患者数の把握について、難病分野のNDB集計を行い、将来結合した時に想定されうる患者定義や治療実態を反映させるための基礎研究を目的としている。

本研究では、NDBを用いた疾患定義・集計を実施した。従前のID0を高度化させたID0v2を作成し、これまでの集計で弱かった小児が人口以内の患者数となった。これらの技術を活用し、全指定難病（現在は333疾患）患者数集計や公費負担の医療費分析を本邦で初めて実施し、結果を公表した。また、医療保険制度を変更した場合に難病医療費と本人負担がどのように変わるかシミュレーションを行った。

このように本研究の成果は多岐に渡り、難病に関する臨床研究や施策に直接に活用できる成果も多く含まれる。今後は、333疾患によって患者数のゆれが生じているため、特異的な治療を条件に加え、各疾患の定義づけを行うことによって患者数および難病医療費を集計可能とする必要がある。

### A. 研究目的

我が国の保健医療分野のデータベース（DB）は政府により相互連携が推進されており、医療等分野における識別（医療等ID）の導入も決定された。2020年現在、厚生労働省「医療・介護データ等の解析基盤に関する有識者会議」においては、レセプト情報・特定健診等情報データベース（NDB）と介護保険総合データベース（介護DB）の連携を主軸とする保健医療分野のデータベース連携について検討が進んでいる。連携の検討対象として難病DB及び小児慢性特定疾病（以下、小慢という。）DBが明記され、結合解析に関する技術的課題を整理することとなっている。難病分野においては、平成27年（2015年）1月の難病法施行以降、指定難病患者データベース（難病DB）と小慢児童等データベース

（小慢DB）につき、臨床個人調査票（臨個票）や医療意見書を元データとしたDB構築が進んでいる。

両DBとNDBの連結が可能となった際に両者の利点が生かせるようNDB単体で利用する際の現状の集計の課題を整理する必要がある。

本研究は、このような背景の中で、難病施策への反映を念頭に、難病DB、小慢DBと他の行政データベース（NDB、介護DB等）を結合し利用していくうえで、難病分野のNDB集計を行い、将来結合した時に想定されうる患者定義や治療実態を反映させるための基礎研究を目的としている。

### B. 研究方法

#### B.1 実施体制と実施スケジュール

本研究の期間は令和2年度(2020年度)末までの3年間を予定しており、本報告書は最終年に当たる

初年度及び2年目は主任研究者の総括研究報告書に包括して内容記載しており、初年度である平成30年度(2018年度)は、NDBを用いた個別の疾患(潰瘍性大腸炎、多発性硬化症、視神経脊髄炎)の実態把握に着手した。令和元年度(2019年度)は、NDBを用いた疾患定義と集計を行い、333疾患を対象とした集計の課題と医療費さかのぼり分析(疾患に罹患したと思われる月からの医療費の推移)を提示した。

令和2年度(本報告書)は、患者IDの名寄せ技術の向上により改善された333疾患の患者数の再推計と公費負担の医療費シミュレーションを行った。後者について補記すると、NDBでは公費レコードは第3者提供されないため、難病に関する医療行為と、それ以外の医療行為を区別するためには、等級に応じて公費レコード以外で区別する手法を検討する必要がある。本年度は公費レコードを用いずに公費を推計する方法を検討した。

## B.2 NDBを用いた全指定難病(333疾患)の患者数集計方法

奈良医大が中心となってNDBにおける名寄せの技術がより精緻化され、新しい患者ID(ID0v2)が開発された。この影響を見るため、指定難病(現時点では333疾患)について、以下の2つのパターンで再度NDB集計を行った。

A: 333疾患を「病名」(疑い病名を除外。)

かつ「難病加算なし」で集計した場合

B: 333疾患を「病名」(疑い病名を含む。)

かつ「難病加算あり」で集計した場合

## B.3 NDBを用いた指定難病患者の公費算定方法の検討

難病患者における医療費の検討を実施した。

難病患者の医療費は、理論的には当該難病に係る医療費とそれ以外の医療費に分かれるが、両者を区別することは難しいため、今回は難病患者の医療費全体を対象として検討を加えたものである。両者の区分は、今後データ連結が実現した場合において必要となる技術である。レセプトには公費レコードがあり、公費レコードを用いることができれば、難病に関する医療行為と、それ以外を区別することは可能であるが、2020年時点ではNDBでは公費レコードは第3者提供されていない。したがって、

難病に関する医療行為と、それ以外の医療行為を区別するため、公費レコード以外を用いて区別をつける手法を検討する必要がある。本研究においては、公費レコードを用いずに公費を推計する方法について検討した。

## C. 研究結果

集計結果を以下に示す。

### C.1 NDBを用いた全指定難病(333疾患)の患者数

疾患ごとの患者数を資料1に示す(疾患間の重複カウントを許している)。さらに、333疾患の病名コードを資料2に示す。比較対象として、精緻化される前の名寄せ技術による患者個人ID(ID0)に基づく患者数と、参照基準(リファレンス・スタンダード)として衛生行政報告例における医療受給者証(または登録者証)を交付されている人数を示した(難病法施行に伴い、2014年は1~12月の暦年集計、それ以外の年は4月~翌3月の年度集計となっていることに注意されたい)。なお、医療受給者証の人数は年度末時点での集計である。

ID0v2による患者数とID0による患者数の差は概ね±10%に収まっているが、ID0v2の方が過大評価になる疾患と、過小評価になる疾患があった。例えば、集計定義Aにおいて、ID0v2の患者数がID0の患者数に比べて約7%少なくなったのは、「第14番染色体父親性ダイソミー症候群(告知番号=200)」であり、逆にID0v2の方がID0より8%程度大きくなったのは「ギャロウェイ・モワト症候群(告知番号=219)」であったが、いずれの疾患ともに患者数が少ないため、減少・増加割合が大きくなったものである。

資料2では、疾患間の重複カウントを許しているため、患者数を過大評価している。例えば潰瘍性大腸炎とクローン病のように鑑別が必要な疾患について、どちらが受給対象の疾患であるかをレセプトから機械的にかつ精緻に判定するのは、現時点では不可能と言ってもよく、多くの技術的困難を伴う。難病DBとNDBのデータ連携により、これらが容易になることが期待される。また、難病に限らずNDBにおいて疾患を定義することは難しいため、難病DBとNDBの連結により、疾患に関する「正解」データを得ることができれば、NDBにおいて、疾患の機械的な判定の技術向上が見込まれるかもしれない。

## C.2 NDB を用いた指定難病患者の公費算定方法の検討

難病の公費を併用した場合の自己負担限度額（1月当りの限度額）は、資料3に示す通り、「階層区分」ごとに決まっている。また、国保等の場合は、自己負担割合が3割から2割に引き下げられる。一方、通常の医療費における患者の自己負担額は、資料4に示す通りであり、年齢と所得（提要区分）ごとに自己負担額が決まっている。一定額以上になった場合には、それ以上負担が増えないよう、「高額医療費」の上限額が設定されている。通常の「自己負担額」と、難病の「自己負担上限額」の差分を難病の公費が補填する形となる（図1参照）。レセプトデータには公費レコードがあるが、NDBではこのレコードは提供されていないため、公費を推定する必要があるが、レセプトには「階層区分」が記載されないため、難病の自己負担割合について、個人ごとにどの階層区分が該当するかを何らかの形で仮定する必要がある。

レセプトに記載される所得に関する項目に、「特記事項」がある。特記事項は、高額療養費の算定基準にかかるものであり、「階層区分」とは別制度に基づくものであるため、定義は必ずしも一致しないが、こちらを階層区分に代用することが可能かを検討した。

まず、B.2に示した指定難病の定義を用いて、「難病公費」が算定されたレセプトにおける「特記事項」の入力状況と、特記事項別の医療費の分布を70歳で区分して資料6、資料7に示す。70歳未満において、難病加算が算定されたレセプト4,675,467件のうち、約1/3の1,535,918件について特記事項に記載がなかったが、残りの2/3は、区ア～オの記載があった。区ア～オそれぞれの医療費分布はほぼ同じであり、所得区分ごとの医療費総額には差がない、ということが言えることが分かった。他に使える情報がないことから、以下を仮定し、難病公費総額の推定を行うこととした。

仮定1：難病に係る医療費は、患者の所得区分とは独立に決まる（資料8、資料9）

仮定2：難病患者の階層区分ごと人数の割合は、難病加算が算定されたレセプトに記載されている区ア～オと同じである（資料6、資料7）

難病加算の算定されているレセプトについて、患者（id0）ごと・診療月ごとに、医科レセプト・DPCレセプト・調剤レセプトの点数を合

計し、70歳以上と70歳未満の医療費分布（仮定1）から、階層区分ごとの人数割合（仮定2）別に公費の推計を行った。結果を資料10に示す。

NDBから推計した年間公費総額は¥95,393,387,741となり、実績値である¥155,082,647,278を下回る結果となった。階層区分の分布についての仮定2の影響を見るために、特記区分にア～オ以外が記載されていた場合は、「一般」（区エ）とした場合についても公費の推計を行ったが、資料11に示す結果は仮定2を採用した場合から大きく変化しなかった。

## D. 考察

### D.1 NDB を用いた疾患の集計

DB上の疾患名やその他の項目を組み合わせ、その疾患を正確に把握できる真の疾患定義を構築し、疾患の患者数に関するなるべく正確な既存統計が必要である。

本研究では、予備研究として、指定難病333疾患の病名が付与された患者を対象にNDBを用いた患者集計の概算の算出している。ただし、前年度に行ったものはID0という名寄せIDを使用しており、これが小児に対して人口を超える（課題集計になる）という課題があった。今回、小児も人口の範囲内に収まっているID0v2を用いることで再集計を行ったが、結果のとおり、病名によって衛生行政報告例に比べ過大・過少になる幅が大きいなど課題は変わらなかった。

以上のことより考えられるのは、IDの精度の問題よりもNDBを用いた場合の疾患集計は、病名だけでなく、薬の使用状況などで、定義を行う必要があるということである。昨年の報告書において、潰瘍性大腸炎を含めた3疾患の集計を行ったが、難病加算がとられているだけでなく、薬剤の併用を見ると患者数を限定することが可能であった。これらを333疾患に拡大する必要があるが、臨床の知見が必要であるため、研究班の垣根を越えて検証する必要があるだろう。

一方、この課題を克服できるとして注目されるのは難病DB、小慢DBとの連結である。疾患定義は診断に基づいて行われているため、報告数＝患者数となるが、その後の治療状況を追跡することができ、治癒を発見する（レセプトが生じていない、薬の使用が減っている・なく

なった等)で状況を把握することが可能になるであろう。

連結についての議論は昨年の総括報告書・今年度の主任研究者の報告書を参照とするが、より多くのデータが容易に使えるようになるよう、今から技術を確立することが必要であろう。

- (予定を含む。)
1. 特許取得  
なし
  2. 実用新案登録  
なし
  3. その他  
なし

## D.2 NDB を用いた難病医療費の集計

公費の推計については過小評価となったが、その理由としては、以下が考えられる。

- ✓ 難病加算では難病受給者を全て拾えていない可能性
- ✓ 小児慢性特定疾患分が考慮されていない可能性
- ✓ 訪問看護及び介護保険における訪問看護の費用が含まれていない点
- ✓ 人工呼吸の場合の自己負担上限額の軽減や、3割→2割負担分、高額かつ長期の場合の自己負担上限額の低減措置、については今回の推計では考慮していない点

難病公費の制度自体が複雑であることから、推定精度を上げるためには、これらのいずれが、もしくはこれら以外の理由による過小評価が起こっているのかを更に詳細に検討する必要がある。そのためには、今後、公費のレセプトの情報が利用可能な、例えば KDB データ等を使ったレセプトデータの特性に関する理解を進める必要がある。

## E. 結論

本年度の研究により、NDB を用いた患者数の集計においては、指定難病の疾患定義について、疾患名だけでなく難病加算を同時に用いる手法を提示した。さらに、本邦で初めて、NDB を用いた指定難病（全 333 疾患）の患者数を試行的に算出するとともに、難病総医療費を初めて算出した。今後はよりシミュレーションが精緻に行えるように、医療費の詳細な条件を整理し、分析を行っていく必要がある。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況

## Ⅱ．資料一覧 （各資料の目次はファイル冒頭に記載）

資料 1	告示区分別患者数
資料 2	難病 333 疾患マスター
資料 3	指定難病受給者の難病に係る医療費の自己負担上限額
資料 4	難病の公費負担区分
資料 5	指定難病に対する自己負担上限額と公費の関係
資料 6	70 歳未満の特記事項別医療費分布（2018 年度）
資料 7	70 歳以上の特記事項別医療費分布（2018 年度）
資料 8	難病患者（70 歳未満）の 1 か月あたり医療費分布（2018 年度）
資料 9	難病患者（70 歳以上）の 1 か月あたり医療費分布（2018 年度）
資料 1 0	公費の推定結果
資料 1 1	公費の推定結果 （特記区分にア～オ以外が記載されていた場合は、「一般」（区エ）とした場合。）

表1-1. 告示区分別難病患者数		2014年度		2015年度		2016年度		2017年度		2018年度	
告示番号		2014年度		2015年度		2016年度		2017年度		2018年度	
A. 指定難病名		医療受給者証	登録者	医療受給者証＋登録者	医療受給者証	登録者	医療受給者証	登録者	医療受給者証	登録者	
0A 全盲者(重覆あり)					943,460	986,071	870,852	892,123			
0B 全盲者(告示区分毎の総計・重覆あり)					979,407	996,824	892,445	912,714			
1 球形神経節萎縮症		1,223		1,223	1,230	1,253	1,232	1,407			
2 筋萎縮性側索硬化症		9,950		9,950	9,434	9,557	9,636	9,805			
3 脊髄性筋萎縮症		894		894	874	855	824	858			
4 筋失平衡性筋硬化症					50	76	84	97			
5 脊髄性後上肢麻痺		136,559		136,559	8,953	9,567	10,759	9,967			
6 パーキンソン病					121,966	127,347	127,536	131,125			
7 大脳皮質基底核変性症					8,952	4,143	4,157	4,270			
8 ハンチントン病		933		933	899	917	900	913			
9 神経有線赤血蛋白症					15	25	30	32			
10 ユーロ・ペーラー・トールス病					336	436	516	594			
11 筋脂肪肉腫		22,108	1,438	23,546	22,242	22,998	22,531	23,260			
12 先天性筋力低下症群					5	5	10	14			
13 多発性硬化症／視神経脊髄炎					19,645	20,485	18,412	19,105			
13A 多発性硬化症(明会議での詳細な定義)		19,389		19,389							
13B 視神経脊髄炎(明会議での詳細な定義)											
14 慢性炎症性脱髄性多発性神経炎／多発性運動ニューロパシー		4,633	27	4,660	4,676	4,926	4,090	4,313			
15 狂性失禁					239	350	417	481			
16 クロノ・シュムペル症候群					80	115	142	167			
17 多系統萎縮症		22,742		22,741	11,712	11,639	11,331	11,406			
18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)		17,581		27,582	26,767	26,968	26,345	26,487			
19 ライソーム病		1,061		1,061	1,116	1,200	1,262	1,354			
20 前腎白質ジストロフィー		210		210	221	229	248	245			
21 トロントリッパ		1,439	2	1,441	1,481	1,533	1,416	1,422			
22 乾性眼病					17,172	17,602	12,648	12,356			
23 アリソン症		584		584	445	447	414	418			
24 亜急性性硬化性白質炎		83		83	74	72	77	76			
25 進行性多発性白質脳症					19	23	32	40			
26 H T L V - 1 関連脊髄炎					387	739	823	904			
27 特発性基底核石灰化症					52	53	73	85			
28 全身性アトピー性皮膚炎		2,281		2,281	2,304	2,455	2,471	2,650			
29 クロイツフェルト・ジャコブ病					10	6	13	14			
30 遠位性ミオパチー					168	208	218	241			
31 ベルムミオパチー					5	8	10	13			
32 自己食費亢進性ミオパチー					7	7	6	7			
33 シュルツ・ヤンペル・ベッセル症候群					2	1	7	1			
34 神経痛腫痛症		4,075		4,075	4,060	4,199	3,883	3,906			
35 大脳性小脳萎縮症		6,070	478	6,548	5,777	5,693	3,347	3,152			
36 表皮水瘤症		366	10	376	332	315	299	300			
38 ステークス・ジョンソン症候群		2,052	50	2,102	2,034	2,072	1,788	1,828			
39 中毒性表皮剥離症		123		123	154	208	150	151			
39 中毒性表皮剥離症					45	55	50	48			
40 高血圧性脳症					6,119	6,128	5,571	5,433			
41 巨細胞性動脈炎					199	603	603	603			
42 結節性多発動脈炎		12,057	314	12,371	3,442	3,305	2,573	2,366			
43 脳神経性多発性血管炎					8,511	9,120	8,669	9,035			
44 多発性血管炎性肉芽腫		2,430	96	2,526	2,534	2,708	2,554	2,718			
45 好酸球性多発性血管炎性肉芽腫					1,356	2,047	2,640	3,401			
46 悪性関節リウマチ		6,697	72	6,769	6,185	6,067	5,571	5,506			
47 パーキンソン病		7,043	578	7,621	6,401	6,061	4,077	5,175			
48 先天性性腺機能低下症候群		63,622	3,632	67,254	62,988	63,792	60,446	61,670			
49 全身性リウマチマータース		63,622	3,632	67,254	62,988	63,792	60,446	61,670			
50 皮膚筋炎／多発性筋炎		52,715	1,814	54,529	21,031	21,832	21,411	22,195			
51 全身性強皮症					30,786	31,057	27,423	26,740			
52 混合性結核組織痛		11,005	475	11,480	10,811	10,935	9,871	9,913			
53 シュレーゲン症候群					9,111	11,201	13,243	14,664			
54 痛風性リウマチ					1,843	2,317	2,717	3,013			
55 再発性多発動脈炎					389	484	575	645			
56 ペーニャット病		20,035	2,065	22,100	19,244	19,205	15,284	14,752			
57 特発性拡張性心筋症		28,446		28,446	27,831	27,968	21,517	20,104			
58 肥大型心筋症		4,146	10	4,156	4,527	4,667	4,046	4,181			
59 洞室性心筋症		35		35	61	50	44	51			
60 不安定性狭心症		11,152	3,568	14,720	10,505	10,523	8,007	7,805			
61 自己免疫性溶血性貧血					613	797	898	927			
62 溶血性疫痢ヘモリジイン尿症					342	441	622	764			
63 特発性血小小板減少性紫斑病		27,445	13,779	41,224	25,236	25,074	17,618	16,724			
64 血小板性血小小板減少性紫斑病					125	154	182	167			
65 慢性性免疫不全症候群		1,598		1,598	1,582	1,641	1,613	1,627			
66 レイ・スタル病					5,104	6,568	7,786	6,696			
67 多発性骨髄腫					4,691	7,007	8,011	9,130			
68 黄色萎縮性肝変性		4,238	160	4,398	4,718	5,290	4,979	5,232			
69 後縦骨脊管狭窄症		39,416	6,837	46,253	37,805	38,039	32,340	31,488			
70 広範骨性骨髄炎		6,436	539	6,975	5,906	5,944	5,257	5,052			
71 特発性大動脈瘤破裂症		17,918	5,707	23,625	16,575	17,596	16,077	17,129			
72 下脳性性TSH分泌亢進症		21,871	230	22,101	2,606	2,789	2,830	3,079			
73 下脳性性PRL分泌亢進症					157	169	140	135			
74 下脳性性PRL分泌亢進症					2,524	2,579	2,020	1,930			
75 クッシング病					802	874	787	801			
76 下脳性性ナトリウム分泌亢進症					232	152	73	45			
77 下脳性性成長ホルモン分泌亢進症					4,068	4,337	4,160	4,166			
78 下脳性前葉機能低下症					12,582	13,747	14,969	16,609			
79 先天性低カルシウム血症(未把握合併)		166		166	168	202	245	291			
80 先天性低カルシウム血症					23	32	31	33			
81 先天性前腎性腎臓萎縮欠損症					437	556	644	731			
82 先天性前腎性低形成症					16	24	35	40			
83 アジソン病					142	194	229	258			
84 クロイツフェルト・ジャコブ病		26,763	10,459	37,222	24,645	24,279	15,047	14,696			
85 特発性間質性肺炎		8,846	536	9,382	9,104	10,588	11,936	13,554			
86 肺動脈性肺高血圧症		2,946		2,946	3,999	3,999	3,456	3,709			
87 肺動脈性肺高血圧症／肺毛細血管腫		17,436	2,571	20,007	18	16	23	20			
88 慢性血栓性肺高血圧症		2,511		2,511	2,829	3,200	3,439	3,790			
89 リンパ管炎性肺高血圧症		689		689	744	801	745	767			
90 網膜色素変性症		29,330		29,330	26,987	26,245	24,692	23,849			
91 ハンチントン病		293	49	342	289	293	229	218			
92 特発性肝臓性黄疸症					192	239	253	262			
93 慢性性間質性肺高血圧症					22,145	22,474	18,047	17,639			
94 慢性性間質性肺高血圧症					429	574	678	757			
95 自己免疫性肝炎					3,199	4,047	4,772	5,304			
96 クローン病		40,885	1,512	42,397	41,279	42,789	41,068	42,548			
97 痙攣性大腸炎		170,781	10,779	181,560	166,085	167,872	128,734	124,961			
97A 痙攣性大腸炎(明会議での詳細な定義)		170,781	10,779	181,560	166,085	167,872	128,734	124,961			
98 好酸球性腎臓炎					276	440	576	727			
99 慢性特発性急性腎臓炎					70	99	124	131			
100 巨大動脈性小脳動脈瘤症候不全症					4	-	1	2			
101 腎管神経節細胞減少症					5	10	10	10			
102 ヒンデンラング・シグナル症候群					3	8	5	8			
103 C1欠損症					3	5	5	5			
104 コスチコワ症候群					3	4	3	4			
105 ヤーリ症候群					10	12	9	10			
106 クロイツフェルト・ジャコブ病					43	49	52	58			
107 若年性特発性関節炎					74	123	150	428			
108 TNF受容体関連周期性発熱症候群					8	13	17	22			
109 非典型性周期性発熱症候群					43	52	60	83			
110 アリソン症					3	4	6	11			
111 先天性ミオパチー					65	162	203	224			
112 マハス・シェーグレン症候群					4	4	8	7			
113 筋ジストロフィー					1,280	2,784	3,421	4,020			
114 非ジストロフィー・ミオトローニ症候群					6	13	16	17			
115 慢性炎症性腸疾患					19	25	37	47			
116 アリソン症候群					26	26	34	32			
117 肺動脈性肺高血圧症					203	367	406	472			
118 腎動脈性肺高血圧症					19	21	41	54			
119 アイザックス症候群					37	47	57	71			
120 遺伝性シラミ症候群					24	39	56	70			
121 神経性筋失調症					1	-	1	2			
122 脳内出血性脳炎					2	3	6	107			
123 変異性白質脳症を伴う染色体体性白質脳症					45	76	62	89			
124 皮膚下膿瘍と白質脳症を伴う染色体体性白質脳症					18	36	62	89			
125 神経細胞萎縮性アロイド形成を伴う染色体体性白質脳症					13	25	35	43			
126 リー症候群					11	1	3	4			





