P1

社会保障審議会障害者部会

第89回（H30.3.2）資料5

障害者総合支援法の対象疾病（難病等）の見直しについて

　○　平成25年４月より、難病等が障害者総合支援法の対象となり、「難病患者等居宅生活支援事業」の対象疾病と同じ範囲(130疾病)としていた。

　　　　【障害者総合支援法における難病の定義　　第４条抜粋】

　　　　　　　治療方法が確立していない疾病その他の特殊の疾病であって政令で定めるものによる障害の程度が

　　　　　　厚生労働大臣が定める程度である者。

　○　難病の患者に対する医療等に関する法律及び児童福祉法の一部改正法が成立したことに伴う指定難病の検討等を踏まえ、障害者総合支援法の対象となる難病等の範囲を検討するため、「障害者総合支援法対象疾病検討会」（H26.8.27設置）において、疾病の要件や対象疾病の検討を行うこととしている。

　　　　　　　＜検討の経過＞

　　　　　　✔　平成27年１月～　第１次対象疾病拡大　　130疾病　⇒　151疾病

　　　　　　✔　平成27年７月～　第２次対象疾病拡大　　151疾病　⇒　332疾病

　　　　　　✔　平成29年４月～　第３次対象疾病拡大　　332疾病　⇒　358疾病

　○　その後の指定難病の検討状況等を踏まえ、本年２月20日に開催した第６回障害者総合支援法対象疾病検討会において、第４次拡大分の対象疾病の検討が行われ、358疾病から359疾病に拡大する方針が取りまとめられた。

　○　２月20日からパブリックコメントを実施中。その後、告示を改正し、本年４月に施行予定。

P2

障害者総合支援法対象疾病検討会　構成員名簿

飯野　ゆき子　東京北医療センター顧問兼耳鼻咽喉科科長

大澤　真木子　東京女子医科大学名誉教授

千葉　勉　関西電力病院院長

寺島　彰　公益財団法人日本障害者リハビリテーション協会参与

直江　知樹　国立病院機構名古屋医療センター院長

中島　八十一　長野保健医療大学教授

座長　中村　耕三　東京大学名誉教授

錦織　千賀子　神戸大学大学院医学研究科内科系講座皮膚科学分野教授

平野　方紹　立教大学コミュニティ福祉学部福祉学科教授

座長代理　平家　俊男　兵庫県立尼崎総合医療センター院長代行

水澤　英洋　国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター理事長

宮坂　信之　東京医科歯科大学名誉教授

室山　孝子　横浜市青葉区福祉保健センター高齢・障害支援課長

和田　隆志　金沢大学大学院医薬保健学総合研究科教授

（50音順、敬称略）

P3

障害者総合支援法の対象疾病の要件

指定難病（医療費助成の対象となる難病）の基準を踏まえつつ、障害者総合支援法の対象となる難病等の要件は以下の通りとされている。

難病の指定要件　障害者総合支援法における取扱い

難病の指定要件　①発病の機構が明らかではない　障害者総合支援法における取扱い　要件としない

難病の指定要件　②治療方法が確立していない　障害者総合支援法における取扱い　要件とする

難病の指定要件　③患者数が人口の0.1％程度に達しない　障害者総合支援法における取扱い　要件としない

難病の指定要件　④長期の療養を必要とするもの　障害者総合支援法における取扱い　要件とする

難病の指定要件　⑤診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっていること　障害者総合支援法における取扱い　要件とする

※他の政策体系が樹立している疾病を除く　※疾病の「重症度」は勘案しない。

P4

第６回障害者総合支援法対象疾病検討会のとりまとめ

○　平成３０年４月施行分として指定難病の検討対象とされた６１疾病のうち、障害者総合支援法の対象となる疾病について検討。

○　今回の対象疾病（第４次分）として、３５８疾病から３５９疾病に拡大（１疾病）する方針をとりまとめ。

　（別紙一覧　参照）

［新たに対象とする疾病の内訳］

　　　①　平成３０年４月施行予定として新たに指定難病となった１疾病

　　　　　　・特発性多中心性キャッスルマン病

　　　②　障害者総合支援法独自の対象疾病

　　　　　　→　該当なし

（障害者総合支援法独自の対象疾病の検討）

ⅰ 指定難病の検討において、「発病の機構が明らかでない（他の施策体系が樹立している疾病を含む）」　「患者数が人口の0.1％程度に達しない」ことの要件（障害者総合支援法の対象疾病の要件となっていないもの）を満たすことが明らかでないとされた疾病を検討対象。（９疾病）

