

# 難病医療費助成の対象となる疾患一覧

～令和6年4月1日より、指定難病は下記の341疾患となります～

番号	病名	番号	病名	番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	89	リンパ脈管筋腫症	133	メビウス症候群
2	筋萎縮性側索硬化症	46	悪性関節リウマチ	90	網膜色素変性症	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
3	脊髄性筋萎縮症	47	バージャー病	91	バッド・キアリ症候群	135	アイカルディ症候群
4	原発性側索硬化症	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	92	特発性門脈圧亢進症	136	片側巨脳症
5	進行性核上性麻痺	49	全身性エリテマトーデス	93	原発性胆汁性胆管炎	137	限局性皮質異形成
6	パーキンソン病	50	皮膚筋炎/多発性筋炎	94	原発性硬化性胆管炎	138	神経細胞移動異常症
7	大脳皮質基底核変性症	51	全身性強皮症	95	自己免疫性肝炎	139	先天性大脳白質形成不全症
8	ハンチントン病	52	混合性結合組織病	96	クローン病	140	ドラベ症候群
9	神経有棘赤血球症	53	シェーグレン症候群	97	潰瘍性大腸炎	141	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん
10	シャルコー・マリー・トウス病	54	成人発症ステル病	98	好酸球性消化管疾患	142	ミオクローニ欠伸てんかん
11	重症筋無力症	55	再発性多発軟骨炎	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	143	ミオクローニ脱力発作を伴うてんかん
12	先天性筋無力症候群	56	ペーチェット病	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	144	レノックス・ガスター症候群
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	57	特発性拡張型心筋症	101	腸管神経節細胞僅少症	145	ウエスト症候群
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	58	肥大型心筋症	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	146	大田原症候群
15	封入体筋炎	59	拘束型心筋症	103	CFC症候群	147	早期ミオクローニ脳症
16	クロー・深瀬症候群	60	再生不良性貧血	104	コストロ症候群	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
17	多系統萎縮症	61	自己免疫性溶血性貧血	105	チャージ症候群	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	106	クリオピリン関連週期熱症候群	150	環状20番染色体体症候群
19	ライソゾーム病	63	特発性血小板減少性紫斑病	107	若年性特発性関節炎	151	ラスマッセン脳炎
20	副腎白質ジストロフィー	64	血栓性血小板減少性紫斑病	108	TNF受容体関連週期性症候群	152	PCDH19関連症候群
21	ミトコンドリア病	65	原発性免疫不全症候群	109	非典型性溶血性尿毒症症候群	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
22	もやもや病	66	IgA腎症	110	ブラウ症候群	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
23	プリオン病	67	多発性嚢胞腎	111	先天性ミオパチー	155	ランドウ・クレフナー症候群
24	亜急性硬化性全脳炎	68	黄色靭帯骨化症	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	156	レット症候群
25	進行性多発性白質脳症	69	後縦靭帯骨化症	113	筋ジストロフィー	157	スタージ・ウェーバー症候群
26	HTLV-1関連脊髄症	70	広範脊柱管狭窄症	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	158	結節性硬化症
27	特発性基底核石灰化症	71	特発性大腿骨頭壊死症	115	遺伝性周期性四肢麻痺	159	色素性乾皮症
28	全身性アミロイドーシス	72	下垂体性ADH分泌異常症	116	アトピー性脊髄炎	160	先天性魚鱗癬
29	ウルリッヒ病	73	下垂体性TSH分泌亢進症	117	脊髄空洞症	161	家族性良性慢性天疱瘡
30	遠位型ミオパチー	74	下垂体性PRL分泌亢進症	118	脊髄髄膜瘤	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
31	ベスレムミオパチー	75	クッシング病	119	アイザックス症候群	163	特発性後天性全身性無汗症
32	自己食食空腔性ミオパチー	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	120	遺伝性ジストニア	164	眼皮膚白皮症
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	121	脳内鉄沈着神経変性症	165	肥厚性皮膚骨膜炎
34	神経線維腫症	78	下垂体前葉機能低下症	122	脳表ヘモジデリン沈着症	166	弾性線維性仮性黄色腫
35	天疱瘡	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	123	HTRA1関連脳小血管病	167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
36	表皮水疱症	80	甲状腺ホルモン不応症	124	皮膚下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	168	エーラス・ダンロス症候群
37	膿疱性乾癬(汎発型)	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	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	169	メンケス病
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	82	先天性副腎低形成症	126	ペリー病	170	オクシピタル・ホーン症候群
39	中毒性表皮壊死症	83	アジソン病	127	前頭側頭葉変性症	171	ウィルソン病
40	高安動脈炎	84	サルコイドーシス	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	172	低ホスファターゼ症
41	巨細胞性動脈炎	85	特発性間質性肺炎	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	173	VATER症候群
42	結節性多発動脈炎	86	肺動脈性肺高血圧症	130	先天性無痛無汗症	174	那須・ハコラ病
43	顕微鏡的多発血管炎	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	131	アレキサンダー病	175	ウィーバー症候群
44	多発血管炎性肉芽腫症	88	慢性血栓性肺高血圧症	132	先天性核上性球麻痺	176	コフィン・ローリー症候群

