

# 14 その他

(1)身体障害者障害程度等級表①（規則別表第5号より）

| 級別 | 身体不自由   |  |   | 由  |
|----|---|--|---|--|
|    | 上肢  | 下肢   | 体幹  |  |
| 1級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>両上肢の機能を全廃したもの</li> <li>両上肢を手関節以上で欠くもの</li> </ol>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>両下肢の機能を全廃したもの</li> <li>両下肢を大腿の<math>\frac{1}{2}</math>以上で欠くもの</li> </ol>  | <p>体幹の機能障害により坐っていることができな</p> <p>いの</p>  | <p>乳幼児期以前の非進行性の脳病変による運動機能障害</p> <p>移動機能</p> <p>不随意運動・失調等により歩行が不可能なもの</p> |
| 2級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>両上肢の機能の著しい障害</li> <li>両上肢のすべての指を欠くもの</li> <li>一上肢を上腕の<math>\frac{1}{2}</math>以上で欠くもの</li> <li>一上肢の機能を全廃したもの</li> </ol>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>両下肢の機能の著しい障害</li> <li>両下肢を大腿の<math>\frac{1}{2}</math>以上で欠くもの</li> </ol>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>体幹の機能障害により坐位又は起立位を保つことが困難なもの</li> <li>体幹の機能障害により立ち上がることが困難なもの</li> </ol> | <p>不随意運動・失調等により歩行が極度に制限されるもの</p>   |
| 3級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>両上肢のおや指及びひとさし指を欠くもの</li> <li>両上肢のおや指及びひとさし指の機能を全廃したもの</li> <li>一上肢の機能の著しい障害</li> <li>一上肢のすべての指を欠くもの</li> <li>一上肢のすべての指の機能を全廃したもの</li> </ol>  | <ol style="list-style-type: none"> <li>両下肢をショパール関節以上で欠くもの</li> <li>一下肢を大腿の<math>\frac{1}{2}</math>以上で欠くもの</li> <li>一下肢の機能を全廃したもの</li> </ol>  | <p>体幹の機能障害により歩行が困難なもの</p>   | <p>不随意運動・失調等により歩行が家庭内の日常生活活動に制限されるもの</p>                                 |
| 4級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>両上肢のおや指を欠くもの</li> <li>両上肢のおや指の機能を全廃したもの</li> <li>一上肢の肩関節、肘関節又は手関節のうち、いずれか一関節の機能を全廃したもの</li> <li>一上肢のおや指及びひとさし指を欠くもの</li> <li>一上肢のおや指及びひとさし指の機能を全廃したもの</li> <li>おや指又はひとさし指を含めて一上肢の3指を欠くもの</li> <li>おや指又はひとさし指を含めて一上肢の3指の機能を全廃したもの</li> <li>おや指又はひとさし指を含めて一上肢の4指の機能の著しい障害</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>両下肢のすべての指を欠くもの</li> <li>両下肢のすべての指の機能を全廃したもの</li> <li>一下肢を大腿の<math>\frac{1}{2}</math>以上で欠くもの</li> <li>一下肢の機能の著しい障害</li> <li>一下肢の股関節又は膝関節の機能を全廃したもの</li> <li>一下肢が健側に比して10cm以上又は健側の長さの<math>\frac{1}{10}</math>以上短いもの</li> </ol> |   | <p>不随意運動・失調等による上肢の機能障害により社会での日常生活活動が著しく制限されるもの</p>                       |

|        |  |  |                    |   |                                       |
|--------|--|--|--------------------|---|---------------------------------------|
| 5<br>級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 両上肢のおよび指の機能の著しい障害</li> <li>2 一上肢の肩関節、肘関節又は手関節のうち、いずれか一関節の機能の著しい障害</li> <li>3 一上肢のおよび指を欠くもの</li> <li>4 一上肢のおよび指の機能を全廃したもの</li> <li>5 一上肢のおよび指及びひとさし指の機能の著しい障害</li> <li>6 および指又はひとさし指を含めて一上肢の3指の機能の著しい障害</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 一下肢の股関節又は膝関節の機能の著しい障害</li> <li>2 一下肢の足関節の機能を全廃したもの</li> <li>3 一下肢が健側に比して5 cm以上又は健側の長さの<math>\frac{1}{15}</math>以上短いもの</li> </ol>  | <p>体幹の機能の著しい障害</p> | <p>不随意運動・失調等による上肢の機能障害により社会での日常生活活動に支障のあるもの</p> | <p>不随意運動・失調等により社会での日常生活活動に支障のあるもの</p> |
