

## 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月から医療費助成を開始)

| 番号 | 病名                       |
|----|--------------------------|
| 1  | 球脊髄性筋萎縮症                 |
| 2  | 筋萎縮性側索硬化症                |
| 3  | 脊髄性筋萎縮症                  |
| 4  | 原発性側索硬化症                 |
| 5  | 進行性核上性麻痺                 |
| 6  | パーキンソン病                  |
| 7  | 大脳皮質基底核変性症               |
| 8  | ハンチントン病                  |
| 9  | 神経有棘赤血球症                 |
| 10 | シャルコー・マリー・トゥース病          |
| 11 | 重症筋無力症                   |
| 12 | 先天性筋無力症候群                |
| 13 | 多発性硬化症／視神経脊髄炎            |
| 14 | 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパ |
| 15 | 封入体筋炎                    |
| 16 | クドウ・深瀬症候群                |
| 17 | 多系統萎縮症                   |
| 18 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)      |
| 19 | ライゾーム病                   |
| 20 | 副腎白質ジストロフィー              |
| 21 | ミトコンドリア病                 |
| 22 | もやもや病                    |
| 23 | プリオン病                    |
| 24 | 亜急性硬化性全脳炎                |
| 25 | 進行性多巣性白質脳症               |
| 26 | HTLV-1関連脊髄症              |
| 27 | 特発性基底核石灰化症               |
| 28 | 全身性アミロイドーシス              |
| 29 | ウルリッヒ病                   |
| 30 | 遠位型ミオパチー                 |
| 31 | ベスレムミオパチー                |
| 32 | 自己貪食空胞性ミオパチー             |
| 33 | シュワルツ・ヤンペル症候群            |
| 34 | 神経線維腫症                   |
| 35 | 天疱瘡                      |
| 36 | 表皮水疱症                    |
| 37 | 膿疱性乾癬(汎発型)               |
| 38 | スティーヴンス・ジョンソン症候群         |
| 39 | 中毒性表皮壊死症                 |
| 40 | 高安動脈炎                    |
| 41 | 巨細胞性動脈炎                  |
| 42 | 結節性多発動脈炎                 |
| 43 | 顕微鏡的多発血管炎                |
| 44 | 多発血管炎性肉芽腫症               |
| 45 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症           |
| 46 | 悪性関節リウマチ                 |
| 47 | バージャー病                   |
| 48 | 原発性抗リン脂質抗体症候群            |
| 49 | 全身性エリテマトーデス              |
| 50 | 皮膚筋炎／多発性筋炎               |
| 51 | 全身性強皮症                   |
| 52 | 混合性結合組織病                 |
| 53 | シェーグレン症候群                |
| 54 | 成人スチル病                   |
| 55 | 再発性多発軟骨炎                 |
| 56 | ベーチェット病                  |
| 57 | 特発性拡張型心筋症                |
| 58 | 肥大型心筋症                   |
| 59 | 拘束型心筋症                   |
| 60 | 再生不良性貧血                  |
| 61 | 自己免疫性溶血性貧血               |
| 62 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症            |
| 63 | 特発性血小板減少性紫斑病             |
| 64 | 血栓性血小板減少性紫斑病             |
| 65 | 原発性免疫不全症候群               |
| 66 | IgA腎症                    |
| 67 | 多発性嚢胞腎                   |
| 68 | 黄色靭帯骨化症                  |
| 69 | 後縦靭帯骨化症                  |
| 70 | 広範脊柱管狭窄症                 |

| 番号  | 病名                         |
|-----|----------------------------|
| 71  | 特発性大腿骨頭壊死症                 |
| 72  | 下垂体性ADH分泌異常症               |
| 73  | 下垂体性TSH分泌亢進症               |
| 74  | 下垂体性PRL分泌亢進症               |
| 75  | クッシング病                     |
| 76  | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症           |
| 77  | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症            |
| 78  | 下垂体前葉機能低下症                 |
| 79  | 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)       |
| 80  | 甲状腺ホルモン不応症                 |
| 81  | 先天性副腎皮質酵素欠損症               |
| 82  | 先天性副腎低形成症                  |
| 83  | アジソン病                      |
| 84  | サルコイドーシス                   |
| 85  | 特発性間質性肺炎                   |
| 86  | 肺動脈性肺高血圧症                  |
| 87  | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症             |
| 88  | 慢性血栓栓栓性肺高血圧症               |
| 89  | リンパ脈管筋腫症                   |
| 90  | 網膜色素変性症                    |
| 91  | バッド・キアリ症候群                 |
| 92  | 特発性門脈圧亢進症                  |
| 93  | 原発性胆汁性胆管炎                  |
| 94  | 原発性硬化性胆管炎                  |
| 95  | 自己免疫性肝炎                    |
| 96  | クローン病                      |
| 97  | 潰瘍性大腸炎                     |
| 98  | 好酸球性消化管疾患                  |
| 99  | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |
| 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症            |
| 101 | 腸管神経節細胞僅少症                 |
| 102 | ルビンシュタイン・テイビ症候群            |
| 103 | CFC症候群                     |
| 104 | コステロ症候群                    |
| 105 | チャージ症候群                    |
| 106 | クリオピリン関連周期熱症候群             |
| 107 | 若年性特発性関節炎                  |
| 108 | TNF受容体関連周期性症候群             |
| 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群               |
| 110 | ブラウ症候群                     |
| 111 | 先天性ミオパチー                   |
| 112 | マリネスコ・シェーグレン症候群            |
| 113 | 筋ジストロフィー                   |
| 114 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群          |
| 115 | 遺伝性周期性四肢麻痺                 |
| 116 | アトピー性脊髄炎                   |
| 117 | 脊髄空洞症                      |
| 118 | 脊髄髄膜瘤                      |
| 119 | アイザックス症候群                  |
| 120 | 遺伝性ジストニア                   |
| 121 | 神経フェリチン症                   |
| 122 | 脳表ヘモジデリン沈着症                |
| 123 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症     |
| 124 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症    |
| 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 |
| 126 | ペリー症候群                     |
| 127 | 前頭側頭葉変性症                   |
| 128 | ビッカースタッフ脳幹脳炎               |
| 129 | 痙攣重積型(二相性)急性脳症             |
| 130 | 先天性無痛無汗症                   |
| 131 | アレキサンダー病                   |
| 132 | 先天性核上性球麻痺                  |
| 133 | メビウス症候群                    |
| 134 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群        |
| 135 | アイカルディ症候群                  |
| 136 | 片側巨脳症                      |
| 137 | 限局性皮質異形成                   |
| 138 | 神経細胞移動異常症                  |
| 139 | 先天性大脳白質形成不全症               |
| 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

