

(1～110は2015年1月から、111～306は同年7月から、307～330は2017年4月から、331は2018年4月から、332～333は2019年7月、334～338は2021年11月から医療費助成を開始)

| | 病名 | 番号 |
|----------------|------------------------|-------------|
| あ | アイカルディ症候群 | 135 |
| | アイザックス症候群 | 119 |
| | IgA腎症 | 66 |
| | IgG4関連疾患 | 300 |
| | 亜急性硬化性全脳炎 | 24 |
| | 悪性関節リウマチ | 46 |
| | アジソン病 | 83 |
| | アッシャー症候群 | 303 |
| | アトピー性脊髄炎 | 116 |
| | アペール症候群 | 182 |
| | アラジール症候群 | 297 |
| | α 1-アンチトリプシン欠乏症 | 231 |
| | アルポート症候群 | 218 |
| | アレキササンダー病 | 131 |
| | アンジェルマン症候群 | 201 |
| アントレー・ピクスラー症候群 | 184 | |
| い | イソ吉草酸血症 | 247 |
| | 一次性ネフローゼ症候群 | 222 |
| | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 223 |
| | 1p36欠失症候群 | 197 |
| | 遺伝性自己炎症疾患 | 325 |
| | 遺伝性シストニア | 120 |
| | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 115 |
| | 遺伝性膀胱炎 | 298 |
| | 遺伝性鉄芽球性貧血 | 286 |
| う | ウィーバー症候群 | 175 |
| | ウィリアムズ症候群 | 179 |
| | ウィルソン病 | 171 |
| | ウエスト症候群 | 145 |
| | ウェルナー症候群 | 191 |
| | ウォルフラム症候群 | 233 |
| | ウルリッヒ病 | 29 |
| | え | HTLV-1関連脊髄症 |
| ATR-X症候群 | | 180 |
| エーラス・ダンロス症候群 | | 168 |
| エプスタイン症候群 | | 287 |
| エプスタイン病 | | 217 |
| エマヌエル症候群 | | 204 |
| 遠位型ミオパチー | | 30 |
| お | | 黄色靭帯骨化症 |
| | 黄斑ジストロフィー | 301 |
| | 大田原症候群 | 146 |
| | オクシビタル・ホーン症候群 | 170 |
| | オスラー病 | 227 |
| か | カーニー複合 | 232 |
| | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 141 |
| | 潰瘍性大腸炎 | 97 |
| | 下垂体性ADH分泌異常症 | 72 |
| | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 | 76 |
| | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 | 77 |
| | 下垂体性TSH分泌亢進症 | 73 |
| | 下垂体性PRL分泌亢進症 | 74 |
| | 下垂体前葉機能低下症 | 78 |
| | 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体） | 79 |

| | 病名 | 番号 |
|----------------------|-------------------------------|-------------|
| か | 家族性地中海熱 | 266 |
| | 家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体） | 336 |
| | 家族性良性慢性天疱瘡 | 161 |
| | カナバン病 | 307 |
| | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 269 |
| | 歌舞伎症候群 | 187 |
| | ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症 | 258 |
| | カルニチン回路異常症 | 316 |
| | 肝型糖原病 | 257 |
| | 間質性膀胱炎（ハンナ型） | 226 |
| | 環状20番染色体症候群 | 150 |
| | 完全大血管転位症 | 209 |
| | 眼皮膚白皮症 | 164 |
| | き | 偽性副甲状腺機能低下症 |
| ギャロウェイ・モフト症候群 | | 219 |
| 球脊髄性筋萎縮症 | | 1 |
| 急速進行性糸球体腎炎 | | 220 |
| 強直性脊椎炎 | | 271 |
| 巨細胞性動脈炎 | | 41 |
| 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） | | 279 |
| 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） | | 280 |
| 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | | 100 |
| 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） | | 278 |
| く | 筋萎縮性側索硬化症 | 2 |
| | 筋型糖原病 | 256 |
| | 筋ジストロフィー | 113 |
| | クッシング病 | 75 |
| | クリオピリン関連周期熱症候群 | 106 |
| | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 281 |
| | クルーゾン症候群 | 181 |
| | グルコーストランスporter-1欠損症 | 248 |
| | グルタル酸血症1型 | 249 |
| | グルタル酸血症2型 | 250 |
| け | クロウ・深瀬症候群 | 16 |
| | クローン病 | 96 |
| | クロンカイト・カナダ症候群 | 289 |
| | 痙攣重積型（二相性）急性脳症 | 129 |
| | 結節性硬化症 | 158 |
| | 結節性多発動脈炎 | 42 |
| | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 64 |
| | 限局性皮質異形成 | 137 |
| | 原発性高カイロミクロン血症 | 262 |
| | 原発性硬化性胆管炎 | 94 |
| こ | 原発性抗リン脂質抗体症候群 | 48 |
| | 原発性側索硬化症 | 4 |
| | 原発性胆汁性胆管炎 | 93 |
| | 原発性免疫不全症候群 | 65 |
| | 顕微鏡的多発血管炎 | 43 |
| | 高IgD症候群 | 267 |
| | 好酸球性消化管疾患 | 98 |
| | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | 45 |
| | 好酸球性副鼻腔炎 | 306 |
| | 抗糸球体基底膜腎炎 | 221 |
| 後縦靭帯骨化症 | 69 | |

