

# 指定難病一覧(333疾患)

平成26年5月に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が公布され、平成27年1月1日から、新たな難病医療費助成制度が始まりました。

令和元年7月1日に2疾病が追加され、指定難病は333疾患となりました。

本制度は、指定難病に罹している方のうち一定の要件を満たす方に対し、当該疾病に対する医療等に係る費用について、医療保険等適用後の自己負担分を助成する制度です。

病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号
あ		オスラー病	227	け	42	自己免疫性溶血性貧血	61
IgA腎症	66	か	97	結節性多発動脈炎	64	シトリン欠損症	318
亜急性硬化性全脳炎	24	潰瘍性大腸炎	97	血栓性血小板減少性紫斑病	94	シャルコー・マリー・トゥース病	10
悪性関節リウマチ	46	下垂体性ADH分泌異常症	72	原発性硬化性胆管炎	94	重症筋無力症	11
アジソン病	83	下垂体性成長ゴナドトロビン分泌亢進症	76	原発性抗リン脂質抗体症候群	48	ジュベール症候群関連疾患	177
アイカルディ症候群	135	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77	原発性側索硬化症	4	シユワルツ・ヤンペル症候群	33
アイザックス症候群	119	下垂体性TSH分泌亢進症	73	原発性胆汁性肝硬変	93	神経線維腫症	34
IgG関連疾患	300	下垂体性PRL分泌亢進症	74	原発性免疫不全症候群	65	神経有棘赤血球症	9
アッシャー症候群	303	下垂体前葉機能低下症	78	顕微鏡的多発血管炎	43	進行性核上性麻痺	5
アトピー性脊髄炎	116	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79	痙攣重積型(二相性)急性脳症	129	進行性多発性白質脳症	25
アペール症候群	182	カーニー複合	232	結節性硬化症	158	進行性白質脳症	308
アラジール症候群	297	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141	限局性皮質異形成	147	進行性ミオクローヌスてんかん	309
α1-アントリプシン欠乏症	231	家族性地中海熱	266	原発性高カリモクロン血症	262	色素性乾皮症	159
アルポート症候群	218	家族性良性慢性天疱瘡	161	こ		自己免疫性出血病XIII	288
アレキサンダー病	131	カナバン病	307	好酸球性消化管疾患	98	シストロール血症	260
アンジェルマン症候群	201	化膿性無菌性関節炎・壞疽性臍皮症・アクネ症候群	269	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	紫斑病性腎炎	224
アントレー・ピクスラー症候群	184	歌舞伎症候群	187	後継靭帯骨化症	69	脂肪萎縮症	265
い		ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスクレーベル欠損症	258	甲状腺ホルモン不応症	80	若年性特発性関節炎	107
イソ吉草酸血症	247	カルニチン回路異常症	316	拘束型心筋症	59	若年発症型両側性感音難聴	304
一次性ネフローゼ症候群	222	肝型糖原病	257	広範脊柱管狭窄症	70	修正大血管転位症	208
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	膠様滴状角膜ジストロフィー	332	徐波睡眠持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
1p36欠失症候群	197	環状20番染色体症候群	150	コステロ症候群	104	神経細胞移動異常症	138
遺伝性自己炎症疾患	325	完全大血管転位症	209	混合性結合組織病	52	神経エリチン症	121
遺伝性ジストニア	120	眼皮膚白皮症	164	高IgD症候群	267	進行性骨化性線維異形成症	272
遺伝性周期性四肢麻痺	115	き		好酸球性副鼻腔炎	306	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
遺伝性肺炎	298	球脊髄性筋萎縮症	1	抗糸球体基底膜腎炎	221	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
遺伝性鉄芽球性貧血	286	巨細胞性動脈炎	41	高チロシン血症1型	241	す	
う		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100	高チロシン血症2型	242	ステーヴンス・ジョンソン症候群	38
ウルリッヒ病	29	筋萎縮性側索硬化症	2	高チロシン血症3型	243	スターージ・ウェーバー症候群	157
ウイーバー症候群	175	偽性副甲状腺機能低下症	236	後天性赤芽球病	283	スマス・マギニス症候群	202
ウイリアムズ症候群	179	ギャロウエイ・モワト症候群	219	コケイン症候群	192	せ	
ウイルソン病	171	急速進行性糸球体腎炎	220	骨形成不全症	274	成人スチル病	54
ウエスト症候群	145	強直性脊椎炎	271	5p欠失症候群	199	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
ウェルナー症候群	191	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279	コフイン・シリス症候群	185	脊髄性筋萎縮症	3
ウォルフライム症候群	233	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280	コフイン・ローリー症候群	176	セビアブテリン還元酵素(SR)欠損症	319
え		巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278	さ		前眼部形成異常	328
HTLV-1関連脊髄症	26	筋型糖原病	256	再生不良性貧血	60	全身性アミロイドーシス	28
遠位型ミオパチー	30	筋ジストロフィー	113	再発性多発軟骨炎	55	全身性エリテマトーデス	49
