

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

疾病名			
あ	135	アイカルディ症候群	
	119	アイザックス症候群	
	66	IgA腎症	
	300	IgG4関連疾患	
	24	亜急性硬化性全脳炎	
	46	悪性関節リウマチ	
	83	アジソン病	
	303	アッシャー症候群	
	116	アトピー性脊髄炎	
	182	アペール症候群	
	297	アラジール症候群	
	231	1-アンチトリプシン欠乏症	
	218	アルポート症候群	
	131	アレキササンダー病	
	201	アンジェルマン症候群	
	184	アントレー・ビクスラー症候群	
	い	247	イソ吉草酸血症
		197	1p36欠失症候群
222		一次性ネフローゼ症候群	
223		一次性膜性増殖性糸球体腎炎	
325		遺伝性自己炎症疾患	
120		遺伝性ジストニア	
115		遺伝性周期性四肢麻痺	
286		遺伝性鉄芽球性貧血	
298		遺伝性腭炎	
う		175	ウィーバー症候群
	179	ウィリアムズ症候群	
	171	ウィルソン病	
	145	ウエスト症候群	
	191	ウェルナー症候群	
	233	ウォルフラム症候群	
	29	ウルリッヒ病	
	え	168	エーラス・ダンロス症候群
26		HTLV-1関連脊髄症	
180		ATR-X症候群	
287		エプスタイン症候群	
217		エプスタイン病	
204		エマヌエル症候群	
30		遠位型ミオパチー	
お	68	黄色靭帯骨化症	
	301	黄斑ジストロフィー	
	146	大田原症候群	
	170	オクシピタル・ホーン症候群	
	227	オスラー病	
か	232	カーニー複合	

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

疾病名		
	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	97	潰瘍性大腸炎
	72	下垂体性ADH分泌異常症
	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	73	下垂体性TSH分泌亢進症
	74	下垂体性PRL分泌亢進症
	78	下垂体前葉機能低下症
	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	266	家族性地中海熱
	161	家族性良性慢性天疱瘡
	307	カナバン病
	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	187	歌舞伎症候群
	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
	316	カルニチン回路異常症
	257	肝型糖原病
	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	150	環状20番染色体症候群
	209	完全大血管転位症
	164	眼皮膚白皮症
き	236	偽性副甲状腺機能低下症
	219	ギャロウェイ・モワト症候群
	1	球脊髄性筋萎縮症
	220	急速進行性糸球体腎炎
	271	強直性脊椎炎
	41	巨細胞性動脈炎
	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	2	筋萎縮性側索硬化症
	256	筋型糖原病
	113	筋ジストロフィー
く	75	クッシング病
	106	クリオピリン関連周期熱症候群
	281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群
	181	クルーゾン症候群
	248	グルコーストランスポーター1欠損症
	249	グルタル酸血症1型
	250	グルタル酸血症2型
	16	クロウ・深瀬症候群
	96	クローン病
	289	クロンカイト・カナダ症候群
け	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症

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

疾病名		
	158	結節性硬化症
	42	結節性多発動脈炎
	64	血栓性血小板減少性紫斑病
	137	限局性皮質異形成
	262	原発性高カイロミクロン血症
	94	原発性硬化性胆管炎
	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
	4	原発性側索硬化症
	93	原発性胆汁性胆管炎
	65	原発性免疫不全症候群
	43	顕微鏡的多発血管炎
こ	267	高IgD症候群
	98	好酸球性消化管疾患
	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	306	好酸球性副鼻腔炎
	69	後縦靭帯骨化症
	80	甲状腺ホルモン不応症
	59	拘束型心筋症
	70	広範脊柱管狭窄症
	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
	104	コステロ症候群
	52	混合性結合組織病
	221	抗糸球体基底膜腎炎
	241	高チロシン血症1型
	242	高チロシン血症2型
	243	高チロシン血症3型
	283	後天性赤芽球癆
	192	コケイン症候群
	274	骨形成不全症
	199	5p欠失症候群
	185	コフィン・シリス症候群
	176	コフィン・ローリー症候群
さ	60	再生不良性貧血
	55	再発性多発軟骨炎
	190	鰓耳腎症候群
	211	左心低形成症候群
	84	サルコイドーシス
	212	三尖弁閉鎖症
	317	三頭酵素欠損症
し	103	CFC症候群
	53	シェーグレン症候群
	159	色素性乾皮症
	32	自己貪食空胞性ミオパチー
	95	自己免疫性肝炎
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