(1～110は2015年1月から、111～306は同年7月から、307～330は2017年4月から、331は2018年4月から、332～333は2019年7月、334～338は2021年11月から医療費助成を開始)

| 病名 | 番号 |
|----------------------------|-----|
| こ | |
| 高チロシン血症2型 | 242 |
| 高チロシン血症3型 | 243 |
| 甲状腺ホルモン不応症 | 80 |
| 拘束型心筋症 | 59 |
| 高チロシン血症1型 | 241 |
| 後天性赤芽球癆 | 283 |
| 広範脊柱管狭窄症 | 70 |
| 膠様滴状角膜ジストロフィー | 332 |
| コケイン症候群 | 192 |
| コステロ症候群 | 104 |
| 骨形成不全症 | 274 |
| 5p欠失症候群 | 199 |
| コフィン・シリズ症候群 | 185 |
| コフィン・ローリー症候群 | 176 |
| 混合性結合組織病 | 52 |
| 鰓耳腎症候群 | 190 |
| さ | |
| 再生不良性貧血 | 60 |
| 再発性多発軟骨炎 | 55 |
| 左心低形成症候群 | 211 |
| サルコイドーシス | 84 |
| 三尖弁閉鎖症 | 212 |
| 三頭酵素欠損症 | 317 |
| CFC症候群 | 103 |
| し | |
| シェーグレン症候群 | 53 |
| 色素性乾皮症 | 159 |
| 自己食空胞性ミオパチー | 32 |
| 自己免疫性肝炎 | 95 |
| 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 | 288 |
| 自己免疫性溶血性貧血 | 61 |
| シトステロール血症 | 260 |
| シトリン欠損症 | 318 |
| 紫斑病性腎炎 | 224 |
| 脂肪萎縮症 | 265 |
| 若年性特発性関節炎 | 107 |
| 若年発症型両側性感音難聴 | 304 |
| シャルコー・マリー・トゥース病 | 10 |
| 重症筋無力症 | 11 |
| 修正大血管転位症 | 208 |
| ジュベール症候群関連疾患 | 177 |
| シュワルツ・ヤンペル症候群 | 33 |
| 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 154 |
| 神経細胞移動異常症 | 138 |
| 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症 | 125 |
| 神経線維腫症 | 34 |
| 神経フェリチン症 | 121 |
| 神経有棘赤血球症 | 9 |
| 進行性核上性麻痺 | 5 |
| 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 | 338 |
| 進行性骨化性線維異形成症 | 272 |
| 進行性多巣性白質脳症 | 25 |
| 進行性白質脳症 | 308 |
| 進行性ミオクローヌステんかん | 309 |
| 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 | 214 |
| 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 | 213 |