(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月から医療費助成を開始)

| 番号  | 病名                    |
|-----|-----------------------|
| 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん      |
| 142 | ミオクロニー欠神てんかん          |
| 143 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん     |
| 144 | レノックス・ガストー症候群         |
| 145 | ウエスト症候群               |
| 146 | 大田原症候群                |
| 147 | 早期ミオクロニー脳症            |
| 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん      |
| 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群      |
| 150 | 環状20番染色体症候群           |
| 151 | ラスマッセン脳炎              |
| 152 | PCDH19関連症候群           |
| 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎       |
| 154 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 |
| 155 | ランドウ・クレフナー症候群         |
| 156 | レット症候群                |
| 157 | スタージ・ウェーバー症候群         |
| 158 | 結節性硬化症                |
| 159 | 色素性乾皮症                |
| 160 | 先天性魚鱗癬                |
| 161 | 家族性良性慢性天疱瘡            |
| 162 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)    |
| 163 | 特発性後天性全身性無汗症          |
| 164 | 眼皮膚白皮症                |
| 165 | 肥厚性皮膚骨膜炎              |
| 166 | 弾性線維性仮性黄色腫            |
| 167 | マルファン症候群              |
| 168 | エーラス・ダンロス症候群          |
| 169 | メンケス病                 |
| 170 | オクシピタル・ホーン症候群         |
| 171 | ウィルソン病                |
| 172 | 低ホスファターゼ症             |
| 173 | VATER症候群              |
| 174 | 那須・ハコラ病               |
| 175 | ウィーバー症候群              |
| 176 | コフィン・ローリー症候群          |
| 177 | ジュベール症候群関連疾患          |
| 178 | モワット・ウィルソン症候群         |
| 179 | ウィリアムズ症候群             |
| 180 | ATR-X症候群              |
| 181 | クルーゾン症候群              |
| 182 | アペール症候群               |
| 183 | ファイファー症候群             |
| 184 | アントレー・ビクスラー症候群        |
| 185 | コフィン・シリス症候群           |
| 186 | ロスムンド・トムソン症候群         |
| 187 | 歌舞伎症候群                |
| 188 | 多脾症候群                 |
| 189 | 無脾症候群                 |
| 190 | 鰓耳腎症候群                |
| 191 | ウェルナー症候群              |
| 192 | コケイン症候群               |
| 193 | プラダー・ウィリ症候群           |
| 194 | ソトス症候群                |
| 195 | ヌーナン症候群               |
| 196 | ヤング・シン普森症候群           |
| 197 | 1p36欠失症候群             |
| 198 | 4p欠失症候群               |
| 199 | 5p欠失症候群               |
| 200 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群    |
| 201 | アンジェルマン症候群            |
| 202 | スミス・マギニス症候群           |
| 203 | 22q11.2欠失症候群          |
| 204 | エマヌエル症候群              |
| 205 | 脆弱X症候群関連疾患            |
| 206 | 脆弱X症候群                |
| 207 | 総動脈幹遺残症               |
| 208 | 修正大血管転位症              |
| 209 | 完全大血管転位症              |
| 210 | 単心室症                  |
| 211 | 左心低形成症候群              |