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

疾病名	
	61 自己免疫性溶血性貧血
	260 シトステロール血症
	318 シトリン欠損症
	224 紫斑病性腎炎
	265 脂肪萎縮症
	107 若年性特発性関節炎(変更前:全身型若年性特発性関節炎)
	304 若年発症型両側性感音難聴
	10 シャルコー・マリー・トゥース病
	11 重症筋無力症
	208 修正大血管転位症
	33 シュワルツ・ヤンペル症候群
	177 ジュベール症候群関連疾患(変更前:有馬症候群)
	34 神経線維腫症
	9 神経有棘赤血球症
	5 進行性核上性麻痺
	272 進行性骨化性線維異形成症
	25 進行性多巣性白質脳症
	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	138 神経細胞移動異常症
	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
	121 神経フェリチン症
	308 進行性白質脳症
	309 進行性ミオクロームスてんかん
	214 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
	213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
す	157 スタージ・ウェーバー症候群
	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群
	202 スミス・マギニス症候群
せ	206 脆弱X症候群
	205 脆弱X症候群関連疾患
	54 成人スチル病
	117 脊髄空洞症
	18 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	118 脊髄髄膜瘤
	3 脊髄性筋萎縮症
	319 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
	328 前眼部形成異常
	28 全身性アミロイドーシス
	49 全身性エリテマトーデス
	51 全身性強皮症
	310 先天異常症候群
	294 先天性横隔膜ヘルニア
	132 先天性核上性球麻痺
	330 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症(変更前:先天性気管狭窄症)
	12 先天性筋無力症候群

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

疾病名		
	160	先天性魚鱗癬
	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
	311	先天性三尖弁狭窄症
	225	先天性腎性尿崩症
	312	先天性僧帽弁狭窄症
	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
	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
	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	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	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
	275	タナトフォリック骨異形成症
	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
	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	305	遅発性内リンパ水腫
	105	チャージ症候群
	134	中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群
	39	中毒性表皮壊死症
	101	腸管神経節細胞僅少症
て	108	TNF受容体関連周期性症候群
	172	低ホスファターゼ症
	35	天疱瘡
と	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	57	特発性拡張型心筋症
	85	特発性間質性肺炎

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

疾病名	
	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。)
	163 特発性後天性全身性無汗症
	71 特発性大腿骨頭壊死症
	331 特発性多中心性キャスルマン病
	92 特発性門脈圧亢進症
	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
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	263 脳腱黄色腫症
	122 脳表ヘモジデリン沈着症
	37 膿疱性乾癬(汎発型)
	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
	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
	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
ひ	152 PCDH19関連症候群
	321 非ケトーシス型高グリシン血症
	165 肥厚性皮膚骨膜炎
	114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	58 肥大型心筋症
	314 左肺動脈右肺動脈起始症
	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 ビッカースタッフ脳幹脳炎
	109 非典型溶血性尿毒症症候群
	290 非特異性多発性小腸潰瘍症
	50 皮膚筋炎 / 多発性筋炎
	36 表皮水疱症
	291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)

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

疾病名			
ふ	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	
	15	封入体筋炎	
	240	フェニルケトン尿症	
	235	副甲状腺機能低下症	
	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	
	20	副腎白質ジストロフィー	
	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
	110	ブラウ症候群	
	193	ブラダー・ウィリ症候群	
	23	プリオン病	
	245	プロピオン酸血症	
	へ	322	ケトチオラーゼ欠損症
		56	ベーチェット病
		228	閉塞性細気管支炎
31		ベスレムミオパチー	
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	
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	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
	167	マルファン症候群	
	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	
	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
	270	慢性再発性多発性骨髄炎	
	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	
み	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	
	21	ミトコンドリア病	
む	329	無虹彩症	
	189	無脾症候群	
	264	無 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	

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

疾病名		
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	ラスムッセン脳炎
	155	ランドウ・クレフナー症候群
り	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/ゴーハム病
	89	リンパ脈管筋腫症
る	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
れ	302	レーベル遺伝性視神経症
	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
	156	レット症候群
	144	レノックス・ガスター症候群
ろ	186	ロスムンド・トムソン症候群
	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症