番号	病名	番号	病名	番号	病名	番号	病名
177	ジュベール症候群関連疾患	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	275	タナトフォリック骨異形成症	324	メチルグルタコン酸尿症
178	モワット・ウィルソン症候群	227	オスラー病	276	軟骨無形成症	325	遺伝性自己炎症疾患
179	ウイリアムズ症候群	228	閉塞性細気管支炎	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	326	大理石骨病
180	ATR-X症候群	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
181	クルーゾン症候群	230	肺胞低換気症候群	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	328	前眼部形成異常
182	アペール症候群	231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	329	無虹彩症
183	ファイファー症候群	232	カーニー複合	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
184	アントレー・ビクスラー症候群	233	ウォルフラム症候群	282	先天性赤血球形成異常性貧血	331	特発性多中心性キャッスルマン病
185	コフィン・シリス症候群	234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	283	後天性赤芽球癆	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
186	ロスマンド・トムソン症候群	235	副甲状腺機能低下症	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
187	歌舞伎症候群	236	偽性副甲状腺機能低下症	285	ファンconi貧血	334	脳クレアチン欠乏症候群
188	多脾症候群	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	286	遺伝性鉄芽球性貧血	335	ネフロン癆
189	無脾症候群	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	287	エプスタイン症候群	336	家族性低 $\beta$ リポタンパク血症1(ホモ接合体)
190	鯉耳腎症候群	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	337	ホモシチン尿症
191	ウェルナー症候群	240	フェニルケトン尿症	289	クロンカイト・カナダ症候群	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
192	コケイン症候群	241	高チロシン血症1型	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	339	MECP2重複症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群	242	高チロシン血症2型	291	ヒルシュスプリング病(全結腸型又は小腸型)	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)
194	ソス症候群	243	高チロシン血症3型	292	総排泄腔外反症	341	TRPV4異常症
195	ヌーナン症候群	244	メーブルシロップ尿症	293	総排泄腔遺残		
196	ヤング・シンブソン症候群	245	プロピオン酸血症	294	先天性横隔膜ヘルニア		
197	1p36欠失症候群	246	メチルマロン酸血症	295	乳幼児肝巨大血管腫		
198	4p欠失症候群	247	イソ吉草酸血症	296	胆道閉鎖症		
199	5p欠失症候群	248	グルコーストランスポーター1欠損症	297	アラジール症候群		
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	249	グルタル酸血症1型	298	遺伝性肺炎		
201	アンジェルマン症候群	250	グルタル酸血症2型	299	嚢胞性線維症		
202	スミス・マギニス症候群	251	尿素サイクル異常症	300	IgG4関連疾患		
203	22q11.2欠失症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症	301	黄斑ジストロフィー		
204	エマヌエル症候群	253	先天性葉酸吸収不全	302	レーベル遺伝性視神経症		
205	脆弱X症候群関連疾患	254	ボルフィリン症	303	アッシュヤー症候群		
206	脆弱X症候群	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	304	若年発症型両側性感音難聴		
207	総動脈幹遺残症	256	筋型糖原病	305	遅発性内リンパ水腫		
208	修正大血管転位症	257	肝型糖原病	306	好酸球性副鼻腔炎		
209	完全大血管転位症	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	307	カナバン病		
210	単心室症	259	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	308	進行性白質脳症		
211	左心低形成症候群	260	シトステロール血症	309	進行性ミオクロノースてんかん		
212	三尖弁閉鎖症	261	タンジール病	310	先天異常症候群		
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	262	原発性高カイロミクロン血症	311	先天性三尖弁狭窄症		
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	263	脳髄黄色腫症	312	先天性僧帽弁狭窄症		
215	ファロー四徴症	264	無 $\beta$ リポタンパク血症	313	先天性肺静脈狭窄症		
216	両大血管右室起始症	265	脂肪萎縮症	314	左肺動脈右肺動脈起始症		
217	エプスタイン病	266	家族性地中海熱	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症		
218	アルポート症候群	267	高IgD症候群	316	カルニチン回路異常症		
219	ギャロウェイ・モワト症候群	268	中條・西村症候群	317	三頭酵素欠損症		
220	急速進行性糸球体腎炎	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	318	シトリン欠損症		
221	抗糸球体基底膜腎炎	270	慢性再発性多発性骨髄炎	319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症		
222	一次性ネフローゼ症候群	271	強直性脊椎炎	320	先天性グリコンルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症		
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	272	進行性骨化性線維異形成症	321	非ケトース型高グリシン血症		
224	紫斑病性腎炎	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	322	$\beta$ -ケトオラールゼ欠損症		
225	先天性腎性尿崩症	274	骨形成不全症	323	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症		