

## 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

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332～333は令和元年7月から、334～338は令和3年11月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	51	全身性強皮症
2	筋萎縮性側索硬化症	52	混合性結合組織病
3	脊髄性筋萎縮症	53	シェーグレン症候群
4	原発性側索硬化症	54	成人スチル病
5	進行性核上性麻痺	55	再発性多発軟骨炎
6	パーキンソン病	56	ベーチェット病
7	大脳皮質基底核変性症	57	特発性拡張型心筋症
8	ハンチントン病	58	肥大型心筋症
9	神経有棘赤血球症	59	拘束型心筋症
10	シャルコー・マリー・トウス病	60	再生不良性貧血
11	重症筋無力症	61	自己免疫性溶血性貧血
12	先天性筋無力症候群	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	63	特発性血小板減少性紫斑病
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	64	血栓性血小板減少性紫斑病
15	封入体筋炎	65	原発性免疫不全症候群
16	クローウ・深瀬症候群	66	IgA 腎症
17	多系統萎縮症	67	多発性嚢胞腎
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	68	黄色靭帯骨化症
19	ライゾーーム病	69	後縦靭帯骨化症
20	副腎白質ジストロフィー	70	広範脊柱管狭窄症
21	ミトコンドリア病	71	特発性大腿骨頭壊死症
22	もやもや病	72	下垂体性ADH分泌異常症
23	プリオン病	73	下垂体性TSH分泌亢進症
24	亜急性硬化性全脳炎	74	下垂体性PRL分泌亢進症
25	進行性多巣性白質脳症	75	クッシング病
26	HTLV-1関連脊髄症	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
27	特発性基底核石灰化症	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
28	全身性アミロイドーシス	78	下垂体前葉機能低下症
29	ウルリッヒ病	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
30	遠位型ミオパチー	80	甲状腺ホルモン不応症
31	ベスレムミオパチー	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
32	自己貪食空胞性ミオパチー	82	先天性副腎低形成症
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	83	アジソン病
34	神経線維腫症	84	サルコイドーシス
35	天疱瘡	85	特発性間質性肺炎
36	表皮水疱症	86	肺動脈性肺高血圧症
37	膿疱性乾癬(汎発型)	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
39	中毒性表皮壊死症	89	リンパ脈管筋腫症
40	高安動脈炎	90	網膜色素変性症
41	巨細胞性動脈炎	91	バッド・キアリ症候群
42	結節性多発動脈炎	92	特発性門脈圧亢進症
43	顕微鏡的多発血管炎	93	原発性胆汁性胆管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症	94	原発性硬化性胆管炎
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	95	自己免疫性肝炎
46	悪性関節リウマチ	96	クローン病
47	パージャール病	97	潰瘍性大腸炎
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	98	好酸球性消化管疾患
49	全身性エリテマトーデス	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

## 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

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332～333は令和元年7月から、334～338は令和3年11月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
101	腸管神経節細胞僅少症	151	ラスムッセン脳炎
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	152	PCDH19関連症候群
103	CFC症候群	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
104	コステロ症候群	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
105	チャージ症候群	155	ランドウ・クレフナー症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群	156	レット症候群
107	若年性特発性関節炎	157	スタージ・ウェーバー症候群
108	TNF受容体関連周期性症候群	158	結節性硬化症
109	非典型溶血性尿毒症症候群	159	色素性乾皮症
110	ブラウ症候群	160	先天性魚鱗癬
111	先天性ミオパチー	161	家族性良性慢性天疱瘡
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
113	筋ジストロフィー	163	特発性後天性全身性無汗症
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	164	眼皮膚白皮症
115	遺伝性周期性四肢麻痺	165	肥厚性皮膚骨膜炎
116	アトピー性脊髄炎	166	弾性線維性仮性黄色腫
117	脊髄空洞症	167	マルファン症候群
118	脊髄髄膜瘤	168	エーラス・ダンロス症候群
119	アイザックス症候群	169	メンケス病
120	遺伝性ジストニア	170	オクシピタル・ホーン症候群
121	神経フェリチン症	171	ウィルソン病
122	脳表ヘモジデリン沈着症	172	低ホスファターゼ症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	173	VATER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	174	那須・ハコラ病
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	175	ウィーバー症候群
126	ペリー症候群	176	コフィン・ローリー症候群
127	前頭側頭葉変性症	177	ジュベール症候群関連疾患
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	178	モワット・ウィルソン症候群
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	179	ウィリアムズ症候群
130	先天性無痛無汗症	180	ATR-X症候群
131	アレキサンダー病	181	クルーゾン症候群
132	先天性核上性球麻痺	182	アペール症候群
133	メビウス症候群	183	ファイファー症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	184	アントレー・ピクスラー症候群
135	アイカルディ症候群	185	コフィン・シリス症候群
136	片側巨脳症	186	ロスムンド・トムソン症候群
137	限局性皮質異形成	187	歌舞伎症候群
138	神経細胞移動異常症	188	多脾症候群
139	先天性大脳白質形成不全症	189	無脾症候群
140	ドラベ症候群	190	鰓耳腎症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	191	ウェルナー症候群
142	ミオクロニー欠神てんかん	192	コケイン症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	193	ブラダー・ウィリ症候群
144	レノックス・ガストー症候群	194	ソトス症候群
145	ウエスト症候群	195	ヌーナン症候群
146	大田原症候群	196	ヤング・シンプソン症候群
147	早期ミオクロニー脳症	197	1p36欠失症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	198	4p欠失症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	199	5p欠失症候群
150	環状20番染色体症候群	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群