告示番号	A. 指定難病名	2014年			2015年度			2016年度			2017年度			2018年度		
		医療受給者証	登録者証	医療受給者証+	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証	医療受給者証
259	リンチ症候群				2		2	2		2		2		3		
260	シタステロール血症				4		7	8		11						
261	タンジール病				2		2	3		3						
262	後発性高カドミオン血症				6		5	6		5						
263	脳腫瘍性高血圧				7		14	15		18						
264	難治性バネ病				14		30	36		41						
265	難治性バネ病				-		2	1		1						
266	家族性地中海熱				15		23	22		24						
267	高IgD症候群				38		106	175		267						
268	中核性網膜血管炎				-		-	1		1						
269	化膿性眼炎				3		4	5		6						
270	慢性再発性多発性骨髄炎				6		13	30		39						
271	強直性脊椎炎				947		1,913	2,516		3,064						
272	進行性骨化性線維異形成症				8		12	17		22						
273	筋骨異増を伴う先天性骨質症				8		11	19		23						
274	骨形成不全症				26		47	61		73						
275	骨形成不全症				3		4	2		4						
276	軟骨無形成症				20		49	56		68						
277	リンパ管腫				16		25	30		36						
278	巨大リンパ管奇形				4		5	4		9						
279	巨大静脈奇形				8		21	29		33						
280	巨大動脈奇形				41		56	69		84						
281	アノキサトリンノールノール症候群				78		152	186		180						
282	先天性赤血球形成異常性貧血				3		3	3		5						
283	後天性赤血球形成異常性貧血				167		314	435		544						
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血				4		9	12		15						
285	ファンconi貧血				1		10	13		10						
286	遺伝性鉄芽球性貧血				2		3	9		9						
287	ヒポスタイン症候群				1		3	3		6						
288	自己免疫性慢性炎症性腸病				-		5	122		205						
289	クロノカイト・ナガサキ症候群				52		86	108		150						
290	非特異性多発性小腸潰瘍症				26		49	65		76						
291	ヒルシュレタン病				5		8	9		11						
292	肥満症				2		10	10		12						
293	肥満症				15		21	25		29						
294	先天性横隔膜ヘルニア				1		2	4		5						
295	先天性横隔膜ヘルニア				-		1	1		1						
296	肥満症				107		172	227		263						
297	アライシ症候群				10		20	22		29						
298	遺伝性肝臓病				4		17	19		21						
299	肥満性線維症				7		10	11		11						
300	I g G 4 関連疾患				521		1,035	1,428		1,886						
301	黄斑ジストロフィー				26		71	97		131						
302	レーベル・遺伝性視神経症				28		48	63		82						
303	アトピー性皮膚炎				3		7	10		15						
304	若年発症型両側性帯状疱疹				3		8	11		18						
305	先天性内リンパ水腫				8		20	21		23						
306	好酸球性副鼻腔炎				1,369		3,422	4,978		6,967						
307	カサバノ病				-		1	1		1						
308	進行性白質脳症				-		1	6		19						
309	進行性ミオグロースマテンカン				-		1	7		16						
310	先天性三尖弁狭窄症				115		130	133		104						
311	先天性三尖弁狭窄症				409		443	498		44						
312	先天性肺静脈狭窄症				104		104	104		104						
313	先天性肺静脈狭窄症				104		104	104		104						
314	左肺動脈右肺動脈起病				104		104	104		104						
315	タイルノール症候群				103		104	114		104						
316	カルニチン回路異常症				143		192	201		13						
317	三磷酸腺素欠損症				104		104	104		104						
318	シトリン欠損症				129		129	129		14						
319	セリアアザン還元酵素				104		104	104		104						
320	先天性グリシリンノールノール症候群				104		104	104		104						
321	尿アミドラーゼ欠損症				42		48	50		47						
322	グロブリン欠損症				104		104	104		104						
323	芳香族 L-アミノ酸代謝異常症				15		16	15		13						
324	メチルグルタコン酸尿症				104		104	104		104						
325	遺伝性自己炎症疾患				230		279	267		261						
326	大塚石骨病				104		104	104		104						
327	特発性血球性貧血				104		104	104		104						
328	前駆期形成異常				997		11	1,154		18						
329	難治性皮膚炎				1,059		1,256	1,287		125						
330	先天性気管狭窄症				104		104	104		104						
331	特発性多中心性キャスルマン病				885		21	1,109		23						
332	膠様線状角膜ジストロフィー				81		104	82		104						
333	ワシントン・ギルフォード症候群				-		-	-		-						

2014年NDB(IDOv2)		2015年NDB(IDOv2)		2016年度NDB(IDOv2)		2017年度NDB(IDOv2)		2018年度NDB(IDOv2)	
(A)疑い病名+	(B)疑い病名+	(A)疑い病名+	(B)疑い病名+	(A)疑い病名+	(B)疑い病名+	(A)疑い病名+	(B)疑い病名+	(A)疑い病名+	(B)疑い病名+
加算無	加算有	加算無	加算有	加算無	加算有	加算無	加算有	加算無	加算有
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
20	10未満	23	10未満	48	10未満	35	10未満	41	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	28	10未満
120	13	136	20	207	29	152	32	145	40
124	10未満	137	10未満	128	10未満	130	10未満	145	10未満
214	18	246	20	376	31	380	29	335	33
1,064	67	1,456	122	2,118	280	2,926	516	3,675	726
27	10未満	349	23	479	39	659	35	727	73
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	12	10未満	14	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	12	10未満	15	10未満	22	10未満
10未満	10未満	25	10未満	117	15	164	24	215	39
11,381	572	14,726	931	15,828	2,157	17,201	2,643	18,441	3,156
85	10未満	101	10未満	99	10未満	98	11	110	14
10未満	10未満	17	10未満	88	10未満	163	10未満	249	11
4,909	55	5,468	82	5,696	305	5,892	362	6,540	337
66	10未満	64	10未満	79	10	82	13	90	13
2,971	39	3,415	54	3,541	292	3,567	294	3,576	290
10未満	10未満	67	10未満	251	15	393	30	432	38
10未満	10未満	10未満	10未満	22	10未満	43	10未満	64	11
10未満	10未満	10未満	10未満	18	10未満	31	10	46	11
10未満	10未満	24	10未満	132	15	196	28	270	40
587	10未満	698	10未満	733	52	835	87	915	117
38	10未満	53	10未満	52	10未満	62	10未満	69	10未満
279	44	409	62	504	148	588	231	721	306
162	20	183	18	178	42	171	48	186	37
148	34	185	65	187	66	194	76	193	64
44	10未満	54	10未満	57	10未満	51	10未満	68	10未満
10未満	10未満	16	10未満	76	10未満	128	10	149	10未満
930	49	1,363	69	1,569	128	1,631	171	2,045	283
300	15	349	25	409	89	479	129	529	161
587	117	727	162	665	145	699	146	716	157
10未満	10未満	12	10未満	63	11	84	17	112	20
193	10未満	217	10未満	238	16	252	23	268	22
521	10未満	578	10未満	580	36	609	52	661	57
1,221	10未満	1,442	10	1,504	57	1,548	54	1,618	64
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
6,630	33	7,122	40	6,204	435	6,031	474	6,338	566
356	10未満	416	10	405	47	406	48	421	55
10未満	10未満	16	10未満	50	10未満	81	20	85	24
1,437	19	2,136	33	1,778	57	1,251	47	827	42
57,289	2,778	103,978	5,595	126,671	8,817	146,950	10,747	169,247	12,696
7,603	208	10,164	295	10,909	385	11,791	486	12,891	601
335	21	484	39	572	51	555	57	703	66
97	23	111	29	124	32	135	35	173	49
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
10未満	10未満	410	10未満	1,323	18	1,760	37	2,213	37
10,810	98	17,384	266	23,625	1,881	30,089	3,059	37,369	4,495
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	15	10未満	157	27
450	70	447	56	456	96	484	93	610	106
570	10未満	639	10未満	665	20	705	37	1,143	71
115	130	130	10未満	133	134	124	10未満	129	10未満
409	10未満	443	10未満	440	531	39	561	51	51
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	30	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	41	10未満
103	10未満	110	10未満	114	10未満	114	10未満	120	10未満
143	10未満	192	10未満	201	13	260	19	744	57
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	13	10未満
10未満	10未満	129	10未満	438	14	639	24	741	74
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	23	10未満
42	10未満	48	10未満	50	10未満	47	10未満	51	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	15	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満
10未満	10未満	15	10未満	15	10未満	15	10未満	10未満	10未満
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	19	10未満
230	10未満	279	10未満	267	10未満	261	14	288	16
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	15	10未満	121	27
10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	10未満	32	10未満
997	11	1,154	18	1,162	17	1,214	29	1,274	30
1,059	105	1,256	180	1,287	1,388	1,471	1,471	1,471	1,471
1,059	105	1,256	180	1,287	1,388	1,471	1,471	1,471	1,471
885	21	1,109	23	1,205	34	1,345	34	1,597	42
81	10未満	82	10未満	86	10未満	87	17	89	15



資料2. 難病333疾患マスター

告示番号	A 指定難病名	B 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関するの備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
0	全333疾患										
1	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症	G121		DCPR	8832469	球脊髄性筋萎縮症				
1	球脊髄性筋萎縮症	ケネディー病			DCPR			(類似)病名あるが病名マ	Kennedy-Alter-Sung症候群＝ケネディー病と思われる。		
2	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症	G122		FLAA	3352007	筋萎縮性側索硬化症				
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	G122		SG44	8835990	脊髄性筋萎縮症				
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症I型:重症型、急性乳児型、ウェルドニツヒ・ホ	G120		KLR1	8846173	脊髄性筋萎縮症I型				
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症Ⅱ型:中間型、慢性乳児型、デュボビッツ病	G121		G9QP	8846174	脊髄性筋萎縮症Ⅱ型				
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症Ⅲ型:軽症型、慢性型、クーゲルベルグ・ウェ	G121		CT7H	8846175	脊髄性筋萎縮症Ⅲ型				
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症Ⅳ型	G121		KEK3	8845973	脊髄性筋萎縮症Ⅳ型				
4	原発性側索硬化症	原発性側索硬化症	G122		B2D4	3352008	原発性側索硬化症				
5	進行性核上性麻痺	進行性核上性麻痺	G231		B08J	3318005	進行性核上性麻痺				
6	パーキンソン病	パーキンソン病	G20		P3JV	3320002	パーキンソン病				
7	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症	G238		VN81	8841403	大脳皮質基底核変性症				
8	ハンチントン病	ハンチントン病	G10		Q1FE	8843948	ハンチントン病				
8	ハンチントン病	若年型ハンチントン病	G10		MHA2	8846154	若年型ハンチントン病				
9	神経有棘赤血球症	神経有棘赤血球症	E786	G26	LTHR	8848266	神経有棘赤血球症				
9	神経有棘赤血球症	McLeod症候群	E786	G26	BDQF	8848306	マクラウド症候群				
10	シャルコー・マリー・トゥース病	シャルコー・マリー・トゥース病	G600		RR7D	8834519	シャルコー・マリー・トゥース病				
10	シャルコー・マリー・トゥース病	脱髄型シャルコー・マリー・トゥース病	G600					親病名に統合の可能性	シャルコー・マリー・トゥース病		
10	シャルコー・マリー・トゥース病	軸索型シャルコー・マリー・トゥース病	G600					親病名に統合の可能性	シャルコー・マリー・トゥース病		
10	シャルコー・マリー・トゥース病	中間型シャルコー・マリー・トゥース病	G600					親病名に統合の可能性	シャルコー・マリー・トゥース病		
11	重症筋無力症	重症筋無力症	G700		SQ10	3580006	重症筋無力症				
12	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	G702		LH9M	8848366	先天性筋無力症候群				
12	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	G702		LH9M	3589011	先天性筋無緊張症				
12	先天性筋無力症候群	終板アセチルコリン受容体欠損症	G702					親病名に統合の可能性	先天性筋無力症候群		
12	先天性筋無力症候群	スローチャンネル症候群	G702					親病名に統合の可能性	先天性筋無力症候群		
12	先天性筋無力症候群	ナトリウムチャンネル筋無力症	G702					親病名に統合の可能性	先天性筋無力症候群		
12	先天性筋無力症候群	終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症	G702					親病名に統合の可能性	先天性筋無力症候群		
12	先天性筋無力症候群	発作性無呼吸を伴う先天性筋無力症	G702					親病名に統合の可能性	先天性筋無力症候群		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	多発性硬化症	G35		Q1P9	3409005	多発性硬化症				
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	G360		VLS4	3410003	視神経脊髄炎				
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	G360		VLS4	8846138	視神経脊髄型多発性硬化症				
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	デビック病	G360		VLS4			親病名に統合の可能性	多発性硬化症		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	再発寛解型多発性硬化症	G360					親病名に統合の可能性	多発性硬化症		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	一次性進行型多発性硬化症	G360					親病名に統合の可能性	多発性硬化症		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	二次性進行型多発性硬化症	G360					親病名に統合の可能性	多発性硬化症		
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	ハロー病	G375		PFED	8844908	ハロー病				
13A	多発性硬化症	急性多発性硬化症	G35		RR7F	8832406	急性多発性硬化症				
13A	多発性硬化症	脊髄多発性硬化症	G35		BV7U	8835995	脊髄多発性硬化症				
13A	多発性硬化症	脳幹多発性硬化症	G35		D3E6	8838689	脳幹多発性硬化症				
13A	多発性硬化症	無症候性多発性硬化症	G35		KCMJ	8840486	無症候性多発性硬化症				
13A	多発性硬化症	多発性硬化症	G35		Q1P9	3409005	多発性硬化症				
13B	視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	G360		VLS4	3410003	視神経脊髄炎				
13B	視神経脊髄炎	視神経脊髄炎	G360			8846138	視神経脊髄型多発性硬化症				
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G618		R3MT	8841670	慢性炎症性脱髄性多発神経炎				
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣	多巣性運動ニューロパチー	G618		NBKL	8841400	多巣性運動ニューロパチー				
15	封入体筋炎	封入体筋炎	M332		LNK8	7104007	封入体筋炎				
16	クロウ・深瀬症候群	クロウ・深瀬症候群	C902		DHVV	8832852	クロウ・深瀬症候群				
16	クロウ・深瀬症候群	POEMS症候群	C902		DHVV	8847152	POEMS症候群				
16	クロウ・深瀬症候群	高月病	C902		DHVV			親病名に統合の可能性	クロウ・深瀬症候群haPOEMS症候群、高月病、PEP症候群などの名称で呼ばれている		
16	クロウ・深瀬症候群	PEP症候群	C902					親病名に統合の可能性	クロウ・深瀬症候群haPOEMS症候群、高月病、PEP症候群などの名称で呼ばれている		
17	多系統萎縮症	多系統萎縮症	G903		JSVC	8843934	多系統萎縮症				
17	多系統萎縮症	オリープ橋小脳萎縮症	G238		L7E4	8831003	オリープ橋小脳萎縮症				
17	多系統萎縮症	線条体黒質変性症	G232		ETAF	8836114	線条体黒質変性症				
17	多系統萎縮症	シャイ・ドレーガー症候群	G903		UGHR	3330003	シャイ・ドレーガー症候群				
17	多系統萎縮症	MSA-C	G903					親病名に統合の可能性	小脳性運動失調が目立つタイプはMSA-C		
17	多系統萎縮症	MSA-P	G903					親病名に統合の可能性	錐体外路障害(パーキンソン症状)が目立つ場合は、MSA-P		
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	G319		CM11	8835986	脊髄小脳変性症				
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	遺伝性脊髄小脳変性症	G319					親病名に統合の可能性	遺伝歴のない脊髄小脳変性症(多系統萎縮症とかオリープ橋小脳萎縮症といわれます)が最も多く、約2/3を占めます。1/3は遺伝性の脊髄小		
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	孤発性脊髄小脳変性症	G319					親病名に統合の可能性	孤発性のものの大多数は多系統萎縮症		
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	純粋小脳型脊髄小脳変性症	G319					親病名に統合の可能性	小脳症状のみがめだつもの(純粋小脳型)		
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	多系統障害型脊髄小脳変性症	G319					親病名に統合の可能性	症状が目立つもの(多系統障害型)に大別される		
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	純粋型脊髄小脳変性症	G319					親病名に統合の可能性	臨床的に痙性対麻痺を主症候とする病型(純粋型)		
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	複合型脊髄小脳変性症	G319					親病名に統合の可能性	他の系統障害の症候を伴う病型(複合型)		
19	ライソゾーム病	ライソゾーム病								親病名だが、ICD10も病名コードもない。	
19	ライソゾーム病	ゴーシェ病	E752		L4PM	2727004	ゴーシェ病				
19	ライソゾーム病	ニーマン・ピック病A型	E752		KLBE	8846198	ニーマン・ピック病A型				
19	ライソゾーム病	ニーマン・ピック病B型	E752		RLN2	8846199	ニーマン・ピック病B型				
19	ライソゾーム病	ニーマン・ピック病C型	E752		KBC7	8846200	ニーマン・ピック病C型				
19	ライソゾーム病	GM1ガングリオシドーシス	E751		LAT5	8830079	GM1ガングリオシドーシス				
19	ライソゾーム病	GM2ガングリオシドーシス1型	E750		NPAS	8830081	GM2ガングリオシドーシス1型				
19	ライソゾーム病	GM2ガングリオシドーシス2型	E750		DOL5	8830082	GM2ガングリオシドーシス2型				
19	ライソゾーム病	GM2ガングリオシドーシスAB型						同一と認定できる類似病名がない	GM2にされないのか？GM2アクチベーターの欠損はAB型GM2ガン		
19	ライソゾーム病	クラッペ病	E752		MFUL	3300002	クラッペ病				
19	ライソゾーム病	異染性白質ジストロフィー	E752		TB9G	8830484	異染性白質ジストロフィー				
19	ライソゾーム病	ファーバー病(Farber病)	E752		MTJ2	8846212	ファーバー病				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症I型(Hurler/Scheie症候群)	E760		L9Q8	8846225	ムコ多糖症I型				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症II型(Hunter症候群)	E761		D2BC	8846226	ムコ多糖症II型				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症III型(Sanfilippo症候群)	E762		LD1N	8846227	ムコ多糖症III型				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症IV型(Morquio症候群)	E762		RDFQ	8846228	ムコ多糖症IV型				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症VI型(Maroteux-Lamy症候群)	E762		L7K9	8846229	ムコ多糖症VI型				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症VII型(Sly病)	E762		LLQ2	8846230	ムコ多糖症VII型				
19	ライソゾーム病	ムコ多糖症IX型(ヒアルロニダーゼ欠損症)	E768					同一と認定できる類似病名がない	新規病名と思われる。ICD-10があるが、病名コードはない。型によつ		
19	ライソゾーム病	シアリドーシス	E771		DJ8D	8842242	シアリドーシス				
19	ライソゾーム病	ガラクトシアリドーシス	E751		LOCT	8831888	ガラクトシアリドーシス				
19	ライソゾーム病	ムコリビドーシスⅡ型	E770		H9DM	8830106		病名交換コードが「Ⅰ細胞病」と同じ、Ⅰ細胞病の病名コードを入	ICD-10があるが、病名コードはない。ムコリビドーシス、ムコリビドー		
19	ライソゾーム病	ムコリビドーシスⅢ型	E770		NRS3	8840477	ムコリビドーシス3型				
19	ライソゾーム病	α-マンノシドーシス	E771					「マンノシドーシス」であれば病名コードあるが確定できない	ICD-10があるが、病名コードはない。β-マンノシドーシスの病名コ		
19	ライソゾーム病	β-マンノシドーシス	E771		U230	8846235	β-マンノシドーシス				
19	ライソゾーム病	フコシドーシス	E771		V2VE	8839775	フコース症				
19	ライソゾーム病	アスバルチルグルコサミン尿症	E771		KED3	8846091	アスバルチルグルコサミン尿症				
19	ライソゾーム病	神崎病	E742		C722	8846106	神崎病				

