

聴覚・平衡機能疾患

●若年発症型両側性感音難聴

指定難病No.	指定難病分類	小慢疾病分類とNo.	疾患名
304	聴覚・平衡機能疾患	なし	若年発症型両側性感音難聴

●アッシャー症候群

指定難病No.	指定難病分類	小慢疾病分類とNo.	疾患名
303	聴覚・平衡機能疾患	なし	アッシャー症候群

●遅発性内リンパ水腫

指定難病No.	指定難病分類	小慢疾病分類とNo.	疾患名
305	聴覚・平衡機能疾患	なし	遅発性内リンパ水腫

●鰓耳腎症候群

指定難病No.	指定難病分類	小慢疾病分類とNo.	疾患名
190	聴覚・平衡機能疾患	腎奇形44	鰓耳腎症候群

●遺伝性難聴

指定難病No.	指定難病分類	小慢疾病分類とNo.	疾患名	備考
なし	なし	なし	先天性難聴	
なし	なし	なし	症候群性難聴	Syndromic hearing loss
なし	なし	なし	ペンドレッド症候群	Pendred syndrome
なし	なし	なし	ワーデンブルグ症候群	Waardenburg syndrome
なし	なし	なし	難聴-男性不妊症候群(DIS)	Deafness-infertility syndrome
なし	なし	なし	ペロー症候群	Perrault syndrome
なし	なし	骨系統疾患10	スティックラー症候群	Stickler syndrome
なし	なし	尿細管性アシドーシス32	遠位尿細管アシドーシスを伴う難聴	Renal tubular acidosis with deafness
なし	なし	QT 延長症候群15	ジャーベル・ランゲ-ニールセン症候群	Jervell Lange-Nielsen syndrome
274	骨・関節疾患	骨系統疾患5	ヴァンデルヘルペ症候群	Van Der Hoeve syndrome (指定難病には骨形成不全症として登録)
21	代謝疾患	ミトコンドリア病56	ミトコンドリア難聴	Mitochondrial hearing loss (指定難病にはミトコンドリア病として登録)
235	内分泌疾患	副甲状腺機能低下症28	HDR症候群	Hypoparathyroidism with sensorineural deafness and renal dysplasia (指定難病には副甲状腺機能低下症として登録)
233	内分泌疾患	なし	ウォルフラム症候群	Wolfram syndrome
218	腎・泌尿器疾患	慢性系球体腎炎13	アルポート症候群	Alport syndrome
106	免疫疾患	自己免疫性疾患16	クリオビリン関連周期熱症候群	CINCA syndrome
105	染色体・遺伝子異常	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群21	チャージ症候群	CHARGE syndrome
207	染色体・遺伝子異常	メイ・ヘグリン(May- Hegglin)異常症30	MYH9関連疾患	MYH9-related disorder (指定難病にはエプスタイン症候群として登録)