

## 指定難病一覧

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332と333は令和元年7月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	54	成人スチル病
2	筋萎縮性側索硬化症	55	再発性多発軟骨炎
3	脊髄性筋萎縮症	56	ベーチェット病
4	原発性側索硬化症	57	特発性拡張型心筋症
5	進行性核上性麻痺	58	肥大型心筋症
6	パーキンソン病	59	拘束型心筋症
7	大脳皮質基底核変性症	60	再生不良性貧血
8	ハンチントン病	61	自己免疫性溶血性貧血
9	神経有棘赤血球症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
10	シャルコー・マリー・トウス病	63	特発性血小板減少性紫斑病
11	重症筋無力症	64	血栓性血小板減少性紫斑病
12	先天性筋無力症候群	65	原発性免疫不全症候群
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	66	IgA 腎症
14	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	67	多発性嚢胞腎
15	封入体筋炎	68	黄色靱帯骨化症
16	クローウ・深瀬症候群	69	後縦靱帯骨化症
17	多系統萎縮症	70	広範脊柱管狭窄症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	71	特発性大腿骨頭壊死症
19	ライソゾーム病	72	下垂体性ADH分泌異常症
20	副腎白質ジストロフィー	73	下垂体性TSH分泌亢進症
21	ミトコンドリア病	74	下垂体性PRL分泌亢進症
22	もやもや病	75	クッシング病
23	プリオン病	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
24	亜急性硬化性全脳炎	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
25	進行性多巣性白質脳症	78	下垂体前葉機能低下症
26	HTLV-1関連脊髄症	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合)
27	特発性基底核石灰化症	80	甲状腺ホルモン不応症
28	全身性アミロイドーシス	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
29	ウルリッヒ病	82	先天性副腎低形成症
30	遠位型ミオパチー	83	アジソン病
31	ベスレムミオパチー	84	サルコイドーシス
32	自己貪食空胞性ミオパチー	85	特発性間質性肺炎
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	86	肺動脈性肺高血圧症
34	神経線維腫症	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
35	天疱瘡	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
36	表皮水疱症	89	リンパ脈管筋腫症
37	膿疱性乾癬(汎発型)	90	網膜色素変性症
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	91	バッド・キアリ症候群
39	中毒性表皮壊死症	92	特発性門脈圧亢進症
40	高安動脈炎	93	原発性胆汁性胆管炎
41	巨細胞性動脈炎	94	原発性硬化性胆管炎
42	結節性多発動脈炎	95	自己免疫性肝炎
43	顕微鏡的多発血管炎	96	クローン病
44	多発血管炎性肉芽腫症	97	潰瘍性大腸炎
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	98	好酸球性消化管疾患
46	悪性関節リウマチ	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
47	バージャー病	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	101	腸管神経節細胞僅少症
49	全身性エリテマトーデス	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	103	CFC症候群
51	全身性強皮症	104	コステロ症候群
52	混合性結合組織病	105	チャージ症候群
53	シェーグレン症候群	106	クリオピリン関連周期熱症候群

## 指定難病一覧

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332と333は令和元年7月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
107	若年性特発性関節炎	158	結節性硬化症
108	TNF受容体関連周期性症候群	159	色素性乾皮症
109	非典型溶血性尿毒症症候群	160	先天性魚鱗癬
110	ブラウ症候群	161	家族性良性慢性天疱瘡
111	先天性ミオパチー	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	163	特発性後天性全身性無汗症
113	筋ジストロフィー	164	眼皮膚白皮症
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	165	肥厚性皮膚骨膜症
115	遺伝性周期性四肢麻痺	166	弾性線維性仮性黄色腫
116	アトピー性脊髄炎	167	マルファン症候群
117	脊髄空洞症	168	エーラス・ダンロス症候群
118	脊髄髄膜瘤	169	メンケス病
119	アイザックス症候群	170	オクシピタル・ホーン症候群
120	遺伝性ジストニア	171	ウィルソン病
121	神経フェリチン症	172	低ホスファターゼ症
122	脳表ヘモジデリン沈着症	173	VATER症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性	174	那須・ハコラ病
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	175	ウィーバー症候群
125	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	176	コフィン・ローリー症候群
126	ペリー症候群	177	ジュベール症候群関連疾患
127	前頭側頭葉変性症	178	モワット・ウィルソン症候群
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	179	ウィリアムズ症候群
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	180	ATR-X症候群
130	先天性無痛無汗症	181	クルーゾン症候群
131	アレキサンダー病	182	アペール症候群
132	先天性核上性球麻痺	183	ファイファー症候群
133	メビウス症候群	184	アントレー・ビクスラー症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	185	コフィン・シリス症候群
135	アイカルディ症候群	186	ロスマンド・トムソン症候群
136	片側巨脳症	187	歌舞伎症候群
137	限局性皮質異形成	188	多脾症候群
138	神経細胞移動異常症	189	無脾症候群
139	先天性大脳白質形成不全症	190	鰓耳腎症候群
140	ドラベ症候群	191	ウェルナー症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	192	コケイン症候群
142	ミオクロニー欠神てんかん	193	プラダー・ウィリ症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	194	ソトス症候群
144	レノックス・ガストー症候群	195	ヌーナン症候群
145	ウエスト症候群	196	ヤング・シンプソン症候群
146	大田原症候群	197	1p36欠失症候群
147	早期ミオクロニー脳症	198	4p欠失症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	199	5p欠失症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
150	環状20番染色体症候群	201	アンジェルマン症候群
151	ラスムッセン脳炎	202	スミス・マギニス症候群
152	PCDH19関連症候群	203	22q11.2欠失症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	204	エマヌエル症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	205	脆弱X症候群関連疾患
155	ランドウ・クレフナー症候群	206	脆弱X症候群
156	レット症候群	207	総動脈幹遺残症
157	スタージ・ウェーバー症候群	208	修正大血管転位症