ⅱ 障害者総合支援法の対象疾病の要件である３つの要件及び他の施策体系が樹立しているかについて、確認。

　・ 他の施策体系が樹立している疾病　　８疾病

　・ 制度開始当初の障害者総合支援法の１３０の対象疾病に含まれる疾病　　１疾病

［その他］

　①　名称を変更する疾病について

　・＜旧＞全身型若年性特発性関節炎 ⇒　＜新＞若年性特発性関節炎

・＜旧＞有馬症候群　⇒　＜新＞ジュベール症候群関連疾患

　・＜旧＞先天性気管狭窄症　⇒　＜新＞先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症

　②　指定難病の検討状況等を踏まえ、今後、新たに研究結果がそろった疾病については、検討を行う予定。

別紙

障害者総合支援法対象疾病一覧＜拡大後＞（案）

※ 新たに対象となる疾病（１疾病）

△ 表記が変更された疾病（３疾病）

○ 障害者総合支援法独自の対象疾病（２９疾病）

番号 2 疾病名 アイザックス症候群

番号 3 疾病名 ＩｇＡ腎症

番号 4 疾病名 ＩｇＧ４関連疾患

番号 5 疾病名 亜急性硬化性全脳炎

番号 6 疾病名 アジソン病

番号 7 疾病名 アッシャー症候群

番号 8 疾病名 アトピー性脊髄炎

番号 9 疾病名 アペール症候群

番号 10 疾病名 アミロイドーシス

番号 11 疾病名 アラジール症候群

番号 12 疾病名 アルポート症候群

番号 13 疾病名 アレキサンダー病

番号 14 疾病名 アンジェルマン症候群

番号 15 疾病名 アントレー・ビクスラー症候群

番号 16 疾病名 イソ吉草酸血症

番号 17 疾病名 一次性ネフローゼ症候群

番号 18 疾病名 一次性膜性増殖性糸球体腎炎

番号 19 疾病名 １ｐ36欠失症候群

番号 20 疾病名 遺伝性自己炎症疾患

番号 21 疾病名 遺伝性ジストニア

番号 22 疾病名 遺伝性周期性四肢麻痺

番号 23 疾病名 遺伝性膵炎

番号 24 疾病名 遺伝性鉄芽球性貧血

番号 25 疾病名 VATER症候群

番号 26 疾病名 ウィーバー症候群

番号 27 疾病名 ウィリアムズ症候群

番号 28 疾病名 ウィルソン病

番号 29 疾病名 ウエスト症候群

番号 30 疾病名 ウェルナー症候群

番号 31 疾病名 ウォルフラム症候群

番号 32 疾病名 ウルリッヒ病

番号 33 疾病名 HTLV－１関連脊髄症

番号 34 疾病名 ＡＴＲ－Ｘ症候群

番号 35 疾病名 ＡＤＨ分泌異常症

番号 36 疾病名 エーラス・ダンロス症候群

番号 37 疾病名 エプスタイン症候群

番号 38 疾病名 エプスタイン病

番号 39 疾病名 エマヌエル症候群

番号 40 疾病名 遠位型ミオパチー

番号 41 疾病名 円錐角膜 ○

番号 42 疾病名 黄色靭帯骨化症

番号 43 疾病名 黄斑ジストロフィー

番号 44 疾病名 大田原症候群

番号 45 疾病名 オクシピタル・ホーン症候群

番号 46 疾病名 オスラー病

番号 47 疾病名 カーニー複合

番号 48 疾病名 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん

番号 49 疾病名 潰瘍性大腸炎

番号 50 疾病名 下垂体前葉機能低下症

番号 51 疾病名 家族性地中海熱

番号 52 疾病名 家族性良性慢性天疱瘡

番号 53 疾病名 カナバン病

番号 54 疾病名 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群

