

# 特定医療費(指定難病)助成制度のご案内

【令和7年(2025)年4月1日～令和7年(2025)年6月30日に初めて利用される方へ】

令和7年4月  
松本市保健所保健予防課

## 1 制度の概要

厚生労働大臣が定めた疾病（以下、「指定難病」といいます。）に係る医療費の一部について、患者の皆様へ助成する制度です。

現在、348 疾病が指定難病と定められています。（別紙「指定難病一覧」参照）

利用するためには、保健所へ申請を行い、認定を受ける必要があります。

松本市にお住まいの方の申請窓口は、松本市保健所保健予防課になります。

## 2 対象となる方

次の①、②の全てを満たす方が対象です。

- ① 長野県内に住所がある方（長野県内の市町村に住民登録をされている方）  
＊患者さんが18歳未満の場合は『患者の保護者』の住所が長野県内にある方
- ② 指定難病にり患している方（厚生労働大臣が定める診断基準を満たしている方）のうち、次の「認定基準」を満たしている方

### 「認定基準」

次のいずれかを満たしていることが必要です。（県審査会で認定審査を行います）

- ① 病状の程度が、日常生活又は社会生活に支障があると医学的に判断される程度であること。（**重症度を満たしている**）
- ② ①には該当しないが、指定難病とそれに付随する傷病に係る医療費の総額（自己負担額ではありません。）が、33,330円を超えた月が申請日の属する月以前の12月以内に3月以上あること。（**軽症者特例に該当する**）

## 3 助成の対象となる医療費

都道府県から指定を受けた**指定医療機関**（以下、「指定医療機関」といいます。）での受診費用のうち、**指定難病の治療に関するもので「重症度分類を満たしていることを診断した日」等以降のものが対象（※）**となります。

指定医療機関は、各都道府県のホームページ等で確認できます。制度を利用される場合には、あらかじめ医療機関の指定の有無をご確認ください。

※助成の開始時期の詳細については、別紙「指定難病と診断された皆さまへ」を確認してください。

長野県ホームページ「国が指定する難病医療費助成制度(特定医療費)について」

・指定医療機関や対象疾病（指定難病）の確認、申請書類のダウンロードができます。



「指定難病の治療に関するもの」とは、次の①～⑩の費用になります。

- |                   |                   |
|-------------------|-------------------|
| ①入院費（食費は除きます）・外来費 | ②薬代（院外・院内を問いません）  |
| ③訪問看護費            | ④訪問リハビリテーション費     |
| ⑤居宅療養管理指導費        | ⑥介護療養施設サービス費      |
| ⑦介護予防訪問看護費        | ⑧介護予防訪問リハビリテーション費 |
| ⑨介護予防居宅療養管理指導費    | ⑩介護医療院サービス費       |

## 4 助成の対象外となる医療費（例）

次の①～⑤の費用は、助成の対象外となります。ご注意ください。

- |                            |                   |
|----------------------------|-------------------|
| ①指定難病の治療とは関連性がない医療費        | ②保険適用外の医療費、往診等交通費 |
| ③「指定医療機関」以外での受診費           | ④診断書など文書作成費       |
| ⑤補装具作成費（眼鏡、コルセット、車椅子、義足など） |                   |

