

○指定難病一覧(令和元年7月1日現在)

番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症
2	筋萎縮性側索硬化症
3	脊髄性筋萎縮症
4	原発性側索硬化症
5	進行性核上性麻痺
6	パーキンソン病
7	大脳皮質基底核変性症
8	ハンチントン病
9	神経有棘赤血球症
10	シャルコー・マリー・トウス病
11	重症筋無力症
12	先天性筋無力症候群
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
14	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
15	封入体筋炎
16	クロー・深瀬症候群
17	多系統萎縮症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
19	ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病
22	モヤモヤ病
23	プリオン病
24	亜急性硬化性全脳炎
25	進行性多巣性白質脳症
26	HTLV-1関連脊髄症
27	特発性基底核石灰化症
28	全身性アミロイドーシス
29	ウルリッヒ病
30	遠位型ミオパチー
31	ベスレムミオパチー
32	自己貪食空胞性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンペル症候群
34	神経線維腫症
35	天疱瘡
36	表皮水疱症
37	膿胞性乾癬(汎発性)
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群
39	中毒性表皮壊死症
40	高安動脈炎
41	巨細胞性動脈炎
42	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
46	悪性関節リウマチ
47	バージャー病
48	原発性抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎／多発性筋炎
51	全身性強皮症
52	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群
54	成人ステル病
55	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病

番号	病名
57	特発性拡張型心筋症
58	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
63	特発性血小板減少性紫斑病
64	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群
66	IgA腎症
67	多発性嚢胞腎
68	黄色靭帯骨化症
69	後縦靭帯骨化症
70	広範脊柱管狭窄症
71	特発性大腿骨頭壊死症
72	下垂体性ADH分泌異常症
73	下垂体性TSH分泌亢進症
74	下垂体性PRL分泌亢進症
75	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
78	下垂体前葉機能低下症
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
80	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症
82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病
84	サルコイドーシス
85	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
89	リンパ管筋腫症
90	網膜色素変性症
91	バッド・キアリ症候群
92	特発性門脈圧亢進症
93	原発性胆汁性胆管炎
94	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎
96	クローン病
97	潰瘍性大腸炎
98	好酸球性消化管疾患
99	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞減少症
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
103	CFC症候群
104	コステロ症候群
105	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群
107	若年性特発性関節炎
108	TNF受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群
110	ブラウ症候群
111	先天性ミオパチー
112	マリネスコ・シェーグレン症候群

○指定難病一覧(令和元年7月1日現在)

番号	病名	番号	病名
113	筋ジストロフィー	169	メンケス病
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	170	オクシピタル・ホーン症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺	171	ウィルソン病
116	アトピー性脊髄炎	172	低ホスファターゼ症
117	脊髄空洞症	173	VATER症候群
118	脊髄髄膜瘤	174	那須・ハコラ病
119	アイザックス症候群	175	ウィーバー症候群
120	遺伝性ジストニア	176	コフィン・ローリー症候群
121	神経フェリチン症	177	ジュベール症候群関連疾患
122	脳表ヘモジデリン沈着症	178	モワット・ウィルソン症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	179	ウィリアムズ症候群
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	180	ATR-X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	181	クルーゾン症候群
126	ペリー症候群	182	アペール症候群
127	前頭側頭葉変性症	183	ファイファー症候群
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	184	アントレー・ビクスラー症候群
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	185	コフィン・シリズ症候群
130	先天性無痛無汗症	186	ロスマンド・トムソン症候群
131	アレキサンダー病	187	歌舞伎症候群
132	先天性核上性球麻痺	188	多脾症候群
133	メビウス症候群	189	無脾症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	190	鰓耳腎症候群
135	アイカルディ症候群	191	ウェルナー症候群
136	片側巨脳症	192	コケイン症候群
137	限局性皮質異形成	193	プラダー・ウィリ症候群
138	神経細胞移動異常症	194	ソトス症候群
139	先天性大脳白質形成不全症	195	ヌーナン症候群
140	ドラベ症候群	196	ヤング・シンプソン症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	197	1p36欠失症候群
142	ミオクロニー欠神てんかん	198	4p欠失症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	199	5p欠失症候群
144	レノックス・ガストー症候群	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
145	ウエスト症候群	201	アンジェルマン症候群
146	大田原症候群	202	スミス・マギニス症候群
147	早期ミオクロニー脳症	203	22q11.2欠失症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	204	エマヌエル症候群
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	205	脆弱X症候群関連疾患
150	環状20番染色体症候群	206	脆弱X症候群
151	ラスムッセン脳炎	207	総動脈幹遺残症
152	PCDH19関連症候群	208	修正大血管転位症
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	209	完全大血管転位症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	210	単心室症
155	ランドウ・クレフナー症候群	211	左心低形成症候群
156	レット症候群	212	三尖弁閉鎖症
157	スタージ・ウェーバー症候群	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
158	結節性硬化症	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
159	色素性乾皮症	215	ファロー四徴症
160	先天性魚鱗癬	216	両大血管右室起始症
161	家族性良性慢性天疱瘡	217	エプスタイン病
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	218	アルポート症候群
163	特発性後天性全身性無汗症	219	ギャロウェイ・モワット症候群
164	眼皮膚白皮症	220	急速進行性糸球体腎炎
165	肥厚性皮膚骨膜炎	221	抗糸球体基底膜腎炎
166	弾性線維性仮性黄色腫	222	一次性ネフローゼ症候群
167	マルファン症候群	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
168	エーラス・ダンロス症候群	224	紫斑病性腎炎

○指定難病一覧(令和元年7月1日現在)

番号	病名
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
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
231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
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
244	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症
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
251	尿素サイクル異常症
252	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全
254	ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病
257	肝型糖原病
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
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
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイロミクロン血症
263	脳髄黄色腫症
264	無 β リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱
267	高IgD症候群
268	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎
272	進行性骨化性線維異形成症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
274	骨形成不全症
275	タナトフォリック骨異形成症
276	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーハム病
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
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)

番号	病名
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
289	クロンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
292	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群
298	遺伝性膝炎
299	嚢胞性線維症
300	IgG4関連疾患
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
308	進行性白質脳症
309	進行性ミオクローヌスてんかん
310	先天異常症候群
311	先天性三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
316	カルニチン回路異常症
317	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症
319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
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
321	非ケト-シス型高グリシン血症
322	β -ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患
326	大理石骨病
327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
328	前眼部形成異常
329	無虹彩症
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
331	特発性多中心性キャスルマン病
332	膠様滴状角膜ジストロフィー
333	ハッチンソン・ギルフォード症候群