

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 1/3

2021年11月から対象となった疾病

(6疾病/告示番号334~338・288)

疾病名	告示番号
脳クレアチン欠乏症候群	334
ネフロン癆	335
家族性低βリポタンパク血症1 (ホモ接合体)	336
ホモシスチン尿症	337
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338
自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症	288

※自己免疫性後天性凝固第X因子欠乏症は、指定難病288 (自己免疫性後天性凝固因子欠乏症) へ統合しました。

338疾病 (あいうえお順)

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

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

こ	高IgD症候群	267	す	スタージ・ウェーバー症候群	157	
	好酸球性消化管疾患	98		スティーンズ・ジョンソン症候群	38	
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45		スミス・マギニス症候群	202	
	好酸球性副鼻腔炎	306		せ	脆弱X症候群	206
	抗糸球体基底膜腎炎	221			脆弱X症候群関連疾患	205
	後縦靭帯骨化症	69			成人スチル病	54
	甲状腺ホルモン不応症	80			脊髄空洞症	117
	拘束型心筋症	59			脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
	高チロシン血症1型	241			脊髄髄膜瘤	118
	高チロシン血症2型	242			脊髄性筋萎縮症	3
	高チロシン血症3型	243			セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	319
	後天性赤芽球癆	283			前眼部形成異常	328
	広範脊柱管狭窄症	70			全身性アミロイドーシス	28
	膠様滴状角膜炎シストロフィー	332			全身性エリテマトーデス	49
	コケイン症候群	192			全身性強皮症	51
	コステロ症候群	104			先天異常症候群	310
	骨形成不全症	274			先天性横隔膜ヘルニア	294
	5p欠失症候群	199			先天性核上性球麻痺	132
	コフィン・シリズ症候群	185			先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
	コフィン・ローリー症候群	176			先天性魚鱗癬	160
混合性結合組織病	52	先天性筋無力症候群	12			
さ	鯉耳腎症候群	190	先天性グリコシルホスファチジルレイノシトール(GPI)欠損症		320	
	再生不良性貧血	60	先天性三尖弁狭窄症		311	
	再発性多発軟骨炎	55	先天性腎性尿崩症	225		
	左心低形成症候群	211	先天性赤血球形形成異常性貧血	282		
	サルコイドーシス	84	先天性僧帽弁狭窄症	312		
	三尖弁閉鎖症	212	先天性大脳白質形成不全症	139		
	三頭筋欠損症	317	先天性肺静脈狭窄症	313		
	し	CF C症候群	103	先天性副腎低形成症	82	
		シェーグレン症候群	53	先天性副腎皮質酵素欠損症	81	
		色素性乾皮症	159	先天性ミオパチー	111	
自己貪食空胞性ミオパチー		32	先天性無痛無汗症	130		
自己免疫性肝炎		95	先天性葉酸吸収不全	253		
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		288	前頭側頭葉変性症	127		
自己免疫性溶血性貧血		61	そ	早期ミオクローニー脳症	147	
シトステロール血症		260		総動脈幹遺残症	207	
シトリン欠損症		318		総排泄腔遺残	293	
紫斑病性腎炎		224		総排泄腔外反症	292	
脂肪萎縮症	265	ソトス症候群		194		
若年性特発性関節炎	107	た		第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	
若年発症型両側性感音難聴	304			ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	
シャルコー・マリー・トゥース病	10			大脳皮質基底核変性症	7	
重症筋無力症	11			大理石骨病	326	
修正大血管転位症	208			高安動脈炎	40	
ジュベール症候群関連疾患	177		多系統萎縮症	17		
シュワルツ・ヤンヘル症候群	33		タナトフォリック骨異形成症	275		
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154		多発血管炎性肉芽腫症	44		
神経細胞移動異常症	138		多発性硬化症/視神経脊髄炎	13		
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		多発性嚢胞腎	67		
神経線維腫症	34	多脾症候群	188			
神経フェリチン症	121	タンジール病	261			
神経有棘赤血球症	9	単心室症	210			
進行性核上性麻痺	5	弾性線維性仮性黄色腫	166			
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338	胆道閉鎖症	296			
進行性骨化性線維異形成症	272	ち	遅発性内リンパ水腫	305		
進行性多巣性白質脳症	25		チャーシ症候群	105		
進行性白質脳症	308		中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134		
進行性ミオクローヌスてんかん	309		中毒性表皮壊死症	39		
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214		腸管神経節細胞減少症	101		
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213					

て	TNF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	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123
	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	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ／LMX1B関連腎症	315
	ネフロン癆	335
の	脳クレアチン欠乏症	334
	脳腱黄色腫症	263
	脳表へモジテリン沈着症	122
	膿疱性乾癬（汎発型）	37
	嚢胞性線維症	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
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333
	バッド・キアリ症候群	91
	ハンチントン病	8
ひ	PCDH19関連症候群	152
	非ケトーシス型高グリシン血症	321
	肥厚性皮膚骨膜炎	165
	非シストロフィー性ミオトニー症候群	114
	皮膚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
	ビッカースタッフ脳幹脳炎	128
	非典型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
	表皮水疱症	36
	ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型）	291
ふ	VATER症候群	173
	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

ふ	副甲状腺機能低下症	235
	副腎白質シストロフィー	20
	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237
	ブラウ症候群	110
	ブラダー・ウィリ症候群	193
	プリオン病	23
	プロピオン酸血症	245
へ	閉塞性細気管支炎	228
	β-ケトチオラーゼ欠損症	322
	ビーチェット病	56
	ベスレムミオパチー	31
	ベリー症候群	126
	ペルオキシソーム病 （副腎白質シ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
	発作性夜間へモグロビン尿症	62
	ホモシステニン尿症	337
	ボルフィリン症	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	167
	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	14
	慢性血栓性肺高血圧症	88
	慢性再発性多発性骨髄炎	270
	慢性特発性偽性腸閉塞症	99
み	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
	ミトコンドリア病	21
む	無虹彩症	329
	無脾症候群	189
	無βリポタンバク血症	264
め	メーブルシロップ尿症	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
	メンケス病	169
も	網膜色素変性症	90
	もやもや病	22
	モワット・ウィルソン症候群	178
や	ヤング・シン普森症候群	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
	ラスムッセン脳炎	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／ゴーラム病	277
	リンパ管筋腫症	89
る	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	162
	ルビシユタイン・テイビ症候群	102
れ	レーベル遺伝性視神経症	302
	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	259
	レット症候群	156
	レノックス・ガストー症候群	144
ろ	ロスムンド・トムソン症候群	186
	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273