ATR-X症候群	180	く		左肺動脈右肺動脈起始症	314	全身性強皮症	51
エーラス・ダンロス症候群	168	クッシング病	75	サルコイドーシス	84	先天異常症候群	310
エプスタイン症候群	287	クリオビリン関連周期熱症候群	106	鰓耳腎症候群	190	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
エプスタイン病	217	クロウ・深瀬症候群	16	左心低形成症候群	211	先天性筋無力症候群	12
エマヌエル症候群	204	クローン病	96	三尖弁閉鎖症	212	先天性グリコシルホスファジルイノシトール(GPI)欠損症	320
お		クリップベルトレンナー・ウェーバー症候群	281	三頭酵素欠損症	317	先天性三尖弁狭窄症	311
黄色韌帶骨化症	68	クルーゾン症候群	181	し		先天性僧帽弁狭窄症	312
黄斑ジストロフィー	301	グルコーストランスポーター1欠損症	248	CFC症候群	103	先天性肺静脈狭窄症	313
大田原症候群	146	グルタル酸血症1型	249	シェーグレン症候群	53	先天性副腎低形成症	82
オクシピタル・ホーン症候群	170	グルタル酸血症2型	250	自己食空胞性ミオパチー	32	先天性副腎皮質酵素欠損症	81
病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号
脆弱X症候群関連疾患	205	特発性間質性肺炎	85	肥厚性皮膚骨膜症	165	む	
脊髄空洞症	117	特発性基底核石灰化症	27	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	無虹彩症	329
脊髄膜瘤	118	特発性血小板減少性紫斑病	63	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	無脾症候群	189
先天性横隔膜ヘルニア	294	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239	無βリボタンパク血症	264
先天性核上性球麻痺	132	特発性大腿骨頭壞死症	71	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238	め	
先天性魚鱗癬	160	特発性多中心性キャッスルマン病	331	ピッカースタッフ脳幹脳炎	128	メープルシロップ尿症	244
先天性腎性尿崩症	225	特発性門脈圧亢進症	92	非特異性多発性小腸潰瘍症	290	メチルグルタコン酸尿症	324
先天性赤球形形成異常性貧血	282	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	291	メチルマロン酸血症	246
先天性大脳白質形成不全症	139	特発性後天性全身性無汗症	163	ふ		メビウス症候群	133
先天性ミオパチー	111	ドライ症候群	140	封入体筋炎	15	メンケス病	169
先天性無痛無汗症	130	な		副腎白質ジストロフィー	20	も	
先天性葉酸吸收不全	253	中條・西村症候群	268	ブライ症候群	110	網膜色素変性症	90
前頭側頭葉変性症	127	那須・ハコラ病	174	プリオン病	23	もやもや病	22
そ		軟骨無形成症	276	ファイファー症候群	183	モット・ウィルソン症候群	178
早期ミオクロニー脳症	147	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153	フアロー四徴症	215	や	
総動脈幹遺残症	207	に		ファンコニ貧血	285	ヤング・シンプソン症候群	196
総排泄腔遺残	293	22q11.2欠失症候群	203	VATER症候群	173	ゆ	
総排泄腔外反症	292	乳幼児肝巨大血管腫	295	フェニルケトン尿症	240	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
ソトス症候群	194	尿素サイクル異常症	251	複合カルボキシラーゼ欠損症	255	よ	
た		ぬ		副甲状腺機能低下症	235	4p欠失症候群	198
大脑皮質基底核変性症	7	ね		副腎皮質刺激ホルモン不応症	237	ら	
大理石骨病	326	ネイルバテラ症候群(爪蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	315	プラダード・ウイリ症候群	193	ライゾーム病	19
高安動脈炎	40	の		プロピオノ酸血症	245	ラスマッセン脳炎	151
多系統萎縮症	17	膿疱性乾癬(汎発型)	37	ヘ		ランドウ・クレーナー症候群	155
多発血管炎性肉芽腫症	44	脳膜黄色腫症	263	β-ケトチオラーゼ欠損症	56	リ	
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	脳表ヘモジデリン沈着症	122	ペーチェット病	31	リンパ脈管筋腫症	89
多発性囊胞腎	67	囊胞性線維症	299	ベスレムミオパチー	322	リジン尿性蛋白不耐症	252
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	は		閉塞性細管支炎	228	両大血管右室起始症	216
ダイアモンド・ブラックファン貧血	284	パーキンソン病	6	ペリー症候群	126	リンパ管腫症/ゴーハム病	277
タナトフォリック骨異形成症	275	バージャー病	47	ペルオキソソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234	る	
多脾症候群	188	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87	片側巨脳症	136	ルビンシュタイン・ティビ症候群	102
タンジール病	261	肺動脈肺高血圧症	86	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162
単心室症	210	ハッチャンソン・ギルフォード症候群	333	ほ		れ	
弹性線維性仮性黄色腫	166	ハンチントン病	91	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323	レーベル遺伝性視神経症	302
胆道閉鎖症							