

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）

総括研究報告書

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  
他の行政データベースとの連携についての研究

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
研究分担者	和田 隆志	国立大学法人金沢大学・事務局・理事
	原 章規	金沢大学 医薬保健研究域医学系 准教授
	古澤 嘉彦	武田薬品工業株式会社 ジャパンメディカルオフィス・メディカルエキスパート
研究協力者	盛一 享徳	国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室 室長
	秋丸 裕司	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患研究開発・支援センター 難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員
	小松 雅代	大阪大学大学院医学系研究科・社会医学講座環境医学 助教
	久保 慎一郎	奈良県立医科大学医学部附属病院 技師
	今村 知明	奈良県立医科大学 公衆衛生学講座 教授
	佐藤 晃一	金沢大学附属病院 検査部 医員
	村井 英継	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難治性疾患研究開発・支援センター
	菅野 沙帆	奈良県立医科大学 公衆衛生学講座

研究要旨

本研究は、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）との連結に関する利点や課題を技術的、法的、倫理的側面から整理し、連携に必要な解決策を具体的に提示することを目的としている。本研究の期間は令和2年度（2020年度）末までの3年間であり、本報告書は3年目に当たる。

今年度は、昨年度に引き続き、DB結合に関する論点整理を進めた。本報告書では、今年度の研究のうち、DB結合に関する論点をまとめている。

本研究においては、DB同士の結合（連結とも言う。）を、各DBに含まれる個別の単位（個人、施設など）を複数DB間で紐つけることと定義した。例えば、NDBの類似データベースであるKDBと介護DBとの結合では、人工栄養の種別（KDB事項）による院内外の療養場所（KDB及び介護DB事項）の分布が一元的に把握できることが明らかとなった。

DB結合の利点・問題点は、実際に結合されたデータを提供して初めて明らかになることが多いと考えられる。現時点において、NDBに関しては他のDBとの結合はガイドラインで禁止されており、今回研究班の課題でもない。一方、将来的な結合を見据え、ダミーデータ等を用いて、結合のシミュレーションを行うことはありえる選択肢であると考えられた。

複数DBの結合は、レコードリンケージ（同一人物のデータの結合）を想定することが多いが、レコードリンケージには名寄せの成功率に応じて諸段階があると考えべきである。結合対象のDBに同一の個人識別番号が格納されていれば、一般的には名寄せは成功する。複数DBに同一の個人識別番号が格納されていない場合は、氏名、被保険者番号、疾患名など複数個の変数

を組み合わせることで1つの変数とし、結合を試みる方法がある（n情報ハッシュ）。また、レコードリンケージを目指さず、集団の値の相関や近似性を分析する生態学的研究もある。

現在、医療等 ID が実装されつつあるが、実装前のデータはレコードリンケージができないため、そのような DB においては、まず n 情報ハッシュによるレコードリンケージを試み、対応できないほど技術的な課題が大きい場合、時間的な余裕がない場合は生態学的研究（集団相関研究）を試みることを望ましい。

n 情報ハッシュを行う場合の問題点として、項目内容の差異や表記ゆれの問題がある。つまり、同一に思える項目であっても表記基準や表現にバリエーションがあることがあり、さらには、同じ DB 内でも表記ゆれが許されていることもある（例：性別における女性、女、F など）。このようなゆれは、「レコードリンケージのための n 情報ハッシュの生成」と「結合後の利用」の両面において最大級の阻害要因となることが予想される。もっとも基本的な医療情報である病名についても表記の統一には遠い状況であり、指定難病の告示病名と電子カルテ等で利用される病名の表記に多対多対応や対応なし等のズレが残存している状況である。

結合データの提供及び分析に際しては、結合データを適正・有効に利活用することを目的とした、データ収集・利用目的・第三者提供のルールと枠組みが必要であり、結合データの活用を希望する団体・個人に情報提供の場を設けるなどの対応が考えられる。

## A. 研究目的

我が国の保健医療分野のデータベース（DB）は政府により連携が推進されており、医療等分野における識別子（医療等 ID）の導入も決定された。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、医療データベース（NDB や DPC 等）と介護データベース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 及び小慢 DB が明記され、連結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 1 月の難病法施行以降、指定難病データベース（難病 DB）と小児慢性特定疾病児童等データベース（小慢 DB）につき、臨床調査個人票（臨個票）や医療意見書を元データとしたデータベース構築が進んでいる。

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）との連結に関する利点や課題を技術的、法的、倫理的側面から整理し、連携に必要な解決策を具体的に提示することを目的としている。

## B. 研究方法

本研究の期間は令和 2 年度（2020 年度）末ま

での 3 年間であり、本報告書は 3 年目に当たる。

今年度は、昨年度に引き続き、DB 結合に関する論点整理を進めるとともに、NDB を用いた全指定難病の患者数推計（集計用の名寄せ技術の刷新による再集計）、医療費シミュレーションを行った。患者数推計と医療費シミュレーションについては、本報告書とは別の分担研究報告書にて報告を行っている。

なお、NDB で集計されたすべての数値は NDB の公表基準に沿って、たとえば「患者数が 10 未満（0～9）」の数値はマスキング（削除）を行っている。

### （倫理面への配慮）

本研究では完全に匿名化された個票を用い、個人情報や動物愛護に関わる調査・実験は行わない。研究の遂行に当たっては、各種法令や「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」を含めた各種倫理指針等の遵守に努める。また、厚生労働省保険局を始めとする関係各所の定めた規定・指針等を遵守し、必要な申請を行う。また、NDB の個票を用いた研究の実施に対して、奈良県立医科大学医の倫理委員会の承認（受付番号 2142。2019 年 2 月）を得ている。

## C. 研究結果

今年度の研究のうち、DB 結合に関する論点整

理に関し、議論と分析の結果を以下に示す。

### C.1 指定難病データベース、小児慢性特定疾病児童等データベースと他の行政データベースを連結する利点、問題点の把握

本研究においては、DB 同士の結合（連結とも言う。）を、各 DB に含まれる個別の単位（個人、施設など）を複数 DB 間で紐つけることと定義している。DB 結合することのメリットの例を資料 1 に示す。DB 結合により、星取表にあるようなお互いの長所を補完しあうことになる。介護 DB と KDB（国保データベース；NDB の類似データベース）との結合の例では、人工栄養の種別（KDB 事項）による院内外の療養場所（KDB 及び介護 DB 事項）の分布を追跡可能となる。難病 DB 等でも同様の内容補完的な分析が期待される。また、介護 DB と NDB で実際に DB の連結が行われた場合に、どのようなことが分かるかの予想と実際の結果（人工栄養後の追跡）を示している。医療レセプトと介護レセプトのデータを連結すると、個別の DB だけではわからない内容が新たに判明する実例である。なお、DB 結合の問題点については、令和元年度報告書に記載した。

DB 結合の利点・問題点は、実際に結合されたデータを提供して初めて明らかになることが多いと考えられる。しかし、現時点において、NDB に関しては他の DB との結合はガイドラインで禁止されており、今回研究班の課題でもない。一方で、将来的な結合を見据え、ダミーデータ等を用いて、結合のシミュレーションを行うことはありえる選択肢であると考えられた。ダミーデータを用いた連結は、集計結果は参考にならないものの、実際のレコード連結に関する問題点を解明するためには役立つと思われる。

### C.2 指定難病データベース、小児慢性特定疾病児童等データベースと他の行政データベースの連携に必要な技術的解決

複数 DB の結合は、レコードリンケージ（同一人物のデータの結合）を想定することが多いが、レコードリンケージには名寄せの成功率に応じて諸段階があると考えべきである。結合対象の DB に同一の個人識別番号が格納されていれば、名寄せの成功率は個人識別番号の精度に依存し、一般的には名寄せは成功する。

複数 DB に同一の個人識別番号が格納されていない場合（現状こちらのほうが多い。）は、氏名、被保険者番号、疾患名など複数個の変数を組み合わせて 1 つの変数とし、結合を試みる方法がある（n 情報ハッシュ）。また、レコードリンケージを目指さず、集団の値の相関や近似性を分析する生態学的研究もある。例えば、指定難病 DB 上の都道府県別登録者数と NDB における特定の検査実施数との相関である。

同一の個人識別番号によるレコードリンケージを「強い結合」とすれば、集団の性質を比較・照合する生態学的な手法は「弱い結合」であり、n 情報ハッシュはその中間に位置する。

現在、医療等 ID が実装されつつあるが、実装前のデータはレコードリンケージができないため、そのような DB においては、まず n 情報ハッシュによるレコードリンケージを試み、対応できないほど技術的な課題が大きい場合、時間的な余裕がない場合は生態学的研究（集団相関研究）を試みるのが望ましい。

n 情報ハッシュを行う場合の問題点として、項目内容の差異や表記ゆれの問題がある。つまり、同一に思える項目であっても表記基準や表現にバリエーションがあることがあり、さらには、同じ DB 内でも表記ゆれが許されていることもある（例：性別における女性、女、F など）。このようなゆれは、「レコードリンケージのための n 情報ハッシュの生成」と「結合後の利用」の両面において最大級の阻害要因となることが予想される。

実際、もっとも基本的な医療情報である病名についても表記の統一には遠い状況である。資料 2 は指定難病の告示病名と電子カルテ等で利用される病名の表記に多対多対応や対応なし等のズレが残っていることを論じたものであり、資料 3 は指定難病告示病名と MEDIS 標準病名マスター等との対応関係を示した一覧表である。

これらの問題の解決には、「マスター」と通称されるリスト、すなわち、同一 DB 内または複数の DB 間において、一定の疾患概念や分類を示すリスト（例：膠原病及び類縁疾患や抗 HIV 薬の一覧）を作成したり、異なる表記を紐つける対応表を整備したりする必要がある。

DB 結合において、マスターの整備とともに重要な作業が疾患定義（疾患バリデーション）である。データベース病名（レセプト病名など）は疑い病名や検査病名が多いため、そのままでは表記された傷病名を利用しづらく、疾患特異

的な臨床検査や投薬と傷病名を組み合わせるなどの手法で疾患定義を行い。既存の統計との一致度やカルテレビューによる診断との一致性を検証する必要がある。疾患定義を行うことはデータベース医学の基礎でもあるため、本研究班では、333の指定難病を対象にNDBにおける疾患定義作業を行ってきた。本年度は、奈良医大が開発した新しい名寄せ変数である「ID0\_v2」を用いた集計を行った。また、難病医療費に関するシミュレーションを行った。これらの結果は、本報告書とは別立ての分担研究報告書にて詳述しており、そちらを参照されたい。

## D. 考察

### D.1 DB結合の技術的課題（医療等ID以前）

医療等IDのような共用の個人識別IDがない場合、各DBに格納されている複数の同一／類似変数を加工して組み合わせ、レコードリンケージを目指すことが一般的と考えられる。レコードリンケージは目指さず、疫学分野でいう生態学的研究あるいは地域相関研究を行う選択もある。資料1にあるように、DBの結合により実現される新しい集計や分析は存在する。特に、長期的な追跡や過去との比較を行う場合には、医療等IDが実装される前の時期のデータについても、類似項目を用いたレコードリンケージや生態学的研究を試みる意義があると考えられる。

2020年度時点では、特にNDBと他のDBとの結合は許可されておらず、他のDB間（指定難病DBと小児慢性特定疾患DBなど）の結合も、C.2で触れたように、DB内外の表記ゆれ等の問題があり、DB結合は可能ではない。

n個の情報をを用いてデータベース間の結合を行うことについては、前述の表記ゆれの問題は事後的に修正し、統一を図るには多大な労力が見込まれ、解決策として現実的ではないと考えられる。

各DBに医療等ID由来のIDが導入される以前のデータベース結合については、もっとも強力な結合手段は、NDBの名寄せ機能を活用した結合と考えられる。医療系DBに登録されている患者・当事者は医療機関を定期的に受診していることが多く、例えば年1回の登録となるDBよりも多くの頻度でNDBへの登録が行われる。個人特定を避ける意味から実証は困難である

が、稀少な疾患では、傷病名、年齢、性別、受診地の4情報程度を用いることで、NDBと他のDB（例えば指定難病データベース）との疾患別の結合は可能であり、NDB内部では同一患者の追跡は容易である。これを指定難病DBとNDB、小児慢性特定疾患DBとNDBで行うことで、指定難病DBと小児慢性特定疾患DBの事実上の結合が可能となる。NDBと他のDBとの結合について法令による緩和が期待される場所である。

### D.2 DB結合の技術的課題（医療等ID以後）

医療等IDまたは医療等IDに由来するIDについては、各DBへの実装が期待される状況である。医療等IDに由来するIDが各DBに実装されれば、共通の結合キーが実装されることとなり、DB結合の技術的課題はそのIDの信頼性にのみ依存する。特に、各DB側から医療等IDを参照し、何らかの変換を行う段階で、参照する医療等IDにズレが発生すると同一人物性が失われる。医療等IDは、個人単位被保番の履歴管理が重要点であるが、上述のとおり、医療等ID制度自体の課題であり、本報告書では論点として触れるに留める。

### D.3 DB結合：臨床や研究での利活用

DB結合が実装されたとして、結合データを研究者等へ渡してすぐに使えるかの検討が必要である。医療・保健・福祉のDBをハンドリングするためには、ヘルスデータベース全般についての理解や、傷病名・医薬品等のマスターの構築や把握、名寄せIDの長所短所の理解、DB分析でよく用いられる統計解析手法の把握、分析用マシンやアプリケーションの調達と運用といった知識や経験が一定程度求められる。

また、NDB上で集計した患者数をそのまま鵜呑みにはできないなど、DB分析の結果解釈には一定の注意が必要であり、難病・小慢・NDB・介護DBの結合データから得られた分析結果を、適切な注釈なしでそのまま社会へ公開すると無用の混乱を招く可能性がある。

結合データの提供及び分析に際しては、結合データを適正・有効に利活用することを目的とした、データ収集・利用目的・第三者提供のルールと枠組みが必要である。

具体的な対応策としては、結合データの活用を希望する団体・個人（提供当初は研究班や研究者を想定）に、オンデマンドの講習の機会を

提供したり、既存の各種研修会や検討会の場で情報提供の機会を設けたりといった対応が考えられる。

## E. 結論

本年度は研究班の最終年度として、DB 結合の利点、病名等の表記ゆれの問題点の整理、この問題点に関連して複数情報利用ハッシュの実現可能性、NDB をハブとする結合の提案、データベース医学特有の知識の共有する研修会の提案などを行った。また、分担研究として、ID0v2 を用いた患者数推計と医療費シミュレーションを実施し、別報告書に記載した。なお、昨年度検討を行った事項については、当該年度の報告書及び総合研究報告書にて記載した。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Yuichi Nishioka, Sadanori Okada, Tatsuya Noda\*, Tomoya Myojin, Shinichiro Kubo, Shosuke Ohtera, Genta Kato, Tomohiro Kuroda, Hitoshi Ishii, Tomoaki Imamura.  
Absolute risk of acute coronary syndrome after severe hypoglycemia: A population - based 2 - year cohort study using the National Database in Japan. Journal of Diabetes Investigation.
2. Seitaro Suzuki\*, Tatsuya Noda, Yuichi Nishioka, Tomoaki Imamura, Hideyuki Kamijo, Naoki Sugihara.  
Evaluation of tooth loss among patients with diabetes mellitus using the National Database of Health Insurance Claims and Specific Health Checkups of Japan. International Dental Journal .
3. Yuichi Nishioka, Tatsuya Noda, Sadanori Okada, Tomoya Myojin, Shinichiro Kubo, Tsuneyuki Higashino, Hitoshi Ishii, Tomoaki Imamura.  
Incidence and Seasonality of Type 1 Diabetes: A Population-Based 3-year Cohort Study Using the National

Database in Japan. BMJ Open Diabetes Research & Care.

### 2. 学会発表

#### 口頭発表

1. 加藤源太、野田龍也、郡山みな美、清水央子、大寺祥佑。  
世界最大の医療データベース・NDB の実際. 第 58 回日本医療・病院管理学会学術総会.
2. 野田 龍也、西岡 祐一、久保 慎一郎、明神 大也、東野 恒之、玉城 由子、小泉 実幸、中島 拓紀、紙谷 史夏、栗田 博仁、毛利 貴子、岡田 定規、赤井 靖宏、石井 均、今村 知明。  
レセプト情報・特定健診等情報データベース (NDB) を用いた臨床研究：重症低血糖後の硝子体手術施行率. 第 63 回日本糖尿病学会年次学術集会学会.
3. 野田龍也、今村知明、明神大也、西岡祐一、久保慎一郎。  
レセプト情報・特定健診等情報データベース (NDB) : HIV/AIDS の現在通院患者数の把握. 第 79 回日本公衆衛生学会総会.
4. 野田龍也、新畑覚也、恒石美登里、鈴木誠太郎。  
健康寿命の延伸に向けてレセプト特定健診等情報データベースの歯科診療での応用を考える. 第 26 回学術大会関東甲信越歯科医療管理学会.

## H. 知的財産権の出願・登録状況

(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

## Ⅱ. 資料一覧 (各資料の目次は本報告書冒頭に記載)

資料1 NDB・介護DBと難病DBの結合メリット

資料2 レセプト電算用マスターとMEDISの標準病名マスターにおける  
指定難病病名の収載状況について

資料3 難病マスター

# NDB・介護DBと難病DBの結合とそのメリット

奈良県立医科大学公衆衛生学

野田龍也 久保慎一郎 今村知明

## はじめに

- わが国にはNDBデータ、介護データ、難病データ、障害データ、NCD、JROAD、J-ASPECT等の医療福祉ビッグデータを収集するしくみがあり、貴重なデータで蓄積されているにも関わらず、データベースが各種の問題を抱えているため、十分に利活用が進んでいるとは言いがたい状況
- さらにデータベース間の連結も検討されているが、まだまだ連結には程遠い
- データシェアリングが理想的だが、そこに至るにはまだまだ障壁がある

## NDBのコホート化に成功

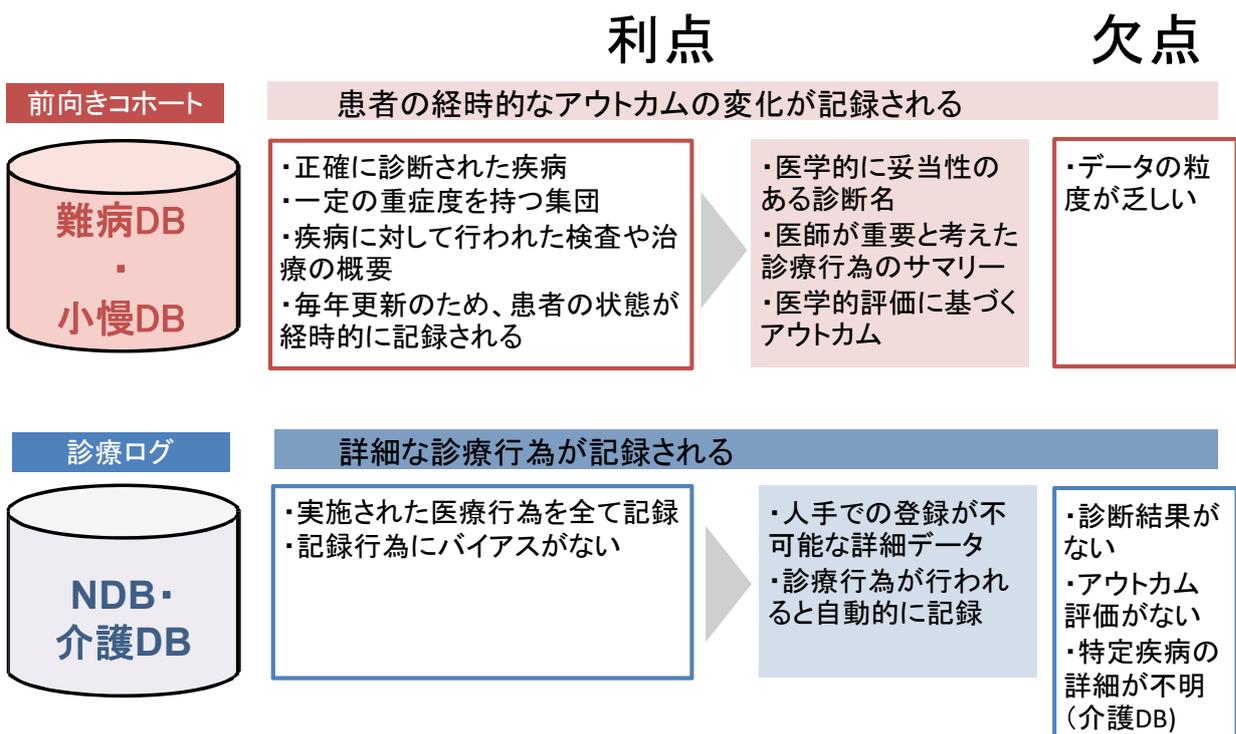
1. ほぼすべての国民の受診データが入っており、**追跡可能**
  2. レセプト病名は信用できないが、多くの病気は診療行為で定義が出来そうなので、**病気の発病について確定可能**
  3. 死亡について、医療管理下の死亡はほぼ追跡可能
- これだけの条件がそろうので、**日本国民コホート**と言える状態に持ち上げることに成功
  - 現在は、脳卒中、心筋梗塞、糖尿病、難病、HIVなどについてのコホート化を目指している
- 

「**難病DB**や**障害DB**」と  
「**NDB**・**介護DB**」の連結  
による成果の可能性

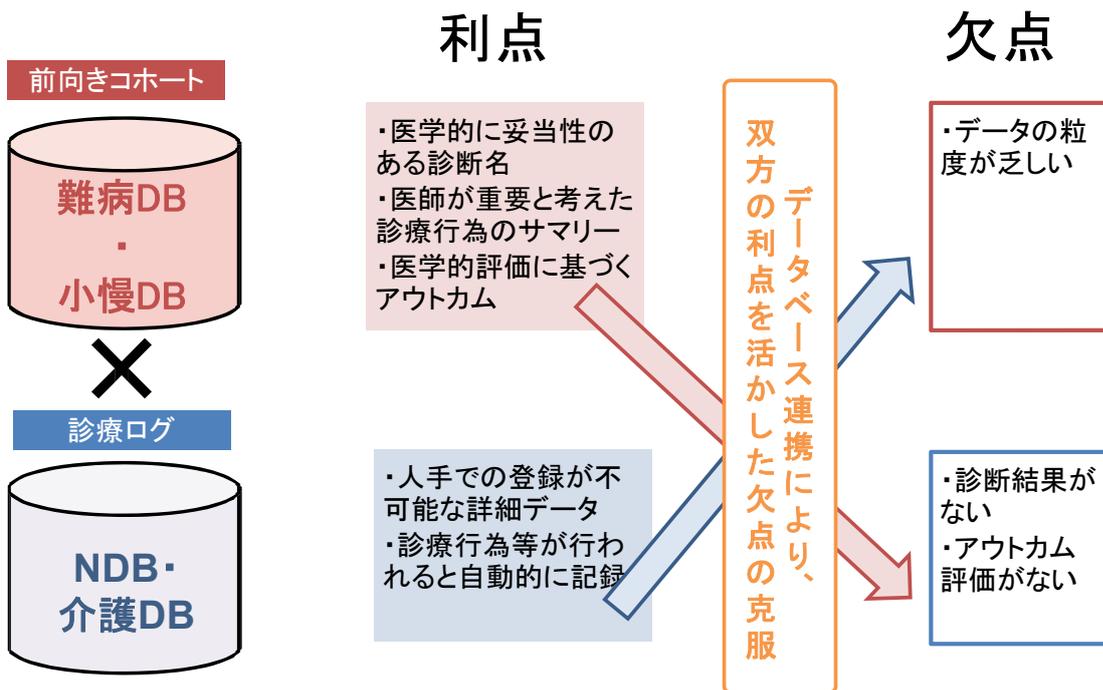
## 「NDB」対「指定難病DB」の星取表

項目	NDB	指定難病DB・小慢DB
病名	△(病名や薬剤による疾患定義) ○(併存疾患の把握)	◎(病名の信頼性が高い)
検査	△(行った回数はわかる)	○(1年単位だが結果がわかる)
重症度・発症	△(薬剤や診療行為から推定)	○(疾患によって違うが概ね取得可能、1年単位、指定難病を外れることにより軽症化を把握、発症年月記載あり)
投薬状況	◎(薬剤の種類や量)	○(調査地点の使用薬剤はわかる)
個人追跡	◎(長期間の追跡、小慢からのトランジションが可能)	△(小児期から成人への追跡は困難、追跡脱落あり)
医療費	◎(公費医療の一部を除く)	×(情報がない)
その他		患者住所地が分かる

## 各データベースの特徴

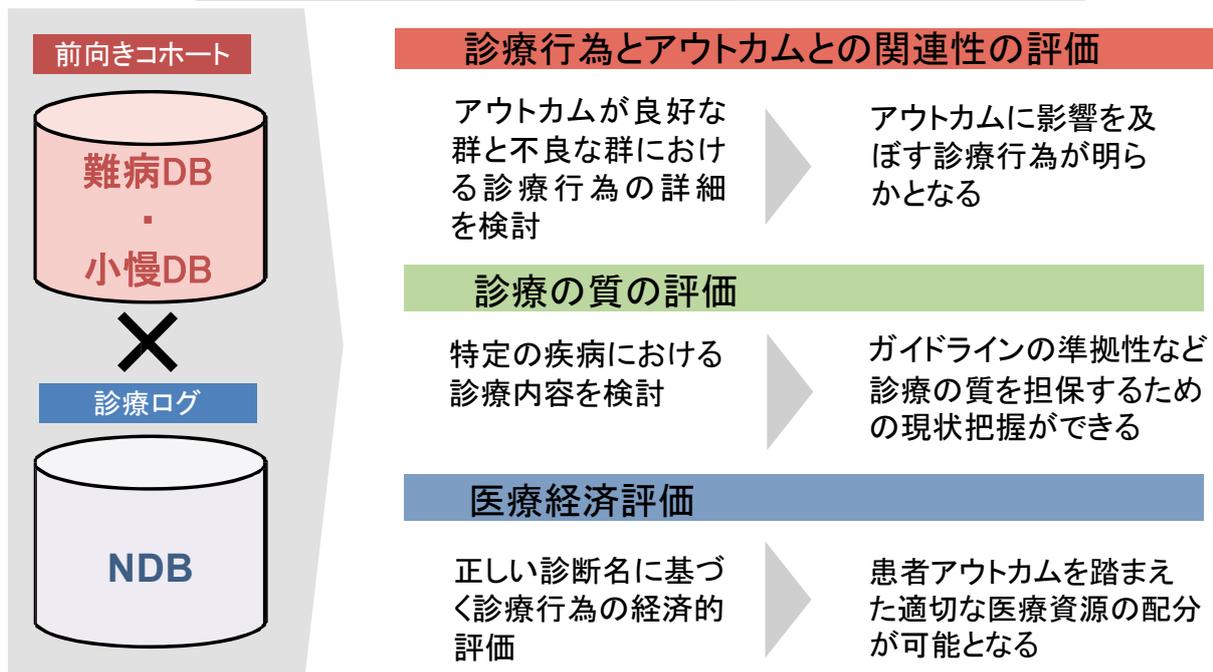


# DB連携の目的

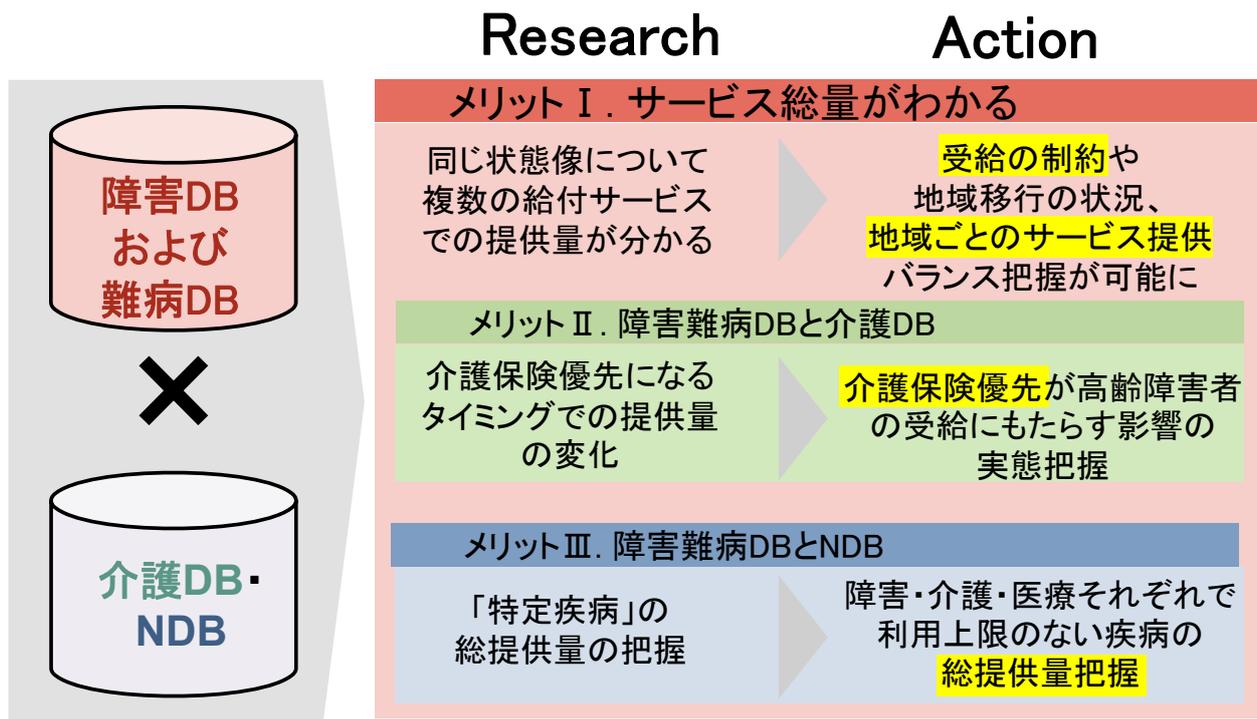


## ID付きデータ提供が必要な理由

患者アウトカムと紐付けるため、ID付きデータが必要



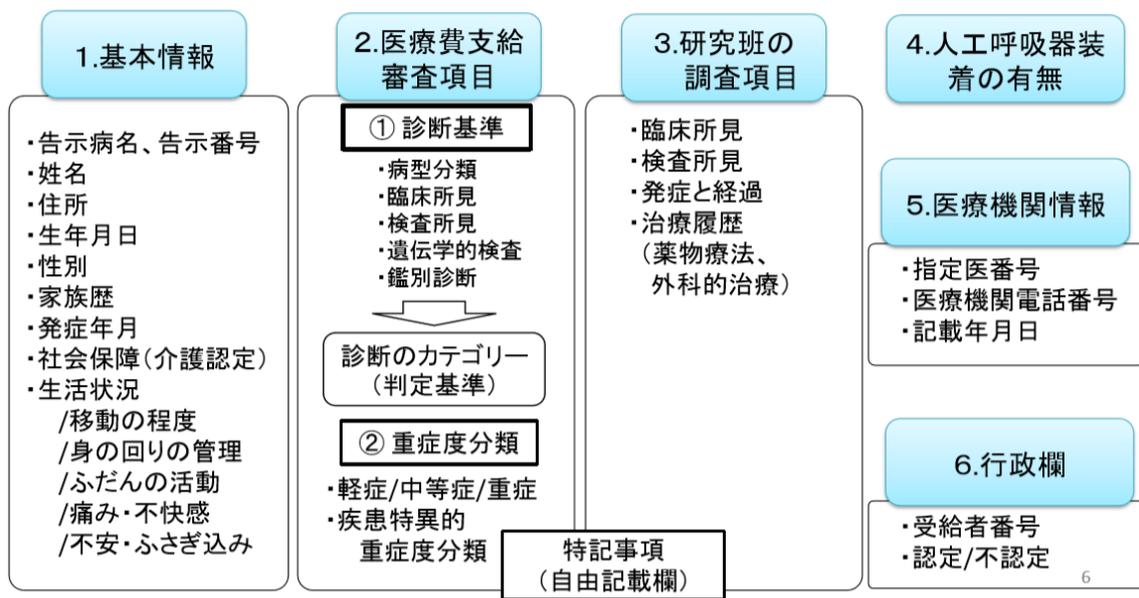
## ID付きで研究者にデータが提供された場合のデータの利用の可能性



## 難病DBの概要

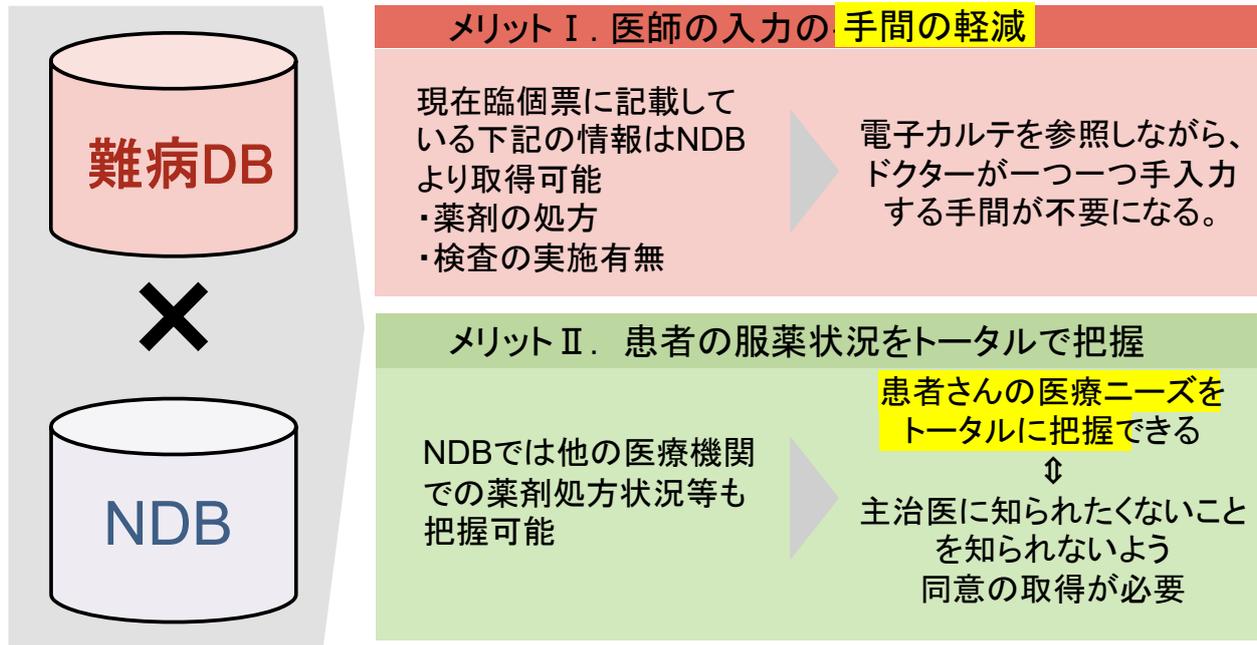
## 指定難病患者データベースに登録される項目

指定難病データベースには、指定医が作成する臨床調査個人票に記載されている情報が登録される。臨床調査個人票に記載される主な情報は、以下の6つ。



## ID付きで研究者にデータが提供された場合のデータの利用の可能性

- 医師の高残業問題を解決するためにも、事務作業の低減は必須。



## 介護DBとNDB、その他のDBの連結

**NDBに  
介護保険総合データベース（介護DB）  
がくっつけば  
強力な国家データベースDBとなる。  
さらに難病DB、障害DBとの連結が模索  
されている。**

**個人単位で連結できれば、  
次のような未来が見えるのでは？**

## 介護DBとNDBの連結の場合

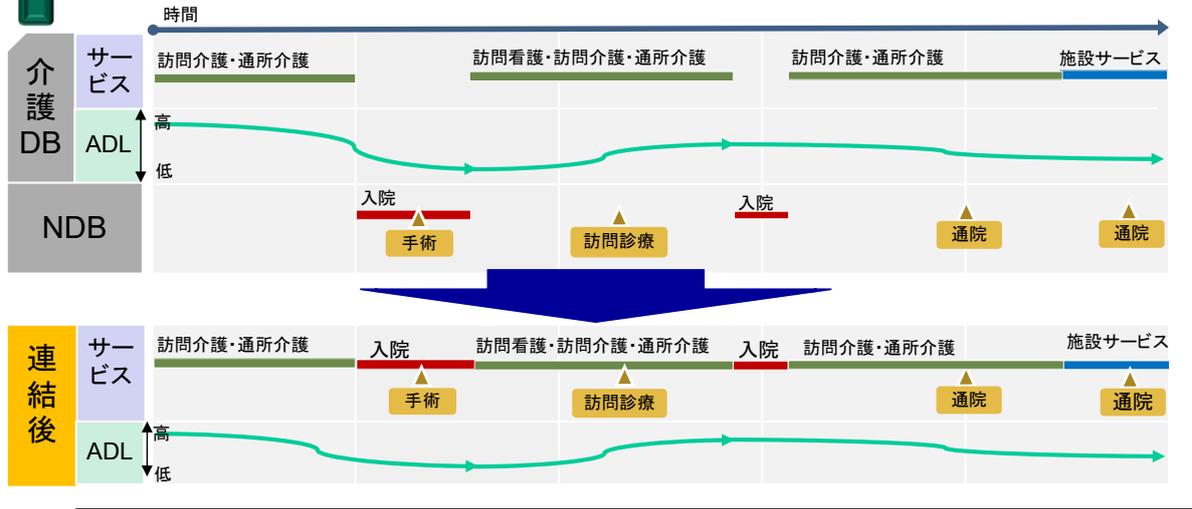
### 介護DB（要介護認定等情報・介護レセプト等情報）の課題

介護DBだけでは、高齢者が利用している介護サービスの種類・量・費用と要介護度

・ADL等しか分からないため、それらの**変化に影響したイベントが把握できない。**

NDBと連結されることで、**少なくとも医療的なイベントと介護サービスの種類・量・費用と要介護度・ADL等との関係性が把握できる可能性がある。**

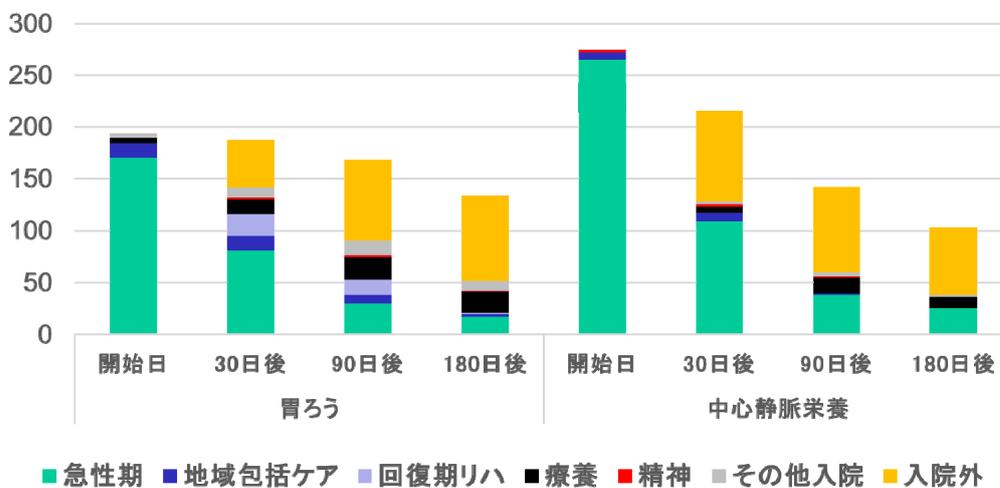
NDBにとっても、患者のアウトカムが分からない特性を一定程度補える可能性がある



## 医療と介護レセプトの連結例

### 人工栄養が開始された患者の療養場所追跡

(奈良県KDBを利用) (Tsugihashi, Noda et al. BMC Geriatrics. 2021)



