

医療費助成対象疾病（指定難病）一覧（333 疾病）

病名	※告示の番号
あ	
アイカルディ症候群	135
アイザックス症候群	119
IgA 腎症	66
IgG4 関連疾患	300
亜急性硬化性全脳炎	24
悪性関節リウマチ	46
アジソン病	83
アッシャー症候群	303
アトピー性脊髄炎	116
アペール症候群	182
アラジール症候群	297
α1-アンチトリプシン欠乏症	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
アンジェルマン症候群	201
アントレー・ピクスラー症候群	184
い	
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223
1p36 欠失症候群	197
遺伝性自己炎症疾患	325
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性膀胱炎	298
遺伝性鉄芽球形貧血	286
う	
ウィーバー症候群	175
ウィリアムズ症候群	179
ウィルソン病	171
ウエスト症候群	145
ウェルナー症候群	191
ウォルフラム症候群	233
ウルリッヒ病	29
え	
HTLV-1 関連脊髄症	26
ATR-X 症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エプスタイン症候群	287
エプスタイン病	217
エマヌエル症候群	204
遠位型ミオパチー	30
お	
黄色靱帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
大田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170

病名	※告示の番号
オスラー病	227
か	
カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性 ADH 分泌異常症	72
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体性 TSH 分泌亢進症	73
下垂体性 PRL 分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	79
家族性地中海熱	266
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナバン病	307
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
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	258
カルニチン回路異常症	316
肝型糖原病	257
間質性膀胱炎（ハンナ型）	226
環状 20 番染色体症候群	150
完全大血管転位症	209
眼皮膚白皮症	164
き	
偽性副甲状腺機能低下症	236
ギャロウェイ・モワト症候群	219
球脊髄性筋萎縮症	1
急速進行性糸球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨細胞性動脈炎	41
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	279
巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	280
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	278
筋萎縮性側索硬化症	2
筋型糖原病	256
筋ジストロフィー	113
<	
クッシング病	75
クリオピリン関連周期熱症候群	106
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスポーター 1 欠損症	248
グルタル酸血症 1 型	249
グルタル酸血症 2 型	250
クロウ・深瀬症候群	16
クローン病	96

病名	※告示の番号
クローンカイト・カナダ症候群	289
け	
痙攣重積型（二相性）急性脳症	129
結節性硬化症	158
結節性多発動脈炎	42
血栓性血小板減少性紫斑病	64
限局性皮質異形成	137
原発性高カイトミクロン血症	262
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性胆管炎	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
こ	
高IgD症候群	267
好酸球性消化管疾患	98
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
好酸球性副鼻腔炎	306
抗糸球体基底膜腎炎	221
後縦靭帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
高チロシン血症 1 型	241
高チロシン血症 2 型	242
高チロシン血症 3 型	243
後天性赤芽球癆	283
広範脊柱管狭窄症	70
膠様滴状角膜炎ジストロフィー	332
コケイン症候群	192
コステロ症候群	104
骨形成不全症	274
5p 欠失症候群	199
コフィン・シリズ症候群	185
コフィン・ローリー症候群	176
混合性結合組織病	52
さ	
鯔耳腎症候群	190
再生不良性貧血	60
再発性多発軟骨炎	55
左心低形成症候群	211
サルコイドーシス	84
三尖弁閉鎖症	212
三頭筋欠損症	317
し	
CFC 症候群	103
シェーグレン症候群	53
色素性乾皮症	159
自己貪食空胞性ミオパチー	32
自己免疫性肝炎	95

病名	※告示の番号
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
自己免疫性溶血性貧血	61
シトステロール血症	260
シトリン欠損症	318
紫斑病性腎炎	224
脂肪萎縮症	265
若年性特発性関節炎	107
若年発症型両側性感音難聴	304
シャルコー・マリー・トゥース病	10
重症筋無力症	11
修正大血管転位症	208
ジュベール症候群関連疾患	177
シュワルツ・ヤンペル症候群	33
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
神経細胞移動異常症	138
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	125
神経線維腫症	34
神経フェリチン症	121
神経有棘赤血球症	9
進行性核上性麻痺	5
進行性骨化性線維異形成症	272
進行性多発性白質脳症	25
進行性白質脳症	308
進行性ミオクローヌステんかん	309
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
す	
スタージ・ウェーバー症候群	157
スティーンズ・ジョンソン症候群	38
スミス・マギニス症候群	202
せ	
脆弱 X 症候群	206
脆弱 X 症候群関連疾患	205
成人スチル病	54
脊髄空洞症	117
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	18
脊髄髄膜瘤	118
脊髄性筋萎縮症	3
セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	319
前眼部形成異常	328
全身性アミロイドーシス	28
全身性エリテマトーデス	49
全身性強皮症	51
先天異常症候群	310
先天性横隔膜ヘルニア	294
先天性核上性球麻痺	132
先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330
先天性魚鱗癬	160
先天性筋無力症候群	12
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

