

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306 疾病)

病 名	告示の番号	病 名	告示の番号
あ		ウォルフラム症候群	233
IgA 腎症	66	え	
亜急性硬化性全脳炎	24	HTLV- 関連脊髄症	26
悪性関節リウマチ	46	遠位型ミオパチー	30
アジソン病	83	ATR-X 症候群	180
アイカルディ症候群	135	エーラス・ダンロス症候群	168
アイザックス症候群	119	エプスタイン症候群	287
IgG4 関連症候群	300	エプスタイン病	217
アッシャー症候群	303	エマヌエル症候群	204
アトピー性脊髄炎	116	お	
アペール症候群	182	黄色靱帯骨化症	68
アラジール症候群	297	黄斑ジストロフィー	301
有馬症候群	177	太田原症候群	146
α 1-アンチトリプシン欠乏症	231	オクシピタル・ホーン症候群	170
アルポート症候群	218	オスラー病	227
アレキサンダー病	131	か	
アンジェルマン症候群	201	潰瘍性大腸炎	97
アントレー・ビクスラー症候群	184	下垂体性 ADH 分泌異常症	72
い		下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76
イソ吉草酸血症	247	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
一次性ネフローゼ症候群	222	下垂体性 TSH 分泌亢進症	73
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	下垂体性 PRL 分泌亢進症	74
1p36 欠失症候群	197	下垂体前葉機能低下症	78
遺伝性ジストニア	120	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	79
遺伝性周期性四肢麻痺	115	カーニー複合	232
遺伝性腓炎	298	海馬硬化を伴う内側側頭葉てん かん	141
遺伝性鉄芽球性貧血	286	家族性地中海熱	266
う		家族性良性慢性天疱瘡	161
ウルリッヒ病	29	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿 皮症・アクネ症候群	269
ウィーバー症候群	175	歌舞伎症候群	187
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		

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306 疾病)

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	クロンカイト・カナダ症候群	289
肝型糖原病	257	け	
間質性膀胱炎（ハンナ型）	226	結節性多発動脈炎	42
環状 20 番染色体症候群	150	血栓性血小板減少性紫斑病	64
完全大血管転位症	209	原発性硬化性胆管炎	94
眼皮膚白皮症	164	原発性抗リン脂質抗体症候群	48
き		原発性側索硬化症	4
球脊髄性筋萎縮症	1	原発性胆汁性肝硬変	93
巨細胞性動脈炎	41	原発性免疫不全症候群	65
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100	顕微鏡的多発血管炎	43
筋萎縮性側索硬化症	2	痙攣重責型(二相性)急性脳症	129
偽性副甲状腺機能低下症	236	結節性硬化症	158
ギャロウェイ・モワト症候群	219	限局性皮質異形成	137
急速進行性糸球体腎炎	220	原発性高カイクロミクロン血症	262
強直性脊椎炎	271	こ	
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭び まん性病変）	279	好酸球性消化管疾患	98
巨大動静脈奇形（頸部顔面又は 四肢病変）	280	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	278	後縦靱帯骨化症	69
筋型糖原病	256	甲状腺ホルモン不応症	80
筋ジストロフィー	113	拘束型心筋症	59
く		広範脊柱管狭窄症	70
クッシング病	75	コステロ症候群	104
クリオピリン関連周期熱症候群	106	混合性結合組織病	52
クロウ・深瀬症候群	16	高 IgD 症候群	267
クローン病	96	好酸球性副鼻腔炎	306
クリッペル・トレノネー・ウェー バー症候群	281	抗糸球体基底膜腎炎	221
クルーゾン症候群	181	高チロシン血症 1 型	241
グルコーストランスポーター 1 欠損症	248	高チロシン血症 2 型	242
グルタル酸血症 1 型	249	高チロシン血症 3 型	243
グルタル酸血症 2 型	250	後天性赤芽球癆	283
		コケイン症候群	192
		骨形成不全症	274
		5p 欠失症候群	199
		コフィン・シリス症候群	185
		コフィン・ローリー症候群	176

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306 疾病)

