

指定難病 分類 No.	小慢疾病 分類 No.	症状・疾患名	備考
皮膚・結合組織疾患 160 なし なし なし なし 染色体・遺伝子異常 165	皮膚疾患2-7 なし 皮膚疾患7 皮膚疾患7 なし 皮膚疾患12	皮膚ががさがさ、分厚い 先天性魚鱗癖・角化症 ダリエ病 KID症候群、Clouston症候群 CHILD症候群、Conradi症候群 紅斑角皮症 肥厚性皮膚骨膜症	遺伝性疾患
なし	なし	手足の皮膚が紅い、分厚い、硬いなど 掌蹠角化症	
なし なし	なし なし	皮膚に斑点、母斑 汗孔角化症 表皮母斑、脂腺母斑	
なし なし なし	なし 皮膚疾患13 皮膚疾患7	毛髪の異常 先天性乏毛症、縮毛症 遺伝性毛髪疾患 外胚葉形成不全症 KID症候群、Clouston症候群	
皮膚・結合組織疾患 35 なし 皮膚・結合組織疾患 36 皮膚・結合組織疾患 36 皮膚・結合組織疾患 162 なし	なし なし 皮膚疾患8 皮膚疾患8 なし なし 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群23	水ぶくれや糜爛ができる疾患 天疱瘡などの自己免疫性水疱症 新生児水疱性皮膚症 先天性表皮水疱症 キンドラー症候群 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） ダリエ病、ヘイリー・ヘイリー病 色素失調症	遺伝性ではない疾患。小児では極めて稀 遺伝性ではない疾患。  遺伝性ではない疾患
視覚疾患 164 なし 皮膚・結合組織疾患 36 なし	皮膚疾患1 なし 皮膚疾患8 なし	皮膚の色の異常 眼皮膚白皮症 ヘルマンスキーバドラック症候群 キンドラー症候群 色素異常症（北村、遠山など）	
皮膚・結合組織疾患 159 代謝疾患 254 なし	皮膚疾患10 皮膚疾患16 なし	日光に当たると異常が起きる 色素性乾皮症 ボルフィリン症 日光じんま疹	遺伝性ではない疾患
染色体・遺伝子異常 227 なし なし	脈管系疾患8 先天性代謝異常91 なし	血管腫の多発 Osler病 Fabry病 先天性血管腫・血管奇形	
なし なし	なし なし	皮膚の肥大など PROS (PIK3CA関連成長症候群) プロテウス症候群	
染色体・遺伝子異常 195 皮膚・結合組織 34 なし なし なし	内分泌疾患91 皮膚疾患11 なし 内分泌疾患90 なし	色素斑の多発 ヌーラン症候群 レックリングハウゼン病 レジウス症候群 McCune Albright症候群 色素性母斑、色素失調症、さまざまな母斑症	先天性疾患
皮膚・結合組織 34 皮膚・結合組織 34 神経筋疾患 158 なし なし	皮膚疾患11 皮膚疾患11 神經・筋疾患16 なし なし	皮膚のできるもの（腫瘍）の多発 NF2関連神経鞘腫症（神経線維腫症II型） レックリングハウゼン病（神経線維腫症I型） 結節性硬化症 平滑筋腫症・腎細胞癌症候群 家族性円柱腫症	遺伝性疾患
なし 内分泌疾患 191 皮膚・結合組織 36 染色体・遺伝子異常 192	神經・筋疾患21-23 神經・筋疾患21-22 皮膚疾患8 神經・筋疾患21-22	皮膚の萎縮 早老症 ウェルナー症候群 キンドラー症候群 コケイン症候群	
染色体・遺伝子異常 168	先天性代謝異常135	関節が外れる、曲がりすぎる、柔らかい、皮膚が柔らかい、伸びる、ケガをしやすい、内出血が多い、など エーラスダンロス症候群	
なし なし なし 皮膚・結合組織 37 なし	膠原病15-24 皮膚疾患7 なし 皮膚疾患9 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群23	皮膚の炎症の異常、紅皮症 自己炎症性疾患 CHILD症候群 紅斑角皮症 臍庖性乾癬 色素失調症	
なし 神経・筋疾患 130 皮膚・結合組織疾患 163	皮膚疾患13 神經・筋疾患43 なし	汗の異常 外胚葉形成不全症 先天性無痛無汗症 特発性後天性全身性無汗症	遺伝性疾患 遺伝性ではない疾患
皮膚・結合組織 166	なし	頸や腋窩の皮膚のしわ 弾性線維性仮性黄色腫	