| 6<br>級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 一上肢のおよび指の機能の著しい障害</li> <li>2 ひとさし指を含めて一上肢の2指を欠くもの</li> <li>3 ひとさし指を含めて一上肢の2指の機能を全廃したもの</li> </ol>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 一下肢をリフト関節以上で欠くもの</li> <li>2 一下肢の足関節の機能の著しい障害</li> </ol>   |                    | <p>不随意運動・失調等により上肢の機能の劣るもの</p>                   | <p>不随意運動・失調等により移動機能の劣るもの</p>          |
| 7<br>級 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 一上肢の機能の軽度の障害</li> <li>2 一上肢の肩関節、肘関節又は手関節のうち、いずれか一関節の機能の軽度の障害</li> <li>3 一上肢の手指の機能の軽度の障害</li> <li>4 ひとさし指を含めて一上肢の2指の機能の著しい障害</li> <li>5 一上肢のなか指、くすり指及び小指を欠くもの</li> <li>6 一上肢のなか指、くすり指及び小指の機能を全廃したものの</li> </ol>    | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 両下肢のすべての指の機能の著しい障害</li> <li>2 一下肢の機能の軽度の障害</li> <li>3 一下肢の股関節、膝関節又は足関節のうち、いずれか一関節の機能の軽度の障害</li> <li>4 一下肢のすべての指を欠くもの</li> <li>5 一下肢のすべての指の機能を全廃したもの</li> <li>6 一下肢が健側に比して3 cm以上又は健側の長さの<math>\frac{1}{20}</math>以上短いもの</li> </ol> |                    | <p>上肢に不随意運動・失調等を有するもの</p>                       | <p>下肢に不随意運動・失調等を有するもの</p>             |

身体障害者障害程度等級表②（規則別表第5号より）

| 級別 | 視覚障害   | 聴覚又は平衡機能の障害                               |               | 音声機能又は言語機能の障害  | 心臓、じん臓若しくは呼吸器又はぼうこう若しくは直腸、小腸、ヒト免疫不全ウイルスによる免疫若しくは肝臓の機能の障害 | 心臓機能障害                  | じん臓障害                    | 呼吸器障害                    | ぼうこう又は直腸の機能障害                 | 小腸機能障害                  | ヒト免疫不全ウイルスによる免疫機能障害  | 肝臓機能障害   |
|----|--|---|---------------|----------------|--|-------------------------|--------------------------|--------------------------|-------------------------------|-------------------------|--|--|
|    |  | 聴覚障害                                      | 平衡機能の障害       |                |  |                         |                          |                          |                               |                         |  |  |
| 1級 | 視力の良い方の眼の視力(万国式視力表によって測ったものをいい、屈折異常のある者については、矯正視力について測ったものをいう。以下同じ。)が0.01以下のももの  |   |               |                |  | 心臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの | じん臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの | 呼吸器の機能の障害により日常生活に制限されるもの | ぼうこう又は直腸の機能の障害により日常生活に制限されるもの | 小腸の機能の障害により日常生活に制限されるもの | ヒト免疫不全ウイルスによる免疫機能の障害により日常生活に制限されるもの                        | 肝臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの                        |
| 2級 | 1 視力の良い方の眼の視力が0.02以上0.03以下のももの<br>2 視力の良い方の眼の視力が0.04かつ他方の眼の視力が手動弁以下のもの<br>3 周辺視野角度(I/4視標による。以下同じ)の総和が左右眼それぞれ80度以下かつ両眼中心視野角度(I/4視標による。以下同じ)が28度以下のもの<br>4 両眼開放視認点数が70点以下かつ両眼中心視野視認点数が20点以下のもの | 両耳の聴力レベルがそれぞれ100db以上のもの(両耳全ろう)            |               |                |  |                         |                          |                          |                               |                         | ヒト免疫不全ウイルスによる免疫機能の障害により日常生活に制限されるもの                        | 肝臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの                        |