告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
19	ライソゾーム病	シンドラー病	E742		F9J4	8846151	シンドラー病				
19	ライソゾーム病	ボンベ病	E740		B3TV	2710010	ボンベ病				
19	ライソゾーム病	酸性リパーゼ欠損症(Wolman病)	E755		RAND	2727003	ウォールマン病				
19	ライソゾーム病	ダノン病(Danon病)	E740		FHH7	8846187	ダノン病(Danon病)				
19	ライソゾーム病	遊離シアル酸蓄積症	E771			8849689		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
19	ライソゾーム病	セロイドリボフスチノーシス	E754		H6GS	8834938			セロイドリボフスチノーシス→神経セロイドリボフスチン症のこと		
19	ライソゾーム病	ファブリー病(Fabry病)	E752		JDP4	8839589	ファブリー病				
19	ライソゾーム病	シスチン症	E720		QSD6	2700015	シスチン症				
20	副腎白質ジストロフィー	副腎白質ジストロフィー	E713		TF83	8839695	副腎白質ジストロフィー				
20	副腎白質ジストロフィー	小児大脳型副腎白質ジストロフィー	E713					親病名に統合の可能性	副腎白質ジストロフィー		
20	副腎白質ジストロフィー	思春期大脳型副腎白質ジストロフィー	E713					親病名に統合の可能性	副腎白質ジストロフィー		
20	副腎白質ジストロフィー	副腎脊髄ニューロパチー	E713		H26G	8846214	副腎脊髄ニューロパチー				
20	副腎白質ジストロフィー	成人大脳型副腎白質ジストロフィー	E713					親病名に統合の可能性	副腎白質ジストロフィー		
20	副腎白質ジストロフィー	小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィー	E713					親病名に統合の可能性	副腎白質ジストロフィー		
20	副腎白質ジストロフィー	アジソン型副腎白質ジストロフィー	E713					親病名に統合の可能性	副腎白質ジストロフィー		
21	ミトコンドリア病	ミトコンドリア病	E888		TK6U	8845613	ミトコンドリア病				
22	もやもや病	もやもや病	I675		CET2	4375001	もやもや病				
22	もやもや病	ウィリス動脈輪閉塞症	I675					親病名に統合の可能性	ICD10→I675 もやもや病<ウィリス動脈輪閉塞症>		
23	プリオン病	プリオン病	A810		LGKF	8848413	プリオン病				
23	プリオン病	プリオン病				8830171	垂急性海綿状脳症				
23	プリオン病	孤発性プリオン病	A810					親病名に統合の可能性	プリオン病(1)クロイツフェルト・ヤコブ病		
23	プリオン病	特発性(孤発性)クロイツフェルト・ヤコブ病	A810		KK0J	8846131	孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病				
23	プリオン病	遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病	A810					親病名に統合の可能性	プリオン病(1)クロイツフェルト・ヤコブ病		
23	プリオン病	遺伝性プリオン病	A810					親病名に統合の可能性	プリオン病(1)クロイツフェルト・ヤコブ病		
23	プリオン病	家族性クロイツフェルト・ヤコブ病	A810		SM5H	8846103	家族性クロイツフェルト・ヤコブ病				
23	プリオン病	ゲルストマン・シュトロイスラー・シャインカー病	A818		ATN4	8841322	ゲルストマン・シュトロイスラー・シャインカー症候群				
23	プリオン病	致死性家族性不眠症	A810		AROH	8841662	致死性家族性不眠症				
23	プリオン病	獲得性プリオン病	A810					親病名に統合の可能性	プリオン病(1)クロイツフェルト・ヤコブ病		
23	プリオン病	クールー	A818		T284	8832783	クールー				
23	プリオン病	医原性クロイツフェルト・ヤコブ病	A810					親病名に統合の可能性	プリオン病(1)クロイツフェルト・ヤコブ病		
23	プリオン病	変異型クロイツフェルト・ヤコブ病	A810					親病名に統合の可能性	プリオン病(1)クロイツフェルト・ヤコブ病		
24	垂急性硬化性全脳炎	垂急性硬化性全脳炎	A811		CBF0	462001	垂急性硬化性全脳炎				
25	進行性多巣性白質脳症	進行性多巣性白質脳症	A812		STVE	463001	進行性多巣性白質脳症				
26	HTLV-1関連脊髄症	HTLV-1関連脊髄症	A858	B973	JN3P	8830102	HTLV-1関連脊髄症				
27	特発性基底核石灰化症	特発性基底核石灰化症	G238		KAHT	8848218	特発性基底核石灰化症				
27	特発性基底核石灰化症	ファール病	G238					親病名に統合の可能性	ファール病(ふあーるびょう、fahr's syndrome、家族性特発性基底核石灰化症)		
27	特発性基底核石灰化症	家族性特発性基底核石灰化症	G238		NQ3Q	8848195	家族性特発性基底核石灰化症				
27	特発性基底核石灰化症	原発性家族性脳石灰化(PFBC)	G238					親病名に統合の可能性	特発性基底核石灰化症は、両側基底核に明らかな病的な石灰化を認め、下記の診断基準にある鑑別疾患がなされたものを特発性基底核石灰化症とする。		
28	全身性アミロイドーシス	全身性アミロイドーシス	E859		VU2T	2773013	全身性アミロイドーシス				
28	全身性アミロイドーシス	免疫グロブリン性アミロイドーシス	E859					親病名に統合の可能性	全身性アミロイドーシスの代表的なものとしては、免疫グロブリン性アミロイドーシス(ALアミロイドーシス)		
28	全身性アミロイドーシス	原発性アミロイドーシス	E859		QKV6	2773011	原発性アミロイドーシス				
28	全身性アミロイドーシス	反応性AAアミロイドーシス	E859					親病名に統合の可能性	免疫グロブリン性、反応性AA及び老人性TTRアミロイドーシスは、臨床症状の類似点が多く、そのみでは鑑別することが困難であるので1つとして扱う。		
28	全身性アミロイドーシス	続発性アミロイドーシス	E853		JBF6	2773014	続発性アミロイドーシス				
28	全身性アミロイドーシス	老人性トランスサイレチン型アミロイドーシス	E858			8846070		その他	みつかった。病名マスタ2017→6372行:老人性TTRアミロイドーシス		
28	全身性アミロイドーシス	家族性アミロイドニューロパチー	E851		NASC	8831265	家族性アミロイドニューロパチー				
28	全身性アミロイドーシス	家族性アミロイドーシス	E852		M845	2773034	家族性アミロイドーシス				
29	ウルリッヒ病	ウルリッヒ病	G710		D4CN	8848192	ウルリッヒ病				
29	ウルリッヒ病	コラーゲンVI関連ミオパチー	G710					親病名に統合の可能性	ウルリッヒ病の説名の中に、Collagen VI関連ミオパチーの重症型である。と書いてある。		
30	遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	G710		EB0E	8848193	遠位型ミオパチー				
30	遠位型ミオパチー	三好型ミオパチー	G710		CRG4	8848228	三好型ミオパチー				
30	遠位型ミオパチー	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	G710		B05U	8848223	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー				
30	遠位型ミオパチー	眼咽頭遠位型ミオパチー	G710		TS79	8848197	眼咽頭遠位型ミオパチー				
31	ベスレムミオパチー	ベスレムミオパチー	G710		PR5H	8848226	ベスレムミオパチー				
32	自己食食空胞性ミオパチー	自己食食空胞性ミオパチー	G718		P57H	8848204	自己食食空胞性ミオパチー				
32	自己食食空胞性ミオパチー	ダノン病(Danon病)	E740		FHH7	8846187	ダノン病				19ライソゾーム病にも同一疾患の記載あり
32	自己食食空胞性ミオパチー	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー	G718		BKQP	8848194	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー				
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群	G711		K9EE	8841671	シュワルツ・ヤンベル症候群				
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群1型	G711					親病名に統合の可能性	シュワルツ・ヤンベル症候群		
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	軟骨異栄養性筋強直症	G711					親病名に統合の可能性	シュワルツ・ヤンベル(Schwartz-Jampel)症候群は、別名、軟骨異栄養性筋強直症と称され		
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	シュワルツ・ヤンベル症候群2型	G711					親病名に統合の可能性	シュワルツ・ヤンベル症候群		
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	Stuve-Wiedemann症候群	G711					親病名に統合の可能性	現在では、leukemia inhibitory factor receptor (LIFR)遺伝子変異に起因するStuve-Wiedemann症候群と同一の疾患とされている。		
34	神経線維腫症	神経線維腫症	Q850		TC07	2377005	神経線維腫症				
34	神経線維腫症	神経線維腫症1型	Q850		RTD1	8841666	神経線維腫症1型				
34	神経線維腫症	神経線維腫症1型	Q850			2377001	フォン・レックリングハウゼン病				
34	神経線維腫症	レックリングハウゼン病	Q850					親病名に統合の可能性	レックリングハウゼン(Recklinghausen)病(神経線維腫症 I 型)		
34	神経線維腫症	RECKLINGHAUSEN病	Q850			2377001		親病名に統合の可能性			
34	神経線維腫症	VON RECKLINGHAUSEN病	Q850					その他	157行と同じ		
34	神経線維腫症	神経線維腫症2型	Q850		V3TV	8841663	神経線維腫症2型				
35	天疱瘡	天疱瘡	L109		JN9J	6944006	天疱瘡				
35	天疱瘡	尋常性天疱瘡	L100		LBNN	6944003	尋常性天疱瘡				
35	天疱瘡	落葉状天疱瘡	L102		Q4K0	6944008	落葉状天疱瘡				
35	天疱瘡	腫瘍随伴性天疱瘡	L108		H9AE	8846140	腫瘍随伴性天疱瘡				
35	天疱瘡	増殖性天疱瘡	L101		HPK7	6944005	増殖性天疱瘡				
35	天疱瘡	紅斑性天疱瘡	L104		A1VM	6944002	紅斑性天疱瘡				
35	天疱瘡	疱疹状天疱瘡	L108		BEU5	8846218	疱疹状天疱瘡				
35	天疱瘡	薬剤誘発性天疱瘡	L105		CL3T	8846234	薬剤誘発性天疱瘡				
36	表皮水疱症	単純型表皮水疱症	Q810		PLH3	8837131	単純型表皮水疱症				
36	表皮水疱症	ウェーバー・コケイン型表皮水疱症	Q810		PRC6	8846098	ウェーバー・コケイン型単純型表皮水疱症				
36	表皮水疱症	致死型表皮水疱症	Q811		NVR2	8837473	致死型表皮水疱症				
36	表皮水疱症	ヘルリッツ(Herlitz)型表皮水疱症	Q811		S7FD	8846216	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症				難病センターと疾患名に「接合部」の有無はある
36	表皮水疱症	キンドラー症候群	Q818		UUBS	8846117	キンドラー症候群				
37	膿疱性乾癬(汎発型)	膿疱性乾癬	L401		HKDU	6961007	膿疱性乾癬				
37	膿疱性乾癬(汎発型)	急性汎発性膿疱性乾癬	L401		P11C	8846111	急性汎発性膿疱性乾癬				
37	膿疱性乾癬(汎発型)	小児汎発性膿疱性乾癬	L401		HDJU	8846144	小児汎発性膿疱性乾癬				
37	膿疱性乾癬(汎発型)	疱疹性膿疱疹	L401			8841654		その他	みつかった。病名マスタ2017→13364行:疱疹状膿疱疹 厚労省の病名コードより引用		
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	スティーヴンス・ジョンソン症候群	L511		LC7R	6951003	スティーヴンス・ジョンソン症候群				
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	皮膚粘膜眼症候群	L511					親病名に統合の可能性	スティーヴンス・ジョンソン症候群(SJS)は皮膚粘膜眼症候群とも呼ばれ		
39	中毒性表皮壊死症	中毒性表皮壊死症	L512		J236	8845586	中毒性表皮壊死症				
40	高安動脈炎	高安動脈炎	M314		R5HL	8848380	高安動脈炎				
40	高安動脈炎	脈無し病	M314					親病名に統合の可能性	高安動脈炎(大動脈炎症候群)とされていたが国際分類に沿って、高安動脈炎と統一した。また、橈骨動脈脈拍の消失がよく見られるため、前		
40	高安動脈炎	大動脈炎症候群	M314		R5HL	4467003	大動脈炎症候群				
41	巨細胞性動脈炎	巨細胞性動脈炎	M316		BDNH	4465001	巨細胞動脈炎				
41	巨細胞性動脈炎	側頭動脈炎	M316			4465005	側頭動脈炎				



告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見え！	備考
42	結節性多発動脈炎	結節性多発動脈炎	M300		DKGU	8833125	結節性多発動脈炎				
43	顕微鏡的多発血管炎	顕微鏡的多発血管炎	M317		HVJ6	8842086	顕微鏡的多発血管炎				
44	多発血管炎性肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症	M313		NJSJ	8848381	多発血管炎性肉芽腫症				
44	多発血管炎性肉芽腫症	ウェグナー肉芽腫症	M313			4464001	ウェグナー肉芽腫症				
44	多発血管炎性肉芽腫症	限局型多発血管炎性肉芽腫症	M313		GHJN	8848336	限局型多発血管炎性肉芽腫症				
44	多発血管炎性肉芽腫症	全身型多発血管炎性肉芽腫症	M313		BN46	8848371	全身型多発血管炎性肉芽腫症				
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	M301		JV1D	8848338	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症				
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	チャーグ・ストラウス症候群	M301		JV1D			親病名に統合の可能性	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症は、アレルギー性肉芽腫性血管炎あるいはチャーグ・ストラウス症候群と呼ばれてきた血管炎症候群		
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	アレルギー性肉芽腫性血管炎	M301		JV1D	4460001	アレルギー性肉芽腫性血管炎				
46	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ	M0530		SQ14	7148003	悪性関節リウマチ				
46	悪性関節リウマチ	全身性動脈炎型悪性関節リウマチ	M0530					親病名に統合の可能性	悪性関節リウマチの血管炎は結節性多発動脈炎と同様な全身性動脈炎型(内臓を系統的に侵し、生命予後不良)		
46	悪性関節リウマチ	末梢動脈炎型悪性関節リウマチ	M0530					親病名に統合の可能性	内膜の線維性増殖を呈する末梢動脈炎型(四肢末梢及び皮膚を侵し、生命予後は良好)		
47	パージャール病	パージャール病	I731		NAC9	4431001	パージャール病				66 IgA腎症にも同一病名あり 関連不明
47	パージャール病	閉塞性血栓性血管炎	I731			4431010	閉塞性血栓性血管炎				
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	原発性抗リン脂質抗体症候群	D686		C4BP	7100034	原発性抗リン脂質抗体症候群				
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	劇症型抗リン脂質抗体症候群	D686					親病名に統合の可能性	原発性抗リン脂質抗体症候群:多臓器梗塞を同時にみる予後不良な病態は、劇症型抗リン脂質抗体症候群(catastrophic APS)と称せられる		
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス	M329		MTBV	7100011	全身性エリテマトーデス				
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	皮膚筋炎	M339		M4FP	7103007	皮膚筋炎				
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	多発性筋炎	M332		PA6L	7104004	多発性筋炎				
51	全身性強皮症	全身性強皮症	M340		N385	7101012	全身性強皮症				
51	全身性強皮症	びまん皮膚硬化型全身性強皮症	M340					親病名に統合の可能性	典型的な症状を示す「びまん皮膚硬化型全身性強皮症」と、比較的軽症型の「限局皮膚硬化型全身性強皮症」に分けられている。		
51	全身性強皮症	限局皮膚硬化型全身性強皮症	M340					親病名に統合の可能性	典型的な症状を示す「びまん皮膚硬化型全身性強皮症」と、比較的軽症型の「限局皮膚硬化型全身性強皮症」に分けられている。		
52	混合性結合組織病	混合性結合組織病	M351		VTST	7109008	混合性結合組織病				
53	シェーグレン症候群	シェーグレン症候群	M350		USMR	7102001	シェーグレン症候群				
53	シェーグレン症候群	一次性シェーグレン症候群	M350		PCFT	8848230	一次性シェーグレン症候群				
53	シェーグレン症候群	腺型シェーグレン症候群	M350					親病名に統合の可能性	一次性シェーグレン症候群は、病変が涙腺、唾液腺に限局する腺型と病変が全身諸臓器に及ぶ腺外型とに分けられる。		
53	シェーグレン症候群	腺外型シェーグレン症候群	M350					親病名に統合の可能性	一次性シェーグレン症候群は、病変が涙腺、唾液腺に限局する腺型と病変が全身諸臓器に及ぶ腺外型とに分けられる。		
53	シェーグレン症候群	二次性シェーグレン症候群	M350		BBLJ	8848298	二次性シェーグレン症候群				
54	成人スチル病	成人スチル病	M0610		T89V	8842190	成人スチル病				
55	再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	M9410		EMIQ	8833968	再発性多発軟骨炎				
56	ペーチェット病	ペーチェット病	M352		FK0S	1361002	ペーチェット病				
56	ペーチェット病	完全型ペーチェット病	M352					親病名に統合の可能性	4つの主な症状をすべて満たせば完全型のペーチェット病		
56	ペーチェット病	不全型ペーチェット病	M352		P3S3	8846052	不全型ペーチェット病				
56	ペーチェット病	腸管ペーチェット病	M352		H442	8842203	腸管ペーチェット病				
56	ペーチェット病	血管ペーチェット病	M352		UGMU	1361009	血管ペーチェット病				
56	ペーチェット病	神経ペーチェット病	M352		HMJL	1361005	神経ペーチェット病				
57	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型心筋症	I420		CKCQ	4254028	特発性拡張型心筋症				
58	肥大型心筋症	肥大型心筋症	I422		P19M	4254015	肥大型心筋症				
58	肥大型心筋症	非閉塞性肥大型心筋症	I422		J2TU	4254018	非閉塞性肥大型心筋症				
58	肥大型心筋症	閉塞性肥大型心筋症	I421		N2JS	4251008	閉塞性肥大型心筋症				
58	肥大型心筋症	心室中部閉塞性肥大型心筋症	I421		GS1T	8846149	心室中部閉塞性心筋症				
58	肥大型心筋症	心尖部肥大型心筋症	I422		R5QA	8846150	心尖部肥大型心筋症				
58	肥大型心筋症	拡張相肥大型心筋症	I420		KE0J	8846101	拡張相肥大型心筋症				
59	拘束型心筋症	拘束型心筋症	I425		UM50	8833543	拘束型心筋症				
60	再生不良性貧血	再生不良性貧血	D619		BK72	2849003	再生不良性貧血				
60	再生不良性貧血	特発性再生不良性貧血	D613		E39S	8838181	特発性再生不良性貧血				
61	自己免疫性溶血性貧血	自己免疫性溶血性貧血	D591		ATPD	2830003	自己免疫性溶血性貧血				
61	自己免疫性溶血性貧血	温式自己免疫性溶血性貧血	D591		NS3B	8831012	温式自己免疫性溶血性貧血				
61	自己免疫性溶血性貧血	寒冷凝集素症	D591		D3FT	2830009	寒冷凝集素症				
61	自己免疫性溶血性貧血	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D596		FRKM	8840090	発作性寒冷ヘモグロビン尿症				
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595		R1E4	8840095	発作性夜間ヘモグロビン尿症				
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595					親病名に統合の可能性	フローサイトメトリー法で解析することが多く、GPIアンカ型蛋白(CD55、CD59)欠損血球を1%以上認めれば、溶血所見が顕性化するという		
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	骨髄不全型発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595					親病名に統合の可能性	発作性夜間ヘモグロビン尿症(PNH)の診断基準(平成16年厚生労働省研究班)1)臨床的PNH(溶血所見がみられる)・古典的PNH・骨髄不全		
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	混合型発作性夜間ヘモグロビン尿症	D595					親病名に統合の可能性			
63	特発性血小板減少性紫斑病	特発性血小板減少性紫斑病	D693		P5MD	2873013	特発性血小板減少性紫斑病				
63	特発性血小板減少性紫斑病	一次性免疫性血小板減少症	D693					親病名に統合の可能性	特発性血小板減少性紫斑病:最近、欧米において本症は、一次性免疫性血小板減少症(primary immune thrombocytopenia)と呼ばれることが		
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血栓性血小板減少性紫斑病	M311		M70K	4466002	血栓性血小板減少性紫斑病				
64	血栓性血小板減少性紫斑病	先天性血栓性血小板減少性紫斑病	M311		NAG2	8847881	先天性血栓性血小板減少性紫斑病				
64	血栓性血小板減少性紫斑病	アッショー・シュールマン症候群	M311		NAG2	8847881			Upshaw-Schulman(アッショー・シュールマン)症候群＝先天性のTTP。	244行先天性血栓性血小板減少性紫斑病の別名。Upshaw-Schulma	
64	血栓性血小板減少性紫斑病	後天性血栓性血小板減少性紫斑病	M311			4466002			血栓性血小板減少性紫斑病と同じ	243行の血栓性血小板減少性紫斑病に含まれる？ 後天性TTPはT	
65	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	D848		PP61	2793012	原発性免疫不全症候群				
65	原発性免疫不全症候群	X連鎖重症複合免疫不全症	D821		LHLC	8846087	X連鎖重症複合免疫不全症				
65	原発性免疫不全症候群	細網異形成症	D810			8849630		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	アデノシンデアミンアーゼ欠損症	D813		MF9A	8830053	ADA欠乏症				
65	原発性免疫不全症候群	オーメン症候群	D818		URCE	8846099	オーメン症候群				
65	原発性免疫不全症候群	プリヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	D815		V81D	8846085	PNP欠損症				
65	原発性免疫不全症候群	CD8欠損症	D818			8849561		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	ZAP-70欠損症	D818		UFJS	8846090	ZAP-70欠損症				
65	原発性免疫不全症候群	MHCクラスI欠損症	D816		T35L	8846081	MHCクラスI欠損症				
65	原発性免疫不全症候群	MHCクラスII欠損症	D817		U4C0	8846083	MHCクラスII欠損症				
65	原発性免疫不全症候群	複合免疫不全症	D819						「重症複合免疫不全症」と同一であるか確認がない	ICD-10があるが、病名コードはない。	
65	原発性免疫不全症候群	ウィスコット・オールドリッチ症候群	D820		PN4C	2791001	ウィスコット・オールドリッチ症候群				
65	原発性免疫不全症候群	毛細血管拡張性運動失調症	G113		TNM3	3348008	毛細血管拡張性運動失調症				
65	原発性免疫不全症候群	ナイミールヘン染色体不安定症候群	D828		RTU2	8846196	ナイミールヘン染色体不安定症候群				
65	原発性免疫不全症候群	ブルーム症候群	Q828		MGA7	8844103	ブルーム症候群				
65	原発性免疫不全症候群	ICF症候群	D800			8849571		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	PMS2異常症	D848			8849575		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	RIDDLE症候群	D828			8849576		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	シムケ症候群	D848			8849634		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	ネザートン症候群	Q808		FB14	8845593	ネザートン症候群				160 先天性魚鱗癬にも同一疾患あり
65	原発性免疫不全症候群	胸腺低形成症候群	D821			8837955		その他	疾病名:胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群)		
65	原発性免疫不全症候群	ディジョージ症候群	D821		NK86	8837955	ディジョージ症候群				
65	原発性免疫不全症候群	22q11.2欠失症候群	Q938		TEGJ	8846236	22q11.2欠失症候群				203 22q11.2欠失症候群にも同一疾患名あり
65	原発性免疫不全症候群	高IgE症候群	D824		KP18	8833327	高IgE症候群				
65	原発性免疫不全症候群	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	D848			8849735		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	先天性角化不全症	D848			2793012		その他	▽「先天性角化不全症」は、「原発性免疫不全症候群」に包含される2016.8.29.(月)医療・介護行政全般とあったので原発性免疫不全症候群の		
65	原発性免疫不全症候群	X連鎖無ガンマグロブリン血症	D800		GRAL	8846088	X連鎖無ガンマグロブリン血症				
65	原発性免疫不全症候群	分類不能免疫不全症	D839		C96V	2799003	分類不能免疫不全症			ICD-10入力されていたのに、病名コードが未入力。検索して入力した	
65	原発性免疫不全症候群	高IgM症候群	D805		GHFB	8833328	高IgM症候群				
65	原発性免疫不全症候群	IgGサブクラス欠損症	D803		FS4H	8846077	IgGサブクラス欠損症				
65	原発性免疫不全症候群	選択的IgA欠損症	D848					親病名に統合の可能性	選択的IgA欠損症では、IgA濃度が7mg/dL未満で、IgGおよびIgMの濃度は正常である。最も頻度が高い原発性免疫不全症である		
65	原発性免疫不全症候群	特異抗体産生不全症	D806			8849665		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	D807		KTMV	2790021	乳児一過性低ガンマグロブリン血症				
65	原発性免疫不全症候群	チェディアック・東症候群	E703		GFQR	8837461	チェディアック・東症候群				