病 名	告示の番号	病 名	告示の番号
さ		心室中核欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
再生不良性貧血	60	心室中核欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
再発性多発軟骨炎	55	す	
サルコイドーシス	84	スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
鰓耳腎症候群	190	スタージ・ウェバー症候群	157
左心低形成症候群	211	スミス・マギニス症候群	202
三尖弁閉鎖症	212	せ	
し		成人スチル病	54
CFC 症候群	103	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）	18
シェーグレン症候群	53	脊髄性筋委縮症	3
自己貪食空胞性ミオパチー	32	全身型若年性特発性関節炎	107
自己免疫性肝炎	95	全身性アミロイドーシス	28
自己免疫性溶血性貧血	61	全身性エリテマトーデス	49
シャルコ・マリー・トゥース病	10	全身性強皮症	51
重症筋無力症	11	先天性筋無力症候群	12
シュワルツ・ヤンペル症候群	33	先天性副腎低形成症	82
神経腺維腫症	34	先天性副腎皮質酵素欠損症	81
神経有棘赤血球症	9	脆弱 X 症候群	206
進行性核上性麻痺	5	脆弱 X 症候群関連疾患	205
進行性多巣性白質脳症	25	脊髄空洞症	117
色素性乾皮症	159	脊髄髄膜瘤	118
自己免疫性出血病 X III	288	先天性横隔膜ヘルニア	294
シトステロール血症	260	先天性核上性球麻痺	132
紫斑病性腎炎	224	先天性魚鱗癬	160
脂肪委縮症	265	先天性腎性尿崩症	225
若年発症型両側性感音難聴	304	先天性赤血球形成異常性貧血	282
修正大血管転位症	208	先天性大脳白質形成不全症	139
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154	先天性ミオパチー	111
神経細胞移動異常症	138	先天性無痛無汗症	130
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	先天性葉酸吸収不全	253
神経フェリチン症	121	前頭側頭葉変性症	127
進行性骨化性腺維異形成症	272		

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306 疾病)

病 名	告示の番号		
そ		特発性拡張型心筋症	57
早期ミオクロニー脳症	147	特発性間質性肺炎	85
総動脈幹遺残症	207	特発性基底核石灰化症	27
総排泄腔遺残	293	特発性血小板減少性紫斑病	63
総排泄腔外反症	292	特発性大腿骨頭壊死症	71
ソトス症候群	194	特発性門脈圧亢進症	92
た		禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123
大脳皮質基底核変性症	7	特発性後天性全身性無汗症	163
高安動脈炎	40	ドラベ症候群	140
多系統萎縮症	17	な	
多発血管炎性肉芽腫症	44	中條・西村症候群	268
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	那須・ハコラ病	174
多発性膿胞症	67	軟骨無形成症	276
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	に	
タナトフォリック骨異形成症	275	22q11.2 欠失症候群	203
多脾症候群	188	乳幼児肝巨大血管腫	295
タンジール病	261	尿素サイクル異常症	251
単心室症	210	ぬ	
弾性線維性仮性黄色腫	166	ヌーナン症候群	195
胆道閉鎖症	296	の	
ち		膿疱性乾癬(汎発型)	37
チャージ症候群	105	脳腱黄色腫症	263
中毒性表皮壊死症	39	脳表ヘモジデリン沈着症	122
腸管神経節細胞僅少症	101	嚢胞性線維症	299
遅発性内リンパ水腫	305	は	
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134	パーキンソン病	6
て		バージャー病	47
TNF 受容体関連周期性症候群	108	肺動脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87
天疱瘡	35	肺動脈性肺高血圧症	86
低ホスファターゼ症	172	バッド・キアリ症候群	91
と		ハンチントン病	8
		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

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306 疾病)

病 名	告示の番号	病 名	告示の番号
ひ		ベスレムミオパチー	31
肥大型心筋症	58	閉塞性細気管支炎	228
非典型溶血性尿毒症症候群	109	ペリー症候群	126
皮膚筋炎/多発性筋炎	50	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	234
表皮水泡症	36	片側巨脳症	136
PCDH19 関連症候群	152	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
肥厚性皮膚骨膜炎	165	ほ	
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	ポルフィリン症	254
ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症	239	ま	
ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症	238	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
ビッカースタッフ脳幹脳炎	128	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88
非特異性多発性小腸潰瘍症	290	慢性特発性偽性腸閉塞症	99
ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	291	マリネスコ・シェーグレン症候群	112
ふ		マルファン症候群	167
封入体筋炎	15	慢性再発性多発性骨髄炎	270
副腎白質ジストロフィー	20	み	
ブラウ症候群	110	ミトコンドリア病	21
プリオン病	23	ミオクロニー欠伸てんかん	142
ファイファー症候群	183	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
ファロー四徴症	215	む	
ファンconi貧血	285	無脾症候群	189
VATER 症候群	173	無βリボタンパク血症	264
フェニルケトン尿症	240	め	
複合カルボキシラーゼ欠損症	255	メープルシロップ尿症	244
副甲状腺機能低下症	235	メチルマロン酸血症	246
副腎皮質刺激ホルモン不応症	237	メビウス症候群	133
プラダー・ウィリ症候群	193	メンケス病	169
プロピオン酸血症	245	も	
へ		網膜色素変性症	90
ベーチェット病	56	もやもや病	22

医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(306 疾病)

病 名	告示の番号
モワット・ウィルソン症候群	178
や	
ヤング・シンプソン症候群	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	
ライソゾーム病	19
ラスムッセン脳炎	151
ランドウ・クレフナー症候群	155
り	
リンパ脈管筋腫症	89
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
る	
ルビンシュタイン・テイビ症候群	102
類天疱瘡(後天性表皮水泡症を含む)	162
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・ガストー症候群	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