医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（43疾病）	告示番号	D006-4　遺伝学的検査 疾患名	代表的な疾患原因遺伝子（指定難病の診断基準の遺伝子）
先天性筋無力症候群	12	先天性筋無力症候群	CHRNA1,CHRNB1,CHRND,CHRNE,COLQ,AGRN,LRP4,MUSK,LAMB2,RAPSN,DOK7,CHAT,SCN4A,GFPT1,DPAGT1,ALG2,ALG14,PLEC,PREPL
ベスレムミオパチー	31	ベスレムミオパチー	COL6A1,COL6A2,COL6A3
自己貪食空胞性ミオパチー	32	過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー	VMA21
筋ジストロフィー	113	筋強直性ジストロフィー	DMPK,CNBP
筋ジストロフィー	113	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	DMD
筋ジストロフィー	113	ベッカー型筋ジストロフィー	DMD
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	CLCN1,SCN4A
先天性ミオパチー	111	先天性ミオパチー	ACTA1,NEB,KLHL40,KLHL41,TPM3,TPM2,TNNT1,CFL2,KBTBD13,LMOD3,RYR1,SELENON,MTM1,DNM2,BIN1,RYR1,CCDC78,MYF6,SPEG,TPM3,RYR1
遠位型ミオパチー	30	縁取り空砲を伴う遠位型ミオパチー	GNE
ルビンシュタイン・テイビ症候群	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	CREBBP,EP300
CFC 症候群	103	CFC症候群	KRAS,BRAF,MAP2K1,MAP2K2
コステロ症候群	104	コステロ症候群	HRAS
チャージ症候群	105	チャージ症候群	CHD7
那須・ハコラ病	174	ウィーバー症候群	TYROBP,TREM2
コフィン・ローリー症候群	176	コフィン・ローリー症候群	RPS6KA3
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	ZEB2
ATR-X 症候群	180	ATR-X症候群	ATRX
コフィン・シリス症候群	185	コフィン・シリス症候群	SMARCB1,SMARCA4,SMARCE1,ARID1A,ARID1B,PHF6,SOX11
ロスムンド・トムソン症候群	186	ロスムンド・トムソン症候群	RECQL4
歌舞伎症候群	187	歌舞伎症候群	KMT2D,KDM6A
ソトス症候群	194	ソトス症候群	NSD1
ヌーナン症候群	195	ヌーナン症候群	PTPN11
ヤング・シンプソン症候群	196	ヤング・シンプソン症候群	KAT6B
スミス・マギニス症候群	202	スミス・マギニス症候群	RAI1
先天異常症候群	310	先天異常症候群	EHMT1,NIPBL,SMC1A,RAD21,SMC3,HDAC8,DHCR7
ドラベ症候群	140	ドラベ症候群	SCN1A,SCN1B,SCN2A,GABRG2
PCDH19 関連症候群	152	PCDH19関連症候群	PCDH19
脳クレアチン欠乏症候群	334	脳クレアチン欠乏症候群	GAMT,GATM,SLC6A8
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	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症	PIGA,PIGY,PIGQ,PIGH,PIGC,PIGP,PIGL,PIGW,PIGM,PIGX,PIGV,PIGN,PIGB,PIGO,PIGF,PIGG,PIGZ,PIGK,PIGT,PIGS,GPAA1,PIGU,PGAP1,PGAP2,PGAP3,MPPE1,PGAP6
グルコーストランスポーター1欠損症	248	グルコーストランスポーター1欠損症	SLC2A1
ライソゾーム病	19	ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病及びポンペ病を含む。）	IDUA,IDS,,GNPTAB,GNPTG,GLA,GAA,,GBA1,CTSA,SMPD1,NPC1,GLB1,HEXA,HEXB,GALC,ARSA,ASAH1,MAN2B1,MANBA,FUCA1,AGA,NAGA,LIPA,LAMP2,SLC17A5,CTNS,CLN1,CLN2,NPC2,GM2A
肥大型心筋症	58	肥大型心筋症	MYH7,MYBPC3,TNNT2,TNNI3,TPM1,MYL2,MYL3,ACTC1,CSRP3,PLN,TTN
非典型溶血性尿毒症症候群	109	非典型溶血性尿毒症症候群	CFH,CFI,CD46,C3,CFB,THBD,DGKE
アルポート症候群	218	アルポート症候群	COL4A3,COL4A4,COL4A5
ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B 関連腎症	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋症候群）/LMX1B 関連腎症	LMX1B
クリオピリン関連周期熱症候群	106	クリオピリン関連周期熱症候群	NLRP3
TNF 受容体関連周期性症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群	TNFRSF1A
ブラウ症候群	110	ブラウ症候群	NOD2
家族性地中海熱	266	家族性地中海熱	MEFV
高 IgD 症候群	267	高IgD症候群	MVK
中條・西村症候群	268	中條－西村症候群	PSMB8,PSMA3,PSMB4,PSMB9,POMP
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	PSTPIP1
遺伝性自己炎症疾患	325	遺伝性自己炎症疾患	ADAR,CECR1,IFIH1,NLRC4,TNFAIP3,TREX1,RNASEH2A,RNASEH2B,RNASEH2C,SAMHD1