開始から180日後に生存していた患者の**大部分は病院外で療養**  
 →難病DBとの連結で、特定疾病(多くが難病)の分析も可能に。

## まとめ

---

### ▶ データ連結のメリット

1. サービスをまたいだ総量を把握できる
2. 全経過を把握できる（背景やプロセス、アウトカムも）
3. 特に、介護保険における特定疾病（難病が多い）の状況や医療費・介護費用等の施策分析が可能になる

### ▶ 解決すべき問題点

1. 個人情報保護のクリア
  2. 連結はできても「分析可能なデータ化」に膨大な手間がかかる
  3. 問題点の難しさに、まだ十分な認識がない
-

# レセプト電算用マスターと MEDIS の標準病名マスター における指定難病病名の収載状況について

菅野 沙帆、久保 慎一郎、  
西岡 祐一、野田 龍也、今村 知明

奈良県立医科大学 公衆衛生学講座

## 1. はじめに

日本は医療保険を利用した保険診療が行われているが、保険診療が適切に行われるために保険医の診療録記載の義務が健康保険法にて定められている。また、診療録は診療経過の記録であると同時に診療報酬請求の根拠でもあり、医師は正確な傷病名を記載する必要がある。<sup>1)</sup>

現在、傷病名には世界保健機関(WHO)により作成されたICD-10に準拠し、厚生労働省が日本語版を作成したICD-10、厚生労働省が提供する医療保険請求に係る傷病名マスターと医療情報システム開発センター(MEDIS-DC)発行の標準病名マスター、その他指定難病及び告示以外難病名が存在する。

これら傷病名と各マスター間の収載状況を調査した先行研究にて病名の相違やマスターに未登録の疾患が存在することが明らかとなっている。<sup>1)</sup>近年医療情報の活用が進められている中、医療用語やコード等の統一は不可欠である。そこで、先行研究以降の収載状況について再調査を行った。

## 2. 方法

### 1) 病名一覧・各マスターの入手

2021年1月時点で最新の指定難病一覧を厚生労働省の健康政策の指定難病ページより、告示以外難病名一覧を難病情報センターのホームページより入手した。また、「標準病名マスター作業班」サイトより、2021年1月1日改訂のMEDIS標準病名マスターver.5.05を、「診療情報提供サービスホームページ」より2020年12月25日改訂の「傷病名マスター」を入手した。

### 2) 先行研究との比較

先行研究以降、2020年5月、11月と2021年1月時点で指定難病、告示以外難病名と標準病名マスター、傷病名マスター間の収載状況を調査し対照表を作成した。

## 3. 結果

先行研究以降11月時点ではマスター収載状況に変化は無かった。指定難病名は333件、告示以外難病名は1259件であった。難病名、各マスターの対照表を表1に示す。

Table.1 難病名、各マスター間との対照表

難病情報センター	告示番号	4	5			
	指定難病名	原発性側索硬化症	進行性核上性麻痺			
告示病名以外の指定難病対象疾病名	原発性側索硬化症	進行性核上性麻痺				
MEDIS標準病名マスター	病名交換用コード	B2D4	B08J			
	病名管理番号	20060472	20066118			
	牽引用語No.	1	1	2	3	4
	牽引用語	原発性側索硬化症	進行性核上性麻痺	スチール・リチャードソン・オルツェウスギー病	PSP	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI病
傷病名マスター	傷病名マスター	3352008	3318005			
	傷病名	原発性側索硬化症	進行性核上性麻痺			

### 1) 標準病名マスター、傷病名マスター

2021年1月時点で各マスターに新規登録された告示以外指定難病名は「再発寛解型多発性硬化症」「一次性進行型多発性硬化症」「二次性進行型多発性硬化症」の3件であった。以下、各マスターの収載状況における課題について述べる。まず、各マスターに未登録の告示指定難病は、「ライゾブーム病」など全7件であった。次に、登録されている病名が同一疾患であっても病名と各マスター間で一致しないものや一文字異なるものがあった。例えば、「アンダースン病」は各マスターにおいて「アンダーソン病」と表記されていた。次に、告示以外難病名が索引用語のみに登録されているものがあった。例えば「脈無し病」や「ウエグナー肉芽腫症」、「高月病」などである。また標準病名マスターの索引テーブルには存在し、傷病名マスターにないものが71件あった。

### 2) 指定難病及び告示以外難病名について

指定難病名に同一病名が複数登録されている病名があった。例えば、指定難病の「バージャー病」は「IgA腎症」の告示以外難病名に記載されていた。

## 4. 考察

各マスターに病名が新規追加されており、継続的にマスター整備が行われていることが明らかになった。一方で、マスターに未登録の病名、病名が一致しないもの等が存在した。

病名には別名や同義語が多数存在し、特に難病は希少な疾患で別名が多いことや今後も新たな病気が発見される可能性がある。マスター整備は各領域の班会議や学会にて審議されているが、全用語を一つに絞ることは困難であると同時に多大な時間と労力を要する<sup>3)4)5)</sup>。加えて、指定難病においても各病名の定義が一部整理されていないものがある。これらが、マスターが一部整理されていない要因の一つであると考えられる。そのため、新規疾患や既に登録されている疾患の同義語や別名を新たに登録する際にはその疾患と紐付けできるよう各専門領域の団体と連携を行うことが重要であると考えられる。また、適切な保険診療、近年の医療情報の活用の流れにおいてマスター整備は必須であるが、マスターの作成側、疾患定義を整理した上で新規登録の要望を出す各専門領域の団体と双方の協力が必要であると考えられる。

## 5. 結語

継続的にマスター整備が進められていることが明らかとなった。一方、各マスター間で病名の差異が残っているため改善が必要である。各関係団体が連携し、差異を無くすような仕組みを構築することが望まれる。

## 参 考 文 献

- [1] 厚生労働省保険局医療課医療指導監査室. 保険の理解のために【医科】令和元年度,[<https://www.mhlw.go.jp/content/000544888.pdf> (cited 2020-Aug-19)].
- [2] 野田龍也.2019.「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他の行政データベースとの連携についての研究.平成30年度総括・分担研究報告書」
- [3] 大江和彦. 病名用語の標準化と臨床医学オントロジーの開発. 情報管理 2010. 52(12), 701-709
- [4] 波多野賢二, 大江和彦. 医療情報の電子化と用語・コードの標準化. 医学のあゆみ 2007. 1013-1017
- [5] 大江和彦.標準病名の現状と課題. 日東医誌 2010. 203-212

本研究は、「第40回医療情報学連合大会(第21回日本医療情報学会学術大会)」での発表抄録を改変したものである。

## 【フラグの定義】

記号	定義
(A)	指定難病名
(B)	告示病名以外の指定難病対象疾病名
(C)	MEDIS標準病名マスターの索引用語
(D)	傷病名マスターの傷病名基本名称
(A) ≠ (C)and(D)	「指定難病名」と 「MEDIS標準病名マスターの索引用語及び傷病名マスターの傷病名基本名称」が異なる
(B) ≠ (C)and(D)	「告示病名以外の指定難病対象疾病名」と 「MEDIS標準病名マスターの索引用語及び傷病名マスターの傷病名基本名称」が異なる
(C) ≠ (D)	「MEDIS標準病名マスターの索引用語」と「傷病名マスターの傷病名基本名称」が異なる

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) (a) (D)	(B) # (C) (a) (D)	(C) # (D)	
1	球脊髄性筋萎縮症	球脊髄性筋萎縮症	DCPR	20084039	1	球脊髄性筋萎縮症	8832469	球脊髄性筋萎縮症				
1					2	KENNEDY-ALTER-SUNG症候群						
1					3	KENNEDY病						
1					4	ケネディ・オルター・スン症候群						
1					5	ケネディ・オルター・スン症候群						
1					6	ケネディ・オルター・スン症候群						
1					7	ケネディ病						
1		Kennedy disease (ケネディー病)			なし					1		
2	筋萎縮性側索硬化症	筋萎縮性側索硬化症	FLAA	20059235	1	筋萎縮性側索硬化症	3352007	筋萎縮性側索硬化症				
2					2	ALS						
3	脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症	SG44	20067011	1	脊髄性筋萎縮症	8835990	脊髄性筋萎縮症				
3					2	脊髄性進行性筋萎縮症						
3					3	SPMA						
3					4	進行性筋萎縮						
3					5	進行性脊髄性筋萎縮症						
3					6	脊髄進行性筋萎縮症						
3					7	脊髄性筋萎縮						
3					8	脊髄性筋萎縮(症)						
3					9	進行性筋萎縮症						
3					10	脊髄性筋萎縮症						
3		脊髄性筋萎縮症II型：重症型、急性乳児型、ウェルドニツヒ・ホフマン(Werdnig-Hoffmann)病	KLR1	20095553	1	脊髄性筋萎縮症II型	8846173	脊髄性筋萎縮症II型		1	1	
3					2	第1型脊髄性筋萎縮症						
3					3	第1型乳児型脊髄性筋萎縮症						
3					4	ウェルドニツヒ・ホフマン症候群						
3					5	ウェルドニツヒ・ホフマン病						
3					6	乳児型脊髄性筋萎縮症						
3					7	乳児型脊髄性筋萎縮症						
3					8	WERDNIG-HOFFMANN症候群						
3					9	WERDNIG-HOFFMANN病						
3		脊髄性筋萎縮症II型：中間型、慢性乳児型、デュボビッツ(Dubowitz)病	G9QP	20095554	1	脊髄性筋萎縮症II型	8846174	脊髄性筋萎縮症II型		1	1	
3					2	2型小児型脊髄性筋萎縮症						
3					3	第2型脊髄性筋萎縮症						
3					4	小児型進行性筋萎縮症						
3		脊髄性筋萎縮症III型：軽症型、慢性型、クーゲルベルグ・ウェランダー(Kugelberg-Welander)病	CT7H	20095555	1	脊髄性筋萎縮症III型	8846175	脊髄性筋萎縮症III型		1	1	
3					2	KUGELBERG-WELANDER病						
3					3	クーゲルベルグ・ウェランダー病						
3					4	クーゲルベルグ・ウェランダー病						
3					5	3型若年型脊髄性筋萎縮症						
3					6	第3型脊髄性筋萎縮症						
3					7	若年型進行性筋萎縮症						
3		脊髄性筋萎縮症IV型	KEK3	20094887	1	脊髄性筋萎縮症IV型	8845973	脊髄性筋萎縮症IV型		1	1	
3					2	成人型脊髄性筋萎縮症						
3					3	脊髄性筋萎縮症4型						
4	原発性側索硬化症	原発性側索硬化症	B2D4	20060472	1	原発性側索硬化症	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	B08J	20066118	1	進行性核上性麻痺	3318005	進行性核上性麻痺				
5					2	ステール・リチャードソン・オルツェウスキー病						
5					3	PSP						
5					4	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski病						
6	パーキンソン病	パーキンソン病	P3JV	20052621	1	パーキンソン病	3320002	パーキンソン病				
6					2	PARKINSON病						
6					3	特発性PARKINSON症候群						
6					4	特発性パーキンソンニズム						
6					5	特発性パーキンソン症候群						
6					6	振戦麻痺						
6					7	原発性PARKINSON症候群						
6					8	原発性パーキンソン症候群						
6					9	パーキンソン氏病						
7	大脳皮質基底核変性症	大脳皮質基底核変性症	VN81	20084775	1	大脳皮質基底核変性症	8841403	大脳皮質基底核変性症				
7					2	皮質基底核変性症						
8	ハンチントン病	ハンチントン病	Q1FE	20052543	1	ハンチントン病	8843948	ハンチントン病				
8					2	ハンチントン舞踏病						
8					3	HUNTINGTON病						
8					4	HUNTINGTON舞踏病						
8		若年型ハンチントン病	MHA2	20095515	1	若年型ハンチントン病	8846154	若年型ハンチントン病				
8					2	若年型HUNTINGTON病						
9	神経有棘赤血球症	神経有棘赤血球症	LTHR	20100461	1	神経有棘赤血球症	8848266	神経有棘赤血球症				
9		有棘赤血球舞踏病	F3JL	20077381	1	有棘赤血球舞踏病	3335006	有棘赤血球舞踏病				
9		Mcleod症候群	BDQF	20100640	1	マククラウド症候群	8848306	マククラウド症候群			1	
9					2	MCLEOD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	RR7D	20052012	1	シャルコー・マリー・トゥース病	8834519	シャルコー・マリー・トゥース病				
10					2	シャルコー・マリー・トゥース麻痺						
10					3	腓骨筋萎縮						
10					4	マリー・シャルコー・トゥース神経性筋萎縮症						
10					5	MARIE CHARCOT TOOTH神経性筋萎縮症						
10					6	CHARCOT MARIE TOOTH病						
10					7	CHARCOT MARIE TOOTH麻痺						
10					8	神経性進行性筋萎縮症						
10					9	シャルコー・マリー・トゥース病						
10		脱髄型シャルコー・マリー・トゥース病			なし					1		
10		軸索型シャルコー・マリー・トゥース病			なし					1		
10		中間型シャルコー・マリー・トゥース病			なし					1		
11	重症筋無力症	重症筋無力症	SQ10	20064101	1	重症筋無力症	3580006	重症筋無力症				
11					2	エルブ・ゴールドフラム症候群						
11					3	エルブ・ゴールドフラム病						
11					4	ERB-GOLDFLAM症候群						
11					5	ERB-GOLDFLAM病						
11					6	GOLDFLAM-ERB症候群						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
11					7	GOLDFLAM-ERB病						
11					8	ゴールドフラム・エルブ症候群						
11					9	ゴールドフラム・エルブ病						
11					10	エルブ・ゴールドフラム症候群						
11					11	エルブ・ゴールドフラム病						
12	先天性筋無力症候群	先天性筋無力症候群	LH9M	20100462	1	先天性筋無力症候群	8848366	先天性筋無力症候群				
12					2	先天性筋無力症						
12					3	先天性筋無力症						
12		終板アセチルコリン受容体欠損症				なし					1	
12		スローチャンネル症候群				なし					1	
12		ファーストチャンネル症候群				なし					1	
12		ナトリウムチャンネル筋無力症				なし					1	
12		終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症				なし					1	
12		発作性無呼吸を伴う先天性筋無力症				なし					1	
13	多発性硬化症	多発性硬化症	Q1P9	20079746	1	多発性硬化症	3409005	多発性硬化症				
13	／視神経脊髄炎				2	MS						
13					3	多発性硬化症						
13					4	多発性硬化症の痴呆						
13					5	多発性硬化症の認知症						
13		視神経脊髄炎	VLS4	20062958	1	視神経脊髄炎	3410003	視神経脊髄炎				
13					2	視神経脊髄炎多発性硬化症						
13		デビック病			3	デビック病	なし				1	1
13					4	DEVIC病						
13					5	多発性硬化症性球後視神経炎						
13					6	急性視神経脊髄炎						
13		再発寛解型多発性硬化症	J95C	20104657	1	再発寛解型多発性硬化症	8850432	再発寛解型多発性硬化症				
13		一次性進行型多発性硬化症	MPSH	20104658	1	一次性進行型多発性硬化症	8850381	一次性進行型多発性硬化症				
13		二次性進行型多発性硬化症	APKS	20104660	1	二次性進行型多発性硬化症	8850553	二次性進行型多発性硬化症				
13		Balo病(パロ-同心円硬化症)	PFED	20084781	1	パロ-病	8844908	パロ-病			1	
13					2	パロ疾患						
13					3	パロ同心円硬化症						
13					4	パロ-同心円硬化症						
13					5	パロ-同心円状硬化症						
13					6	パロ-同心円硬化症						
13					7	同心円硬化症						
13					8	BALO疾患						
13					9	BALO同心円硬化症						
13					10	BALO同心円状硬化症						
13					11	BALO同心円硬化症						
13					12	BALO病						
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	R3MT	20085396	1	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	8841670	慢性炎症性脱髄性多発神経炎				
14	／多巣性運動ニューロパチー				2	CIDP						
14					3	慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー						
14					4	慢性炎症性脱髄性多発根ニューロパチー						
14					5	慢性炎症性脱髄性多発根神経炎						
14		多巣性運動ニューロパチー	NBKL	20084771	1	多巣性運動ニューロパチー	8841400	多巣性運動ニューロパチー				
14					2	多巣性運動ニューロパチー						
15	封入体筋炎	封入体筋炎	LNK8	20075211	1	封入体筋炎	7104007	封入体筋炎				
16	クロウ・深瀬症候群	POEMS症候群	DHVV	20097783	1	POEMS症候群	8847152	POEMS症候群	1	1	1	
16		高月病			2	高月病	なし				1	1
16					3	骨硬化型骨髄腫						
16					4	CROW FUKASE症候群						
16		クロウ・深瀬症候群			5	クロウ・深瀬症候群	なし				1	1
16		PEP症候群				なし					1	
17	多系統萎縮症		ISVC	20089108	1	多系統萎縮症	8843934	多系統萎縮症				
17					2	多系統萎縮症						
17		オリ-ブ糖小脳萎縮症	L7E4	20051405	1	オリ-ブ糖小脳萎縮症	8831003	オリ-ブ糖小脳萎縮症				
17					2	オリ-ブ糖小脳萎縮症						
17					3	オリ-ブ糖小脳萎縮						
17					4	オリ-ブ糖小脳萎縮(症)						
17					5	OPCA						
17		脳糸体黒質変性	ETAF	20068007	1	脳糸体黒質変性症	8836114	脳糸体黒質変性症			1	
17					2	脳糸体黒質変性症						
17					3	線状体黒質変性症						
17		シャイ・ドレーガー症候群	UGHR	20052001	1	シャイ・ドレーガー症候群	3330003	シャイ・ドレーガー症候群				
17					2	神経原性起立性低血圧症						
17					3	シャイドレーガー症候群						
17					4	SDS						
17					5	SHY DRAGER症候群						
17		MSA-C				なし					1	
17		MSA-P				なし					1	
18	脊髄小脳変性症		CM11	20066992	1	脊髄小脳変性症	8835986	脊髄小脳変性症				
18	(多系統萎縮症を除く。)				2	脊髄小脳変性運動失調						
18					3	脊髄小脳変性						
18					4	脊髄小脳変性(症)						
18					5	SCD						
18					6	小脳脊髄変性症						
18		遺伝性脊髄小脳変性症				なし					1	
18		孤発性脊髄小脳変性症				なし					1	
18		純粋小脳型脊髄小脳変性症				なし					1	
18		多系統障害型脊髄小脳変性症				なし					1	
18		純粋型脊髄小脳変性症				なし					1	
18		複合型脊髄小脳変性症				なし					1	
19	ライソゾーム病	ライソゾーム病				なし					1	1
19		ゴーシェ病 (Gaucher病)	L4PM	20051890	1	ゴーシェ病	2727004	ゴーシェ病				
19					2	セラブロシド蓄積症						
19					3	GAUCHER病						
19		ニーマン・ピック病A型	KLBE	20095592	1	ニーマン・ピック病A型	8846198	ニーマン・ピック病A型			1	1
19					2	NIEMANN-PICK病A型						
19					3	A型NIEMANN-PICK病						
19					4	A型ニーマン・ピック病						
19		ニーマン・ピック病B型	RLN2	20095593	1	ニーマン・ピック病B型	8846199	ニーマン・ピック病B型			1	1
19					2	NIEMANN-PICK病B型						
19					3	B型NIEMANN-PICK病						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び難病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター		難病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	難病名マスター	(D)難病名基本名称	(A) # (C) (a) (D)	(B) # (C) (a) (D)	(C) # (D)	
19					4	B型ニーマン・ピック病						
19		ニーマンピック病C型 (Niemann-Pick病C型)	KBC7	20095594	1	ニーマン・ピック病C型	8846200	ニーマン・ピック病C型		1	1	
19					2	NIEMANN-PICK病C型						
19					3	C型NIEMANN-PICK病						
19					4	C型ニーマン・ピック病						
19		GM1ガングリオシドーシス	LAT5	20050180	1	GM1ガングリオシドーシス	8830079	GM1ガングリオシドーシス		1	1	
19					2	GM1ガングリオシドーシス						
19					3	ガングリオシドーシスGM1						
19		GM2ガングリオシドーシス (Tay-Sachs病、Sandhoff病、AB型)	ASS1	20050181	1	GM2ガングリオシドーシス	8830080	GM2ガングリオシドーシス		1	1	
19					2	ガングリオシドーシスGM2						
19		GM2ガングリオシドーシス1型	NPAS	20079692	1	GM2ガングリオシドーシス1型	8830081	GM2ガングリオシドーシス1型		1	1	
19					2	TAY-SACHS病						
19					3	テイ・サックス病						
19					4	テイ・サックス病						
19		GM2ガングリオシドーシス2型	DOL5	20079693	1	GM2ガングリオシドーシス2型	8830082	GM2ガングリオシドーシス2型		1	1	
19					2	サンドホフ病						
19					3	SANDHOFF病						
19		GM2ガングリオシドーシスAB型			なし						1	
19		クラッペ病 (Krabbe病)	MFUL	20051635	1	クラッペ病	3300002	クラッペ病				
19					2	KRABBE病						
19					3	グロボイド細胞性脳白質異常症						
19					4	グロボイド細胞白質ジストロフィー						
19		異染性白質ジストロフィー	TB9G	20054122	1	異染性白質ジストロフィー	8830484	異染性白質ジストロフィー				
19					2	異染性白質異常症						
19					3	シュルツ型白質ジストロフィー						
19					4	シュルツ症候群						
19					5	シュルツ型白質ジストロフィー						
19					6	シュルツ症候群						
19					1	マルチプルサルファターゼ欠損症						
19					2	多種サルファターゼ欠損症						
19					3	多発性サルファターゼ欠損症						
19		マルチプルサルファターゼ欠損症	F5D5	20095637	4	マルチプルサルファターゼ欠損症	8846221	マルチプルサルファターゼ欠損症		1	1	
19		ファーバー病 (Farber病)	MTJ2	20095621	1	ファーバー病	8846212	ファーバー病				
19					2	FARBER病						
19		ムコ多糖症I型 (Hurler/Scheie症候群)	L9Q8	20095649	1	ムコ多糖症I型	8846225	ムコ多糖症I型		1	1	
19					2	第1型ムコ多糖症						
19					3	HURLER-SCHIEIE症候群						
19					4	HURLER-SCHIEIE症候群						
19					5	ハーラー・シャイエ症候群						
19		ムコ多糖症II型 (Hunter症候群)	D2BC	20095650	1	ムコ多糖症II型	8846226	ムコ多糖症II型		1	1	
19					2	ハンター症候群						
19					3	ハンター病						
19					4	2型ムコ多糖症						
19					5	HUNTER症候群						
19					6	HUNTER病						
19		ムコ多糖症III型 (Sanfilippo症候群)	LD1N	20095651	1	ムコ多糖症III型	8846227	ムコ多糖症III型		1	1	
19					2	サンフィリッポ症候群						
19					3	サンフィリッポ症候群						
19					4	SANFILIPPO症候群						
19					5	3型ムコ多糖症						
19		ムコ多糖症IV型 (Morquio症候群)	RDFQ	20095652	1	ムコ多糖症IV型	8846228	ムコ多糖症IV型		1	1	
19					2	モルキオ症候群						
19					3	MORQUIO症候群						
19					4	4型ムコ多糖症						
19		ムコ多糖症V型 (Maroteaux-Lamy症候群)	L7K9	20095653	1	ムコ多糖症V型	8846229	ムコ多糖症V型		1	1	
19					2	MAROTEAUX-LAMY症候群						
19					3	マロトー・ラミー症候群						
19					4	6型ムコ多糖症						
19		ムコ多糖症VII型 (Sly病)	LLQ2	20095654	1	ムコ多糖症VII型	8846230	ムコ多糖症VII型		1	1	
19					2	ベータグルクロニダーゼ欠損症						
19					3	SLY病						
19					4	スライ病						
19					5	7型ムコ多糖症						
19					6	ベータグルクロニダーゼ欠損症						
19		ムコ多糖症IX型 (ヒアルロニダーゼ欠損症)			なし						1	
19		シアリドーシス	DJ8D	20086644	1	シアリドーシス	8842242	シアリドーシス				
19					2	ムコリビドーシス1型						
19					3	シアロ糖糖合体蓄積症						
19					4	第1型ムコ脂質症						
19		ガラクトシアリドーシス	LOCT	20084072	1	ガラクトシアリドーシス	8831888	ガラクトシアリドーシス				
19			H9DM	20084062	1	細胞病						
19					2	I細胞病						
19					3	ムコリビドーシス2型						
19		ムコリビドーシスII型	H9DM	20084062	4	ムコリビドーシスII型	なし				1	1
19					5	2型ムコ脂質症						
19					6	アイセル病						
19					7	I-CELL病						
19					8	I-細胞病						
19					1	ムコリビドーシス3型						
19		ムコリビドーシスIII型	NRS3	20079710	2	ムコリビドーシスIII型	8840477	ムコリビドーシスIII型		1	1	
19					3	3型ムコ脂質症						
19		α-マンノシドーシス			なし						1	
19		β-マンノシドーシス	U230	20095674	1	β-マンノシドーシス	8846235	β-マンノシドーシス		1	1	
19					2	βマンノシドーシス						
19		フコシドーシス	V2VE	20052861	1	フコース症	8839775	フコース症		1		
19					2	フコース蓄積症						
19					3	フコシドーシス						
19		フコシドーシス	V2VE	20052861	4	フコシドーシス	なし				1	1
19		アスバルチルグルコサミン尿症	KED3	20095393	1	アスバルチルグルコサミン尿症	8846091	アスバルチルグルコサミン尿症				
19					2	アスバラギングルコサミン尿症						
19		シンドラー病	F9J4	20095509	1	シンドラー病	8846151	シンドラー病				
19					2	SCHINDLER病						
19		神崎病	C722	20095430	1	神崎病	8846106	神崎病				
19					1	糠尿病2型						

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
19		ポンペ病 (Pompe病)	B3TV	20053249	2	ポンペ病	2710010	ポンペ病				
19					3	糖原病II型						
19					4	POMPE病						
19		酸性リパーゼ欠損症 (Wolman病)	N151	20103306	1	酸性リパーゼ欠損症	8849631	酸性リパーゼ欠損症				
19		ダノン病 (Danon病)	FHH7	20095577	1	ダノン病	8846187	ダノン病				
19					2	DANON病						
19		遊離シアル酸蓄積症	RLMP	20103307	1	遊離シアル酸蓄積症	8849689	遊離シアル酸蓄積症				
19		セロイドリポフラスチノーシス				なし				1		
19		ファブリー病 (Fabry病)	JDP4	20084068	1	ファブリー病	8839589	ファブリー病				
19					2	FABRY病						
19					3	ファブリー病						
19		シスチン症	QSD6	20051986	1	シスチン症	2700015	シスチン症				
19					2	シスチン蓄積症						
19					3	シスチン血症						
20		副腎白質ジストロフィー				副腎白質ジストロフィー	8839695	副腎白質ジストロフィー				
20					2	アジソン・シルダー病						
20					3	ADDISON-SCHILDER病						
20					4	ALD						
20					5	副腎脳白質ジストロフィー						
20		小児大脳型副腎白質ジストロフィー				なし				1		
20		悪性大脳型副腎白質ジストロフィー				なし				1		
20		副腎脊髄ニューロパチー	H26G	20095625	1	副腎脊髄ニューロパチー	8846214	副腎脊髄ニューロパチー				
20					2	副腎脊髄神経症						
20		成人大脳型副腎白質ジストロフィー				なし				1		
20		小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィー				なし				1		
20		アジソン型副腎白質ジストロフィー				なし				1		
21		ミトコンドリア病				ミトコンドリア病	8845613	ミトコンドリア病				
22		もやもや病	TK6U	20094357	1	もやもや病	4375001	もやもや病				
22		ウイルス動脈輪閉塞症	CET2	20050703	1	ウイルス動脈輪閉塞症				1	1	
22					2	ウイルス動脈輪閉塞症						
22					3	ウイルス動脈輪閉塞						
22					4	ウイルス動脈輪閉塞(症)						
22					5	ウイルス動脈輪閉塞症						
22					6	WILLIS動脈輪閉塞症						
23		プリオン病				プリオン病	8848413	プリオン病				
23					2	亜急性海綿状脳症						
23					3	プリオン病						
23		孤発性プリオン病				なし				1		
23		孤発性クワイツフェルト・ヤコブ病	KK0J	20095476	1	孤発性クワイツフェルト・ヤコブ病	8846131	孤発性クワイツフェルト・ヤコブ病				
23					2	孤発性CJD						
23		遺伝性クワイツフェルト・ヤコブ病				なし				1		
23		遺伝性プリオン病				なし				1		
23		家族性クワイツフェルト・ヤコブ病	SM5H	20095427	1	家族性クワイツフェルト・ヤコブ病	8846103	家族性クワイツフェルト・ヤコブ病				
23					2	家族性CJD						
23		ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	ATN4	20085386	1	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	8841322	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病				
23					2	GERSTMANN STRAUSSLER SCHEINKER病						
23					3	GSS						
23					4	ゲルストマン・シュトロイスラー・シャインカー						
23					5	ゲルストマン・シュトロイスラー・シャインカー症候群						
23					6	ゲルストマン・シュトロイスラー・シャインカー病						
23					7	ゲルストマン・シュトロイスラー・シャイン						
23		致死性家族性不眠症	ARCH	20085387	1	致死性家族性不眠症	8841662	致死性家族性不眠症				
23					2	FFI						
23		獲得性プリオン病				なし				1		
23		クールー	T284	20083916	1	クールー	8832783	クールー				
23					2	クローリー						
23		医原性クワイツフェルト・ヤコブ病				なし				1		
23		変異型クワイツフェルト・ヤコブ病				なし				1		
24		亜急性硬化性全脳炎				亜急性硬化性全脳炎	462001	亜急性硬化性全脳炎				
24					2	SSPE						
24					3	パンゾゲル硬化性白質脳炎						
24					4	ドーソン封入体脳炎						
25		進行性多巣性白質脳症				進行性多巣性白質脳症	463001	進行性多巣性白質脳症				
25					2	PML						
25					3	多巣性白質脳症						
26		H T L V - 1 関連脊髄症	JN3P	20100465	1	HTLV-1関連脊髄症	8830102	H T L V - 1 関連脊髄症	1		1	
26					2	HTLV-1関連脊髄症						
26					3	HAM						
27		特発性基底核石灰化症				特発性基底核石灰化症	8848218	特発性基底核石灰化症				
27					2	特発性両側性大脳基底核・小脳歯状核石灰化症						
27					3	FAHR病						
27		ファール(Fahr)病	KAHT	20100434	4	ファール病	なし			1	1	
27					5	IBGC						
27		家族性特発性基底核石灰化症(FIBGC)	NQ3Q	20100439	1	家族性特発性基底核石灰化症	8848195	家族性特発性基底核石灰化症				
27					2	FIBGC						
27		primary familial brain calcification (PFBC)				なし				1		
28		全身性アミロイドーシス				全身性アミロイドーシス	2773013	全身性アミロイドーシス				
28		免疫グロブリン性アミロイドーシス	VU2T	20068352	1	免疫グロブリン性アミロイドーシス	なし			1		
28		原発性アミロイドーシス	QKV6	20060427	1	原発性アミロイドーシス	2773011	原発性アミロイドーシス				
28		反応性AAアミロイドーシス				なし				1		
28		続発性アミロイドーシス	JBF6	20068907	1	続発性アミロイドーシス	2773014	続発性アミロイドーシス				
28					2	二次性アミロイドーシス						
28		老人性トランスサイレチン型(TTR)アミロイドーシス				なし				1		
28		家族性アミロイドニューロパチー	NASC	20055564	1	家族性アミロイドニューロパチー	8831265	家族性アミロイドニューロパチー				
28					2	家族性アミロイドニューロパチー						
28		家族性アミロイドーシス	M845	20055562	1	家族性アミロイドーシス	2773034	家族性アミロイドーシス				
28					2	遺伝性アミロイドーシス						
29		ウルリッヒ病				ウルリッヒ病	8848192	ウルリッヒ病				
29					2	ULLRICH型先天性筋ジストロフィー						
29					3	ULLRICH病						
29					4	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
29		Collagen VI 関連ミオパチー (重症型)			なし						1	
30	遠位型ミオパチー	遠位型ミオパチー	EB0E	20100509	1	遠位型ミオパチー	8848193	遠位型ミオパチー				
30					2	遠位型ミオパチー						
30		三好型ミオパチー	CRG4	20100511	1	三好型ミオパチー	8848228	三好型ミオパチー				
30					2	三好型筋ジストロフィー						
30					3	三好型ミオパチー						
30		繰取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	B05U	20100513	1	繰取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	8848223	繰取り空胞を伴う遠位型ミオパチー				
30					2	繰取り空胞を伴う遠位型ミオパチー						
30		眼咽頭遠位型ミオパチー	TS79	20100510	1	眼咽頭遠位型ミオパチー	8848197	眼咽頭遠位型ミオパチー				
30					2	眼咽頭遠位型ミオパチー						
31	ベスレミアオパチー	ベスレミアオパチー	PR5H	20100507	1	ベスレミアオパチー	8848226	ベスレミアオパチー				
31					2	BETHLEMミオパチー						
31					3	ベスレミアオパチー						
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	P57H	20100514	1	自己食食空胞性ミオパチー	8848204	自己食食空胞性ミオパチー				
32					2	自己食食空胞性ミオパチー						
32		ダノン病 (Danon病)	FHH7	20095577	1	ダノン病	8846187	ダノン病				
32					2	DANON病						
32		過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー (X-linked myopathy with excessive autophagy: XMEA)	BKQP	20100515	1	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー	8848194	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー		1	1	
32					2	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	K9EE	20085398	1	シュワルツ・ヤンベル症候群	8841671	シュワルツ・ヤンベル症候群				
33					2	シュワルツ・ヤンベル症候群1型						
33					3	軟骨ジストロフィー性筋強直症						
33					4	SCHWARTZ-JAMPEL症候群						
33		軟骨異栄養性筋強直症			なし						1	
33					1	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1型	K9EE	20085398	1	シュワルツ・ヤンベル症候群1型	8841671	シュワルツ・ヤンベル症候群		1	1	
33					3	軟骨ジストロフィー性筋強直症						
33					4	SCHWARTZ-JAMPEL症候群						
33		シュワルツ・ヤンベル症候群2型			なし						1	
33		Stuve-Wiedemann 症候群			なし						1	
34	神経線維腫症	神経線維腫症	TC07	20082434	1	神経線維腫症	2377005	神経線維腫症				
34					2	多発性神経線維腫						
34					3	多発性神経線維腫症						
34		神経線維腫症1型	RTD1	20085389	1	神経線維腫症1型	8841666	神経線維腫症 1型		1	1	
34					2	フォン・レックリングハウゼン病	2377001	フォン・レックリングハウゼン病				
34		レックリングハウゼン病	RTD1	20052855	3	レックリングハウゼン病	なし				1	1
34					4	VON RECKLINGHAUSEN病						
34					5	RECKLINGHAUSEN病						
34		神経線維腫症II型	V3TV	20085388	1	神経線維腫症2型	8841663	神経線維腫症 2型		1	1	
35	天疱瘡	天疱瘡	JN9J	20071366	1	天疱瘡	6944006	天疱瘡				
35		尋常性天疱瘡	LBNN	20066198	1	尋常性天疱瘡	6944003	尋常性天疱瘡				
35		落葉状天疱瘡	Q4K0	20077467	1	落葉状天疱瘡	6944008	落葉状天疱瘡				
35		腫瘍随伴性天疱瘡	H9AE	20095492	1	腫瘍随伴性天疱瘡	8846140	腫瘍随伴性天疱瘡				
35		増殖性天疱瘡	HPK7	20068621	1	増殖性天疱瘡	6944005	増殖性天疱瘡				
35		紅斑性天疱瘡	A1VM	20061445	1	紅斑性天疱瘡	6944002	紅斑性天疱瘡				
35					2	シネア・アッシャー症候群						
35					3	シネア・アッシャー症候群						
35					4	シネア・アッシャー症候群						
35					5	胎毒性天疱瘡						
35					6	SENEAR-USHER症候群						
35					7	SENEAR-USHER症候群						
35		疱疹状天疱瘡	BEU5	20095632	1	疱疹状天疱瘡	8846218	疱疹状天疱瘡				
35		薬剤誘発性天疱瘡	CL3T	20095663	1	薬剤誘発性天疱瘡	8846234	薬剤誘発性天疱瘡				
35					2	薬物誘発性天疱瘡						
36	表皮水疱症	単純型表皮水疱症	PLH3	20100691	1	単純型表皮水疱症	8837131	単純型表皮水疱症	1			「表皮水疱症」のみの病名はマスターに無い
36					2	単純性表皮水疱症						
36					3	単純型先天性表皮水疱症						
36		優性単純型表皮水疱症			なし						1	
36		Köbner型表皮水疱症			なし						1	
36					1	ウェーバー・コケイン型単純性表皮水疱症						
36					2	ウェーバー・コケイン症候群						
36		Weber-cockayne型表皮水疱症	PRC6	20095404	3	WEBER-COCKAYNE型単純性表皮水疱症	8846098	ウェーバー・コケイン型単純性表皮水疱症		1	1	
36		Dowling-Meara型表皮水疱症			なし						1	
36		色素異常型表皮水疱症			なし						1	
36		色素異常を伴う疱疹状型表皮水疱症			なし						1	
36		Ogna型表皮水疱症			なし						1	
36		表在型表皮水疱症			なし						1	
36		棘細胞型表皮水疱症			なし						1	
36		男性単純型表皮水疱症			なし						1	
36		腸ジストロフィー合併型表皮水疱症			なし						1	
36		致死型表皮水疱症	NVR2	20070389	1	致死型表皮水疱症	8837473	致死型表皮水疱症				
36		Kallin型表皮水疱症			なし						1	
36		女性疱疹状型表皮水疱症			なし						1	
36		伴性劣性単純型表皮水疱症			なし						1	
36		Mendes da Costa型表皮水疱症			なし						1	
36		接合部型表皮水疱症			なし						1	
36		男性接合部型表皮水疱症			なし						1	
36		ヘルリッツ (Herlitz) 型表皮水疱症	S7FD	20095628	1	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症	8846216	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症			1	
36					2	ヘルリッツ症候群						
36					3	ヘルリッツ接合部型表皮水疱症						
36					4	HERLITZ型接合部型表皮水疱症						
36					5	HERLITZ接合部型表皮水疱症						
36		軽縮汎発性萎縮型 (非ヘルリッツ (Herlitz) 型) 表皮水疱症			なし						1	
36		限局性萎縮型表皮水疱症			なし						1	
36		反対性萎縮型表皮水疱症			なし						1	
36		進行型表皮水疱症			なし						1	
36		癌性接合部型表皮水疱症			なし						1	
36		PA-JEB症候群表皮水疱症			なし						1	
36		優性接合部型表皮水疱症			なし						1	
36		Traupe-Belter-Kolde-Voss型表皮水疱症			なし						1	
36		優性栄養障害型表皮水疱症			なし						1	

