

## 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一覧

(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、339～341は令和6年4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                   | 71  | 特発性大腿骨頭壊死症                 |
| 2  | 筋萎縮性側索硬化症                  | 72  | 下垂体性ADH分泌異常症               |
| 3  | 脊髄性筋萎縮症                    | 73  | 下垂体性TSH分泌亢進症               |
| 4  | 原発性側索硬化症                   | 74  | 下垂体性PRL分泌亢進症               |
| 5  | 進行性核上性麻痺                   | 75  | クッシング病                     |
| 6  | パーキンソン病                    | 76  | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症           |
| 7  | 大脳皮質基底核変性症                 | 77  | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症            |
| 8  | ハンテントン病                    | 78  | 下垂体前葉機能低下症                 |
| 9  | 神経有棘赤血球症                   | 79  | 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)       |
| 10 | シャルコー・マリー・トゥース病            | 80  | 甲状腺ホルモン不応症                 |
| 11 | 重症筋無力症                     | 81  | 先天性副腎皮質酵素欠損症               |
| 12 | 先天性筋無力症候群                  | 82  | 先天性副腎低形成症                  |
| 13 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎              | 83  | アジソン病                      |
| 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 | 84  | サルコイドーシス                   |
| 15 | 封入体筋炎                      | 85  | 特発性間質性肺炎                   |
| 16 | クローウ・深瀬症候群                 | 86  | 肺動脈性肺高血圧症                  |
| 17 | 多系統萎縮症                     | 87  | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症             |
| 18 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)        | 88  | 慢性血栓性肺高血圧症                 |
| 19 | ライソゾーム病                    | 89  | リンパ脈管筋腫症                   |
| 20 | 副腎白質ジストロフィー                | 90  | 網膜色素変性症                    |
| 21 | ミトコンドリア病                   | 91  | バッド・キアリ症候群                 |
| 22 | もやもや病                      | 92  | 特発性門脈圧亢進症                  |
| 23 | プリオン病                      | 93  | 原発性胆汁性胆管炎                  |
| 24 | 亜急性硬化性全脳炎                  | 94  | 原発性硬化性胆管炎                  |
| 25 | 進行性多巣性白質脳症                 | 95  | 自己免疫性肝炎                    |
| 26 | HTLV-1関連脊髄症                | 96  | クローン病                      |
| 27 | 特発性基底核石灰化症                 | 97  | 潰瘍性大腸炎                     |
| 28 | 全身性アミロイドーシス                | 98  | 好酸球性消化管疾患                  |
| 29 | ウルリッヒ病                     | 99  | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |
| 30 | 遠位型ミオパチー                   | 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症            |
| 31 | ベスレムミオパチー                  | 101 | 腸管神経節細胞僅少症                 |
| 32 | 自己貪食空胞性ミオパチー               | 102 | ルビンシュタイン・テイビ症候群            |
| 33 | シュワルツ・ヤンベル症候群              | 103 | CFC症候群                     |
| 34 | 神経線維腫症                     | 104 | コステロ症候群                    |
| 35 | 天疱瘡                        | 105 | チャージ症候群                    |
| 36 | 表皮水疱症                      | 106 | クリオピリン関連周期熱症候群             |
| 37 | 膿疱性乾癬(汎発型)                 | 107 | 若年性特発性関節炎                  |
| 38 | スティーヴンス・ジョンソン症候群           | 108 | TNF受容体関連周期性症候群             |
| 39 | 中毒性表皮壊死症                   | 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群               |
| 40 | 高安動脈炎                      | 110 | ブラウ症候群                     |
| 41 | 巨細胞性動脈炎                    | 111 | 先天性ミオパチー                   |
| 42 | 結節性多発動脈炎                   | 112 | マリネスコ・シェーグレン症候群            |
| 43 | 顕微鏡的多発血管炎                  | 113 | 筋ジストロフィー                   |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症                 | 114 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          |
| 45 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症             | 115 | 遺伝性周期性四肢麻痺                 |
| 46 | 悪性関節リウマチ                   | 116 | アトピー性脊髄炎                   |
| 47 | パージャー病                     | 117 | 脊髄空洞症                      |
| 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群              | 118 | 脊髄髄膜瘤                      |
| 49 | 全身性エリテマトーデス                | 119 | アイザックス症候群                  |
| 50 | 皮膚筋炎/多発性筋炎                 | 120 | 遺伝性ジストニア                   |
| 51 | 全身性強皮症                     | 121 | 脳内鉄沈着神経変性症                 |
| 52 | 混合性結合組織病                   | 122 | 脳表ヘモジデリン沈着症                |
| 53 | シェーグレン症候群                  | 123 | HTRA1関連脳小血管病               |
| 54 | 成人発症スチル病                   | 124 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    |
| 55 | 再発性多発軟骨炎                   | 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 |
| 56 | ベーチェット病                    | 126 | ペリー病                       |
| 57 | 特発性拡張型心筋症                  | 127 | 前頭側頭葉変性症                   |
| 58 | 肥大型心筋症                     | 128 | ピックアースタッフ脳幹脳炎              |
| 59 | 拘束型心筋症                     | 129 | 痙攣重積型(二相性)急性脳症             |
| 60 | 再生不良性貧血                    | 130 | 先天性無痛無汗症                   |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血                 | 131 | アレキササンダー病                  |
| 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              | 132 | 先天性核上性球麻痺                  |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病               | 133 | メビウス症候群                    |
| 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病               | 134 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群        |
| 65 | 原発性免疫不全症候群                 | 135 | アイカルディ症候群                  |
| 66 | IgA腎症                      | 136 | 片側巨脳症                      |
| 67 | 多発性嚢胞腎                     | 137 | 限局性皮質異形成                   |
| 68 | 黄色靭帯骨化症                    | 138 | 神経細胞移動異常症                  |
| 69 | 後縦靭帯骨化症                    | 139 | 先天性大脳白質形成不全症               |
| 70 | 広範脊柱管狭窄症                   | 140 | ドラベ症候群                     |