番号 55 疾病名 歌舞伎症候群

番号 56 疾病名 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

番号 57 疾病名 カルニチン回路異常症

番号 58 疾病名 加齢黄斑変性 ○

番号 59 疾病名 肝型糖原病

番号 60 疾病名 間質性膀胱炎（ハンナ型）

番号 61 疾病名 環状20番染色体症候群

番号 62 疾病名 関節リウマチ

番号 63 疾病名 完全大血管転位症

番号 64 疾病名 眼皮膚白皮症

番号 65 疾病名 偽性副甲状腺機能低下症

番号 66 疾病名 ギャロウェイ・モワト症候群

番号 67 疾病名 急性壊死性脳症 ○

番号 68 疾病名 急性網膜壊死 ○

番号 69 疾病名 球脊髄性筋萎縮症

番号 70 疾病名 急速進行性糸球体腎炎

番号 71 疾病名 強直性脊椎炎

番号 72 疾病名 強皮症

番号 73 疾病名 巨細胞性動脈炎

番号 74 疾病名 巨大静脈奇形（頚部口腔咽頭びまん性病変）

番号 75 疾病名 巨大動静脈奇形（頚部顔面又は四肢病変）

番号 76 疾病名 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

番号 77 疾病名 巨大リンパ管奇形（頚部顔面病変）

番号 78 疾病名 筋萎縮性側索硬化症

番号 79 疾病名 筋型糖原病

番号 80 疾病名 筋ジストロフィー

番号 81 疾病名 クッシング病

番号 82 疾病名 クリオピリン関連周期熱症候群

番号 83 疾病名 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

番号 84 疾病名 クルーゾン症候群

番号 85 疾病名 グルコーストランスポーター１欠損症

番号 86 疾病名 グルタル酸血症1型

番号 87 疾病名 グルタル酸血症2型

番号 88 疾病名 クロウ・深瀬症候群

番号 89 疾病名 クローン病

番号 90 疾病名 クロンカイト・カナダ症候群

番号 91 疾病名 痙攣重積型（二相性）急性脳症

番号 92 疾病名 結節性硬化症

番号 93 疾病名 結節性多発動脈炎

番号 94 疾病名 血栓性血小板減少性紫斑病

番号 95 疾病名 限局性皮質異形成

番号 96 疾病名 原発性局所多汗症 ○

番号 97 疾病名 原発性硬化性胆管炎

番号 98 疾病名 原発性高脂血症

番号 99 疾病名 原発性側索硬化症

番号 100 疾病名 原発性胆汁性胆管炎

番号 101 疾病名 原発性免疫不全症候群

番号 102 疾病名 顕微鏡的大腸炎 ○

番号 103 疾病名 顕微鏡的多発血管炎

番号 104 疾病名 高ＩｇＤ症候群

番号 105 疾病名 好酸球性消化管疾患

番号 106 疾病名 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症

番号 107 疾病名 好酸球性副鼻腔炎

番号 108 疾病名 抗糸球体基底膜腎炎

番号 109 疾病名 後縦靭帯骨化症

番号 110 疾病名 甲状腺ホルモン不応症

番号 111 疾病名 拘束型心筋症

番号 112 疾病名 高チロシン血症1型

番号 113 疾病名 高チロシン血症2型

番号 114 疾病名 高チロシン血症3型

番号 115 疾病名 後天性赤芽球癆

番号 116 疾病名 広範脊柱管狭窄症

番号 117 疾病名 抗リン脂質抗体症候群

番号 118 疾病名 コケイン症候群