| 病名 | 番号 |
|-------------------------------|-----|
| す | |
| スタージ・ウェーバー症候群 | 157 |
| スティーヴンス・ジョンソン症候群 | 38 |
| スミス・マギニス症候群 | 202 |
| せ | |
| 脆弱X症候群 | 206 |
| 脆弱X症候群関連疾患 | 205 |
| 成人スチル病 | 54 |
| 脊髄空洞症 | 117 |
| 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。） | 18 |
| 脊髄髄膜瘤 | 118 |
| 脊髄性筋萎縮症 | 3 |
| セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症 | 319 |
| 前眼部形成異常 | 328 |
| 全身性アミロイドーシス | 28 |
| 全身性エリテマトーデス | 49 |
| 全身性強皮症 | 51 |
| 先天異常症候群 | 310 |
| 先天性横隔膜ヘルニア | 294 |
| 先天性核上性球麻痺 | 132 |
| 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 | 330 |
| 先天性魚鱗癬 | 160 |
| 先天性筋無力症候群 | 12 |
| 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症 | 320 |
| 先天性三尖弁狭窄症 | 311 |
| 先天性腎性尿崩症 | 225 |
| 先天性赤血球形成異常性貧血 | 282 |
| 先天性僧帽弁狭窄症 | 312 |
| 先天性大脳白質形成不全症 | 139 |
| 先天性肺静脈狭窄症 | 313 |
| 先天性副腎低形成症 | 82 |
| 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 81 |
| 先天性ミオパチー | 111 |
| 先天性無痛無汗症 | 130 |
| 先天性葉酸吸収不全 | 253 |
| そ | |
| 前頭側頭葉変性症 | 127 |
| 早期ミオクロニー脳症 | 147 |
| 総動脈幹遺残症 | 207 |
| 総排泄腔遺残 | 293 |
| 総排泄腔外反症 | 292 |
| た | |
| ソトス症候群 | 194 |
| 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | 200 |
| ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 284 |
| 大脳皮質基底核変性症 | 7 |
| 大理石骨病 | 326 |
| 高安動脈炎 | 40 |
| 多系統萎縮症 | 17 |
| タナトフォリック骨異形成症 | 275 |
| 多発血管炎性肉芽腫症 | 44 |
| 多発性硬化症／視神経脊髄炎 | 13 |
| 多発性嚢胞腎 | 67 |
| 多脾症候群 | 188 |
| タンジール病 | 261 |
| 単心室症 | 210 |
| 弾性線維性仮性黄色腫 | 166 |
| ち | |
| 胆道閉鎖症 | 296 |

(1～110は2015年1月から、111～306は同年7月から、307～330は2017年4月から、331は2018年4月から、332～333は2019年7月、334～338は2021年11月から医療費助成を開始)

| 病名 | 番号 |
|------------------------------|-----|
| ち | |
| 遅発性内リンパ水腫 | 305 |
| チャーシ症候群 | 105 |
| 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | 134 |
| 中毒性表皮壊死症 | 39 |
| 腸管神経節細胞僅少症 | 101 |
| て | |
| TNF受容体関連周期性症候群 | 108 |
| 低ホスファターゼ症 | 172 |
| 天疱瘡 | 35 |
| と | |
| 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 | 123 |
| 特発性拡張型心筋症 | 57 |
| 特発性間質性肺炎 | 85 |
| 特発性基底核石灰化症 | 27 |
| 特発性血小板減少性紫斑病 | 63 |
| 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) | 327 |
| 特発性後天性全身性無汗症 | 163 |
| 特発性大腿骨頭壊死症 | 71 |
| 突発性多中心性キャスルマン病 | 331 |
| 特発性門脈圧亢進症 | 92 |
| ドラベ症候群 | 140 |
| な | |
| 中條・西村症候群 | 268 |
| 那須ハコラ病 | 174 |
| 軟骨無形成症 | 276 |
| 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | 153 |
| に | |
| 22q11.2欠失症候群 | 203 |
| 乳幼児肝巨大血管腫 | 295 |
| 尿素サイクル異常症 | 251 |
| ぬ | |
| ヌーナン症候群 | 195 |
| ね | |
| ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 | 315 |
| ネフロン癆 | 335 |
| の | |
| 脳クレアチン欠乏症候群 | 334 |
| 脳髄黄色腫症 | 263 |
| 脳表へモジデリン沈着症 | 122 |
| 膿疱性乾癬(汎発型) | 37 |
| 嚢胞性線維症 | 299 |
| は | |
| パーキンソン病 | 6 |
| バージャー病 | 47 |
| 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 | 87 |
| 肺動脈性肺高血圧症 | 86 |
| 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) | 229 |
| 肺胞低換気症候群 | 230 |
| ハッチントン・ギルフォード症候群 | 333 |
| バッド・キアリ症候群 | 91 |
| ハンチントン病 | 8 |
| ひ | |
| PCDH19関連症候群 | 152 |
| 非ケトーシス型高グリシン血症 | 321 |
| 肥厚性皮膚骨膜炎 | 165 |
| 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 114 |
| 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 124 |
| 肥大型心筋症 | 58 |
| ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 | 239 |
| ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 238 |
| 左肺動脈右肺動脈起始症 | 314 |
| ピッカースタッフ脳幹脳炎 | 128 |
| 非典型溶血性尿毒症症候群 | 109 |

