

別記「特定求職者雇用開発助成金（発達障害者・難治性疾患患者雇用開発コース）」
対象疾患一覧（平成29年4月現在）

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
1	アイカルディ症候群	64	完全大血管転位症	127	コフィン・ローリー症候群
2	アイザックス症候群	65	腸皮膚白皮症	128	混合性結合組織病
3	I g A腎症	66	急性副甲狀腺機能低下症	129	経口腎症候群
4	I g G4関連疾患	67	ギヤロウェイ・モフト症候群	130	再生不良性貧血
5	亜急性硬化性全脳炎	68	急性壊死性脳症	131	サイトメガロウィルス角膜炎疾患
6	アジソン病	69	急性網膜壊死	132	再発性多発動脈炎
7	アッシャー症候群	70	球腎臓性結核病	133	左心室形成症候群
8	アトピー性腎臓炎	71	急速進行性糸球体腎炎	134	サルコイドーシス
9	アペール症候群	72	強直性脊椎炎	135	三尖弁閉鎖症
10	アミロイドーシス	73	強皮症	136	三頭筋欠損症
11	アラシール症候群	74	巨細胞性動脈炎	137	CFO症候群
12	有馬症候群	75	巨大静脈奇形（頭部口腔咽頭びまん性病変）	138	シェーグレン症候群
13	アルポート症候群	76	巨大動脈奇形（頭部顔面又は四肢病変）	139	色素性軟皮症
14	アレキサンダー病	77	巨大脳液性小結膜腫瘍運動不全症	140	自己免疫性強直性ミオパシー
15	アンジェルマン症候群	78	巨大リンパ管奇形（頭部顔面病変）	141	自己免疫性肝炎
16	アントレー・ビクスラー症候群	79	脳萎縮性側索硬化症	142	自己免疫性後天性脳固因子欠乏症
17	イン尚尿酸血症	80	筋型糖尿病	143	自己免疫性溶血性貧血
18	一次性ネフローゼ症候群	81	筋ジストロフィー	144	四肢形成不全
19	一次性慢性壊死性糸球体腎炎	82	クッシング病	145	シトステロール血症
20	I p36欠失症候群	83	クリオピリン関連周期熱症候群	146	シトリン欠損症
21	遺伝性自己炎症疾患	84	クリップル・トレブナー・ウェーバー症候群	147	室房性腎炎
22	遺伝性ジストニア	85	クルーゼン症候群	148	脳脊髄病
23	遺伝性周期性四肢麻痺	86	グルコーストランスポーター1欠損症	149	若年性肺炎腫
24	遺伝性腎炎	87	グルタル酸血症1型	150	シャルコー・マリー・トゥース病
25	遺伝性鉄芽球性貧血	88	グルタル酸血症2型	151	重症筋無力症
26	VATER症候群	89	クロウ・深鎖症候群	152	修正大血管転位症
27	ウィーバー症候群	90	クローン病	153	シュワルツ・ヤンベル症候群
28	ウィリアムズ症候群	91	クローンカイト・カナダ症候群	154	線状線形神経性線線波を示すてんかん性脳症
29	ウィルソン病	92	痙攣重積型（二相性）急性脳症	155	神経細胞移動異常症
30	ウエスト症候群	93	結節性硬化症	156	神経細胞スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質病
31	ウェルナー症候群	94	結節性多発動脈炎	157	神経線維腫症
32	ウォルフラム症候群	95	血性性血小板減少性血小板病	158	神経フェリチン症
33	フルリッヒ病	96	限局性皮膚異形成	159	神経有顆赤血球症
34	HTLV-1関連神経症	97	原発性局所多汗症	160	進行性根上性麻痺
35	A T R-X症候群	98	原発性硬化性脳脊炎	161	進行性骨化性線維形成症
36	A D H分泌異常症	99	原発性虚脱血症	162	進行性多発性白質病
37	エーラス・ダンロス症候群	100	原発性側索硬化症	163	進行性白質病
38	エプスタイン症候群	101	原発性胆汁性胆管炎	164	進行性ミオクローヌスてんかん
39	エプスタイン病	102	原発性免疫不全症候群	165	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
40	エマヌエル症候群	103	脳脊髄の大腫瘍	166	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
41	遺伝型ミオパシー	104	脳脊髄的多発血管炎	167	スターシ・ウェーバー症候群
42	円錐角膜炎	105	高I g D症候群	168	スティーブンス・ジョンソン症候群
43	黄色網膜化症	106	好酸球性消化管疾患	169	スミス・マジニス症候群
