

# 対象となる指定難病一覧(306疾病)

	番号	病名		番号	病名		番号	病名	
あ	135	アイカルディ症候群		076	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		064	血栓性血小板減少性紫斑病	
	119	アイザックス症候群		077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		137	限局性皮質異形成	
	024	亜急性硬化性全脳炎		073	下垂体性TSH分泌亢進症		262	原発性高カイクロミクロン血症	
	046	悪性関節リウマチ		074	下垂体性PRL分泌亢進症		094	原発性硬化性胆管炎	
	083	アジソン病		078	下垂体前葉機能低下症		048	原発性抗リン脂質抗体症候群	
	303	アッシャー症候群		079	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)		004	原発性側索硬化症	
	116	アトピー性脊髄炎		266	家族性地中海熱		093	原発性胆汁性肝硬変	
	182	アペール症候群		161	家族性良性慢性天疱瘡		065	原発性免疫不全症候群	
	297	アラジール症候群		269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		043	顕微鏡的多発血管炎	
	177	有馬症候群		187	歌舞伎症候群		こ	267	高IgD症候群
	218	アルポート症候群		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			098	好酸球性消化管疾患
	131	アレキサンダー病		257	肝型糖原病			045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	201	アンジェルマン症候群		226	間質性膀胱炎(ハンナ型)			306	好酸球性副鼻腔炎
	184	アントレー・ビクスラー症候群		150	環状20番染色体症候群			221	抗糸球体基底膜腎炎
い	247	イソ吉草酸血症	209	完全大血管転位症	069	後縦靭帯骨化症			
	222	一次性ネフローゼ症候群	164	眼皮膚白皮症	080	甲状腺ホルモン不応症			
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	き	236	偽性副甲状腺機能低下症	059		拘束型心筋症	
	120	遺伝性ジストニア		219	ギャロウェイ・モワト症候群	241		高チロシン血症1型	
	115	遺伝性周期性四肢麻痺		001	球脊髄性筋萎縮症	242		高チロシン血症2型	
	298	遺伝性膵炎		220	急速進行性糸球体腎炎	243		高チロシン血症3型	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	271		強直性脊椎炎	283	後天性赤芽球癆			
う	175	ウィーバー症候群		041	巨細胞性動脈炎	070		広範脊柱管狭窄症	
	179	ウィリアムズ症候群	279	巨大静脈奇形 (頸部口腔咽頭びまん性病変)	192	コケイン症候群			
	171	ウィルソン病	280	巨大動静脈奇形 (頸部顔面又は四肢病変)	104	コステロ症候群			
	145	ウエスト症候群	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	さ	274	骨形成不全症		
	191	ウェルナー症候群	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)		185	コフィン・シリス症候群		
	233	ウォルフラム症候群	002	筋萎縮性側索硬化症		176	コフィン・ローリー症候群		
	029	ウルリッヒ病	256	筋型糖原病		052	混合性結合組織病		
	え	168	エーラス・ダンロス症候群	113		筋ジストロフィー	190	鰓耳腎症候群	
287		エプスタイン症候群	く	075		クッシング病	060	再生不良性貧血	
217		エプスタイン病		106		クリオピリン関連周期熱症候群	し	055	再発性多発軟骨炎
204		エマヌエル症候群		281		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		211	左心低形成症候群
030		遠位型ミオパチー		181	クルーゾン症候群	084		サルコイドーシス	
お	068	黄色靭帯骨化症		248	グルコーストランスポーター1欠損症	212		三尖弁閉鎖症	
	301	黄斑ジストロフィー	249	グルタル酸血症1型	053	シェーグレン症候群			
	146	大田原症候群	250	グルタル酸血症2型	159	色素性乾皮症			
	170	オクシピタル・ホーン症候群	016	クロウ・深瀬症候群	032	自己食空腔性ミオパチー			
	227	オスラー病	096	クローン病	095	自己免疫性肝炎			
	か	232	カーニー複合	289	クローンカイト・カナダ症候群	288	自己免疫性出血病XⅢ		
141		海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	け	129	癲癇重積型(二相性)急性脳症	061	自己免疫性溶血性貧血		
097		潰瘍性大腸炎		158	結節性硬化症	260	シトステロール血症		
072		下垂体性ADH分泌異常症		042	結節性多発動脈炎	224	紫斑病性腎炎		

