

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病

(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	30	遠位型ミオパチー
2	筋萎縮性側索硬化症	31	ベスレムミオパチー
3	脊髄性筋萎縮症	32	自己貪食空胞性ミオパチー
4	原発性側索硬化症	33	シュワルツ・ヤンペル症候群
5	進行性核上性麻痺	34	神経線維腫症
6	パーキンソン病	35	天疱瘡
7	大脳皮質基底核変性症	36	表皮水疱症
8	ハンチントン病	37	膿疱性乾癬（汎発型）
9	神経有棘赤血球症	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
10	シャルコー・マリー・トゥース病	39	中毒性表皮壊死症
11	重症筋無力症	40	高安動脈炎
12	先天性筋無力症候群	41	巨細胞性動脈炎
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	42	結節性多発動脈炎
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	43	顕微鏡的多発血管炎
		44	多発血管炎性肉芽腫症
15	封入体筋炎	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
16	クロウ・深瀬症候群	46	悪性関節リウマチ
17	多系統萎縮症	47	バージャー病
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
19	ライソゾーム病	49	全身性エリテマトーデス
20	副腎白質ジストロフィー	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
21	ミトコンドリア病	51	全身性強皮症
22	もやもや病	52	混合性結合組織病
23	プリオン病	53	シェーグレン症候群
24	亜急性硬化性全脳炎	54	成人スチル病
25	進行性多巣性白質脳症	55	再発性多発軟骨炎
26	HTLV-1 関連脊髄症	56	ベーチェット病
27	特発性基底核石灰化症	57	特発性拡張型心筋症
28	全身性アミロイドーシス	58	肥大型心筋症
29	ウルリッヒ病	59	拘束型心筋症

60	再生不良性貧血	94	原発性硬化性胆管炎
61	自己免疫性溶血性貧血	95	自己免疫性肝炎
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	96	クローン病
63	特発性血小板減少性紫斑病	97	潰瘍性大腸炎
64	血栓性血小板減少性紫斑病	98	好酸球性消化管疾患
65	原発性免疫不全症候群	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
66	IgA 腎症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
67	多発性嚢胞腎	101	腸管神経節細胞僅少症
68	黄色靱帯骨化症	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
69	後縦靱帯骨化症	103	CFC 症候群
70	広範脊柱管狭窄症	104	コステロ症候群
71	特発性大腿骨頭壊死症	105	チャージ症候群
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	106	クリオピリン関連周期熱症候群
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	107	若年性特発性関節炎
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	108	TNF 受容体関連周期性症候群
75	クッシング病	109	非典型溶血性尿毒症症候群
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	110	ブラウ症候群
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	111	先天性ミオパチー
78	下垂体前葉機能低下症	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	113	筋ジストロフィー
80	甲状腺ホルモン不応症	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		
82	先天性副腎低形成症	115	遺伝性周期性四肢麻痺
83	アジソン病	116	アトピー性脊髄炎
84	サルコイドーシス	117	脊髄空洞症
85	特発性間質性肺炎	118	脊髄髄膜瘤
86	肺動脈性肺高血圧症	119	アイザックス症候群
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	120	遺伝性ジストニア
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	121	神経フェリチン症
89	リンパ脈管筋腫症	122	脳表ヘモジデリン沈着症
90	網膜色素変性症	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
91	バッド・キアリ症候群		
92	特発性門脈圧亢進症	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
93	原発性胆汁性胆管炎		

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	157	スタージ・ウェーバー症候群
		158	結節性硬化症
126	ペリー症候群	159	色素性乾皮症
127	前頭側頭葉変性症	160	先天性魚鱗癬
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	161	家族性良性慢性天疱瘡
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
130	先天性無痛無汗症	163	特発性後天性全身性無汗症
131	アレキサンダー病	164	眼皮膚白皮症
132	先天性核上性球麻痺	165	肥厚性皮膚骨膜炎
133	メビウス症候群	166	弾性線維性仮性黄色腫
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	167	マルファン症候群
135	アイカルディ症候群	168	エーラス・ダンロス症候群
136	片側巨脳症	169	メンケス病
137	限局性皮質異形成	170	オクシピタル・ホーン症候群
138	神経細胞移動異常症	171	ウィルソン病
139	先天性大脳白質形成不全症	172	低ホスファターゼ症
140	ドラベ症候群	173	VATER 症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	174	那須・ハコラ病
142	ミオクロニー欠神てんかん	175	ウィーバー症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	176	コフィン・ローリー症候群
144	レノックス・ガストー症候群	177	ジュベール症候群関連疾患
145	ウエスト症候群	178	モワット・ウィルソン症候群
146	大田原症候群	179	ウィリアムズ症候群
147	早期ミオクロニー脳症	180	A T R - X 症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	181	クルーゾン症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	182	アペール症候群
150	環状 20 番染色体症候群	183	ファイファー症候群
151	ラスムッセン脳炎	184	アントレー・ビクスラー症候群
152	P C D H 19 関連症候群	185	コフィン・シリス症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	186	ロスムンド・トムソン症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	187	歌舞伎症候群
		188	多脾症候群
155	ランドウ・クレフナー症候群	189	無脾症候群
156	レット症候群	190	鰓耳腎症候群