告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関するの備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
65	原発性免疫不全症候群	X連鎖リンパ増殖症候群	D823		BDD4	8846089	X連鎖リンパ増殖症候群				
65	原発性免疫不全症候群	SAP欠損症	D823					類似病名あるが決められない	X連鎖リンパ増殖症候群8846089 D823 XLPは、EBウイルスに対する特異的免疫応答の欠陥を認める先天性免疫不全症である。現在、原因遺伝子が2つ知られ、SAP/SH2D1A遺伝子異常によるSAP (SLAM-associated protein) 欠損症をXLP1、XIAP/BIRC4遺伝子異常によるXIAP (X-linked inhibitor of apoptosis) 欠損症をXLP2と呼ぶ。		
65	原発性免疫不全症候群	XIAP欠損症	D823					類似病名あるが決められない	X連鎖リンパ増殖症候群8846089 D823 XLPは、EBウイルスに対する特異的免疫応答の欠陥を認める先天性免疫不全症である。現在、原因遺伝子が2つ知られ、SAP/SH2D1A遺伝子異常によるSAP (SLAM-associated protein) 欠損症をXLP1、XIAP/BIRC4遺伝子異常によるXIAP (X-linked inhibitor of apoptosis) 欠損症をXLP2と呼ぶ。		
65	原発性免疫不全症候群	自己免疫性リンパ増殖症候群	D763			8849640		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	家族性血球貧食症候群 (FHL)	D763					類似病名あるが決められない	血球貧食症候群 8833096 D763		
65	原発性免疫不全症候群	家族性血球貧食症候群 (FHL1) (パーフォリン欠損症)	D763					類似病名あるが決められない	血球貧食症候群 8833096 D763		
65	原発性免疫不全症候群	家族性血球貧食症候群 (FHL2) (パーフォリン欠損症)	D763					類似病名あるが決められない	血球貧食症候群 8833096 D763		
65	原発性免疫不全症候群	家族性血球貧食症候群 (FHL3) (Munc13-4欠損症)	D763					類似病名あるが決められない	血球貧食症候群 8833096 D763		
65	原発性免疫不全症候群	家族性血球貧食症候群 (FHL4) (Syntaxin11欠損症)	D763					類似病名あるが決められない	血球貧食症候群 8833096 D763		
65	原発性免疫不全症候群	自己免疫性多腺性内分泌不全症	E310			8835207		その他	「自己免疫性多腺性内分泌不全症」と同一とみなした	自己免疫性多腺性内分泌不全症 8835207 E310	
65	原発性免疫不全症候群	IPEX症候群	D848			8849700		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	CD25欠損症						類似病名あるが決められない	原発性免疫不全症候群は、先天的に免疫系のいずれかの部分に欠陥がある疾患の総称であり、後天的に免疫力が低下するエイズなどの後:		
65	原発性免疫不全症候群	ITCH欠損症						類似病名あるが決められない	原発性免疫不全症候群は、先天的に免疫系のいずれかの部分に欠陥がある疾患の総称であり、後天的に免疫力が低下するエイズなどの後:		
65	原発性免疫不全症候群	原発性食細胞機能不全症						類似病名あるが決められない	原発性免疫不全症候群は、先天的に免疫系のいずれかの部分に欠陥がある疾患の総称であり、後天的に免疫力が低下するエイズなどの後:		
65	原発性免疫不全症候群	原発性食細胞機能欠損症						類似病名あるが決められない	原発性免疫不全症候群は、先天的に免疫系のいずれかの部分に欠陥がある疾患の総称であり、後天的に免疫力が低下するエイズなどの後:		
65	原発性免疫不全症候群	重症先天性好中球減少症	D70			8846162	重症先天性好中球減少症				
65	原発性免疫不全症候群	周期性好中球減少症	D70			8834539	周期性好中球減少症				
65	原発性免疫不全症候群	ヘルマンスキー・ハドラック症候群2型	D70			8839992	ヘルマンスキー・ハドラック症候群				
65	原発性免疫不全症候群	Griscelli症候群2型						類似病名あるが決められない	グリシェリ症候群 (Griscelli syndrome)本症は、皮膚白皮症に加えて、血球貧食による好中球減少症や血小板減少症、慢性感染症、肝脾腫大、		
65	原発性免疫不全症候群	P14欠損症						類似病名あるが決められない	先天性免疫不全症候群・食食細胞の数、機能、もしくは両方の異常		
65	原発性免疫不全症候群	WHIM症候群						類似病名あるが決められない	WHIMとはその主症状、Wart, hypogammaglobulinemia, infections and myelokathesis(いぼ、低ガンマグロブリン血症、感染症、骨髄性白血球貯		
65	原発性免疫不全症候群	糖尿病1b型							同一と認定できる類似病名がない	免疫不全に含まれるのか？1型糖尿病:膵ベータ細胞に対する自己:	
65	原発性免疫不全症候群	白血球接着不全症	D71			8846207	白血球接着不全症				
65	原発性免疫不全症候群	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群	D848					親病名に統合の可能性	▽「シュバツハマン・ダイヤモンド症候群」は、「原発性免疫不全症候群」に包含される		
65	原発性免疫不全症候群	慢性肉芽腫症	D71			8840379	慢性肉芽腫症				
65	原発性免疫不全症候群	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	E803			8840420	ミエロペルオキシダーゼ欠損症				
65	原発性免疫不全症候群	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	D848			8849688		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	Q824			8849844		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	IRAK4欠損症	D848			8849572		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	MyD88欠損症	D848			8849573		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	慢性皮膚粘膜カンジダ症	B372			1129006	慢性皮膚粘膜カンジダ症				
65	原発性免疫不全症候群	疣贅様表皮発育異常症	Q828			781036			「疣贅状表皮発育異常症」として病名コードあり		
65	原発性免疫不全症候群	単純ヘルペス脳炎	B004			543002			「ヘルペス脳炎」と同一とみなした		
65	原発性免疫不全症候群	CARD9欠損症						手がかり一切なし			
65	原発性免疫不全症候群	トリパノソーマ症	B569		QTNU	8838233	トリパノソーマ症				
65	原発性免疫不全症候群	先天性補体欠損症	D841			8849802		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
65	原発性免疫不全症候群	C1p欠損症	D841					類似病名あるが決められない	先天性補体欠損症 8849802 D841 先天性補体欠損症は、以下のよう にさらに細分類される。C1q 欠損症 (C1QA、C1QB、C1Q C)、C1r 欠損 症 (C1R)、C1s 欠損症 (C1S)、C4 欠損症 (C4A、C4B)、C2 欠損症 (C2)、C3 欠損症 (C3)、C5 欠損症 (C5A、C5B)、C6 欠損症 (C6)、C7 欠損症 (C7)、C8 欠損症 (C8A、C8B)、C9 欠損症 (C9)、Factor D 欠 損症 (CFD)、Properdin 欠損症 (PFCn)、Factor In 欠損症 (CFIn)、 Factor H 欠損症 (CFH)、MASP1欠損症 (MASP1)、3MC 症候群 (CLK1 )、MASP2 欠損症 (MASP2)、Ficolin3 関連免疫不全症 (FCN3)		
65	原発性免疫不全症候群	C1r欠損症	D841					類似病名あるが決められない	先天性補体欠損症 8849802 D841 先天性補体欠損症は、以下のよう にさらに細分類される。C1q 欠損症 (C1QA、C1QB、C1Q C)、C1r 欠損 症 (C1R)、C1s 欠損症 (C1S)、C4 欠損症 (C4A、C4B)、C2 欠損症 (C2)、C3 欠損症 (C3)、C5 欠損症 (C5A、C5B)、C6 欠損症 (C6)、C7 欠損症 (C7)、C8 欠損症 (C8A、C8B)、C9 欠損症 (C9)、Factor D 欠 損症 (CFD)、Properdin 欠損症 (PFCn)、Factor In 欠損症 (CFIn)、 Factor H 欠損症 (CFH)、MASP1欠損症 (MASP1)、3MC 症候群 (CLK1 )、MASP2 欠損症 (MASP2)、Ficolin3 関連免疫不全症 (FCN3)		
65	原発性免疫不全症候群	C1s欠損症	D841					類似病名あるが決められない	先天性補体欠損症 8849802 D841 先天性補体欠損症は、以下のよう にさらに細分類される。C1q 欠損症 (C1QA、C1QB、C1Q C)、C1r 欠損 症 (C1R)、C1s 欠損症 (C1S)、C4 欠損症 (C4A、C4B)、C2 欠損症 (C2)、C3 欠損症 (C3)、C5 欠損症 (C5A、C5B)、C6 欠損症 (C6)、C7 欠損症 (C7)、C8 欠損症 (C8A、C8B)、C9 欠損症 (C9)、Factor D 欠 損症 (CFD)、Properdin 欠損症 (PFCn)、Factor In 欠損症 (CFIn)、 Factor H 欠損症 (CFH)、MASP1欠損症 (MASP1)、3MC 症候群 (CLK1 )、MASP2 欠損症 (MASP2)、Ficolin3 関連免疫不全症 (FCN3)		
65	原発性免疫不全症候群	C2欠損症	D842					類似病名あるが決められない	先天性補体欠損症 8849802 D841 先天性補体欠損症は、以下のよう にさらに細分類される。C1q 欠損症 (C1QA、C1QB、C1Q C)、C1r 欠損 症 (C1R)、C1s 欠損症 (C1S)、C4 欠損症 (C4A、C4B)、C2 欠損症 (C2)、C3 欠損症 (C3)、C5 欠損症 (C5A、C5B)、C6 欠損症 (C6)、C7 欠損症 (C7)、C8 欠損症 (C8A、C8B)、C9 欠損症 (C10)、Factor D 欠 損症 (CFD)、Properdin 欠損症 (PFCn)、Factor In 欠損症 (CFIn)、 Factor H 欠損症 (CFH)、MASP1欠損症 (MASP1)、3MC 症候群 (CLK1 )、MASP2 欠損症 (MASP2)、Ficolin3 関連免疫不全症 (FCN3)		





告示番号	A 指定難病名	B 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
65	原発性免疫不全症候群	遺伝子性血管性浮腫(C1インヒター欠損症)3型						類似病名あるが決められない	遺伝性血管性浮腫 8846097 D841		
66	IgA腎症	IgA腎症	N028			5831001	IgA腎症				
66	IgA腎症	IgA腎炎						類似病名あるが決められない	IgA腎症 5831001 N028		
66	IgA腎症	バージャー病	I731			4431001	バージャー病				47 バージャー病にも同一病名あり
66	IgA腎症	IgA—IgG腎症						類似病名あるが決められない	IgA腎症 5831001 N028		
67	多発性嚢胞腎	多発性嚢胞腎	Q613			8837063	多発性のう胞腎				
67	多発性嚢胞腎	嚢胞腎						類似病名あるが決められない	多発性のう胞腎 8837063 Q613		
67	多発性嚢胞腎	常染色体劣性多発性嚢胞腎	Q611			8847776	常染色体劣性多発性のう胞腎				
68	黄色靱帯骨化症	黄色靱帯骨化症	M4889		VGUQ	7248001	黄色靱帯骨化症				
69	後縦靱帯骨化症	後縦靱帯骨化症	M4889		ARM1	8833497	後縦靱帯骨化症				
70	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症	M4800		DGNL	7249020	広範脊柱管狭窄症				
71	特発性大腿骨頭壊死症	特発性大腿骨頭壊死症	M8705		A2PK	8838193	特発性大腿骨頭壊死				
72	下垂体性ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症						類似病名あるが決められない	抗利尿ホルモン不適合分泌症候群 8833721 E222		
72	下垂体性ADH分泌異常症	中枢性尿崩症	E232	CEA5		2535006	中枢性尿崩症				
72	下垂体性ADH分泌異常症	バソプレシン分泌低下症						類似病名あるが決められない	尿崩症 2535005 E232		
72	下垂体性ADH分泌異常症	完全型中枢性尿崩症	E232	KHK2		8848196	完全型中枢性尿崩症				
72	下垂体性ADH分泌異常症	部分型中枢性尿崩症	E232	JNSK		8848224	部分型中枢性尿崩症				
72	下垂体性ADH分泌異常症	バソプレシン分泌過剰症						親病名に統合の可能性	・ADH分泌過剰症(SIADH)とは、抗利尿ホルモン(ADH:バソプレシンと同義)が異常に産生され、低ナトリウム血症を来す疾患である		
73	下垂体性TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症	E058	HLN6		8845862	下垂体性TSH分泌亢進症				
73	下垂体性TSH分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	E220			8849733	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症				
74	下垂体性PRL分泌亢進症	下垂体性PRL分泌亢進症	E221			8849734	下垂体性プロラクチン分泌亢進症				
75	クッシング病	クッシング病	E240	HHSQ		2550002	クッシング病				
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症						類似病名あるが決められない	ゴナドトロピン分泌異常 8833924 E230		
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	中枢性思春期早発症	E228	EBAL		8837606	中枢性思春期早発症				
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	下垂体ゴナドトロピン産生腫瘍						類似病名あるが決められない	ゴナドトロピン分泌異常 8833924 E230		
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	E220	V5RE		8849733	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症				
78	下垂体前葉機能低下症	下垂体前葉機能低下症	E230			8831247			「下垂体機能低下症」と同義		
78	下垂体前葉機能低下症	ゴナドトロピン分泌低下症						類似病名あるが決められない	ゴナドトロピン分泌異常 8833924 E230 ？ ？ 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 8837874 E230		
78	下垂体前葉機能低下症	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)分泌低下症	E230			8846072		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用★ACTH分泌低下症		
78	下垂体前葉機能低下症	甲状腺ホルモン(TSH)分泌低下症	E230			8849795		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用★先天性TSH分泌低下症		
78	下垂体前葉機能低下症	成長ホルモン(GH)分泌不全症	E230	L2SR		8844069	成長ホルモン分泌不全				
78	下垂体前葉機能低下症	GH分泌不全性低身長症(小児)	E230	MA70		8842944	成長ホルモン分泌不全性低身長症				
78	下垂体前葉機能低下症	成人GH分泌不全症	E230	Q4AC		8846171	成人成長ホルモン分泌不全				
78	下垂体前葉機能低下症	プロラクチン分泌低下症	E230	S553		8846054	プロラクチン分泌低下症				
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	E780	MNH5		8845524	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体				
80	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症	E078	BP24		2449035	甲状腺ホルモン不応症				
80	甲状腺ホルモン不応症	レフトフ症候群	E078	BP24		8841172	レフトフ症候群				
80	甲状腺ホルモン不応症	REFETOFF症候群	E078	BP24		8841172					
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	先天性副腎皮質酵素欠損症						類似病名あるが決められない	先天性副腎低形成症 8849801 Q891		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	先天性リポイド過形成症	E250	V3U7		8848210	先天性リポイド副腎過形成症				
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	E250	V8KV		8848179	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症				
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	3β-ヒドロキシステロイドデヒドロゲナーゼ						親病名に統合の可能性	本症は副腎、性腺における3β-水酸化ステロイド脱水素酵素が先天的に欠損するため、副腎不全及び外生殖器異常をきたす疾患である。遺伝		
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	21-水酸化酵素欠損症	E250	NT6M		8848311	21-水酸化酵素欠損症				
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	11β-水酸化酵素欠損症	E250	QJ83		8848176	11β-水酸化酵素欠損症				
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	17α-水酸化酵素欠損症	E250	CP8K		8848177	17α-水酸化酵素欠損症				
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	P450オキシレダクターゼ欠損症	E250	KP8J		8848188	P450オキシレダクターゼ欠損症				
82	先天性副腎低形成症	先天性副腎低形成症	Q891			8849801		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
82	先天性副腎低形成症	DAX-1異常症	E274	RU3T		8848186	DAX-1異常症				
82	先天性副腎低形成症	SF-1/Ad4BP異常症(常染色体)	E274	ELAL		8848189	SF-1異常症				
82	先天性副腎低形成症	IMAge症候群	E274	PKPJ		8848187	IMAge症候群				
83	アジソン病	アジソン病	E271	H6Q4		2554005	アジソン病				
83	アジソン病	特発性アジソン病	E271	JNR9		8848217	特発性アジソン病				
83	アジソン病	多腺性自己免疫症候群	E310	T92A		8848211	多腺性自己免疫症候群1型				
83	アジソン病	多腺性自己免疫症候群	E310	E8QL		8848212	多腺性自己免疫症候群2型				
83	アジソン病	多腺性自己免疫症候群	E310	SH3S		8848213	多腺性自己免疫症候群3型				
83	アジソン病	I型(HAM症候群)	E271					親病名に統合の可能性	アジソン病に特発性副甲状腺機能低下症、皮膚カンジダ症を合併するI型(HAM症候群)と、アジソン病に橋本病などの自己免疫性甲状腺疾		
83	アジソン病	II型(シュミット症候群)	E271					親病名に統合の可能性	アジソン病に特発性副甲状腺機能低下症、皮膚カンジダ症を合併するI型(HAM症候群)と、アジソン病に橋本病などの自己免疫性甲状腺疾		
83	アジソン病	部分的アジソン病	E271					親病名に統合の可能性	アジソン病に特発性副甲状腺機能低下症、皮膚カンジダ症を合併するI型(HAM症候群)と、アジソン病に橋本病などの自己免疫性甲状腺疾		
84	サルコイドーシス	サルコイドーシス	D869	CR40		1359002	サルコイドーシス				
85	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎	J841	DMNJ		5168009	特発性間質性肺炎				
85	特発性間質性肺炎	特発性肺線維症	J841	M6DJ		5163005	特発性肺線維症				
85	特発性間質性肺炎	急性間質性肺炎	J841	J8VH		1363003	急性間質性肺炎				
85	特発性間質性肺炎	非特異性間質性肺炎	J841	H5CA		8845727	非特異性間質性肺炎				
85	特発性間質性肺炎	特発性器質化肺炎	J841	FPM6		8845714	特発性器質化肺炎				
85	特発性間質性肺炎	剥離性間質性肺炎	J841	Q5A5		8845719	剥離性間質性肺炎				
85	特発性間質性肺炎	呼吸細気管支炎関連性間質性肺疾患	J841	CPUM		8845663	呼吸細気管支炎関連性間質性肺疾患				
85	特発性間質性肺炎	リンパ球性間質性肺炎	J841	DAJ9		5168010	リンパ球性間質性肺炎				
85	特発性間質性肺炎	通常型間質性肺炎	J841	K5A7		5168008	通常型間質性肺炎				
85	特発性間質性肺炎	びまん性肺胞傷害	J841	QP87		8845731	びまん性肺胞傷害				
86	肺動脈性肺高血圧症	肺動脈性肺高血圧症	I270	A40C		8844804	肺動脈性肺高血圧症				
86	肺動脈性肺高血圧症	遺伝性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
86	肺動脈性肺高血圧症	膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
86	肺動脈性肺高血圧症	先天性シャント性疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
86	肺動脈性肺高血圧症	門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
86	肺動脈性肺高血圧症	HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
86	肺動脈性肺高血圧症	薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
86	肺動脈性肺高血圧症	呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症	I270					親病名に統合の可能性	肺動脈性肺高血圧症		
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症	I270	R71S		8845466	肺静脈閉塞症				
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	肺毛細血管腫症	I270	R9UV		8846206	肺毛細血管腫症				
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	I272	HCD3		8841669	慢性血栓塞栓性肺高血圧症				
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	特発性慢性肺血栓塞栓症	I269	B6QB		8841668	特発性慢性肺血栓塞栓症				
89	リンパ脈管筋腫症	リンパ脈管筋腫症	D219	NS9D		8843635	リンパ脈管筋腫症				
89	リンパ脈管筋腫症	結節性硬化症(TSC)に伴って発生するリンパ脈管筋腫症(TSC-LAM)	D219					親病名に統合の可能性	リンパ脈管筋腫症		
89	リンパ脈管筋腫症	孤発性リンパ脈管筋腫症(孤発性LAM)	D219					親病名に統合の可能性	リンパ脈管筋腫症		
90	網膜色素変性症	網膜色素変性症	H355		N4QE	8842213	網膜色素変性				
90	網膜色素変性症	杆体ジストロフィー	H355			8835687		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
90	網膜色素変性症	錐体杆体ジストロフィー	H355	MGS0		8835687	錐体杆体ジストロフィー				



告示番号	A 指定難病名	B 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
91	バッド・キアリ症候群	バッド・キアリ症候群	I820		QQ51	8839103	バッド・キアリ症候群				
91	バッド・キアリ症候群	原発性バッド・キアリ症候群	I820					親病名に統合の可能性	バッド・キアリ症候群		
91	バッド・キアリ症候群	一過性バッド・キアリ症候群	I820					親病名に統合の可能性	バッド・キアリ症候群		
92	特発性門脈圧亢進症	特発性門脈圧亢進症	K766		N1SH	5723004	特発性門脈圧亢進症				
93	原発性胆汁性胆管炎	原発性胆汁性胆管炎	K743		H799	8849023	原発性胆汁性胆管炎				
93	原発性胆汁性胆管炎	症候性原発性胆汁性胆管炎	K743		GS8G	8849027	症候性原発性胆汁性胆管炎				
93	原発性胆汁性胆管炎	無症候性原発性胆汁性胆管炎	K743		H12B	8849051	無症候性原発性胆汁性胆管炎				
94	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎	K830		FMAG	5761008	原発性硬化性胆管炎				
94	原発性硬化性胆管炎	肝内型原発性硬化性胆管炎	K830					親病名に統合の可能性	原発性硬化性胆管炎		
94	原発性硬化性胆管炎	肝外型原発性硬化性胆管炎	K830					親病名に統合の可能性	原発性硬化性胆管炎		
94	原発性硬化性胆管炎	肝内外型原発性硬化性胆管炎	K830					親病名に統合の可能性	原発性硬化性胆管炎		
95	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	K754		FGCF	5733008	自己免疫性肝炎				
96	クローン病	クローン病	K509		SS1D	5559001	クローン病				
96	クローン病	回腸末端炎	K500		M4N4	8831033	回腸クローン病				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K510		U6KH	8845772	急性激症型潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K510		R9AT	8845782	劇症型潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K510		J0RC	8845798	重症潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K510		P9N3	8845755	潰瘍性大腸炎・全大腸炎型				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K512		M4PU	8845757	潰瘍性大腸炎・直腸炎型				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K513		FFLT	8845756	潰瘍性大腸炎・直腸S状結腸炎型				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K518		T62M	8845754	潰瘍性大腸炎・左側大腸炎型				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K518		NMG0	0091015	急性潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		U9MD	8844992	ステロイド依存性潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		L25G	8845810	ステロイド抵抗性潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		BCBM	8845766	活動期潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		GN1M	8845767	緩解期潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		HH6L	8845779	軽症潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		TVCV	8845785	再燃緩解型潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		DFEF	8845793	初回発作型潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		DEAM	8845816	中等症潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		UC38	5569003	潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		RPQ7	8845759	潰瘍性大腸炎再燃				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		DKC2	8831064	潰瘍性大腸炎性若年性関節炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	K519		EB63	8845833	慢性持続型潰瘍性大腸炎				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	O996		R679	8845758	潰瘍性大腸炎合併妊娠				
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	Z904		J7ST	8845760	潰瘍性大腸炎術後				
98	好酸球性消化管疾患	消化管を主座とする好酸球性炎症症候群						親病名に統合の可能性	消化管を主座とする好酸球性炎症症候群(以下Eosinophilic Gastro-intestinal Disorder: EGIDとする)は、新生児-乳児における食物蛋白誘発		
98	好酸球性消化管疾患	新生児乳児食物蛋白誘発胃腸炎	K522		SD5U	8848201	食物蛋白誘発胃腸炎				
98	好酸球性消化管疾患	好酸球性食道炎	K20		SG70	8847750	好酸球性食道炎				
98	好酸球性消化管疾患	好酸球性胃腸炎	K528		BFNR	8833448	好酸球性胃腸炎				
98	好酸球性消化管疾患	好酸球性消化管疾患(新生児-乳児)						親病名に統合の可能性	消化管を主座とする好酸球性炎症症候群(以下Eosinophilic Gastro-intestinal Disorder: EGIDとする)は、新生児-乳児における食物蛋白誘発		
98	好酸球性消化管疾患	好酸球性消化管疾患(小児-成人)						親病名に統合の可能性	消化管を主座とする好酸球性炎症症候群(以下Eosinophilic Gastro-intestinal Disorder: EGIDとする)は、新生児-乳児における食物蛋白誘発		
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性特発性偽性腸閉塞症	Q438		QK43	8848227	慢性特発性偽性腸閉塞症				
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	Q438	Q647	E9JJ	8848199	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症				
101	腸管神経節細胞僅少症	腸管神経節細胞僅少症	Q438		AQDU	8848216	腸管神経節細胞僅少症				
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	ルビンシュタイン・ティビ症候群	Q872		HLHS	8837881	ティビ症候群				
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	ヒストンアセチル化異常症						親病名に統合の可能性	ルビンシュタイン・ティビ症候群はヒストンアセチル化異常症と考えられる。		
103	CFC症候群	CFC症候群	Q878		AGPF	8848183	CFC症候群				
103	CFC症候群	CFC症候群					心臓・顔・皮膚症候群				
104	コステロ症候群	コステロ症候群	Q871		KM9V	8845927	コステロ症候群				
105	チャージ症候群	CHARGE症候群	Q878		DMEA	8845627	CHARGE症候群				
106	クリオピリン関連周期熱症候群	クリオピリン関連周期熱症候群	D898		H10L	8848332	クリオピリン関連周期熱症候群				
106	クリオピリン関連周期熱症候群	家族性寒冷自己炎症症候群	D898	L508	R1V2	8846994	家族性寒冷自己炎症症候群				
106	クリオピリン関連周期熱症候群	マックル・ウエルズ症候群	D898	E852	GQD8	8846219	マックル・ウエルズ症候群				
106	クリオピリン関連周期熱症候群	新生児期発症多臓器系炎症性疾患	D898	M128	TV4J	8847034	新生児期発症多臓器系炎症性疾患				
106	クリオピリン関連周期熱症候群	慢性乳児神経皮膚関節症候群(CINCA症候群)	D898					親病名に統合の可能性	クリオピリン関連周期熱症候群は、慢性乳児神経皮膚関節炎症候群(chronic infantile neurological cutaneous articular syndrome; CINCA)、マ		
107	若年性特発性関節炎	若年性特発性関節炎	M089		A66N	8844742	若年性特発性関節炎				
107	若年性特発性関節炎	全身型若年性特発性関節炎	M082		U6GP	8845133	全身型若年性特発性関節炎				
107	若年性特発性関節炎	関節型若年性特発性関節炎	M088		D5G7	8845118	関節型若年性特発性関節炎				
108	TNF受容体関連周期性症候群	TNF受容体関連周期性症候群	D898		E74J	8848190	TNF受容体関連周期性症候群				
109	非典型溶血性尿毒症症候群	非典型溶血性尿毒症症候群	D593		BFP3	8847900	非典型溶血性尿毒症症候群				
110	ブラウ症候群	ブラウ症候群	D898		CFAS	8848225	ブラウ症候群				
110	ブラウ症候群	NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患	D898					親病名に統合の可能性	NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患(ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス)		
111	先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	G712		H5JT	8841426	先天性ミオパチー				
111	先天性ミオパチー	ネマリンミオパチー	G712		C1SR	8841425	ネマリンミオパチー				
111	先天性ミオパチー	セントラルコア病	G712		NBQK	8836400	セントラルコア病				
111	先天性ミオパチー	中心核病	G712					親病名に統合の可能性	先天性ミオパチー		
111	先天性ミオパチー	ミニコア病	G712					親病名に統合の可能性	先天性ミオパチー		
111	先天性ミオパチー	マルチミニコア病	G712					親病名に統合の可能性	先天性ミオパチー		
111	先天性ミオパチー	ミオチューブラーミオパチー	G712		Q3VR	8841427	ミオチューブラーミオパチー				
111	先天性ミオパチー	中心核ミオパチー	G712					親病名に統合の可能性	先天性ミオパチー		
111	先天性ミオパチー	先天性筋線維タイプ不均等症	G712					親病名に統合の可能性	先天性ミオパチー		
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	マリネスコ・シェーグレン症候群	G111		HK65	8841419	マリネスコ・シェーグレン症候群				
113	筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	G710		JRTT	3591020	筋ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	ジストロフィン異常症	G710			8848569		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用★女性ジストロフィン異常症		
113	筋ジストロフィー	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	G710		G586	3591004	デュシェンヌ型筋ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	ベッカー型筋ジストロフィー	G710		C6RE	3591001	ベッカー型筋ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	女性ジストロフィン異常症	G710		UK4N	8848569	女性ジストロフィン異常症				
113	筋ジストロフィー	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	G710		RQ1A	3591011	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1	G710					親病名に統合の可能性	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2	G710					親病名に統合の可能性	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	筋強直性ジストロフィー	G711		NHRQ	3592016	筋強直性ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	筋強直性ジストロフィー1	G711					親病名に統合の可能性	筋強直性ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	筋強直性ジストロフィー2	G711					親病名に統合の可能性	筋強直性ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	G710		LCRQ	8848466	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー1	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー2	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー3	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー4	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー5	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー6	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー7	G710					親病名に統合の可能性	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー		
113	筋ジストロフィー	眼咽頭筋型筋ジストロフィー	G710		Q1K3	8848484	眼咽頭筋型筋ジストロフィー				
113	筋ジストロフィー	肢帯型筋ジストロフィー	G710		CDM5	8841416	肢帯型筋ジストロフィー				