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター				傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)a nd(D)	(B) # (C)a nd(D)	(C) # (D)	
36		Cockayne-Touraine型表皮水疱症			なし						1	
36		Pasini型表皮水疱症			なし						1	
36		前頭骨型表皮水疱症			なし						1	
36		新生児一過性型表皮水疱症			なし						1	
36		Bart型表皮水疱症			なし						1	
36		限局型表皮水疱症			なし						1	
36		優性痒疹型表皮水疱症			なし						1	
36		劣性栄養障害型表皮水疱症			なし						1	
36		Hallopeau-Siemens型表皮水疱症			なし						1	
36		非Hallopeau-Siemens型表皮水疱症			なし						1	
36		求心型表皮水疱症			なし						1	
36		腫皮症型表皮水疱症			なし						1	
36		男性痒疹型表皮水疱症			なし						1	
36		キンドラー症候群	UUBS	20095451	1	キンドラー症候群	8846117	キンドラー症候群				
36					2	KINDLER症候群						
37	膿疱性乾癬(汎発型)	膿疱性乾癬(汎発型)	HKDU	20073354	1	膿疱性乾癬	6961007	膿疱性乾癬				
37		急性汎発性膿疱性乾癬(von Zumbusch型)	P11C	20095443	1	急性汎発性膿疱性乾癬	8846111	急性汎発性膿疱性乾癬				
37					2	VON ZUMBUSCH病						
37					3	フォン・ツムブッシュ病						
37		小児汎発性膿疱性乾癬	HDJU	20095500	1	小児汎発性膿疱性乾癬	8846144	小児汎発性膿疱性乾癬				
37		疱疹性膿疱疹			なし						1	
38	ステイブンス・ジョンソン症候群	ステイブンス・ジョンソン症候群	LC7R	20092804	1	ステイブンス・ジョンソン症候群	6951003	ステイブンス・ジョンソン症候群	1	1		
38					2	ステイブンス・ジョンソン症候群						
38					3	スチーブンス・ジョンソン症候群						
38					4	STEVENS-JOHNSON症候群						
38		皮膚粘膜腫脹症候群			なし						1	
39	中毒性表皮壊死症	中毒性表皮壊死症	J236	20094311	1	中毒性表皮壊死症	8845586	中毒性表皮壊死症				
39			J236	20053468	2	ライエル症候群	8840866	ライエル症候群				
39					3	中毒性表皮壊死剝離症						
39					4	TEN						
39					5	ライエル病						
39					6	LYELL症候群						
39					7	LYELL病						
40	高安静脈炎	高安静脈炎	R5HL	20084097	1	高安静脈炎	8848380	高安静脈炎				
40					2	大動脈炎症候群						
40					3	高安静脈						
40					4	高安静候群						
40					5	脈なし病						
40		脈なし病	R5HL	20084097	6	脈なし病	なし				1	1
40					7	上大動脈症候群						
40					8	大動脈弓症候群						
41	巨細胞性動脈炎	巨細胞性動脈炎	BDNH	20058726	1	巨細胞性動脈炎	4465001	巨細胞性動脈炎	1	1		
41		側頭動脈炎	BDNH	20058726	2	側頭動脈炎	なし				1	1
41					3	巨細胞性大動脈炎						
42	結節性多発動脈炎	結節性多発動脈炎	DKGU	20084040	1	結節性多発動脈炎	8833125	結節性多発動脈炎				
42					2	結節性動脈周囲炎						
42					3	多発性動脈炎						
42					4	動脈周囲炎						
42					5	PN						
42					6	結節性多発性動脈炎						
42					7	結節多発性動脈炎の痴呆						
42					8	結節多発性動脈炎の認知症						
43	顕微鏡的多発血管炎	顕微鏡的多発血管炎	HVJ6	20085919	1	顕微鏡的多発血管炎	8842086	顕微鏡的多発血管炎				
43					2	MPO-ANCA関連血管炎						
43					3	顕微鏡型多発血管炎						
43					4	ミエロペルオキダーゼ-好中球細胞質抗体関連血管炎						
44	多発血管炎性肉芽腫症	多発血管炎性肉芽腫症	NJSJ	20100467	1	多発血管炎性肉芽腫症	8848381	多発血管炎性肉芽腫症				
44					2	WEGENER肉芽腫症						
44		ウェグナー肉芽腫症	NJSJ	20100467	3	ウェグナー肉芽腫症	なし				1	1
44					4	ウェグナー肉芽腫症						
44					5	ウェグナー症候群						
44					6	ウェグナー肉芽腫症						
44		限局型多発血管炎性肉芽腫症	GHJN	20100469	1	限局型多発血管炎性肉芽腫症	8848336	限局型多発血管炎性肉芽腫症				
44					2	限局型WEGENER肉芽腫症						
44					3	限局型ウェグナー肉芽腫症						
44		全身型多発血管炎性肉芽腫症	BN46	20100468	1	全身型多発血管炎性肉芽腫症	8848371	全身型多発血管炎性肉芽腫症				
44					2	全身型WEGENER肉芽腫症						
44					3	全身型ウェグナー肉芽腫症						
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	JV1D	20100471	1	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	8848338	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症				
45		アレルギー性肉芽腫性血管炎	JV1D	20100471	2	アレルギー性肉芽腫性血管炎	なし				1	1
45					3	CHURG STRAUSS症候群						
45					4	チャージ・シュトラウス症候群						
45		チャージ・ストラウス症候群	JV1D	20100471	5	チャージ・ストラウス症候群	なし				1	1
46	悪性関節リウマチ	悪性関節リウマチ	SQ14	20053916	1	悪性関節リウマチ	7148003	悪性関節リウマチ				
46		全身性動脈炎型悪性関節リウマチ			なし						1	
46		末梢動脈炎型悪性関節リウマチ			なし						1	
47	パージャール病	パージャール病	NAC9	20052559	1	パージャール病	4431001	パージャール病				
47		閉塞性血栓血管炎	NAC9	20075797	2	閉塞性血栓血管炎	4431010	閉塞性血栓血管炎				
47					3	血栓閉塞性動脈炎						
47					4	BUERGER病						
47		ビュルガー病	NAC9	20075797	5	ビュルガー病	なし				1	1
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	C4BP	20060448	1	原発性抗リン脂質抗体症候群	7100034	原発性抗リン脂質抗体症候群				
48		副症型抗リン脂質抗体症候群			なし						1	
49	全身性エリテマトーデス	全身性エリテマトーデス	MTBV	20068354	1	全身性エリテマトーデス	7100011	全身性エリテマトーデス				
49					2	全身性紅斑性狼瘡						
49					3	狼瘡						
49					4	全身エリテマトーデス						
49					5	びまん性紅斑性狼瘡						
49					6	播種状エリテマトーデス						
49					7	播種性エリテマトーデス						
49					8	播種性紅斑性狼瘡						
49					9	慢性播種状エリテマトーデス						
49					10	SLE						
49					11	急性全身性紅斑性狼瘡						
49					12	急性播種状エリテマトーデス						
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	皮膚筋炎	M4FP	20074246	1	皮膚筋炎	7103007	皮膚筋炎				
50					2	皮膚多発性筋炎						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and (D)	(B) # (C)and (D)	(C) # (D)	
50					3	定型的皮膚筋炎						
50		多発性筋炎	PA6L	20069099	1	多発性筋炎	7104004	多発性筋炎				
50					2	亜急性多発筋炎						
50					3	多発筋炎						
50					4	慢性多発筋炎						
51	全身性強皮症	全身性強皮症	N385	20068376	1	全身性強皮症	7101012	全身性強皮症				
51					2	全身性硬化症						
51					3	全身性進行性強皮症						
51					4	全身性進行性硬化症						
51					5	全身性進行性硬皮症						
51					6	全身性皮膚強皮症						
51					7	全身性皮膚硬化症						
51					8	進行性全身硬化症						
51					9	進行性全身性硬化症						
51					10	PSS						
51					11	進行性強皮症						
51					12	進行性強皮症						
51		びまん皮膚硬化型全身性強皮症			なし						1	
51		限局皮膚硬化型全身性強皮症			なし						1	
52	混合性結合組織病	混合性結合組織病	VTST	20062101	1	混合性結合組織病	7109008	混合性結合組織病				
52					2	MCTD						
52					3	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	USMR	20051976	1	シェーグレン症候群	7102001	シェーグレン症候群				
53					2	SJOGREN症候群						
53					3	乾性症候群						
53					4	乾燥症候群						
53					5	乾燥症候群単独シェーグレン病						
53	一次性シェーグレン症候群	一次性シェーグレン症候群	PCFT	20100653	1	一次性シェーグレン症候群	8848230	一次性シェーグレン症候群				
53					2	原発性シェーグレン症候群						
53		腺型シェーグレン症候群			なし						1	
53		腺外型シェーグレン症候群			なし						1	
53	二次性シェーグレン症候群	二次性シェーグレン症候群	BBLJ	20100655	1	二次性シェーグレン症候群	8848298	二次性シェーグレン症候群				
53					2	続発性シェーグレン症候群						
54	成人ステル病	成人ステル病	T89V	20086579	1	成人ステル病	8842190	成人ステル病				
54					2	成人型ステル病						
54					3	成人型ステル病						
54					4	成人発症ステル病						
54					5	成人発症ステル病						
55	再発性多発軟骨炎	再発性多発軟骨炎	EM1Q	20062246	1	再発性多発軟骨炎	8833968	再発性多発軟骨炎				
55					2	反復性多発軟骨炎						
56	ベーチェット病	ベーチェット病	FK0S	20053095	1	ベーチェット病	1361002	ベーチェット病				
56					2	ベーチェット症候群						
56					3	BEHCET症候群						
56					4	BEHCET病						
56		完全型ベーチェット病			なし						1	
56		不全型ベーチェット病	P3S3	20094867	1	不全型ベーチェット病	8846052	不全型ベーチェット病				
56					2	不全型BEHCET症候群						
56					3	不全型BEHCET病						
56					4	不全型ベーチェット症候群						
56		特殊型ベーチェット病			なし						1	
56	腸管ベーチェット病	腸管ベーチェット病	H44Z	20086590	1	腸管ベーチェット病	8842203	腸管ベーチェット病				
56					2	腸管型ベーチェット病						
56					3	腸管ベーチェット病						
56					4	腸管BEHCET病						
56	血管ベーチェット病	血管ベーチェット病	UGMU	20082385	1	血管ベーチェット病	1361009	血管ベーチェット病				
56					2	血管型ベーチェット症						
56					3	血管型ベーチェット病						
56					4	血管BEHCET病						
56					5	血管ベーチェット症						
56	神経ベーチェット病	神経ベーチェット病	HMJL	20065936	1	神経ベーチェット病	1361005	神経ベーチェット病				
56					2	神経型ベーチェット病						
56					3	神経BEHCET病						
56					4	神経ベーチェット症候群						
57	特発性拡張型心筋症	特発性拡張型心筋症	CKCQ	20072030	1	特発性拡張型心筋症	4254028	特発性拡張型心筋症				
57					2	うっ血型心筋症						
57					3	DCM						
57					4	拡張型心筋症						
58	肥大型心筋症	肥大型心筋症	P19M	20074325	1	肥大型心筋症	4254015	肥大型心筋症				
58					2	肥大型心筋症						
58					3	特発性肥大型心筋症						
58					4	HCM						
58					5	中隔肥大型心筋症						
58	非閉塞性肥大型心筋症	非閉塞性肥大型心筋症	J2TU	20082599	1	非閉塞性肥大型心筋症	4254018	非閉塞性肥大型心筋症				
58					2	肥大型非閉塞性心筋症						
58	閉塞性肥大型心筋症	閉塞性肥大型心筋症	N2JS	20075808	1	閉塞性肥大型心筋症	4251008	閉塞性肥大型心筋症				
58					2	HOCM						
58					3	IHSS						
58					4	特発性肥厚性大動脈弁下部狭窄症						
58					5	特発性肥大型大動脈弁下部狭窄症						
58					6	肥大型閉塞性心筋症						
58					7	肥大型大動脈弁下部狭窄症						
58					1	心室中部閉塞性心筋症						
58	心室中部閉塞性肥大型心筋症	心室中部閉塞性肥大型心筋症	GS1T	20095506	2	心室中部閉塞性肥大型心筋症	8846149	心室中部閉塞性心筋症		1	1	
58	心尖部肥大型心筋症	心尖部肥大型心筋症	R5QA	20065529	1	心尖部肥大型心筋症	8846150	心尖部肥大型心筋症				
58	拡張相肥大型心筋症	拡張相肥大型心筋症	KE0J	20095419	1	拡張相肥大型心筋症	8846101	拡張相肥大型心筋症				
58	拘束型心筋症	拘束型心筋症	UM50	20061275	1	拘束型心筋症	8833543	拘束型心筋症				
59					2	拘縮性心筋症						
60	再生不良性貧血	再生不良性貧血	BK7Z	20062217	1	再生不良性貧血	2849003	再生不良性貧血				
60					2	汎骨髄ろう						
60	特発性再生不良性貧血	特発性再生不良性貧血	E39S	20072059	1	特発性再生不良性貧血	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	ATPD	20063417	1	自己免疫性溶血性貧血	2830003	自己免疫性溶血性貧血				
61	温式自己免疫性溶血性貧血	温式自己免疫性溶血性貧血	NS3B	20055059	1	温式自己免疫性溶血性貧血	8831012	温式自己免疫性溶血性貧血				
61	寒冷凝集素症	寒冷凝集素症	D3FT	20056807	1	寒冷凝集素症	2830009	寒冷凝集素症				
61					2	寒冷凝集素症候群						
61					3	寒冷凝集素病						
61					4	寒冷血球凝集素尿症						
61	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	FRKM	20073854	1	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	8840090	発作性寒冷ヘモグロビン尿症				
61					2	発作性寒冷血色素尿症						
61					3	発作性ヘモグロビン尿症						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) # (D)	(B) # (C) # (D)	(C) # (D)	
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	R1E4	20073869	1	発作性夜間ヘモグロビン尿症	8840095	発作性夜間ヘモグロビン尿症				
62					2	発作性夜間血色素尿症						
62					3	マルキアファーフ・ミケリ症候群						
62					4	MARCHIAFAVA-MICHELI症候群						
62		臨床的発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし					1		
62		古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし					1		
62		骨髄不全型発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし					1		
62		混合型発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし					1		
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	P5MD	20072045	1	特発性血小板減少性紫斑病	2873013	特発性血小板減少性紫斑病				
63					2	特発性粒球減少性紫斑病						
63					3	WERLHOF紫斑病						
63					4	WERLHOF病						
63					5	免疫性血小板減少性紫斑病						
63					6	自己免疫性血小板減少性紫斑病						
63					7	ITP						
63					8	ウェルホーフ氏紫斑病						
63					9	ウェルホーフ氏病						
63					10	ウェルホーフ紫斑病						
63					11	ウェルホーフ病						
63					12	特発性血小板減少症						
63					13	本態性血小板減少症						
63		一次免疫性血小板減少症			なし					1		
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	M70K	20060185	1	血栓性血小板減少性紫斑病	4466002	血栓性血小板減少性紫斑病				
64					2	血栓性粒球減少性紫斑病						
64					3	モスコウィッツ病						
64					4	モスコウィッツ症候群						
64					5	MOSCHCOWITZ症候群						
64					6	MOSCHCOWITZ病						
64					7	TTP						
64		先天性血栓性血小板減少性紫斑病	NAG2	20099610	1	先天性血栓性血小板減少性紫斑病	8847881	先天性血栓性血小板減少性紫斑病				
64					2	UPSHAW-SCHULMAN症候群						
64					3	先天性TTP						
64		アップショー・シュールマン(Upshaw-Schulman)症候群	NAG2	20099610	4	アップショー・シュールマン症候群	なし			1	1	
64		後天性血栓性血小板減少性紫斑病	S7T7	20104008	1	後天性血栓性血小板減少性紫斑病	8849965	後天性血栓性血小板減少性紫斑病				
64					2	後天性TTP						
65	原発性免疫不全症候群	原発性免疫不全症候群	PP61	20060501	1	原発性免疫不全症候群	2793012	原発性免疫不全症候群				
65					2	重症免疫不全症候群						
65		X連鎖重症複合免疫不全症	LHLC	20095389	1	X連鎖重症複合免疫不全症	8846087	X連鎖重症複合免疫不全症		1	1	
65					2	原発性リンパ球減少性免疫不全症						
65		細網異形成症	A8P1	20103320	1	細網異形成症	8849630	細網異形成症				
65					2	細網系異形成						
65		アデニンデアミナーゼ(ADA)欠損症	MF9A	20050057	1	ADA欠損症	8830053	ADA欠損症		1	1	
65					2	アデニンデアミナーゼ欠損症						
65					3	アデニン・デアミナーゼ欠損症						
65					4	アデニン・デアミナーゼ欠損症						
65					5	アデニン・デアミナーゼ欠損症						
65					6	アデニン・デアミナーゼ欠損症						
65					7	ADA欠損症						
65		オーメン(Omenn)症候群	URCE	20095417	1	オーメン症候群	8846099	オーメン症候群				
65					2	OMENN症候群						
65		プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症	V81D	20095374	1	PNP欠損症	8846085	PNP欠損症		1	1	
65					2	PNP欠損症						
65					3	プリンスクレオシドフォスホリラーゼ欠損症						
65		プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症	V81D	20095374	4	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症	なし			1	1	
65					5	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症						
65					6	プリンスクレオシドホスホリラーゼ欠損症						
65					7	プリンスクレオシドフォスホリラーゼ欠損症						
65					8	PNP欠損症						
65		CD8欠損症	TQFU	20103322	1	CD8欠損症	8849561	CD8欠損症		1	1	
65		ZAP-70欠損症	UFJS	20095392	1	ZAP-70欠損症	8846090	ZAP-70欠損症		1	1	
65		MHCクラスI欠損症	T35L	20095363	1	MHCクラスI欠損症	8846081	MHCクラスI欠損症		1	1	
65					2	主要組織適合遺伝子複合体クラスI欠損症						
65					3	主要組織適合遺伝子複合体クラスI欠損症						
65		MHCクラスII欠損症	U4C0	20095364	1	MHCクラスII欠損症	8846083	MHCクラスII欠損症		1	1	
65					2	主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠損症						
65					3	主要組織適合遺伝子複合体クラスII欠損症						
65					なし					1		
65		ウィスコット・オールドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	PN4C	20082480	1	ウィスコット・オールドリッチ症候群	2791001	ウィスコット・オールドリッチ症候群				
65					2	オールドリッチ・ウィスコット症候群						
65					3	ALDRICH-WISKOTT症候群						
65					4	ALDRICH症候群						
65					5	オールドリッチ症候群						
65					6	WISKOTT-ALDRICH症候群						
65		毛細血管拡張性運動失調症	TNM3	20076942	1	毛細血管拡張性運動失調症	3348008	毛細血管拡張性運動失調症				
65					2	毛細血管拡張性失調症						
65					3	LOUIS-BAR症候群						
65					4	ルイ・バー症候群						
65					5	遺伝性毛細血管拡張性運動失調症						
65					6	末梢血管拡張性運動失調症						
65		ナイミーン染色体不安定(Nijmegen breakage)症候群	RTU2	20095590	1	ナイミーン染色体不安定症候群	8846196	ナイミーン染色体不安定症候群				
65					2	NIJMEGEN症候群						
65					3	NIJMEGEN染色体不安定症候群						
65					4	ナイミーン症候群						
65					1	ブルーム症候群	8844103	ブルーム症候群				
65					2	ブルーム症候群						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
65					3	先天性毛細血管拡張性紅斑-成長停止症候群						
65					4	BLOOM症候群						
65		ICF症候群	B61D	20103323	1	ICF症候群	8849571	ICF症候群	1	1		
65		PMS2異常症	GP0V	20103325	1	PMS2異常症	8849575	PMS2異常症	1	1		
65		RIDDLE症候群	Q5EV	20103324	1	RIDDLE症候群	8849576	RIDDLE症候群	1	1		
65		シムケ (Schimke) 症候群	HP6V	20103326	1	シムケ症候群	8849634	シムケ症候群	1	1		
65					2	SCHIMKE症候群						
65		ネゼートン (Netherton) 症候群	FBL4	20094323	1	ネゼートン症候群	8845593	ネゼートン症候群				
65					2	ネゼートン症候群						
65					3	NETHERTON症候群						
65		胸腺低形成症候群				なし				1		
65					1	デイジョージ症候群						
65					2	喉頭のう症候群						
65		DiGeorge症候群	KN86	20052349	3	DI GEORGE症候群	8837955	デイジョージ症候群	1	1		
65					4	ディジョージ症候群						
65					5	デイゲオルグ症候群						
65					6	喉頭嚢症候群						
65		22q11.2欠失症候群	TEGJ	20095677	1	22Q11.2欠失症候群	8846236	22q11.2欠失症候群	1	1		
65		高IgE症候群	KP18	20061512	1	高IgE症候群	8833327	高IgE症候群	1	1		
65					2	高免疫グロブリンE症候群						
65		肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	CGB3	20103439	1	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	8849735	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症				
65		先天性角化不全症				なし				1		
65		X連鎖無ガンマグロブリン血症	GRAL	20095390	1	X連鎖無ガンマグロブリン血症	8846088	X連鎖無ガンマグロブリン血症	1	1		
65					2	伴性無ガンマグロブリン血症						
65					3	ブルトン型無ガンマグロブリン血症						
65					4	BRUTON型無ガンマグロブリン血症						
65					5	ブルートン型無ガンマグロブリン血症						
65		SAP欠損症				なし				1		
65		XIAP 欠損症				なし				1		
65		自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	P5GH	20103329	1	自己免疫性リンパ増殖症候群	8849640	自己免疫性リンパ増殖症候群				
65					2	ALPS						
65					3	自己免疫性リンパ球増殖症候群						
65		家族性血球貪食症候群 (FHL)				なし				1		
65		家族性血球貪食症候群 (FHL1) (原因遺伝子不明)				なし				1		
65		家族性血球貪食症候群 (FHL2) (パフォリン欠損症)				なし				1		
65		家族性血球貪食症候群 (FHL3) (Munc13-4 欠損症)				なし				1		
65		家族性血球貪食症候群 (FHL4) (Syntaxin11 欠損症)				なし				1		
65		家族性血球貪食症候群 (FHL5) (Munc18-2 欠損症)				なし				1		
65		カンジダ感染と外胚葉形成異常を伴う自己免疫性多腺性内分泌不全症 (APECED)				なし				1		
65		IPEX 症候群	DNQJ	20103448	1	IPEX症候群	8849700	IPEX症候群	1	1		
65		CD25 欠損症				なし				1		
65		ITCH 欠損症				なし				1		
65		原発性食細胞機能不全症				なし				1		
65		原発性食細胞機能欠損症				なし				1		
65		重症先天性好中球減少症	GF9J	20095529	1	重症先天性好中球減少症	8846162	重症先天性好中球減少症				
65		周期性好中球減少症	PLQL	20063922	1	周期性好中球減少症	8834539	周期性好中球減少症				
65					2	周期性顆粒球減少症						
65		ヘルマンスキー・バドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群2型	SBLB	20092471	1	ヘルマンスキー・バドラック症候群	8839992	ヘルマンスキー・バドラック症候群	1			
65					2	ヘルマンスキー・バドラック症候群						
65					3	HERMANSKY PUDLACK症候群						
65					4	HERMANSKY-PUDLACK症候群						
65					5	ヘルマンスキー・バドラック症候群						
65		Griselli症候群2型				なし				1		
65		p14欠損症				なし				1		
65		WHIM症候群				なし				1		
65		糖尿病1b型	LJVV	20101216	1	糖尿病1B型	8848630	糖尿病 1 b 型	1	1		
65					2	糖尿病IB型						
65					3	グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症						
65		白血球接着不全症	UAJH	20095611	1	白血球接着不全症	8846207	白血球接着不全症				
65					2	白血球接着不全症候群						
65					3	白血球接着欠陥症						
65					4	白血球接着欠陥症						
65		シュワックマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	PDQV	20103802	1	シュワックマン・ダイヤモンド症候群	8849982	シュワックマン・ダイヤモンド症候群				
65					2	SHWACHMAN-DIAMOND症候群						
65					3	SHWACHMAN症候群						
65					4	シュワックマン・ダイヤモンド症候群						
65					5	シュワックマン症候群						
65		慢性肉芽腫症	DRF8	20076566	1	慢性肉芽腫症	8840379	慢性肉芽腫症				
65					2	慢性肉芽腫						
65					3	慢性肉芽腫(症)						
65		ミエロペルオキシダーゼ欠損症	QS9G	20053313	1	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	8840420	ミエロペルオキシダーゼ欠損症				
65					2	ミエロペルオキシダーゼ欠損症						
65		メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症	V7P4	20103332	1	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症	8849688	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症				
65					2	メンデル遺伝型抗酸菌易感染症						
65					3	MSMD						
65		免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	NHP6	20103440	1	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	8849844	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症				
65		IRAK4欠損症	GOJT	20103335	1	IRAK4欠損症	8849572	IRAK4欠損症	1	1		
65		MYD88欠損症	BEEK	20103336	1	MYD88欠損症	8849573	MYD88欠損症	1	1		
65		慢性皮膚粘膜カンジダ症	GE45	20076601	1	慢性皮膚粘膜カンジダ症	1129006	慢性皮膚粘膜カンジダ症				
65					2	慢性粘膜皮膚カンジダ症						
65					3	粘膜カンジダ症						
65					4	粘膜皮膚カンジダ症						
65		WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, myelokathexis) 症候群				なし				1		

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) a nd (D )	(B) # (C) a nd (D )	(C) # (D )	
65		疣贅様表皮発育異常症 (Epidermodysplasia verruciformis)			なし					1		
65		畢縮ヘルペス脳炎			なし					1		
65		CARD9欠損症			なし					1		
65		トリパノソーマ症 (Trypanosomiasis)	QTNU	20052422	1	トリパノソーマ症	8838233	トリパノソーマ症				
65					2	トリパノソーマ症の菌血症						
65					3	トリパノソーマ症の認知症						
65		先天性補体欠損症	UVVB	20103438	1	先天性補体欠損症	8849802	先天性補体欠損症				
65					2	原発性補体欠損症						
65					3	原発性補体欠損症						
65		C1q欠損症			なし					1		
65		C1r欠損症			なし					1		
65		C1s欠損症			なし					1		
65		C2欠損症			なし					1		
65		C3欠損症			なし					1		
65		C4欠損症			なし					1		
65		C5欠損症			なし					1		
65		C6欠損症			なし					1		
65		C7欠損症			なし					1		
65		C8欠損症			なし					1		
65		C9欠損症			なし					1		
65		Factor D欠損症			なし					1		
65		Properdin欠損症			なし					1		
65		Factor I欠損症			なし					1		
65		Factor H欠損症			なし					1		
65		MASP1欠損症			なし					1		
65		MASP2欠損症			なし					1		
65		MASP2欠損症			なし					1		
65		Ficolin3関連免疫不全症			なし					1		
65		遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症) 1型	N57R	20095403	1	遺伝性血管性浮腫	8846097	遺伝性血管性浮腫				
65					2	遺伝性神経性浮腫						
65					3	遺伝性尿管神経性浮腫						
65					4	C1 INHIBITOR欠損症						
65					5	C1エステラーゼ抑制因子欠乏症						
65					6	遺伝性血管神経性浮腫						
65					7	C1エステラーゼ抑制因子欠乏症						
65		選択的IgA欠損症			なし					1		
65		特異抗体産生不全症	GJQ8	20103328	1	特異抗体産生不全症	8849665	特異抗体産生不全症				
65		乳児一過性低ガンマグロブリン血症	KTMV	20072492	1	乳児一過性低ガンマグロブリン血症	2790021	乳児一過性低ガンマグロブリン血症				
66	IgA腎症	IgA腎症	E1KB	20050234	1	IGA腎症	5831001	IgA腎症	1	1	1	
66		IgA腎炎			なし					1		
66					1	閉塞性血栓性血管炎						
66		バージャー(Berger)病	NAC9	20052559	2	バージャー病	4431001	バージャー病				
66					3	ビュルガー病						
66					4	BUERGER病						
66					5	血栓閉塞性動脈炎						
66		IgA・IgG腎症			なし					1		
67	多発性嚢胞腎	多発性嚢胞腎	CJP3	20069076	1	多発性のう胞腎	8837063	多発性のう胞腎	1	1	1	
67					2	のう胞腎						
67					3	多発性嚢胞腎						
67		嚢胞腎	CJP3	20069076	4	嚢胞腎	なし			1	1	
67					1	常染色体優性多発性のう胞腎						
67					2	ADPKD						
67					3	成人型のう胞腎						
67					4	成人型嚢胞腎						
67		常染色体優性多発性嚢胞腎	GT5K	20099464	5	常染色体優性多発性のう胞腎	8847775	常染色体優性多発性のう胞腎		1		
67					1	常染色体劣性多発性のう胞腎						
67					2	ARPKD						
67					3	幼児型のう胞腎						
67					4	若年型のう胞腎						
67					5	若年型嚢胞腎						
67					6	幼児型嚢胞腎						
67		常染色体劣性多発性嚢胞腎	EBQT	20099465	7	常染色体劣性多発性のう胞腎	8847776	常染色体劣性多発性のう胞腎		1		
68	黄色嚢帯骨化症	黄色嚢帯骨化症	VGUQ	20055009	1	黄色嚢帯骨化症	7248001	黄色嚢帯骨化症				
68					2	黄色嚢帯骨化症						
69	後縦嚢帯骨化症	後縦嚢帯骨化症	ARM1	20060712	1	後縦嚢帯骨化症	8833497	後縦嚢帯骨化症				
69					2	OPLL						
69					3	後縦嚢帯骨化						
69					4	後縦嚢帯骨化(症)						
69					5	後縦嚢帯骨化						
69					6	後縦嚢帯骨化症						
69					7	後縦嚢帯石灰化症						
69					8	脊椎後縦嚢帯骨化症						
69					9	後縦嚢帯石灰化症						
69					10	脊椎後縦嚢帯骨化症						
69					11	多発性後縦嚢帯骨化症						
69					12	多発性後縦嚢帯骨化症						
69					13	脊髄後縦嚢帯骨化症						
69					14	脊髄後縦嚢帯骨化症						
70	広範脊柱管狭窄症	広範脊柱管狭窄症	DGNL	20061260	1	広範脊柱管狭窄症	7249020	広範脊柱管狭窄症				
70					2	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	AZPK	20079988	1	特発性大腿骨頭壊死	8838193	特発性大腿骨頭壊死	1	1		
71					2	特発性大腿骨頭壊死(症)						
71					3	特発性大腿骨頭壊死症						
71					4	大腿骨頭特発性壊死						
71					5	大腿骨頭特発性無菌性壊死						
71					6	大腿骨頭特発性無菌性壊死						
72	下垂体性ADH分泌異常症	下垂体性ADH分泌異常症			なし					1	1	
72		中枢性尿崩症	CEA5	20070556	1	中枢性尿崩症	2535006	中枢性尿崩症				
72					2	真性尿崩症						
72		バソプレシン分泌低下症			なし						1	
72		完全型中枢性尿崩症	KHK2	20100516	1	完全型中枢性尿崩症	8848196	完全型中枢性尿崩症				
72		部分型中枢性尿崩症	JNSK	20100517	1	部分型中枢性尿崩症	8848224	部分型中枢性尿崩症				
72					2	部分的尿崩症						
72					3	不全型中枢性尿崩症						
72		バソプレシン分泌過剰症 (SIADH)			なし						1	
73	下垂体性TSH分泌亢進症	下垂体性TSH分泌亢進症	HLN6	20094902	1	下垂体性TSH分泌亢進症	8845862	下垂体性TSH分泌亢進症	1	1	1	
74	下垂体性PRL分泌亢進症	下垂体性PRL分泌亢進症			なし					1	1	