番号 119 疾病名 コステロ症候群

番号 120 疾病名 骨形成不全症

番号 121 疾病名 骨髄異形成症候群 ○

番号 122 疾病名 骨髄線維症 ○

番号 123 疾病名 ゴナドトロピン分泌亢進症

番号 124 疾病名 ５p欠失症候群

番号 125 疾病名 コフィン・シリス症候群

番号 126 疾病名 コフィン・ローリー症候群

番号 127 疾病名 混合性結合組織病

番号 128 疾病名 鰓耳腎症候群

番号 129 疾病名 再生不良性貧血

番号 130 疾病名 サイトメガロウィルス角膜内皮炎 ○

番号 131 疾病名 再発性多発軟骨炎

番号 132 疾病名 左心低形成症候群

番号 133 疾病名 サルコイドーシス

番号 134 疾病名 三尖弁閉鎖症

番号 135 疾病名 三頭酵素欠損症

番号 136 疾病名 CFC症候群

番号 137 疾病名 シェーグレン症候群

番号 138 疾病名 色素性乾皮症

番号 139 疾病名 自己貪食空胞性ミオパチー

番号 140 疾病名 自己免疫性肝炎

番号 141 疾病名 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

番号 142 疾病名 自己免疫性溶血性貧血

番号 143 疾病名 四肢形成不全 ○

番号 144 疾病名 シトステロール血症

番号 145 疾病名 シトリン欠損症

番号 146 疾病名 紫斑病性腎炎

番号 147 疾病名 脂肪萎縮症

番号 148 疾病名 若年性特発性関節炎 △

番号 149 疾病名 若年性肺気腫

番号 150 疾病名 シャルコー・マリー・トゥース病

番号 151 疾病名 重症筋無力症

番号 152 疾病名 修正大血管転位症

番号 153 疾病名 ジュベール症候群関連疾患 △

番号 154 疾病名 シュワルツ・ヤンペル症候群

番号 155 疾病名 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

番号 156 疾病名 神経細胞移動異常症

番号 157 疾病名 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

番号 158 疾病名 神経線維腫症

番号 159 疾病名 神経フェリチン症

番号 160 疾病名 神経有棘赤血球症

番号 161 疾病名 進行性核上性麻痺

番号 162 疾病名 進行性骨化性線維異形成症

番号 163 疾病名 進行性多巣性白質脳症

番号 164 疾病名 進行性白質脳症

番号 165 疾病名 進行性ミオクローヌスてんかん

番号 166 疾病名 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症

番号 167 疾病名 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

番号 168 疾病名 スタージ・ウェーバー症候群

番号 169 疾病名 スティーヴンス・ジョンソン症候群

番号 170 疾病名 スミス・マギニス症候群

番号 171 疾病名 スモン ○

番号 172 疾病名 脆弱X症候群

番号 173 疾病名 脆弱Ｘ症候群関連疾患

番号 174 疾病名 正常圧水頭症 ○

番号 175 疾病名 成人スチル病

番号 176 疾病名 成長ホルモン分泌亢進症

番号 177 疾病名 脊髄空洞症

番号 178 疾病名 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)