| 病名 | 番号 |
|----------------------------|-----|
| | |
| 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 290 |
| 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 50 |
| 表皮水疱症 | 36 |
| ヒルシスブルグ病(全結腸型又は小腸型) | 291 |
| ひ | |
| VATER症候群 | 173 |
| ファイファー症候群 | 183 |
| ファロー四徴症 | 215 |
| ファンコニ貧血 | 285 |
| 封入体筋炎 | 15 |
| フェニルケトン尿症 | 240 |
| 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 255 |
| 副甲状腺機能低下症 | 235 |
| 副腎白質ジストロフィー | 20 |
| 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 237 |
| ひ | |
| ブラウ症候群 | 110 |
| ブラダー・ウィリ症候群 | 193 |
| プリオン病 | 23 |
| プロピオン酸血症 | 245 |
| へ | |
| 閉塞性細気管支炎 | 228 |
| β-ケトチオラーゼ欠損症 | 322 |
| ベーチェット病 | 56 |
| バスレムミオパチー | 31 |
| ベリー症候群 | 126 |
| ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) | 234 |
| 片側巨脳症 | 136 |
| 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 | 149 |
| ほ | |
| 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | 323 |
| 発作性夜間ヘモグロビン尿症 | 62 |
| ホモシスチン尿症 | 337 |
| ポルフィリン症 | 254 |
| ま | |
| マリネスコ・シェーグレン症候群 | 112 |
| マルファン症候群 | 167 |
| 慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー | 14 |
| 慢性血栓性肺高血圧症 | 88 |
| 慢性再発性多発性骨髄炎 | 270 |
| 慢性特発性偽性腸閉塞症 | 99 |
| み | |
| ミオクロニー欠神てんかん | 142 |
| ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん | 143 |
| ミトコンドリア病 | 21 |
| む | |
| 無虹彩症 | 329 |
| 無脾症候群 | 189 |
| 無βリポタンパク血症 | 264 |
| め | |
| メーブルシロップ尿症 | 244 |
| メチルグルタコン酸尿症 | 324 |
| メチルマロン酸血症 | 246 |
| メビウス症候群 | 133 |
| メンケス病 | 169 |
| も | |
| 網膜色素変性症 | 90 |
| もやもや病 | 22 |
| モワット・ウィルソン症候群 | 178 |
| や | |
| ヤング・シンプソン症候群 | 196 |
| ゆ | |
| 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん | 148 |
| よ | |
| 4p欠失症候群 | 198 |
| ら | |
| ライソソーム病 | 19 |

(1～110は2015年1月から、111～306は同年7月から、307～330は2017年4月から、331は2018年4月から、332～333は2019年7月、334～338は2021年11月から医療費助成を開始)

| | 病名 | 番号 |
|---|--------------------|-----|
| ら | ラスムッセン脳炎 | 151 |
| | ランドウ・クレフナー症候群 | 155 |
| り | リジン尿性蛋白不耐症 | 252 |
| | 両大血管右室起始症 | 216 |
| | リンパ管腫症／ゴーハム病 | 277 |
| | リンパ脈管筋腫症 | 89 |
| る | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） | 162 |
| | ルビンシュタイン・テイビ症候群 | 102 |

| | 病名 | 番号 |
|---|----------------------------|-----|
| れ | レーベル遺伝性視神経症 | 302 |
| | レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 | 259 |
| | レット症候群 | 156 |
| | レノックス・ガストー症候群 | 144 |
| ろ | ロスムンド・トムソン症候群 | 186 |
| | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 | 273 |