| 3級 | 1 視力の良い方の眼の視力が0.04以上0.07以下のももの(2級の2に該当するものを除く。)<br>2 視力の良い方の眼の視力が0.08かつ他方の眼の視力が手動弁以下のもの<br>3 周辺視野角度の総和が左右眼それぞれ80度以下かつ両眼中心視野角度が56度以下のもの<br>4 両眼開放視認点数が70点以下かつ両眼中心視野視認点数が40点以下のもの              | 両耳の聴力レベルが90db以上のもの(耳介に接しなればば大言語を理解し得ないもの) | 平衡機能の極めて著しい障害 | 平衡機能、又は言語機能の喪失 |  | 心臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの | じん臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの | 呼吸器の機能の障害により日常生活に制限されるもの | ぼうこう又は直腸の機能の障害により日常生活に制限されるもの | 小腸の機能の障害により日常生活に制限されるもの | ヒト免疫不全ウイルスによる免疫機能の障害により日常生活に制限されるもの(日常生活活動が著しく制限されるものを除く。) | 肝臓の機能の障害により日常生活に制限されるもの(日常生活活動が著しく制限されるものを除く。) |

|   |   |  |  |                  |                            |                          |                             |                                  |                            |                                 |                            |
|---|---|--|--|------------------|----------------------------|--------------------------|-----------------------------|----------------------------------|----------------------------|---------------------------------|----------------------------|
| 4   | 級 | 1 視力の良い方の眼の視力が0.08以上0.1以下のも(3級の2に該当するものを除く)。<br>2 周辺視野角度の総和が左右眼それぞれ80度以下のもの<br>3 両眼開放視認点数が70点以下のもの   | 1 両耳の聴カレベルが80デシベル以上のもの(耳介に接しなければ話声を理解し得ないもの)<br>2 両耳による普通話声の最良の語音明瞭度が50パーセント以下のもの                      | 音声機能又は言語機能の著しい障害 | 心臓の機能の障害により日常生活が著しく制限されるもの | じん臓の障害により日常生活が著しく制限されるもの | 呼吸器の機能の障害により日常生活が著しく制限されるもの | ぼうこう又は直腸の機能の障害により日常生活が著しく制限されるもの | 小腸の機能の障害により日常生活が著しく制限されるもの | ヒト免疫不全ウイルスの障害により日常生活が著しく制限されるもの | 肝臓の機能の障害により日常生活が著しく制限されるもの |
| 5   | 級 | 1 視力の良い方の眼の視力が0.2かつ他方の眼の視力が0.02以下のもの<br>2 両眼に寄る視野の2分の1以上が欠けているもの<br>3 両眼中心視野角度が56度以下のもの<br>4 両眼開放視認点数が70点を越えかつ100点以下のもの<br>5 両眼中心視野視認点数が40点以下のもの | 平衡機能の著しい障害   |                  |                            |                          |                             |                                  |                            |                                 |                            |
| 6   | 級 | 視力の良い方の眼の視力が0.3以上0.6以下かつ他方の眼の視力が0.02以下のもの  | 1 両耳の聴カレベルが70デシベル以上のもの(40センチメートル以上の距離で発生された会話話を理解し得ないもの)<br>2 一側耳の聴カレベルが90デシベル以上、他側耳の聴カレベルが50デシベル以上のもの |                  |                            |                          |                             |                                  |                            |                                 |                            |
| 備考  |   |  |  |                  |                            |                          |                             |                                  |                            |                                 |                            |
| <p>1 同一の等級について二つの重複する障害がある場合は、1級上の級とする。ただし、二つの重複する障害が特に本表中に指定されているものは、該当等級とする。</p> <p>2 肢体不自由においては、7級に該当する障害が2以上重複する場合は、6級とする。(7級に該当する障害が1の場合は手帳交付しない。)</p> <p>3 異なる等級については2以上の重複する障害がある場合は、障害の程度を勘案して当該等級より上の級とすることができる。</p> <p>4 「指を欠くもの」とは、おや指については指骨間関節、その他の指については第1指骨間関節以上を欠くものをいう。</p> <p>5 「指の機能障害」とは、中手指節関節以下の障害をいい、おや指については、対抗運動障害をも含むものとする。</p> <p>6 上肢又は下肢欠損の断端の長さは、実用長(上腕においては腋窩より、大腿においては坐骨結節の高さより計測したもの)をもって計測したものをいう。</p> <p>7 下肢の長さは、前腸骨棘より内くるぶし下端までを計測したものをいう。</p> |   |  |  |                  |                            |                          |                             |                                  |                            |                                 |                            |