191	ウェルナー症候群	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
192	コケイン症候群	224	紫斑病性腎炎
193	プラダー・ウィリ症候群	225	先天性腎性尿崩症
194	ソトス症候群	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
195	ヌーナン症候群	227	オスラー病
196	ヤング・シンプソン症候群	228	閉塞性細気管支炎
197	1 p36 欠失症候群	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
198	4 p 欠失症候群	230	肺胞低換気症候群
199	5 p 欠失症候群	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	232	カーニー複合
201	アンジェルマン症候群	233	ウォルフラム症候群
202	スミス・マギニス症候群	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
203	22q11.2 欠失症候群	235	副甲状腺機能低下症
204	エマヌエル症候群	236	偽性副甲状腺機能低下症
205	脆弱 X 症候群関連疾患	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
206	脆弱 X 症候群	238	ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症
207	総動脈幹遺残症	239	ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症
208	修正大血管転位症	240	フェニルケトン尿症
209	完全大血管転位症	241	高チロシン血症 1 型
210	単心室症	242	高チロシン血症 2 型
211	左心低形成症候群	243	高チロシン血症 3 型
212	三尖弁閉鎖症	244	メープルシロップ尿症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	245	プロピオン酸血症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	246	メチルマロン酸血症
215	ファロー四徴症	247	イソ吉草酸血症
216	両大血管右室起始症	248	グルコーストランスポーター1 欠損症
217	エプスタイン病	249	グルタル酸血症 1 型
218	アルポート症候群	250	グルタル酸血症 2 型
219	ギャロウェイ・モワト症候群	251	尿素サイクル異常症
220	急速進行性糸球体腎炎	252	リジン尿性蛋白不耐症
221	抗糸球体基底膜腎炎	253	先天性葉酸吸収不全
222	一次性ネフローゼ症候群	254	ポルフィリン症

255	複合カルボキシラーゼ欠損症	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
256	筋型糖原病	285	ファンコニ貧血
257	肝型糖原病	286	遺伝性鉄芽球性貧血
258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	287	エプスタイン症候群
		288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
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	289	クロンカイト・カナダ症候群
		290	非特異性多発性小腸潰瘍症
260	シトステロール血症	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
261	タンジール病	292	総排泄腔外反症
262	原発性高カイロミクロン血症	293	総排泄腔遺残
263	脳腱黄色腫症	294	先天性横隔膜ヘルニア
264	無 β リポタンパク血症	295	乳幼児肝巨大血管腫
265	脂肪萎縮症	296	胆道閉鎖症
266	家族性地中海熱	297	アラジール症候群
267	高IgD症候群	298	遺伝性膀胱炎
268	中條・西村症候群	299	嚢胞性線維症
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	300	IgG4関連疾患
270	慢性再発性多発性骨髄炎	301	黄斑ジストロフィー
271	強直性脊椎炎	302	レーベル遺伝性視神経症
272	進行性骨化性線維異形成症	303	アッシャー症候群
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	304	若年発症型両側性感音難聴
274	骨形成不全症	305	遅発性内リンパ水腫
275	タナトフォリック骨異形成症	306	好酸球性副鼻腔炎
276	軟骨無形成症	307	カナバン病
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	308	進行性白質脳症
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	309	進行性ミオクローヌステんかん
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	310	先天異常症候群
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	311	先天性三尖弁狭窄症
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	312	先天性僧帽弁狭窄症
282	先天性赤血球形成異常性貧血	313	先天性肺静脈狭窄症
283	後天性赤芽球癆	314	左肺動脈右肺動脈起始症

315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／ L M X 1 B 関連腎症	324	メチルグルタコン酸尿症
316	カルニチン回路異常症	325	遺伝性自己炎症疾患
317	三頭酵素欠損症	326	大理石骨病
318	シトリン欠損症	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	328	前眼部形成異常
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	329	無虹彩症
321	非ケトーシス型高グリシン血症	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症
322	β —ケトチオラーゼ欠損症	331	特発性多中心性キャッスルマン病
323	芳香族L—アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		