

指定難病と診断された皆さまへ

難病にかかる医療費の助成が受けられます

- ◆難病医療費助成制度の対象疾病（指定難病）は
2024年4月から **341疾病** に拡大しています。

- ◆指定難病に関する情報については、**「難病情報センター」** のホームページをご覧ください。 <http://www.nanbyou.or.jp/>

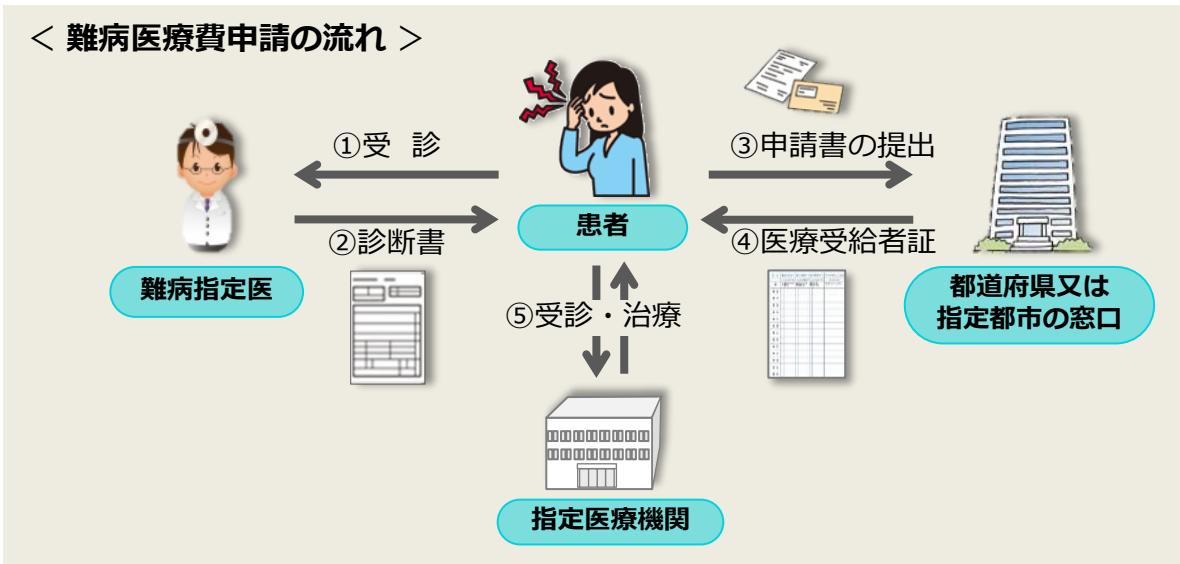
難病情報センター 検索

- ・都道府県・指定都市ごとの相談窓口
- ・都道府県・指定都市ごとの難病指定医や難病指定医療機関
- ・指定難病の疾病概要や診断基準

などが掲載されています。

申請について

< 難病医療費申請の流れ >



◆ 申請方法について詳しくは、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

◆ 医療費助成の申請の際には主に次の書類が必要となります。

- ① 診断書（臨床調査個人票）
- ② 申請書（指定難病医療費支給認定用）
- ③ 公的医療保険の被保険者証のコピー
- ④ 市町村民税の課税状況の確認書類
- ⑤ 世帯全員の住民票の写し

なお、都道府県・指定都市により、③～⑤の書類の添付を省略できる場合や①～⑤以外の書類の提出を求める場合があります。

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 1/3

2024年4月から対象となった疾病

(3疾病／告示番号339～341)

		告示番号
M E C P 2 重複症候群		339
線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）		340
T R P V 4 異常症		341

2024年4月から疾病の名称を変更するもの

(5疾病／告示番号54,121,123,126,167)

旧病名	新病名	告示番号
成人スチル病	成人発症スチル病	54
神経フェリチン症	脳内鉄沈着神経変性症	121
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	H T R A 1 関連脳小血管病	123
ペリー症候群	ペリー病	126
マルファン症候群	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	167