(2) 難病の対象疾患一覧 (令和7年4月1日現在)

- |                                 |                         |                                    |
|---------------------------------|-------------------------|------------------------------------|
| 1 アイカルディ症候群                     | 64 環状20番染色体症候群          | 127 骨髄線維症                          |
| 2 アイザックス症候群                     | 65 関節リウマチ               | 128 ゴナドトロピン分泌亢進症                   |
| 3 IgA腎症                         | 66 完全大血管転位症             | 129 Sp欠失症候群                        |
| 4 IgG4関連疾患                      | 67 眼皮膚白皮症               | 130 コフィン・シリス症候群                    |
| 5 亜急性硬化性全脳炎                     | 68 偽性副甲状腺機能低下症          | 131 コフィン・ローリー症候群                   |
| 6 アジソン病                         | 69 ギャロウェイ・モフト症候群        | 132 混合性結合組織病                       |
| 7 アッシャー症候群                      | 70 急性壊死性脳症              | 133 鰓耳腎症候群                         |
| 8 アトピー性脊髄炎                      | 71 急性網膜壊死               | 134 再生不良性貧血                        |
| 9 アペール症候群                       | 72 球脊髄性筋萎縮症             | 135 サイトメガロウイルス角膜炎                  |
| 10 アミロイドーシス                     | 73 急速進行性糸球体腎炎           | 136 再発性多発軟骨炎                       |
| 11 アラジール症候群                     | 74 強直性脊椎炎               | 137 左心低形成症候群                       |
| 12 アルポート症候群                     | 75 巨細胞性動脈炎              | 138 サルコイドーシス                       |
| 13 アレキサンダー病                     | 76 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) | 139 三尖弁閉鎖症                         |
| 14 アンジェルマン症候群                   | 77 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)  | 140 三頭筋素欠損症                        |
| 15 アントレー・ピクスラー症候群               | 78 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症      | 141 CFC症候群                         |
| 16 イソ吉草酸血症                      | 79 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)     | 142 シェーグレン症候群                      |
| 17 一次性ネフローゼ症候群                  | 80 筋萎縮性側索硬化症            | 143 色素性乾皮症                         |
| 18 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                | 81 筋型糖原病                | 144 自己貪食空胞性ミオパチー                   |
| 19 I p 36欠失症候群                  | 82 筋ジストロフィー             | 145 自己免疫性肝炎                        |
| 20 遺伝性自己炎症疾患                    | 83 クッシング病               | 146 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症                |
| 21 遺伝性ジストニア                     | 84 クリオピリン関連周期熱症候群       | 147 自己免疫性溶血性貧血                     |
| 22 遺伝性周期性四肢麻痺                   | 85 クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 | 148 四肢形成不全                         |
