

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	病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号
あ		お		か		す	
IgA腎症	66	黄色靱帯骨化症	68	潰瘍性大腸炎	97	自己免疫性肝炎	95
亜急性硬化性全脳炎	24	黄斑ジストロフィー	301	下垂体性ADH分泌異常症	72	自己免疫性溶血性貧血	61
悪性関節リウマチ	46	大田原症候群	146	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	76	シトリン欠損症	318
アジソン病	83	オクシピタル・ホーン症候群	170	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77	シャルコー・マリー・トウス病	10
アイカルディ症候群	135	先天性副腎皮質酵素欠損症	81	下垂体性TSH分泌亢進症	73	重症筋無力症	11
アイザックス症候群	119	脆弱X症候群	206	下垂体性PRL分泌亢進症	74	ジュベール症候群関連疾患	177
IgG4関連疾患	300	脆弱X症候群関連疾患	205	下垂体性免疫不全症候群	78	シュワルツ・ヤンベル症候群	33
アッシャー症候群	303	脊髄空洞症	117	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79	神経線維腫症	34
アトピー性脊髄炎	116	脊髄髄膜瘤	118	カーニー複合	232	神経有棘赤血球症	9
アペール症候群	182	先天性横隔膜ヘルニア	294	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん	141	進行性核上性麻痺	5
アラジール症候群	297	先天性核上性球麻痺	132	家族性地中海熱	266	進行性多巣性白質脳症	25
α 1-アンチトリプシン欠乏症	231	先天性魚鱗癬	160	家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)	336	進行性白質脳症	308
アルポート症候群	218	先天性腎性尿崩症	225	家族性良性慢性天疱瘡	161	進行性ミオクロノステんかん	309
アレキサンダー病	131	先天性赤血球形成異常性貧血	282	カナバン病	307	色素性乾皮症	159
アンジェルマン症候群	201	先天性大脳白質形成不全症	139	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288
アントレー・ピクスラー症候群	184	先天性ミオパチー	111	歌舞伎症候群	187	システロール血症	260
い		先天性無痛無汗症	130	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	紫斑病性腎炎	224
イソ吉草酸血症	247	先天性葉酸吸収不全	253	カルニチン回路異常症	316	脂肪萎縮症	265
一次性ネフローゼ症候群	222	前頭側頭葉変性症	127	肝型糖原病	257	若年性特発性関節炎	107
一次性的増殖性糸球体腎炎	223	そ		間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	若年発症型両側性感音難聴	304
1p36欠失症候群	197	早期ミオクロノ脳症	147	間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	修正大血管転位症	208
遺伝性自己炎症疾患	325	総動脈幹遺残症	207	環状20番染色体症候群	150	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
遺伝性ジストニア	120	総排泄腔遺残	293	完全大血管転位症	209	神経細胞移動異常症	138
遺伝性周期性四肢麻痺	115	総排泄腔外反症	292	眼皮膚白皮症	164	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
遺伝性膀胱炎	298	ソトス症候群	194	球脊髄性筋萎縮症	1	神経フェリチン症	121
遺伝性鉄芽球性貧血	286	た		巨細胞性動脈炎	41	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
う		大脳皮質基底核変性症	7	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100	進行性骨化性線維異形成症	272
ウルリッヒ病	29	大理石骨病	326	筋萎縮性側索硬化症	2	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
ウィーバー症候群	175	高安動脈炎	40	偽性副甲状腺機能低下症	236	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
ウィリアムズ症候群	179	多系統萎縮症	17	ギャロウエイ・モフト症候群	219	す	
ウィルソン病	171	多発血管炎性肉芽腫症	44	急速進行性糸球体腎炎	220	スティーヴンス・ジョンソン症候群	38
ウエスト症候群	145	多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	強直性脊椎炎	271	スタージ・ウェーバー症候群	157
ウェルナー症候群	191	多発性嚢胞腎	67	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279	スミス・マガニス症候群	202
ウォルフラム症候群	233	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280	せ	
え		ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278	成人スチル病	54
HTLV-1関連脊髄症	26	タナトフォリック骨異形成症	275	筋型糖原病	256	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
遠位型ミオパチー	30	多脾症候群	188	筋ジストロフィー	113	脊髄性筋萎縮症	3