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) and (D)	(B) # (C) and (D)	(C) # (D)	
75	クッシング病	クッシング病	HHSQ	20051625	1	クッシング病	2550002	クッシング病				
75					2	ACTH産生下垂体腫瘍						
75					3	ACTH分泌下垂体腫瘍						
75					4	CUSHING病						
75					5	下垂体依存性CUSHING病						
75					6	下垂体依存性クッシング病						
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			なし				1	1		
76		中枢性思春期早発症	EBAL	20070551	1	中枢性思春期早発症	8837606	中枢性思春期早発症				
76					2	ゴナドトロピン依存性思春期早発症						
76					3	中枢性早熟						
76		下垂体ゴナドトロピン産生腫瘍			なし					1		
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	V5RE	20103431	1	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	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	QHUT	20055277	1	下垂体機能低下症	8831247	下垂体機能低下症	1	1		
78					2	下垂体前葉機能低下症						
78		ゴナドトロピン分泌低下症			なし					1		
78		副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症			なし					1		
78		甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症			なし					1		
78					1	成長ホルモン分泌不全性低身長症						
78					2	下垂体性小人症						
78					3	下垂体性侏儒症						
78		GH分泌不全性低身長症 (小児)	MA70	20087886	4	GH分泌不全性低身長症	8842944	成長ホルモン分泌不全性低身長症	1	1		
78					5	下垂体性成長障害						
78		成長ホルモン (GH) 分泌不全症	L2SR	20090058	1	成長ホルモン分泌不全	8844069	成長ホルモン分泌不全	1			
78					2	GH分泌不全						
78		成人GH分泌不全症	Q4AC	20095550	1	成人成長ホルモン分泌不全	8846171	成人成長ホルモン分泌不全	1			
78					2	成人GH分泌不全						
78		プロラクチン (PRL) 分泌低下症	SS53	20094898	1	プロラクチン分泌低下症	8846054	プロラクチン分泌低下症				
78					2	PRL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)	MNH5	20094176	1	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体	8845524	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体	1	1		
79					2	ホモ接合体家族性高コレステロール血症						
79					3	ホモ接合体性家族性高コレステロール血症						
80	甲状腺ホルモン不応症	甲状腺ホルモン不応症	BP24	20061309	1	甲状腺ホルモン不応症	2449035	甲状腺ホルモン不応症				
80		レフェトフ症候群			2	レフェトフ症候群				1	1	
80					3	REFETOFF症候群						
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			なし				1	1		
81					1	先天性リポイド副腎過形成症						
81					2	先天性副腎リポイド過形成症						
81		先天性リポイド過形成症	V3U7	20100519	3	先天性リポイド過形成症	8848210	先天性リポイド副腎過形成症	1	1		
81					4	リポイド先天性副腎過形成症						
81					5	リポイド副腎過形成症						
81		3β-水酸化ステロイド脱水素酵素 (3β-HSD) 欠損症	V8KV	20100533	1	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	8848179	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	1	1		
81					2	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症						
81					3	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症						
81					4	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症						
81		3β-ヒドロキシステロイドデヒドロゲナーゼ (3β-HSD) 欠損症			なし					1		
81		21-水酸化酵素欠損症	NT6M	20092641	1	21-水酸化酵素欠損症	8848311	21-水酸化酵素欠損症	1	1		
81					2	21-水酸化酵素欠損症						
81					3	21-水酸化酵素欠損症						
81					4	21-水酸化酵素欠損症						
81		11β-水酸化酵素欠損症	QJ83	20100524	1	11β-水酸化酵素欠損症	8848176	11β-水酸化酵素欠損症	1	1		
81					2	11β-水酸化酵素欠損症						
81					3	11β-水酸化酵素欠損症						
81					4	11β-水酸化酵素欠損症						
81		17α-水酸化酵素欠損症	CP8K	20100530	1	17α-水酸化酵素欠損症	8848177	17α-水酸化酵素欠損症	1	1		
81					2	17α-水酸化酵素欠損症						
81					3	17α-水酸化酵素欠損症						
81					4	17α-水酸化酵素欠損症						
81		P450オキシレダクターゼ (POR) 欠損症	KP8J	20100535	1	P450オキシレダクターゼ欠損症	8848188	P450オキシレダクターゼ欠損症	1	1		
81					2	P450酸化還元酵素欠損症						
82	先天性副腎低形成症	先天性副腎低形成症	SCT9	20103491	1	先天性副腎低形成症	8849801	先天性副腎低形成症				
82					2	先天性副腎形成不全						
82					3	副腎低形成						
82					4	副腎皮質形成不全						
82		DAX-1異常症 (X連鎖性)	RU3T	20100536	1	DAX-1異常症	8848186	DAX-1異常症	1	1		
82					2	DAX1異常症						
82		SF-1異常症 (常染色体性)	ELAL	20100538	1	SF-1異常症	8848189	SF-1異常症	1	1		
82		Ad4BP異常症			2	AD4BP異常症						
82		IMAge症候群 (原因不明)	PPKJ	20100540	1	IMAge症候群	8848187	IMAge症候群	1	1		
83	アジソン病	アジソン病	H6Q4	20050794	1	アジソン病	2554005	アジソン病				
83					2	副腎性黒皮症						
83					3	ADDISON病						
83		特発性アジソン病	JNR9	20100544	1	特発性アジソン病	8848217	特発性アジソン病				
83					2	特発性ADDISON病						
83		多腺性自己免疫症候群1型	T92A	20100549	1	多腺性自己免疫症候群1型	8848211	多腺性自己免疫症候群1型	1	1		
83					2	自己免疫性多腺性内分泌不全症1型						
83		II型 (シュミット症候群)	E8QL	20100551	1	多腺性自己免疫症候群2型	8848212	多腺性自己免疫症候群2型	1	1		
83					2	自己免疫性多腺性内分泌不全症2型						
83		II型 (シュミット症候群)			3	SCHMIDT症候群	なし			1	1	
83					4	シュミット症候群						
83			SH3S	20100553	1	多腺性自己免疫症候群3型	8848213	多腺性自己免疫症候群3型			1	
83					2	自己免疫性多腺性内分泌不全症3型						
83		III型 (HAM 症候群)			なし						1	
83		部分型アジソン病			なし						1	
84	サルコイドーシス	サルコイドーシス	CR40	20051932	1	サルコイドーシス	1359002	サルコイドーシス				
84					2	サルコイド肉芽腫						
84					3	ベックサルコイド						
84					4	BECK疾患						
84					5	頸肉腫症						
84					6	サルコイド						
84					7	ベック疾患						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)a nd(D)	(B) # (C)a nd(D)	(C) # (D)	
85	特発性間質性肺炎	特発性間質性肺炎	DMNJ	20072032	1	特発性間質性肺炎	5168009	特発性間質性肺炎				
85					2	特発性線維化性肺炎						
85					3	IIP						
85		特発性肺線維症 (IPF)	M6DJ	20072096	1	特発性肺線維症	5163005	特発性肺線維症				
85					2	慢性間質性肺炎						
85					3	IPF						
85					4	UIP						
85		急性間質性肺炎 (AIP)	J8VH	20058303	1	急性間質性肺炎	1363003	急性間質性肺炎				
85					2	AIP						
85					3	ハーマン・リッチ症候群						
85					4	ハンマン・リッチ症候群						
85					5	HAMMAN RICH症候群						
85					6	急性びまん性間質性肺炎						
85		非特異性間質性肺炎 (NSIP)	H5CA	20094563	1	非特異性間質性肺炎	8845727	非特異性間質性肺炎				
85					2	NSIP						
85		特発性器質化肺炎 (COP)	FPM6	20094560	1	特発性器質化肺炎	8845714	特発性器質化肺炎				
85		器質化肺炎 (OP)			2	器質化肺炎	なし			1	1	
85					3	BOOP						
85					4	COP						
85					5	特発性BOOP						
85		剥離性間質性肺炎 (DIP)	Q5A5	20094569	1	剥離性間質性肺炎	8845719	剥離性間質性肺炎				
85					2	DIP						
85		呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎 (RB-ILD)	CPUM	20098543	1	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎	8845663	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎			1	
85					2	RB-ILD						
85					3	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎						
85		リンパ球性間質性肺炎 (LIP)	DAJ9	20053635	1	リンパ球性間質性肺炎	5168010	リンパ球性間質性肺炎			1	
85					2	リンパ性間質性肺炎						
85					3	LIP						
85		通常型間質性肺炎 (UIP)	K5A7	20071150	1	通常型間質性肺炎	5168008	通常型間質性肺炎				
85		びまん性肺胞傷害 (DAD)	QP87	20094559	1	びまん性肺胞傷害	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	A40C	20092001	1	肺動脈性肺高血圧症	8844804	肺動脈性肺高血圧症				
86					2	AYERZA症候群						
86					3	アイエルザ症候群						
86					4	原発性肺高血圧症						
86		特発性肺動脈性肺高血圧症 (IPAH)	TMGL	20095588	1	特発性肺動脈性肺高血圧症	8846195	特発性肺動脈性肺高血圧症				
86		遺伝性肺高血圧症 (HPAH)			なし						1	
86		膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし						1	
86		先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし						1	
86		門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし						1	
86		HIV 感染に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし						1	
86		薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症			なし						1	
86		呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症			なし						1	
87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	肺静脈閉塞症 (PVOD)	R71S	20093556	1	肺静脈閉塞症	8845466	肺静脈閉塞症				
87					2	肺静脈閉塞性疾患						
87					3	肺静脈閉塞病						
87		肺毛細血管腫症 (PCH)	R9UV	20095610	1	肺毛細血管腫症	8846206	肺毛細血管腫症				
88	慢性血栓性肺高血圧症	慢性血栓性肺高血圧症	HCD3	20092967	1	慢性血栓性肺高血圧症	8841669	慢性血栓性肺高血圧症				
88					2	慢性肺血栓性肺高血圧症						
88		特発性慢性肺血栓性肺高血圧症 (肺高血圧型)	B6QB	20085394	1	特発性慢性肺血栓性肺高血圧症	8841668	特発性慢性肺血栓性肺高血圧症				
89	リンパ脈管筋腫症	リンパ脈管筋腫症	NS9D	20088231	1	リンパ脈管筋腫症	8843635	リンパ脈管筋腫症				
89					2	過誤腫性肺脈管筋腫症						
89					3	肺リンパ脈管筋腫症						
89					4	リンパ管平滑筋腫症						
89		肺動脈硬化症 (TSC)に伴って発生するリンパ脈管筋腫症 (TSC-LAM)			なし						1	
89		孤発性リンパ脈管筋腫症 (孤発性LAM)			なし						1	
90	網膜色素変性症	網膜色素変性症	N4QE	20086603	1	網膜色素変性症	8842213	網膜色素変性症	1	1		
90					2	網膜色素変性症						
90					3	色素性網膜炎						
90		桿体ジストロフィー			なし						1	
90		桿体錐体ジストロフィー	MGS0	20066453	1	錐体錐体ジストロフィー	8835687	錐体錐体ジストロフィー			1	
91	バッド・キアリー症候群	バッド・キアリー症候群	QQ51	20052579	1	バッド・キアリー症候群	8839103	バッド・キアリー症候群				
91					2	バッド・キアリー症候群						
91					3	BUDD CHIARI症候群						
91					4	CHIARI症候群						
91					5	バッドキアリー症候群						
91					6	キアリー症候群						
91		原発性バッド・キアリー症候群			なし						1	
91		二次性バッド・キアリー症候群			なし						1	
92	特発性門脈圧亢進症	特発性門脈圧亢進症	N1SH	20072114	1	特発性門脈圧亢進症	5723004	特発性門脈圧亢進症				
92					2	BANTI症候群						
92					3	BANTI病						
92					4	バンチ症候群						
92					5	バンチ病						
93	原発性胆汁性胆管炎	原発性胆汁性胆管炎	H799	20102107	1	原発性胆汁性胆管炎	8849023	原発性胆汁性胆管炎				
93					2	原発性胆汁性肝硬変						
93					3	原発性胆汁性肝硬変症						
93					4	慢性非化膿性破壊性胆管炎						
93					5	PBC						
93					6	原発性胆汁性肝硬変						
93					1	症候性原発性胆汁性肝硬変						
93		症候性原発性胆汁性胆管炎 (症候性PBC) (sPBC)	GS8G	20102114	2	症候性原発性胆汁性胆管炎	8849027	症候性原発性胆汁性胆管炎				
93					3	症候性PBC						
93					1	無症候性原発性胆汁性肝硬変						
93		無症候性原発性胆汁性胆管炎 (無症候性PBC) (aPBC)	H12B	20102157	2	無症候性原発性胆汁性胆管炎	8849051	無症候性原発性胆汁性胆管炎				
93					3	無症候性PBC						
94	原発性硬化性胆管炎	原発性硬化性胆管炎	FMAG	20060451	1	原発性硬化性胆管炎	5761008	原発性硬化性胆管炎				
94					2	硬化性胆管炎						
94		肝内型原発性硬化性胆管炎			なし						1	
94		肝外型原発性硬化性胆管炎			なし						1	
94		肝内外型原発性硬化性胆管炎			なし						1	

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
95	自己免疫性肝炎	自己免疫性肝炎	FGCF	20063411	1	自己免疫性肝炎	5733008	自己免疫性肝炎				
96	クローン病	クローン病	SS1D	20051702	1	クローン病	5559001	クローン病				
96					2	CROHN病						
96					3	非特異性腸局性腸炎						
96					4	腸局性腸炎						
96		回腸末端炎	M4N4	20055789	1	回腸クローン病	8831033	回腸クローン病		1		
96		回腸末端炎	M4N4	20055789	2	回腸末端炎	なし			1	1	
96					3	終末回腸炎						
96					4	回腸CROHN病						
96					5	腸局性回腸炎						
97	潰瘍性大腸炎	潰瘍性大腸炎	UC38	20071174	1	潰瘍性大腸炎	5569003	潰瘍性大腸炎				
97					2	潰瘍性腸炎						
98	好酸球性消化管疾患	好酸球性消化管疾患				なし			1	1		
98		消化管を主座とする好酸球性炎症候群(EGID)				なし				1		
98		新生児乳児食物蛋白誘発胃腸炎(N-FPIES)	SD5U	20100441	1	食物蛋白誘発胃腸炎	8848201	食物蛋白誘発胃腸炎			1	「乳児」を消して検索すると出てくる
98					2	乳児消化管アレルギー						
98					3	乳児食物蛋白誘発胃腸炎						
98					4	新生児消化管アレルギー						
98					5	新生児食物蛋白誘発胃腸炎						
98					6	FPIES						
98					7	N-FPIES						
98		好酸球性食道炎(EoE)	SG70	20099415	1	好酸球性食道炎	8847750	好酸球性食道炎				
98		好酸球性胃腸炎(EGE)	BFNR	20079794	1	好酸球性胃腸炎	8833448	好酸球性胃腸炎				
98					2	好酸球増加性胃炎						
98					3	好酸球増加性胃腸炎						
98		好酸球性消化管疾患(新生児-乳児)				なし					1	
98		好酸球性消化管疾患(小児-成人)				なし					1	
99	慢性特異性偽性腸閉塞症	慢性特異性偽性腸閉塞症	QK43	20100448	1	慢性特異性偽性腸閉塞症	8848227	慢性特異性偽性腸閉塞症				
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	E9J	20100449	1	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	8848199	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症				
100					2	MMHS						
100					3	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動低下症候群						
101	腸管神経節細胞減少症	腸管神経節細胞減少症	AQDU	20100452	1	腸管神経節細胞減少症	8848216	腸管神経節細胞減少症				
102	ルビンスhtayn・テイビ症候群	ルビンスhtayn・テイビ症候群	M6JP	20098027	1	ルビンスhtayn・テイビ症候群	8841156	ルビンスhtayn・テイビ症候群	1	1		
102					2	RUBINSTEIN-TAYBI症候群						
102					3	ルビンスhtayn・テイビ症候群						
102					4	ルビンスhtayn・テイビ症候群						
102					5	ルビンスhtayn・テイビ症候群						
102					6	ルビンスhtayn・テイビ症候群						
102		ヒストンAセチル化異常症				なし					1	
103	CFC症候群	CFC症候群	AGPF	20100455	1	CFC症候群	8848183	C F C 症候群	1	1	1	
103		心臓・腸・皮膚症候群			2	心臓・腸・皮膚症候群	なし				1	1
104	コストロ症候群	コストロ症候群	KM9V	20095272	1	コストロ症候群	8845927	コストロ症候群				
104					2	COSTELLO症候群						
105	チャージ症候群	チャージ症候群	DMEA	20094479	1	CHARGE症候群	8845627	C H A R G E 症候群	1	1	1	
105		チャージ症候群	DMEA	20094479	2	チャージ症候群	なし				1	1
106	クリオピリン関連周期性熱症候群	クリオピリン関連周期性熱症候群	H10L	20100475	1	クリオピリン関連周期性熱症候群	8848332	クリオピリン関連周期性熱症候群				
106					2	クリオピリン発熱症						
106					3	CAPS						
106					4	クリオピリン関連周期性熱症候群						
106					5	クリオピリン関連周期性発熱症候群						
106					6	クライオバイリン関連周期性熱症候群						
106		家族性寒冷自己炎症症候群	R1V2	20097419	1	家族性寒冷自己炎症症候群	8846994	家族性寒冷自己炎症症候群			1	
106					2	家族性寒冷麻痺疹						
106					3	FCAS						
106					4	FCU						
106		マックル・ウェルズ症候群	GQD8	20095633	1	マックル・ウェルズ症候群	8846219	マックル・ウェルズ症候群			1	
106					2	MUCKLE-WELLS症候群						
106					3	MWS						
106		新生児期発症多臓器系炎症性疾患(NOMID)	TV4J	20097483	1	新生児期発症多臓器系炎症性疾患	8847034	新生児期発症多臓器系炎症性疾患				
106		慢性乳児神経皮膚関節症候群(CINCA症候群)			2	CINCA	なし				1	1
106					3	慢性乳児期発症-神経-皮膚-関節症候群						
106					4	NOMID						
107	若年性特異性関節炎	若年性特異性関節炎	A66N	20092126	1	若年性特異性関節炎	8844742	若年性特異性関節炎				
107					2	JIA						
107		全身型若年性特異性関節炎	U6GP	20093020	1	全身型若年性特異性関節炎	8845133	全身型若年性特異性関節炎				
107					2	全身型若年性特異性関節炎						
107		関節型若年性特異性関節炎	D5G7	20093022	1	関節型若年性特異性関節炎	8845118	関節型若年性特異性関節炎				
108	TNF受容体関連周期性熱症候群	TNF受容体関連周期性熱症候群	E74J	20100459	1	TNF受容体関連周期性熱症候群	8848190	T N F 受容体関連周期性熱症候群	1	1	1	
108					2	TRAPS						
109	非典型型溶血性尿毒症症候群	非典型型溶血性尿毒症症候群	BFP3	20099615	1	非典型型溶血性尿毒症症候群	8847900	非典型型溶血性尿毒症症候群				
109					2	非典型的溶血性尿毒症症候群						
109					3	非典型的溶血性尿毒症症候群						
109					4	非典型的溶血性尿毒症症候群						
109					5	AHUS						
110	ブラウ症候群	ブラウ症候群	CFAS	20100457	1	ブラウ症候群	8848225	ブラウ症候群				
110					2	BLAU症候群						
110		若年発症サルコイドーシス			3	若年発症サルコイドーシス	なし				1	1
110		NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患				なし					1	
111	先天性ミオパチー	先天性ミオパチー	H5JT	20084815	1	先天性ミオパチー	8841426	先天性ミオパチー				
111					2	多発コア疾患						
111					3	先天性ミオパチー						
111					4	良性先天性ミオパチー						
111					5	良性先天性ミオパチー						
111		ネマリンミオパチー	C1SR	20084814	1	ネマリンミオパチー	8841425	ネマリンミオパチー				
111					2	ネマリンミオパチー						
111		セントラルコア病	NBQK	20079766	1	セントラルコア病	8836400	セントラルコア病				
111					2	中心コア疾患						
111					3	中心核性ミオパチー						
111					4	中心核性ミオパチー						
111		中心核病			5	中心核病	なし				1	1
111		ミニコア病	GS09	20103730	1	ミニコア病	8850092	ミニコア病				
111					2	微小コア疾患						
111		マルチミニコア病				なし					1	

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
111					1	ミオチューブラーミオパチー						
111					2	ミオチューブラーミオパチー						
111		ミオチューブラーミオパチー	Q3VR	20084818	3	ミオチューブラーミオパチー	8841427	ミオチューブラーミオパチー	1	1		
111					4	ミオチューブラーミオパチー						
111		中心核ミオパチー			なし							
111		先天性筋線維タイプ不均等症	D8B7	20103590	1	先天性筋線維不均等症	8849797	先天性筋線維不均等症	1			
111					2	CFTD						
111					3	先天性筋線維タイプ不均等症						
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	HK65	20084799	1	マリネスコ・シェーグレン症候群	8841419	マリネスコ・シェーグレン症候群				
112					2	MARINESCO-SJOGREN症候群						
113					2	進行性筋ジストロフィー						
113	筋ジストロフィー	筋ジストロフィー	JRTT	20059229	1	筋ジストロフィー	3591020	筋ジストロフィー				
113					3	進行性筋ジストロフィー(症)						
113					4	進行性筋ジストロフィー症						
113					5	遺伝性筋ジストロフィー						
113					6	遺伝性進行性筋ジストロフィー						
113					7	PMD						
113		ジストロフィン異常症			なし					1		
113		デュシェンヌ型筋ジストロフィー	G586	20052364	1	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	3591004	デュシェンヌ型筋ジストロフィー				
113					2	DMD						
113					3	DUCHENNE型筋ジストロフィー						
113		ベッカー型筋ジストロフィー	C6RE	20053101	1	ベッカー型筋ジストロフィー	3591001	ベッカー型筋ジストロフィー				
113					2	BMD						
113		女性ジストロフィン異常症	UK4N	20101113	1	女性ジストロフィン異常症	8848569	女性ジストロフィン異常症				
113		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	RQ1A	20057662	1	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	3591011	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー				
113					2	FSHD						
113		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1			なし					1		
113		顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2			なし					1		
113		筋強直性ジストロフィー	NHRQ	20059238	1	筋強直性ジストロフィー	3592016	筋強直性ジストロフィー				
113					2	筋緊張性ジストロフィー						
113					3	筋緊張性ジストロフィー(症)						
113					4	筋緊張性ジストロフィー症						
113					5	緊急性筋ジストロフィー						
113					6	緊急性筋異常症						
113					7	DM						
113					8	強直性ジストロフィー						
113					9	シュタイネルト病						
113		筋強直性ジストロフィー1			なし					1		
113		筋強直性ジストロフィー2			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	LCRQ	20101114	1	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	8848466	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー				
113					2	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー						
113					3	EDMD						
113					4	EMERY-DREIFUSS型筋ジストロフィー						
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー1			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー2			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー3			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー4			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー5			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー6			なし					1		
113		エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー7			なし					1		
113		眼咽頭筋型筋ジストロフィー	Q1K3	20101116	1	眼咽頭筋型筋ジストロフィー	8848484	眼咽頭筋型筋ジストロフィー				
113					2	眼咽頭筋型筋ジストロフィー						
113					3	眼筋型筋ジストロフィー						
113					4	眼筋型筋ジストロフィー						
113					5	OPMD						
113		脛帯型筋ジストロフィー	CDM5	20084796	1	脛帯型筋ジストロフィー	8841416	脛帯型筋ジストロフィー				
113					2	LGMD						
113					3	脛帯筋ジストロフィー						
113		脛帯型筋ジストロフィー1A			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1B			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1C			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1D			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1E			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1F			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1G			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー1H			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2A			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2B			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2C			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2D			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2E			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2F			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2G			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2H			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2I			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2J			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2K			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2L			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2M			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2N			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2O			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2P			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2Q			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2R			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2S			なし					1		
113		脛帯型筋ジストロフィー2T			なし					1		
113		ミオチリン異常症			なし					1		
113		ラミン異常症			なし					1		
113		カベオリン異常症			なし					1		

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	病名マスター	(D)病名基本名称	(A) # (C) # (D)	(B) # (C) # (D)	(C) # (D)	
113		デスミン異常症			なし						1	
113		サルコグリカン異常症			なし						1	
113		α-ジストログリカン異常症			なし						1	
113		先天性筋ジストロフィー	D9NA	20083897	1	先天性筋ジストロフィー	8836190	先天性筋ジストロフィー				
113					2	先天性筋ジストロフィー(症)						
113					3	先天性筋ジストロフィー症						
113					4	先天性進行性筋ジストロフィー						
113					5	CMD						
113					6	先天性遺伝性筋ジストロフィー						
113		福山型先天性筋ジストロフィー	K0PN	20083899	1	福山型先天性筋ジストロフィー	8839768	福山型先天性筋ジストロフィー				
113					2	福山型先天性筋ジストロフィー症						
113		Walker-Warburg症候群	NBJN	20101110	1	ウォーカー・ワールブルグ症候群	8848462	ウォーカー・ワールブルグ症候群			1	
113					2	WALKER-WARBURG症候群						
113					3	WWS						
113		Muscle-Eye-Brain病			なし						1	
113		インテグリンα欠損型先天性筋ジストロフィー			なし						1	
113		メロシク型先天性筋ジストロフィー	DBG1	20103589	1	メロシク型先天性筋ジストロフィー	8849843	メロシク型先天性筋ジストロフィー				
113		Ullrich型先天性筋ジストロフィー	D4CN	20100503	1	ウルリッヒ病	8848192	ウルリッヒ病			1	
113					2	ULLRICH型先天性筋ジストロフィー						
113					3	ULLRICH病						
113					4	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー						
113		強直性脊椎症候群	NBEN	20055843	1	強直性脊椎炎	7200001	強直性脊椎炎			1	
113					2	強直性脊椎関節炎						
113					3	強直性脊椎症						
113					4	慢性強直性脊椎炎						
113					5	萎縮性脊椎炎						
113					6	脊椎強直症						
113					7	強直性脊椎症						
113		ダイナミン2欠損型先天性筋ジストロフィー			なし						1	
113		テレスニンク型先天性筋ジストロフィー			なし						1	
113		ミトコンドリア異常を伴う先天性筋ジストロフィー			なし						1	
114		非ジストロフィー性ミオトニー症候群	GUGU	20100934	1	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	8848658	非ジストロフィー性ミオトニー症候群				
114		先天性ミオトニー			なし						1	
114		トムゼン病	QHH3	20079763	1	トムゼン病	8848638	トムゼン病				
114					2	トムソン病						
114					3	THOMSEN病						
114					4	トムゼン病						
114		ベッカー病	MK63	20053102	1	ベッカー病	8840028	ベッカー病				
114		カリウム惹起性ミオトニー			なし						1	
114		ナトリウムチャネルミオトニー			なし						1	
114		先天性パラミオトニー			なし						1	
115		遺伝性周期性四肢麻痺	J8G0	20055586	1	家族性周期性四肢麻痺	3593003	家族性周期性四肢麻痺			1	
115					2	家族性周期性麻痺						
115		遺伝性周期性四肢麻痺	J8G0	20055586	3	遺伝性周期性四肢麻痺	なし				1	1
115					4	CAVARE疾患						
115					5	カヴァレ疾患						
115		遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺			なし						1	
115		遺伝性高カリウム(正カリウム)性周期性四肢麻痺			なし						1	
115		Andersen-Tawil症候群			なし						1	
116		アトピー性脊髄炎	M1MA	20101081	1	アトピー性脊髄炎	8848448	アトピー性脊髄炎				
117		脊髄空洞症	FPQ7	20066964	1	脊髄空洞症	3360003	脊髄空洞症				
117					2	脊髄空洞症						
117					3	先天性脊髄空洞症						
117					4	脊髄延髄空洞症						
117					5	外傷性脊髄空洞症						
117		症候性脊髄空洞症 ※無症候性脊髄空洞症及び続発性脊髄空洞症は除く			なし						1	
117		1) キアリ奇形1型を伴う脊髄空洞症			なし						1	
117		2) キアリ奇形2型を伴う脊髄空洞症			なし						1	
117		3) 頭蓋頸椎移行部病変や脊椎において骨・脊髄の奇形を伴い、キアリ奇形を欠く脊髄空洞症			なし						1	
117		特発性脊髄空洞症(成因による分類で上記1)~3)および続発性を除く)			なし						1	
118		脊髄腫瘍	CLHE	20067006	1	脊髄腫瘍	7419003	脊髄腫瘍				
118					2	脊髄腫瘍のう瘤						
118					3	脊髄腫瘍ヘルニア						
118					4	脊髄腫瘍嚢腫						
118					5	脊髄腫瘍						
118		脊髄液裂	NHTV	20067045	1	脊髄液裂	8835998	脊髄液裂				
118					2	二分脊髄						
118		脊髄瘤	E84C	20067057	1	脊髄瘤	8836003	脊髄瘤				
118					2	脊髄ヘルニア						
118					3	脊髄腫瘍						
118		脊髄嚢腫			なし						1	
118		脊髄空洞症	FPQ7	20066964	1	脊髄空洞症	3360003	脊髄空洞症			1	
118					2	脊髄空洞症						
118					3	先天性脊髄空洞症						
118					4	脊髄延髄空洞症						
118					5	外傷性脊髄空洞症						
119		アイザックス症候群	GVMG	20092961	1	アイザックス症候群	8830158	アイザックス症候群				
119					2	アイザックス症候群						
119					3	ニューロミオトニア						
119					4	ISAACS症候群						
119					5	神経ミオトニー						
119					6	神経ミオトニア						
119					7	神経筋緊張病						
119		モルバン症候群	A8RH	20053449	1	モルバン病	8840683	モルバン病			1	
119		抗VGKC複合体抗体関連脳炎			なし						1	
120		遺伝性ジストニア	U8BQ	20101204	1	遺伝性ジストニア	8848454	遺伝性ジストニア				
120		DYT1ジストニア			なし						1	
120		上肢型DYT1ジストニア			なし						1	

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考		
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)			
120		下肢型DYT1ジストニア			なし						1			
120		DYT2ジストニア			なし						1			
120		DYT3ジストニア			なし						1			
120		XDP			なし						1			
120		lubag			なし						1			
120		DYT4ジストニア			なし						1			
120		DYT5ジストニア			なし						1			
120		瀬川病	PHTE	20086807	1	瀬川病	8842320	瀬川病						
120		ドバ反応性ジストニア	A2U8	20086808	1	ドーバ反応性ジストニア	8842321	ドーバ反応性ジストニア			1			
120					2	ドーバ反応性ジストニー								
120					3	ドーバ-反応性ジストニー								
120					4	ドーバ-反応性ジストニア								
120					5	ドーバ反応性ジストニー								
120		ドバ反応性ジストニア	A2U8	20086808	6	ドバ反応性ジストニア	なし				1	1		
120		DYT6ジストニア			なし						1			
120		DYT7ジストニア			なし						1			
120		DYT8ジストニア			なし						1			
120		発作性非運動誘発性ジスキネジア1			なし						1			
120		DYT9ジストニア			なし						1			
120		発作性舞蹈アテトーシス・痙性対麻痺			なし						1			
120		DYT10ジストニア			なし						1			
120		反復発作性運動誘発性ジスキネジア1			なし						1			
120		DYT11ジストニア			なし						1			
120		ミオクロームス・ジストニア症候群			なし						1			
120		DYT12ジストニア			なし						1			
120		急性発症ジストニア・パーキンソニズム (RDP)			なし						1			
120		小児交互性片麻痺(AHC)	PT2G	20103593	1	小児交互性片麻痺	8849760	小児交互性片麻痺						
120					2	小児交代性片麻痺								
120		小脳失調症深部反射消失回足視神経萎縮 感覚神経障害性聴覚障害(CAPOS)			なし						1			
120		DYT13ジストニア			なし						1			
120		DYT14ジストニア			なし						1			
120		DYT15ジストニア			なし						1			
120		DYT16ジストニア			なし						1			
120		DYT17ジストニア			なし						1			
120		DYT18ジストニア			なし						1			
120		発作性作誘発性ジスキネジア			なし						1			
120		DYT19ジストニア			なし						1			
120		反復発作性運動誘発性ジスキネジア2			なし						1			
120		DYT20ジストニア			なし						1			
120		NBIA1			なし						1			
120		Hallervorden-Spatz syndrome			なし						1			
120		Pantothenate kinase-associated neurodegeneration			なし						1			
120		HARP症候群			なし						1			
120		NBIA2a			なし						1			
120		乳児神経軸索ジストロフィー	DLV0	20100937	1	乳児神経軸索ジストロフィー	8848644	乳児神経軸索ジストロフィー						
120					2	乳児型神経軸索ジストロフィー								
120		NBIA2b			なし						1			
120		Karak症候群			なし						1			
120		NBIA3			なし						1			
120		神経フェリチン症	LJDT	20100939	1	神経フェリチン症	8848552	神経フェリチン症						
120		NBIA4			なし						1			
120		無セルロプラスミン血症	V245	20076755	1	無セルロプラスミン血症	8840491	無セルロプラスミン血症						
120					2	低セルロプラスミン血症								
120					3	セルロプラスミン欠損症								
120					4	セルロプラスミン欠乏症								
120					5	セルロプラスミン缺乏症								
120		Fatty Acid Hydroxylase-associated neurodegeneration (FAHN)			なし						1			
121	神経フェリチン症	神経フェリチン症	LJDT	20100939	1	神経フェリチン症	8848552	神経フェリチン症						
122	脳表へモジデリン沈着症	脳表へモジデリン沈着症	ALTJ	20100940	1	脳表へモジデリン沈着症	8848652	脳表へモジデリン沈着症						
122					2	脳表へモジデロ-シス								
122					3	脳表へモジデリン沈着症								
122		古典型脳表へモジデリン沈着症			なし						1			
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣 性白質脳症	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣 性白質脳症	ESGR	20099813	1	CARASIL	8847913	C A R A S I L	1	1	1			
123		禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣 性白質脳症	ESGR	20099813	2	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣 性白質脳症	なし				1	1		
123					3	皮膚下梗塞と白質脳症を伴った常染色 体劣性脳血管症								
124	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体 優性脳動脈症	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優 性脳動脈症	ESGR	20099813	1	CARASIL	8847913	C A R A S I L	1	1	1			
124					2	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣 性白質脳症								
124		皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優 性脳動脈症	ESGR	20099813	3	皮膚下梗塞と白質脳症を伴った常染色 体劣性脳血管症	なし				1	1		
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝 性びまん性白質脳症	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	JONP	20101024	1	HDLS	8848436	H D L S	1	1	1			
125					2	腫大軸索を伴う遺伝性白質脳症								
125		神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性 びまん性白質脳症	JONP	20101024	3	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	なし				1	1		
126	ペリー-症候群	ペリー-症候群	RSPK	20101027	1	ペリー-症候群	8848668	ペリー-症候群						
126					2	PERRY症候群								
127	前頭側頭葉変性症	前頭側頭葉変性症	Q420	20101029	1	前頭側頭葉変性症	8848596	前頭側頭葉変性症						
127		(行動異常型) 前頭側頭型認知症			なし						1			
127		意味性認知症			なし						1			
128	ピックカースタッフ脳幹脳炎	ピックカースタッフ脳幹脳炎	JH6L	20101031	1	ピックカースタッフ脳幹脳炎	8848661	ピックカースタッフ脳幹脳炎						
128					2	BICKERSTAFF脳幹脳炎								
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	痙攣重積型急性脳症	T04V	20101449	1	痙攣重積型急性脳症	8848705	痙攣重積型急性脳症			1			
129		痙攣重積型(二相性)急性脳症	CDDN	20101033	1	痙攣重積型二相性急性脳症	8848501	痙攣重積型二相性急性脳症			1			
130	先天性無痛無汗症	先天性無痛無汗症	L5UQ	20099284	1	先天性無痛無汗症	8847711	先天性無痛無汗症						
130					2	先天性無汗無痛症								
130					3	遺伝性感覚・自律神経性ニューロパ チー-IV型								
130					4	無痛無汗症								
130		遺伝性感覚自律神経ニューロパチー4型	KL2T	20085402	1	遺伝性感覚性自律神経性ニューロパ チー	8841674	遺伝性感覚性自律神経性ニューロパ チー			1			マスターでは遺伝性感覚自律神経 ニューロパチーの4型5型の区別はない

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
130		遺伝性感覚自律神経ニューロパチー5型			2	遺伝性感覚自律神経性ニューロパチー						
130					3	HSAN						
131	アレキサンダー病	アレキサンダー病	PAA2	20051050	1	アレキサンダー病	3300016	アレキサンダー病				
131					2	ALEXANDER病						
131		大脳優位型(1型)アレキサンダー病				なし					1	
131		延髄・脊髄優位型(2型)アレキサンダー病				なし					1	
131		中間型(3型)アレキサンダー病				なし					1	
132	先天性核上性球麻痺	先天性核上性球麻痺	UM34	20103085	1	先天性核上性球麻痺	8849541	先天性核上性球麻痺				
132					2	WORSTER-DROUGHT症候群						
132		ウースター・ドロート症候群			3	ウースター・ドロート症候群	なし			1	1	
133	メビウス症候群	メビウス症候群	VKQM	20053407	1	メビウス症候群	8840547	メビウス症候群				
133					2	MOBIUS症候群						
133					3	メービウス症候群						
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症	中隔視神経形成異常症	D5RB	20093523	1	中隔視神経形成異常症	8845421	中隔視神経形成異常症				
134					2	視神経中隔形成異常						
134					3	中隔視神経形成						
134		ドモルシア症候群			4	ドモルシア症候群	なし			1	1	
135	アイカルディ症候群	アイカルディ症候群	UMEN	20083716	1	アイカルディ症候群	8830323	アイカルディ症候群				
135					2	AICARDI症候群						
136	片側巨脳症	片側巨脳症	TS7C	20095881	1	片側巨脳症	8846338	片側巨脳症				
137	限局性皮質異形成	限局性皮質異形成	LPIJQ	20103088	1	限局性皮質異形成	8849527	限局性皮質異形成				
137					2	限局性皮質形成異常						
137		限局性皮質異形成タイプ1a				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ1b				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ1c				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ2a				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ2b				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ3a				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ3b				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ3c				なし					1	
137		限局性皮質異形成タイプ3d				なし					1	
138	神経細胞移動異常症	神経細胞移動異常症				なし					1	
138		古典型滑脳症				なし					1	
138		無脳回	AUB1	20076839	1	無脳回症	8840501	無脳回症				
138		厚脳回	LFJ0	20060912	1	厚脳回症	8833654	厚脳回症				
138		異所性灰白質	M9MS	20054060	1	異所性灰白質	7424016	異所性灰白質				
138		皮質下帯状異所性灰白質	GBJ2	20101205	1	皮質下帯状異所性灰白質	8848657	皮質下帯状異所性灰白質				
138					2	二重皮質症候群						
138		脳室周囲節状異所性灰白質				なし					1	
138		多小脳回	R81P	20101207	1	多小脳回	8848604	多小脳回				
138		傍シルビウス裂多小脳回				なし					1	
138		脳脊髄皮質異形成				なし					1	
138		裂脳症	AK7S	20077943	1	裂脳症	8841168	裂脳症				
138		乳脳症	QEMM	20061238	1	乳脳症	7424001	乳脳症				
138		ミラー・ディッカー症候群	PRHG	20090654	1	ミラー・ディッカー症候群	8844328	ミラー・ディッカー症候群				
138					2	ミラー・ディッカー症候群						
138					3	MILLER-DIEKER症候群						
138					4	ミラー・ディッカー症候群						
138		X連鎖性滑脳症				なし					1	
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	UL46	20101035	1	先天性大脳白質形成不全症	8848586	先天性大脳白質形成不全症				
139		ペリツェウス・メルツバッハ病	N6KF	20101036	1	ペリツェウス・メルツバッハ病	3300009	ペリツェウス・メルツバッハ病				
139					2	PELIZAEUS-MERZBACHER病						
139					3	ペリツェウス・メルツバッハ病						
139		ペリツェウス・メルツバッハ病1	LJ9J	20101037	1	ペリツェウス・メルツバッハ病1	8848669	ペリツェウス・メルツバッハ病1			1	
139					2	PELIZAEUS-MERZBACHER病1						
139		基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症	RNSF	20101039	1	基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症	8848485	基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症				
139					2	HABC						
139		18q欠失症候群	P4SF	20101041	1	18q欠失症候群	8848425	18q欠失症候群			1	
139		アラン・ハーンドン・タドリー症候群	F69K	20101042	1	アラン・ハーンドン・タドリー症候群	8848449	アラン・ハーンドン・タドリー症候群			1	
139					2	AHDS						
139					3	ALLAN-HERNDON-DUDLEY症候群						
139		HSP60シャペロン病	R2T3	20101045	1	HSP60 シャペロン病	8848437	H s p 6 0 シャペロン病			1	
139		ザラ病	H3P9	20095486	1	ザラ病	8846137	ザラ病				
139					2	SALLA病						
139		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	L4UU	20101046	1	HCAHC	8848435	H C A H C			1	
139					2	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	なし				1	
139		先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症	JQEK	20101048	1	先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症	8848589	先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症				
139		失調と歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症	HQT3	20101049	1	失調と歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症	8848535	失調と歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症			1	
139		脳髄型末梢神経炎				なし					1	
139		脳髄型末梢神経障害				なし					1	
139		中枢性髄鞘形成不全症				なし					1	
139		ワーデンバーク症候群				なし					1	
139		ヒルシュスブルグ病	UECJ	20052705	1	ヒルシュスブルグ病	7513001	ヒルシュスブルグ病				
139					2	先天性巨大結腸症						
139					3	HIRSCHSPRUNG病						
140		ドラベ症候群	RQ1M	20103125	1	ドラベ症候群	8849546	ドラベ症候群				
140			RQ1M	20098826	2	乳児重症ミオクロニーてんかん	8847543	乳児重症ミオクロニーてんかん			1	
140					3	DRAVET症候群						
140					4	乳児重症ミオクロニーてんかん						
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	CEJH	20103090	1	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	8849521	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん				
141					2	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん						
141		両側海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん				なし					1	
142	ミオクロニー欠伸てんかん	ミオクロニー欠伸てんかん	AGFJ	20103092	1	ミオクロニー欠伸てんかん	8849552	ミオクロニー欠伸てんかん				
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	QKHQ	20103093	1	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	8849553	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん				
143					2	ミオクロニー失立発作てんかん						
143					3	ミオクロニー脱力発作てんかん						
143					4	DOOSE症候群						
143					5	ドーゼ症候群						
144	レノックス・ガスター症候群	レノックス・ガスター症候群	HBMF	20053719	1	レノックス・ガスター症候群	8841171	レノックス・ガスター症候群				
144					2	レノックス症候群						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) and (D)	(B) # (C) and (D)	(C) # (D)	
144					3	レンノックス・ガストー症候群						
144					4	LENNOX GASTAUT症候群						
144					5	LENNOX症候群						
145	ウエスト症候群	ウエスト症候群	D4R7	20051277	1	ウエスト症候群	3456001	ウエスト症候群				
145			D4R7	20071426	2	点頭てんかん	3456004	点頭てんかん				
145					3	ウエスト症状群						
145					4	乳児点頭痙攣						
145					5	ウエスト症候群						
145					6	WEST症候群						
145					7	点頭発作						
145					8	点頭痙攣						
145					9	点頭痙攣						
145					10	BNSけいれん						
145					11	ヒプサルスマミア						
145					12	ヒプスアリスミア						
146	大田原症候群	大田原症候群	DU3M	20103098	1	大田原症候群	8849520	大田原症候群				
146					2	サブプレッションバーストを伴う早期乳児てんかん性脳症						
147	早期ミオクローニー脳症	早期ミオクローニー脳症	T8ND	20103108	1	早期ミオクローニー脳症	8849542	早期ミオクローニー脳症				
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	NEQT	20103109	1	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	8849555	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん				
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	S08R	20083713	1	片側痙攣片麻痺てんかん症候群	8840001	片側痙攣片麻痺てんかん症候群	1	1		
149					2	HHE症候群						
150	環状20番染色体症候群	環状20番染色体症候群	RFQ6	20103110	1	環状20番染色体症候群	8849524	環状20番染色体症候群	1	1	1	
151	ラスムッセン脳炎	ラスムッセン脳炎	KFAM	20103111	1	ラスムッセン脳炎	8849556	ラスムッセン脳炎				
151					2	ラスムッセン症候群						
151					3	RASMUSSEN症候群						
151					4	RASMUSSEN脳炎						
152	PCDH19関連症候群	PCDH19関連症候群	UTD0	20103115	1	PCDH19関連症候群	8849519	PCDH19関連症候群	1	1	1	
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	PR35	20103116	1	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	8849547	難治頻回部分発作重積型急性脳炎				
153					2	AERRPS						
153		特異な脳炎・脳症後てんかんの一群(東屋、福山型)				なし					1	
153		FIRES				なし					1	
153		NORSE症候群				なし					1	
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	SMRU	20103118	1	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	8849538	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症				
154					2	徐波睡眠期持続性棘徐波てんかん						
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	E6P6	20053506	1	ランドウ・クレフナー症候群	8840927	ランドウ・クレフナー症候群				
155					2	LANDAU-KLEFFNER症候群						
156	レット症候群	レット症候群	GG34	20053717	1	レット症候群	2991004	レット症候群				
156					2	RETT症候群						
156		典型的レット症候群				なし					1	
156		非典型的レット症候群				なし					1	
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	CF29	20052101	1	スタージ・ウェーバー症候群	8835730	スタージ・ウェーバー症候群	1	1	1	
157					2	スタージ・ウェーバー病						
157					3	スタージ・ウェーバー・デミトリ症候群						
157					4	スタージ・ウェーバー症候群						
157					5	スタージ・ウェーバー病						
157					6	スタージ・ウェーバー症候群						
157					7	STURGE-WEBER症候群						
157					8	STURGE-WEBER病						
157					9	脳動脈血管腫症						
158	結節性硬化症	結節性硬化症	VQ87	20059967	1	結節性硬化症	7595005	結節性硬化症				
158					2	PRINGLE病						
158					3	プリングル病						
158					4	結節神経腫						
158					5	BOURNEVILLE PRINGLE症候群						
158					6	BOURNEVILLE PRINGLE病						
158					7	ブルヌヴィーユ・プリングル症候群						
158					8	ブルヌヴィーユ・プリングル病						
159	色素性乾皮症	色素性乾皮症	SRSC	20065211	1	色素性乾皮症	8834194	色素性乾皮症				
159					2	XP						
159		色素性乾皮症A群				なし					1	
159		色素性乾皮症B群				なし					1	
159		色素性乾皮症C群				なし					1	
159		色素性乾皮症D群				なし					1	
159		色素性乾皮症E群				なし					1	
159		色素性乾皮症F群				なし					1	
159		色素性乾皮症G群				なし					1	
159		色素性乾皮症V型				なし					1	
160	先天性魚鱗癬	先天性魚鱗癬	U368	20067497	1	先天性魚鱗癬	7571003	先天性魚鱗癬				
160					2	先天性魚鱗癬症						
160					3	魚鱗癬						
160	ケラチン症性魚鱗癬	ケラチン症性魚鱗癬	AVQT	20101133	1	ケラチン症性魚鱗癬	8848505	ケラチン症性魚鱗癬				
160	表皮融解性魚鱗癬(優性、劣性)	表皮融解性魚鱗癬(優性、劣性)	LP41	20101134	1	表皮融解性魚鱗癬	8848660	表皮融解性魚鱗癬			1	
160					2	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症						
160					3	水疱性先天性魚鱗癬様紅皮症						
160					4	先天性水疱性魚鱗癬様紅皮症						
160	表在性表皮融解性魚鱗癬	表在性表皮融解性魚鱗癬	E8T2	20101135	1	表在性表皮融解性魚鱗癬	8848659	表在性表皮融解性魚鱗癬				
160					2	SIEMENS型水疱性魚鱗癬						
160	退化卵様魚鱗癬	退化卵様魚鱗癬	E2KN	20101132	1	退化卵様魚鱗癬	8848639	退化卵様魚鱗癬				
160					2	退化卵様胎児						
160					3	アールレクワイン						
160					4	アールレクワイン胎児						
160		退化卵様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬				なし					1	
160	先天性魚鱗癬様紅皮症	先天性魚鱗癬様紅皮症	TMNB	20067499	1	先天性魚鱗癬様紅皮症	7571005	先天性魚鱗癬様紅皮症				
160					2	非水疱性先天性魚鱗癬様紅皮症						
160					3	先天性魚鱗癬性紅斑						
160	葉状魚鱗癬	葉状魚鱗癬	E4S0	20077439	1	葉状魚鱗癬	8840790	葉状魚鱗癬				
160	魚鱗癬症候群	魚鱗癬症候群	BHS8	20101137	1	魚鱗癬症候群	8848497	魚鱗癬症候群				
160	ネザートン症候群	ネザートン症候群	FBL4	20094323	1	ネザートン症候群	8845593	ネザートン症候群				
160					2	ネザートン症候群						
160					3	NETHERTON症候群						
160	シェーグレン・ラルソン症候群	シェーグレン・ラルソン症候群	K6HJ	20101139	1	シェーグレン・ラルソン症候群	8848533	シェーグレン・ラルソン症候群				
160					2	SJOEGREN-LARSSON症候群						
160	KID(keratitits-ichthyosis-deafness)症候群	KID症候群	B9R3	20101142	1	KID症候群	8848438	KID症候群	1	1		