## 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一覧

(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、339～341は令和6年4月から医療費助成を開始)

| 番号  | 病名                    | 番号  | 病名                           |
|-----|-----------------------|-----|------------------------------|
| 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん      | 212 | 三尖弁閉鎖症                       |
| 142 | ミオクロニー欠伸てんかん          | 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症            |
| 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん     | 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症              |
| 144 | レノックス・ガストー症候群         | 215 | ファロー四徴症                      |
| 145 | ウエスト症候群               | 216 | 両大血管右室起始症                    |
| 146 | 大田原症候群                | 217 | エプスタイン病                      |
| 147 | 早期ミオクロニー脳症            | 218 | アルポート症候群                     |
| 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん      | 219 | ギャロウェイ・モフト症候群                |
| 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群      | 220 | 急速進行性糸球体腎炎                   |
| 150 | 環状20番染色体症候群           | 221 | 抗糸球体基底膜腎炎                    |
| 151 | ラスムッセン脳炎              | 222 | 一次性ネフローゼ症候群                  |
| 152 | PCDH19関連症候群           | 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                |
| 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎       | 224 | 紫斑病性腎炎                       |
| 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 | 225 | 先天性腎性尿崩症                     |
| 155 | ランドウ・クレフナー症候群         | 226 | 間質性膀胱炎(ハンナ型)                 |
| 156 | レット症候群                | 227 | オスラー病                        |
| 157 | スタージ・ウェーバー症候群         | 228 | 閉塞性細気管支炎                     |
| 158 | 結節性硬化症                | 229 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)            |
| 159 | 色素性乾皮症                | 230 | 肺胞低換気症候群                     |
| 160 | 先天性魚鱗癬                | 231 | α1-アンチトリプシン欠乏症               |
| 161 | 家族性良性慢性天疱瘡            | 232 | カーニー複合                       |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)    | 233 | ウォルフラム症候群                    |
| 163 | 特異性後天性全身性無汗症          | 234 | ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)   |
| 164 | 眼皮膚白皮症                | 235 | 副甲状腺機能低下症                    |
| 165 | 肥厚性皮膚骨膜炎              | 236 | 偽性副甲状腺機能低下症                  |
| 166 | 弾性線維性仮性黄色腫            | 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                |
| 167 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群  | 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症             |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群          | 239 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症             |
| 169 | メンケス病                 | 240 | フェニルケトン尿症                    |
| 170 | オクシピタル・ホーン症候群         | 241 | 高チロシン血症1型                    |
| 171 | ウィルソン病                | 242 | 高チロシン血症2型                    |
| 172 | 低ホスファターゼ症             | 243 | 高チロシン血症3型                    |
| 173 | VATER症候群              | 244 | メーブルシロップ尿症                   |
| 174 | 那須・ハコラ病               | 245 | プロピオン酸血症                     |
| 175 | ウィーバー症候群              | 246 | メチルマロン酸血症                    |
| 176 | コフィン・ローリー症候群          | 247 | イソ吉草酸血症                      |
| 177 | ジュベール症候群関連疾患          | 248 | グルコーストランスポーター1欠損症            |
| 178 | モワット・ウィルソン症候群         | 249 | グルタル酸血症1型                    |
| 179 | ウィリアムズ症候群             | 250 | グルタル酸血症2型                    |
| 180 | ATR-X症候群              | 251 | 尿素サイクル異常症                    |
| 181 | クルーゾン症候群              | 252 | リジン尿性蛋白不耐症                   |
| 182 | アペール症候群               | 253 | 先天性葉酸吸収不全                    |
| 183 | ファイファー症候群             | 254 | ポルフィリン症                      |
| 184 | アントレー・ピクスラー症候群        | 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症                |
| 185 | コフィン・シリズ症候群           | 256 | 筋型糖原病                        |
| 186 | ロスムンド・トムソン症候群         | 257 | 肝型糖原病                        |
| 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 |
| 188 | 多脾症候群                 | 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   |
| 189 | 無脾症候群                 | 260 | システロール血症                     |
| 190 | 鰓耳腎症候群                | 261 | タンジール病                       |
| 191 | ウェルナー症候群              | 262 | 原発性高カイロミクロン血症                |
| 192 | コケイン症候群               | 263 | 脳髄黄色腫症                       |
| 193 | ブラダー・ウィリ症候群           | 264 | 無βリポタンパク血症                   |
| 194 | ソトス症候群                | 265 | 脂肪萎縮症                        |
| 195 | ヌーナン症候群               | 266 | 家族性地中海熱                      |
| 196 | ヤング・シンブソン症候群          | 267 | 高IgD症候群                      |
| 197 | 1p36欠失症候群             | 268 | 中條・西村症候群                     |
| 198 | 4p欠失症候群               | 269 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      |
| 199 | 5p欠失症候群               | 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎                  |
| 200 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群    | 271 | 強直性脊椎炎                       |
| 201 | アンジェルマン症候群            | 272 | 進行性骨化性線維異形成症                 |
| 202 | スミス・マギニス症候群           | 273 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症                |
| 203 | 22q11.2欠失症候群          | 274 | 骨形成不全症                       |
| 204 | エマヌエル症候群              | 275 | タナトフォリック骨異形成症                |
| 205 | 脆弱X症候群関連疾患            | 276 | 軟骨無形成症                       |
| 206 | 脆弱X症候群                | 277 | リンパ管腫症/ゴーハム病                 |
| 207 | 総動脈幹遺残症               | 278 | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)             |
| 208 | 修正大血管転位症              | 279 | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)         |
| 209 | 完全大血管転位症              | 280 | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)          |
| 210 | 単心室症                  | 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群         |
| 211 | 左心低形成症候群              | 282 | 先天性赤血球形成異常性貧血                |