告示番号	A 指定難病名	B 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	G711		GUGU	8848658	非ジストロフィー性ミオトニー症候群				
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	先天性ミオトニー	G711					親病名に統合の可能性	CLCN1遺伝子変異が原因の場合には、「先天性ミオトニー」と呼ばれ、遺伝の形式によって更に「トムセン病」と「ベッカー病」とに分かれます。		
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	トムゼン病	G711	QHH3		8848638	トムゼン病				
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	ベッカー病	G711	MK63		8840028	ベッカー病				
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	カリウム惹起性ミオトニー	G711					親病名に統合の可能性	CLCN1遺伝子変異が原因の場合には、「先天性ミオトニー」と呼ばれ、遺伝の形式によって更に「トムセン病」と「ベッカー病」とに分かれます。		
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	ナトリウムチャネルミオトニー	G711					親病名に統合の可能性	CLCN1遺伝子変異が原因の場合には、「先天性ミオトニー」と呼ばれ、遺伝の形式によって更に「トムセン病」と「ベッカー病」とに分かれます。		
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	先天性パラミオトニー	G711					親病名に統合の可能性	CLCN1遺伝子変異が原因の場合には、「先天性ミオトニー」と呼ばれ、遺伝の形式によって更に「トムセン病」と「ベッカー病」とに分かれます。		
115	遺伝性周期性四肢麻痺	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺	G723		GP4J	3440006	周期性四肢麻痺				
115	遺伝性周期性四肢麻痺	遺伝性高カリウム(正カリウム)性周期性四肢麻痺	G723					親病名に統合の可能性	低カリウム性周期性四肢麻痺、Andersen-Tawil症候群(アンデルセン・タウィル症候群)、高カリウム性周期性四肢麻痺、先天性パラミオトニー		
115	遺伝性周期性四肢麻痺	アンデルセン・タウィル症候群	G723					親病名に統合の可能性	低カリウム性周期性四肢麻痺、Andersen-Tawil症候群(アンデルセン・タウィル症候群)、高カリウム性周期性四肢麻痺、先天性パラミオトニー		
116	アトピー性脊髄炎	アトピー性脊髄炎	G048			8848448	アトピー性脊髄炎				
117	脊髄空洞症	脊髄空洞症	G950			3360003	脊髄空洞症				
117	脊髄空洞症	症候性脊髄空洞症又は無症候性脊髄空洞症及び視光性脊髄空洞症は除く	G950					親病名に統合の可能性	脊髄空洞症		
117	脊髄空洞症	1)キアリ奇形1型を伴う脊髄空洞症	G950					親病名に統合の可能性	脊髄空洞症		
117	脊髄空洞症	2)キアリ奇形2型を伴う脊髄空洞症	G950					親病名に統合の可能性	脊髄空洞症		
117	脊髄空洞症	3)頭蓋頸椎移行部病変や脊髄において脊髄空洞の形成を伴った脊髄空洞症又は脊髄空洞症	G950					親病名に統合の可能性	脊髄空洞症		
117	脊髄空洞症	特発性脊髄空洞症(成員による分類で上記1)～3)および続発性を除く)	G950					親病名に統合の可能性	脊髄空洞症		
118	脊髄髄膜瘤	脊髄髄膜瘤	Q059	CLHE		7419003	脊髄髄膜瘤				
118	脊髄髄膜瘤	脊髄瘤	Q059	E84C		8836003	脊髄瘤				
118	脊髄髄膜瘤	脊髄嚢瘤	Q059					親病名に統合の可能性	脊髄髄膜瘤		
118	脊髄髄膜瘤	脊髄瘤空洞症	G950	FPQ7		3360003	脊髄空洞症				
119	アイザックス症候群	アイザックス症候群	G711	GVMG		8830158	アイザックス症候群				
119	アイザックス症候群	モルバン症候群	G608	A8RH		8840683	モルバン病				
119	アイザックス症候群	抗VGKC複合体抗体関連脳炎						手がかり一切なし			
120	遺伝性ジストニア	遺伝性ジストニア	G241	U8BQ		8848454	遺伝性ジストニア				
120	遺伝性ジストニア	DYT1ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	上肢型DYT1ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	下肢型DYT1ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT2ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT3ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	XDP	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	lubag	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT4ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT5ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	瀬川病	G241	PHTH		8842320	瀬川病				
120	遺伝性ジストニア	ドーパ反応性ジストニア	G241	A2UB		8842321	ドーパ反応性ジストニア				
120	遺伝性ジストニア	DYT6ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT7ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT8ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	発作性非運動誘発性ジスキネジア1	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT9ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	発作性舞蹈アテトーシス・痙性対麻痺	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT10ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	反復発作性運動誘発性ジスキネジア1	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT11ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	ミオクロームス・ジストニア症候群	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT12ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	急性発症ジストニア・パーキンソンズ(RDP)	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺(AHC)	G819			8849760		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
120	遺伝性ジストニア	小脳失調症深部反射消失凹足視神経萎縮感覚神経障害性聴覚障害(CAPOS)	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT13ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT14ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT15ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT16ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT17ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT18ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	発作性労作誘発性ジスキネジア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT19ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	反復発作性運動誘発性ジスキネジア2	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	DYT20ジストニア	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	NBIA1	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	Hallervorden-Spatz syndrome	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	HARP症候群	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	NBIA2a	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	乳児神経軸索ジストロフィー	G318	DLV0		8848644	乳児神経軸索ジストロフィー				
120	遺伝性ジストニア	NBIA2b	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	Karak症候群	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	NBIA3	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	神経フェリチン症	G238	LJDT		8848552	神経フェリチン症				121神経フェリチン症にも同病名あり
120	遺伝性ジストニア	NBIA4	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
120	遺伝性ジストニア	無セルロプラスミン血症	E830	V245		8840491	無セルロプラスミン血症				
120	遺伝性ジストニア	Fatty Acid Hydroxylase-associated neurodegeneration (FAHN)	G241					親病名に統合の可能性	遺伝性ジストニア		
121	神経フェリチン症	神経フェリチン症	G238	LJDT		8848552	神経フェリチン症				120にも同病名あり
122	脳表ヘモジデリン沈着症	脳表ヘモジデリン沈着症	G968	ALTJ		8848652	脳表ヘモジデリン沈着症				
122	脳表ヘモジデリン沈着症	古典型脳表ヘモジデリン沈着症	G968	ALTJ		8848652					
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	F011	I678	ESGR	8847913	CARASIL				
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	F011	I678	T756	8847912	CADASIL				
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性	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	G318		JONP	8848436	HDLS				
126	ペリー症候群	ペリー症候群	G238	R068	PSPK	8848668	ペリー症候群				
127	前頭側頭葉変性症	前頭側頭葉変性症	Q310		Q420	8848596	前頭側頭葉変性症				
127	前頭側頭葉変性症	(行動異常型)前頭側頭葉変性症	G310					親病名に統合の可能性	前頭側頭葉変性症		
127	前頭側頭葉変性症	意味性認知症	G310					類似病名あるが決められない	前頭側頭葉型認知症 8844891 G310 認知症の約1割を占める前頭側頭型認知症は、前頭葉や側頭葉など脳の前方に病変を有する幾つかの		
128	ピックースタッフ脳幹脳炎	ピックースタッフ脳幹脳炎	G610	JH6L		8848661	ピックースタッフ脳幹脳炎				
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	痙攣重積型(二相性)急性脳症	G934	T04V		8848705	痙攣重積型急性脳症				
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	痙攣重積型(二相性)急性脳症	G934	CDDN		8848501	痙攣重積型二相性急性脳症				
130	先天性無痛無汗症	先天性無痛無汗症	G608	LSUQ		8847711	先天性無痛無汗症				
130	先天性無痛無汗症	遺伝性感覚自律神経性ニューロパチー4型	G608	KL T2		8841674	遺伝性感覚性自律神経性ニューロパチー				4型と5型があるがマスターでは分けられていない。
131	アレキサンダー病	アレキサンダー病	E752	PAA2		3300016	アレキサンダー病				
131	アレキサンダー病	大脳優位型(1型)アレキサンダー病	E752					親病名に統合の可能性	アレキサンダー病では多彩な神経症状がみられますが、大きく「大脳優位型」、「延髄・脊髄優位型」、「中間型」の3つの型に分類できます。		



告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関するの備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)ここは見てもいい	備考
131	アレキサンダー病	延髄・脊髄優位型(2型)アレキサンダー病	E752					親病名に統合の可能性	アレキサンダー病では多彩な神経症状がみられますが、大きく「大脳優位型」、「延髄・脊髄優位型」、「中間型」の3つの型に分類できます。	
131	アレキサンダー病	中間型(3型)アレキサンダー病	E752					親病名に統合の可能性	アレキサンダー病では多彩な神経症状がみられますが、大きく「大脳優位型」、「延髄・脊髄優位型」、「中間型」の3つの型に分類できます。	
132	先天性核上性球麻痺	先天性核上性球麻痺	G122		UM34	8849541	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
133	メビウス症候群	メビウス症候群	Q870		VKQM	8840547	メビウス症候群			
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	中隔視神経形成異常症	Q044		D5RB	8845421	中隔視神経形成異常症			
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	ドモルシア症候群	Q044					親病名に統合の可能性	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群(指定難病134)	
135	アイカルディ症候群	アイカルディ症候群	Q878		UMEN	8830323	アイカルディ症候群			
136	片側巨脳症	片側巨脳症	Q045		TS7C	8846338	片側巨脳症			
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成	Q048		LPJQ	8849527	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ1a	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ1b	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ1c	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ2a	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ2b	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ3a	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ3b	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ3c	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成タイプ3d	Q048					親病名に統合の可能性	限局性皮質異形成タイプ	
138	神経細胞移動異常症	神経細胞移動異常症						類似病名あるが決められない	先天性脳奇形 7424005 Q049 神経細胞移動異常症は、しばしば重篤なてんかんを伴う大脳半球の形成異常症であり、灰白質の配置異常お。	
138	神経細胞移動異常症	古典型滑脳症						類似病名あるが決められない	滑脳症 8831390 Q043	
138	神経細胞移動異常症	無脳回症	Q043		AUB1	8840501	無脳回症			
138	神経細胞移動異常症	厚脳回	Q043		LFJ0	8833654	厚脳回症			
138	神経細胞移動異常症	異所性灰白質	Q048		M9MS	7424016	異所性灰白質			
138	神経細胞移動異常症	皮質下帯状異所性灰白質	Q043		GBJ2	8848657	皮質下帯状異所性灰白質			
138	神経細胞移動異常症	脳室周囲結節状異所性灰白質	Q043					類似病名あるが決められない	異所性灰白質 7424016 Q048	
138	神経細胞移動異常症	多小脳回	Q043		R81P	8848604	多小脳回	その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用	
138	神経細胞移動異常症	傍シルビウス裂多小脳回						類似病名あるが決められない	多小脳回 8848604 Q043	
138	神経細胞移動異常症	散石様皮質異形成						親病名に統合の可能性	多小脳回 8848604 Q043 ▽「先天性両側性傍シルビウス裂症候群」は、「神経細胞移動異常症」に包含される	
138	神経細胞移動異常症	裂脳症	Q046		AK7S	8841168	裂脳症			
138	神経細胞移動異常症	孔脳症	Q046		QEMM	7424001	孔脳症			
138	神経細胞移動異常症	ミラー・ディカー症候群	Q878		PRHG	8844328	ミラー・ディカー症候群			
138	神経細胞移動異常症	X 連鎖性滑脳症	Q043					類似病名あるが決められない	滑脳症 8831390 Q043	
139	先天性大脳白質形成不全症	先天性大脳白質形成不全症	G378		UL46	8848586	先天性大脳白質形成不全症			
139	先天性大脳白質形成不全症	ペリツェウス・メルツバッハ病	E752		N6KF	3300009	ペリツェウス・メルツバッハ病			
139	先天性大脳白質形成不全症	ペリツェウス・メルツバッハ様病1	G378		LJJ9	8848669	ペリツェウス・メルツバッハ様病1			
139	先天性大脳白質形成不全症	基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症	G378		RNSF	8848485	基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症			
139	先天性大脳白質形成不全症	18q欠失症候群	Q935		P4SF	8848425	18q欠失症候群			
139	先天性大脳白質形成不全症	アラン・ハーンドン・タドリー症候群	G378		F69K	8848449	アラン・ハーンドン・タドリー症候群			
139	先天性大脳白質形成不全症	Hsp60 シャペロン病	G378		R2T3	8848437	Hsp60 シャペロン病			
139	先天性大脳白質形成不全症	サラ病	E888		H3P9	8846137	サラ病			
139	先天性大脳白質形成不全症	小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症	G378		L4UU	8848435	HCAHC			
139	先天性大脳白質形成不全症	先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症	G378		JQEK	8848589	先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症			
139	先天性大脳白質形成不全症	失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症	G378		HQT3	8848535	失調と歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症			
139	先天性大脳白質形成不全症	脱髄型末梢神経炎						類似病名あるが決められない	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 8841670 G618	
139	先天性大脳白質形成不全症	脱髄型末梢神経障害							対応する病名なし	
139	先天性大脳白質形成不全症	中枢性髄鞘形成不全症							対応する病名なし	
139	先天性大脳白質形成不全症	ワーデンバーグ症候群							対応する病名なし	
139	先天性大脳白質形成不全症	ヒルシュスブルング病	Q431		UECJ	7513001	ヒルシュスブルング病			
140	ドラベ症候群	ドラベ症候群	G404		RQ1M	8849546	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	G402		CEJH	8849521	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
142	ミオクロニー欠神てんかん	ミオクロニー欠神てんかん	G404		AGFJ	8849552	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	G404		QKHQ	8849553	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
144	レノックス・ガストー症候群	レノックス・ガストー症候群	G404		HBMF	8841171	レノックス・ガストー症候群			
145	ウエスト症候群	ウエスト症候群	G404		D4R7	3456001	—			「ウエスト症候群」は平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
146	大田原症候群	大田原症候群	G404		DU3M	8849520	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
147	早期ミオクロニー脳症	早期ミオクロニー脳症	G404		T8ND	8849542	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	G401		NEQT	8849555	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	G405		S08R	8840001	片側痙攣片麻痺てんかん症候群			
150	環状20番染色体症候群	環状20番染色体症候群	Q932		RFQ6	8849524	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
151	ラスムッセン脳炎	ラスムッセン脳炎	G048	G405	KFAM	8849556	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
152	PCDH19関連症候群	PCDH19関連症候群	G404		UTD0	8849519	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	G405		PR35	8849547	—			平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	特異な脳炎・脳症後てんかんの一群(栗屋、福山型)	G405					親病名に統合の可能性	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures (AERRPS) は極めて難治かつ頻回の部分発作を伴う急性脳炎	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	FIRES	G405					親病名に統合の可能性	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures (AERRPS) は極めて難治かつ頻回の部分発作を伴う急性脳炎	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	NORSE症候群	G405					親病名に統合の可能性	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures (AERRPS) は極めて難治かつ頻回の部分発作を伴う急性脳炎	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	G408		SMRU	8849538	—			
155	ランドウ・クレフナー症候群	ランドウ・クレフナー症候群	F803		E6P6	8840927	ランドウ・クレフナー症候群			
156	レット症候群	レット症候群	F842		GG34	2991004	レット症候群			
156	レット症候群	典型的レット症候群	F842					親病名に統合の可能性	レット症候群	
156	レット症候群	非典型的レット症候群	F842					親病名に統合の可能性	レット症候群	
157	スタージ・ウェーバー症候群	スタージ・ウェーバー症候群	Q858		CF29	8835730	スタージ・ウェーバー症候群			
158	結節性硬化症	結節性硬化症	Q851		VQ87	7595005	結節性硬化症			
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症	Q821		SRSC	8834194	色素性乾皮症			XP (xeroderma pigmentosum)の略、色素性乾皮症
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症A群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症	
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症B群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症	
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症C群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症	
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症D群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症	
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症E群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症	
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症F群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症	

告示番号	A 指定難病名	B 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症G群	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症		
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症V型	Q821					親病名に統合の可能性	色素性乾皮症		
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	Q809		U368	7571003	先天性魚鱗癬				
160	先天性魚鱗癬	ケラチン症性魚鱗癬	Q808		AVQT	8848505	ケラチン症性魚鱗癬				
160	先天性魚鱗癬	表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)	Q803		LP41	8848660	表皮融解性魚鱗癬				
160	先天性魚鱗癬	表在性表皮融解性魚鱗癬	Q803		E8T2	8848659	表在性表皮融解性魚鱗癬				指定難病では優性・劣性に分けられている。
160	先天性魚鱗癬	道化師様魚鱗癬	Q804		E2KN	8848639	道化師様魚鱗癬				
160	先天性魚鱗癬	道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	Q809					親病名に統合の可能性	先天性魚鱗癬		
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬様紅皮症	Q808		TMNB	7571005	先天性魚鱗癬様紅皮症				
160	先天性魚鱗癬	葉状魚鱗癬	Q802		E4S0	8840790	葉状魚鱗癬				
160	先天性魚鱗癬	魚鱗癬症候群	Q809		BHS8	8848497	魚鱗癬症候群				
160	先天性魚鱗癬	ネザートン症候群	Q808		FB14	8845593	ネザートン症候群				68 原発性免疫不全症候群にも同一疾患あり
160	先天性魚鱗癬	シェーグレン・ラルゾン症候群	Q871		K6HJ	8848533	シェーグレン・ラルゾン症候群				
160	先天性魚鱗癬	KID症候群	Q809	H169	B9R3	8848438	KID症候群				
160	先天性魚鱗癬	ドルフマン・シャナリン症候群	E755		SKQ0	8848640	ドルフマン・シャナリン症候群				
160	先天性魚鱗癬	中性脂肪蓄積症						手がかり一切なし			
160	先天性魚鱗癬	多発性スルファターゼ欠損症	E752		F5D5	8846221	マルチブルスルファターゼ欠損症				
160	先天性魚鱗癬	X連鎖性劣性魚鱗癬症候群	Q801			8848446	X連鎖性劣性魚鱗癬				「症候群」がついていかないかの違いあり
160	先天性魚鱗癬	IBID(ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature)	Q809					親病名に統合の可能性	細分類1:ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)、表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)	細分類2:道化師様魚鱗癬	
160	先天性魚鱗癬	Trichothiodystrophy	Q809					親病名に統合の可能性	細分類1:ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)、表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)	細分類2:道化師様魚鱗癬	
160	先天性魚鱗癬	毛包性魚鱗癬	Q809					親病名に統合の可能性	細分類1:ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)、表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)	細分類2:道化師様魚鱗癬	
160	先天性魚鱗癬	CHILD症候群	Q878		J26L	8848432	CHILD症候群				
160	先天性魚鱗癬	Conradi-Hünermann-Happle症候群	Q809					親病名に統合の可能性	細分類4:魚鱗癬症候群(ネザートン症候群、シェーグレン・ラルゾン症候群、KID(keratitis-ichtyosis-deafness)症候群、ドルフマン・シャナリン症候群)		
161	家族性良性慢性天疱瘡	家族性良性慢性天疱瘡	Q828		GDK4	7573010	家族性良性慢性天疱瘡				
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	類天疱瘡	L129		F0NJ	6945003	類天疱瘡				
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	水疱性類天疱瘡	L120		A30Q	6945004	水疱性類天疱瘡				
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	粘膜類天疱瘡	L121			8841033		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	後天性表皮水疱症	L123		PGG5	7098008	後天性表皮水疱症				
163	特発性後天性全身性無汗症	特発性後天性全身性無汗症	L744		GBKR	8848635	特発性後天性全身性無汗症				
163	特発性後天性全身性無汗症	特発性分節型無汗症	L744					親病名に統合の可能性	特発性後天性全身性無汗症は、特発性分節型無汗症とidiopathic pure sudomotor failure(IPSF)などに分類されているが、その病態は明らかに		
163	特発性後天性全身性無汗症	idiopathic pure sudomotor failure(IPSF)	L744					親病名に統合の可能性	特発性後天性全身性無汗症は、特発性分節型無汗症とidiopathic pure sudomotor failure(IPSF)などに分類されているが、その病態は明らかに		
164	眼皮膚白皮症	眼皮膚白皮症	E703		FTKA	8832047	眼皮膚白皮症				
164	眼皮膚白皮症	ヘルマンスキー・パドラック症候群	E703		SBLB	8839992	ヘルマンスキー・パドラック症候群				
164	眼皮膚白皮症	チェディアック・東症候群	E703		GFQR	8837461	チェディアック・東症候群				
164	眼皮膚白皮症	グリセリ症候群	D828		AKV0	8846119	グリセリ症候群				
165	肥厚性皮膚骨膜炎	肥厚性皮膚骨膜炎	M8949		GB6M	8848656	肥厚性皮膚骨膜炎				
165	肥厚性皮膚骨膜炎	初期型肥厚性皮膚骨膜炎	M8949					親病名に統合の可能性	肥厚性皮膚骨膜炎の症状の出かたには3つの型があります。【初期型】皮膚肥厚のみ。骨膜性骨肥厚はほとんどみられない。【不全型 incomplete		
165	肥厚性皮膚骨膜炎	不全型肥厚性皮膚骨膜炎	M8949					親病名に統合の可能性	肥厚性皮膚骨膜炎の症状の出かたには4つの型があります。【初期型】皮膚肥厚のみ。骨膜性骨肥厚はほとんどみられない。【不全型 incomplete		
165	肥厚性皮膚骨膜炎	完全型肥厚性皮膚骨膜炎	M8949					親病名に統合の可能性	肥厚性皮膚骨膜炎の症状の出かたには5つの型があります。【初期型】皮膚肥厚のみ。骨膜性骨肥厚はほとんどみられない。【不全型 incomplete		
166	弾性線維性仮性黄色腫	弾性線維性仮性黄色腫	Q828		G8SV	8848612	弾性線維性仮性黄色腫				
167	マルファン症候群	マルファン症候群	Q874		RLCQ	7598010	マルファン症候群				
168	エーラス・ダンロス症候群	エーラス・ダンロス症候群	Q796		BT4R	7568002	エーラス・ダンロス症候群				
168	エーラス・ダンロス症候群	古典型エーラス・ダンロス症候群	Q796					親病名に統合の可能性	エーラス・ダンロス症候群		
168	エーラス・ダンロス症候群	関節型エーラス・ダンロス症候群	Q796					親病名に統合の可能性	エーラス・ダンロス症候群		
168	エーラス・ダンロス症候群	血管型エーラス・ダンロス症候群	Q796		CR9D	8848504	血管型エーラス・ダンロス症候群				
168	エーラス・ダンロス症候群	後側彎型エーラス・ダンロス症候群	Q796					親病名に統合の可能性	エーラス・ダンロス症候群		
168	エーラス・ダンロス症候群	多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群	Q796					親病名に統合の可能性	エーラス・ダンロス症候群		
168	エーラス・ダンロス症候群	皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群	Q796					親病名に統合の可能性	エーラス・ダンロス症候群		
168	エーラス・ダンロス症候群	デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群	Q796					親病名に統合の可能性	エーラス・ダンロス症候群		
169	メンケス病	メンケス病	E830		EDEQ	8848674	メンケス病				
170	オクシビタル・ホーン症候群	オクシビタル・ホーン症候群	E830		ULFD	8848471	オクシビタル・ホーン症候群				
171	ウィルソン病	ウィルソン病	E830		GLA3	8830765	ウィルソン病				
172	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	E833		DKU5	8837885	低ホスファターゼ症				
173	VATER症候群	VATER症候群	Q872		BSCE	8848445	VATER症候群				
174	那須・ハコラ病	那須・ハコラ病	E881		DPLF	8838339	那須・ハコラ病				
174	那須・ハコラ病	PLOSL	E881					親病名に統合の可能性	那須毅博士とHakola博士により疾患概念が確立され、polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy (PLOS		
175	ウィーバー症候群	ウィーバー症候群	Q873		PVV9	8830737	ウィーバー症候群				
176	コフィン・ローリー症候群	コフィン・ローリー症候群	Q898		CLOR	8848525	コフィン・ローリー症候群				
177	ジュベール症候群関連疾患	ジュベール症候群関連疾患	Q048			8849767		その他	みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
177	ジュベール症候群関連疾患	有馬症候群	Q043	Q615	KJ3A	8848117	有馬症候群				
177	ジュベール症候群関連疾患	セニオール・ローケン症候群	Q048					親病名に統合の可能性	ジュベール症候群とその関連疾患(JSRD)と呼ぶようになった。有馬症候群(OMIM: 243910)、セニオール・ローケン症候群(OMIM: 266900)、C		
177	ジュベール症候群関連疾患	COACH症候群	Q048					親病名に統合の可能性	ジュベール症候群とその関連疾患(JSRD)と呼ぶようになった。有馬症候群(OMIM: 243910)、セニオール・ローケン症候群(OMIM: 266900)、C		
177	ジュベール症候群関連疾患	口・顔・指症候群	Q870		UV1R	8843709	口・顔・指趾症候群				
178	モフット・ウィルソン症候群	モフット・ウィルソン症候群	Q870	F729	VMT1	8848676	モフット・ウィルソン症候群				
179	ウイリアムズ症候群	ウイリアムズ症候群	Q253		MV0T	8842554	ウイリアムズ症候群				
180	ATR-X症候群	ATR-X症候群	Q870	F729	MV7J	8848429	ATR-X症候群				
181	クルーゾン症候群	クルーゾン症候群	Q751		KU6F	8844862	クルーゾン症候群				
182	アペール症候群	アペール症候群	Q870		J2QJ	7555001	アペール症候群				
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群	Q870		AQDB	8845830	ファイファー症候群				
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群1型	Q870					親病名に統合の可能性	原因遺伝子はFGFR2(時にFGFR1)で、遺伝子の変異が原因です。親が罹患者の場合にはその変異遺伝子を受け継ぐことで発症します。重症		
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群2型	Q870					親病名に統合の可能性	原因遺伝子はFGFR2(時にFGFR1)で、遺伝子の変異が原因です。親が罹患者の場合にはその変異遺伝子を受け継ぐことで発症します。重症		
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群3型	Q870					親病名に統合の可能性	原因遺伝子はFGFR2(時にFGFR1)で、遺伝子の変異が原因です。親が罹患者の場合にはその変異遺伝子を受け継ぐことで発症します。重症		
184	アントレー・ピクスラー症候群	アントレー・ピクスラー症候群	Q870		AMJT	8848453	アントレー・ピクスラー症候群				
185	コフィン・シリス症候群	コフィン・シリス症候群	Q870	F799	GRIV	8848524	コフィン・シリス症候群				
186	ロスマンド・トムソン症候群	ロスマンド・トムソン症候群	Q828		N1H4	8841262	ロスマンド・トムソン症候群				
186	ロスマンド・トムソン症候群	ラパデリノ(RAPADILINO)症候群	Q828					親病名に統合の可能性	ロスマンド・トムソン症候群は、小柄な体型、日光過敏性紅斑、多形皮膚萎縮症、骨格異常、若年性白内障を特徴とする常染色体劣性の遺伝		
186	ロスマンド・トムソン症候群	パレー・ジェロルド症候群	Q828					親病名に統合の可能性	ロスマンド・トムソン症候群は、小柄な体型、日光過敏性紅斑、多形皮膚萎縮症、骨格異常、若年性白内障を特徴とする常染色体劣性の遺伝		
187	歌舞伎症候群	歌舞伎症候群	Q870		L3B7	8848477	歌舞伎症候群				
188	多脾症候群	多脾症候群	Q890		UVLN	7590001	多脾症候群				
189	無脾症候群	無脾症候群	Q890		L9VG	7590002	無脾症候群				
190	鰓耳腎症候群	鰓耳腎症候群	Q898		TV1D	8848527	鰓耳腎症候群				
191	ウェルナー症候群	ウェルナー症候群	E348		TBCP	2598001	ウェルナー症候群				
192	コケイン症候群	コケイン症候群	Q871		NI2N	8833769	コケイン症候群				
193	ブラダー・ウィリ症候群	ブラダー・ウィリ症候群	Q871		KFJ7	8839918	ブラダー・ウィリ症候群				
194	ソトス症候群	ソトス症候群	Q873		CJ5J	8836812	ソトス症候群				
195	ヌーナン症候群	ヌーナン症候群	Q871		CFCJ	8836838	ヌーナン症候群				
196	ヤング・シンプソン症候群	ヤング・シンプソン症候群	Q870	F719	DNNS	8848678	ヤング・シンプソン症候群				
197	1p36欠失症候群	1p36欠失症候群	Q935		FFKF	8848426	1p36欠失症候群				
198	4p欠失症候群	4p欠失症候群	Q933		QMER	8848427	4p欠失症候群				
199	5p欠失症候群	5p欠失症候群	Q934		K5T0	8848428	5p欠失症候群				
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	Q998		LD24	8848606	第14番染色体父親性ダイソミー症候群				
201	アンジェルマン症候群	アンジェルマン症候群	Q935		VAUB	8830402	アンジェルマン症候群				