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) and (D)	(B) # (C) and (D)	(C) # (D)	
160					2	角膜炎・魚鱗病・難聴症候群						
160		ドルフマン・シャナリン症候群	SKQ0	20101144	1	ドルフマン・シャナリン症候群	8848640	ドルフマン・シャナリン症候群				
160					2	シャナリン・ドルフマン症候群						
160					3	CHANARIN-DORFMAN症候群						
160					4	DORFMAN-CHANARIN症候群						
160		中性脂肪蓄積症			なし					1		
160		多発性スルファターゼ欠損症	F5D5	20095637	1	マルチブスルファターゼ欠損症	8846221	マルチブスルファターゼ欠損症		1		
160					2	マルチブサルファターゼ欠損症						
160					3	多発性スルファターゼ欠損症						
160		多発性スルファターゼ欠損症	F5D5	20095637	4	多発性スルファターゼ欠損症	なし			1	1	
160		X連鎖性劣性魚鱗病症候群	SU8K	20101128	1	X連鎖性劣性魚鱗病	8848446	X連鎖性劣性魚鱗病		1	1	
160					2	痒性魚鱗病						
160					3	X連鎖性魚鱗病						
160		IBID(ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature)			なし					1		
160		Trichothiodystrophy			なし					1		
160		毛包性魚鱗病			なし					1		
160		CHILD(congenital hemidysplasia, ichthyosiform erythroderma or nevus, and limb defects)症候群	J26L	20101138	1	CHILD症候群	8848432	CHILD症候群		1	1	
160		Conradi-Hünermann-Happle症候群			なし					1		
161	家族性良性慢性天疱瘡	家族性良性慢性天疱瘡	GDK4	20055611	1	家族性良性慢性天疱瘡	7573010	家族性良性慢性天疱瘡				
161		ヘイリー・ヘイリー病	GDK4	20055611	2	ヘイリー・ヘイリー病	なし			1	1	
161					3	ヘイリーヘイリー病						
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	F0NJ	20077908	1	類天疱瘡	6945003	類天疱瘡				
162		水疱性類天疱瘡	A30Q	20066426	1	水疱性類天疱瘡	6945004	水疱性類天疱瘡				
162		粘膜類天疱瘡			なし					1		
162		後天性表皮水疱症	PGG5	20060778	1	後天性表皮水疱症	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	GBKR	20101034	1	特発性後天性全身性無汗症	8848635	特発性後天性全身性無汗症				
163		特発性分節型無汗症			なし					1		
163		idiopathic pure sudomotor failure (IPSF)			なし					1		
164	眼皮膚白皮症	眼皮膚白皮症	FTKA	20057450	1	眼皮膚白皮症	8832047	眼皮膚白皮症				
164					2	眼性白皮症						
164					3	眼皮膚型白皮症						
164					4	白子眼底						
164		非瘡様型眼皮膚白皮症			なし					1		
164		ヘルマンスキー・バドラック(Hermansky-Pudlak)症候群	SBLB	20092471	1	ヘルマンスキー・バドラック症候群	8839992	ヘルマンスキー・バドラック症候群				
164					2	ヘルマンスキー・バドラック症候群						
164					3	HERMANSKY PUDLACK症候群						
164					4	HERMANSKY-PUDLACK症候群						
164					5	ヘルマンスキー・バドラック症候群						
164		チェディアック・東(Chediak-Higashi)症候群	GFQR	20052283	1	チェディアック・東症候群	8837461	チェディアック・東症候群				
164					2	CHE DIAK HIGASHI症候群						
164					3	チェディアック・ヒガシ症候群						
164		グリセリ(Grisclli)症候群	AKV0	20095455	1	グリセリ症候群	8846119	グリセリ症候群				
164					2	GRISCELLI症候群						
165	肥厚性皮膚骨髄症	肥厚性皮膚骨髄症	GB6M	20100967	1	肥厚性皮膚骨髄症	8848656	肥厚性皮膚骨髄症				
165					2	皮膚骨髄肥厚症						
165		初期型肥厚性皮膚骨髄症			なし					1		
165		不全型肥厚性皮膚骨髄症			なし					1		
165		完全型肥厚性皮膚骨髄症			なし					1		
166	弾性線維性仮性黄色腫	弾性線維性仮性黄色腫	G8SV	20100966	1	弾性線維性仮性黄色腫	8848612	弾性線維性仮性黄色腫				
166					2	弾性線維性偽黄色腫症						
166					3	弾力線維性仮性黄色腫						
167	マルファン症候群	マルファン症候群	RLCQ	20053297	1	マルファン症候群	7598010	マルファン症候群				
167					2	クモ指症						
167					3	MARFAN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	BT4R	20100961	1	エーラス・ダンロス症候群	7568002	エーラス・ダンロス症候群				
168					2	エーラス・ダンロス症候群						
168					3	EDS						
168					4	EHLERS DANLOS症候群						
168					5	エーレルス・ダンロー症候群						
168		古典型エーラス・ダンロス症候群			なし					1		
168		関節型エーラス・ダンロス症候群			なし					1		
168		血管型エーラス・ダンロス症候群	CR9D	20100962	1	血管型エーラス・ダンロス症候群	8848504	血管型エーラス・ダンロス症候群				
168					2	エーラス・ダンロス症候群IV型						
168					3	血管型EHLERS-DANLOS症候群						
168					4	EHLERS-DANLOS症候群IV型						
168		後側彎型エーラス・ダンロス症候群			なし					1		
168		多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群			なし					1		
168		皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群			なし					1		
168		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			なし					1		
169	メンケス病	メンケス病	EDEQ	20098007	1	メンケス病	8848674	メンケス病				
169					2	MENKES症候群						
169					3	MENKES病						
169					4	メンケーズ病						
169					5	メンケス症候群						
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	ULFD	20101148	1	オクシビタル・ホーン症候群	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	GLA3	20051245	1	ウィルソン病	8830765	ウィルソン病		1		
171		ウィルソン病	GLA3	20051245	2	ウィルソン病	なし			1	1	
171					3	ウェストファール・シュトリュンベル病						
171					4	ウェストファール・シュトリュンベル症候群						
171					5	肝レンズ核変性症						
171					6	ウェストファール・シュトリュンベル病						
171					7	シュトリュンベル・ウェストファール偽硬化症						
171					8	WESTPHAL STRUEMPELL症候群						
171					9	WESTPHAL-STRUEMPELL症候群						
171					10	WILSON病						
171					11	後天性肝脳変性症						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)		
171					12	肝レンズ核変性症の痴呆							
171					13	肝レンズ核変性症の認知症							
171		先天性網膜剥離症			なし				1				
172	低ホスファターゼ症	低ホスファターゼ症	DKU5	20092590	1	低ホスファターゼ症	883785	低ホスファターゼ症					
172					2	低ホスファターゼ症							
172					3	低ホスファターゼ血症							
173	VATER症候群	VATER症候群	BSCE	20100928	1	VATER症候群	884845	VATER症候群	1	1	1		
173					2	VATER連合症候群							
173					3	ファール症候群							
174	那須・ハコラ病	那須・ハコラ病	DPLF	20083754	1	那須・ハコラ病	8838339	那須・ハコラ病					
174					2	那須・ハコラ病							
174		polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy (PLOS)			なし					1			
175	ウィーバー症候群	ウィーバー症候群	PVV9	20051188	1	ウィーバー症候群	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	CLOR	20101174	1	コフィン・ローリー症候群	8848525	コフィン・ローリー症候群					
176					2	COFFIN-LOWRY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	BEG	20103449	1	ジュベール症候群関連疾患	8849767	ジュベール症候群関連疾患					
177					2	JOUBERT症候群関連疾患							
177		ジュベール症候群	M19N	20100313	1	ジュベール症候群	8848146	ジュベール症候群					
177					2	ジュベール症候群							
177					3	JOUBERT症候群							
177		有馬症候群	KJ3A	20100316	1	有馬症候群	8848117	有馬症候群					
177					2	脳・眼・肝・腎症候群							
177		セニオール・ローケン症候群			なし					1			
177		COACH症候群			なし					1			
177		口・顔・指症候群	UV1R	20088877	1	口・顔・指症候群	8843709	口・顔・指症候群		1			
177		口・顔・指症候群	UV1R	20088877	2	口・顔・指症候群	なし				1		
178	モワット・ウィルソン症候群	モワット・ウィルソン症候群	VMT1	20101183	1	モワット・ウィルソン症候群	8848676	モワット・ウィルソン症候群	1	1			
178					2	MOWAT-WILSON症候群							
178		モワット・ウィルソン症候群	VMT1	20101183	3	モワット・ウィルソン症候群	なし				1	1	
179	ウィリアムズ症候群	ウィリアムズ症候群	MVOT	20087409	1	ウィリアムズ症候群	8842554	ウィリアムズ症候群	1	1			
179		ウィリアムズ症候群	MVOT	20087409	2	ウィリアムズ症候群	なし				1	1	
179					3	WILLIAMS症候群							
180	ATR-X症候群	ATR-X症候群	MV7J	20101171	1	ATR-X症候群	8848429	ATR-X症候群	1	1	1		
180					2	X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群							
180					3	X連鎖αサラセミア精神遅滞症候群							
181	クルーゾン症候群	クルーゾン症候群	KU6F	20092606	1	クルーゾン症候群	8844862	クルーゾン症候群					
181					2	クルーゾン病							
181					3	CROUZON症候群							
181					4	CROUZON病							
181					5	顕蓋顔面骨骨症							
182	アペール症候群	アペール症候群	J2QJ	20050898	1	アペール症候群	7555001	アペール症候群					
182					2	アペルト症候群							
182					3	1型尖頭合指症							
182					4	APERT症候群							
182					5	尖頭合指症1型							
183	ファイファー症候群	ファイファー症候群	AQDB	20094829	1	ファイファー症候群	8845830	ファイファー症候群					
183					2	PFEIFFER症候群							
183					3	ブファイファー症候群							
183					4	尖頭合指症5型							
183					5	5型尖頭合指症							
183					6	バイファー症候群							
183					7	バイフェル症候群							
183		ファイファー症候群1型			なし						1		
183		ファイファー症候群2型			なし						1		
183		ファイファー症候群3型			なし						1		
184	アントレー・ビクスラー症候群	アントレー・ビクスラー症候群	AMJT	20101176	1	アントレー・ビクスラー症候群	8848453	アントレー・ビクスラー症候群					
184					2	ANTLEY-BIXLER症候群							
185	コフィン・シリシ症候群	コフィン・シリシ症候群	GR1V	20101181	1	コフィン・シリシ症候群	8848524	コフィン・シリシ症候群					
185					2	COFFIN-SIRIS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	N1H4	20100929	1	ロスマンド・トムソン症候群	8841262	ロスマンド・トムソン症候群					
186					2	ロトムンド・トムソン症候群							
186					3	ROTHMUND THOMSON症候群							
186		ラパデリノ(RAPADILINO)症候群			なし						1		
186		パレー・ジェロルド症候群			なし						1		
187	歌舞伎症候群	歌舞伎症候群	L3B7	20090188	1	歌舞伎症候群	8848477	歌舞伎症候群					
187					2	歌舞伎様顔貌症候群							
187					3	新川-黒木症候群							
187					4	カブキメーキャップ症候群							
187					5	カブキ症候群							
187					6	カブキ様顔貌症候群							
187					7	歌舞伎メーキャップ症候群							
187					8	歌舞伎化粧症候群							
188	多脾症候群	多脾症候群	UVLN	20069222	1	多脾症候群	7590001	多脾症候群					
189	無脾症候群	無脾症候群	L9VG	20076861	1	無脾症候群	7590002	無脾症候群					
190	聴覚腎症候群	聴覚腎症候群	TV1D	20101178	1	聴覚腎症候群	8848527	聴覚腎症候群					
190					2	聴覚腎症候群							
190		Branchio-oto-renal(BOR)症候群	TV1D	20101178	3	BOR症候群	なし				1	1	
191	ウェルナー症候群	ウェルナー症候群	TBCP	20051268	1	ウェルナー症候群	2598001	ウェルナー症候群					
191					2	WERNER症候群							
192	コケイン症候群	コケイン症候群	NL2N	20051842	1	コケイン症候群	8833769	コケイン症候群					
192					2	COCKAYNE症候群							
193	ブラダー・ウィリー症候群	ブラダー・ウィリー症候群	KFJ7	20052978	1	ブラダー・ウィリー症候群	8839918	ブラダー・ウィリー症候群	1	1			
193					2	PRADER WILLI症候群							
193		ブラダー・ウィリー症候群	KFJ7	20052978	3	ブラダー・ウィリー症候群	なし				1	1	
193					4	ブラダーウィリー症候群							
194	ソトス症候群	ソトス症候群	CJSJ	20052229	1	ソトス症候群	8836812	ソトス症候群					
194					2	SOTOS症候群							
195	ヌーナン症候群	ヌーナン症候群	CFCJ	20052481	1	ヌーナン症候群	8838638	ヌーナン症候群					
195					2	NOONAN症候群							
196	ヤング・シンブソン症候群	ヤング・シンブソン症候群	DNNS	20101189	1	ヤング・シンブソン症候群	8848678	ヤング・シンブソン症候群					
196					2	YOUNG-SIMPSON症候群							
197	1p36欠失症候群	1p36欠失症候群	FFKF	20101149	1	1P36欠失症候群	8848426	1 p 3 6 欠失症候群	1	1	1		
197					2	1番染色体短腕末端部分欠失症候群							
198	4p欠失症候群	4p欠失症候群	QMER	20101151	1	4P欠失症候群	8848427	4 p 欠失症候群	1	1	1		
198					2	4Pモノミー症候群							
198					3	4P-症候群							
198					4	4Pマイナス症候群							

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考	
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) (D)	(B) # (C) (D)		(C) # (D)
198					5	4番短腕欠失						
198					6	ウォルフ・ヘルシュホーン症候群						
198					7	ウォルフ・ヘルシュホーン症候群						
198					8	WOLF-HIRSCHHORN症候群						
198					9	4番短腕欠失						
199	5p欠失症候群	5p欠失症候群	K5T0	20101157	1	5P欠失症候群	8848428	5p欠失症候群	1	1	1	
199					2	5Pモノソミー症候群						
199					3	5P-症候群						
199					4	5Pマイナス症候群						
199					5	5番短腕欠失						
199					6	キャット・クライ症候群						
199					7	猫いき症候群						
199					8	猫鳴き症候群						
199					9	猫鳴き病						
199					10	5番短腕欠失						
199					11	ネコ鳴き症候群						
199					12	ネコ鳴き病						
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	LD24	20101167	1	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	8848606	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	1	1	1	
200					2	14番染色体父性親ダイソミー						
200					3	縦-横方症候群						
200	アンジェルマン症候群	アンジェルマン症候群	VAUB	20083715	1	アンジェルマン症候群	8830402	アンジェルマン症候群				
201					2	ANGELMAN症候群						
202	スミス・マガニス症候群	スミス・マガニス症候群	HFFA	20101186	1	スミス・マガニス症候群	8848573	スミス・マガニス症候群				
202					2	スミス・マガニス症候群						
202					3	SMITH-MAGENIS症候群						
203	22q11.2欠失症候群	22q11.2欠失症候群	TEGJ	20095677	1	22Q11.2欠失症候群	8846236	22q11.2欠失症候群	1	1	1	
204	エマヌエル症候群	エマヌエル症候群	FN1K	20101162	1	エマヌエル症候群	8848465	エマヌエル症候群				
204		11/22混合トリソミー	FN1K	20101162	2	11:22混合トリソミー	なし			1	1	
204					3	EMANUEL症候群						
204					4	エマヌエル症候群						
204					5	エマヌエル症候群						
204		22番過剰派生染色体症候群			なし						1	
205	脆弱X症候群関連疾患	脆弱X症候群関連疾患	MHUJU	20101051	1	脆弱X症候群関連疾患	8848592	脆弱X症候群関連疾患	1	1	1	
205		脆弱X随伴振戦・失調症候群	CDB1	20101052	1	脆弱X随伴振戦・失調症候群	8848593	脆弱X随伴振戦・失調症候群	1	1	1	
206	脆弱X症候群	脆弱X症候群	HGJV	20090185	1	脆弱X症候群	8844072	脆弱X症候群	1	1	1	
206					2	脆弱X染色体症候群						
207	総動脈幹遺残症	総動脈幹遺残症	PPQU	20068599	1	総動脈幹遺残症	8848599	総動脈幹遺残症				
207				20068598	2	総動脈幹	7450002	総動脈幹				
207					3	総動脈幹遺残						
207					4	総動脈幹遺残(症)						
207					5	総動脈管						
207		総動脈幹遺残症I型			なし						1	
207		総動脈幹遺残症II型			なし						1	
207		総動脈幹遺残症III型			なし						1	
207		総動脈幹遺残症IV型			なし						1	
208	修正大血管転位症	修正大血管転位症	NB29	20063960	2	修正大血管転位症	7451011	修正大血管転位症	1		1	同義語としてのみあり
208					3	不完全大血管転位						
208					4	不完全大血管転位(症)						
208					5	不完全大血管転位症						
208					6	CTGA						
208					7	先天性修正大血管転位症						
209	完全大血管転位症	完全大血管転位症	HE3M	20056829	1	完全大血管転位症	8831636	完全大血管転位症				
209					2	完全大血管転換症						
209					3	完全大動脈転位症						
209					4	完全大血管転位						
209					5	完全大血管転位(症)						
209		完全大血管転位症1型	GTTC	20101056	1	完全大血管転位症1型	8848480	完全大血管転位症1型		1	1	
209		完全大血管転位症II型	A73R	20101057	1	完全大血管転位症2型	8848481	完全大血管転位症2型		1	1	
209		完全大血管転位症III型	MCRD	20101058	1	完全大血管転位症3型	8848482	完全大血管転位症3型		1	1	
209		完全大血管転位症IV型			なし						1	
210	単心室症	単心室症	RL1C	20070096	1	単心室症	8837116	単心室症				
210					2	単心室						
210					3	単心室(症)						
210					4	共通心室						
210		単心室循環器症候群			なし						1	
211	左心低形成症候群	左心低形成症候群	T8HU	20062132	1	左心低形成症候群	8834015	左心低形成症候群				
211					2	HLHS						
211					3	左室低形成症候群						
211					4	左心形成不全症候群						
211		単心室循環器症候群			なし						1	
212	三尖弁閉鎖症	三尖弁閉鎖症	A4PD	20062373	1	三尖弁閉鎖症	8834112	三尖弁閉鎖症				
212					2	三尖弁閉鎖						
212					3	三尖弁閉鎖(症)						
212					4	先天性三尖弁閉鎖症						
212		単心室循環器症候群			なし						1	
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	HG1E	20100665	1	純型肺動脈閉鎖	8848269	純型肺動脈閉鎖	1			
213		心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	HG1E	20101192	2	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	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			3	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖						
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	QUT4	20101191	1	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	8848553	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症				
214					2	横型ファロー四徴						
214					3	肺動脈閉鎖兼心室中隔欠損症						
214					4	ファロー四徴様型						
214					5	ファロー四徴症兼肺動脈閉鎖						
214		単心室循環器症候群			なし						1	
215	ファロー四徴症	ファロー四徴症	MHSQ	20052810	1	ファロー四徴症	8839593	ファロー四徴症				
215					2	TOF						
215					3	ファロー四徴						
215					4	ファロー四徴(症)						
215					5	FALLOT四徴症						
216	両大血管右室起始症	両大血管右室起始症	COM2	20077716	1	両大血管右室起始症	7451001	両大血管右室起始症				
216					2	DORV						
217	エプスタイン病	エプスタイン病	V7CE	20101124	1	エプスタイン病	8848464	エプスタイン病				
217					2	EBSTEIN奇形						
217					3	EBSTEIN病						
217					4	エプスタイン異常						
217					5	エプスタイン奇形						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
217					6	エプスタイン病						
218	アルポート症候群	アルポート症候群	PHAV	20051046	1	アルポート症候群	8830377	アルポート症候群				
218					2	ALPORT症候群						
218		X連鎖型アルポート症候群			なし					1		
218		常染色体劣性アルポート症候群			なし					1		
219	ギャロウェイ・モワト症候群	ギャロウェイ・モワト症候群	G0CR	20101065	1	ギャロウェイ・モワト症候群	8848496	ギャロウェイ・モワト症候群	1	1	1	
219		Galloway-Mowat症候群	G0CR	20101065	2	GALLOWAY-MOWAT症候群				1		同義語としてのみあり
219					3	ギャロウェイ・モワト症候群						
220	急速進行性糸球体腎炎	急速進行性糸球体腎炎	F82S	20058687	1	急速進行性糸球体腎炎	8832470	急速進行性糸球体腎炎				
220					2	急速進行性腎炎						
220					3	亜急性腎炎						
220					4	RPGN						
220					5	急速進行性腎炎症候群						
221	抗糸球体基底膜腎炎	抗糸球体基底膜腎炎	LBA6	20101068	1	抗糸球体基底膜腎炎	8848508	抗糸球体基底膜腎炎				
221					2	抗GBM抗体型急速進行性糸球体腎炎						
221					3	抗GBM抗体型腎炎						
221					4	抗糸球体基底膜抗体型急速進行性糸球体腎炎						
222	一次性ネフローゼ症候群	一次性ネフローゼ症候群	G9DK	20103432	1	一次性ネフローゼ症候群	8849711	一次性ネフローゼ症候群				
222		微小変化型ネフローゼ症候群	NA9S	20074573	1	微小変化型ネフローゼ症候群	8839471	微小変化型ネフローゼ症候群				
222					2	微小変化(軽)ネフローゼ						
222					3	微小変化ネフローゼ						
222					4	微小変化群ネフローゼ						
222					5	微小変化型ネフローゼ症候群						
222					6	リポイドネフローゼ						
222					7	経嚥糸球体変化ネフローゼ症候群						
222					8	微小変化群						
222		膜性腎症	J7A1	20076228	1	膜性腎症	5831004	膜性腎症				
222					2	膜性糸球体腎炎						
222					3	膜性腎炎						
222					4	びまん性膜性糸球体腎炎						
222		巣状分節性糸球体硬化症	HBLV	20100264	1	巣状分節性糸球体硬化症	8850032	巣状分節性糸球体硬化症				
222					2	巣状糸球体硬化症						
222		膜性増殖性糸球体腎炎	T46M	20076229	1	膜性増殖性糸球体腎炎	8840229	膜性増殖性糸球体腎炎				
222					2	膜性増殖性腎炎						
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	MQET	20103433	1	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	8849712	一次性膜性増殖性糸球体腎炎				
223		一次性膜性増殖性糸球体腎炎1型	V80D	20079996	1	膜性増殖性糸球体腎炎1型	8840230	膜性増殖性糸球体腎炎1型			1	
223					2	膜性増殖性糸球体腎炎第1型						
223		メサンギウム増殖性腎炎(後期ないし前期)	FR53	20053383	1	メサンギウム増殖性糸球体腎炎	8840538	メサンギウム増殖性糸球体腎炎			1	
223					2	びまん性メサンギウム増殖性糸球体腎炎						
223		慢性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
223		急性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
223		慢性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
223		非分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
223		急性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
223		管内増殖型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
223		分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎			なし						1	
224	紫斑病性腎炎	紫斑病性腎炎	VCAQ	20062864	1	紫斑病腎炎	2878004	紫斑病腎炎	1	1	1	
224					2	紫斑病性腎炎						
224					3	アレルギー性紫斑病性腎炎						
224					4	血管性紫斑病性腎炎						
225	先天性腎性尿崩症	先天性腎性尿崩症	JB11	20100946	1	先天性腎性尿崩症	8848582	先天性腎性尿崩症				
225		遺伝性腎性尿崩症			2	遺伝性腎性尿崩症					1	
225		間質性膀胱炎(ハンナ型)	F584	20101069	1	間質性膀胱炎(ハンナ型)	8848479	間質性膀胱炎(ハンナ型)	1	1	1	
227	オスラー病	オスラー病	KRJF	20084231	1	オスラー病	8848472	オスラー病				
227					2	オスラー・ランジュール病						
227					3	ウェーバ・オスラー症候群						
227					4	RENDU-OSLER-WEBER症候群						
227		遺伝性出血性末梢血管拡張症	KRJF	20084231	5	遺伝性出血性末梢血管拡張症	なし				1	1
227					6	遺伝性出血性毛細血管拡張症						
227					7	OSLER-RENDU病						
227					8	OSLER病						
227					9	WEBER OSLER症候群						
227					10	ランデュール・オスラー・ウェーバ症候群						
229	閉塞性細気管支炎	閉塞性細気管支炎	TKOS	20075799	1	閉塞性細気管支炎	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)	FFUN	20073692	1	肺胞蛋白症	5160001	肺胞蛋白症				
229		自己免疫性肺胞蛋白症	EVFC	20101072	1	自己免疫性肺胞蛋白症	8848559	自己免疫性肺胞蛋白症				
229		先天性肺胞蛋白症	P4ER	20101070	1	先天性肺胞蛋白症	8848588	先天性肺胞蛋白症				
229		PAP			なし						1	
229		自己免疫性PAP			なし						1	
229		先天性PAP			なし						1	
229		遺伝性肺胞蛋白症	RQK8	20101071	1	遺伝性肺胞蛋白症	8848456	遺伝性肺胞蛋白症				
229		遺伝性PAP			なし						1	
229		特発性肺胞蛋白症	SJU6	20101073	1	特発性肺胞蛋白症	8848637	特発性肺胞蛋白症				
229		特発性PAP			なし						1	
230	肺胞低換気症候群	肺胞低換気症候群	A63Q	20073693	1	肺胞低換気症候群	7942008	肺胞低換気症候群				
230		alveolar hypoventilation syndrome : AHS			なし						1	
230		肺胞低換気症候群フェノタイプA			なし						1	
230		肺胞低換気症候群フェノタイプB			なし						1	
230		原発性肺胞低換気症候群	BRCP	20083720	1	原発性肺胞低換気症候群	8833313	原発性肺胞低換気症候群				
230					2	オンディーヌ症候群						
230					3	ONDINE症候群						
230		primary alveolar hypoventilation syndrome : PAH			なし						1	
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	S2R8	20100930	1	α1-アンチトリプシン欠乏症	8848451	α1-アンチトリプシン欠乏症	1	1	1	
231					2	α1-アンチトリプシン欠損症						
231					3	アルファ1アンチトリプシン欠損症						
231					4	アルファ1抗トリプシン欠損症						
231					5	アルファ1抗トリプシン散損症						
231					6	アルファ1-アンチトリプシン欠損症						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター				傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)	(B) # (D)	(C) # (D)	
231					7	アルファ1-アンチトリプシン欠乏症						
231		AAT欠乏症				なし				1		
231		α1-antitrypsin deficiency : AATD				なし				1		
231		AAT欠損症				なし				1		
232	カーニー複合	カーニー複合	Q5LA	20100958	1	カーニー複合	8848473	カーニー複合				
232		Carney複合	Q5LA	20100958	2	CARNEY複合				1		同義語としてのみあり
233	ウォルフラム症候群	ウォルフラム症候群	SJFS	20090166	1	ウォルフラム症候群	8844011	ウォルフラム症候群				
233		DIDMOAD症候群	SJFS	20090166	2	DIDMOAD症候群				1		同義語としてのみあり
233					3	ウルフラム症候群						
233					4	WOLFRAM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。）	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	LBHC	20101074	1	ペルオキシソーム病	8848671	ペルオキシソーム病				
234		ペルオキシソーム形成異常症	V7NV	20101075	1	ペルオキシソーム形成異常症	8848670	ペルオキシソーム形成異常症				
234		PEX遺伝子異常症				なし				1		
234		ツェルベーター症候群	BA08	20101076	1	ツェルベーター症候群	8837838	ツェルベーター症候群				
234					2	ZELLWEGER症候群						
234					3	ツェルウェーター症候群						
234		新生児型副腎白質ジストロフィー	BTGC	20101077	1	新生児型副腎白質ジストロフィー	8848556	新生児型副腎白質ジストロフィー				
234		乳児レファサム病	JAU9	20101078	1	乳児レファサム病	8848645	乳児レファサム病				
234					2	乳児REFSUM病						
234		根性点状軟骨異形成症1型（Rhizomelic chondrodysplasia punctata type1 : RCDP type1）				なし				1		
234		β酸化系酵素欠損症				なし				1		
234		アシル・CoAオキシダーゼ（ADOX）欠損症				なし				1		
234		D-二頭酵素（DBP）欠損症				なし				1		
234		ステロールキャリアアプロテインX（Sterol carrier protein X : SCPx）欠損症				なし				1		
234		2-メチルアシル-CoAラセマーゼ（2-Methylacyl-CoA racemase : AMACR）欠損症				なし				1		
234		レファサム病	M7FK	20053724	1	レファサム病	8841173	レファサム病				
234					2	REFSUM症候群						
234					3	REFSUM病						
234					4	レファサム症候群						
234		プラスマローゲン合成系酵素欠損症				なし				1		
234		根性点状軟骨異形成症2型（Rhizomelic chondrodysplasia punctata type2 : RCDP type2）				なし				1		
234		根性点状軟骨異形成症3型（Rhizomelic chondrodysplasia punctata type3 : RCDP type3）				なし				1		
234		原発性高シュウ酸血症1型	LA3G	20101080	1	原発性高シュウ酸血症	8841448	原発性高シュウ酸血症		1		
234					2	原発性高シュウ酸血症						
234					3	原発性高尿酸血症						
234		アカタラセミア（無カタラーゼ血症）	DKCK	20076753	1	無カタラーゼ血症	2776007	無カタラーゼ血症		1		
234		ツェルベーターガースペクトラム				なし				1		
234		ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症				なし				1		
234		DBP欠損症				なし				1		
234		AMCR欠損症				なし				1		
234		SCPx欠損症				なし				1		
234		AOX欠損症				なし				1		
234		急性レファサム病				なし				1		
235		副甲状腺機能低下症	CF8U	20085019	1	副甲状腺機能低下症	8844593	副甲状腺機能低下症				
235					2	副甲状腺機能低下						
235					3	副甲状腺機能低下(症)						
235					4	上皮小体機能低下症						
235					5	上皮小体性チタニー						
235					6	上皮小体性ミオパシー						
235					7	上皮小体性ミオパシー						
235		特発性副甲状腺機能低下症	JG1F	20083025	1	特発性副甲状腺機能低下症	2521003	特発性副甲状腺機能低下症				
235					2	特発性上皮小体機能低下症						
235		PTH不足性副甲状腺機能低下症				なし				1		
235		家族性蓄積性副甲状腺機能低下症				なし				1		
236		偽性副甲状腺機能低下症	KQCJ	20082476	1	偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025	偽性偽性副甲状腺機能低下症		1		
236		偽性副甲状腺機能低下症Ia型				なし				1		
236		偽性副甲状腺機能低下症Ib型				なし				1		
236		偽性副甲状腺機能低下症Ic型				なし				1		
236		偽性副甲状腺機能低下症II型				なし				1		
237		副腎皮質刺激ホルモン不応症	S0AU	20100932	1	副腎皮質刺激ホルモン不応症	8848663	副腎皮質刺激ホルモン不応症				
237		ACTH不応症	S0AU	20100932	2	ACTH不応症				1		
237		Triple A 症候群	NGCP	20100542	1	TRIPLEA症候群	8848191	T r i p l e A 症候群			1	同義語としてのみあり
237		Allgrove 症候群	NGCP	20100542	2	ALLGROVE症候群				1		同義語としてのみあり
237		トリプルA症候群				なし				1		
238		ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	DFCR	20052739	1	ビタミンD抵抗性くる病	8839503	ビタミンD抵抗性くる病		1	1	
238					2	ビタミンD抵抗性骨軟化症						
238		低リン血症性くる病・骨軟化症				なし				1		
238		低リン血症性骨軟化症				なし				1		
238		くる病	LH3C	20050514	1	くる病	2689001	くる病				
238					2	若年性骨軟化症						
238					3	乳児性骨軟化症						
238		骨軟化症	V8LH	20061976	1	骨軟化症	2682002	骨軟化症				
238					2	成人骨軟化症						
238		後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症				なし				1		
238		腫瘍性骨軟化症				なし				1		
238		FGF23関連低リン血症				なし				1		
239		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	L2HL	20093146	1	ビタミンD依存性くる病	8845185	ビタミンD依存性くる病		1	1	
239					2	ビタミンD依存性骨軟化症						
239		ビタミンD依存症	FOQU	20052732	1	ビタミンD依存症	2689003	ビタミンD依存症		1	1	
239		ビタミンD依存症I型	K9LT	20052734	1	ビタミンD依存症I型	2689011	ビタミンD依存症I型		1	1	
239		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症I型				なし				1		
239		Vitamin D-dependent rickets, type 1 : VDDR 1				なし				1		
239		ビタミンD依存症2型	L4BA	20052733	1	ビタミンD依存症II型	2689012	ビタミンD依存症II型		1	1	
239		ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型				なし				1		
239		Vitamin D-dependent rickets, type 2 : VDDR 2				なし				1		