番号 179 疾病名 脊髄髄膜瘤

番号 180 疾病名 脊髄性筋萎縮症

番号 181 疾病名 セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症

番号 182 疾病名 前眼部形成異常

番号 183 疾病名 全身性エリテマトーデス

番号 184 疾病名 先天異常症候群

番号 185 疾病名 先天性横隔膜ヘルニア

番号 186 疾病名 先天性核上性球麻痺

番号 187 疾病名 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症 △

番号 188 疾病名 先天性魚鱗癬

番号 189 疾病名 先天性筋無力症候群

番号 190 疾病名 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

番号 191 疾病名 先天性三尖弁狭窄症

番号 192 疾病名 先天性腎性尿崩症

番号 193 疾病名 先天性赤血球形成異常性貧血

番号 194 疾病名 先天性僧帽弁狭窄症

番号 195 疾病名 先天性大脳白質形成不全症

番号 196 疾病名 先天性肺静脈狭窄症

番号 197 疾病名 先天性風疹症候群 ○

番号 198 疾病名 先天性副腎低形成症

番号 199 疾病名 先天性副腎皮質酵素欠損症

番号 200 疾病名 先天性ミオパチー

番号 201 疾病名 先天性無痛無汗症

番号 202 疾病名 先天性葉酸吸収不全

番号 203 疾病名 前頭側頭葉変性症

番号 204 疾病名 早期ミオクロニー脳症

番号 205 疾病名 総動脈幹遺残症

番号 206 疾病名 総排泄腔遺残

番号 207 疾病名 総排泄腔外反症

番号 208 疾病名 ソトス症候群

番号 209 疾病名 ダイアモンド・ブラックファン貧血

番号 210 疾病名 第14番染色体父親性ダイソミー症候群

番号 211 疾病名 大脳皮質基底核変性症

番号 212 疾病名 大理石骨病

番号 213 疾病名 ダウン症候群 ○

番号 214 疾病名 高安動脈炎

番号 215 疾病名 多系統萎縮症

番号 216 疾病名 タナトフォリック骨異形成症

番号 217 疾病名 多発血管炎性肉芽腫症

番号 218 疾病名 多発性硬化症／視神経脊髄炎

番号 219 疾病名 多発性軟骨性外骨腫症 ○

番号 220 疾病名 多発性嚢胞腎

番号 221 疾病名 多脾症候群

番号 222 疾病名 タンジール病

番号 223 疾病名 単心室症

番号 224 疾病名 弾性線維性仮性黄色腫

番号 225 疾病名 短腸症候群 ○

番号 226 疾病名 胆道閉鎖症

番号 227 疾病名 遅発性内リンパ水腫

番号 228 疾病名 チャージ症候群

番号 229 疾病名 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群

番号 230 疾病名 中毒性表皮壊死症

番号 231 疾病名 腸管神経節細胞僅少症

番号 232 疾病名 TSH分泌亢進症

番号 233 疾病名 TNF受容体関連周期性症候群

番号 234 疾病名 低ホスファターゼ症

番号 235 疾病名 天疱瘡

番号 236 疾病名 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症

番号 237 疾病名 特発性拡張型心筋症

番号 238 疾病名 特発性間質性肺炎

番号 239 疾病名 特発性基底核石灰化症

番号 240 疾病名 特発性血小板減少性紫斑病

番号 241 疾病名 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）

番号 242 疾病名 特発性後天性全身性無汗症

番号 243 疾病名 特発性大腿骨頭壊死症

番号 244 疾病名 特発性多中心性キャッスルマン病 ※

番号 245 疾病名 特発性門脈圧亢進症

番号 246 疾病名 特発性両側性感音難聴

番号 247 疾病名 突発性難聴 ○

番号 248 疾病名 ドラベ症候群

番号 249 疾病名 中條・西村症候群

番号 250 疾病名 那須・ハコラ病

番号 251 疾病名 軟骨無形成症

番号 252 疾病名 難治頻回部分発作重積型急性脳炎

番号 253 疾病名 22q11.2欠失症候群

番号 254 疾病名 乳幼児肝巨大血管腫

番号 255 疾病名 尿素サイクル異常症

番号 256 疾病名 ヌーナン症候群

番号 257 疾病名 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症

番号 258 疾病名 脳腱黄色腫症

番号 259 疾病名 脳表ヘモジデリン沈着症

番号 260 疾病名 膿疱性乾癬

番号 261 疾病名 嚢胞性線維症

番号 262 疾病名 パーキンソン病

番号 263 疾病名 バージャー病

番号 264 疾病名 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症

番号 265 疾病名 肺動脈性肺高血圧症

番号 266 疾病名 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）

番号 267 疾病名 肺胞低換気症候群

番号 268 疾病名 バッド・キアリ症候群

番号 269 疾病名 ハンチントン病

番号 270 疾病名 汎発性特発性骨増殖症 ○

番号 271 疾病名 ＰＣＤＨ19関連症候群

番号 272 疾病名 非ケトーシス型高グリシン血症

番号 273 疾病名 肥厚性皮膚骨膜症

番号 274 疾病名 非ジストロフィー性ミオトニー症候群