| 23 遺伝性膀胱炎                       | 86 クルーゾン症候群             | 149 シトステロール血症                      |
| 24 遺伝性鉄芽球性貧血                    | 87 グルコーストランスポーター1欠損症    | 150 シトリン欠損症                        |
| 25 ウィーバー症候群                     | 88 グルタル酸血症1型            | 151 紫斑病性腎炎                         |
| 26 ウィリアムズ症候群                    | 89 グルタル酸血症2型            | 152 脂肪萎縮症                          |
| 27 ウィルソン病                       | 90 クロウ・深瀬症候群            | 153 若年性特発性関節炎                      |
| 28 ウエスト症候群                      | 91 クローン病                | 154 若年性肺気腫                         |
| 29 ウェルナー症候群                     | 92 クロンカイト・カナダ症候群        | 155 シャルコー・マリー・トゥース病                |
| 30 ウォルフラム症候群                    | 93 痙攣重積型(二相性)急性脳症       | 156 重症筋無力症                         |
| 31 ウルリッヒ病                       | 94 結節性硬化症               | 157 修正大血管転位症                       |
| 32 HTRA1関連脳小血管病                 | 95 結節性多発動脈炎             | 158 出血性線溶異常症                       |
| 33 HTLV-1関連脊髄症                  | 96 血栓性血小板減少性紫斑病         | 159 ジュベール症候群関連疾患                   |
| 34 ATTR-X症候群                    | 97 限局性皮質異形成             | 160 シュワルツ・ヤンペル症候群                  |
| 35 ADH分泌異常症                     | 98 原発性肝外門脈閉塞症           | 161 神経細胞移動異常症                      |
| 36 エーラス・ダンロス症候群                 | 99 原発性局所多汗症             | 162 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     |
| 37 エプスタイン症候群                    | 100 原発性硬化性胆管炎           | 163 神経線維腫症                         |
| 38 エプスタイン病                      | 101 原発性高脂血症             | 164 神経有棘赤血球症                       |
| 39 エマヌエル症候群                     | 102 原発性側索硬化症            | 165 進行性核上性麻痺                       |
| 40 MECP2重複症候群                   | 103 原発性胆汁性胆管炎           | 166 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                 |
| 41 LMNB1関連大脳白質脳症                | 104 原発性免疫不全症候群          | 167 進行性骨化性線維異形成症                   |
| 42 遠位型ミオパチー                     | 105 顕微鏡的大腸炎             | 168 進行性多巣性白質脳症                     |
| 43 円錐角膜                         | 106 顕微鏡的多発血管炎           | 169 進行性白質脳症                        |
| 44 黄色靭帯骨化症                      | 107 高IgD症候群             | 170 進行性ミオクロームスでんかん                 |
| 45 黄斑ジストロフィー                    | 108 好酸球性消化管疾患           | 171 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症                |
| 46 大田原症候群                       | 109 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症      | 172 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症              |
| 47 オクシピタル・ホーン症候群                | 110 好酸球性副鼻腔炎            | 173 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性でんかん性脳症及びびまん性脳症 |
| 48 オスラー病                        | 111 抗糸球体基底膜腎炎           | 174 スタージ・ウェーバー症候群                  |
| 49 カーニー複合                       | 112 後縦靭帯骨化症             | 175 スティーヴンス・ジョンソン症候群               |