	番号	病名		番号	病名		番号	病名	
し	265	脂肪萎縮症	そ	253	先天性葉酸吸収不全	の	251	尿素サイクル異常症	
	304	若年発症型両側性感音難聴		127	前頭側頭葉変性症		ぬ	195	ヌーナン症候群
	010	シャルコー・マリー・トゥース病		147	早期ミオクローニー脳症		263	脳髄黄色腫症	
	011	重症筋無力症		207	総動脈幹遺残症		122	脳表ヘモジデリン沈着症	
	208	修正大血管転位症		292	総排泄腔外反症		037	膿疱性乾癬（汎発型）	
	033	シュワルツ・ヤンペル症候群		293	総排泄腔遺残		299	嚢胞性線維症	
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		194	ソトス症候群		は	006	パーキンソン病
	138	神経細胞移動異常症		284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		047	バージャー病	
	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		200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
	034	神経線維腫症		007	大脳皮質基底核変性症		086	肺動脈性肺高血圧症	
	121	神経フェリチン症		040	高安動脈炎		229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	
	009	神経有棘赤血球症		017	多系統萎縮症		230	肺胞低換気症候群	
	005	進行性核上性麻痺		275	タナトフォリック骨異形成症		091	バッド・キアリ症候群	
	272	進行性骨化性線維異形成症		044	多発血管炎性肉芽腫症		008	ハンチントン病	
	025	進行性多巣性白質脳症		013	多発性硬化症／視神経脊髄炎		ひ	165	肥厚性皮膚骨膜炎
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		067	多発性嚢胞腎		114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		188	多脾症候群		124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
	す	157		スタージ・ウェーバー症候群	261		タンジール病	058	肥大型心筋症
		038		スティーヴンス・ジョンソン症候群	210		単心室症	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
202		スミス・マギニス症候群	166	弾性線維性仮性黄色腫	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症			
せ	206	脆弱X症候群	296	胆道閉鎖症	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎			
	205	脆弱X症候群関連疾患	ち	305	遅発性内リンパ水腫	109	非典型溶血性尿毒症症候群		
	054	成人スチル病	105	チャージ症候群	290	非特異性多発性小腸潰瘍症			
	117	脊髄空洞症	134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	050	皮膚筋炎／多発性筋炎			
	018	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	039	中毒性表皮壊死症	036	表皮水疱症			
	118	脊髄髄膜瘤	101	腸管神経節細胞僅少症	ふ	291	ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）		
	003	脊髄性筋萎縮症	て	172	低ホスファターゼ症	183	ファイファー症候群		
	107	全身型若年性特発性関節炎	035	天疱瘡	215	ファロー四徴症			
	028	全身性アミロイドーシス	と	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	285	ファンコニ貧血		
	049	全身性エリテマトーデス	057	特発性拡張型心筋症	015	封入体筋炎			
	051	全身性強皮症	085	特発性間質性肺炎	240	フェニルケトン尿症			
	294	先天性横隔膜ヘルニア	027	特発性基底核石灰化症	235	副甲状腺機能低下症			
	132	先天性核上性球麻痺	063	特発性血小板減少性紫斑病	255	複合カルボキシラーゼ欠損症			
	160	先天性魚鱗癬	163	特発性後天性全身性無汗症	020	副腎白質ジストロフィー			
	012	先天性筋無力症候群	071	特発性大腿骨頭壊死症	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症			
	225	先天性腎性尿崩症	092	特発性門脈圧亢進症	110	ブラウ症候群			
	282	先天性赤血球形成異常性貧血	140	ドラベ症候群	193	ブラダー・ウィリ症候群			
	139	先天性大脳白質形成不全症	な	268	中條・西村症候群	023	プリオン病		
	082	先天性副腎低形成症	174	那須ハコラ病	245	プロピオン酸血症			
081	先天性副腎皮質酵素欠損症	276	軟骨無形成症	へ	228	閉塞性細気管支炎			
111	先天性ミオパチー	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	056	ベーチェット病				
130	先天性無痛無汗症	に	295	乳幼児肝巨大血管腫	031	バスレムミオパチー			

番号	病名	番号	病名
126	ペリー症候群	2	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	4	4 p 欠失症候群
136	片側巨脳症	5	5 p 欠失症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	$\alpha$	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症
ほ	062 発作性夜間ヘモグロビン尿症	A	A T R-X 症候群
	254 ポルフィリン症	C	C F C 症候群
ま	112 マリネスコ・シェーグレン症候群	H	H T L V-1 関連脊髄症
	167 マルファン症候群	I	I g A 腎症
	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		300 I g G 4 関連疾患
	088 慢性血栓性肺高血圧症	P	P C D H 1 9 関連症候群
	270 慢性再発性多発性骨髄炎	V	V A T E R 症候群
	099 慢性特発性偽性腸閉塞症	T	T N F 受容体関連周期性症候群
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	189 無脾症候群		
	264 無 $\beta$ リポタンパク血症		
め	244 メープルシロップ尿症		
	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		
	277 リンパ管腫症/ゴーハム病		
	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	197 1 p 3 6 欠失症候群		