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)a nd(D )	(B) # (C)a nd(D )	(C) # (D)		
240	フェニルケトン尿症	フェニルケトン尿症	MF9U	20052834	1	フェニルケトン尿症	8839619	フェニルケトン尿症					
240					2	フェニルケトン尿症							
240		PKU			なし					1			
240		FAH欠損症			なし					1			
240		BH4欠損症			なし					1			
240		BH4反応性高Phe血症	C2K6	20094143	1	BH4反応性高フェニルアラニン血症	8845515	BH4反応性高フェニルアラニン血症			1	1	
240					2	テトラヒドロピオプテリン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	TJ8F	20100667	1	高チロシン血症1型	8848509	高チロシン血症1型	1	1	1		
241					2	遺伝性高チロシン血症1型							
241					3	遺伝性高チロシン血症1型							
241					4	1型チロシン血症							
241					5	1型遺伝性高チロシン血症							
241					6	I型チロシン血症							
241					7	I型遺伝性高チロシン血症							
241					8	肝腎チロシン症							
241					9	肝腎型高チロシン症							
241					10	アマリアセット酢酸分解酵素欠損症							
241					11	チロシン血症1型							
241					12	チロシン血症1型							
241					13	チロシン症							
241		急性型高チロシン血症1型			なし						1		
241		亜急性型高チロシン血症1型			なし						1		
241		慢性型高チロシン血症1型			なし						1		
242	高チロシン血症2型	高チロシン血症2型	GB55	20097854	1	高チロシン血症2型	8848510	高チロシン血症2型	1	1	1		
242					2	高チロシン血症II型							
242					3	遺伝性高チロシン血症2型							
242					4	遺伝性高チロシン血症II型							
242					5	2型チロシン血症							
242					6	2型遺伝性高チロシン血症							
242					7	II型チロシン血症							
242					8	II型遺伝性高チロシン血症							
242					9	膜皮膚チロシン症							
242					10	膜皮膚型チロシン症							
242					11	RICHNER-HANHART症候群							
242					12	チロシン血症2型							
242					13	リヒナー・ハンハルト症候群							
242		急性型高チロシン血症2型			なし						1		
242		亜急性型高チロシン血症2型			なし						1		
242		慢性型高チロシン血症2型			なし						1		
243	高チロシン血症3型	高チロシン血症3型	QCSF	20100926	1	高チロシン血症3型	8848511	高チロシン血症3型	1	1	1		
243					2	4ヒドロキシフェニルピルビン酸ジオキシングナーゼ欠損症							
243					3	4HPPD欠損症							
243					4	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸ジオキシングナーゼ欠損症							
243					5	3型チロシン血症							
243					6	4-HPPD欠損症							
243					7	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸ジオキシングナーゼ欠損症							
243					8	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸ジオキシングナーゼ欠損症							
243					9	III型チロシン血症							
243					10	チロシン血症3型							
243					11	チロシン血症III型							
243		急性型高チロシン血症3型			なし						1		
243		亜急性型高チロシン血症3型			なし						1		
243		慢性型高チロシン血症3型			なし						1		
244	メーブルシロップ尿症	メーブルシロップ尿症	DJBL	20053377	1	メーブルシロップ尿症	2703002	メーブルシロップ尿症					
244					2	楓糖尿症							
244					3	楓糖尿病							
244		MSUD			なし						1		
245	プロピオン酸血症	プロピオン酸血症	G8A5	20052994	1	プロピオン酸血症	8839924	プロピオン酸血症					
245		PA			なし						1		
245		軽症プロピオン酸血症			なし						1		
246	メチルマロン酸血症	メチルマロン酸血症	VDMR	20053392	1	メチルマロン酸血症	8840544	メチルマロン酸血症					
246					2	メチルマロン酸尿症							
247	イソ吉草酸血症	イソ吉草酸血症	L5KN	20051126	1	イソ吉草酸血症	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	MA2J	20101193	1	グルコーストランスポーター1欠損症	8848499	グルコーストランスポーター1欠損症	1	1	1		
248		glucose transporter type 1 deficiency syndrome : GLUT-1 DS			なし						1		
248		GLUT1欠損症			なし						1		
249	グルタル酸血症1型	グルタル酸血症1型	QGTA	20097831	1	グルタル酸血症1型	8847169	グルタル酸血症1型	1	1	1		
249					2	グルタル酸血症II型							
249					3	グルタル酸尿症1型							
249					4	グルタル酸尿症I型							
249					5	I型グルタル酸尿症							
249					6	1型グルタル酸尿症							
249					7	グルタル酸尿症1型							
250	グルタル酸血症2型	グルタル酸血症2型	LJ09	20097833	1	グルタル酸血症2型	8847170	グルタル酸血症2型	1	1	1		
250					2	グルタル酸血症II型							
250					3	グルタル酸尿症2型							
250					4	グルタル酸尿症II型							
250					5	II型グルタル酸尿症							
250					6	2型グルタル酸尿症							
250					7	グルタル酸尿症2型							
250		マルチプルアシルCoA脱水素酵素欠損症			なし						1		
250		新生児期発症型グルタル酸血症2型			なし						1		
250		乳幼児・学童期発症型グルタル酸血症2型			なし						1		
250		成人発症型グルタル酸血症2型			なし						1		
251	尿素サイクル異常症	尿素サイクル異常症	BB3L	20101194	1	尿素サイクル異常症	8848648	尿素サイクル異常症					
251					2	先天性尿素サイクル異常症							
251		N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	G0GG	20101202	1	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	8848440	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症			1	1	
251		NAGS欠損症			2	NAGS欠損症	なし				1	1	

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
251		カルバミルリン酸合成酵素欠損症	U5D5	20092698	1	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	8844943	カルバミルリン酸合成酵素欠損症				
251					2	高アンモニア血症1型						
251					3	高アンモニア血症型						
251					4	CPS欠損症						
251		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	Q345	20092687	1	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	8844938	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症				
251		OTC欠損症			2	OTC欠損症	なし			1	1	
251					3	高アンモニア血症2型						
251					4	高アンモニア血症II型						
251		古典型シトルリン血症	ARPN	20101195	1	シトルリン血症1型	8848540	シトルリン血症 1型		1	1	
251		古典型シトルリン血症	ARPN	20101195	2	古典型シトルリン血症	なし			1	1	
251					3	アルギニコハク酸合成酵素欠損症						
251		アルギニコハク酸尿症	SU82	20092671	1	アルギニコハク酸尿症	8830329	アルギニコハク酸尿症				
251					2	アルギニコハク酸分解酵素欠損症						
251					3	アルギニコハクシナーゼ欠損症						
251					4	アルギニコハク酸リアーゼ欠損症						
251					5	アルギニコハク酸尿症						
251		アルギニン血症			なし						1	
251		CPSII欠損症			なし						1	
251		シトルリン血症 (古典型、I型)	MAN3	20092773	1	シトルリン血症	8844977	シトルリン血症		1		告示以外指定難病名ではシトルリン血症の古典型とI型の区別が無いがマスターでは区別されている。
251					2	高シトルリン血症						
251		シトルリン血症 (古典型、I型)	ARPN	20101195	1	シトルリン血症1型	8848540	シトルリン血症 1型		1	1	告示以外指定難病名ではシトルリン血症の古典型とI型の区別が無いがマスターでは区別されている。
251					2	古典型シトルリン血症						
251					3	アルギニコハク酸合成酵素欠損症						
252		リジン尿性蛋白不耐症	A64J	20092920	1	リジン尿性蛋白不耐症	8845042	リジン尿性蛋白不耐症				
252					2	先天性リジン尿症						
252					3	高二塩基性アミノ酸尿症						
252					4	家族性蛋白不耐症						
253		先天性葉酸吸収不全	TAU7	20067833	1	先天性葉酸吸収不全	8836383	先天性葉酸吸収不全				
253		先天性葉酸吸収不全症	TAU7	20067833	2	先天性葉酸吸収不全症	なし			1	1	
254		ポルフィリン症	LU66	20053244	1	ポルフィリン症	2771002	ポルフィリン症				
254					2	ポルフィリン代謝障害						
254					3	ポルフィリア						
254		急性ポルフィリン症	DEGA	20058179	1	急性ポルフィリン症	8832451	急性ポルフィリン症				
254		急性間欠性ポルフィリン症	Q07E	20058301	1	急性間欠性ポルフィリン症	8832312	急性間欠性ポルフィリン症				
254					2	急性間歇性ポルフィリン症						
254		遺伝性コプロポルフィリン症	ALAE	20054348	1	遺伝性コプロポルフィリン症	8830573	遺伝性コプロポルフィリン症				
254		異型ポルフィリン症	U05F	20054040	1	異型ポルフィリン症	8830426	異型ポルフィリン症				
254		皮膚型ポルフィリン症			なし						1	
254		赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症			なし						1	
254		晩発性皮膚ポルフィリン症	M1MQ	20074118	1	晩発性皮膚ポルフィリン症	8839150	晩発性皮膚ポルフィリン症				
254		先天性骨髄性ポルフィリン症			なし						1	
254		X連鎖優性プロトポルフィリン症			なし						1	
254		肝性骨髄性ポルフィリン症			なし						1	
254		Acute Intermittent Porphyria : AIP			なし						1	
254		Hereditary Coproporphria : HCP			なし						1	
254		Variegata Porphyria : VP			なし						1	
254		Erythropoietic Protoporphria : EPP			なし						1	
254		Porphyria Cutanea Tarda : PCT			なし						1	
254		Congenital Erythropoietic Porphyria : CEP			なし						1	
254		X-linked dominant protoporphria : XLDP			なし						1	
254		Hepatoerythropoietic porphyria : HEP			なし						1	
255		複合カルボキシラーゼ欠損症	RGFR	20097985	1	複合カルボキシラーゼ欠損症	8848662	複合カルボキシラーゼ欠損症				
255					2	複合カルボキシラーゼ血症						
255					3	ピオチン依存性カルボキシラーゼ欠損症						
255					4	マルチアルカルボキシラーゼ欠損症						
255					5	ピオチン依存性カルボキシラーゼ欠損症						
255		ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症	QSP0	20094970	1	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症	8846055	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症				
255		ピオチン欠損症			なし						1	
255		HCS欠損症			なし						1	
256		筋型糖尿病	F2C9	20101209	1	筋型糖尿病	8848494	筋型糖尿病				
256					2	筋糖尿病						
256					3	グリコーゲン蓄積疾患性ミオパシー						
256					4	グリコーゲン蓄積疾患性ミオパシー						
256		筋型糖尿病II型 (ポンベ (Pompe) 病)	B3TV	20079724	1	糖尿病2型	8838010	糖尿病 2型		1	1	
256				20053249	2	ポンベ病	2710010	ポンベ病				
256					3	糖尿病II型						
256					4	POMPE病						
256			PP5G	20052839	1	フォース病	8839625	フォース病				
256		筋型糖尿病III型 (コーリー (Cori) 病)	PP5G	20051856	2	コリ病	8833864	コリ病			1	
256		筋型糖尿病III型 (コーリー (Cori) 病)	PP5G	20079725	3	糖尿病3型	8838011	糖尿病 3型		1	1	
256					4	糖尿病III型						
256					5	フォルブグリコゲン蓄積症						
256					6	CORI病						
256					7	FORBES病						
256		筋型糖尿病V型 (マッカードル (McArdle) 病)	LK5P	20079727	1	糖尿病5型	8838013	糖尿病 5型		1	1	
256		筋型糖尿病V型 (マッカードル (McArdle) 病)		20053280	2	マッカードル病	8840250	マッカードル病			1	
256					3	糖尿病V型						
256					4	MCARDLE病						
256		筋型糖尿病VII型 (Taru病)	SFKT	20079730	1	糖尿病7型	8838015	糖尿病 7型		1	1	
256					2	糖尿病VII型						
256					3	垂井病						
256		筋型糖尿病O型	T57B	20101211	1	糖尿病0型	8848622	糖尿病 0型		1	1	
256					2	グリコーゲンシンターゼ欠損						
256					3	グリコーゲンシンターゼ欠損						

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター				MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)		
256		筋型糖尿病IV型 (アンダーソン (Andersen) 病)	H9F8	20051104	1	アンダーソン病	2727045	アンダーソン病		1			
256		筋型糖尿病IV型 (アンダーソン (Andersen) 病)		20079726	2	糖尿病4型	8838012	糖尿病 4 型		1	1		
256					3	糖尿病IV型							
256					4	ANDERSEN病							
256		筋型糖尿病IX型	DDRM	20101219	1	糖尿病9型	8848631	糖尿病 9 型		1	1		
256					2	糖尿病IX型							
256		筋型糖尿病IXd型				なし				1			
256		ホスホグリセリン酸キナーゼ (PGK) 欠損症	P1BT	20101227	1	PGK欠損症	8848443	P G K 欠損症		1	1		
256					2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠損症							
256		筋型糖尿病X型	AE1R	20101233	1	糖尿病10型	8848623	糖尿病 1 0 型		1	1		
256					2	糖尿病X型							
256		筋型糖尿病XI型 (Kanno病)	DVH9	20101221	1	糖尿病11型	8848624	糖尿病 1 1 型		1	1		
256					2	糖尿病XI型							
256		筋型糖尿病XII型	AA35	20101223	1	糖尿病12型	8848625	糖尿病 1 2 型		1	1		
256					2	糖尿病XII型							
256		筋型糖尿病XIII型	SS56	20101225	1	糖尿病13型	8848626	糖尿病 1 3 型		1	1		
256					2	糖尿病XIII型							
256		筋型糖尿病XIV型	HK7M	20101229	1	糖尿病14型	8848627	糖尿病 1 4 型		1	1		
256					2	糖尿病XIV型							
256		筋型糖尿病XV型	S5PN	20101231	1	糖尿病15型	8848628	糖尿病 1 5 型		1	1		
256					2	糖尿病XV型							
257	肝型糖尿病	肝型糖尿病	S95E	20101208	1	肝型糖尿病	8848478	肝型糖尿病					
257					2	グリコーゲン性びまん性肝肥大症							
257		肝型糖尿病I型	RKSB	20079723	1	糖尿病1型	8838009	糖尿病 1 型		1	1		
257					2	糖尿病I型							
257		肝型糖尿病III型	PP5G	20052839	1	フォーブス病	8839625	フォーブス病		1			
257				20051856	2	コリ病	8833864	コリ病					
257				20079725	3	糖尿病3型	8838011	糖尿病 3 型			1		
257					4	糖尿病III型							
257					5	フォルブグリコゲン蓄積症							
257					6	CORI病							
257					7	FORBES病							
257		肝型糖尿病IV型	H9F8	20051104	1	アンダーソン病	2727045	アンダーソン病		1			
257				20079726	2	糖尿病4型	8838012	糖尿病 4 型			1		
257					3	糖尿病IV型							
257					4	ANDERSEN病							
257		肝型糖尿病VI型	B2MD	20079728	1	ハース病	8838782	ハース病		1			
257					2	糖尿病6型							
257				20079729	3	糖尿病VI型	8838014	糖尿病 6 型			1		
257					4	ヘルス病							
257					5	HERS病							
257					6	肝ホスホリラーゼ欠損症							
257					7	肝ホスホリラーゼ欠損症							
257		肝型糖尿病IX型	DDRM	20101219	1	糖尿病9型	8848631	糖尿病 9 型		1	1		
257					2	糖尿病IX型							
257					1	フォンゲルケ病							
257		肝型糖尿病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	TNV1	20101212	2	糖尿病1A型	8848629	糖尿病 1 a 型		1	1		
257					3	糖尿病IA型							
257		肝型糖尿病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	TNV1	20101212	4	グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	なし			1	1		
257					5	GIERKE疾患							
257					6	VON GIERKE病							
257					7	ギールケ疾患							
257		肝型糖尿病Ib型グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症	LJVJ	20101216	1	糖尿病1B型	8848630	糖尿病 1 b 型		1	1		
257					2	糖尿病IB型							
257					3	グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症							
257		肝型糖尿病IIa型グリコーゲン脱分枝酵素欠損症				なし				1			
257		肝型糖尿病IIb型グリコーゲン脱分枝酵素欠損症				なし				1			
257		肝型糖尿病IIc型グリコーゲン欠損症				なし				1			
257		肝型糖尿病IIId型トランスフェラーゼ欠損症				なし				1			
257		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				なし				1			
257		肝型糖尿病VI型 肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症				なし				1			
257		肝型糖尿病IX型 ホスホリラーゼキナーゼ欠損症				なし				1			
257		肝型糖尿病IXa αサブユニット異常症 (肝型)				なし				1			
257		肝型糖尿病IXb βサブユニット異常症 (肝型)				なし				1			
257		肝型糖尿病IXc γサブユニット異常症 (肝型)				なし				1			
257		IV型糖尿病				なし				1			
257		IV型糖尿病肝型 (重症肝硬変型)				なし				1			
257		IV型糖尿病非進行性肝型				なし				1			
257		IV型糖尿病致死性新生児神経・筋型				なし				1			
257		IV型糖尿病幼児筋・肝型				なし				1			
257		IV型糖尿病成人型 (ポリグルコサン小胞体病)				なし				1			
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	GALT欠損症	UEGV	20101242	1	GALT欠損症	8848434	G A L T 欠損症		1	1	1	
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症		UEGV	20101242	2	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	なし			1	1		
258	ガラクトース血症1型				3	ガラクトース血症1型	なし			1	1		
258					4	ガラクトース血症型							
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	LCAT欠損症	BUVM	20103120	1	LCAT欠損症	8849518	L C A T 欠損症		1	1	1	
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		BUVM	20103120	2	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	なし			1	1		
259	古典型LCAT欠損症					なし				1			
259	部分欠損型LCAT欠損症					なし				1			

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	病名マスター	(D)病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
259		魚眼病			なし						1	
260	シトステロール血症	シトステロール血症	N62A	20103122	1	シトステロール血症	8849534	シトステロール血症				
261	タンジール病	タンジール病	L139	20080786	1	アルファリポ蛋白欠乏症	8830371	アルファリポ蛋白欠乏症	1	1		
261		タンジール病	L139	20080786	2	タンジール病	なし			1	1	
261					3	アルファリポ蛋白欠乏症						
261					4	アルファリポたんぱく欠乏症						
261					5	アルファリポたんぱく欠乏症						
262	原発性高カミクロン血症	原発性高カミクロン血症	H71L	20103123	1	原発性高カミクロン血症	8849528	原発性高カミクロン血症				
263	脳髄黄色腫症	脳髄黄色腫症	J97L	20079731	1	脳髄黄色腫症	8838707	脳髄黄色腫症				
263					2	脳髄コレステリン沈着症						
263		27-ヒドロキシラーゼ欠損症			なし						1	
264	無βリポタンパク血症	無βリポタンパク血症	PC4V	20080791	1	無ベータリポ蛋白血症	8840506	無ベータリポ蛋白血症	1	1		
264					2	ベータリポ蛋白欠損症						
264					3	ベータリポ蛋白欠損症						
264					4	無ベータリポたんぱく血症						
264					5	ベータリポたんぱく欠損症						
264					6	ベータリポたんぱく欠損症						
265	脂肪萎縮症	脂肪萎縮症	EMDG	20062890	1	脂肪萎縮症	8848541	脂肪萎縮症				
265					2	リポジストロフィー						
265					3	脂肪異常症						
265					4	先天性全身性脂肪萎縮症	8848583	先天性全身性脂肪萎縮症				
265	先天性全身性脂肪萎縮症	先天性全身性脂肪萎縮症	E8S3	20101252	1	先天性全身性脂肪萎縮症	8848583	先天性全身性脂肪萎縮症				
265	後天性全身性脂肪萎縮症	後天性全身性脂肪萎縮症	AKPG	20101253	1	後天性全身性脂肪萎縮症	8848512	後天性全身性脂肪萎縮症				
265	家族性部分性脂肪萎縮症	家族性部分性脂肪萎縮症	B113	20101255	1	家族性部分性脂肪萎縮症	8848475	家族性部分性脂肪萎縮症				
265	後天性部分性脂肪萎縮症	後天性部分性脂肪萎縮症	VR8B	20101256	1	後天性部分性脂肪萎縮症	8848513	後天性部分性脂肪萎縮症				
265					2	進行性リポジストロフィー						
265					3	進行性脂肪異常症						
266	家族性地中海熱	家族性地中海熱	E597	20055600	1	家族性地中海熱	8831283	家族性地中海熱				
267	高IgD症候群	高IgD症候群	RB20	20100358	1	高IgD症候群	8848134	高IgD症候群	1	1	1	
267		メバロン酸キナーゼ欠損症(Mevalonate Kinase Deficiency: MKD)			なし						1	
267	中條・西村症候群	中條・西村症候群	NMN7	20101260	1	中條・西村症候群	8848643	中條・西村症候群				
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症	PAPA症候群	L1FL	20101257	1	PAPA症候群	8848441	PAPA症候群	1	1	1	
269		化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	L1FL	20101257	2	アクネ症候群	なし				1	
270	慢性再発性多発性骨髄炎	慢性再発性多発性骨髄炎	VR6E	20101259	1	慢性再発性多発性骨髄炎	8848673	慢性再発性多発性骨髄炎				
271	強直性脊椎炎	強直性脊椎炎	NBEN	20058843	1	強直性脊椎炎	7200001	強直性脊椎炎				
271					2	強直性脊椎関節炎						
271					3	強直性脊椎症						
271					4	慢性強直性脊椎炎						
271					5	萎縮性脊椎炎						
271					6	脊椎強直症						
271					7	強直性脊椎症						
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	PCD4	20066127	1	進行性骨化性線維異形成症	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	DNND	20101261	1	肋骨異常を伴う先天性側弯症	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	JML4	20061910	1	骨形成不全症	8833798	骨形成不全症				
274					2	骨形成異常症						
274					3	骨形成不全						
274					4	骨形成不全(症)						
274					5	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	CK8D	20099632	1	タナトフォリック骨異形成症	8847883	タナトフォリック骨異形成症				
275					2	致死性骨異形成症						
275					3	致死性四肢短縮型低身長症						
275					4	致死性小人症						
276	軟骨無形成症	軟骨無形成症	A84V	20072296	1	軟骨無形成症	8847892	軟骨無形成症				
276			A84V	20072282	2	軟骨異常症	8838352	軟骨異常症				
276			A84V	20072289	3	軟骨形成不全症	8838356	軟骨形成不全症				
276					4	軟骨形成不全						
276					5	軟骨形成不全(症)						
276					6	胎児性軟骨異常症						
276					7	胎生軟骨異常症						
277	リンパ管腫症/ゴーム病	リンパ管腫症	FNAA	20101263	1	リンパ管腫症	8848683	リンパ管腫症				
277		大量骨溶解症	FNAA	20101263	2	大量骨溶解症	なし			1	1	
277					3	GORHAM-STOUT症候群						
277					4	GORHAM病						
277		ゴーム病・スタウト症候群	FNAA	20101263	5	ゴーム病・スタウト症候群	なし				1	1
277		ゴーム病	FNAA	20101263	6	ゴーム病	なし				1	1
277		びまん性リンパ管腫症	FNAA	20101263	7	びまん性リンパ管腫症	なし				1	1
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)	JD9D	20101270	1	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	8848493	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	1	1	1	
278					2	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)						
279	巨大静脈奇形(頸部口腔嚥頭びまん性病変)	巨大静脈奇形(頸部口腔嚥頭びまん性病変)	MGUM	20101271	1	巨大静脈奇形(頸部口腔嚥頭びまん性病変)	8848490	巨大静脈奇形(頸部口腔嚥頭びまん性病変)	1	1	1	
279					2	巨大静脈奇形(頸部口腔嚥頭びまん性病変)						
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病)	巨大動静脈奇形(頸部顔面病変)	VKC3	20101272	1	巨大動静脈奇形(頸部顔面病変)	8848491	巨大動静脈奇形(頸部顔面病変)	1	1	1	
280					2	巨大動静脈奇形(頸部顔面病変)						
280		巨大動静脈奇形(四肢病変)	C8S8	20101273	1	巨大動静脈奇形(四肢病変)	8848492	巨大動静脈奇形(四肢病変)			1	1
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	N097	20084234	1	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	8832833	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群				
281					2	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群						
281					3	クリッペル・ウェーバー症候群						
281					4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群						
281					5	KLIPPEL WEBER症候群						
281					6	KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER症候群						
282	先天性赤血球形異常性貧血	先天性赤血球形異常性貧血	CFQ5	20067647	1	先天性赤血球形異常性貧血	8836270	先天性赤血球形異常性貧血				
282					2	赤血球形異常性貧血						
283	後天性赤芽球癆	後天性赤芽球癆	KM2A	20083806	1	後天性赤芽球癆	8833581	後天性赤芽球癆	1	1	1	
283					2	後天性赤芽球癆						
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	S42J	20100927	1	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	8848607	ダイヤモンド・ブラックファン貧血				
284					2	先天性赤芽球癆						
284					3	ブラックファン・ダイヤモンド症候群						
284					4	ブラックファン・ダイヤモンド貧血						
284					5	ダイヤモンド・ブラックファン症候群						
284					6	BLACKFAN-DIAMOND症候群						
284					7	BLACKFAN-DIAMOND貧血						
284					8	DIAMOND-BLACKFAN症候群						
284					9	先天性赤芽球癆						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	病名マスター	(D)病名基本名称	(A) # (C) (A) (D)	(B) # (C) (A) (D)	(C) # (D)	
285	ファンconi貧血	ファンconi貧血	LPML	20101023	1	ファンconi貧血	2840001	ファンconi貧血				
285					2	ファンconi貧血						
285					3	FANCONI貧血						
285					4	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	C9LA	20054389	1	遺伝性鉄芽球性貧血	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	V9PL	20101126	1	エプスタイン症候群	8848463	エプスタイン症候群				
287					2	EPSTEIN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	FN7B	20102903	1	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	8849353	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第XIII/13因子欠乏症				なし					1	
288		自己免疫性出血病XIII				なし					1	
288		自己免疫性後天性凝固第VIII/8因子欠乏症				なし					1	
288		後天性血友病A	M757	20094473	1	後天性血友病A	8845658	後天性血友病 A			1	1
288					2	第VIII因子インヒビター陽性後天性血友病						
288					3	第8因子インヒビター陽性後天性血友病						
288		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				なし					1	
288		自己免疫性後天性フォンウィルブランド病	S3RP	20102904	1	自己免疫性後天性フォンウィルブランド病	8849354	自己免疫性後天性フォンウィルブランド病				
288					2	自己免疫性後天性VON WILLEBRAND病						
288		自己免疫性後天性凝固第V/5因子 (F5) 欠乏症				なし					1	
288		第5因子インヒビター				なし					1	
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	JJ31	20088831	1	クローンカイト・カナダ症候群	8843694	クローンカイト・カナダ症候群				
289					2	クローンカイト・カナダ症候群						
289					3	カナダ・クローンカイト症候群						
289					4	カナダ・クローンカイト症候群						
289					5	CANADA-CRONKHITE症候群						
289					6	CRONKHITE-CANADA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	MN54	20103492	1	非特異性多発性小腸潰瘍症	5349014	非特異性多発性小腸潰瘍症				
290					2	非特異性多発性小腸潰瘍						
291	ヒルシュスプルング病 (全結腸型又は小腸型)	ヒルシュスプルング病 (全結腸型又は小腸型)	SRL1	20100950	1	小腸型ヒルシュスプルング病	8848545	小腸型ヒルシュスプルング病	1	1		
291					2	小腸型HIRSCHSPRUNG病						
291					CUJL	20100948	1	全結腸型ヒルシュスプルング病	8848594	全結腸型ヒルシュスプルング病		
291					2	全結腸型HIRSCHSPRUNG病						
292	総排泄腔外反症	総排泄腔外反症	MLRD	20093210	1	総排泄腔外反症	8845173	総排泄腔外反症				
292					2	膀胱破裂						
293	総排泄腔遺残	総排泄腔遺残	Q42R	20068601	1	総排泄腔遺残	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	E414	20067431	1	先天性横隔膜ヘルニア	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	RGNT	20103435	1	乳幼児肝巨大血管腫	8849819	乳幼児肝巨大血管腫				
295					2	肝巨大血管腫						
295					3	巨大肝血管腫						
296	胆道閉鎖症	胆道閉鎖症	G2RG	20082643	1	胆道閉鎖症	5762012	胆道閉鎖症				
296					2	CBA						
296					3	胆道閉鎖						
296					4	先天性胆道閉鎖						
296					5	先天性胆道閉鎖(症)						
296					6	先天性胆道閉鎖症						
296					7	胆管閉鎖症						
297	アラジール症候群	アラジール症候群	AD8H	20050947	1	アラジール症候群	8830321	アラジール症候群				
297					2	ALAGILLE症候群						
298	遺伝性肺炎	遺伝性肺炎	MV49	20101274	1	遺伝性肺炎	8848455	遺伝性肺炎				
299	嚢胞性線維症	嚢胞性線維症	KP9S	20050596	1	のう胞性線維症	8838762	のう胞性線維症	1	1		
299					2	肺のう胞性線維症						
299					3	肺嚢胞性線維症						
299		嚢胞性線維症	KP9S	20050596	4	嚢胞性線維症	なし				1	1
299		肺嚢胞線維症				なし					1	
300	I g G 4 関連疾患	I g G 4 関連疾患	SQJN	20100243	1	IGG4関連疾患	8848113	I g G 4 関連疾患	1	1	1	
300		igg4関連疾患包括				なし					1	
300		自己免疫性肺炎	AM3B	20086727	1	自己免疫性肺炎	8842274	自己免疫性肺炎				
300		igg4関連硬化性胆管炎	PVCP	20100249	1	IGG4関連硬化性胆管炎	8848112	I g G 4 関連硬化性胆管炎	1	1		
300					2	IGG4関連胆管炎						
300		igg4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変				なし					1	
300		igg4関連腎臓病	H27S	20100251	1	IGG4関連腎臓病	8848114	I g G 4 関連腎臓病	1	1		
300					2	IGG4関連腎炎						
300					3	IGG4関連腎症						
301	黄斑ジストロフィー	黄斑ジストロフィー	RKDM	20083900	1	黄斑ジストロフィー	8830978	黄斑ジストロフィー				
301					2	黄斑ジストロフィー症						
301					3	黄斑部ジストロフィー						
301	卵黄状黄斑ジストロフィー(ベスト病)	卵黄状黄斑ジストロフィー(ベスト病)	GCMM	20083896	1	卵黄状黄斑ジストロフィー	8840886	卵黄状黄斑ジストロフィー	1	1		
301					2	卵黄状黄斑変性						
301					3	卵黄様黄斑変性						
301					4	BEST病						
301					5	卵黄状黄斑ジストロフィー						
301					6	ベスト病						
301		Stargardt病	U6NF	20089111	1	黄色斑眼底	8843848	黄色斑眼底			1	
301		Stargardt病	U6NF	20089111	2	STARGARDT病	なし				1	1
301					3	スターガード病						
301					4	スターガード病						
301		オカルト黄斑ジストロフィー				なし					1	
301		錐体ジストロフィー	J3AG	20066445	1	錐体ジストロフィー	8841636	錐体ジストロフィー				
301		錐体杆体ジストロフィー	MGS0	20066453	1	錐体杆体ジストロフィー	8835687	錐体杆体ジストロフィー				
301		X連鎖性(X染色体)若年網膜分離症				なし					1	
301		中心性輪状状網膜萎縮症	HRVL	20079819	1	中心性輪状状網膜萎縮症	8837588	中心性輪状状網膜萎縮症			1	
301					2	新絡膜花環状萎縮						
302	レーベル遺伝性視神経症	レーベル遺伝性視神経症	PLPH	20100931	1	レーベル遺伝性視神経症	8848684	レーベル遺伝性視神経症				
302					2	レーベル病						
302					3	遺伝性視神経萎縮						
302					4	家族性遺伝性視神経萎縮						
302					5	家族性視神経萎縮						
302					6	レーバー遺伝性視神経萎縮症						
302					7	レーバー遺伝性視神経症						
302					8	レーバー視神経萎縮症						
302					9	レーバー病						

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター				傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	(C)索引用語	傷病名マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C) (a) (D)	(B) # (C) (a) (D)	(C) # (D)	
302					10	LEBER萎縮						
302					11	LEBER遺伝性視神経萎縮症						
302					12	LEBER遺伝性視神経症						
302					13	LEBER視神経萎縮症						
302					14	LEBER病						
302					15	LHON						
302					16	レーベル萎縮						
303	アッシャー症候群	アッシャー症候群	K59V	20090293	1	アッシャー症候群	8844121	アッシャー症候群				
303					2	アッシャー症候群						
303					3	USHER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	N891	20103436	1	若年発症型両側性感音難聴	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	VM8P	20101275	1	遅発性内リンパ水腫	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	V5RN	20093168	1	好酸球性副鼻腔炎	8845156	好酸球性副鼻腔炎				
307	カナハン病	カナハン病	TP0K	20102685	1	カナハン病	8849258	カナハン病				
307					2	CANAVAN病						
308	進行性白質脳症	進行性白質脳症	FT6U	20102875	1	進行性白質脳症	8849351	進行性白質脳症				
308	皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症	皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症	HMEJ	20102876	1	皮質下の胞をもつ大頭型白質脳症	8849440	皮質下の胞をもつ大頭型白質脳症	1			
308	皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症	皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症	HMEJ	20102876	2	皮質下萎縮をもつ大頭型白質脳症	なし			1	1	
308	白質消失病	白質消失病	MFRK	20102879	1	白質消失病	8849431	白質消失病				
308	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	G609	20102880	1	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症	8849489	卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症				
309	進行性ミオクロースてんかん	進行性ミオクロースてんかん	FUKF	20066110	1	進行性ミオクロースてんかん	8834977	進行性ミオクロースてんかん				
309					2	進行性ミオクロニーてんかん						
309					1	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病						
309					2	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病						
309	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	QG6N	20102687	3	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	8849249	ウンフェルリヒト・ルトボルグ病	1	1		
309					4	ウンベルリヒトてんかん						
309					5	UNVERRICHT-LUNDBORG病						
309	ラフォラ病	ラフォラ病	EMGA	20102691	1	ラフォラ病	8849488	ラフォラ病				
309					2	ラフォラ疾患						
309	良性成人型家族性ミオクロースてんかん	良性成人型家族性ミオクロースてんかん	P2L4	20102692	1	良性成人型家族性ミオクロースてんかん	8849492	良性成人型家族性ミオクロースてんかん				
309					2	BAFME						
310	先天異常症候群	先天異常症候群	DSA1	20102694	1	先天異常症候群	8849374	先天異常症候群				
310	1q部分重複症候群	1q部分重複症候群	V9M9	20102695	1	1q部分重複症候群	8849233	1 q 部分重複症候群	1	1		
310	9q34欠失症候群	9q34欠失症候群	MTGU	20102696	1	9Q34欠失症候群	8849234	9 q 3 4 欠失症候群	1	1		
310	コルネリア・デラング症候群	コルネリア・デラング症候群	S4CJ	20093003	1	コルネリアデラング症候群	8845129	コルネリアデラング症候群	1			
310					2	ブラッハマン・ドゥラング症候群						
310					3	コルネリア・デ・ラング症候群						
310	コルネリア・デラング症候群	コルネリア・デラング症候群	S4CJ	20093003	4	コルネリア・デラング症候群	なし			1	1	
310					5	BRACHMAN・DE LANGE症候群						
310					6	CORNELIA DE LANGE症候群						
310					7	DE LANGE症候群						
310					8	コルネリアドゥラング症候群						
310					9	デラング症候群						
310					10	ドラング症候群						
310	スミス・レムリ・オピッツ症候群	スミス・レムリ・オピッツ症候群	U8B4	20052179	1	スミス・レムリ・オピッツ症候群	8835758	スミス・レムリ・オピッツ症候群				
310					2	SMITH-LEMLI-OPITZ症候群						
310	微細欠失症候群等症候群	微細欠失症候群等症候群			なし						1	
311	先天性三尖弁狭窄症	先天性三尖弁狭窄症	KLN4	20067558	1	先天性三尖弁狭窄症	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	G054	20067654	1	先天性僧帽弁狭窄症	8836278	先天性僧帽弁狭窄症				
312					2	先天性僧帽弁狭窄						
312					3	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	TVQP	20102697	1	先天性肺静脈狭窄症	8849377	先天性肺静脈狭窄症				
314	左肺動脈右肺動脈起始症	左肺動脈右肺動脈起始症	UPD4	20102698	1	左肺動脈右肺動脈起始症	8849444	左肺動脈右肺動脈起始症				
315	ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群)	爪膝蓋骨症候群	J90B	20071191	1	爪・膝蓋骨症候群	8837843	爪・膝蓋骨症候群	1	1		
315					2	爪膝蓋骨症候群	なし				1	1
315					3	ネイル・パテラ症候群						
315	ネイルパテラ症候群	ネイルパテラ症候群			4	ネイルパテラ症候群	なし				1	1
315	L M X 1 B 関連腎症	L M X 1 B 関連腎症	GV0M	20103437	1	L M X 1 B 関連腎症	8849701	L M X 1 B 関連腎症	1	1		
316	カルニチン回路異常症	カルニチン回路異常症	JUQP	20102699	1	カルニチン回路異常症	8849259	カルニチン回路異常症				
316					2	カルニチンサイクル異常症						
316	カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼ1 (CPT1) 欠損症	カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼ1 (CPT1) 欠損症	KNB1	20097768	1	CPT1欠損症	8847145	C P T 1 欠損症			1	1
316					2	CPT1欠損症						
316					3	カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼII欠損症						
316					4	カルニチンバルミトイル転移酵素-1欠損症						
316					5	カルニチンバルミトイル転移酵素-1欠損症						
316					6	カルニチンバルミトイル転移酵素1欠損症						
316					7	カルニチンバルミトイル転移酵素I欠損症						
316					8	CPT-1欠損症						
316	カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 欠損症	カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 欠損症	EVTA	20097770	1	CPT2欠損症	8847146	C P T 2 欠損症			1	1
316					2	CPTII欠損症						
316					3	カルニチンバルミトイルトランスフェラーゼII欠損症						
316					4	カルニチンバルミトイル転移酵素-2欠損症						
316					5	カルニチンバルミトイル転移酵素-II欠損症						
316					6	カルニチンバルミトイル転移酵素2欠損症						
316					7	カルニチンバルミトイル転移酵素II欠損症						
316					8	CPT-2欠損症						
316	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	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	NDQQ	20102701	1	CACT欠損症	8849236	C A C T 欠損症			1	1
316					2	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症						
316	カルニチントランスポーター (OCTN-2) 欠損症	カルニチントランスポーター (OCTN-2) 欠損症			なし						1	
317	三頭酵素欠損症	三頭酵素欠損症	K14P	20097864	1	三頭酵素欠損症	8849309	三頭酵素欠損症				
317					2	MTP欠損症						
317					3	TFP欠損症						
317					4	ミトコンドリア三頭酵素欠損症						