| 番号  | 病名                          |
|-----|-----------------------------|
| 212 | 三尖弁閉鎖症                      |
| 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症           |
| 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症             |
| 215 | ファロー四徴症                     |
| 216 | 両大血管右室起始症                   |
| 217 | エプスタイン病                     |
| 218 | アルポート症候群                    |
| 219 | ギャロウェイ・モワト症候群               |
| 220 | 急速進行性糸球体腎炎                  |
| 221 | 抗糸球体基底膜腎炎                   |
| 222 | 一次性ネフローゼ症候群                 |
| 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎               |
| 224 | 紫斑病性腎炎                      |
| 225 | 先天性腎性尿崩症                    |
| 226 | 間質性膀胱炎(ハンナ型)                |
| 227 | オスラー病                       |
| 228 | 閉塞性細気管支炎                    |
| 229 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)           |
| 230 | 肺胞低換気症候群                    |
| 231 | $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症      |
| 232 | カーニー複合                      |
| 233 | ウォルフラム症候群                   |
| 234 | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)  |
| 235 | 副甲状腺機能低下症                   |
| 236 | 偽性副甲状腺機能低下症                 |
| 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症               |
| 238 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症            |
| 239 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症            |
| 240 | フェニルケトン尿症                   |
| 241 | 高チロシン血症1型                   |
| 242 | 高チロシン血症2型                   |
| 243 | 高チロシン血症3型                   |
| 244 | メープルシロップ尿症                  |
| 245 | プロピオン酸血症                    |
| 246 | メチルマロン酸血症                   |
| 247 | イソ吉草酸血症                     |
| 248 | グルコーストランスポーター1欠損症           |
| 249 | グルタル酸血症1型                   |
| 250 | グルタル酸血症2型                   |
| 251 | 尿素サイクル異常症                   |
| 252 | リジン尿性蛋白不耐症                  |
| 253 | 先天性葉酸吸収不全                   |
| 254 | ポルフィリン症                     |
| 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症               |
| 256 | 筋型糖原病                       |
| 257 | 肝型糖原病                       |
| 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 |
| 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  |
| 260 | シトステロール血症                   |
| 261 | タンジール病                      |
| 262 | 原発性高カイトロミクロン血症              |
| 263 | 脳髄黄色腫症                      |
| 264 | 無 $\beta$ リポタンパク血症          |
| 265 | 脂肪萎縮症                       |
| 266 | 家族性地中海熱                     |
| 267 | 高IgD症候群                     |
| 268 | 中條・西村症候群                    |
| 269 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群     |
| 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎                 |
| 271 | 強直性脊椎炎                      |
| 272 | 進行性骨化性線維異形成症                |
| 273 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症               |
| 274 | 骨形成不全症                      |
| 275 | タナトフォリック骨異形成症               |
| 276 | 軟骨無形成症                      |
| 277 | リンパ管腫症/ゴーハム病                |
| 278 | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)            |
| 279 | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)        |
| 280 | 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)         |
| 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群        |
| 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

(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月から医療費助成を開始)

| 番号  | 病名                   |
|-----|----------------------|
| 283 | 後天性赤芽球癆              |
| 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血     |
| 285 | ファンコニ貧血              |
| 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血            |
| 287 | エプスタイン症候群            |
| 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症      |
| 289 | クローンカイト・カナダ症候群       |
| 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症         |
| 291 | ヒルシュスブルグ病(全結腸型又は小腸型) |
| 292 | 総排泄腔外反症              |
| 293 | 総排泄腔遺残               |
| 294 | 先天性横隔膜ヘルニア           |
| 295 | 乳幼児肝巨大血管腫            |
| 296 | 胆道閉鎖症                |
| 297 | アラジール症候群             |
| 298 | 遺伝性腭炎                |
| 299 | 嚢胞性線維症               |
| 300 | IgG4関連疾患             |
| 301 | 黄斑ジストロフィー            |
| 302 | レーベル遺伝性視神経症          |
| 303 | アッシャー症候群             |
| 304 | 若年発症型両側性感音難聴         |
| 305 | 遅発性内リンパ水腫            |
| 306 | 好酸球性副鼻腔炎             |

| 番号  | 病名                            |
|-----|-------------------------------|
| 307 | カナバン病                         |
| 308 | 進行性白質脳症                       |
| 309 | 進行性ミオクローヌステんかん                |
| 310 | 先天異常症候群                       |
| 311 | 先天性三尖弁狭窄症                     |
| 312 | 先天性僧帽弁狭窄症                     |
| 313 | 先天性肺静脈狭窄症                     |
| 314 | 左肺動脈右肺動脈起始症                   |
| 315 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎病  |
| 316 | カルニチン回路異常症                    |
| 317 | 三頭酵素欠損症                       |
| 318 | シトリン欠損症                       |
| 319 | セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症            |
| 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 |
| 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症                |
| 322 | β-ケトチオラーゼ欠損症                  |
| 323 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症             |
| 324 | メチルグルタコン酸尿症                   |
| 325 | 遺伝性自己炎症疾患                     |
| 326 | 大理石骨病                         |
| 327 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)     |
| 328 | 前眼部形成異常                       |
| 329 | 無虹彩症                          |
| 330 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症            |
| 331 | 特発性多中心性キャスルマン病                |
| 332 | 膠様滴状角膜ジストロフィー                 |
| 333 | ハッチンソン・ギルフォード症候群              |