\*「指定医療機関」である薬局において薬を調剤された場合であっても、「指定医療機関」でない医療機関から処方された薬代については、助成の対象外となります。

\*「指定医療機関」である訪問看護事業所において行われた訪問看護についても、「指定医療機関」でない医療機関から指示された場合は対象外となります。

## 5 助成される医療費の金額

認定を受けると、**月額自己負担上限額を超えた医療費が助成**されます。

月額自己負担上限額は、「患者さんの医療保険上の世帯」の市町村民税額に応じて、下表のとおり設定されます。

### 【月額自己負担上限額の区分】

単位：円

| 階層区分<br><br>(医療保険上の世帯で算定します) |                  |                 | 患者負担割合：2割(現在1割の方は1割)    |             |           |
|------------------------------|------------------|-----------------|-------------------------|-------------|-----------|
|                              |                  |                 | 自己負担限度額(外来＋入院＋薬代＋介護給付費) |             |           |
|                              |                  |                 | 一般                      | 高額かつ長期<br>* | 人工呼吸器等装着者 |
| 生活保護                         | —                |                 | 0                       | 0           | 0         |
| 低所得Ⅰ                         | 市町村民税<br>非課税(世帯) | 本人収入～80万円       | 2,500                   | 2,500       | 1,000     |
| 低所得Ⅱ                         |                  | 本人収入80万円超       | 5,000                   | 5,000       |           |
| 一般所得Ⅰ                        | 市町村民税            | 7.1万円未満         | 10,000                  | 5,000       |           |
| 一般所得Ⅱ                        | 市町村民税            | 7.1万円以上25.1万円未満 | 20,000                  | 10,000      |           |
| 上位所得                         | 市町村民税            | 25.1万円以上        | 30,000                  | 20,000      |           |
| 入院時の食事                       |                  |                 | 全額自己負担                  |             |           |

\* 高額かつ長期とは・・・認定を受けた月以降、指定難病に係る月ごとの医療費総額が5万円を超えた月が年間6回以上ある方。（保健所へ申請し、認定を受ける必要があります。）

## 6 医療費助成の仕組み

### 保健所への申請から認定を受けるまで（概ね 3～4 か月程度）

指定難病に係る医療費等について、医療機関の窓口で請求額をお支払いください。

認定を受けた後、保健所へ申請（請求）することで、**月の自己負担上限額を超えた金額の合計額について、払い戻しを受けることができます。**

- \* 払い戻しの申請手続きについては、認定結果をお知らせする際に、ご案内いたします。
- \* 医療機関によっては、申請から認定を受けるまでの間、請求を猶予する場合があります。申請後の支払いについては、受診先医療機関にご相談ください。
- \* 申請日以前の医療費についても払い戻しの対象となる場合があります。

例）8月に新規申請を行い、窓口で請求額を支払った後、11月に一般所得Ⅰ（月額自己負担上限額：10,000円）で認定を受け、払い戻しを受ける場合。

| 年 月 日       | 手 続 き 等 | 窓口支払額    | 説 明                                |
|-------------|---------|----------|------------------------------------|
| 8 月 1 日     | 新規申請    |          | 保健所へ申請書類を提出                        |
| 8 月 2 0 日   | 医療機関受診  | 15,000 円 | 支払① 5,000 円が上限額を超過                 |
| 9 月 2 0 日   | 医療機関受診  | 20,000 円 | 支払② 10,000 円が上限額を超過                |
| 1 0 月 2 0 日 | 医療機関受診  | 30,000 円 | 支払③ 20,000 円が上限額を超過                |
| 1 1 月 2 0 日 | 認 定     |          | 書面により通知されます                        |
| 1 2 月 1 日   | 払い戻し申請  |          | 保健所へ申請書類を提出                        |
| 1 月 末       | 払い戻し    |          | 支払①②③の超過額合計 35,000 円が指定の口座へ入金されます。 |

### 認定を受けた後

認定を受けると「特定医療費（指定難病）受給者証」（以下、「受給者証」という。）と「自己負担上限額管理票」が交付されますので、窓口で提示し、「**月額自己負担上限額**」に達するまでの**金額を支払います。**