病名	※告示の番号
先天性三尖弁狭窄症	311
先天性腎性尿管症	225
先天性赤血球形成異常性貧血	282
先天性僧帽弁狭窄症	312
先天性大脳白質形成不全症	139
先天性肺静脈狭窄症	313
先天性副腎低形成症	82
先天性副腎皮質酵素欠損症	81
先天性ミオパチー	111
先天性無痛無汗症	130
先天性葉酸吸収不全	253
前頭側頭葉変性症	127
そ	
早期ミオクロニー脳症	147
総動脈幹遺残症	207
総排泄腔遺残	293
総排泄腔外反症	292
ソトス症候群	194
た	
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284
大脳皮質基底核変性症	7
大理石骨病	326
高安動脈炎	40
多系統萎縮症	17
タナトフォリック骨異形成症	275
多発血管炎性肉芽腫症	44
多発性硬化症／視神経脊髄炎	13
多発性嚢胞腎	67
多脾症候群	188
タンジール病	261
単心室症	210
弾性線維性仮性黄色腫	166
胆道閉鎖症	296
ち	
遅発性内リンパ水腫	305
チャーシ症候群	105
中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	134
中毒性表皮壊死症	39
腸管神経節細胞減少症	101
て	
TNF受容体関連周期性症候群	108
低ホスファターゼ症	172
天疱瘡	35
と	
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123
特発性拡張型心筋症	57
特発性間質性肺炎	85
特発性基底核石灰化症	27
特発性血小板減少性紫斑病	63

病名	※告示の番号
特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	327
特発性後天性全身性無汗症	163
特発性大腿骨頭壊死症	71
特発性多中心性キャスルマン病	331
特発性門脈圧亢進症	92
ドラベ症候群	140
な	
中條・西村症候群	268
那須・ハコラ病	174
軟骨無形成症	276
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
に	
22q11.2欠失症候群	203
乳幼児肝巨大血管腫	295
尿素サイクル異常症	251
ぬ	
ヌーナン症候群	195
ね	
ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	315
の	
脳髄黄色腫症	263
脳表ヘモジデリン沈着症	122
膿疱性乾癬（汎発型）	37
嚢胞性線維症	299
は	
パーキンソン病	6
パージャー病	47
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87
肺動脈性肺高血圧症	86
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	229
肺胞低換気症候群	230
ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
バッド・キアリ症候群	91
ハンチントン病	8
ひ	
PCDH19関連症候群	152
非ケトーシス型高グリシン血症	321
肥厚性皮膚骨膜炎	165
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124
肥大型心筋症	58
ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	239
ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	238
左肺動脈右肺動脈起始症	314
ビッカースタッフ脳幹脳炎	128
非典型溶血性尿毒症候群	109
非特異性多発性小腸潰瘍症	290
皮膚筋炎／多発性筋炎	50
表皮水疱症	36
ヒルシウスブルンク病（全結腸型又は小腸型）	291

病名	※告示の番号
ふ	
VATER 症候群	173
ファイファー症候群	183
ファロー四徴症	215
ファンコニ貧血	285
封入体筋炎	15
フェニルケトン尿症	240
複合カルボキシラーゼ欠損症	255
副甲状腺機能低下症	235
副腎白質ジストロフィー	20
副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
ブラウ症候群	110
ブラダー・ウィリ症候群	193
プリオン病	23
プロピオン酸血症	245
へ	
閉塞性細気管支炎	228
β-ケトチオラーゼ欠損症	322
ベーチェット病	56
ベスレムミオパチー	31
ペリー症候群	126
ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。)	234
片側巨脳症	136
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	
芳香族 L - アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ポルフィリン症	254
ま	
マリネスコ・シェーグレン症候群	112
マルファン症候群	167
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	14
慢性血栓性肺高血圧症	88
慢性再発性多発性骨髄炎	270
慢性特発性偽性腸閉塞症	99
み	
ミオクロニー欠神てんかん	142
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
ミトコンドリア病	21

病名	※告示の番号
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	189
無βリポタンパク血症	264
め	
メープルシロップ尿症	244
メチルグルタコン酸尿症	324
メチルマロン酸血症	246
メビウス症候群	133
メンケス病	169
も	
網膜色素変性症	90
もやもや病	22
モワット・ウィルソン症候群	178
や	
ヤング・シンブソン症候群	196
ゆ	
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
よ	
4p 欠失症候群	198
ら	
ライゾゾーム病	19
ラスムッセン脳炎	151
ランドウ・クレフナー症候群	155
り	
リジン尿性蛋白不耐症	252
両大血管右室起始症	216
リンパ管腫症 / ゴーハム病	277
リンパ脈管筋腫症	89
る	
頬大疱瘡 (後天性表皮水疱症を含む。)	162
ルビンシュタイン・テイビ症候群	102
れ	
レーベル遺伝性視神経症	302
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	259
レット症候群	156
レノックス・ガスター症候群	144
ろ	
ロスムンド・トムソン症候群	186
肋骨異常を伴う先天性側弯症	273