告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名があるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見え！	備考
202	スミス・マギニス症候群	スミス・マギニス症候群	Q938		HFFA	8848573	スミス・マギニス症候群				
203	22q11.2欠失症候群	22q11. 2欠失症候群	Q938		TEGJ	8846236	22q11. 2欠失症候群				65 原発性免疫不全症候群にも同一疾患名あり
204	エマヌエル症候群	エマヌエル症候群	Q928		FN1K	8848465	エマヌエル症候群				
204	エマヌエル症候群	11/22混合トリソミー	Q928					親病名に統合の可能性	エマヌエル症候群は、古くは22番過剰派生染色体症候群、11/22混合トリソミー、部分トリソミー11/22などと呼ばれていましたが、長年、この転		
204	エマヌエル症候群	22番過剰派生染色体症候群	Q928					親病名に統合の可能性	エマヌエル症候群は、古くは22番過剰派生染色体症候群、11/22混合トリソミー、部分トリソミー11/22などと呼ばれていましたが、長年、この転		
205	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群関連疾患	Q992		MHUU	8848592	脆弱X症候群関連疾患				
205	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X随伴振戦・失調症候群	Q992		CDB1	8848593	脆弱X随伴振戦・失調症候群				
206	脆弱X症候群	脆弱X症候群	Q992		HGJV	8844072	脆弱X症候群				
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症	Q200		PPQU	8848599	総動脈幹遺残症				
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症I型	Q200					親病名に統合の可能性	総動脈幹遺残症		
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症II型	Q200					親病名に統合の可能性	総動脈幹遺残症		
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症III型	Q200					親病名に統合の可能性	総動脈幹遺残症		
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹	Q200		PPQU	7450002	総動脈幹遺残症		「総動脈幹遺残症」と同じものとして「総動脈幹」を追加		
208	修正大血管転位症	修正大血管転位症	Q205		NB29	7451011	修正大血管転位				
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症	Q203		HE3M	8831636	完全大血管転位症				
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症1型	Q203		GTTC	8848480	完全大血管転位症1型				
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症2型	Q203		A73R	8848481	完全大血管転位症2型				
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症3型	Q203		MCRD	8848482	完全大血管転位症3型				
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症4型	Q203					親病名に統合の可能性	完全大血管転位症		
210	単心室症	単心室症	Q204		RL1C	8837116	単心室症				
210	単心室症	単心室循環器症候群	Q204					親病名に統合の可能性	単心室症:単心室循環器症候群では、重度の慢性低酸素血症、多呼吸、易疲労感などの心不全症状を呈する。		
211	左心低形成症候群	左心低形成症候群	Q234		T8HU	8834015	左心低形成症候群				
212	三尖弁閉鎖症	三尖弁閉鎖症	Q224		A4PD	8834112	三尖弁閉鎖症				
212	三尖弁閉鎖症	単心室循環器症候群	?					手がかり一切なし			
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Q255		HG1E	8848554	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症				
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	単心室循環器症候群	?					手がかり一切なし			
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Q213		QUT4	8848553	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症				
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	極型ファロー四徴症	Q213					親病名に統合の可能性	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症と呼ばれます。ファロー四徴の重症型であるため、極型ファローとも呼ばれます。		
215	ファロー四徴症	ファロー四徴症	Q213		MH8Q	8839593	ファロー四徴症				
216	両大血管右室起始症	両大血管右室起始症	Q201		COM2	7451001	両大血管右室起始症				
217	エプスタイン病	エプスタイン病	Q225		V7CE	8848464	エプスタイン病				
218	アルポート症候群	アルポート症候群	Q878		PHAV	8830377	アルポート症候群				
218	アルポート症候群	X連鎖型アルポート症候群	Q878					親病名に統合の可能性	アルポート症候群		
218	アルポート症候群	常染色体劣性アルポート症候群	Q878					親病名に統合の可能性	アルポート症候群		
219	ギャロウェイ・モフト症候群	ギャロウェイ・モフト症候群	Q897		G0CR	8848496	ギャロウェイ・モフト症候群				
219	ギャロウェイ・モフト症候群	Galloway－Mowat症候群	Q897		G0CR		ギャロウェイ・モフト症候群	親病名に統合の可能性	ギャロウェイ・モフト症候群の英語版 D列～G列入力した		
220	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎	N019		F82S	8832470	急速進行性糸球体腎炎				
221	抗糸球体基底膜腎炎	抗糸球体基底膜腎炎	N017		LBA6	8848508	抗糸球体基底膜腎炎				
222	一次性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群	N049		BPF3	5819004	ネフローゼ症候群				
222	一次性ネフローゼ症候群	微小変化型ネフローゼ症候群	N040		NA95	8839471	微小変化型ネフローゼ症候群				
222	一次性ネフローゼ症候群	膜性腎症	N052		J7A1	5831004	膜性腎症				
222	一次性ネフローゼ症候群	巣状分節性糸球体硬化症	N051		HLBV	4039038	巣状糸球体硬化症				
222	一次性ネフローゼ症候群	膜性増殖性糸球体腎炎	N055		T46M	8840229					
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055		T46M	8840229	膜性増殖性糸球体腎炎				「一次性」の有無の相違あり
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	一次性膜性増殖性糸球体腎炎 I 型	N055		V80D	8840230	膜性増殖性糸球体腎炎1型				「一次性」の有無の相違あり
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	メサンギウム増殖性糸球体腎炎	N053		FR53	8840538	メサンギウム増殖性糸球体腎炎				
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	慢性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	急性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	慢性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	非分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	急性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	管内増殖型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎	N055					親病名に統合の可能性	その形態よりI型、II型(現在のデンスデポジット病)、III型に分類される。臨床的には、無症候性から急性腎炎、慢性腎炎あるいはネフローゼ症		
224	紫斑病性腎炎	紫斑病性腎炎	D690	N082	VCAQ	2878004	紫斑病腎炎				
225	先天性腎性尿崩症	先天性腎性尿崩症	N251		JB11	8848582	先天性腎性尿崩症				
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	間質性膀胱炎(ハンナ型)	N301		F584	8848479	間質性膀胱炎(ハンナ型)				
227	オスラー病	オスラー病	I780		KRJF	8848472	オスラー病				
227	オスラー病	遺伝性出血性毛細血管拡張症	I780		KRJF	4480004	遺伝性出血性末梢血管拡張症				オスラー病は、遺伝性出血性末梢血管拡張症あるいは遺伝性出血性毛細血管拡張症とも呼ばれる疾患
228	閉塞性細気管支炎	閉塞性細気管支炎	J448		TOKS	4912004	閉塞性細気管支炎				
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	J840		FFUN	5160001	肺胞蛋白症				
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	PAP	J840					親病名に統合の可能性	肺胞蛋白症(PAP)		
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	自己免疫性肺胞蛋白症	J840		EVFC	8848559	自己免疫性肺胞蛋白症				
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	自己免疫性PAP	J840					手がかり一切なし			
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	先天性肺胞蛋白症	J840		P4ER	8848588	先天性肺胞蛋白症				
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	先天性PAP	J840					手がかり一切なし			
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	遺伝性肺胞蛋白症	J840		RQK8	8848456	遺伝性肺胞蛋白症				
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	遺伝性PAP	J840					手がかり一切なし			
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	特発性肺胞蛋白症	J840		SJU6	8848637	特発性肺胞蛋白症				
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	特発性PAP	J840					手がかり一切なし			
230	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群	E662		A63Q	7942008	肺胞低換気症候群				
230	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群フェノタイプA	E662					親病名に統合の可能性	肺胞低換気症候群		
230	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群フェノタイプB	E662					親病名に統合の可能性	肺胞低換気症候群		
230	肺胞低換気症候群	原発性肺胞低換気症候群	G473		BR0P	8833313	原発性肺胞低換気症候群				
230	肺胞低換気症候群	AHS	E662					親病名に統合の可能性	AHS は、呼吸器・胸部・神経・筋肉系に異常がなく、肺機能検査上明らかな異常が認められないにもかかわらず、日中に肺胞低換気(高度の高二酸化炭素血症と低酸素血症)を呈する病態である。肺胞低換気は覚醒中よりも睡眠中に悪化する。原因としては呼吸の化学(代謝)調節系を構成する化学受容体の異常(不全)が一部関与していると推定されている。Phenotype A は従来、原発性肺胞低換気症候群(primary alveolar hypoventilation syndrome: PAH)と考えられていた病型である。		
230	肺胞低換気症候群	肺動脈性肺高血圧症(Pulmonary Arterial Hypertension: PAH)						その他	肺動脈性肺高血圧症(Pulmonary Arterial Hypertension: PAH)		
230	肺胞低換気症候群	PAH	I270			8844804					
231	α1－アンチトリプシン欠乏症	α1－アンチトリプシン欠乏症	E880		S2R8	8848451	α1－アンチトリプシン欠乏症				
231	α1－アンチトリプシン欠乏症	AAT欠損症	E880		S2R8			親病名に統合の可能性	α1－アンチトリプシン欠乏症(α1-antitrypsin deficiency: AATD)は、α1－アンチトリプシン(AAT)の欠乏により、若年性に肺気腫を生じ、COPD		
232	カーニー複合	カーニー複合	Q897		Q5LA	8848473	カーニー複合		みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
233	ウォルフラム症候群	ウォルフラム症候群	Q878		SJFS	8844011	ウォルフラム症候群		みつかった。病名マスタ2017にはないが、厚労省の病名コードより引用		
233	ウォルフラム症候群	DIDMOAD症候群	Q878		SJFS			親病名に統合の可能性	Wolfram症候群(ウォルフラム症候群): 主要徴候を英語で現したときの頭文字を取ってDIDMOAD症候群と呼ばれることもある。		
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	E713			8848671	ベルオキシソーム病				
234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ベルオキシソーム形成異常症	E713			8848670	ベルオキシソーム形成異常症				

告示番号	A 指定難病名	B 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関するの備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見え！	備考
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	PEX遺伝子異常症	E713					類似病名あるが決められない	ペルオキシソーム形成異常症 8848670 E713 ペルオキシソーム形成異常症(Peroxisome Biogenesis Disorders; PBD)はペルオキシソームの膜の生成や蛋白の局在にかかわるPEX遺伝子異常による常染色体劣性遺伝性疾患		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ツェルペーガー症候群	Q878		BA08	8837838	ツェルペーガー症候群				
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	新生児型副腎白質ジストロフィー	E713		BT0G	8848556	新生児型副腎白質ジストロフィー				
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	乳児レフサム病	E713		JAU9	8848645	乳児レフサム病				
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	根性点状軟骨異形成症1型	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	β酸化系酵素欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	アシル-CoAオキシダーゼ(AOX)欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	D-二頭酵素(DBP)欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ステロールキャリアプロテインX欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	2-メチルアシル-CoAラセマーゼ欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	レフサム病	G601		M7FK	8841173	レフサム病				
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ブラスマローゲン合成系酵素欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	根性点状軟骨異形成症2型	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	根性点状軟骨異形成症3型	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	原発性高シュウ酸尿症	E748		LA3G	8841448	原発性高シュウ酸尿症				
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	アカタラセミア(無カタラーゼ血症)	E803		DKCK	2776007	無カタラーゼ血症				
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ツェルペーガースペクトラム	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	DBP欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	AMCR欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	SCPx欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	AOX欠損症	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	急性レフサム病	E713					親病名に統合の可能性	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)(指定難病234)＜疾患分類＞1. ペルオキシソーム形成異常症(PEX遺伝子異常症)(1)。		
235	副甲状腺機能低下症	副甲状腺機能低下症	E209		CF8U	8844593	副甲状腺機能低下症				
235	副甲状腺機能低下症	特発性副甲状腺機能低下症	E200		JG1F	2521003	特発性副甲状腺機能低下症				
235	副甲状腺機能低下症	PTH不足性副甲状腺機能低下症	E209	8844593		8844593		親病名に統合の可能性	副甲状腺機能低下症は、副甲状腺ホルモン(parathyroid hormone:PTH)分泌低下によるPTH作用障害から低カルシウム血症や高リン血症が		
235	副甲状腺機能低下症	家族性孤発性副甲状腺機能低下症						手がかり一切なし			
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症	E201		KQCJ	2754022	偽性副甲状腺機能低下症				
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症Ia型	E201					親病名に統合の可能性	偽性副甲状腺機能低下症		
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症Ib型	E201					親病名に統合の可能性	偽性副甲状腺機能低下症		
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症Ic型	E201					親病名に統合の可能性	偽性副甲状腺機能低下症		
236	偽性副甲状腺機能低下症	偽性副甲状腺機能低下症II型	E201					親病名に統合の可能性	偽性副甲状腺機能低下症		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	副腎皮質刺激ホルモン不応症	E274		SOAU	8848663	副腎皮質刺激ホルモン不応症				
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	ACTH不応症	E274		SOAU	8848180	ACTH不応症				
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	TripleA症候群	E274	Q395	NGCP	8848191	TripleA症候群				
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	Allgrove症候群	E274	Q395	NGCP			親病名に統合の可能性	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症。ACTH不応症は、無涙症(alacrima)、アカラシア(achalasia)を合併することがあり、Triple A症候群(Allgrove症候群)における遺伝子異常としては、ALADIN(AAAS)異常が同		
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	トリプルA症候群	E274	Q395	NGCP			親病名に統合の可能性	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症。トリプルA(TripleA)症候群(Allgrove症候群)における遺伝子異常としては、ALADIN(AAAS)異常が同		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	ビタミンD抵抗性くる病	E833		DFCR	8839503	ビタミンD抵抗性くる病				
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	ビタミンD抵抗性骨軟化症	E833		DFCR			類似病名あるが決められない	ビタミンD欠乏性骨軟化症 8848002 M8339		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	低リン血症性くる病・骨軟化症	E833					類似病名あるが決められない	別名、低リン血症性くる病骨軟化症と呼ばれる疾患である。 原発性低リン血症くる病 8833309 E833 低リン血症 8841379 E833		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	低リン血症性骨軟化症	E833					類似病名あるが決められない	別名、低リン血症性くる病骨軟化症と呼ばれる疾患である。 原発性低リン血症くる病 8833309 E833 低リン血症 8841379 E833		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	くる病	E550		LH3C	2689001	くる病				
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症	E833					類似病名あるが決められない	ビタミンD欠乏性骨軟化症 8848002 M8339 ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症(指定難病238)2. 原因・後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症の代表的疾患である腫瘍性骨軟化症		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	腫瘍性骨軟化症	E833					類似病名あるが決められない	腫瘍性低リン血症性骨軟化症 2682012 M8389 ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症(指定難病238)2. 原因・後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症の代表的疾患である腫瘍性骨軟化症		
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	FGF23関連低リン血症	E833					親病名に統合の可能性	厳密には、診断基準の該当性に加え、①血清リン低値、および②FGF23高値を満たすものを、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症といい、図では		
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	ビタミンD依存性くる病	E550		L2HL	8845185	ビタミンD依存性くる病				
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	ビタミンD依存性骨軟化症	E550					親病名に統合の可能性	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症は、ビタミンD依存症ともいい、遺伝性に天然型ビタミンDに対する抵抗性を示すくる病(骨軟化症)を来す疾患		
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	ビタミンD依存症	E833		F0QU	2689003	ビタミンD依存症				
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	ビタミンD依存症I型	E833		K9LT	2689011	ビタミンD依存症I型				
239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	ビタミンD依存症II型	E833		L4BA	2689012	ビタミンD依存症II型				
240	フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症(PKU)	E701		MF9U	8839619	フェニルケトン尿症				
240	フェニルケトン尿症	PAH欠損症	E701					親病名に統合の可能性	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)。高フェニルアラニン血症(HPA)は、L-フェニルアラニン(Phe)をL-チロシン(Tyr)に変換するフェニル		
240	フェニルケトン尿症	BH4欠損症	E701					親病名に統合の可能性	フェニルケトン尿症(高フェニルアラニン血症)。高フェニルアラニン血症(HPA)は、L-フェニルアラニン(Phe)をL-チロシン(Tyr)に変換するフェニル		
240	フェニルケトン尿症	BH4反応性高Phe血症	E701		C2K6	8845515	BH4反応性高フェニルアラニン血症				
241	高チロシン血症1型	高チロシン血症1型	E702		TJ8F	8848509	高チロシン血症1型				
241	高チロシン血症1型	高チロシン血症1型				8847230			2012年頃病名削除されている		
241	高チロシン血症1型	急性型高チロシン血症1型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症1型		
241	高チロシン血症1型	亜急性型高チロシン血症1型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症1型		
241	高チロシン血症1型	慢性型高チロシン血症1型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症1型		
242	高チロシン血症2型	高チロシン血症2型	E702		GB55	8848510	高チロシン血症2型				