表3-2

▼告示指定難病名・告示病名以外の指定難病対象疾病名とMEDIS標準病名マスター及び傷病名マスターの対照表

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		フラグ			備考
	(A)指定難病名	(B)告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番 号	索引用 語No.	(C)索引用語	傷病名 マスター	(D)傷病名基本名称	(A) # (C)and(D)	(B) # (C)and(D)	(C) # (D)	
317		新生児期発症型三頭酵素欠損症			なし						1	
317		乳幼児期発症型三頭酵素欠損症			なし						1	
317		遅発型三頭酵素欠損症			なし						1	
317		発症前型三頭酵素欠損症			なし						1	
318	シトリン欠損症	シトリン欠損症	Q9HL	20101197	1	シトリン欠損症	8848539	シトリン欠損症				
318		新生児肝内胆汁うっ滞 (neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency: NICCD)	TN9V	20101198	2	新生児肝内胆汁うっ滞	8848555	新生児肝内胆汁うっ滞症			1	1
318		成人発症II型シトリン血症 (CTLN2)	N6DU	20101201	1	成人発症II型シトリン血症	8848574	成人発症 I I 型シトリン血症			1	1
319	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	Q4TE	20102881	1	セピアブテリン還元酵素欠損症	8849371	セピアブテリン還元酵素欠損症	1		1	
319					2	SR欠損症						
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	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	S83P	20102883	1	先天性GPI欠損症	8849375	先天性GPI欠損症	1		1	1
320					2	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症						
321	非ケトース型高グリシン血症	非ケトース型高グリシン血症	MTCP	20074366	1	非ケトース型高グリシン血症	8839213	非ケトース型高グリシン血症	1		1	
321		非ケトース型高グリシン血症	MTCP	20074366	2	非ケトース型高グリシン血症	なし				1	1
321		新生児型非ケトース型高グリシン血症	P5KF	20097879	1	新生児型非ケトース型高グリシン血症	8847199	新生児型非ケトース型高グリシン血症			1	
321		新生児型非ケトース型高グリシン血症	P5KF	20097879	2	新生児型非ケトース型高グリシン血症	なし				1	1
321		乳児型非ケトース型高グリシン血症			なし						1	
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	β-ケトチオラーゼ欠損症	DPS1	20102885	1	β-ケトチオラーゼ欠損症	8849462	β-ケトチオラーゼ欠損症	1		1	1
322					2	β-ケトチオラーゼ欠損症						
322					3	ペータケトチオラーゼ欠損症						
323	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	DT44	20102888	1	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	8849463	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	1		1	1
323					2	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症						
323					3	AADC欠損症						
324	メチルグルタコン酸尿症	メチルグルタコン酸尿症	VV2J	20097753	1	3-メチルグルタコン酸尿症	8847143	3-メチルグルタコン酸尿症	1		1	1
324					2	3メチルグルタコン酸尿症						
324		メチルグルタコン酸尿症	VV2J	20097753	3	メチルグルタコン酸尿症	なし				1	1
324		メチルグルタコン酸尿症I型			なし						1	
324		メチルグルタコン酸尿症II型			なし						1	
324		Barth症候群			なし						1	
324		メチルグルタコン酸尿症III型			なし						1	
324		Costeff症候群			なし						1	
324		メチルグルタコン酸尿症IV型			なし						1	
324		ミトコンドリア呼吸鎖異常症	DSTS	20103408	1	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	8849840	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症			1	
324					2	MRCO						
324					3	ミトコンドリア呼吸鎖異常症						
324		メチルグルタコン酸尿症V型			なし						1	
324		DCMA症候群			なし						1	
325	遺伝性自己炎症疾患	遺伝性自己炎症疾患	RLNA	20102891	1	遺伝性自己炎症疾患	8849246	遺伝性自己炎症疾患				
325					2	自己炎症症候群						
325		NLRCA異常症	RE5N	20102893	1	NLRCA異常症	8849237	NLRCA異常症			1	1
325		ADA2 (Adenosine deaminase 2) 欠損症	SPPN	20102894	1	ADA2欠損症	8849235	ADA2欠損症			1	1
325					2	アデノシンデアミナーゼ-2欠損症						
325		エカルディ・グティエル症候群	MF2B	20102896	1	エカルディ・グティエル症候群	8849250	エカルディ・グティエル症候群				
325					2	AICARDI-GOUTIERES症候群						
325		A20ハプロ不全症			なし						1	
326	大理石骨病	大理石骨病	L66U	20069863	1	大理石骨病	8837412	大理石骨病				
326					2	大理石骨病						
326					3	オステオペトロシス						
326					4	ALBERS-SCHOENBERG症候群						
326					5	ALBERS-SCHOENBERG病						
326					6	アルベルス・シェンベルグ症候群						
326					7	アルベルス・シェンベルグ病						
326		新生児型/乳児型大理石骨病			なし						1	
326		中間型大理石骨病			なし						1	
326		遅発型大理石骨病			なし						1	
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	J5LD	20102898	1	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	8849245	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	1		1	
328	前眼部形成異常	前眼部形成異常	HN0T	20102899	1	前眼部形成異常	8849378	前眼部形成異常				
329	無虹彩症	無虹彩症	FR8D	20103493	1	無虹彩症	8840473	無虹彩症				
329					2	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	PGQ6	20084089	1	先天性気管狭窄症	8836173	先天性気管狭窄症				
330					2	先天性気管狭窄						
330		先天性声門下狭窄症	EM58	20067631	1	先天性声門下狭窄症	8836260	先天性声門下狭窄症				
331	特発性多中心性キャスルマン病	特発性多中心性キャスルマン病	VUFM	20103494	1	特発性多中心性キャスルマン病	8849813	特発性多中心性キャスルマン病				
332	膠様濾状角膜ジストロフィー	膠様濾状角膜ジストロフィー	T5HM	20078863	1	膠様濾状角膜ジストロフィー	8838374	膠様濾状角膜ジストロフィー				
332					2	GDLD						
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	LNHF	20068568	1	早老症	8836702	早老症	1		1	
333					2	早老症候群						
333		ハッチンソン・ギルフォード症候群	LNHF	20068568	3	ハッチンソン・ギルフォード症候群	なし				1	1
333					4	HUTCHINSON-GILFORD症候群						

▼告示指定難病名が未登録のもの/病名が一致しないもの及びリデータムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

難病情報センター		MEDIS標準病名マスター				病名マスター	
告示番号	指定難病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	病名マスター	病名基本名称
16	クロウ・深瀬症候群	DHVH	20097783	1	POEMS症候群	8847152	POEMS症候群
19	ライツゾーム病				なし		
26	HTLV-1関連脊髄症	JN3P	20100465	1	HTLV-1関連脊髄症	8830102	HTLV-1関連脊髄症
36	表皮水疱症	PLH3	20100691	1	単純型表皮水疱症	8837131	単純型表皮水疱症
38	ステューブンス・ジョンソン症候群	LC7R	20092804	1	ステューブンス・ジョンソン症候群	6951003	ステューブンス・ジョンソン症候群
41	巨細胞性動脈炎	BDNH	20058726	1	巨細胞性動脈炎	4465001	巨細胞性動脈炎
66	IgA腎症	E1KB	20050234	1	IGA腎症	5831001	IgA腎症
67	多発性嚢胞腎	CJP3	20069076	1	多発性のう胞腎	8837063	多発性のう胞腎
71	特発性大腿骨頭壊死症	A2PK	20079988	1	特発性大腿骨頭壊死	8838193	特発性大腿骨頭壊死
72	下垂体性ADH分泌異常症				なし		
73	下垂体性TSH分泌亢進症	HLN6	20094902	1	下垂体性TSH分泌亢進症	8845862	下垂体性TSH分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症				なし		
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症				なし		
78	下垂体前葉機能低下症	QHUT	20055277	1	下垂体機能低下症	8831247	下垂体機能低下症
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	MNH5	20094176	1	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体	8845524	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体
81	先天性副腎皮質酵素欠損症				なし		
90	網膜色素変性症	N4QE	20086603	1	網膜色素変性	8842213	網膜色素変性
98	好酸球性消化管疾患				なし		
102	ルピシシュタイン・ティビ症候群	M6JP	20098027	1	ルピシシュタイン・ティビ症候群	8841156	ルピシシュタイン・ティビ症候群
103	CFC症候群	AGPF	20100455	1	CFC症候群	8848183	CFC症候群
105	チャージ症候群	DMEA	20094479	1	CHARGE症候群	8845627	CHARGE症候群
108	TNF受容体関連周期性症候群	E74J	20100459	1	TNF受容体関連周期性症候群	8848190	TNF受容体関連周期性症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺	JBG0	20055586	1	家族性周期性四肢麻痺	3593003	家族性周期性四肢麻痺
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	ESGR	20099813	1	CARASIL	8847913	CARASIL
124	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ESGR	20099813	1	CARASIL	8847913	CARASIL
125	神経軸索スフェアロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	JONP	20101024	1	HDLS	8848436	HDLS
129	産卵重積型(二相性)急性脳症	T04V	20101449	1	産卵重積型急性脳症	8848705	産卵重積型急性脳症
138	神経細胞移動異常症				なし		
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	S08R	20083713	1	片側痙攣片麻痺てんかん症候群	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	RFQ6	20103110	1	環状20番染色体症候群	8849524	環状20番染色体症候群
152	PCDH19関連症候群	UTDO	20103115	1	PCDH19関連症候群	8849519	PCDH19関連症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群	CF29	20052101	1	スタージ・ウェーバー症候群	8835730	スタージ・ウェーバー症候群
171	ウィルソン病	GLA3	20051245	1	ウィルソン病	8830765	ウィルソン病
173	VATER症候群	BSCE	20100928	1	VATER症候群	8848445	VATER症候群
178	モット・ウィルソン症候群	VMT8	20101183	1	モット・ウィルソン症候群	8848676	モット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群	MV0T	20087409	1	ウィリアムズ症候群	8842554	ウィリアムズ症候群
180	ATR-X症候群	MV7J	20101171	1	ATR-X症候群	8848429	ATR-X症候群
193	ブラダー・ウィリー症候群	KFJ7	20052978	1	ブラダー・ウィリー症候群	8839918	ブラダー・ウィリー症候群
197	1p36欠失症候群	FFKF	20101149	1	1P36欠失症候群	8848426	1p36欠失症候群
198	4p欠失症候群	QMER	20101151	1	4P欠失症候群	8848427	4p欠失症候群
199	5p欠失症候群	K5T0	20101157	1	5P欠失症候群	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	LD24	20101167	1	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	8848606	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
203	22q11.2欠失症候群	TEGJ	20095677	1	22Q11.2欠失症候群	8846236	22q11.2欠失症候群
205	脆弱X症候群関連疾患	MHUU	20101051	1	脆弱X症候群関連疾患	8848592	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群	HGVJ	20090185	1	脆弱X症候群	8844072	脆弱X症候群
208	修正大血管転位	NB29	20063960	1	修正大血管転位	7451011	修正大血管転位
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖	HGLE	20100665	1	純型肺動脈閉鎖	8848269	純型肺動脈閉鎖
219	ギャロウェイ・モト症候群	G0CR	20101065	1	ギャロウェイ・モト症候群	8848496	ギャロウェイ・モト症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	G9DK	20103432	1	一次性ネフローゼ症候群	8849711	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	MQET	20103433	1	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	8849712	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病腎炎	VCAQ	20062864	1	紫斑病腎炎	2878004	紫斑病腎炎
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	F584	20101069	1	間質性膀胱炎(ハンナ型)	8848479	間質性膀胱炎(ハンナ型)
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	S2R8	20100930	1	α1-アンチトリプシン欠乏症	8848451	α1-アンチトリプシン欠乏症
236	偽性副甲狀腺機能低下症	KQJC	20082476	1	偽性偽性副甲狀腺機能低下症	2754025	偽性偽性副甲狀腺機能低下症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	DFCR	20052739	1	ビタミンD抵抗性くる病	8839503	ビタミンD抵抗性くる病
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	L2HL	20093146	1	ビタミンD依存性くる病	8845185	ビタミンD依存性くる病
241	高チロシン血症1型	TJ8F	20100667	1	高チロシン血症1型	8848509	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型	GB55	20097854	1	高チロシン血症2型	8848510	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型	QC5F	20100926	1	高チロシン血症3型	8848511	高チロシン血症3型
248	グルコーストランスポーター1欠損症	MA2J	20101193	1	グルコーストランスポーター1欠損症	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	QGTA	20097831	1	グルタル酸血症1型	8847169	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型	LJ09	20097833	1	グルタル酸血症2型	8847170	グルタル酸血症2型
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	UEGV	20101242	1	GALT欠損症	8848434	GALT欠損症
259	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	BUVM	20103320	1	LCAT欠損症	8849518	LCAT欠損症
261	タンジール病	L139	20080786	1	アルファリポ蛋白欠乏症	8830371	アルファリポ蛋白欠乏症
264	無βリポタンパク血症	PCA4V	20080791	1	無ベータリポ蛋白血症	8840506	無ベータリポ蛋白血症
267	高IgD症候群	RB20	20100958	1	高IGD症候群	8848134	高IgD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	L1FL	20101257	1	PAPA症候群	8848441	PAPA症候群
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	JD9D	20101270	1	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	8848493	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	MGUM	20101271	1	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	8848490	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	巨大動脈奇形(頸部顔面病変)	VK3C	20101272	1	巨大動脈奇形(頸部顔面病変)	8848491	巨大動脈奇形(頸部顔面病変)
283	後天性赤芽球病	KM2A	20083806	1	後天性赤芽球病	8833581	後天性赤芽球病
291	ヘルシュブルグ病(全脳型又は小脳型)	SRL1	20100950	1	小脳型ヘルシュブルグ病	8848545	小脳型ヘルシュブルグ病
299	膿毒性線維症	KP59	20050596	1	のう胞性線維症	8838762	のう胞性線維症
300	IgG4関連疾患	SQJN	20100243	1	IGG4関連疾患	8848113	IgG4関連疾患
301	卵黄状黄斑ジストロフィー(ペスト病)	GCMM	20083896	1	卵黄状黄斑ジストロフィー	8840886	卵黄状黄斑ジストロフィー
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / LMX1B関連症	J90B	20071191	1	爪・膝蓋骨症候群	8837843	爪・膝蓋骨症候群
319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	Q4TE	20102881	1	セピアブテリン還元酵素欠損症	8849371	セピアブテリン還元酵素欠損症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	S83P	20102883	1	先天性GPI欠損症	8849375	先天性GPI欠損症
321	非ケトン型高グリシニン血症	MTCP	20074366	1	非ケトン性高グリシニン血症	8839213	非ケトン性高グリシニン血症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	DPS1	20102885	1	β-ケトチオラーゼ欠損症	8849462	β-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	DT44	20102888	1	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	8849463	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	3-メチルグルタコン酸尿症	VV2J	20097753	1	3-メチルグルタコン酸尿症	8847143	3-メチルグルタコン酸尿症
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	J5LD	20102898	1	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	8849245	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	LNHF	20068568	1	早老症	8836702	早老症

▼告示病名以外の指定難病対象病名が各種マスターに未登録のもの／病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

告示番号	難病情報センター 告示病名以外の指定難病対象病名	MEDIS標準病名マスター				傷病名マスター	
		病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
1	Kennedy disease (ケネディー病)				なし		
3	脊髄性筋萎縮症I型：重症型、急性乳児型、ウェルドニヒ・ホフマン (Werdnig-Hoffmann) 病	KLR1	20095553	1	脊髄性筋萎縮症I型	8846173	脊髄性筋萎縮症 I 型
3	脊髄性筋萎縮症II型：中間型、慢性乳児型、デュボビツ (Dubowitz) 病	G9QP	20095554	1	脊髄性筋萎縮症II型	8846174	脊髄性筋萎縮症 II 型
3	脊髄性筋萎縮症III型：軽症型、慢性型、クーゲルベルグ・ウェランダー (Kugelberg-Welander) 病	CT7H	20095555	1	脊髄性筋萎縮症III型	8846175	脊髄性筋萎縮症 III 型
3	脊髄性筋萎縮症IV型	KEK3	20094887	1	脊髄性筋萎縮症IV型	8845973	脊髄性筋萎縮症 IV 型
9	McLeod症候群	BDQF	20100640	1	マクラウド症候群	8848306	マクラウド症候群
10	脱髄型シャルコー・マリー・トゥース病				なし		
10	軸索型シャルコー・マリー・トゥース病				なし		
10	中間型シャルコー・マリー・トゥース病				なし		
12	終板アセチルコリン受容体欠損症				なし		
12	スローチャンネル症候群				なし		
12	ファーストチャンネル症候群				なし		
12	ナトリウムチャンネル筋無力症				なし		
12	終板アセチルコリンエステラーゼ欠損症				なし		
12	発作性無呼吸を伴う先天性筋無力症				なし		
13	デビック病	VLS4	20062958	3	デビック病	なし	
13	Baló病(ハロー同心円硬化症)	PFED	20084781	1	ハロー病	8844908	ハロー病
16	POEMS症候群	DHVN	20097783	1	POEMS症候群	8847152	POEMS症候群
16	高月病	DHVN	20097783	2	高月病	なし	
16	クロウ・深瀬症候群	DHVN	20097783	5	クロウ・深瀬症候群	なし	
16	PEP症候群				なし		
17	線条体異質変性	E7AF	20068007	1	線条体異質変性症	8836114	線条体異質変性症
17	MSA-C				なし		
17	MSA-P				なし		
18	遺伝性脊髄小脳変性症				なし		
18	孤発性脊髄小脳変性症				なし		
18	純粋小脳型脊髄小脳変性症				なし		
18	多系統障害型脊髄小脳変性症				なし		
18	純粋型脊髄小脳変性症				なし		
18	複合型脊髄小脳変性症				なし		
19	ライソゾーム病				なし		
19	ニーマン・ピック病A型	KLBE	20095592	1	ニーマン・ピック病A型	8846198	ニーマン・ピック病 A 型
19	ニーマン・ピック病B型	RLN2	20095593	1	ニーマン・ピック病B型	8846199	ニーマン・ピック病 B 型
19	ニーマン・ピック病C型 (Niemann-Pick C型)	KBC7	20095594	1	ニーマン・ピック病C型	8846200	ニーマン・ピック病 C 型
19	GM1ガングリオシドーシス	LAT5	20050180	1	GM1ガングリオシドーシス	8830079	GM1 ガングリオシドーシス
19	GM2ガングリオシドーシス (Tay-Sachs病、Sandhoff病、AB型)	ASS1	20050181	1	GM2ガングリオシドーシス	8830080	GM2 ガングリオシドーシス
19	GM2ガングリオシドーシス1型	NPAS	20079692	1	GM2ガングリオシドーシス1型	8830081	GM2 ガングリオシドーシス 1 型
19	GM2ガングリオシドーシス2型	D0L5	20079693	1	GM2ガングリオシドーシス2型	8830082	GM2 ガングリオシドーシス 2 型
19	GM2ガングリオシドーシスAB型				なし		
19	マルチアルファターゼ欠損症	F5D5	20095637	4	マルチアルファターゼ欠損症	8846221	マルチアルファターゼ欠損症
19	ムコ多糖症I型 (Hurler/Scheie症候群)	L9Q8	20095649	1	ムコ多糖症I型	8846225	ムコ多糖症 I 型
19	ムコ多糖症II型 (Hunter症候群)	D2BC	20095650	1	ムコ多糖症II型	8846226	ムコ多糖症 II 型
19	ムコ多糖症III型 (Sanfilippo症候群)	LD1N	20095651	1	ムコ多糖症III型	8846227	ムコ多糖症 III 型
19	ムコ多糖症IV型 (Morquio症候群)	RDFQ	20095652	1	ムコ多糖症IV型	8846228	ムコ多糖症 IV 型
19	ムコ多糖症VI型 (Maroteaux-Lamy症候群)	L7K9	20095653	1	ムコ多糖症VI型	8846229	ムコ多糖症 V I 型
19	ムコ多糖症VII型 (Sly病)	LLQ2	20095654	1	ムコ多糖症VII型	8846230	ムコ多糖症 V I I 型
19	ムコ多糖症IX型 (ヒアロニダーゼ欠損症)				なし		
19	ムコリビドーシスII型	H9DM	20084062	4	ムコリビドーシスII型	なし	
19	ムコリビドーシスIII型	NR53	20079710	2	ムコリビドーシスIII型	8840477	ムコリビドーシス 3 型
19	α-マンノシドーシス				なし		
19	β-マンノシドーシス	U230	20095674	1	β-マンノシドーシス	8846235	β-マンノシドーシス
19	フコシドーシス	V2VE	20052861	1	フコース症	8839775	フコース症
19	フコシドーシス	V2VE	20052861	4	フコシドーシス	なし	
19	セロイドリポフスチノーシス				なし		
20	小児大脳型副腎白質ジストロフィー				なし		
20	思春期大脳型副腎白質ジストロフィー				なし		
20	成人大脳型副腎白質ジストロフィー				なし		
20	小脳・脳幹型副腎白質ジストロフィー				なし		
20	アジソン型副腎白質ジストロフィー				なし		
22	ウィリス動脈輪閉塞症	CET2	20050703	2	ウィリス動脈輪閉塞症	なし	
23	孤発性プリオン病				なし		
23	遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病				なし		
23	遺伝性プリオン病				なし		
23	獲得性プリオン病				なし		
23	医原性クロイツフェルト・ヤコブ病				なし		
23	変異型クロイツフェルト・ヤコブ病				なし		
27	ファール(Fahr)病	KAHT	20100434	4	ファール病	なし	
27	primary familial brain calcification (PFBC)				なし		
28	免疫グロブリン性アミロイドーシス				なし		
28	反応性AAアミロイドーシス				なし		
28	老人性トランスサイレチン型(TTR)アミロイドーシス				なし		
29	Collagen VI 関連ミオパチー (重症型)				なし		
32	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー (X-linked myopathy with excessive autophagy: XMEA)	BKQP	20100515	1	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー	8848194	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー
33	軟骨異栄養性筋強直症				なし		
33	シュワルツ・ヤンベル症候群1型	K9EE	20085398	2	シュワルツ・ヤンベル症候群1型	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2型				なし		
33	Stuve-Wiedemann 症候群				なし		
34	神経線維腫症I型	RTD1	20085399	1	神経線維腫症I型	8841666	神経線維腫症 1 型
34	レックリングハウゼン病	RTD1	20052855	3	レックリングハウゼン病	なし	
34	神経線維腫症II型	V3TV	20085388	1	神経線維腫症2型	8841663	神経線維腫症 2 型
36	優性単純型表皮水疱症				なし		
36	Köbner型表皮水疱症				なし		
36	Weber-cockayne型表皮水疱症	PRC6	20095404	3	WEBER-COCKAYNE型単純型表皮水疱症	8846098	ウェーバー・コケイン型単純型表皮水疱症
36	Dowling-Meara型表皮水疱症				なし		
36	色素異常型表皮水疱症				なし		

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに登録されていないもの/病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに登録されていない病名。)

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
36	色素異常を伴う疱疹状表皮水疱症			なし			
36	Ogna型表皮水疱症			なし			
36	表在型表皮水疱症			なし			
36	棘融解型表皮水疱症			なし			
36	劣性単純型表皮水疱症			なし			
36	筋ジストロフィー合併型表皮水疱症			なし			
36	Kallin型表皮水疱症			なし			
36	劣性疱疹状表皮水疱症			なし			
36	伴性劣性単純型表皮水疱症			なし			
36	Mendes da Costa型表皮水疱症			なし			
36	接合部型表皮水疱症			なし			
36	劣性接合部型表皮水疱症			なし			
36	ヘルリッツ (Herlitz) 型表皮水疱症	S7FD	20095628	1	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症	8846216	ヘルリッツ型接合部型表皮水疱症
36	軽症汎発性萎縮型 (非ヘルリッツ (Herlitz) 型) 表皮水疱症			なし			
36	限局性萎縮型表皮水疱症			なし			
36	反対性萎縮型表皮水疱症			なし			
36	進行型表皮水疱症			なし			
36	瘢痕性接合部型表皮水疱症			なし			
36	PA-JEB症候群表皮水疱症			なし			
36	優性接合部型表皮水疱症			なし			
36	Traupe-Delzer-Kolde-Voss型表皮水疱症			なし			
36	優性栄養障害型表皮水疱症			なし			
36	Cockayne-Touraine型表皮水疱症			なし			
36	Pasini型表皮水疱症			なし			
36	前頭骨型表皮水疱症			なし			
36	新生児一過性型表皮水疱症			なし			
36	Bart型表皮水疱症			なし			
36	限局型表皮水疱症			なし			
36	優性痒疹型表皮水疱症			なし			
36	劣性栄養障害型表皮水疱症			なし			
36	Hallopeau-Siemens型表皮水疱症			なし			
36	非Hallopeau-Siemens型表皮水疱症			なし			
36	求心型表皮水疱症			なし			
36	強皮症型表皮水疱症			なし			
36	劣性痒疹型表皮水疱症			なし			
37	疱疹性膿疱			なし			
38	ステイブンス・ジョンソン症候群	LC7R	20092804	1	ステイブンス・ジョンソン症候群	6951003	ステイブンス・ジョンソン症候群
38	皮膚粘膜眼症候群			なし			
40	脈無し病	R5HL	20084097	6	脈無し病	なし	
41	巨細胞性動脈炎	BDNH	20058726	1	巨細胞性動脈炎	4465001	巨細胞性動脈炎
41	側頭動脈炎	BDNH	20058726	2	側頭動脈炎	なし	
44	ウェゲナー肉芽腫症	NJSJ	20100467	3	ウェゲナー肉芽腫症	なし	
45	アレルギー性肉芽腫性血管炎	JV1D	20100471	2	アレルギー性肉芽腫性血管炎	なし	
45	チャージ・ストラウス症候群	JV1D	20100471	5	チャージ・ストラウス症候群	なし	
46	全身性動脈炎型悪性関節リウマチ			なし			
46	末梢動脈炎型悪性関節リウマチ			なし			
47	ビュルガー病	NAC9	20075797	5	ビュルガー病	なし	
48	劇症型抗リン脂質抗体症候群			なし			
51	びまん皮膚硬化型全身性強皮症			なし			
51	限局皮膚硬化型全身性強皮症			なし			
53	腺型シェーグレン症候群			なし			
53	腺外型シェーグレン症候群			なし			
56	完全型ベーチェット病			なし			
56	特殊型ベーチェット病			なし			
58	心室中部閉塞性肥大型心筋症	GS1T	20095506	2	心室中部閉塞性肥大型心筋症	8846149	心室中部閉塞性心筋症
62	臨床的発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし			
62	古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし			
62	骨髄不全型発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし			
62	混合型発作性夜間ヘモグロビン尿症			なし			
63	一次性発作性血小板減少症			なし			
64	アップショー・シュールマン(Upshaw-Schulman)症候群	NAG2	20099610	4	アップショー・シュールマン症候群	なし	
65	X連鎖重症複合免疫不全症	LHLC	20095389	1	X連鎖重症複合免疫不全症	8846087	X連鎖重症複合免疫不全症
65	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	MF9A	20050057	1	ADA欠乏症	8830053	A D A 欠乏症
65	プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症	V81D	20095374	1	PNP欠損症	8846085	P N P 欠損症
65	プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症	V81D	20095374	4	プリンスクレオンドホスホリラーゼ欠損症	なし	
65	CD8欠損症	TQFU	20103322	1	CD8欠損症	8849561	C D 8 欠損症
65	ZAP-70欠損症	UFJS	20095392	1	ZAP-70欠損症	8846090	Z A P - 7 0 欠損症
65	MHCクラスI欠損症	T35L	20095363	1	MHCクラスI欠損症	8846081	M H C クラス I 欠損症
65	MHCクラスII欠損症	U4C0	20095364	1	MHCクラスII欠損症	8846083	M H C クラス II 欠損症
65	複合免疫不全症			なし			
65	ICF症候群	B61D	20103323	1	ICF症候群	8849571	I C F 症候群
65	PMS2異常症	GP0V	20103325	1	PMS2異常症	8849575	P M S 2 異常症
65	RIDDLE症候群	Q5EV	20103324	1	RIDDLE症候群	8849576	R I D D L E 症候群
65	胸腺低形成症候群			なし			
65	DiGeorge症候群	KN86	20052349	3	DI GEORGE症候群	8837955	ディジョージ症候群
65	22q11.2欠失症候群	TEGJ	20095677	1	22Q11.2欠失症候群	8846236	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群
65	高IgE症候群	KP18	20061512	1	高IgE症候群	8833327	高 I g E 症候群
65	先天性角化不全症			なし			
65	X連鎖無ガンマグロブリン血症	GRAL	20095390	1	X連鎖無ガンマグロブリン血症	8846088	X連鎖無ガンマグロブリン血症
65	SAP欠損症			なし			
65	XIAP 欠損症			なし			
65	家族性血球貪食症候群 (FHL)			なし			
65	家族性血球貪食症候群 (FHL1) (原因遺伝子不明)			なし			
65	家族性血球貪食症候群 (FHL2) (バフォリン欠損症)			なし			
65	家族性血球貪食症候群 (FHL3) (Munc13-4欠損症)			なし			
65	家族性血球貪食症候群 (FHL4) (Syntaxin11欠損症)			なし			
65	家族性血球貪食症候群 (FHL5) (Munc18-2欠損症)			なし			
65	カンジダ感染と外胚葉形成異常を伴う自己免疫性多腺性内分泌不全症 (APECED)			なし			

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに未登録のもの／病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
65	IPEX 症候群	DNQQ	20103448	1	IPEX症候群	8849700	I P E X 症候群
65	CD25 欠損症			なし			
65	ITCH 欠損症			なし			
65	原発性食細胞機能不全症			なし			
65	原発性食細胞機能欠損症			なし			
65	ヘルマンズキー・パドラック (Hermansky-Pudlak) 症候群2型	SBLB	20092471	1	ヘルマンズキー・パドラック症候群	8839992	ヘルマンズキー・パドラック症候群
65	Griselli症候群2型			なし			
65	p14欠損症			なし			
65	WHIM症候群			なし			
65	糖尿病b型	LJVV	20101216	1	糖尿病1b型	8848630	糖尿病 1 b 型
65	IRAK4欠損症	G0JT	20103335	1	IRAK4欠損症	8849572	I R A K 4 欠損症
65	MyD88欠損症	BEEK	20103336	1	MYD88欠損症	8849573	M y D 8 8 欠損症
65	WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, myelokathexis) 症候群			なし			
65	疣贅様表皮発育異常症 (Epidermodysplasia verruciformis)			なし			
65	単純ヘルペス脳炎			なし			
65	CARD9欠損症			なし			
65	C1q欠損症			なし			
65	C1r欠損症			なし			
65	C1s欠損症			なし			
65	C2欠損症			なし			
65	C3欠損症			なし			
65	C4欠損症			なし			
65	C5欠損症			なし			
65	C6欠損症			なし			
65	C7欠損症			なし			
65	C8欠損症			なし			
65	C9欠損症			なし			
65	Factor D欠損症			なし			
65	Properdin欠損症			なし			
65	Factor I欠損症			なし			
65	Factor H欠損症			なし			
65	MASP1欠損症			なし			
65	3MC症候群			なし			
65	MASP2欠損症			なし			
65	Ficolin3関連免疫不全症			なし			
65	選択的IgA欠損症			なし			
66	IgA腎症	E1KB	20050234	1	IgA腎症	5831001	I g A 腎症
66	IgA腎炎			なし			
66	IgA-IgG腎症			なし			
67	多発性嚢胞腎	CJP3	20069076	3	多発性嚢胞腎	8837063	多発性のう胞腎
67	嚢胞腎	CJP3	20069076	4	嚢胞腎	なし	
67	常染色体優性多発性嚢胞腎	GTSK	20099464	5	常染色体優性多発性のう胞腎	8847775	常染色体優性多発性のう胞腎
67	常染色体劣性多発性嚢胞腎	EBQT	20099465	7	常染色体劣性多発性のう胞腎	8847776	常染色体劣性多発性のう胞腎
71	特発性大腿骨頭壊死	A2PK	20079988	1	特発性大腿骨頭壊死	8838193	特発性大腿骨頭壊死
72	下垂体性ADH分泌異常症			なし			
72	バソプレシン分泌低下症			なし			
72	バソプレシン分泌過剰症 (SIADH)			なし			
73	下垂体性TSH分泌亢進症	HLN6	20094902	1	下垂体性TSH分泌亢進症	8845862	下垂体性 T S H 分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症			なし			
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症			なし			
76	下垂体ゴナドトロピン産生腫瘍			なし			
78	下垂体前葉機能低下症	QHUT	20055277	1	下垂体機能低下症	8831247	下垂体機能低下症
78	ゴナドトロピン分泌低下症			なし			
78	副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症			なし			
78	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症			なし			
78	GH分泌不全性低身長症 (小児)	MA70	20087896	4	GH分泌不全性低身長症	8842944	成長ホルモン分泌不全性低身長症
78	成長ホルモン (GH) 分泌不全症	L2SR	20090058	1	成長ホルモン分泌不全	8844069	成長ホルモン分泌不全
78	成人GH分泌不全症	Q4AC	20095550	1	成人成長ホルモン分泌不全	8846171	成人成長ホルモン分泌不全
79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	MNH5	20094176	1	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体	8845524	家族性高コレステロール血症・ホモ接合体
80	レフェトフ症候群			2	レフェトフ症候群	なし	
81	先天性副腎皮質酵素欠損症			なし			
81	先天性リポイド過形成症	V3U7	20100519	3	先天性リポイド過形成症	8848210	先天性リポイド過形成症
81	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素 (3β-HSD) 欠損症	V8KV	20100533	1	3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症	8848179	3 β - 水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症
81	3β-ヒドロキシステロイドデヒドロゲナーゼ (3β-HSD) 欠損症			なし			
81	21-水酸化酵素欠損症	NT6M	20092641	1	21-水酸化酵素欠損症	8848311	2 1 - 水酸化酵素欠損症
81	11β-水酸化酵素欠損症	QJ83	20100524	1	11β-水酸化酵素欠損症	8848176	1 1 β - 水酸化酵素欠損症
81	17α-水酸化酵素欠損症	CP8K	20100530	1	17α-水酸化酵素欠損症	8848177	1 7 α - 水酸化酵素欠損症
81	P450オキシドレクターゼ (POR) 欠損症	KP8J	20100535	1	P450オキシドレクターゼ欠損症	8848188	P 4 5 0 オキシドレクターゼ欠損症
82	DAX-1異常症 (X連鎖性)	RU3T	20100536	1	DAX-1異常症	8848186	D A X - 1 異常症
82	SF-1異常症 (常染色体性)	ELAL	20100538	1	SF-1異常症	8848189	S F - 1 異常症
82	Ad4BP異常症			2	AD4BP異常症	なし	
82	IMAge症候群 (原因不明)	PPKJ	20100540	1	IMAge症候群	8848187	I M A g e 症候群
83	多線性自己免疫症候群	T92A	20100549	1	多線性自己免疫症候群1型	8848211	多線性自己免疫症候群 1 型
83	II型 (シュミット症候群)	E8QL	20100551	1	多線性自己免疫症候群2型	8848212	多線性自己免疫症候群 2 型
83	I型 (シュミット症候群)			3	SCHMIDT症候群	なし	
83	I型 (HAM 症候群)			なし			
83	部分アジソン病			なし			
85	器質性肺炎 (OP)			2	器質性肺炎	なし	
85	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎 (RB-ILD)	CPUM	20098543	1	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎患	8845663	呼吸細気管支炎関連性間質性肺炎患
85	リンパ球性間質性肺炎 (LIP)	DAJ9	20053635	1	リンパ球性間質性肺炎	5168010	リンパ球性間質性肺炎
86	遺伝性肺高血圧症 (HPAH)			なし			
86	膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし			
86	先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし			
86	門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし			
86	HIV 感染に伴う肺動脈性肺高血圧症			なし			
86	薬剤誘発性の肺動脈性肺高血圧症			なし			
86	呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症			なし			
89	結節性硬化症 (TSC)に伴って発生するリンパ管筋腫症 (TSC-LAM)			なし			

表3-4

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに未登録のもの/病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
(※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

告示 番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マ スター	傷病名基本名称
89	孤発性リンパ脈管筋腫症 (孤発性LAM)			なし			
90	網膜色素変性症	N4QE	20086603	1	網膜色素変性	8842213	網膜色素変性
90	杆体ジストロフィー			なし			
90	杆体錐体ジストロフィー	MGS0	20066453	1	錐体杆体ジストロフィー	8835687	錐体杆体ジストロフィー
91	原発性バッド・キアリ症候群			なし			
91	一次性バッド・キアリ症候群			なし			
94	肝内型原発性硬化性胆管炎			なし			
94	肝外型原発性硬化性胆管炎			なし			
94	肝内外型原発性硬化性胆管炎			なし			
96	回腸末端炎	M4N4	20055789	1	回腸クローン病	8831033	回腸クローン病
96	回腸末端炎	M4N4	20055789	2	回腸末端炎	なし	
98	好酸球性消化管疾患			なし			
98	消化管を主とする好酸球性炎症候群 (EGID)			なし			
98	新生児乳児食物蛋白誘発胃腸炎 (N-FPIES)	SD5U	20100441	1	食物蛋白誘発胃腸炎	8848201	食物蛋白誘発胃腸炎
98	好酸球性消化管疾患 (新生児・乳児)			なし			
98	好酸球性消化管疾患 (小児・成人)			なし			
102	ルピシユタイン・ティビ症候群	M6JP	20098027	1	ルピシユタイン・ティビ症候群	8841156	ルピシユタイン・ティビ症候群
102	ヒストンアセチル化異常症			なし			
103	CFC症候群	AGPF	20100455	1	CFC症候群	8848183	C F C 症候群
103	心臓・顔・皮膚症候群			2	心臓・顔・皮膚症候群	なし	
105	チャージ症候群	DMEA	20094479	1	CHARGE症候群	8845627	CHARGE 症候群
105	チャージ症候群	DMEA	20094479	2	チャージ症候群	なし	
106	家族性寒冷自己炎症性症候群	R1V2	20097419	1	家族性寒冷自己炎症性症候群	8846994	家族性寒冷自己炎症性症候群
106	マックル・ウェルズ症候群	GQD8	20095633	1	マックル・ウェルズ症候群	8846219	マックル・ウェルズ症候群
106	慢性乳児神経皮膚関節症候群 (CINCA症候群)			2	CINCA	なし	
108	TNF受容体関連周期性症候群	E74J	20100459	1	TNF受容体関連周期性症候群	8848190	T N F 受容体関連周期性症候群
110	若年発症サルコイドーシス			3	若年発症サルコイドーシス	なし	
110	NOD2変異に関連した全身性炎症性肉芽腫性疾患			なし			
111	中心核病			5	中心核病	なし	
111	マルチミニコア病			なし			
111	ミオチューブラーミオパチー	Q3VR	20084818	3	ミオチューブラーミオパチー	8841427	ミオチューブラーミオパチー
111	中心核ミオパチー			なし			
111	先天性筋線維タイプ不均等症	D8B7	20103590	1	先天性筋線維不均等症	8849797	先天性筋線維不均等症
113	ジストロフィン異常症			なし			
113	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー-1			なし			
113	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー-2			なし			
113	筋強直性ジストロフィー-1			なし			
113	筋強直性ジストロフィー-2			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-1			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-2			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-3			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-4			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-5			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-6			なし			
113	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー-7			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1A			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1B			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1C			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1D			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1E			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1F			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1G			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-1H			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2A			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2B			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2C			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2D			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2E			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2F			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2G			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2H			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2I			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2J			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2K			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2L			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2M			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2N			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2O			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2P			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2Q			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2R			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2S			なし			
113	肢帯型筋ジストロフィー-2T			なし			
113	ミオチリン異常症			なし			
113	ラミン異常症			なし			
113	カベオリン異常症			なし			
113	デスマン異常症			なし			
113	サルコグリカン異常症			なし			
113	α-ジストログリカン異常症			なし			
113	Walker-Warburg症候群	NBJN	20101110	1	ウォーカー・ワールブルグ症候群	8848462	ウォーカー・ワールブルグ症候群
113	Muscle-Eye-Brain病			なし			
113	インテグリンα欠損型先天性筋ジストロフィー			なし			
113	Ullrich型先天性筋ジストロフィー	D4CN	20100503	1	ウルリッヒ病	8848192	ウルリッヒ病
113	強直性脊椎症候群	NBEN	20058843	1	強直性脊椎炎	7200001	強直性脊椎炎
113	ダイナミン2欠損型先天性筋ジストロフィー			なし			
113	テレソニン欠損型先天性筋ジストロフィー			なし			
113	ミトコンドリア異常を伴う先天性筋ジストロフィー			なし			
114	先天性ミオトニー			なし			
114	カリウム惹起性ミオトニー			なし			