## 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一覧

(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、339～341は令和6年4月から医療費助成を開始)

| 番号  | 病名                    | 番号  | 病名                            |
|-----|-----------------------|-----|-------------------------------|
| 283 | 後天性赤芽球癆               | 313 | 先天性肺静脈狭窄症                     |
| 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血      | 314 | 左肺動脈右肺動脈起始症                   |
| 285 | ファンconi貧血             | 315 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症  |
| 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血             | 316 | カルニチン回路異常症                    |
| 287 | エプスタイン症候群             | 317 | 三頭酵素欠損症                       |
| 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症       | 318 | シトリン欠損症                       |
| 289 | クローンカイト・カナダ症候群        | 319 | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症            |
| 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症          | 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 |
| 291 | ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型) | 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症                |
| 292 | 総排泄腔外反症               | 322 | β-ケトチオラーゼ欠損症                  |
| 293 | 総排泄腔遺残                | 323 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症             |
| 294 | 先天性横隔膜ヘルニア            | 324 | メチルグルタコン酸尿症                   |
| 295 | 乳幼児肝巨大血管腫             | 325 | 遺伝性自己炎症疾患                     |
| 296 | 胆道閉鎖症                 | 326 | 大理石骨病                         |
| 297 | アラジール症候群              | 327 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)     |
| 298 | 遺伝性膀胱炎                | 328 | 前眼部形成異常                       |
| 299 | 嚢胞性線維症                | 329 | 無虹彩症                          |
| 300 | IgG4関連疾患              | 330 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症            |
| 301 | 黄斑ジストロフィー             | 331 | 特発性多中心性キャッスルマン病               |
| 302 | レーベル遺伝性視神経症           | 332 | 膠様滴状角膜ジストロフィー                 |
| 303 | アッシュャー症候群             | 333 | ハッチンソン・ギルフォード症候群              |
| 304 | 若年発症型両側性感音難聴          | 334 | 脳クレアチン欠乏症候群                   |
| 305 | 遅発性内リンパ水腫             | 335 | ネフロン癆                         |
| 306 | 好酸球性副鼻腔炎              | 336 | 家族性低βリボタンパク血症1(ホモ接合体)         |
| 307 | カナバン病                 | 337 | ホモシスチン尿症                      |
| 308 | 進行性白質脳症               | 338 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                |
| 309 | 進行性ミオクローヌスてんかん        | 339 | MECP2重複症候群                    |
| 310 | 先天異常症候群               | 340 | 線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)      |
| 311 | 先天性三尖弁狭窄症             | 341 | TRPV4異常症                      |
| 312 | 先天性僧帽弁狭窄症             |     |                               |