| 50 海馬硬化を伴う内側側頭葉でんかん             | 113 甲状腺ホルモン不応症          | 176 スミス・マギニス症候群                    |
| 51 潰瘍性大腸炎                       | 114 拘束型心筋症              | 177 スモン                            |
| 52 下垂体前葉機能低下症                   | 115 高チロシン血症1型           | 178 脆弱X症候群                         |
| 53 家族性地中海熱                      | 116 高チロシン血症2型           | 179 脆弱X症候群関連疾患                     |
| 54 家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)        | 117 高チロシン血症3型           | 180 成人発症スチル病                       |
| 55 家族性良性慢性天疱瘡                   | 118 後天性赤芽球癆             | 181 成長ホルモン分泌亢進症                    |
| 56 カナバン病                        | 119 広範脊柱管狭窄症            | 182 脊髄空洞症                          |
| 57 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      | 120 膠様滴状角膜ジストロフィー       | 183 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)            |
| 58 歌舞伎症候群                       | 121 抗リン脂質抗体症候群          | 184 脊髄髄膜瘤                          |
| 59 ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症 | 122 極長鎖アシル-CoA脱水素酸素欠損症  | 185 脊髄性筋萎縮症                        |
| 60 カルニチン回路異常症                   | 123 コケイン症候群             | 186 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症             |
| 61 加齢黄斑変性                       | 124 コステロ症候群             | 187 前眼部形成異常                        |
| 62 肝型糖原病                        | 125 骨形成不全症              | 188 全身性エリテマトーデス                    |
| 63 間質性膀胱炎(ハンナ型)                 | 126 骨髄異形成症候群            | 189 全身性強皮症                         |

- 190 先天異常症候群
- 191 先天性横隔膜ヘルニア
- 192 先天性核上性球麻痺
- 193 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
- 194 先天性魚鱗癬
- 195 先天性筋無力症候群
- 196 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
- 197 先天性三尖弁狭窄症
- 198 先天性腎性尿崩症
- 199 先天性赤血球形成異常性貧血
- 200 先天性僧帽弁狭窄症
- 201 先天性大脳白質形成不全症
- 202 先天性肺静脈狭窄症
- 203 先天性風疹症候群
- 204 先天性副腎低形成症
- 205 先天性副腎皮質酵素欠損症
- 206 先天性ミオパチー
- 207 先天性無痛無汗症
- 208 先天性葉酸吸収不全
- 209 前頭側頭葉変性症
- 210 綿毛機能不全症候群(カルタゲナー(Kartagener)症候群を含む。)
- 211 早期ミオクロニー脳症
- 212 総動脈幹遺残症
- 213 総排泄腔遺残
- 214 総排泄腔外反症
- 215 ソトス症候群
- 216 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
- 217 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
- 218 大脳皮質基底核変性症
- 219 大理石骨病
- 220 ダウン症候群
- 221 高安動脈炎
- 222 多系統萎縮症
- 223 タナトフォリック骨異形成症
- 224 多発血管炎性肉芽腫症
- 225 多発性硬化症／視神経脊髄炎
- 226 多発性軟骨性外骨腫症
- 227 多発性嚢胞腎
- 228 多脾症候群
- 229 タンジール病
- 230 単心室症
- 231 弾性線維性仮性黄色腫
- 232 短腸症候群
- 233 胆道閉鎖症
- 234 遅発性内リンパ水腫
- 235 チャージ症候群
- 236 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
- 237 中毒性表皮壊死症
- 238 腸管神経節細胞僅少症
- 239 TRPV4異常症
- 240 TSH分泌亢進症
- 241 TNF受容体関連周期性症候群
- 242 低ホスファターゼ症
- 243 天疱瘡
- 244 特発性拡張型心筋症
- 245 特発性間質性肺炎
- 246 特発性基底核石灰化症
- 247 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
- 248 特発性後天性全身性無汗症
- 249 特発性大腿骨頭壊死症
- 250 特発性多中心性キャッスルマン病
- 251 特発性門脈圧亢進症
- 252 特発性両側性感音難聴
- 253 突発性難聴
- 254 ドラベ症候群
- 255 中條・西村症候群
- 256 那須・ハコラ病
- 257 軟骨無形成症
