

国指定の難病（疾病名一覧）

心身障害者福祉手当（難病要件）の対象になる疾病は次のとおりです。

令和6年4月1日現在

	番号	疾病名
あ	135	アイカルディ症候群
	119	アイザックス症候群
	024	亜急性硬化性全脳炎
	046	悪性関節リウマチ
	083	アジソン病
	303	アッシャー症候群
	116	アトピー性脊髄炎
	182	アペール症候群
	297	アラジール症候群
	218	アルポート症候群
	131	アレキサンダー病
	201	アンジェルマン症候群
	184	アントレー・ピクスラー症候群
い	247	イソ吉草酸血症
	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
	325	遺伝性自己炎症疾患
	120	遺伝性ジストニア
	115	遺伝性周期性四肢麻痺
	298	遺伝性腓炎
	286	遺伝性鉄芽球性貧血
う	175	ウィーバー症候群
	179	ウィリアムズ症候群
	171	ウィルソン病
	145	ウエスト症候群
	191	ウェルナー症候群
	233	ウォルフラム症候群

	番号	疾病名
う	029	ウルリッヒ病
	え	168
287		エプスタイン症候群
217		エプスタイン病
204		エマヌエル症候群
030		遠位型ミオパチー
お		068
	301	黄斑ジストロフィー
	146	大田原症候群
	170	オクシピタル・ホーン症候群
	227	オスラー病
	か	232
141		海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
097		潰瘍性大腸炎
072		下垂体性 ADH 分泌異常症
076		下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
077		下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
073		下垂体性 TSH 分泌亢進症
074		下垂体性 PRL 分泌亢進症
078		下垂体前葉機能低下症
079		家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
266		家族性地中海熱
336		家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
161		家族性良性慢性天疱瘡
307	カナバン病	
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
187	歌舞伎症候群	

	番号	疾病名
か	258	ガラクトースー1ーリン酸 ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
	316	カルニチン回路異常症
	257	肝型糖原病
	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
	150	環状20番染色体症候群
	209	完全大血管転位症
	164	眼皮膚白皮症
き	236	偽性副甲状腺機能低下症
	219	ギャロウェイ・モフト症候群
	001	球脊髄性筋萎縮症
	220	急速進行性糸球体腎炎
	271	強直性脊椎炎
	041	巨細胞性動脈炎
	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）
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
	002	筋萎縮性側索硬化症
	256	筋型糖原病
	113	筋ジストロフィー
く	075	クッシング病
	106	クリオピリン関連周期熱症候群
	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバ ー症候群
	181	クルーゾン症候群
	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
	016	クロウ・深瀬症候群
	096	クローン病

	番号	疾病名
く	289	クロンカイト・カナダ症候群
	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
け	158	結節性硬化症
	042	結節性多発動脈炎
	064	血栓性血小板減少性紫斑病
	137	限局性皮質異形成
	262	原発性高カイロミクロン血症
	094	原発性硬化性胆管炎
	048	原発性抗リン脂質抗体症候群
	004	原発性側索硬化症
	093	原発性胆汁性胆管炎
	065	原発性免疫不全症候群
	043	顕微鏡的多発血管炎
	こ	267
098		好酸球性消化管疾患
045		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
306		好酸球性副鼻腔炎
221		抗糸球体基底膜腎炎
069		後縦靱帯骨化症
080		甲状腺ホルモン不応症
059		拘束型心筋症
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
283		後天性赤芽球癆
070		広範脊柱管狭窄症
332	膠様滴状角膜ジストロフィー	
192	コケイン症候群	
104	コステロ症候群	

	番号	疾病名
こ	274	骨形成不全症
	185	コフィン・シリス症候群
	176	コフィン・ローリー症候群
	052	混合性結合組織病
さ	190	鰓耳腎症候群
	060	再生不良性貧血
	055	再発性多発軟骨炎
	211	左心低形成症候群
	084	サルコイドーシス
	212	三尖弁閉鎖症
	317	三頭酵素欠損症
し	053	シェーグレン症候群
	159	色素性乾皮症
	032	自己貪食空胞性ミオパチー
	095	自己免疫性肝炎
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	061	自己免疫性溶血性貧血
	260	シトステロール血症
	318	シトリン欠損症
	224	紫斑病性腎炎
	265	脂肪萎縮症
	107	若年性特発性関節炎
	304	若年発症型両側性感音難聴
	010	シャルコー・マリー・トゥース病
	011	重症筋無力症
	208	修正大血管転位症
	177	ジュベール症候群関連疾患
	033	シュワルツ・ヤンベル症候群
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

	番号	疾病名
し	138	神経細胞移動異常症
	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
	034	神経線維腫症
	009	神経有棘赤血球症
	005	進行性核上性麻痺
	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	272	進行性骨化性線維異形成症
	025	進行性多巣性白質脳症
	308	進行性白質脳症
	309	進行性ミオクローヌステんかん
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
	す	157
038		スティーヴンス・ジョンソン症候群
202		スミス・マギニス症候群
せ	206	脆弱X症候群
	205	脆弱X症候群関連疾患
	054	成人発症スチル病
	117	脊髄空洞症
	018	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	118	脊髄髄膜瘤
	003	脊髄性筋萎縮症
	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
	328	前眼部形成異常
	028	全身性アミロイドーシス
	049	全身性エリテマトーデス
051	全身性強皮症	
310	先天異常症候群	
294	先天性横隔膜ヘルニア	

