指定難病一覧（３３８疾患）

2014(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（難病法）」が制定され、2015(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。
難病法の定義・基準に基づいて本医療費助成制度の対象となる難病を「指定難病」とよびます。
指定難病は、2021(令和3)年11月1日に1疾患の統合および5疾患の新規追加があり、338疾患となりました。

病名	告示の番号
あ	
IgA腎症	66
亜急性硬化性全脳炎	24
悪性関節リウマチ	46
アジソン病	83
アイカルディ症候群	135
アイザックス症候群	119
IgG4関連疾患	300
アッシャー症候群	303
アトピー性脊髄炎	116
アペール症候群	182
アラジール症候群	297
α1-アンチトリプシン欠乏症	231
アルポート症候群	218
アレキサンダー病	131
アンジェルマン症候群	201
アントレー・ビクスラー症候群	184
い	
イソ吉草酸血症	247
一次性ネフローゼ症候群	222
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223
1p36欠失症候群	197
遺伝性自己炎症疾患	325
遺伝性ジストニア	120
遺伝性周期性四肢麻痺	115
遺伝性膵炎	298
遺伝性鉄芽球性貧血	286
う	
ウルリッヒ病	29
ウィーバー症候群	175
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
ウォルフラム症候群	233
え	
HTLV-1関連脊髄症	26
遠位型ミオパチー	30
ATR-X症候群	180
エーラス・ダンロス症候群	168
エプスタイン症候群	287
エプスタイン病	217
エマヌエル症候群	204
お	
黄色靱帯骨化症	68
黄斑ジストロフィー	301
大田原症候群	146
オクシピタル・ホーン症候群	170
オスラー病	227
か	
潰瘍性大腸炎	97
下垂体性ADH分泌異常症	72
下垂体性成長ゴナドトロピン分泌亢進症	76
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77
下垂体性TSH分泌亢進症	73
下垂体性PRL分泌亢進症	74
下垂体前葉機能低下症	78
家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79
カーニー複合	232
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141
家族性地中海熱	266
家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	336
家族性良性慢性天疱瘡	161
カナバン病	307
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269
歌舞伎症候群	187
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
カルニチン回路異常症	316
肝型糖原病	257
間質性膀胱炎(ハンナ型)	226
環状20番染色体症候群	150
完全大血管転位症	209
眼皮膚白皮症	164
き	
球脊髄性筋萎縮症	1
巨細胞性動脈炎	41
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
筋萎縮性側索硬化症	2
偽性副甲状腺機能低下症	236
ギャロウェイ・モワト症候群	219
急速進行性糸球体腎炎	220
強直性脊椎炎	271
巨大静脈奇形(頚部口腔咽頭びまん性病変)	279
巨大動静脈奇形(頚部顔面又は四肢病変)	280
巨大リンパ管奇形(頚部顔面病変)	278
筋型糖原病	256
筋ジストロフィー	113
く	
クッシング病	75
クリオピリン関連周期熱症候群	106
クロウ・深瀬症候群	16
クローン病	96
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281
クルーゾン症候群	181
グルコーストランスポーター1欠損症	248
グルタル酸血症1型	249
グルタル酸血症2型	250
クロンカイト・カナダ症候群	289
け	
結節性多発動脈炎	42
血栓性血小板減少性紫斑病	64
原発性硬化性胆管炎	94
原発性抗リン脂質抗体症候群	48
原発性側索硬化症	4
原発性胆汁性肝硬変	93
原発性免疫不全症候群	65
顕微鏡的多発血管炎	43
痙攣重積型(二相性)急性脳症	129
結節性硬化症	158
限局性皮質異形成	137
原発性高カイロミクロン血症	262
こ	
好酸球性消化管疾患	98
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
後縦靱帯骨化症	69
甲状腺ホルモン不応症	80
拘束型心筋症	59
広範脊柱管狭窄症	70
膠様滴状角膜ジストロフィー	332
コステロ症候群	104
混合性結合組織病	52
高IgD症候群	267
好酸球性副鼻腔炎	306
抗糸球体基底膜腎炎	221
高チロシン血症1型	241
高チロシン血症2型	242
高チロシン血症3型	243
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
さ	
再生不良性貧血	60
再発性多発軟骨炎	55
サルコイドーシス	84
鰓耳腎症候群	190
左心低形成症候群	211
三尖弁閉鎖症	212
三頭酵素欠損症	317
し	
CFC症候群	103
シェーグレン症候群	53
自己貪食空胞性ミオパチー	32
自己免疫性肝炎	95
自己免疫性溶血性貧血	61
シトリン欠損症	318
シャルコー・マリー・トゥース病	10
重症筋無力症	11
ジュベール症候群関連疾患	177
シュワルツ・ヤンペル症候群	33
神経線維腫症	34
神経有棘赤血球症	9
進行性核上性麻痺	5
進行性多巣性白質脳症	25
進行性白質脳症	308
進行性ミオクローヌスてんかん	309
色素性乾皮症	159
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
シトステロール血症	260
紫斑病性腎炎	224
脂肪萎縮症	265
若年性特発性関節炎	107
若年発症型両側性感音難聴	304
修正大血管転位症	208
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
神経細胞移動異常症	138
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
神経フェリチン症	121
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
進行性骨化性線維異形成症	272
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
す	
スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
スタージ・ウェーバー症候群	157
スミス・マギニス症候群	202
せ	
成人スチル病	54
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