告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関するの備考(類似病名があるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
242	高チロシン血症2型	高チロシン血症2型				8847231			2012年頃病名削除されている		
242	高チロシン血症2型	急性型高チロシン血症2型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症2型		
242	高チロシン血症2型	亜急性型高チロシン血症2型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症2型		
242	高チロシン血症2型	慢性型高チロシン血症2型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症2型		
243	高チロシン血症3型	高チロシン血症3型	E702		QCSF	8848511	高チロシン血症3型				
243	高チロシン血症3型	高チロシン血症3型				8847232					
243	高チロシン血症3型	急性型高チロシン血症3型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症3型		
243	高チロシン血症3型	亜急性型高チロシン血症3型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症3型		
243	高チロシン血症3型	慢性型高チロシン血症3型	E702					親病名に統合の可能性	高チロシン血症3型		
244	メーブルシロップ尿症	メーブルシロップ尿症(MSUD)	E710		DJBJ	2703002	メーブルシロップ尿症				
245	プロピオン酸血症	プロピオン酸血症	E711		G8A5	8839924	プロピオン酸血症				
245	プロピオン酸血症	軽症プロピオン酸血症	E711					親病名に統合の可能性	プロピオン酸血症		
246	メチルマロン酸血症	メチルマロン酸血症	E711		VDMR	8840544	メチルマロン酸血症				
247	イソ吉草酸血症	イソ吉草酸血症	E711		L5KN	8830486	イソ吉草酸血症				
248	グルコーストランスポーター1欠損症	グルコーストランスポーター1欠損症(GLUT-1 DS)/GLUT1欠損症	E748	G948	MA2J	8848499	グルコーストランスポーター1欠損症				
249	グルタル酸血症1型	グルタル酸血症1型	E723		QGTA	8847169	グルタル酸血症1型				
250	グルタル酸血症2型	グルタル酸血症2型	E713		LJ09	8847170	グルタル酸血症2型				
250	グルタル酸血症2型	マルチブルアシルCoA脱水素酵素欠損症	E713					親病名に統合の可能性	グルタル酸血症2型(指定難病250)マルチブルアシルCoA脱水素酵素欠損症などと記載されることもある。		
250	グルタル酸血症2型	新生児期発症型グルタル酸血症2型	E713					親病名に統合の可能性	グルタル酸血症2型(指定難病251)3. 症状本症は重症度や発症年齢から1)新生児期発症型、2)乳幼児・学童期発症型、及び3)成人発症型		
250	グルタル酸血症2型	乳幼児・学童期発症型グルタル酸血症2型	E713					親病名に統合の可能性	グルタル酸血症2型(指定難病251)3. 症状本症は重症度や発症年齢から1)新生児期発症型、2)乳幼児・学童期発症型、及び3)成人発症型		
250	グルタル酸血症2型	成人発症型グルタル酸血症2型	E713					親病名に統合の可能性	グルタル酸血症2型(指定難病251)3. 症状本症は重症度や発症年齢から1)新生児期発症型、2)乳幼児・学童期発症型、及び3)成人発症型		
251	尿素サイクル異常症	尿素サイクル異常症	E722		BB3L	8848648	尿素サイクル異常症				
251	尿素サイクル異常症	尿素サイクル異常症	E722		BB3L	8844998	先天性尿素サイクル異常症				
251	尿素サイクル異常症	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E722		G0GG	8848440	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症				
251	尿素サイクル異常症	NAGS欠損症	E722		G0GG			親病名に統合の可能性	N-アセチルグルタミン酸合成酵素(NAGS)欠損症では、NAGの合成低下をきたす常染色体劣性遺伝性疾患である。		
251	尿素サイクル異常症	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E722		U5D5	8844943	カルバミルリン酸合成酵素欠損症				
251	尿素サイクル異常症	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E724		Q345	8844938	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症				
251	尿素サイクル異常症	OTC欠損症	E724		Q345			親病名に統合の可能性	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症。尿素サイクルの二段階目の反応(カルバミルリン酸とオルニチンからシトルリンを合成)を司る酵素が欠損する		
251	尿素サイクル異常症	アルギニノコハク酸尿症	E722			8830329	アルギニノコハク酸尿症				
251	尿素サイクル異常症	アルギニン血症	E722					類似病名あるが決められない	厚生省病名マスタ★高アルギニン血症 8833331 E722		
251	尿素サイクル異常症	CPS1欠損症	E722					類似病名あるが決められない	カルバミルリン酸合成酵素(CPS1)欠損症8844943 E722		
251	尿素サイクル異常症	シトルリン血症(古典型、I型)	E722		ARPN	8848540	シトルリン血症1型				
251	尿素サイクル異常症	古典型シトルリン血症	E722		ARPN	8848540			「シトルリン血症(古典型、I型)」と同じとみなした		
252	リジン尿性蛋白不耐症	リジン尿性蛋白不耐症	E723		A64J	8845042	リジン尿性蛋白不耐症				
253	先天性葉酸吸収不全	先天性葉酸吸収不全	D528		TAU7	8836383	先天性葉酸吸収不全				
254	ボルフィリン症	ボルフィリン症	E802		LU66	2771002	ボルフィリン症				
254	ボルフィリン症	急性ボルフィリン症	E802		DEGA	8832451	急性ボルフィリン症				
254	ボルフィリン症	急性間欠性ボルフィリン症	E802		Q07E	8832312	急性間欠性ボルフィリン症				
254	ボルフィリン症	遺伝性コプロボルフィリン症	E802		ALAE	8830573	遺伝性コプロボルフィリン症				
254	ボルフィリン症	異型性ボルフィリン症	E802		U05F	8830426	異型性ボルフィリン症				
254	ボルフィリン症	皮膚型ボルフィリン症	E802					親病名に統合の可能性	ボルフィリン症とはボルフィリン体あるいはその関連物質が、皮膚、血液、肝臓その他の臓器に蓄積して生じる複数の病気の総称です。		
254	ボルフィリン症	赤芽球性(骨髄性)プロトボルフィリン症	E802					類似病名あるが決められない	遺伝性赤芽球増殖性ボルフィリン症 8830577 E800 赤芽球増殖性プロトボルフィリン症 8835970 E800 どちらがあてはまる？		
254	ボルフィリン症	晩発性皮膚ボルフィリン症	E801		M1MQ	8839150	晩発性皮膚ボルフィリン症				
254	ボルフィリン症	先天性骨髄性ボルフィリン症	E802					類似病名あるが決められない	先天性ボルフィリン症 8836372 E802		
254	ボルフィリン症	X連鎖優性プロトボルフィリン症	E802					類似病名あるが決められない	プロトボルフィリン症 8839923 E800		
254	ボルフィリン症	肝性骨髄性ボルフィリン症	E802					類似病名あるが決められない	肝性ボルフィリン症 2771007 E802		
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	複合カルボキシラーゼ欠損症	D818		RGFR	8848662	複合カルボキシラーゼ欠損症				
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症	D818		QSP0	8846055	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症				
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	ピオチニダーゼ欠損症	D818					親病名に統合の可能性	複合カルボキシラーゼ欠損症 は(1)ホロカルボキシラーゼ合成酵素(HCS)欠損 症 3)と(2)ピオチニダーゼ欠損症 4), 5)の 2 種類に大別される		
256	筋型糖原病	筋型糖原病	E740	G736	F2C9	8848494	筋型糖原病				
256	筋型糖原病	筋型糖原病II型(ポンベ(Pompe)病)	E740		B3TV	8838010	糖原病2型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病II型(ポンベ(Pompe)病)	E740		B3TV	2710010	ポンベ病				
256	筋型糖原病	筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)	E740		PP5G	8838011	糖原病3型				糖原病3型は筋型と肝型がある。
256	筋型糖原病	筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)	E740		PP5G	8833864	コリ病				糖原病3型は筋型と肝型がある。
256	筋型糖原病	筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)	E740		PP5G	8839625	フォーブス病				糖原病3型は筋型と肝型がある。
256	筋型糖原病	筋型糖原病V型(マッカードル(McArdle)病)	E740		LK5P						糖原病3型は筋型と肝型がある。
256	筋型糖原病	筋型糖原病V型(マッカードル(McArdle)病)	E740			8838013	糖原病5型				肝型糖原病III型にも「コリ病」「フォーブス病」同一疾患名あり
256	筋型糖原病	筋型糖原病V型(マッカードル(McArdle)病)	E740		LK5P	8840250	マッカードル病				
256	筋型糖原病	筋型糖原病VII型(Tarui病)	E740		SFKT	8838015	糖原病7型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病O型	E740		T57B	8848622	糖原病O型				
256	筋型糖原病	糖原病4型	E740			8838012	糖原病4型				
256	筋型糖原病	アンダーソン病	E740			2727045	アンダーソン病			C列病名空白だったのでH列の病名入れました 問題なければ色消し	
256	筋型糖原病	筋型糖原病IX型	E740		AE1R	8848631	糖原病9型			C列病名空白だったのでH列の病名入れました 問題なければ色消し	糖原病9型は筋型と肝型がある。
256	筋型糖原病	筋型糖原病X型	E740		AE1R	8848623	糖原病10型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病XI型(Kanno病)	E740		DVH9	8848624	糖原病11型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病XII型	E740		AA35	8848625	糖原病12型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病XIII型	E740		S5S6	8848626	糖原病13型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病XIV型	E740		HK7M	8848627	糖原病14型				
256	筋型糖原病	筋型糖原病XV型	E740			8848628	糖原病15型				
257	肝型糖原病	肝型糖原病	E740	K778	S95E	8848478	肝型糖原病				
257	肝型糖原病	肝型糖原病	E740	K778	S95E	8832872	グリコーゲン性びまん性肝肥大症				
257	肝型糖原病	肝型糖原病I型	E740		RKSB	8838009	糖原病1型				
257	肝型糖原病	肝型糖原病III型 ※筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)と同	E740		PP5G	8838011	糖原病3型				糖原病3型は筋型と肝型がある。
257	肝型糖原病	肝型糖原病III型 ※筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)と同	E740		PP5G	8833864	コリ病				糖原病3型は筋型と肝型がある。
257	肝型糖原病	肝型糖原病III型 ※筋型糖原病III型(コーリー(Cori)病)と同	E740		PP5G	8839625	フォーブス病				糖原病3型は筋型と肝型がある。
257	肝型糖原病	肝型糖原病IV型	E740		H9F8	8838012	糖原病4型				糖原病4型は筋型と肝型がある。
257	肝型糖原病	肝型糖原病IV型	E740		H9F8	2727045	アンダーソン病				糖原病4型は筋型と肝型がある。
257	肝型糖原病	肝型糖原病VI型	E740		B2MD	8838014	糖原病6型				
257	肝型糖原病	肝型糖原病VI型	E740		B2MD	8838782	ハース病				
257	肝型糖原病	肝型糖原病IX型 ※筋型糖原病IX型と同疾患	E740		AE1R	8848631	糖原病9型				糖原病9型は筋型と肝型がある。
257	肝型糖原病	肝型糖原病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	E740		TNV1	8848629	糖原病1a型				
257	肝型糖原病	肝型糖原病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	E740		TNV1	2710004	フォンギールケ病				
257	肝型糖原病	肝型糖原病Ib型グルコース-6-ホスファターゼトランスポー	E740		LJVV	8848630	糖原病1b型				
257	肝型糖原病	肝型糖原病IIIaグリコーゲン脱分枝酵素欠損症	E740			8848478					
257	肝型糖原病	肝型糖原病IIIbグリコーゲン脱分枝酵素欠損症	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖原病		

告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IIIcグリコーゲン欠損症	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IIIdトランスフェラーゼ欠損症	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IV型 アミロ1, 4→1, 6トランスグルコシラーゼ欠損症	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病VI型 肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IX型 ホスホリラーゼキナーゼ欠損症	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IXa αサブユニット異常症(肝型)	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IXb βサブユニット異常症(肝筋型)	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病IXc γサブユニット異常症(肝型)	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	IV型糖尿病	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	IV型糖尿病肝型(重症肝硬変型)	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	IV型糖尿病非進行性肝型	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	IV型糖尿病致死新生児神経・筋型	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	IV型糖尿病幼児筋・肝型	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
257	肝型糖尿病	IV型糖尿病成人型(ポリグルコサン小胞体病)	E740					親病名に統合の可能性	肝型糖尿病		
258	ガラクトースー１ーリン酸ウリジルトラン	ガラクトースー１ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	E742		UEGV	8848434	GALT欠損症				
258	ガラクトースー１ーリン酸ウリジルトラン	ガラクトース血症I型	E742		UEGV			親病名に統合の可能性	ガラクトースー１ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症		
259	レシチンコレステロールアシルトランス	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	E786		BUVM	8849518					
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	古典型LCAT欠損症	E786					親病名に統合の可能性	LCAT欠損症には古典型(LCAT活性10%未満)と部分欠損型(LCAT活性15～40%)がある。		
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	部分欠損型LCAT欠損症	E786					親病名に統合の可能性	LCAT欠損症には古典型(LCAT活性10%未満)と部分欠損型(LCAT活性15～40%)がある。		
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	魚眼病	E786					親病名に統合の可能性	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(指定難病259)腎障害を来さず角膜混濁のみを呈する「魚眼病」というLCAT欠損症の		
260	シトステロール血症	シトステロール血症	E780		N62A	8849534	－				平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
261	タンジール病	タンジール病	E786		L139	8830371	アルファリポ蛋白欠乏症				
262	原発性高カイロミクロン血症	原発性高カイロミクロン血症	E783		H71L	8849528	－				平成30年6月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
263	脳髄黄色腫症	脳髄黄色腫症	E755		J97L	8838707	脳髄黄色腫症				
263	脳髄黄色腫症	27ーヒドロキシラーゼ欠損症	E755					親病名に統合の可能性	脳髄黄色腫症(27-ヒドロキシラーゼ欠損症)は、シトクロムP-450(CYP)遺伝子異常によりCYP蛋白である27-ヒドロキシラーゼ(CYP27)活性が		
264	無βリポタンパク血症	無βリポタンパク血症	E786		PC4V	8840506	無ベータリポ蛋白血症				
265	脂肪萎縮症	脂肪萎縮症	E881		EMDG	8848541	脂肪萎縮症				
265	脂肪萎縮症	脂肪萎縮症	E881		EMDG	2726001	リポジストロフィー				
265	脂肪萎縮症	脂肪萎縮症	E881		EMDG	2726002	脂肪栄養養症				
265	脂肪萎縮症	先天性全身性脂肪萎縮症	E881	E11	E8S3	8848583	先天性全身性脂肪萎縮症				
265	脂肪萎縮症	後天性全身性脂肪萎縮症	E881		AKPG	8848512	後天性全身性脂肪萎縮症				
265	脂肪萎縮症	家族性部分性脂肪萎縮症	E881		B113	8848475	家族性部分性脂肪萎縮症				
265	脂肪萎縮症	後天性部分性脂肪萎縮症	E881		VT8B	8848513	後天性部分性脂肪萎縮症				
266	家族性地中海熱	家族性地中海熱	E850		E597	8831283	家族性地中海熱				
267	高IgD症候群	高IgD症候群	D898		RB20	8848134	高IgD症候群				
267	高IgD症候群	メバロン酸キナーゼ欠損症	D898					親病名に統合の可能性	高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)		
268	中條・西村症候群	中條・西村症候群	D898		NMN7	8848643	中條・西村症候群				
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	D898		L1FL	8848441				「PAPA症候群」と同じとみなした	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	PAPA症候群	D898		L1FL	8848441	PAPA症候群				
270	慢性再発性多発性骨髓炎	慢性再発性多発性骨髓炎	D898		VRR6	8848673	慢性再発性多発性骨髓炎				
271	強直性脊椎炎	強直性脊椎炎	M45-9		NBEN	7200001	強直性脊椎炎				
272	進行性骨化性線維異形成症	進行性骨化性線維異形成症	M6119		PCD4	8834971	進行性骨化性線維異形成症				
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	肋骨異常を伴う先天性側弯症	Q675	Q766	DNND	8848685	肋骨異常を伴う先天性側弯症				
274	骨形成不全症	骨形成不全症	Q780		JML4	8833798	骨形成不全症				
274	骨形成不全症	骨形成不全症	Q780		JML4	8836214	先天性骨形成不全症				
275	タナトフォリック骨異形成症	タナトフォリック骨異形成症	Q771		CK8D	8847883	タナトフォリック骨異形成症				
275	タナトフォリック骨異形成症	タナトフォリック骨異形成症	Q771		CK8D	8842969	致死性四肢短縮型低身長症				
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	Q774		A84V	8847892	軟骨無形成症				
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	Q774		A84V	8838356	軟骨形成不全症				
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	Q774		A84V	8838352	軟骨栄養養症				
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	Q774		A84V	7564006	胎児性軟骨栄養養症				
277	リンパ管腫症／ゴーム病	リンパ管腫症	M8950		FNAA	8848683	リンパ管腫症				
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	Q288		JD9D	8848493	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)				
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭ひまん性	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭ひまん性病変)	Q278		MGUM	8848490	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭ひまん性病変)				
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	Q273		VKC3	8848491	巨大動静脈奇形(頸部顔面病変)				
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	巨大動静脈奇形(四肢病変)	Q273		C858	8848492	巨大動静脈奇形(四肢病変)				
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	Q872		N097	8832833	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群				
282	先天性赤血球形成異常性貧血	先天性赤血球形成異常性貧血	D644		CFQ5	8836270	先天性赤血球形成異常性貧血				
283	後天性赤芽球癆	後天性赤芽球癆	D609		KM2A	8833581	後天性赤芽球ろう				
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	D610		S42J	8848607	ダイヤモンド・ブラックファン貧血				
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	D610		S42J	8836261	先天性赤芽球ろう				
285	ファンconi貧血	ファンconi貧血	D610		LPML	2840001	ファンconi貧血				
286	遺伝性鉄芽球性貧血	遺伝性鉄芽球性貧血	D640		C9LA	8830580	遺伝性鉄芽球性貧血				
287	エプスタイン症候群	エプスタイン症候群	D696	H905	V9PL	8848463	エプスタイン症候群				
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	D684		FN7B	8849353	－				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	後天性血友病A	D684		M757	8845658	後天性血友病A				
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子(von Willebrand)欠乏症	D684					親病名に統合の可能性	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	自己免疫性後天性フォンウィルブランド病	D684		S3RP	8849354	－				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	自己免疫性後天性凝固第Ⅴ/Ⅴ因子(F5)欠乏症	D684					親病名に統合の可能性	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	第5因子インヒビター	D684					親病名に統合の可能性	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
289	クローンカイト・カナダ症候群	クローンカイト・カナダ症候群	D139		JJ31	8843694	クローンカイト・カナダ症候群				
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	K633		MN54	5349014	非特異性多発性小腸潰瘍				
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	Q431		CUJL	8848594	全結腸型ヒルシュスブルング病				
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	Q431		SRL1	8848545	小腸型ヒルシュスブルング病				
292	総排泄腔外反症	総排泄腔外反症	Q641		MLRD	8845173	総排泄腔外反症				
293	総排泄腔遺残	総排泄腔遺残	Q437		Q42R	8836688	総排泄腔遺残				
294	先天性横隔膜ヘルニア	先天性横隔膜ヘルニア	Q790		E4J4	8836145	先天性横隔膜ヘルニア				
295	乳幼児肝巨大血管腫	乳幼児肝巨大血管腫	D180		RGNT	8849819	乳幼児肝巨大血管腫				
296	胆道閉鎖症	胆道閉鎖症	Q442		G2RG	5762012	胆道閉鎖症				
296	胆道閉鎖症	胆道閉鎖症	Q442		G2RG	5762014	胆道閉鎖				
296	胆道閉鎖症	胆道閉鎖症	Q442		G2RG	8836286	先天性胆道閉鎖症				
297	アラジール症候群	アラジール症候群	Q447		AD8H	8830321	アラジール症候群				



告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
298	遺伝性膀胱炎	遺伝性膀胱炎	K861		MV49	8848455	遺伝性膀胱炎				
299	嚢胞性線維症	嚢胞性線維症	E849		KP9S	8838762	のう胞性線維症				
299	嚢胞性線維症	嚢胞性線維症	E849		KP9S	8835706	脾のう胞性線維症				
299	嚢胞性線維症	肝嚢胞性線維症	E849					親病名に統合の可能性	のう胞性線維症		
300	IgG4関連疾患	IgG4関連疾患	M359		SQJN	8848113	IgG4関連疾患				
300	IgG4関連疾患	IgG4関連疾患包括	M359					親病名に統合の可能性	IgG4関連疾患		
300	IgG4関連疾患	自己免疫性膀胱炎	K861			8842274	自己免疫性膀胱炎				
300	IgG4関連疾患	IgG4関連硬化性胆管炎	K830		PVCP	8848112	IgG4関連硬化性胆管炎				
300	IgG4関連疾患	IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変	K118		HPE1	8848115	IgG4関連ミクリッツ病				
300	IgG4関連疾患	IgG4関連腎臓病	N119		H27S	8848114	IgG4関連腎臓病				
301	黄斑ジストロフィー	黄斑ジストロフィー	H355		RKDM	8830978	黄斑ジストロフィー				
301	黄斑ジストロフィー	卵黄状黄斑ジストロフィー(ペスト病)	H355		GCMM	8840886	卵黄状黄斑ジストロフィー				
301	黄斑ジストロフィー	Stargardt病	H355			8843848	黄色斑眼底				
301	黄斑ジストロフィー	オカルト黄斑ジストロフィー	H355					親病名に統合の可能性	黄斑ジストロフィー・障害される視細胞の種類や関連する遺伝子によって、スタルガルト病、錐体杆体ジストロフィー、卵黄状黄斑ジストロフィー		
301	黄斑ジストロフィー	錐体ジストロフィー	H355		J3AG	8841636	錐体ジストロフィー				
301	黄斑ジストロフィー	錐体杆体ジストロフィー	H355		MGSO	8835687	錐体杆体ジストロフィー				
301	黄斑ジストロフィー	中心性輪紋状脈絡腫ジストロフィー	H312		HRVL	8837588	中心性輪紋状脈絡腫萎縮症				
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	H472		PLPH	8848684	レーベル遺伝性視神経症				
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	H472		PLPH	8846069	レーバー遺伝性視神経萎縮症				
303	アッシュャー症候群	アッシュャー症候群	Q878		K59V	8844121	アッシュャー症候群				
304	若年発症型両側性感音難聴	若年発症型両側性感音難聴	H903		N891	8849766	若年発症型両側性感音難聴				
305	遅発性内リンパ水腫	遅発性内リンパ水腫	H810		VM8P	8848614	遅発性内リンパ水腫				
306	好酸球性副鼻腔炎	好酸球性副鼻腔炎	J328		V5RN	8845156	好酸球性副鼻腔炎				
307	カナパン病	カナパン病	E752		TPOK	8849258					平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
308	進行性白質脳症	進行性白質脳症	G319		FT6U	8849351	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
308	進行性白質脳症	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	E752	G378	HMEJ	8849440	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
308	進行性白質脳症	白質消失病	G934		MFRK	8849431	—				
308	進行性白質脳症	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	G318		G609	8849489	—				
309	進行性ミオクローヌスてんかん	進行性ミオクローヌスてんかん	G403		FUKF	8834977	進行性ミオクローヌスてんかん				
309	進行性ミオクローヌスてんかん	ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病	G403		QG6N	8830809	ウンフェルリヒトてんかん				
309	進行性ミオクローヌスてんかん	ラフォラ病	G403		EMGA	8840882	ラフォラ疾患				
309	進行性ミオクローヌスてんかん	良性成人型家族性ミオクローヌス	G403		P2L4	8849492	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
310	先天異常症候群	先天異常症候群	Q897		DSA1	8849374	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
310	先天異常症候群	1q部分重複症候群	Q878		V9M9	8849233	—				
310	先天異常症候群	9q34欠失症候群	Q878		MTGU	8849234	—				
310	先天異常症候群	コルネリアデランゲ症候群	Q871		S4CJ	8845129	コルネリアデランゲ症候群				
310	先天異常症候群	スミス・レムリ・オビッツ症候群	Q871		U8B4	8835758	スミス・レムリ・オビッツ症候群				
310	先天異常症候群	微細欠失症候群等症候群						手がかり一切なし			
311	先天性三尖弁狭窄症	先天性三尖弁狭窄症	Q224		KLN4	8836222	先天性三尖弁狭窄症				
312	先天性僧帽弁狭窄症	先天性僧帽弁狭窄症	Q232			8836278	先天性僧帽弁狭窄症				
313	先天性肺静脈狭窄症	先天性肺静脈狭窄症	Q268		TVQP	8849377	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
314	左肺動脈右肺動脈起始症	左肺動脈右肺動脈起始症	Q257		UPD4	8849444	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)	ネイルパテラ症候群	Q872		J90B			親病名に統合の可能性	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症		
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)	爪・膝蓋骨症候群	Q872		J90B	8837843	爪・膝蓋骨症候群				
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)	LMX1B関連腎症	Q872					親病名に統合の可能性	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症		
316	カルニチン回路異常症	カルニチン回路異常症	E713		JUQP	8849259	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
316	カルニチン回路異常症	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1(CPT1)欠損症	E713		KNB1	8847145	CPT1欠損症				
316	カルニチン回路異常症	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2(CPT1)欠損症	E713		EVTA	8847146	CPT2欠損症				
316	カルニチン回路異常症	カルニチン/アシルカルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症	E713		NDQQ	8849236	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
316	カルニチン回路異常症	カルニチントランスポーター(OCTN-2)欠損症	E713		VGE5	8846468	一酸性カルニチン欠乏症				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
317	三頭酵素欠損症	三頭酵素欠損症	E713		K14P	8849309	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
317	三頭酵素欠損症	新生児期発症型三頭酵素欠損症	E713						発症時期で、新生児期発症型、乳幼児期発症型、幼児期以降に発症し骨格筋症状を主体とする遅発型に分類される。新生児マススクリーニング		
317	三頭酵素欠損症	乳幼児期発症型三頭酵素欠損症	E713						発症時期で、新生児期発症型、乳幼児期発症型、幼児期以降に発症し骨格筋症状を主体とする遅発型に分類される。新生児マススクリーニング		
317	三頭酵素欠損症	遅発型三頭酵素欠損症	E713						発症時期で、新生児期発症型、乳幼児期発症型、幼児期以降に発症し骨格筋症状を主体とする遅発型に分類される。新生児マススクリーニング		
317	三頭酵素欠損症	発症前型三頭酵素欠損症	E713						発症時期で、新生児期発症型、乳幼児期発症型、幼児期以降に発症し骨格筋症状を主体とする遅発型に分類される。新生児マススクリーニング		
318	シトリン欠損症	シトリン欠損症	E722		Q9HL	8848539	シトリン欠損症				
318	シトリン欠損症	新生児肝内胆汁うっ滞症	P788		TN9V	8848555	新生児肝内胆汁うっ滞症				
318	シトリン欠損症	新生児肝内胆汁うっ滞症	E722		FG71	8848815	シトリン欠損による新生児肝内胆汁うっ滞症				「シトリン欠損」と「新生児肝内胆汁うっ滞症」が「新生児肝内胆汁うっ滞症」に含まれる病名になっている。
318	シトリン欠損症	成人発症II型シトリン血症	E722		N6DU	8848574	成人発症II型シトリン血症				
319	セピアチリン還元酵素(SR)欠損症	セピアチリン還元酵素(SR)欠損症	E708		Q4TE	8849371	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシ	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	E748		S83P	8849375	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
321	非ケトーシス型高グリシン血症	非ケトーシス型高グリシン血症	E725		MTCP	8839213	非ケトン性高グリシン血症				
321	非ケトーシス型高グリシン血症	新生児型非ケトーシス型高グリシン血症	E725		P5KF	8847199	新生児型非ケトン性高グリシン血症				
321	非ケトーシス型高グリシン血症	乳児型非ケトーシス型高グリシン血症	E725					親病名に統合の可能性			
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	β-ケトチオラーゼ欠損症	E713		DPS1	8849462	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	E708		DT44	8849463	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症	E711		VV2J	8847143	3-メチルグルタコン酸尿症				
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコンILCoAヒドラーゼ欠損症	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症II型	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	Barth症候群	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症III型	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	Costeff症候群	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症IV型	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	ミトコンドリア呼吸鎖異常症	E888					類似病名あるが決められない	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症 8849840 E888		
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症V型	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
324	メチルグルタコン酸尿症	DCMA症候群	E711					親病名に統合の可能性	メチルグルタコン酸尿症		
325	遺伝性自己炎症疾患	NLRC4異常症	D898		RE5N	8849237	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
325	遺伝性自己炎症疾患	ADA2欠損症	D898		SPPN	8849235	—				
325	遺伝性自己炎症疾患	エカルディ・グティエール症候群	D898		MF2B	8849250	—				
325	遺伝性自己炎症疾患	A2Qハプロ不全症						手がかり一切なし	ベーチェット病類似の早期発症型自己炎症性疾患のA20ハプロ不全症		
326	大理石骨病	大理石骨病	Q782		L66U	8837412	大理石骨病				
326	大理石骨病	新生児型/乳児型大理石骨病	Q782					親病名に統合の可能性	大理石骨病・早発型、遅発型、中間型、腎尿細管性アシドーシスを伴う病型の4病型がある。		
326	大理石骨病	中型大理石骨病	Q782					親病名に統合の可能性	大理石骨病・早発型、遅発型、中間型、腎尿細管性アシドーシスを伴う病型の4病型がある。		
326	大理石骨病	遅発型大理石骨病	Q782					親病名に統合の可能性	大理石骨病・早発型、遅発型、中間型、腎尿細管性アシドーシスを伴う病型の4病型がある。		
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因による)	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	D689	I829	J5LD	8849245	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。
328	前眼部形成異常	前眼部形成異常	Q139		HN0T	8849378	—				平成30年1月傷病名マスター追加のためKDB登録なし。