ATR-X症候群	180	タンジール病	261	く		セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	319
エーラス・ダンロス症候群	168	単心室症	210	クッシング病	75	前眼部形成異常	328
エプスタイン症候群	287	弾性線維性仮性黄色腫	166	クリオピリン関連周期熱症候群	106	全身性アミロイドーシス	28
エプスタイン病	217	胆道閉鎖症	296	クロウ・深瀬症候群	16	全身性エリテマトーデス	49
エマヌエル症候群	204	ち		クローン病	96	全身性強皮症	51
お		チャージ症候群	105	クリップペル・トレンネー・ウェーバー症候群	281	先天性異常症候群	310
先天性副腎皮質酵素欠損症	81	中毒性表皮壊死症	39	クルーゾン症候群	181	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
脆弱X症候群	206	腸管神経節細胞減少症	101	グルコーストランスポーター1欠損症	248	先天性筋無力症候群	12
脆弱X症候群関連疾患	205	遅発性内リンパ水腫	305	グルタル酸血症1型	249	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
脊髄空洞症	117	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134	グルタル酸血症2型	250	先天性三尖弁狭窄症	311
脊髄髄膜瘤	118	て		自己食気空胞性ミオパチー	32	先天性僧帽弁狭窄症	312
先天性横隔膜ヘルニア	294	TNF受容体関連周期性症候群	108	好酸球性副鼻腔炎	306	先天性肺静脈狭窄症	313
先天性核上性球麻痺	132	天疱瘡	35	抗糸球体基底膜腎炎	221	先天性副腎低形成症	82
先天性魚鱗癬	160	低ホスファターゼ症	172	高チロシン血症1型	241	む	
先天性腎性尿崩症	225	と		高チロシン血症2型	242	無虹彩症	329
先天性赤血球形成異常性貧血	282	特発性拡張型心筋症	57	高チロシン血症3型	243	無脾症候群	189
先天性大脳白質形成不全症	139	特発性拡張型心筋症	57	後天性赤芽球癆	283	無 β リポタンパク血症	264
先天性ミオパチー	111	と		コケイン症候群	192	め	
先天性無痛無汗症	130	特発性拡張型心筋症	57	骨形成不全症	274	メーブルシロップ尿症	244
先天性葉酸吸収不全	253	と		5p欠失症候群	199	メチルグルタコン酸尿症	324
前頭側頭葉変性症	127	と		コフィン・シリシ症候群	185	メチルマロン酸血症	246
そ		と		コフィン・ローリー症候群	176	メビウス症候群	133
早期ミオクロノ脳症	147	と		さ		メンケス病	169
総動脈幹遺残症	207	と		再生不良性貧血	60	も	
総排泄腔遺残	293	と		再発性多発軟骨炎	55	網膜色素変性症	90
総排泄腔外反症	292	と		サルコイドーシス	84	もやもや病	22
ソトス症候群	194	と		鯉耳腎症候群	190	モワット・ウィルソン症候群	178
た		と		左心低形成症候群	211	や	
大脳皮質基底核変性症	7	と		三尖弁閉鎖症	212	ヤング・シンブソン症候群	196
大理石骨病	326	と		三頭筋素欠損症	317	ゆ	
高安動脈炎	40	と		し		遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
多系統萎縮症	17	と		CFC症候群	103	よ	
多発血管炎性肉芽腫症	44	と		シェーグレン症候群	53	4p欠失症候群	198
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	と		自己食気空胞性ミオパチー	32	ら	
多発性嚢胞腎	67	と		好酸球性消化管疾患	98	ライソゾーム病	19
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	と		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	ラスムッセン脳炎	151
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	と		後縦帯骨化症	69	ランドウ・クレフナー症候群	155
タナトフォリック骨異形成症	275	と		甲狀腺ホルモン不応症	80	り	
多脾症候群	188	と		拘束型心筋症	59	リンパ脈管腫症	89
タンジール病	261	と		広範脊柱管狭窄症	70	リジン尿性蛋白不耐症	252
単心室症	210	と		膠様滴状角膜ジストロフィー	332	両大血管右室起始症	216
弾性線維性仮性黄色腫	166	と		コステロ症候群	104	リンパ管腫症/ゴーハム病	277
胆道閉鎖症	296	と		混合性結合組織病	52	る	
ち		と		高IgD症候群	267	ルビンシュタイン・ティビ症候群	102
チャージ症候群	105	と		好酸球性副鼻腔炎	306	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162
中毒性表皮壊死症	39	と		抗糸球体基底膜腎炎	221	れ	
腸管神経節細胞減少症	101	と		高チロシン血症1型	241	レーベル遺伝性視神経症	302
遅発性内リンパ水腫	305	と		高チロシン血症2型	242	レン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
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134	と		高チロシン血症3型	243	レット症候群	156
て		と		後天性赤芽球癆	283	レノックス・ガストー症候群	144
TNF受容体関連周期性症候群	108	と		コケイン症候群	192	ろ	
天疱瘡	35	と		骨形成不全症	274	ロスマンド・トムソン症候群	186
低ホスファターゼ症	172	と		5p欠失症候群	199	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273
と		と		コフィン・シリシ症候群	185		
特発性拡張型心筋症	57	と		コフィン・ローリー症候群	176		