- 258 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 259 22q11.2欠失症候群
- 260 乳児発症STING関連血管炎
- 261 乳幼児肝巨大血管腫
- 262 尿素サイクル異常症
- 263 ヌーナン症候群
- 264 ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
- 265 ネフロン癆
- 266 脳クレアチン欠乏症候群
- 267 脳腱黄色腫症
- 268 脳内鉄沈着神経変性症
- 269 脳表へモジデリン沈着症
- 270 膿疱性乾癬
- 271 嚢胞性線維症
- 272 パーキンソン病
- 273 パーチャー病
- 274 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
- 275 肺動脈性肺高血圧症
- 276 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
- 277 肺胞低換気症候群
- 278 ハッチンソン・ギルフォード症候群
- 279 バッド・キアリ症候群
- 280 ハンチントン病
- 281 汎発性特発性骨増殖症
- 282 PCDH19関連症候群
- 283 PURA関連神経発達異常症
- 284 非ケトーシス型高グリシン血症
- 285 肥厚性皮膚骨膜炎
- 286 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
- 287 皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
- 288 肥大型心筋症
- 289 左肺動脈右肺動脈起始症
- 290 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
- 291 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
- 292 ビッカースタッフ脳幹脳炎
- 293 非典型溶血性尿毒症症候群
- 294 非特異性多発性小腸潰瘍症
- 295 皮膚筋炎/多発性筋炎
- 296 びまん性汎細気管支炎
- 297 肥満低換気症候群
- 298 表皮水疱症
- 299 ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)
- 300 VATER症候群
- 301 ファイファー症候群
- 302 ファロー四徴症
- 303 ファンコニ貧血
- 304 封入体筋炎
- 305 フェニルケトン尿症
- 306 フォンタン術後症候群
- 307 複合カルボキシラーゼ欠損症
- 308 副甲状腺機能低下症
- 309 副腎白質ジストロフィー
- 310 副腎皮質刺激ホルモン不応症
- 311 ブラウ症候群
- 312 プラダー・ウィリ症候群
- 313 プリオン病
- 314 プロピオン酸血症
- 315 PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)
- 316 閉塞性細気管支炎
- 317  $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
- 318 ベーチェット病
- 319 ベスレムミオパチー
- 320 ヘパリン起因性血小板減少症
- 321 ヘモクロマトーシス
- 322 ベリー病
- 323 ペルーシド角膜辺縁変性症
- 324 ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
- 325 片側巨脳症
- 326 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
- 327 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
- 328 発作性夜間ヘモグロビン尿症
- 329 ホモシスチン尿症
- 330 ポルフィリン症
- 331 マリネスコ・シェーグレン症候群
- 332 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
- 333 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー
- 334 慢性血栓栓性肺高血圧症
- 335 慢性再発性多発性骨髄炎
- 336 慢性膀胱炎
- 337 慢性特発性偽性腸閉塞症
- 338 ミオクロニー欠神てんかん
- 339 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 340 ミトコンドリア病
- 341 無虹彩症
- 342 無脾症候群
- 343 無 $\beta$ リポタンパク血症
- 344 メーブルシロップ尿症
- 345 メチルグルタコン酸尿症
- 346 メチルマロン酸血症
- 347 メビウス症候群
- 348 免疫性血小板減少症
- 349 メンケス病
- 350 網膜色素変性症
- 351 もやもや病
- 352 モワット・ウイルソン症候群
- 353 薬剤性過敏症候群
- 354 ヤング・シンブソン症候群
- 355 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
- 356 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 357 4p欠失症候群
- 358 ライソゾーム病
- 359 ラスムッセン脳炎
- 360 ランゲルハンス細胞組織球症
- 361 ランドウ・クレフナー症候群
- 362 リジン尿性蛋白不耐症
- 363 両側性小耳症・外耳道閉鎖症
- 364 両大血管右室起始症
- 365 リンパ管腫症/ゴーハム病
- 366 リンパ脈管筋腫症
- 367 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
- 368 ルビンシュタイン・テイビ症候群
- 369 レーベル遺伝性視神経症
- 370 レチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
- 371 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
- 372 レット症候群
- 373 レノックス・ガスター症候群
- 374 ロウ症候群
- 375 ロスマンド・トムソン症候群
- 376 肋骨異常を伴う先天性側弯症