脊髄性筋萎縮症	3
セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	319
前眼部形成異常	328
全身性アミロイドーシス	28
全身性エリテマトーデス	49
全身性強皮症	51
先天異常症候群	310
先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
先天性筋無力症候群	12
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	320
先天性三尖弁狭窄症	311
先天性僧帽弁狭窄症	312
先天性肺静脈狭窄症	313
先天性副腎低形成症	82
先天性副腎皮質酵素欠損症	81
脆弱X症候群	206
脆弱X症候群関連疾患	205
脊髄空洞症	117
脊髄髄膜瘤	118
先天性横隔膜ヘルニア	294
先天性核上性球麻痺	132
先天性魚鱗癬	160
先天性腎性尿崩症	225
先天性赤血球形成異常性貧血	282
先天性大脳白質形成不全症	139
先天性ミオパチー	111
先天性無痛無汗症	130
先天性葉酸吸収不全	253
前頭側頭葉変性症	127
そ	
早期ミオクロニー脳症	147
総動脈幹遺残症	207
総排泄腔遺残	293
総排泄腔外反症	292
ソトス症候群	194
た	
大脳皮質基底核変性症	7
大理石骨病	326
高安動脈炎	40
多系統萎縮症	17
多発血管炎性肉芽腫症	44
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13
多発性嚢胞腎	67
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
ダイアモンド・ブラックファン貧血	284
タナトフォリック骨異形成症	275
多脾症候群	188
タンジール病	261
単心室症	210
弾性線維性仮性黄色腫	166
胆道閉鎖症	296
ち	
チャージ症候群	105
中毒性表皮壊死症	39
腸管神経節細胞僅少症	101
遅発性内リンパ水腫	305
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134
て	
TNF受容体関連周期性症候群	108
天疱瘡	35
低ホスファターゼ症	172
と	
特発性拡張型心筋症	57
特発性間質性肺炎	85
特発性基底核石灰化症	27
特発性血小板減少性紫斑病	63
特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327
特発性大腿骨頭壊死症	71
特発性多中心性キャッスルマン病	331
特発性門脈圧亢進症	92
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123
特発性後天性全身性無汗症	163
ドラベ症候群	140
な	
中條・西村症候群	268
那須・ハコラ病	174
軟骨無形成症	276
難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153
に	
22q11.2欠失症候群	203
乳幼児肝巨大血管腫	295
尿素サイクル異常症	251
ぬ	
ヌーナン症候群	195
ね	
ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症	315
ネフロン癆	335
の	
膿疱性乾癬(汎発型)	37
脳クレアチン欠乏症候群	334
脳腱黄色腫症	263
脳表ヘモジデリン沈着症	122
嚢胞性線維症	299
は	
パーキンソン病	6
バージャー病	47
肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87
肺動脈性肺高血圧症	86
ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
バッド・キアリ症候群	91
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
ひ	
非ケトーシス型高グリシン血症	321
肥大型心筋症	58
左肺動脈右肺動脈起始症	314
非典型溶血性尿毒症症候群	109
皮膚筋炎/多発性筋炎	50
表皮水疱症	36
PCDH19関連症候群	152
肥厚性皮膚骨膜症	165
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239
ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238
ビッカースタッフ脳幹脳炎	128
非特異性多発性小腸潰瘍症	290
ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	291
ふ	
封入体筋炎	15
副腎白質ジストロフィー	20
ブラウ症候群	110
プリオン病	23
ファイファー症候群	183
ファロー四徴症	215
ファンコニ貧血	285
VATER症候群	173
フェニルケトン尿症	240
複合カルボキシラーゼ欠損症	255
副甲状腺機能低下症	235
副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
プラダー・ウィリ症候群	193
プロピオン酸血症	245
へ	
βーケトチオラーゼ欠損症	322
ベーチェット病	56
ベスレムミオパチー	31
閉塞性細気管支炎	228
ペリー症候群	126
ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234
片側巨脳症	136
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149
ほ	
芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ホモシスチン尿症	337
ポルフィリン症	254
ま	
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
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88
慢性特発性偽性腸閉塞症	99
マリネスコ・シェーグレン症候群	112
マルファン症候群	167
慢性再発性多発性骨髄炎	270
み	
ミトコンドリア病	21
ミオクロニー欠神てんかん	142
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143
む	
無虹彩症	329
無脾症候群	189
無βリポタンパク血症	264
め	
メープルシロップ尿症	244
メチルグルタコン酸尿症	324
メチルマロン酸血症	246
メビウス症候群	133
メンケス病	169
も	
網膜色素変性症	90
もやもや病	22
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(後天性表皮水疱症を含む。)	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

参照▶指定難病一覧
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html

ASrid © 2023 ASrid.

RDD JAPAN

RARE DISEASE DAY®