341疾病（あいうえお順）

	告示番号	
あ	アイカルディ症候群 アイザックス症候群 I g A 腎症 I g G 4 関連疾患 亜急性硬化性全脳炎 悪性関節リウマチ アジソン病 アッシャー症候群 アトピー性脊髄炎 アペール症候群 アラジール症候群 α1-アンチトリプシン欠乏症 アルポート症候群 アレキサンダー病 アンジェルマン症候群 アントレー・ビクスラー症候群	135 119 66 300 24 46 83 303 116 182 297 231 218 131 201 184
い	イソ吉草酸血症 一次性ネフローゼ症候群 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 1 p 36欠失症候群 遺伝性自己炎症疾患 遺伝性ジストニア 遺伝性周期性四肢麻痺 遺伝性膀胱炎 遺伝性鉄芽球性貧血	247 222 223 197 325 120 115 298 286
う	ウィーバー症候群 ウイリアムズ症候群 ウィルソン病 ウエスト症候群 ウェルナー症候群 ウォルフラム症候群 ウルリッヒ病	175 179 171 145 191 233 29
え	H T R A 1 関連脳小血管病 H T L V - 1 関連脊髄症 A T R - X 症候群 エーラス・ダンロス症候群 エプスタイン症候群 エプスタイン病 エマヌエル症候群 M E C P 2 重複症候群 遠位型ミオパチー	123 26 180 168 287 217 204 339 30
お	黄色韌帯骨化症 黄斑ジストロフィー 大田原症候群 オクシピタル・ホーン症候群 オスラー病	68 301 146 170 227

	告示番号	
か	カーニー複合 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん 潰瘍性大腸炎 下垂体性A D H分泌異常症 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 下垂体性T S H分泌亢進症 下垂体性P R L分泌亢進症 下垂体前葉機能低下症 家族性高コレステロール血症（木モ接合体） 家族性地中海熱 家族性低βリポタンパク血症1（木モ接合体） 家族性良性慢性天疱瘡 カナバン病 化膿性無菌性関節炎・壞疽性膿皮症・アクネ症候群 歌舞伎症候群 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 カルニチン回路異常症 肝型糖原病 間質性膀胱炎（ハンナ型） 環状20番染色体症候群 完全大血管転位症 眼皮膚白皮症	232 141 97 72 76 77 73 74 78 79 266 336 161 307 269 187 258 316 257 226 150 209 164
き	偽性副甲状腺機能低下症 ギャロウェイ・モワト症候群 球脊髓性筋萎縮症 急速進行性糸球体腎炎 強直性脊椎炎 巨細胞性動脈炎 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） 筋萎縮性側索硬化症 筋型糖原病 筋ジストロフィー	236 219 1 220 271 41 279 280 100 278 2 256 113
く	クッシング病 クリオピリン関連周期熱症候群 クリップペル・トレノナー・ウェーバー症候群 クレーゾン症候群 グルコーストランスポーター1欠損症 グルタル酸血症1型 グルタル酸血症2型 クロウ・深瀬症候群 クローン病 クロンカイト・カナダ症候群	75 106 281 181 248 249 250 16 96 289
け	痙攣重積型（二相性）急性脳症 結節性硬化症 結節性多発動脈炎 血栓性血小板減少性紫斑病 限局性皮質異形成 原発性高カイロミクロン血症 原発性硬化性胆管炎 原発性抗リン脂質抗体症候群 原発性側索硬化症 原発性胆汁性胆管炎 原発性免疫不全症候群 顕微鏡的多発血管炎	129 158 42 64 137 262 94 48 4 93 65 43

