

指定難病一覧(333疾患) 2/2

病名	番号
先天性僧帽弁狭窄症	313
先天性肺静脈狭窄症	82
先天性副腎低形成症	81
先天性副腎皮質酵素欠損症	20
脆弱X症候群	205
脆弱X症候群関連疾患	117
脊髄空洞症	118
脊髄髄膜瘤	294
先天性横隔膜ヘルニア	132
先天性核上性球麻痺	160
先天性魚鱗癬	225
先天性腎性尿崩症	282
先天性赤血球形成異常性貧血	139
先天性大脳白質形成不全症	111
先天性ミオパチー	130
先天性無痛無汗症	253
先天性葉酸吸収不全	127
前頭側頭葉変性症	
そ	147
早期ミオクロニー脳症	207
総動脈幹遺残症	293
総排泄腔遺残	292
総排泄腔外反症	194
ソトス症候群	
た	7
大脳皮質基底核変性症	326
大理石骨病	40
高安動脈炎	17
多系統萎縮症	44
多発血管炎性肉芽腫症	13
多発性硬化症/視神経脊髄炎	67
多発性嚢胞腎	200
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	284
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	275
タナトフォリック骨異形成症	188
多脾症候群	261
タンジール病	210
単心室症	166
弾性線維性仮性黄色腫	296
胆道閉鎖症	
ち	105
チャージ症候群	39
中毒性表皮壊死症	101
腸管神経節細胞減少症	305
遅発性内リンパ水腫	134
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	
て	108
TNF受容体関連周期性症候群	35
天疱瘡	172
低ホスファターゼ症	
と	57
特発性拡張型心筋症	85
特発性間質性肺炎	27
特発性基底核石灰化症	63
特発性血小板減少性紫斑病	327
特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	71
特発性大腿骨頭壊死症	331
特発性多中心性キャッスルマン病	92
特発性門脈圧亢進症	123
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	163
特発性後天性全身性無汗症	140
ドラベ症候群	
な	268
中條・西村症候群	174
那須・ハコラ病	276
軟骨無形成症	153
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	

病名	番号
に	203
22q11.2欠失症候群	295
乳幼児肝巨大血管腫	251
尿素サイクル異常症	
ぬ	195
ヌーナン症候群	
ね	315
ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	
の	37
膿疱性乾癬(汎発型)	263
脳腱黄色腫症	122
脳脊へモジゲリン沈着症	299
嚢胞性線維症	
は	6
パーキンソン病	47
バージャー病	87
肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	86
肺動脈性肺高血圧症	333
ハッチンソン・ギルフォード症候群	91
バッド・キアリ症候群	8
ハンチントン病	229
肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	230
肺胞低換気症候群	
ひ	58
非ケトーシス型高グリシン血症	109
肥大型心筋症	321
非典型型溶血性尿毒症候群	50
皮膚筋炎/多発性筋炎	36
表皮水疱症	152
PCDH19関連症候群	165
肥厚性皮膚骨膜症	114
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	124
皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	239
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	238
ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	128
ピッカースタッフ脳幹脳炎	290
非特異性多発性小腸潰瘍症	291
ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	
ふ	15
封入体筋炎	20
副腎白質ジストロフィー	110
ブラウ症候群	23
プリオン病	183
ファイファー症候群	215
ファロー四徴症	285
ファンconi貧血	173
VATER症候群	240
フェニルケトン尿症	255
複合カルボキシラーゼ欠損症	235
副甲状腺機能低下症	237
副腎皮質刺激ホルモン不応症	193
ブラダー・ウィリ症候群	245
プロピオン酸血症	
へ	56
β-ケトチオラーゼ欠損症	31
ペーチェット病	322
ベスレムミオパチー	228
閉塞性細気管支炎	126
ペリー症候群	234
ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	136
片側巨脳症	149
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	

病名	番号
ほ	323
芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	62
発作性夜間ヘモグロビン尿症	254
ポルフィリン症	
ま	14
慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	88
慢性血栓性肺高血圧症	99
慢性特発性偽性腸閉塞症	112
マリネスコ・シェーグレン症候群	167
マルファン症候群	270
慢性再発性多発性骨髄炎	
み	21
ミトコンドリア病	142
ミオクロニー欠神てんかん	143
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
む	329
無虹彩症	189
無脾症候群	264
無βリポタンパク血症	
め	244
メープルシロップ尿症	324
メチルグルタコン酸尿症	246
メチルマロン酸血症	133
メビウス症候群	169
メンケス病	
も	90
網膜色素変性症	22
もやもや病	178
モワット・ウィルソン症候群	
や	196
ヤング・シンプソン症候群	
ゆ	148
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
よ	198
4p欠失症候群	
ら	19
ライソゾーム病	151
ラスマッセン脳炎	155
ランドウ・クレフナー症候群	
り	89
リンパ脈管筋腫症	252
リジン尿性蛋白不耐症	216
両大血管右室起始症	277
リンパ管腫症/ゴーム病	
る	102
ルビンシュタイン・テイビ症候群	162
類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	
れ	302
レーベル遺伝性視神経症	259
レチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	156
レット症候群	144
レノックス・ガストー症候群	
ろ	186
ロスモンド・トムソン症候群	273
肋骨異常を伴う先天性側弯症	

指定難病一覧

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