## 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

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332～333は令和元年7月から、334～338は令和3年11月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
201	アンジェルマン症候群	251	尿素サイクル異常症
202	スミス・マガニス症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症
203	22q11.2欠失症候群	253	先天性葉酸吸収不全
204	エマヌエル症候群	254	ポルフィリン症
205	脆弱X症候群関連疾患	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
206	脆弱X症候群	256	筋型糖原病
207	総動脈幹遺残症	257	肝型糖原病
208	修正大血管転位症	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
209	完全大血管転位症	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
210	単心室症	260	シトステロール血症
211	左心低形成症候群	261	タンジール病
212	三尖弁閉鎖症	262	原発性高カイロミクロン血症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	263	脳腱黄色腫症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	264	無βリポタンパク血症
215	ファロー四徴症	265	脂肪萎縮症
216	両大血管右室起始症	266	家族性地中海熱
217	エプスタイン病	267	高IgD症候群
218	アルポート症候群	268	中條・西村症候群
219	ギャロウェイ・モト症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
220	急速進行性糸球体腎炎	270	慢性再発性多発性骨髄炎
221	抗糸球体基底膜腎炎	271	強直性脊椎炎
222	一次性ネフローゼ症候群	272	進行性骨化性線維異形成症
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
224	紫斑病性腎炎	274	骨形成不全症
225	先天性腎性尿崩症	275	タナトフォリック骨異形成症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	276	軟骨無形成症
227	オスラー病	277	リンパ管腫症/ゴーハム病
228	閉塞性細気管支炎	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
230	肺胞低換気症候群	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
232	カーニー複合	282	先天性赤血球形形成異常性貧血
233	ウォルフラム症候群	283	後天性赤芽球癆
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
235	副甲状腺機能低下症	285	ファンコニ貧血
236	偽性副甲状腺機能低下症	286	遺伝性鉄芽球性貧血
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	287	エプスタイン症候群
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	289	クロンカイト・カナダ症候群
240	フェニルケトン尿症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
241	高チロシン血症1型	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
242	高チロシン血症2型	292	総排泄腔外反症
243	高チロシン血症3型	293	総排泄腔遺残
244	メープルシロップ尿症	294	先天性横隔膜ヘルニア
245	プロピオン酸血症	295	乳幼児肝巨大血管腫
246	メチルマロン酸血症	296	胆道閉鎖症
247	イソ吉草酸血症	297	アラジール症候群
248	グルコーストランスポーター1欠損症	298	遺伝性腭炎
249	グルタル酸血症1型	299	嚢胞性線維症
250	グルタル酸血症2型	300	IgG4関連疾患

## 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

(1～110は平成27年1月から、111～306は同年7月から、307～330は平成29年4月から、331は平成30年4月から、332～333は令和元年7月から、334～338は令和3年11月から医療費助成を開始)

番号	病名	番号	病名
301	黄斑ジストロフィー	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
302	レーベル遺伝性視神経症	321	非ケトーシス型高グリシン血症
303	アッシャー症候群	322	$\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
304	若年発症型両側性感音難聴	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
305	遅発性内リンパ水腫	324	メチルグルタコン酸尿症
306	好酸球形副鼻腔炎	325	遺伝性自己炎症疾患
307	カナバン病	326	大理石骨病
308	進行性白質脳症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
309	進行性ミオクローヌステんかん	328	前眼部形成異常
310	先天異常症候群	329	無虹彩症
311	先天性三尖弁狭窄症	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症	331	特発性多中心性キャッスルマン病
313	先天性肺静脈狭窄症	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
314	左肺動脈右肺動脈起始症	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	334	脳クレアチン欠乏症候群
316	カルニチン回路異常症	335	ネフロン癆
317	三頭酵素欠損症	336	家族性低 $\beta$ リポタンパク血症1(ホモ接合体)
318	シトリン欠損症	337	ホモシスチン尿症
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症