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 2/3

告示番号	
こ	高IgD症候群 267 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 好酸球性副鼻腔炎 306 抗糸球体基底膜腎炎 221 後縦靭帯骨化症 69 甲状腺ホルモン不応症 80 拘束型心筋症 59 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 後天性赤芽球病 283 広範脊柱管狭窄症 70 膠様滴状角膜ジストロフィー 332 コケイン症候群 192 コステロ症候群 104 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 混合性結合組織病 52
さ	鰓耳腎症候群 190 再生不良性貧血 60 再発性多発軟骨炎 55 左心低形成症候群 211 サルコイドーシス 84 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 色素性乾皮症 159 自己貪食空胞性ミオパチー 32 自己免疫性肝炎 95 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 288 自己免疫性溶血性貧血 61 シトステロール血症 260 シトリン欠損症 318 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 シャルコー・マリー・トゥース病 10 重症筋無力症 11 修正大血管転位症 208 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 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 進行性家族性肝内胆汁うつ滞症 338 進行性骨化性線維異形成症 272 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 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	スタージ・ウェーバー症候群 157 スティーヴンス・ジョンソン症候群 38 スミス・マギニス症候群 202
せ	脆弱X症候群 206 脆弱X症候群関連疾患 205 成人発症スチル病 54 脊髄空洞症 117 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) 18 脊髄髓膜瘤 118 脊髄性筋萎縮症 3 セビアブテリン還元酵素(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 先天性横隔膜ヘルニア 294 先天性核上性球麻痺 132 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 330 先天性魚鱗癖 160 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 先天性腎性尿崩症 225 先天性赤血球形成異常性貧血 282 先天性僧帽弁狭窄症 312 先天性大脳白質形成不全症 139 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 先天性ミオパチー 111 先天性無痛無汗症 130 先天性葉酸吸收不全 253 前頭側頭葉変性症 127 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。) 340
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	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 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 タナトフォリック骨異形成症 275 多発血管炎性肉芽腫症 44 多発性硬化症/視神經脊髄炎 13 多発性囊胞腎 67 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	遅発性内リンパ水腫 305 チャージ症候群 105 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 134 中毒性表皮壊死症 39 腸管神経節細胞僅少症 101

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 3/3

	告示番号	告示番号
て	T R P V 4 異常症	341
	T N F受容体関連周期性症候群	108
	低ホスファターゼ症	172
	天疱瘡	35
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
	特発性後天性全身性無汗症	163
	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
	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	ネイルペテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症	315
	ネフロン癆	335
の	脳クレアチニン欠乏症	334
	脳膜黄色腫症	263
	脳内鉄沈着神経変性症	121
	脳表ヘモジデリン沈着症	122
	膿疱性乾癬（汎発型）	37
	囊胞性線維症	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
	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
	ハッチャンソン・ギルフォード症候群	333
	バッド・カリ症候群	91
	ハンチントン病	8
ひ	P C D H 19関連症候群	152
	非ケトーシ型高グリシン血症	321
	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
	肥大型心筋症	58
	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
	左肺動脈右肺動脈起始症	314
	ピッカースタッフ脳幹脳炎	128
	非典型溶血性尿毒症症候群	109
	非特異性多発性小腸潰瘍症	290
	皮膚筋炎／多発性筋炎	50
ふ	表皮水疱症	36
	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）	291
	V A T E R症候群	173
ふ	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
	封入体筋炎	15
	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
ふ	副腎白質ジストロフィー	20
	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
	プラウ症候群	110
	プラダー・ウィリ症候群	193
	プリオン病	23
	プロピオン酸血症	245
	閉塞性細気管支炎	228
へ	β-ケトチオラーゼ欠損症	322
	ベーチェット病	56
	ベスレムミオパシー	31
	ベリー病	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-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	マリネスコ・シェーグレン症候群	112
	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	167
	慢性炎症性脱髓性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー	14
	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	88
	慢性再発性多発性骨髓炎	270
み	慢性特発性偽性腸閉塞症	99
	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	ミトコンドリア病	21
	無虹彩症	329
	無脾症候群	189
め	無βリポタンパク血症	264
	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
も	メンケス病	169
	網膜色素変性症	90
も	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
ら	ラスマッセン脳炎	151
	ランドウ・クレフナー症候群	155
り	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
	リンパ脈管筋腫症	89
る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162
	ルビンシュタイン・ティビ症候群	102
れ	レーベル遺伝性視神經症	302
	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーーゼ欠損症	259
	レット症候群	156
ろ	レノックス・ガストー症候群	144
	ロスマンド・トムソン症候群	186
ろ	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273