44	寛筋ジストロフィー	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	170	スモン
45	大田原症候群	108	好酸球性副鼻腔炎	171	筋弱X症候群
46	オクシタル・ホーン症候群	109	抗糸球体基底膜腎炎	172	筋弱X症候群関連疾患
47	オスラー病	110	後縦筋骨化症	173	正常圧水頭症
48	カーニー複合	111	甲状腺ホルモン不応症	174	成人スチル病
49	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん	112	拘束型心筋症	175	成長ホルモン分泌亢進症
50	潰瘍性大腸炎	113	高チロシン血症1型	176	腎臓空洞症
51	下部体前縦筋低下症	114	高チロシン血症2型	177	腎臓小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
52	家族性地中海熱	115	高チロシン血症3型	178	腎臓腫瘍
53	家族性良性慢性天疱瘡	116	後天性赤芽球病	179	腎臓性結核病
54	カナバン病	117	広範腎性腎炎	180	セピアアプテリン還元酵素（SR）欠損症
55	化膿性細菌性関節炎・感染性遷延性・アクネ菌症候群	118	抗リン脂質抗体症候群	181	前頭部形成異常
56	歌舞伎症候群	119	コケイン症候群	182	全身型若年性特発性関節炎
57	ガラクトース-1-リン酸フリクトリトランスフェラーゼ欠損症	120	コステロ症候群	183	全身性エリテマトーデス
58	カルチニン回路異常症	121	骨形成不全症	184	先天性異常症候群
59	加齢異常性	122	青筋形成症候群	185	先天性横膈ヘルニア
60	肝型糖原病	123	青筋線維症	186	先天性核上性球麻痺
61	間質性肺炎（ハンナ型）	124	ゴナドトロピン分泌亢進症	187	先天性気管狭窄症
62	環状20番染色体症候群	125	5p欠失症候群	188	先天性糸状網
63	関節リウマチ	126	コフィン・シリズ症候群	189	先天性筋無力症候群

番号	疾病名	番号	疾病名	番号	疾病名
190	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	249	形質・ハコラ病	308	ペルーシド角膜炎慢性症
191	先天性三尖弁狭窄症	250	軟骨形成症	309	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)
192	先天性腎性尿毒症	251	顔面顔部部分骨腫瘍急性期炎	310	片側巨眼症
193	先天性赤血球形成異常性貧血	252	22q11.2欠失症様群	311	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
194	先天性僧帽弁狭窄症	253	乳幼児肝巨大血管腫	312	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
195	先天性大脳白質形成不全症	254	尿素サイクル異常症	313	胎作性夜間ヘモグロビン尿症
196	先天性胎動頻発症	255	ヌーナン症候群	314	ポリフィリン症
197	先天性風疹様症候群	256	ネイル/テアラ症候群 (爪脱落症候群) / LMX1B関連症候群	315	マリネスコ・シェーグレン症候群
198	先天性副腎低形成症	257	脳腫瘍色腫症	316	マルファン症候群
199	先天性副腎皮質酵素欠損症	258	脳液ヘモジリン沈着症	317	慢性炎症性表層性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー
200	先天性ミオパチー	259	腸毒性軟膏	318	慢性血柱毒性性肺血管圧症
201	先天性無痛汗汗症	260	腸毒性結核症	319	慢性再発性多発性骨髄炎
202	先天性尿酸吸収不全	261	パーキンソン病	320	慢性肺炎
203	新頤側頭葉症	262	パーシャー病	321	慢性特発性肉性腫瘍症
204	早期ミオクローニ-症候群	263	肺動脈閉塞症/肺毛細血管腫症	322	ミオクローニ-欠伸てんかん
205	縦断肺腫瘍症	264	肺動脈性肺血管圧症	323	ミオクローニ-脱力発作を伴うてんかん
206	縦断肺腫瘍症	265	肺動脈瘤 (自己免疫性又は先天性)	324	ミトコンドリア病
207	縦断肺腫瘍症	266	肺動脈炎症候群	325	網膜症
