

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 1/3

2025年4月から対象となった疾病

(7疾病/告示番号342~348)

	告示番号
L M N B 1 関連大脳白質脳症	342
P U R A 関連神経発達異常症	343
極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症	344
乳児発症 S T I N G 関連血管炎	345
原発性肝外門脈閉塞症	346
出血性線溶異常症	347
口ウ症候群	348

2025年4月から疾病の名称を変更するもの

(2疾病/告示番号63,154)

旧病名	新病名	告示番号
特発性血小板減少性紫斑病	免疫性血小板減少症	63
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	154

348疾病 (あいうえお順)

	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
遺伝性脾炎	298
遺伝性鉄芽球形貧血	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 H T R A 1 関連脳小血管病	123
H T L V - 1 関連脊髄症	26
A T R - 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
M E C P 2 重複症候群	339
L M N B 1 関連大脳白質脳症	342
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

	告示番号
お 大田原症候群	146
オクシビタル・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 A D H 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 T S H 分泌亢進症	73
下垂体性 P R L 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
カラクトース-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・トレノネー・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
クロウ・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 痙攣重積型 (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
原発性肝外門脈閉塞症	346
原発性高カイロミクロン血症	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

	告示番号		
こ	高IgD症候群	267	
	好酸球性消化管疾患	98	
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	
	好酸球性副鼻腔炎	306	
	抗糸球体基底膜腎炎	221	
	後縦靭帯骨化症	69	
	甲状腺ホルモン不応症	80	
	拘束型心筋症	59	
	高チロシン血症1型	241	
	高チロシン血症2型	242	
	高チロシン血症3型	243	
	後天性赤芽球癆	283	
	広範脊柱管狭窄症	70	
	膠様滴状角膜ジストロフィー	332	
	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症	344	
	コケイン症候群	192	
	コステロ症候群	104	
	骨形成不全症	274	
5p欠失症候群	199		
コフィン・シリス症候群	185		
コフィン・ローリー 症候群	176		
混合性結合組織病	52		
さ	鯔耳腎症候群	190	
	再生不良性貧血	60	
	再発性多発軟骨炎	55	
	左心低形成症候群	211	
	サルコイドーシス	84	
	三尖弁閉鎖症	212	
	三頭酵素欠損症	317	
し	CFC症候群	103	
	シェーグレン症候群	53	
	色素性乾皮症	159	
	自己食空胞性ミオパチー	32	
	自己免疫性肝炎	95	
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288	
	自己免疫性溶血性貧血	61	
	シトステロール血症	260	
	シトリン欠損症	318	
	紫斑病性腎炎	224	
	脂肪萎縮症	265	
	若年性特発性関節炎	107	
	若年発症型両側性感音難聴	304	
	シャルコー・マリー・トゥース病	10	
	重症筋無力症	11	
	修正大血管転位症	208	
	出血性線溶異常症	347	
	ジュベール症候群関連疾患	177	
	シュワルツ・ヤンペル症候群	33	
	神経細胞移動異常症	138	
	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	
	神経線維腫症	34	
	神経有棘赤血球症	9	
	進行性核上性麻痺	5	
	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338	
	進行性骨化性線維異形成症	272	
	進行性多巣性白質脳症	25	
	進行性白質脳症	308	
	進行性ミオクローヌスてんかん	309	
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214	
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213	
	す	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症	154

	告示番号	
す	スタージ・ウェーバー症候群	157
	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	38
	スミス・マジニス症候群	202
せ	脆弱X症候群	206
	脆弱X症候群関連疾患	205
	成人発症スチル病	54
	脊髄空洞症	117
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
	脊髄髄膜瘤	118
	脊髄性筋萎縮症	3
	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	319
	前眼部形成異常	328
	全身性アミロイドーシス	28
	全身性エリテマトーデス	49
	全身性強皮症	51
	先天異常症候群	310
	先天性横隔膜ヘルニア	294
	先天性核上性球麻痺	132
	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
	先天性魚鱗癬	160
	先天性筋無力症候群	12
	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	320
	先天性三尖弁狭窄症	311
先天性腎性尿崩症	225	
先天性赤血球形成異常性貧血	282	
先天性僧帽弁狭窄症	312	
先天性大脳白質形成不全症	139	
先天性肺静脈狭窄症	313	
先天性副腎低形成症	82	
先天性副腎皮質酵素欠損症	81	
先天性ミオパチー	111	
先天性無痛無汗症	130	
先天性葉酸吸収不全	253	
前頭側頭葉変性症	127	
線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	340	
そ	早期ミオクローニー脳症	147
	総動脈幹遺残症	207
	総排泄腔遺残	293
	総排泄腔外反症	292
	ソトス症候群	194
た	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284
	大脳皮質基底核変性症	7
	大理石骨病	326
	高安動脈炎	40
	多系統萎縮症	17
	タナトフォリック骨異形成症	275
	多発血管炎性肉芽腫症	44
	多発性硬化症/視神経脊髄炎	13
	多発性嚢胞腎	67
	多脾症候群	188
	タンジール病	261
	単心室症	210
	弾性線維性仮性黄色腫	166
胆道閉鎖症	296	
ち	遅発性内リンパ水腫	305
	チャージ症候群	105
	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134
	中毒性表皮壊死症	39
	腸管神経節細胞僅少症	101

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 3/3

	告示番号		
て	TRPV4異常症	341	
	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	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	
	乳児発症STING関連血管炎	345	
	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	
	脳クレアチン欠乏症	334	
の	脳髄黄色腫症	263	
	脳内鉄沈着神経変性症	121	
	脳表ヘモジデリン沈着症	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	P CDH19関連症候群	152	
	P U R A 関連神経発達異常症	343	
	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	
	皮質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	
	ピッカースタッフ脳幹脳炎	128	
	非典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	
	ヒルシウスプルング病（全結腸型又は小腸型）	291	
	ふ	V A T E R 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coni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	

	告示番号	
ふ	副甲状腺機能低下症	235
	副腎白質ジストロフィー	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
へ	プロピオン酸血症	245
	閉塞性細気管支炎	228
	β-ケトチオラーゼ欠損症	322
	ベーチェット病	56
	バスレムミオパチー	31
	ベリー病	126
	ベルオキシソーム病 （副腎白質ジ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
発作性夜間ヘモグロビン尿症		62
ホモシスチン尿症		337
ポルフィリン症		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／ロイス・ディーツ症候群	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リポタンパク血症	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
	免疫性血小板減少症	63
	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・シンプソン症候群	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	ライソソーム病	19
	ラスムッセン脳炎	151
	ランドウ・クレフナー症候群	155
	リジン尿性蛋白不耐症	252
り	両大血管右室起始症	216
	リンパ管腫症／ゴーハム病	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
	ルビンシュタイン・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	ロウ症候群	348
	ロスモンド・トムソン症候群	186
	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273