告示番号	A 指定難病名	B. 告示病名以外の指定難病対象疾病名	ICD-10-1	ICD-10-2	病名交換用コード	病名コード	レセプト傷病名マスター	疑義フラグ	コード付与に関する備考(類似病名あるがBと同一か決めきれない例など)	ここは見て！	備考
329	無虹彩症	無虹彩症	Q131		FR8D	8840473	無虹彩				
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	先天性気管狭窄症	Q321		PGQ6	8836173	先天性気管狭窄症				
330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	先天性声門下狭窄症	Q311		EM58	8836260	先天性声門下狭窄症				
331	特発性多中心性キャッスルマン病	特発性多中心性キャッスルマン病	D477			8849813					
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	膠様滴状角膜ジストロフィー	H185		T5HM	8839787					
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	ハッチンソン・ギルフォード症候群	E348			8836702					

資料3 指定難病受給者の難病に係る医療費の自己負担上限額

病院、診療所における受療以外に、薬局での保険調剤、医療保険における訪問看護ステーションが行う訪問看護及び介護保険における訪問看護等を含んだ1か月あたりの限度額は、以下である。

階層区分	階層区分の基準 〔 ( )内の数字は、夫婦2人世帯 の場合における年収の目安 〕		自己負担額上限額(外来＋入院) (患者負担割合: 2 割)		
			一般	高額かつ長期※	人口呼吸器等 装着者
生活保護	—		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	本人年収 ～80万円	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人年収 80万円超～	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上7.1万円未満 (約160万円～約370万円)		10,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税 7.1万円以上25.1万円未満 (約370万円～約810万円)		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税25.1万円以上 (約810万円～)		30,000	20,000	
入院時の食費			全額自己負担		

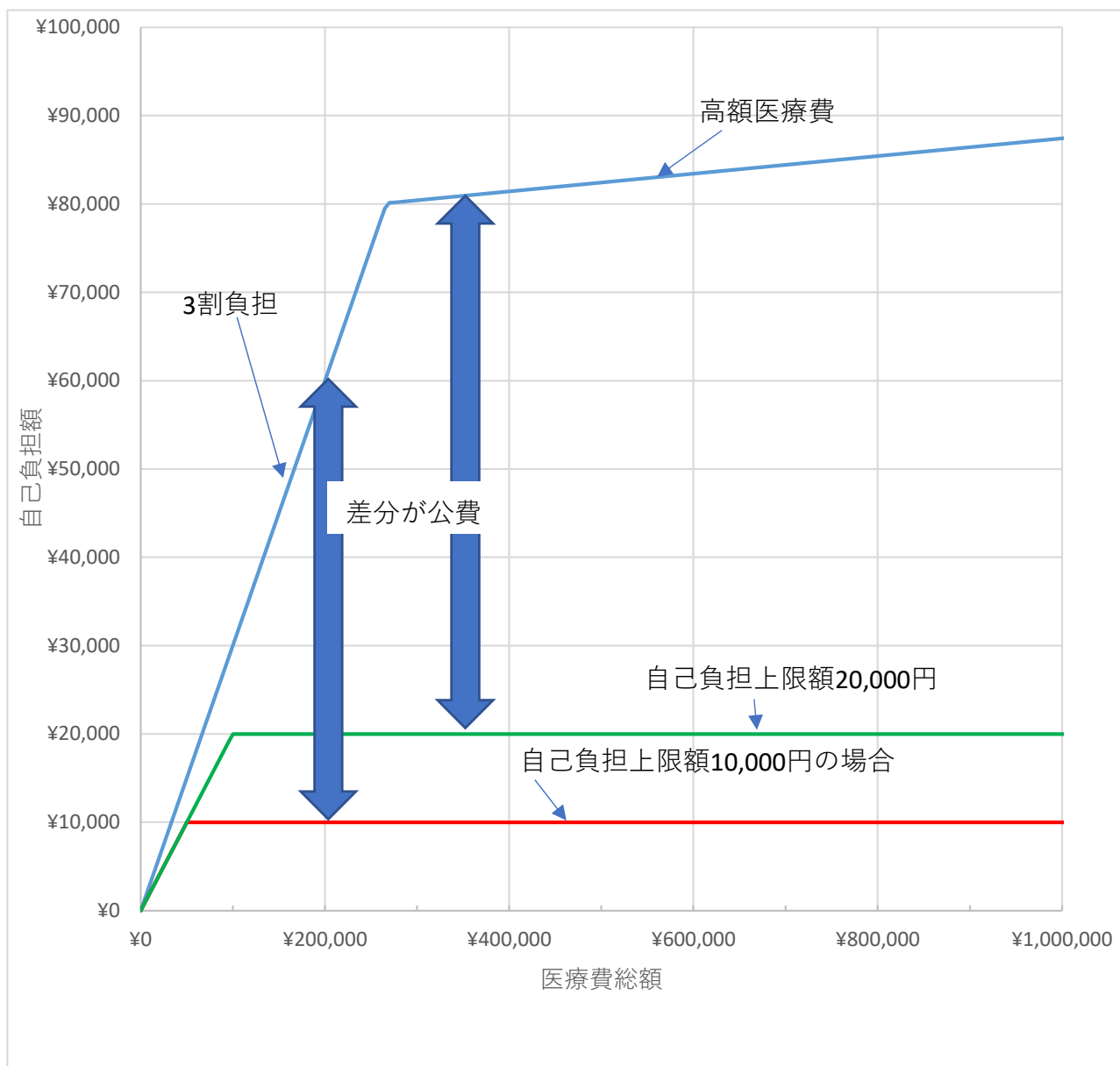
※「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)。

資料 4 難病の公費負担区分

特記区分	所得区分	70歳未満				70歳以上				指定難病受給者		
		適用区分		一部負担金	高額医療費	適用区分		一部負担金	高額医療費	階層区分	自己負担割合	自己負担上限額
区オ・多オ	低所得	低所得者Ⅰ	低所得者（住民税非課税者）		35,400円	低所得者Ⅰ	住民税非課税世帯（年金収入80万円以下など）	1割・2割	入院 15,000円、外来 8,000円	低所得者Ⅰ（住民税非課税 年収～80万）	変更なし	¥2,500
		低所得者Ⅱ				低所得者Ⅱ		1割・2割		低所得者Ⅱ（住民税非課税 年収80～160万）	変更なし	
区エ・多エ	一般	一般	～年収約370万円 標準報酬月額26万円以下	3割	57,600円	一般	年収156万～約370万円 標準報酬月額26万円以下	1割・2割	入院 57,600円、外来 18,000円	一般所得Ⅰ（年収～370万）	3割⇒2割に低減	¥10,000
区ウ・多ウ		現役並みⅠ	年収約370万～約770万円 標準報酬月額28万円以上	3割	80,100円 +（〔総医療費〕－267,000円）*0.01	現役並みⅠ	年収約370万～約770万円 標準報酬月額28万～50万円	3割	80,100円 +（〔総医療費〕－267,000円）*0.01	一般所得Ⅰ（年収～810万）	3割⇒2割に低減	¥20,000
区イ・多イ	上位	現役並みⅡ	年収約770万～約1,160万円 標準報酬月額53万円以上	3割	167,400円 +（〔総医療費〕－558,000円）*0.01	現役並みⅡ	年収約770万～約1,160万円 標準報酬月額53万～79万円	3割	167,400円 +（〔総医療費〕－558,000円）*0.01	上位所得（年収810万～）	3割⇒2割に低減	¥30,000
区ア・多ア		現役並みⅢ	年収約1,160万円～標準報酬月額83万円以上	3割	252,600円 +（〔総医療費〕－842,000円）*0.01	現役並みⅢ	年収約1,160万円～標準報酬月額83万円以上	3割	252,600円 +（〔総医療費〕－842,000円）*0.01			



資料 5 指定難病に対する自己負担上限額と公費の関係



資料 6 70 歳未満の特記事項別医療費分布 (2018 年度)

※医療費は点数を示す。

1. 特記事項区分別

特記事項区分	特記事項名称	医療費								レセプト件数	id0
		最小値	最大値	平均値	5パーセンタイル	25パーセンタイル	50パーセンタイル	75パーセンタイル	95パーセンタイル		
NULL		0	2,356,620	5,183	223	702	1,777	4,107	20,120	1,535,918	450,737
1	公	128	363,318	47,670	413	23,445	34,273	51,590	185,234	211	93
2	長	131	5,153,377	135,415	4,032	16,409	46,562	166,961	511,455	13,042	3,268
3	長 処	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
4	後 保	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
5		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
7	老 併	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
8	老 健	343	11,723	4,212	343	883	2,658	6,866	11,648	32	16
9	施	80	44,100	2,353	338	410	620	2,076	10,692	2,239	399
10	第 三	122	208,700	8,948	219	556	2,376	8,922	32,353	502	235
11	薬 治	113	670,377	6,511	343	463	699	1,928	26,755	8,694	1,851
12	器 治	534	275,059	26,032	1,088	1,377	6,866	12,929	98,626	23	11
13	先 進	473	1,437,387	177,802	3,952	74,329	152,993	218,779	483,829	353	156
14	制 超	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
16	長 2	343	598,374	51,863	3,164	13,041	37,225	58,449	151,398	512	166
17	上 位	343	338,852	28,117	1,434	5,375	11,461	32,886	105,000	907	211
18	一 般	116	671,659	22,659	543	2,866	8,602	24,803	91,991	23,587	4,960
19	低 所	81	635,402	15,780	470	2,355	6,459	16,076	62,695	16,926	3,580
21	高 半	246	15,508	5,873	246	3,600	4,738	7,235	15,508	14	13
22	多 上	3,290	195,582	69,746	29,511	49,614	63,462	90,960	130,855	81	20
25	出 産	1,395	476,004	70,612	4,648	24,559	55,150	91,642	199,334	310	256
26	区 ア	89	2,770,792	16,839	607	2,354	5,255	15,977	63,445	88,934	20,338
27	区 イ	0	2,691,838	15,996	677	2,289	4,823	14,340	57,789	244,362	53,238
28	区 ウ	-27,897	3,901,363	16,085	632	2,235	4,894	14,406	59,289	1,102,939	236,616
29	区 エ	-1,485	2,803,585	14,712	720	2,353	5,034	13,409	55,537	1,074,234	226,822
30	区 オ	12	2,404,473	12,424	685	2,428	5,253	12,533	42,278	503,762	106,292
31	多 ア	4,193	1,828,419	141,418	43,366	77,654	109,828	168,659	325,615	896	276
32	多 イ	1,609	2,012,359	138,052	35,880	63,870	101,272	165,621	333,085	3,361	892
33	多 ウ	1,941	2,633,385	105,071	23,140	48,158	77,223	132,531	261,553	20,791	5,787
34	多 エ	1,680	2,875,254	82,013	24,445	47,811	64,705	94,492	190,412	21,929	5,749
35	多 オ	1,717	1,050,237	73,264	20,681	44,310	58,436	86,387	174,675	4,217	1,254
36	加 治	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
37	申 出	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
40		108	3,159	300	130	152	188	320	644	107	81
51		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
52		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
90		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
92		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満	10未満
93		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
96		155	2,423,411	11,453	1,035	2,589	4,926	11,132	40,135	6,512	1,471
合計										4,675,467	1,124,788

2. レセプト種別

レセプト区分	レセプト名称	医療費								レセプト件数	id0
		最小値	最大値	平均値	5パーセンタイル	25パーセンタイル	50パーセンタイル	75パーセンタイル	95パーセンタイル		
dpc	DPC	-27,897	5,136,627	82,310	9,597	26,228	52,519	103,276	239,595	147,508	76,726
med1	医科入院	0	3,500,530	77,048	10,623	36,540	60,186	92,034	187,279	114,722	38,403
med2	医科入院外	270	5,153,377	6,045	411	658	1,438	3,303	26,973	3,441,684	645,011
pha	調剤	1	3,309,727	6,208	392	1,392	2,971	6,175	22,412	2,998,098	604,584
										6,702,012	

3. 全レセプト

レセプト区分	レセプト名称	医療費								レセプト件数	id0
		最小値	最大値	平均値	5パーセンタイル	25パーセンタイル	50パーセンタイル	75パーセンタイル	95パーセンタイル		
all		-25,791	5,153,377	16,436	1,072	2,746	5,485	14,622	60,782	3,674,746	696,464

資料 7 70 歳以上の特記事項別医療費分布 (2018 年度)

※医療費は点数を示す。

1. 特記事項区分別

特記事項 区分	特記事項 名称	医療費								レセプト件 数	id0
		最小値	最大値	平均値	5ハ―センタ ル	25ハ―センタ イル	50ハ―センタ イル	75ハ―センタ イル	95ハ―センタ イル		
NULL		-2,849	2,578,790	8,511	340	1,631	4,802	11,014	25,051	1,923,960	429,425
1	公	447	51,869	6,196	552	1,012	3,622	5,384	14,588	22	10
2	長	360	2,578,031	61,705	5,832	32,368	40,322	78,515	143,729	4,766	1,284
7	老 併	270	91,094	6,491	383	925	2,351	7,521	19,974	160	70
8	老 健	297	101,918	5,899	383	518	1,448	4,674	31,923	170	68
9	施	65	172,420	3,677	338	412	1,169	4,278	15,359	19,661	4,202
10	第 三	140	186,748	13,347	296	882	2,385	7,371	81,485	330	137
11	薬 治	187	573,182	3,934	343	438	630	1,420	9,158	3,086	669
12	器 治	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
13	先 進	413	442,925	30,642	1,069	1,417	2,296	13,057	120,788	41	16
14	制 超	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
17	上 位	0	808,570	16,207	996	3,218	6,923	15,274	69,663	113,788	24,118
18	一 般	0	1,744,468	15,748	663	2,626	6,031	14,554	68,532	1,003,546	190,305
19	低 所	55	719,048	11,766	517	2,277	5,103	11,429	50,569	586,618	110,958
20	二 割	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
21	高 半	166	64,433	9,859	340	1,491	3,201	9,530	60,063	29	29
22	多 上	-7,550	707,656	65,298	30,607	48,440	60,527	75,484	110,279	5,710	1,209
26	区 ア	105	385,807	15,189	634	2,146	5,134	13,140	67,480	243	243
27	区 イ	343	83,007	9,271	468	2,143	4,278	9,086	31,683	192	192
28	区 ウ	107	571,941	13,842	468	2,092	4,788	12,418	57,497	2,018	2,018
29	区 エ	172	537,904	13,378	698	2,478	5,208	11,862	55,301	4,992	4,990
30	区 オ	132	360,074	10,537	734	2,472	5,062	10,611	38,085	3,092	3,092
31	多 ア	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
32	多 イ	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
33	多 ウ	28,979	199,709	72,864	39,705	51,397	65,627	85,620	125,387	55	55
34	多 エ	-16,000	798,933	65,377	42,005	50,097	60,948	74,226	107,410	42,638	8,769
35	多 オ	24,901	430,454	70,817	33,403	47,410	55,321	68,853	153,054	56	56
37	申 出	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
40		25	2,655	311	121	159	196	312	1,025	221	149
91		集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	集計対象外	10未満
96		122	410,572	11,628	1,340	3,550	6,719	12,936	34,139	5,878	1,290

2. レセプト種別

レセプト 区分	レセプト 名称	医療費								レセプト件 数	id0
		最小値	最大値	平均値	5ハ―センタ ル	25ハ―センタ イル	50ハ―センタ イル	75ハ―センタ イル	95ハ―センタ イル		
dpc	DPC	-31,719	1,744,468	70,702	9,595	31,354	59,064	91,816	172,482	80,835	41,634
med1	医科入院	0	2,578,790	58,751	15,931	45,578	55,086	70,671	104,100	204,292	48,566
med2	医科入院	266	2,578,031	5,213	411	714	2,120	6,966	17,615	2,682,389	487,992
pha	調剤	1	906,931	5,115	541	1,668	3,098	5,799	16,107	2,501,916	474,621

3. 全レセプト

レセプト 区分	レセプト 名称	医療費								レセプト件 数	id0
		最小値	最大値	平均値	5ハ―センタ ル	25ハ―センタ イル	50ハ―センタ イル	75ハ―センタ イル	95ハ―センタ イル		
all		-13,605	2,578,790	15,122	1,552	4,053	7,889	15,544	59,250	2,942,630	529,567

資料8 難病患者（70歳未満）の1か月あたり医療費分布（2018年度）

「件数」は、延べ人数を示す。平均、最大、最小は、医療点数を示す。2500点以降は掲載を省略する。

医療点数	件数	平均	最小	最大
-1	10未満	集計対象外	集計対象外	集計対象外
0	10台	13	10未満	80
100	10未満	集計対象外	集計対象外	集計対象外
200	73	270	213	295
300	26,110	359	306	399
400	17,859	438	400	499
500	12,586	554	500	599
600	18,136	653	600	699
700	23,420	749	700	799
800	25,573	851	800	899
900	29,228	950	900	999
1000	40,756	1,047	1,000	1,099
1100	35,463	1,149	1,100	1,199
1200	36,549	1,250	1,200	1,299
1300	38,662	1,350	1,300	1,399
1400	43,019	1,450	1,400	1,499
1500	43,284	1,550	1,500	1,599
1600	43,101	1,649	1,600	1,699
1700	44,405	1,750	1,700	1,799
1800	46,409	1,850	1,800	1,899
1900	47,441	1,949	1,900	1,999
2000	48,030	2,050	2,000	2,099
2100	46,138	2,150	2,100	2,199
2200	47,283	2,250	2,200	2,299
2300	46,500	2,349	2,300	2,399
2400	46,086	2,450	2,400	2,499
2500	45,580	2,549	2,500	2,599

資料9 難病患者（70歳以上）の1か月あたり医療費分布（2018年度）

「件数」は、延べ人数を示す。平均、最大、最小は、医療点数を示す。2500点以降は掲載を省略する。

医療点数	件数	平均	最小	最大
-1	10未満	集計対象外	集計対象外	集計対象外
0	10未満	集計対象外	集計対象外	集計対象外
100	10未満	集計対象外	集計対象外	集計対象外
200	55	272	270	299
300	6,722	363	310	399
400	5,236	439	400	499
500	3,963	556	500	599
600	6,755	653	600	699
700	9,360	751	700	799
800	11,102	851	800	899
900	12,200	949	900	999
1000	14,588	1,049	1,000	1,099
1100	15,190	1,150	1,100	1,199
1200	15,978	1,250	1,200	1,299
1300	17,289	1,350	1,300	1,399
1400	18,641	1,450	1,400	1,499
1500	19,363	1,550	1,500	1,599
1600	19,640	1,650	1,600	1,699
1700	20,723	1,750	1,700	1,799
1800	21,361	1,850	1,800	1,899
1900	21,910	1,950	1,900	1,999
2000	22,728	2,050	2,000	2,099
2100	23,083	2,149	2,100	2,199
2200	23,515	2,250	2,200	2,299
2300	24,053	2,349	2,300	2,399
2400	24,275	2,450	2,400	2,499
2500	24,580	2,549	2,500	2,599

資料 10 公費の推定結果

特記区分にア～オ以外が記載されていた場合に、ア～オで按分									
特記区分	年齢共通	70歳未満				70歳以上			
	難病自己負担上限額	適用区分	一部負担金	合計人数	合計医療費	適用区分	一部負担金	合計人数	合計医療費
区オ・多 オ	¥2,500	低所得者Ⅰ	3割	303,585	¥5,179,694,432	低所得者Ⅰ	1割	431,828	¥2,676,927,489
	¥5,000	低所得者Ⅱ	3割	303,585	¥4,472,742,003	低所得者Ⅱ	1割	431,828	¥2,611,287,277
区エ・多 エ	¥10,000	一般	3割	1,295,671	¥20,973,777,971	一般	2割	1,393,804	¥18,346,793,712
区ウ・多 ウ	¥20,000	現役並みⅠ	3割	1,351,618	¥20,853,561,551	現役並みⅠ	3割	563,667	¥9,202,202,634
区イ・多 イ	¥30,000	現役並みⅡ	3割	304,111	¥5,916,722,619	現役並みⅡ	3割	53,629	¥1,016,007,297
区ア・多 ア		現役並みⅢ	3割	116,176	¥2,659,141,536	現役並みⅢ	3割	67,875	¥1,484,529,220
合計				3,674,746	¥60,055,640,112			2,942,630	¥35,337,747,630



資料 11 公費の推定結果（特記区分にア～オ以外が記載されていた場合は、「一般」（区エ）とした場合。）

特記区分	年齢共通	70歳未満				70歳以上			
	難病自己負担上限額	適用区分	一部負担金	合計人数	合計医療費	適用区分	一部負担金	合計人数	合計医療費
区オ・多 オ	¥2,500	低所得者Ⅰ	3割	173,625	¥2,962,355,450	低所得者Ⅰ	1割	214,203	¥1,327,854,811
	¥5,000	低所得者Ⅱ	3割	173,625	¥2,558,037,317	低所得者Ⅱ	1割	214,203	¥1,295,294,844
区エ・多 エ	¥10,000	一般	3割	2,314,113	¥37,459,871,709	一般	2割	2,414,417	¥31,781,230,486
区ウ・多 ウ	¥20,000	現役並みⅠ	3割	773,013	¥11,926,506,962	現役並みⅠ	3割	98,174	¥1,602,757,919
区イ・多 イ	¥30,000	現役並みⅡ	3割	173,926	¥3,383,874,420	現役並みⅡ	3割	721	¥13,663,281
区ア・多 ア		現役並みⅢ	3割	66,443	¥1,520,808,326	現役並みⅢ	3割	913	¥19,963,971