208	ソフト症候群	267	パッド・キアリ症候群	326	無痛症候群
209	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	268	ハンチントン病	327	偏βリポタンパク血症
210	第14番染色体欠失性ダイノミー症候群	269	乳癌性特発性骨腫瘍症	328	メーブルシロップ尿症
211	大脳皮質基底核変性症	270	P C D H 19関連症候群	329	メチルグルタコン酸尿症
212	大理石骨病	271	非ケト-シス型グルシン血症	330	メチルマロン酸血症
213	ダウン症候群	272	肥厚性心臓病	331	メドウズ症候群
214	高心動脈炎	273	非シストロフィー性ミオトニー症候群	332	メンクス病
215	多系統萎縮症	274	皮膚下硬腫と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈瘤	333	網膜色素変性症
216	タナトフォリック骨形成症	275	肥大型心筋症	334	モヤモヤ病
217	多発血管炎性肉芽腫症	276	左肺動脈右肺動脈始症	335	モット・ワイルソン症候群
218	多発性硬化症/表神経骨髄炎	277	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	336	高熱性過敏症候群
219	多発性軟骨性外骨腫症	278	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	337	ヤング・シンブロン症候群
220	多発性腫瘍	279	ピルカースタッフ脳幹炎	338	慢性遺伝形式をとる遺伝性網膜
221	多発性皮膚炎	280	非典型性血性尿毒症候群	339	遊走性黒点発作を伴う乳児てんかん
222	タンジール病	281	非特異性多発性小腸潰瘍症	340	4p欠失症候群
223	単心室症	282	皮膚結核/多発性結核	341	ライソゾーム病
224	弾性線維性仮性黄色腫	283	びまん性乳頭乳管炎	342	ラスムッセン脳炎
225	短腸症候群	284	肥厚性心臓病	343	ランゲルハンス細胞組織球症
226	胆道閉鎖症	285	悪性水疱症	344	ランドウ・クレファナー症候群
227	遺尿性内リンパ水腫	286	ヒルシュスブルング病 (全結腸炎又は小腸炎)	345	リジン尿性蛋白不動態
228	チャーシ症候群	287	ファイファー症候群	346	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
229	中隔状神経形成異常症/ドモルシア症候群	288	ファロー四徴症	347	両大血管右室起始症
230	中毒性表皮壊死症	289	ファンコニ貧血	348	リンパ管腫瘍/ゴーム病
231	嗅覚神経節細胞減少症	290	針入体病	349	リンパ管腫瘍症
232	TSH分泌亢進症	291	フェニルケトン尿症	350	閉鎖性水疱 (後天性悪性水疱症を含む。)
233	TNF受容体関連周期性症候群	292	複合カルボキシルーゼ欠損症	351	ルビンスシュタイン・ティビ症候群
234	低ホスファターゼ症	293	副甲状腺機能低下症	352	レーベル遺伝性表層神経
235	尖痘瘡	294	副腎白質ジストロフィー	353	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
236	禿頭と変形性骨痛を伴う常染色体劣性白質脳症	295	副腎皮質刺激ホルモン不応症	354	劣性遺伝形式をとる遺伝性網膜
237	特異性拡張型心筋症	296	ブラウ症候群	355	レット症候群
238	特異性間質性肺炎	297	ブラダー・ウィリアムズ症候群	356	レノックス・ガストー症候群
239	特異性基底核石灰化症	298	ブリン病	357	ロスモンド・トムソン症候群
240	特異性血小板減少性紫斑病	299	プロピオン酸血症	358	胎毒異常を伴う先天性副腎症
241	特異性血球症 (遺伝性血球性抗原によるものに限る。)	300	PRL分泌亢進症 (高プロラクチン血症)		
242	特異性後天性全身性発汗症	301	閉塞性細気管炎		
243	特異性大腸骨髄質死症	302	β-グクトチオラーゼ欠損症		
244	特異性門脈圧亢進症	303	ペーシェット病		
245	特異性両側性感官網膜	304	ペスレムミオパチー		
246	突発性網膜	305	ペリリン酸血症血小板減少症		
247	ドラバ症候群	306	ヘモクローマトーシス		
248	中核・西村症候群	307	ペリー症候群		