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに未登録のもの／病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

告示番号	告示病名以外の指定難病対象疾病名	MEDIS標準病名マスター			傷病名マスター		
		病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
114	ナトリウムチャンネルミオトニー				なし		
114	先天性パラミオトニー				なし		
115	遺伝性周期性四肢麻痺	J8G0	20055586	1	家族性周期性四肢麻痺	3593003	家族性周期性四肢麻痺
115	遺伝性周期性四肢麻痺	J8G0	20055586	3	遺伝性周期性四肢麻痺	なし	
115	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺				なし		
115	遺伝性高カリウム(正カリウム)性周期性四肢麻痺				なし		
115	Andersen-Tawil症候群				なし		
117	症候性脊髄空洞症 ※無症候性脊髄空洞症及び続発性脊髄空洞症は除く				なし		
117	1) キアリ奇形1型を伴う脊髄空洞症				なし		
117	2) キアリ奇形2型を伴う脊髄空洞症				なし		
117	3) 頭蓋頸椎移行部病変や脊椎において骨・脊髄の奇形を伴い、キアリ奇形を欠く脊髄空洞症				なし		
117	特発性脊髄空洞症(成因による分類で上記1)~3)および続発性を除く)				なし		
118	脊髄鞘瘤				なし		
118	脊髄空洞症	FPQ7	20066964	1	脊髄空洞症	3360003	脊髄空洞症
119	モルバン症候群	A8RH	20053449	1	モルバン病	8840683	モルバン病
119	抗VGKC 複合体抗体関連脳炎				なし		
120	DYT1ジストニア				なし		
120	上肢型DYT1ジストニア				なし		
120	下肢型DYT1ジストニア				なし		
120	DYT2ジストニア				なし		
120	DYT3ジストニア				なし		
120	XDP				なし		
120	lubag				なし		
120	DYT4ジストニア				なし		
120	DYT5ジストニア				なし		
120	ドーパ反応性ジストニア	A2U8	20086808	1	ドーパ反応性ジストニア	8842321	ドーパ反応性ジストニア
120	ドーパ反応性ジストニア	A2U8	20086808	6	ドーパ反応性ジストニア	なし	
120	DYT6ジストニア				なし		
120	DYT7ジストニア				なし		
120	DYT8ジストニア				なし		
120	発作性非運動誘発性ジスキネジア1				なし		
120	DYT9ジストニア				なし		
120	発作性舞踏アテトーシス・痙性対麻痺				なし		
120	DYT10ジストニア				なし		
120	反復発作性運動誘発性ジスキネジア1				なし		
120	DYT11ジストニア				なし		
120	ミオクロノス・ジストニア症候群				なし		
120	DYT12ジストニア				なし		
120	急性発症ジストニア・パーキンソンズム(RDP)				なし		
120	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)				なし		
120	DYT13ジストニア				なし		
120	DYT14ジストニア				なし		
120	DYT15ジストニア				なし		
120	DYT16ジストニア				なし		
120	DYT17ジストニア				なし		
120	DYT18ジストニア				なし		
120	発作性劣作誘発性ジスキネジア				なし		
120	DYT19ジストニア				なし		
120	反復発作性運動誘発性ジスキネジア2				なし		
120	DYT20ジストニア				なし		
120	NBIA1				なし		
120	Hallervorden-Spatz syndrome				なし		
120	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration				なし		
120	HARP症候群				なし		
120	NBIA2a				なし		
120	NBIA2b				なし		
120	Karak症候群				なし		
120	NBIA3				なし		
120	NBIA4				なし		
120	Fatty Acid Hydroxylase-associated neurodegeneration (FAHN)				なし		
122	古典型脳表ヘモジデリン沈着症				なし		
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	ESGR	20099813	1	CARASIL	8847913	C A R A S I L
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	ESGR	20099813	2	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	なし	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ESGR	20099813	1	CARASIL	8847913	C A R A S I L
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ESGR	20099813	3	皮質下梗塞と白質脳症を伴った常染色体劣性白質脳症	なし	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	J0NP	20101024	1	HDLS	8848436	H D L S
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	J0NP	20101024	3	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	なし	
127	(行動異常型) 前頭側頭型認知症				なし		
127	意味性認知症				なし		
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	CDDN	20101033	1	痙攣重積型二相性急性脳症	8848501	痙攣重積型二相性急性脳症
130	遺伝性感覚自律神経ニューロパシー4型	KLT2	20085402	1	遺伝性感覚自律神経ニューロパシー	8841674	遺伝性感覚自律神経ニューロパシー
130	遺伝性感覚自律神経ニューロパシー5型			2	遺伝性感覚自律神経ニューロパシー		
131	大脳優位型(1型)アレキサンダー病				なし		
131	延髄・脊髄優位型(2型)アレキサンダー病				なし		
131	中間型(3型)アレキサンダー病				なし		
132	ウースター・ドロート症候群			3	ウースター・ドロート症候群	なし	
134	ドモルシア症候群			4	ドモルシア症候群	なし	
137	限局性皮質異形成タイプ1a				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ1b				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ1c				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ2a				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ2b				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ3a				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ3b				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ3c				なし		
137	限局性皮質異形成タイプ3d				なし		

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに未登録のもの/病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
138	神経細胞移動異常症			なし			
138	古典型滑脳症			なし			
138	無脳回	AUB1	20076839	1	無脳回症	8840501	無脳回症
138	厚脳回	LFJ0	20060912	1	厚脳回症	8833654	厚脳回症
138	脳室周囲結節状異所性灰白質			なし			
138	傍シルビウス裂多小脳回			なし			
138	敷石様皮質異形成			なし			
138	X連鎖性滑脳症			なし			
139	ペリツェウス・メルツパッハ様病1	LJ9	20101037	1	ペリツェウス・メルツパッハ様病1	8848669	ペリツェウス・メルツパッハ様病1
139	18q欠失症候群	P4SF	20101041	1	18Q欠失症候群	8848425	18q欠失症候群
139	アラン・ハーンドン・タドリー症候群	F69K	20101042	1	アラン・ハーンドン・タドリー症候群	8848449	アラン・ハーンドン・タドリー症候群
139	HSP60シャペロン病	R2T3	20101045	1	HSP60 シャペロン病	8848437	H s p 6 0 シャペロン病
139	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	L4UU	20101046	1	HCAHC	8848435	H C A H C
139	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	L4UU	20101046	2	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	なし	なし
139	失調・歯牙低形成を伴う鰐鞘形成不全症	HQT3	20101049	1	失調と歯牙低形成を伴う鰐鞘形成不全症	8848535	失調と歯牙低形成を伴う鰐鞘形成不全症
139	脱髄型末梢神経炎			なし			
139	脱髄型末梢神経障害			なし			
139	中枢性鰐鞘形成不全症			なし			
139	ワーデンバーグ症候群			なし			
141	両側海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん			なし			
149	片側産拳・片麻痺・てんかん症候群	S08R	20083713	1	片側産拳片麻痺てんかん症候群	8840001	片側産拳片麻痺てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群	RF06	20103110	1	環状20番染色体症候群	8849524	環状20番染色体症候群
152	P C D H 19 関連症候群	UTD0	20103115	1	PCDH19関連症候群	8849519	P C D H 1 9 関連症候群
153	特異な脳炎・脳症後てんかんの一群(粟屋・福山型)			なし			
153	FIRES			なし			
153	NORSE症候群			なし			
156	典型的レット症候群			なし			
156	非典型的レット症候群			なし			
157	ステージ・ウェーバー症候群	CF29	20052101	6	ステージ・ウェーバー症候群	8835730	ステージ・ウェーバ症候群
159	色素性乾皮症A群			なし			
159	色素性乾皮症B群			なし			
159	色素性乾皮症C群			なし			
159	色素性乾皮症D群			なし			
159	色素性乾皮症E群			なし			
159	色素性乾皮症F群			なし			
159	色素性乾皮症G群			なし			
159	色素性乾皮症V型			なし			
160	表皮融解性魚鱗癬(優性・劣性)	LP41	20101134	1	表皮融解性魚鱗癬	8848660	表皮融解性魚鱗癬
160	遺伝的様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬			なし			
160	KID(keratitits-ichtysis-deafness)症候群	B9R3	20101142	1	KID症候群	8848438	K I D 症候群
160	中性脂肪蓄積症			なし			
160	多発性スルファターゼ欠損症	F5D5	20095637	1	マルチブルスルファターゼ欠損症	8846221	マルチブルスルファターゼ欠損症
160	多発性スルファターゼ欠損症	F5D5	20095637	4	多発性スルファターゼ欠損症	なし	なし
160	X連鎖性劣性魚鱗癬症候群	SU8K	20101128	1	X連鎖性劣性魚鱗癬	8848446	X連鎖性劣性魚鱗癬
160	IBID(ichthyosis, brittle hair, impaired intelligence, decreased fertility and short stature)			なし			
160	Trichothiodystrophy			なし			
160	毛包性魚鱗癬			なし			
160	CHILD(congenital hemidysplasia, ichthyosiform erythroderma or nevus, and limb defects)症候群	J26L	20101138	1	CHILD症候群	8848432	C H I L D 症候群
160	Conradi-Hünermann-Happle症候群			なし			
161	ヘイリー・ヘイリー病	GDK4	20055611	2	ヘイリー・ヘイリー病	なし	なし
162	粘膜炎天疱瘡			なし			
163	特発性分節型無汗症			なし			
163	Idiopathic pure sudomotor failure (IPSF)			なし			
164	非症候型眼皮膚白皮症			なし			
165	初期型肥厚性皮膚骨膜炎			なし			
165	不全型肥厚性皮膚骨膜炎			なし			
165	完全型肥厚性皮膚骨膜炎			なし			
168	古典型エーラス・ダンロス症候群			なし			
168	関節型エーラス・ダンロス症候群			なし			
168	後側彎型エーラス・ダンロス症候群			なし			
168	多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群			なし			
168	皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群			なし			
168	デルマン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群			なし			
171	ウィルソン病	GLA3	20051245	1	ウィルソン病	8830765	ウィルソン病
171	ウィルソン病	GLA3	20051245	2	ウィルソン病	なし	なし
171	先天性網膜動脈瘤			なし			
173	VATER症候群	BSCE	20100928	1	VATER症候群	8848445	V A T E R 症候群
174	polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy (PLOSL)			なし			
177	セニオール・ローケン症候群			なし			
177	COACH症候群			なし			
177	口-顔-指症候群	UV1R	20088877	1	口腔・顔面・指趾症候群	8843709	口腔・顔面・指趾症候群
177	口-顔-指症候群	UV1R	20088877	2	口-顔-指症候群	なし	なし
178	モワット・ウィルソン症候群	VMT1	20101183	1	モワット・ウィルソン症候群	8848676	モワット・ウィルソン症候群
178	モワット・ウィルソン症候群	VMT1	20101183	3	モワット・ウィルソン症候群	なし	なし
179	ウィリアムズ症候群	MV0T	20087409	1	ウィリアムズ症候群	8842554	ウィリアムズ症候群
179	ウィリアムズ症候群	MV0T	20087409	2	ウィリアムズ症候群	なし	なし
180	A T R - X 症候群	MV7J	20101171	1	ATR-X症候群	8848429	A T R - X 症候群
183	ファイファー症候群1型			なし			
183	ファイファー症候群2型			なし			
183	ファイファー症候群3型			なし			
186	ラパデリノ(RAPADILINO)症候群			なし			
186	パレー・ジェルルド症候群			なし			
190	Branchio-oto-renal(BOR)症候群	TV1D	20101178	3	BOR症候群	なし	なし
193	ブラダー・ウィリー症候群	KFJ7	20052978	1	ブラダー・ウィリー症候群	8839918	ブラダー・ウィリー症候群
193	ブラダー・ウィリー症候群	KFJ7	20052978	3	ブラダー・ウィリー症候群	なし	なし
197	1 p 3 6 欠失症候群	FFKF	20101149	1	1P36欠失症候群	8848426	1 p 3 6 欠失症候群

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに登録のもの/病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに登録の病名。)

告示 番号	難病情報センター			MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター	
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マ スター	傷病名基本名称
198	4 p欠失症候群	QMER	20101151	1	4P欠失症候群	8848427	4 p欠失症候群
199	5 p欠失症候群	K5TO	20101157	1	5P欠失症候群	8848428	5 p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	LD24	20101167	1	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	8848606	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
203	22q11.2欠失症候群	TEGJ	20095677	1	22Q11.2欠失症候群	8846236	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群
204	11/22混合トリソミー	FN1K	20101162	2	11:22混合トリソミー	なし	
204	22番染色体派生染色体症候群				なし		
205	脆弱X症候群関連疾患	MHUU	20101051	1	脆弱X症候群関連疾患	8848592	脆弱X症候群関連疾患
205	脆弱X随伴振戦/失調症候群	CDB1	20101052	1	脆弱X随伴振戦・失調症候群	8848593	脆弱X随伴振戦・失調症候群
206	脆弱X症候群	HGJV	20090185	1	脆弱X症候群	8844072	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症I型				なし		
207	総動脈幹遺残症II型				なし		
207	総動脈幹遺残症III型				なし		
207	総動脈幹遺残症IV型				なし		
208	修正大血管転位症	NB29	20063960	2	修正大血管転位症	7451011	修正大血管転位
209	完全大血管転位I型	GTTC	20101056	1	完全大血管転位1型	8848480	完全大血管転位 1 型
209	完全大血管転位II型	A73R	20101057	1	完全大血管転位2型	8848481	完全大血管転位 2 型
209	完全大血管転位III型	MCRD	20101058	1	完全大血管転位3型	8848482	完全大血管転位 3 型
209	完全大血管転位IV型				なし		
210	単心室循環器症候群				なし		
211	単心室循環器症候群				なし		
212	単心室循環器症候群				なし		
214	単心室循環器症候群				なし		
218	X連鎖型アルポート症候群				なし		
218	常染色体劣性アルポート症候群				なし		
219	Galloway-Mowat症候群	GOCR	20101065	2	GALLOWAY-MOWAT症候群		
219	ギャロウェイ・モワト症候群	GOCR	20101065	3	ギャロウェイ・モワト症候群	8848496	ギャロウェイ・モワト症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	G9DK	20103432	1	一次性ネフローゼ症候群	8849711	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	MQET	20103433	1	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	8849712	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎I型	V80D	20079996	1	膜性増殖性糸球体腎炎1型	8840230	膜性増殖性糸球体腎炎 1 型
223	メサンギウム増殖性腎炎型(後期ないし前期)	FR53	20053383	1	メサンギウム増殖性糸球体腎炎	8840538	メサンギウム増殖性糸球体腎炎
223	慢性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
223	急性・巣状型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
223	慢性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
223	非分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
223	急性・びまん型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
223	管内増殖型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
223	分葉型一次性膜性増殖性糸球体腎炎				なし		
224	紫斑病性腎炎	VCAQ	20062864	2	紫斑病性腎炎	2878004	紫斑病腎炎
225	遺伝性腎性尿崩症				2 遺伝性腎性尿崩症		
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	F584	20101069	1	間質性膀胱炎(ハンナ型)	8848479	間質性膀胱炎(ハンナ型)
227	遺伝性出血性末梢血管拡張症	KRJF	20084231	5	遺伝性出血性末梢血管拡張症	なし	
229	PAP				なし		
229	自己免疫性PAP				なし		
229	先天性PAP				なし		
229	遺伝性PAP				なし		
229	特発性PAP				なし		
230	alveolar hypoventilation syndrome : AHS				なし		
230	肺胞低換気症候群フェノタイプA				なし		
230	肺胞低換気症候群フェノタイプB				なし		
230	primary alveolar hypoventilation syndrome : PAH				なし		
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	S2R8	20100930	1	α1-アンチトリプシン欠乏症	8848451	α 1 - アンチトリプシン欠乏症
231	AAT欠乏症				なし		
231	α1-antitrypsin deficiency : AATD				なし		
231	AAT欠損症				なし		
232	Carney複合	Q5LA	20100958	2	CARNEY複合		
233	DIDMOAD症候群	SJFS	20090166	2	DIDMOAD症候群		
234	PEX遺伝子異常症				なし		
234	根性点状軟骨異形成症1型(Rhizomelic chondrodysplasia punctate type1 : RCDP type1)				なし		
234	β酸化系酵素欠損症				なし		
234	アシル-CoAオキシダーゼ(AOX)欠損症				なし		
234	D-二頭酵素(DBP)欠損症				なし		
234	ステロールキャリアプロテインX(Sterol carrier protein X : SCPx)欠損症				なし		
234	2-メチルアシル-CoAラセマーゼ(2-Methylacyl-CoA racemase : AMACR)欠損症				なし		
234	ブラスマローゲン合成系酵素欠損症				なし		
234	根性点状軟骨異形成症2型(Rhizomelic chondrodysplasia punctate type2 : RCDP type2)				なし		
234	根性点状軟骨異形成症3型(Rhizomelic chondrodysplasia punctate type3 : RCDP type3)				なし		
234	原発性高シュウ酸尿症I型	LA3G	20101080	1	原発性高シュウ酸尿症	8841448	原発性高シュウ酸尿症
234	アカタラセミア(無カタラーゼ血症)	DKCK	20076753	1	無カタラーゼ血症	2776007	無カタラーゼ血症
234	ツェルバーガスベクトラム				なし		
234	ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症				なし		
234	DBP欠損症				なし		
234	AMCR欠損症				なし		
234	SCPx欠損症				なし		
234	AOX欠損症				なし		
234	急性レフサム病				なし		
235	PTH不足性副甲状腺機能低下症				なし		
235	家族性孤発性副甲状腺機能低下症				なし		
236	偽性副甲状腺機能低下症	KQ CJ	20082476	1	偽性偽性副甲状腺機能低下症	2754025	偽性偽性副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症Ia型				なし		
236	偽性副甲状腺機能低下症Ib型				なし		
236	偽性副甲状腺機能低下症Ic型				なし		
236	偽性副甲状腺機能低下症II型				なし		
237	ACTH不応症	SOAU	20100932	2	ACTH不応症		
237	Triple A症候群	NGCP	20100542	1	TRIPLEA症候群	8848191	T r i p l e A 症候群

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに登録されていないもの/病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに登録されていない病名。)

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
237	Allgrove 症候群	NGCP	20100542	2	ALLGROVE症候群		
237	トリプルA症候群			なし			
238	ビタミンD抵抗性くる病	DFCR	20052739	1	ビタミンD抵抗性くる病	8839503	ビタミンD抵抗性くる病
238	低リン血症性くる病/骨軟化症			なし			
238	低リン血症性骨軟化症			なし			
238	後天性ビタミンD抵抗性骨軟化症			なし			
238	腫瘍性骨軟化症			なし			
238	FGF23関連低リン血症			なし			
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	L2HL	20093146	1	ビタミンD依存性くる病	8845185	ビタミンD依存性くる病
239	ビタミンD依存症	F0QU	20052732	1	ビタミンD依存症	2689003	ビタミンD依存症
239	ビタミンD依存症1型	K9LT	20052734	1	ビタミンD依存症1型	2689011	ビタミンD依存症1型
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型			なし			
239	Vitamin D-dependent rickets, type 1: VDDR 1			なし			
239	ビタミンD依存症2型	L4BA	20052733	1	ビタミンD依存症II型	2689012	ビタミンD依存症II型
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型			なし			
239	Vitamin D-dependent rickets, type 2: VDDR 2			なし			
240	PKU			なし			
240	PAH欠損症			なし			
240	BH4欠損症			なし			
240	BH4反応性高フェニアラニン血症	C2K6	20094143	1	BH4反応性高フェニアラニン血症	8845515	BH4反応性高フェニアラニン血症
241	高チロシン血症1型	TJ8F	20100667	1	高チロシン血症1型	8848509	高チロシン血症1型
241	急性型高チロシン血症1型			なし			
241	亜急性型高チロシン血症1型			なし			
241	慢性型高チロシン血症1型			なし			
242	高チロシン血症2型	GB55	20097854	1	高チロシン血症2型	8848510	高チロシン血症2型
242	急性型高チロシン血症2型			なし			
242	亜急性型高チロシン血症2型			なし			
242	慢性型高チロシン血症2型			なし			
243	高チロシン血症3型	QCSF	20100926	1	高チロシン血症3型	8848511	高チロシン血症3型
243	急性型高チロシン血症3型			なし			
243	亜急性型高チロシン血症3型			なし			
243	慢性型高チロシン血症3型			なし			
244	MSUD			なし			
245	PA			なし			
245	難症プロピオン酸血症			なし			
248	グルコーストランスポーター1欠損症	MA2J	20101193	1	グルコーストランスポーター1欠損症	8848499	グルコーストランスポーター1欠損症
248	glucose transporter type 1 deficiency syndrome : GLUT-1 DS			なし			
248	GLUT1欠損症			なし			
249	グルタル酸血症1型	QGTA	20097831	1	グルタル酸血症1型	8847169	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型	LJ09	20097833	1	グルタル酸血症2型	8847170	グルタル酸血症2型
250	マルチフルアシルCoA脱水素酵素欠損症			なし			
250	新生児期発症型グルタル酸血症2型			なし			
250	乳幼児・学童期発症型グルタル酸血症2型			なし			
250	成人発症型グルタル酸血症2型			なし			
251	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	G0GG	20101202	1	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	8848440	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	NAGS欠損症			2	NAGS欠損症	なし	
251	OTC欠損症			2	OTC欠損症	なし	
251	古典型シトルリン血症	ARPN	20101195	1	シトルリン血症1型	8848540	シトルリン血症1型
251	古典型シトルリン血症	ARPN	20101195	2	古典型シトルリン血症	なし	
251	アルギニン血症			なし			
251	CPSI欠損症			なし			
251	シトルリン血症 (古典型、I型)	MAN3	20092773	1	シトルリン血症	8844977	シトルリン血症
251	シトルリン血症 (古典型、I型)	ARPN	20101195	1	シトルリン血症1型	8848540	シトルリン血症1型
253	先天性葉酸吸収不全症	TAU7	20067833	2	先天性葉酸吸収不全症	なし	
254	異型ポルフィリン症	U05F	20054040	1	異型性ポルフィリン症	8830426	異型性ポルフィリン症
254	皮膚型ポルフィリン症			なし			
254	赤芽球性(骨髄性)プロトポルフィリン症			なし			
254	先天性骨髄性ポルフィリン症			なし			
254	X連鎖優性プロトポルフィリン症			なし			
254	肝性骨髄性ポルフィリン症			なし			
254	Acute Intermittent Porphyria : AIP			なし			
254	Hereditary Coproporphyrinemia : HCP			なし			
254	Variegate Porphyria : VP			なし			
254	Erythropoietic Protoporphyrinemia : EPP			なし			
254	Porphyria Cutanea Tarda : PCT			なし			
254	Congenital Erythropoietic Porphyria : CEP			なし			
254	X-linked dominant protoporphyria : XLDP			なし			
254	Hepatoerythropoietic porphyria : HEP			なし			
255	ピオチニダーゼ欠損症			なし			
255	HCS欠損症			なし			
256	筋型糖尿病II型 (ポンペ (Pompe) 病)	B3TV	20079724	1	糖尿病2型	8838010	糖尿病2型
256	筋型糖尿病III型 (コーリー (Cori) 病)	PP5G	20051856	2	コリ病	8833864	コリ病
256	筋型糖尿病III型 (コーリー (Cori) 病)	PP5G	20079725	3	糖尿病3型	8838011	糖尿病3型
256	筋型糖尿病V型 (マッカーデル (McArdle) 病)	LK5P	20079727	1	糖尿病5型	8838013	糖尿病5型
256	筋型糖尿病V型 (マッカーデル (McArdle) 病)	LK5P	20053280	2	マックアードル病	8840250	マックアードル病
256	筋型糖尿病VII型 (Taru病)	SFKT	20079730	1	糖尿病7型	8838015	糖尿病7型
256	筋型糖尿病O型	T57B	20101211	1	糖尿病0型	8848622	糖尿病0型
256	筋型糖尿病IV型 (アンダーソン (Andersen) 病)	H9F8	20051104	1	アンダーソン病	2727045	アンダーソン病
256	筋型糖尿病IV型 (アンダーソン (Andersen) 病)	H9F8	20079726	2	糖尿病4型	8838012	糖尿病4型
256	筋型糖尿病IX型	DDRM	20101219	1	糖尿病9型	8848631	糖尿病9型
256	筋型糖尿病IXd型			なし			
256	ホスホグリセリン酸キナーゼ (PGK) 欠損症	P1BT	20101227	1	PGK欠損症	8848443	PGK欠損症
256	PGK欠損症	P1BT	20101227	2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠損症	なし	
256	筋型糖尿病X型	AE1R	20101233	1	糖尿病10型	8848623	糖尿病10型
256	筋型糖尿病XI型 (Kanno病)	DVH9	20101221	1	糖尿病11型	8848624	糖尿病11型
256	筋型糖尿病XII型	AA35	20101223	1	糖尿病12型	8848625	糖尿病12型
256	筋型糖尿病XIII型	S5S6	20101225	1	糖尿病13型	8848626	糖尿病13型
256	筋型糖尿病XIV型	HK7M	20101229	1	糖尿病14型	8848627	糖尿病14型
256	筋型糖尿病XV型	S5PN	20101231	1	糖尿病15型	8848628	糖尿病15型

▼告示病名以外の指定難病対象病名が各種マスターに登録されていないもの/病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに登録されていない病名。)

告示番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マスター	傷病名基本名称
257	肝型糖尿病I型	RK5B	20079723	1	糖尿病1型	8838009	糖尿病1型
257	肝型糖尿病III型	PP5G	20052839	1	フォーブス病	8839625	フォーブス病
257	肝型糖尿病IV型	H9F8	20051104	1	アンダーソン病	2727045	アンダーソン病
257	肝型糖尿病VI型	B2MD	20079728	1	ハース病	8838782	ハース病
257	肝型糖尿病IX型	DDRM	20101219	1	糖尿病9型	8848631	糖尿病9型
257	肝型糖尿病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	TNV1	20101212	2	糖尿病1A型	8848629	糖尿病1a型
257	肝型糖尿病Ia型グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	TNV1	20101212	4	グルコース-6-ホスファターゼ欠損症	なし	
257	肝型糖尿病Ib型グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症	LJVJ	20101216	1	糖尿病1B型	8848630	糖尿病1b型
257	肝型糖尿病IIIaグリコーゲン脱分枝酵素欠損症				なし		
257	肝型糖尿病IIIbグリコーゲン脱分枝酵素欠損症				なし		
257	肝型糖尿病IIIcグリコーゲン欠損症				なし		
257	肝型糖尿病IIIdトランスフェラーゼ欠損症				なし		
257	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				なし		
257	肝型糖尿病VI型 肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症				なし		
257	肝型糖尿病IX型 ホスホリラーゼキナーゼ欠損症				なし		
257	肝型糖尿病IXa αサブユニット異常症 (肝型)				なし		
257	肝型糖尿病IXb βサブユニット異常症 (肝筋型)				なし		
257	肝型糖尿病IXc γサブユニット異常症 (肝型)				なし		
257	IV型糖尿病				なし		
257	IV型糖尿病肝型 (重症肝硬変型)				なし		
257	IV型糖尿病非進行性肝型				なし		
257	IV型糖尿病致死新生児神経、筋型				なし		
257	IV型糖尿病幼児筋、肝型				なし		
257	IV型糖尿病成人型 (ポリグルコサン小胞体病)				なし		
258	GALT欠損症	UEGV	20101242	1	GALT欠損症	8848434	G A L T 欠損症
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	UEGV	20101242	2	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランス	なし	
258	ガラクトース血症1型			3	ガラクトース血症1型	なし	
259	(Lecithin cholesterol acyl transferase) LCAT 欠損症	BUVM	20103120	1	LCAT欠損症	8849518	L C A T 欠損症
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	BUVM	20103120	2	レシチンコレステロールアシルトランス	なし	
259	古典型LCAT 欠損症				なし		
259	部分欠損型LCAT 欠損症				なし		
259	魚眼病				なし		
261	タンジール病	L139	20080786	1	アルファリポ蛋白欠乏症	8830371	アルファリポ蛋白欠乏症
261	タンジール病	L139	20080786	2	タンジール病	なし	
263	27-ヒドロキシラーゼ欠損症				なし		
264	無βリポタンパク血症	PCAV	20080791	1	無ベータリポ蛋白血症	8840506	無ベータリポ蛋白血症
267	高IgD症候群	RB20	20100358	1	高IgD症候群	8848134	高 I g D 症候群
267	メバロン酸キナーゼ欠損症 (Mevalonate Kinase Deficiency: MKD)				なし		
269	PAPA症候群	L1FL	20101257	1	PAPA症候群	8848441	P A P A 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	L1FL	20101257	2	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アク	なし	
277	大量骨溶解症	FNAA	20101263	2	大量骨溶解症	なし	
277	ゴーム・スタウト症候群	FNAA	20101263	5	ゴーム・スタウト症候群	なし	
277	ゴーム病	FNAA	20101263	6	ゴーム病	なし	
277	びまん性リンパ管腫症	FNAA	20101263	7	びまん性リンパ管腫症	なし	
278	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	JD9D	20101270	1	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)	8848493	巨大リンパ管奇形 (頸部顔面病変)
279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	MGUM	20101271	1	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	8848490	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)
280	巨大動脈奇形 (頸部顔面病変)	VK3C	20101272	1	巨大動脈奇形 (頸部顔面病変)	8848491	巨大動脈奇形 (頸部顔面病変)
280	巨大動脈奇形 (四肢病変)	C858	20101273	1	巨大動脈奇形 (四肢病変)	8848492	巨大動脈奇形 (四肢病変)
283	後天性赤芽球病	KM2A	20083806	2	後天性赤芽球病	8833581	後天性赤芽球病
288	自己免疫性後天性凝固因子III欠乏症				なし		
288	自己免疫性出血病XIII				なし		
288	自己免疫性後天性凝固因子VIII欠乏症				なし		
288	後天性血友病A	M757	20094473	1	後天性血友病A	8845658	後天性血友病 A
288	自己免疫性後天性フォンウィレブランド因子 (von Willebrand) 欠乏症				なし		
288	自己免疫性後天性凝固因子V因子 (F5) 欠乏症				なし		
288	第5因子インヒビター				なし		
291	ヒルシュスプルング病 (全結腸又は小腸型)	SRL1	20100950	1	小腸型ヒルシュスプルング病	8848545	小腸型ヒルシュスプルング病
299	嚢胞性線維症	KP9S	20050596	1	のう胞性線維症	8838762	のう胞性線維症
299	嚢胞性線維症	KP9S	20050596	4	嚢胞性線維症	なし	
299	肺嚢胞性線維症				なし		
300	I g G 4 関連疾患	SQJN	20100243	1	IGG4関連疾患	8848113	I g G 4 関連疾患
300	IgG4関連疾患包括				なし		
300	IgG4関連硬化性胆管炎	PVCP	20100249	1	IGG4関連硬化性胆管炎	8848112	I g G 4 関連硬化性胆管炎
300	IgG4関連膵炎・膵嚢および唾液腺病変				なし		
300	IgG4関連腎臓病	H27S	20100251	1	IGG4関連腎臓病	8848114	I g G 4 関連腎臓病
301	卵黄斑黄斑ジストロフィー (ペスト病)	GCMH	20083896	1	卵黄斑黄斑ジストロフィー	8840886	卵黄斑黄斑ジストロフィー
301	Stargardt病	U6NF	20089111	1	黄色斑眼底	8843848	黄色斑眼底
301	Stargardt病	U6NF	20089111	2	STARGARDT病	なし	
301	オカルト黄斑ジストロフィー				なし		
301	X連鎖性(X染色体)若年網膜分離症				なし		
301	中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー	HRVL	20079819	1	中心性輪紋状脈絡膜萎縮症	8837588	中心性輪紋状脈絡膜萎縮症
308	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	HMEJ	20102876	1	皮質下の嚢胞をもつ大頭型白質脳症	8849440	皮質下の嚢胞をもつ大頭型白質脳症
308	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	HMEJ	20102876	2	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	なし	
309	ウンフェルリヒト・ルントボルグ病	QG6N	20102687	3	ウンフェルリヒト・ルントボルグ病	8849249	ウンフェルリヒト・ルントボルグ病
310	1q部分重複症候群	V9M9	20102695	1	1Q部分重複症候群	8849233	1 q 部分重複症候群
310	9q34欠失症候群	MTGU	20102696	1	9Q34欠失症候群	8849234	9 q 3 4 欠失症候群
310	コルネリア・デランゲ症候群	S4CJ	20093003	1	コルネリアデランゲ症候群	8845129	コルネリアデランゲ症候群
310	コルネリア・デランゲ症候群	S4CJ	20093003	4	コルネリア・デランゲ症候群	なし	
310	微細欠失症候群等症候群				なし		
315	爪膝蓋骨症候群	J90B	20071191	1	爪・膝蓋骨症候群	8837843	爪・膝蓋骨症候群
315	爪膝蓋骨症候群	J90B	20071191	2	爪膝蓋骨症候群	なし	
315	ネイルパテラ症候群	J90B	20071191	4	ネイルパテラ症候群	なし	
315	L M X 1 B 関連腎症	GV0M	20103437	1	LMX1B関連腎症	8849701	L M X 1 B 関連腎症
316	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	KNB1	20097768	1	CPT1欠損症	8847145	C P T 1 欠損症
316	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 欠損症	EVTA	20097770	1	CPT2欠損症	8847146	C P T 2 欠損症
316	カルニチン/アシルカルニチントランスコラーゼ (CACT) 欠損症	NDQQ	20102701	1	CACT欠損症	8849236	C A C T 欠損症
316	カルニチントランスポーター (OCTN-2) 欠損症				なし		
317	新生児期発症型三頭酵素欠損症				なし		
317	乳幼児期発症型三頭酵素欠損症				なし		

▼告示病名以外の指定難病対象疾病名が各種マスターに未登録のもの／病名が一致しないもの及びリードタムとしてMEDISに登録されていないもの  
 (※背景色が塗られている箇所は各種マスターに未登録の病名。)

告示 番号	難病情報センター		MEDIS標準病名マスター		傷病名マスター		
	告示病名以外の指定難病対象疾病名	病名交換 用コード	病名管理番号	索引用語 No.	索引用語	傷病名マ スター	傷病名基本名称
317	遅発型三頭酵素欠損症			なし			
317	発症前型三頭酵素欠損症			なし			
318	新生児肝内胆汁うっ滞 (neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency : NICCD)	TN9V	20101198	2	新生児肝内胆汁うっ滞	8848555	新生児肝内胆汁うっ滞症
318	成人発症II型シトルリン血症 (CTLN2)	N6DU	20101201	1	成人発症II型シトルリン血症	8848574	成人発症II型シトルリン血症
319	セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症	Q4TE	20102881	1	セピアブテリン還元酵素欠損症	8849371	セピアブテリン還元酵素欠損症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症	S83P	20102883	1	先天性GPI欠損症	8849375	先天性GPI欠損症
321	非ケト-シス型高グリシン血症	MTCP	20074366	1	非ケトン性高グリシン血症	8839213	非ケトン性高グリシン血症
321	非ケト-シス型高グリシン血症	MTCP	20074366	2	非ケト-シス型高グリシン血症	なし	
321	新生児型非ケト-シス型高グリシン血症	P5KF	20097879	1	新生児型非ケトン性高グリシン血症	8847199	新生児型非ケトン性高グリシン血症
321	新生児型非ケト-シス型高グリシン血症	P5KF	20097879	2	新生児型非ケト-シス型高グリシン血症	なし	
321	乳児型非ケト-シス型高グリシン血症			なし			
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	DPS1	20102885	1	β-ケトチオラーゼ欠損症	8849462	β-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	DT44	20102888	1	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	8849463	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症	VV2J	20097753	1	3-メチルグルタコン酸尿症	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	VV2J	20097753	3	メチルグルタコン酸尿症	なし	
324	メチルグルタコン酸尿症I型			なし			
324	メチルグルタコンCoAヒドラーゼ欠損症			なし			
324	メチルグルタコン酸尿症II型			なし			
324	Barth症候群			なし			
324	メチルグルタコン酸尿症III型			なし			
324	Costeff症候群			なし			
324	メチルグルタコン酸尿症IV型			なし			
324	ミトコンドリア呼吸鎖異常症	DSTS	20103408	1	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	8849840	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症V型			なし			
324	DCMA症候群			なし			
325	NLRC4異常症	RE5N	20102893	1	NLRC4異常症	8849237	NLRC4異常症
325	ADA2 (Adenosine deaminase 2) 欠損症	SPPN	20102894	1	ADA2欠損症	8849235	ADA2欠損症
325	A20ハプロ不全症			なし			
326	新生児型/乳児型大理石骨病			なし			
326	中間型大理石骨病			なし			
326	遅発型大理石骨病			なし			
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	J5LD	20102898	1	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症	8849245	遺伝性血栓性素因による特発性血栓症
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	LNHF	20068568	1	早老症	8836702	早老症
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	LNHF	20068568	3	ハッチンソン・ギルフォード症候群	なし	