番号 275 疾病名 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症

番号 276 疾病名 肥大型心筋症

番号 277 疾病名 左肺動脈右肺動脈起始症

番号 278 疾病名 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症

番号 279 疾病名 ビタミンＤ抵抗性くる病/骨軟化症

番号 280 疾病名 ビッカースタッフ脳幹脳炎

番号 281 疾病名 非典型溶血性尿毒症症候群

番号 282 疾病名 非特異性多発性小腸潰瘍症

番号 283 疾病名 皮膚筋炎／多発性筋炎

番号 284 疾病名 びまん性汎細気管支炎 ○

番号 285 疾病名 肥満低換気症候群 ○

番号 286 疾病名 表皮水疱症

番号 287 疾病名 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）

番号 288 疾病名 ファイファー症候群

番号 289 疾病名 ファロー四徴症

番号 290 疾病名 ファンコニ貧血

番号 291 疾病名 封入体筋炎

番号 292 疾病名 フェニルケトン尿症

番号 293 疾病名 複合カルボキシラーゼ欠損症

番号 294 疾病名 副甲状腺機能低下症

番号 295 疾病名 副腎白質ジストロフィー

番号 296 疾病名 副腎皮質刺激ホルモン不応症

番号 297 疾病名 ブラウ症候群

番号 298 疾病名 プラダ－・ウィリ症候群

番号 299 疾病名 プリオン病

番号 300 疾病名 プロピオン酸血症

番号 301 疾病名 PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）

番号 302 疾病名 閉塞性細気管支炎

番号 303 疾病名 β-ケトチオラーゼ欠損症

番号 304 疾病名 ベーチェット病

番号 305 疾病名 ベスレムミオパチー

番号 306 疾病名 ヘパリン起因性血小板減少症 ○

番号 307 疾病名 ヘモクロマトーシス ○

番号 308 疾病名 ペリー症候群

番号 309 疾病名 ペルーシド角膜辺縁変性症 ○

番号 310 疾病名 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

番号 311 疾病名 片側巨脳症

番号 312 疾病名 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群

番号 313 疾病名 芳香族L－アミノ酸脱炭酸酵素欠損症

番号 314 疾病名 発作性夜間ヘモグロビン尿症

番号 315 疾病名 ポルフィリン症

番号 316 疾病名 マリネスコ・シェーグレン症候群

番号 317 疾病名 マルファン症候群

番号 318 疾病名 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

番号 319 疾病名 慢性血栓塞栓性肺高血圧症

番号 320 疾病名 慢性再発性多発性骨髄炎

番号 321 疾病名 慢性膵炎 ○

番号 322 疾病名 慢性特発性偽性腸閉塞症

番号 323 疾病名 ミオクロニー欠神てんかん

番号 324 疾病名 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん

番号 325 疾病名 ミトコンドリア病

番号 326 疾病名 無虹彩症

番号 327 疾病名 無脾症候群

番号 328 疾病名 無βリポタンパク血症

番号 329 疾病名 メープルシロップ尿症

番号 330 疾病名 メチルグルタコン酸尿症

番号 331 疾病名 メチルマロン酸血症

番号 332 疾病名 メビウス症候群

番号 333 疾病名 メンケス病

番号 334 疾病名 網膜色素変性症

番号 335 疾病名 もやもや病

番号 336 疾病名 モワット・ウイルソン症候群

番号 337 疾病名 薬剤性過敏症症候群 ○

番号 338 疾病名 ヤング・シンプソン症候群

番号 339 疾病名 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○

番号 340 疾病名 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん

番号 341 疾病名 ４p欠失症候群

番号 342 疾病名 ライソゾーム病

番号 343 疾病名 ラスムッセン脳炎

番号 344 疾病名 ランゲルハンス細胞組織球症 ○

番号 345 疾病名 ランドウ・クレフナー症候群

番号 346 疾病名 リジン尿性蛋白不耐症

番号 347 疾病名 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 ○

番号 348 疾病名 両大血管右室起始症

番号 349 疾病名 リンパ管腫症/ゴーハム病

番号 350 疾病名 リンパ脈管筋腫症

番号 351 疾病名 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）

番号 352 疾病名 ルビンシュタイン・テイビ症候群

番号 353 疾病名 レーベル遺伝性視神経症

番号 354 疾病名 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

番号 355 疾病名 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 ○

番号 356 疾病名 レット症候群

番号 357 疾病名 レノックス・ガストー症候群

番号 358 疾病名 ロスムンド・トムソン症候群

番号 359 疾病名 肋骨異常を伴う先天性側弯症

 注）　疾病名の表記が変更になる可能性がある