

対象疾病（令和元年7月1日現在）

<指定難病（333疾病）>

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

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

番号	指定難病名	番号	指定難病名
135	アイカルディ症候群	171	ウィルソン病
136	片側巨脳症	172	低ホスファターゼ症
137	限局性皮質異形成	173	VATER 症候群
138	神経細胞移動異常症	174	那須・ハコラ病
139	先天性大脳白質形成不全症	175	ウィーバー症候群
140	ドラベ症候群	176	コフィン・ローリー 症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	177	ジュベール症候群関連疾患
142	ミオクロニー欠神てんかん	178	モワット・ウィルソン症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	179	ウィリアムズ症候群
144	レノックス・ガストー症候群	180	ATR-X 症候群
145	ウエスト症候群	181	クルーゾン症候群
146	大田原症候群	182	アペール症候群
147	早期ミオクロニー脳症	183	ファイファー症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	184	アントレー・ビクスラー症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	185	コフィン・シリス症候群
150	環状 20 番染色体症候群	186	ロスムンド・トムソン症候群
151	ラスムッセン脳炎	187	歌舞伎症候群
152	PCDH19 関連症候群	188	多脾症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	189	無脾症候群
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	190	鰓耳腎症候群
155	ランドウ・クレフナー症候群	191	ウェルナー症候群
156	レット症候群	192	コケイン症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群	193	プラダー・ウィリ症候群
158	結節性硬化症	194	ソトス症候群
159	色素性乾皮症	195	ヌーナン症候群
160	先天性魚鱗癬	196	ヤング・シンプソン症候群
161	家族性良性慢性天疱瘡	197	1 p 36 欠失症候群
162	類天疱瘡（後天性表皮水泡症を含む。）	198	4p 欠失症候群
163	特発性後天性全身性無汗症	199	5p 欠失症候群
164	眼皮膚白皮症	200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群
165	肥厚性皮膚骨膜炎	201	アンジェルマン症候群
166	弾性線維性仮性黄色腫	202	スミス・マギニス症候群
167	マルファン症候群	203	22q11.2 欠失症候群
168	エーラス・ダンロス症候群	204	エマヌエル症候群
169	メンケス病	205	脆弱 X 症候群関連疾患
170	オクシピタル・ホーン症候群	206	脆弱 X 症候群

番号	指定難病名	番号	指定難病名
207	総動脈幹遺残症	241	高チロシン血症 1 型
208	修正大血管転位症	242	高チロシン血症 2 型
209	完全大血管転位症	243	高チロシン血症 3 型
210	単心室症	244	メープルシロップ尿症
211	左心低形成症候群	245	プロピオン酸血症
212	三尖弁閉鎖症	246	メチルマロン酸血症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	247	イソ吉草酸血症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	248	グルコーストランスポーター1 欠損症
215	ファロー四徴症	249	グルタル酸血症 1 型
216	两大血管右室起始症	250	グルタル酸血症 2 型
217	エプスタイン病	251	尿素サイクル異常症
218	アルポート症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症
219	ギャロウェイ・モワト症候群	253	先天性葉酸吸収不全
220	急速進行性糸球体腎炎	254	ポルフィリン症
221	抗糸球体基底膜腎炎	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
222	一次性ネフローゼ症候群	256	筋型糖原病
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	257	肝型糖原病
224	紫斑病性腎炎	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
225	先天性腎性尿崩症	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
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	260	シトステロール血症
227	オスラー病	261	タンジール病
228	閉塞性細気管支炎	262	原発性高カイロミクロン血症
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	263	脳髄黄色腫症
230	肺胞低換気症候群	264	無βリポタンパク血症
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	265	脂肪萎縮症
232	カーニー複合	266	家族性地中海熱
233	ウォルフラム症候群	267	高IgD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。）	268	中條・西村症候群
235	副甲状腺機能低下症	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
236	偽性副甲状腺機能低下症	270	慢性再発性多発性骨髄炎
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	271	強直性脊椎炎
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	272	進行性骨化性線維異形成症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
240	フェニルケトン尿症	274	骨形成不全症

番号	指定難病名	番号	指定難病名
275	タナトフォリック骨異形成症	308	進行性白質脳症
276	軟骨無形成症	309	進行性ミオクロオヌステんかん
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	310	先天異常症候群
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	311	先天性三尖弁狭窄症
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	312	先天性僧帽弁狭窄症
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	313	先天性肺静脈狭窄症
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	314	左肺動脈右肺動脈起始症
282	先天性赤血球形成異常性貧血	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症
283	後天性赤芽球癆	316	カルニチン回路異常症
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	317	三頭酵素欠損症
285	ファンコニ貧血	318	シトリン欠損症
286	遺伝性鉄芽球性貧血	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
287	エプスタイン症候群	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
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	321	非ケトーシス型高グリシン血症
289	クロンカイト・カナダ症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
291	ヒルシウスプルング病（全結腸型又は小腸型）	324	メチルグルタコン酸尿症
292	総排泄腔外反症	325	遺伝性自己炎症疾患
293	総排泄腔遺残	326	大理石骨病
294	先天性横隔膜ヘルニア	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る）
295	乳幼児肝巨大血管腫	328	前眼部形成異常
296	胆道閉鎖症	329	無虹彩症
297	アラジール症候群	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
298	遺伝性膝炎	331	特発性多中心性キャッスルマン病
299	嚢胞性線維症	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
300	I g G 4 関連疾患	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
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		
307	カナバン病		