## 指定難病一覧

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332と333は令和元年7月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
209	完全大血管転位症	259	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
210	単心室症	260	シトステロール血症
211	左心低形成症候群	261	タンジール病
212	三尖弁閉鎖症	262	原発性高カイトロミクロン血症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	263	脳腱黄色腫症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	264	無 $\beta$ リポタンパク血症
215	ファロー四徴症	265	脂肪萎縮症
216	両大血管右室起始症	266	家族性地中海熱
217	エプスタイン病	267	高IgD症候群
218	アルポート症候群	268	中條・西村症候群
219	ギャロウェイ・モワト症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アク
220	急速進行性糸球体腎炎	270	慢性再発性多発性骨髄炎
221	抗糸球体基底膜腎炎	271	強直性脊椎炎
222	一次性ネフローゼ症候群	272	進行性骨化性線維異形成症
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
224	紫斑病性腎炎	274	骨形成不全症
225	先天性腎性尿崩症	275	タナトフォリック骨異形成症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	276	軟骨無形成症
227	オスラー病	277	リンパ管腫症/ゴーハム病
228	閉塞性細気管支炎	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病)
230	肺胞低換気症候群	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
232	カーニー複合	282	先天性赤血球形成異常性貧血
233	ウォルフラム症候群	283	後天性赤芽球癆
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
235	副甲状腺機能低下症	285	ファンconi貧血
236	偽性副甲状腺機能低下症	286	遺伝性鉄芽球性貧血
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	287	エプスタイン症候群
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	289	クロンカイト・カナダ症候群
240	フェニルケトン尿症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
241	高チロシン血症1型	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸
242	高チロシン血症2型	292	総排泄腔外反症
243	高チロシン血症3型	293	総排泄腔遺残
244	メープルシロップ尿症	294	先天性横隔膜ヘルニア
245	プロピオン酸血症	295	乳幼児肝巨大血管腫
246	メチルマロン酸血症	296	胆道閉鎖症
247	イソ吉草酸血症	297	アラジール症候群
248	グルコーストランスポーター1欠損症	298	遺伝性膀胱炎
249	グルタル酸血症1型	299	嚢胞性線維症
250	グルタル酸血症2型	300	IgG4関連疾患
251	尿素サイクル異常症	301	黄斑ジストロフィー
252	リジン尿性蛋白不耐症	302	レーベル遺伝性視神経症
253	先天性葉酸吸収不全	303	アッシャー症候群
254	ポルフィリン症	304	若年発症型両側性感音難聴
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	305	遅発性内リンパ水腫
256	筋型糖原病	306	好酸球性副鼻腔炎
257	肝型糖原病	307	カナバン病
258	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	308	進行性白質脳症

## 指定難病一覧

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332と333は令和元年7月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
309	進行性ミオクローヌステんかん	322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
310	先天異常症候群	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
311	先天性三尖弁狭窄症	324	メチルグルタコン酸尿症
312	先天性僧帽弁狭窄症	325	遺伝性自己炎症疾患
313	先天性肺静脈狭窄症	326	大理石骨病
314	左肺動脈右肺動脈起始症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	328	前眼部形成異常
316	カルニチン回路異常症	329	無虹彩症
317	三頭酵素欠損症	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
318	シトリン欠損症	331	特発性多中心性キャッスルマン病
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
320	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	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
321	非ケトーシス型高グリシン血症		