	番号	疾病名	
せ	132	先天性核上性球麻痺	
	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	
	160	先天性魚鱗癬	
	012	先天性筋無力症候群	
	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	
	311	先天性三尖弁狭窄症	
	225	先天性腎性尿崩症	
	282	先天性赤血球形成異常性貧血	
	312	先天性僧帽弁狭窄症	
	139	先天性大脳白質形成不全症	
	313	先天性肺静脈狭窄症	
	082	先天性副腎低形成症	
	081	先天性副腎皮質酵素欠損症	
	111	先天性ミオパチー	
	130	先天性無痛無汗症	
	253	先天性葉酸吸収不全	
	127	前頭側頭葉変性症	
	340	線毛機能不全症候群 (カルタゲナー症候群を含む。)	
	そ	147	早期ミオクロニー脳症
		207	総動脈幹遺残症
293		総排泄腔遺残	
292		総排泄腔外反症	
194		ソトス症候群	
た	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	
	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
	007	大脳皮質基底核変性症	
	326	大理石骨病	
	040	高安動脈炎	
	017	多系統萎縮症	

	番号	疾病名
た	275	タナトフォリック骨異形成症
	044	多発血管炎性肉芽腫症
	013	多発性硬化症/視神経脊髄炎
	067	多発性嚢胞腎
	188	多脾症候群
	261	タンジール病
	210	単心室症
	166	弾性線維性仮性黄色腫
	296	胆道閉鎖症
	ち	305
105		チャージ症候群
134		中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
039		中毒性表皮壊死症
101		腸管神経節細胞僅少症
て		172
	035	天疱瘡
と	057	特発性拡張型心筋症
	085	特発性間質性肺炎
	027	特発性基底核石灰化症
	063	特発性血小板減少性紫斑病
	327	特発性血栓症 (遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	163	特発性後天性全身性無汗症
	331	特発性多中心性キャスルマン病
	071	特発性大腿骨頭壊死症
	092	特発性門脈圧亢進症
	140	ドラベ症候群
な	268	中條・西村症候群
	174	那須・ハコラ病
	276	軟骨無形成症

	番号	疾病名
な	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
	295	乳幼児肝巨大血管腫
に	251	尿素サイクル異常症
	195	ヌーナン症候群
ね	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
	335	ネフロン癆
の	334	脳クレアチン欠乏症候群
	263	脳腱黄色腫症
	121	脳内鉄沈着神経変性症
	122	脳表ヘモジデリン沈着症
	037	膿疱性乾癬(汎発型)
	299	嚢胞性線維症
は	006	パーキンソン病
	047	バージャー病
	087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	086	肺動脈性肺高血圧症
	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
	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
	091	バッド・キアリ症候群
	008	ハンチントン病
ひ	321	非ケトーシス型高グリシン血症
	165	肥厚性皮膚骨膜症
	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	058	肥大型心筋症
	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
	314	左肺動脈右肺動脈起始症

	番号	疾病名
ひ	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
	109	非典型溶血性尿毒症症候群
	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
	050	皮膚筋炎／多発性筋炎
	036	表皮水疱症
ひ	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
	183	ファイファー症候群
ふ	215	ファロー四徴症
	285	ファンコニ貧血
	015	封入体筋炎
	240	フェニルケトン尿症
	235	副甲状腺機能低下症
	255	複合カルボキシラーゼ欠損症
	020	副腎白質ジストロフィー
	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
	110	ブラウ症候群
	193	プラダー・ウィリ症候群
	023	プリオン病
	245	プロピオン酸血症
	へ	228
056		ベーチェット病
031		バスレムミオパチー
126		ペリー病
234		ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
136		片側巨脳症
ほ	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	062	発作性夜間ヘモグロビン尿症
	337	ホモシスチン尿症

	番号	疾病名
ほ	254	ポルフィリン症
ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
	014	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
	088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
	270	慢性再発性多発性骨髄炎
	099	慢性特発性偽性腸閉塞症
み	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
	021	ミトコンドリア病
む	329	無虹彩症
	189	無脾症候群
	264	無βリポタンパク血症
め	244	メープルシロップ尿症
	324	メチルグルタコン酸尿症
	246	メチルマロン酸血症
	133	メビウス症候群
	169	メンケス病
も	090	網膜色素変性症
	022	もやもや病
	178	モワット・ウィルソン症候群
や	196	ヤング・シンブソン症候群
ゆ	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
ら	019	ライソゾーム病
	151	ラスムッセン脳炎
	155	ランドウ・クレフナー症候群
り	252	リジン尿性蛋白不耐症
	216	両大血管右室起始症

	番号	疾病名
り	277	リンパ管腫症／ゴーム病
	089	リンパ脈管筋腫症
る	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
れ	302	レーベル遺伝性視神経症
	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
	156	レット症候群
	144	レノックス・ガストー症候群
ろ	186	ロスムンド・トムソン症候群
	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
1	1 p 3 6 欠失症候群	
2	2 2 q 1 1. 2 欠失症候群	
4	4 p 欠失症候群	
5	5 p 欠失症候群	
α	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
β	322	β-ケトチオラーゼ欠損症
A	180	A T R-X 症候群
C	103	C F C 症候群
H	026	H T L V-1 関連脊髄症
	123	H T R A 1 関連脳小血管症
I	066	I g A 腎症
	300	I g G 4 関連疾患
M	339	M E C P 2 重複症候群
P	152	P C D H 1 9 関連症候群
T	108	T N F 受容体関連周期性症候群
	341	T R P V 4 異常症
V	173	V A T E R 症候群

❗ 20歳以上の方は、特定医療費（指定難病）受給者証の認定を受けていることが条件です。

❗ 小児慢性特定疾病の医療費助成制度で該当する疾病名とは異なる場合があります。