1か月に複数回受診した場合は、自己負担額を合算して「月額自己負担上限額」に達するまで、窓口で支払います。

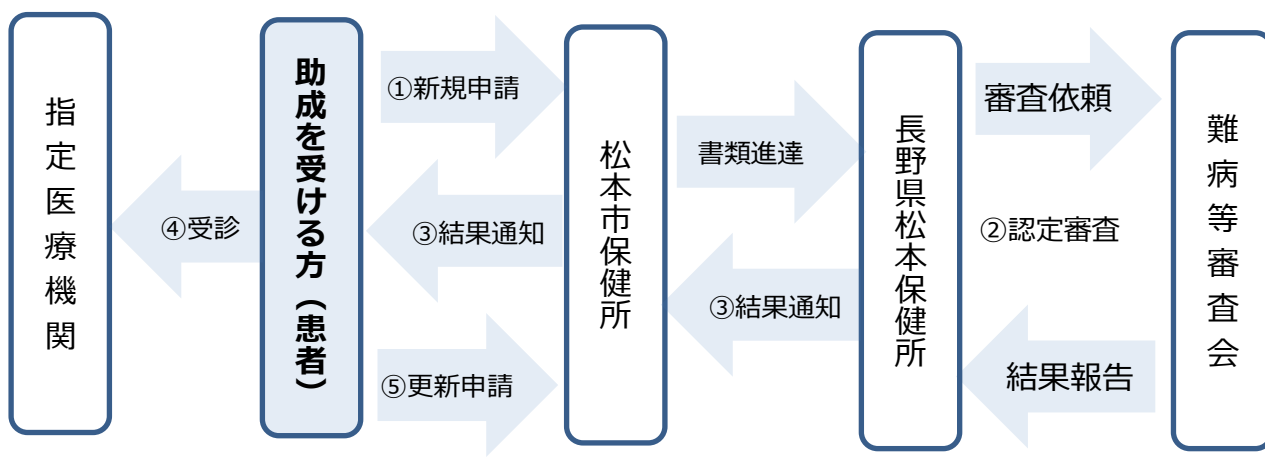
例）一般所得Ⅰ（月額自己負担上限額：10,000円）に該当する方が助成を受けた場合。

| 受 診 日     | 受 診 先 | 窓口支払額              | 説 明                        |
|-----------|-------|--------------------|----------------------------|
| 1 月 4 日   | A 病院  | 3,000 円            | 支払①                        |
| 1 月 1 0 日 | B 病院  | 2,000 円            | 支払②                        |
|           | C 薬局  | 4,500 円            | 支払③                        |
| 1 月 1 5 日 | D 病院  | <del>2,000 円</del> | 支払①②③の合計が 9,500 円のため、      |
|           |       | 5 0 0 円            | 請求額 2,000 円のうち、支払額は 500 円。 |
| 1 月 1 6 日 | E 薬局  | 0 円                | 1 月の合計支払額が上限額 10,000 円に達し  |
| 1 月 2 5 日 | A 病院  | 0 円                | たため、翌月まで自己負担はありません。        |

## 7 助成の申請から認定、認定の更新の手続きについて

助成を受ける場合の手続きのイメージは次のとおりです。

### 手続きのイメージ



手続きの手順と説明は次のとおりです。

### ① 新規申請

必要書類をすべて揃えていただき、保健所へ申請をお願いします。(持参 又は 郵送)

**必要な書類は、6ページ「9 新規申請に必要な書類について」をご覧ください。**

必要書類が全て整い、保健所で正式に受理した日が申請日となります。

認定された際には、この**申請日を基準に医療費助成（公費負担）の開始日を決定します**。なお、申請日以前の医療費についても助成の対象となる場合があります。詳しくは、別紙「指定難病と診断された皆様へ」を確認してください。

医療費が高額な場合、高額療養費の申請が必要になることがあります。詳しくは、ご自身が加入されている公的医療保険の**保険者へお問い合わせください**。

### ② 認定審査

申請後、県支給認定審査会および県指定難病審査会で、認定審査が行われます。

審査では「認定」、「保留」、「不認定」の各判断がされ、審査月の翌月に当課へ報告されます。ただし、**申請内容により審査が長期間にわたる場合があります**。

### ③ 審査結果通知

審査結果を、申請者へ書面でお知らせします。

**結果のお知らせまで通常、概ね3～4か月要します**。ただし、審査状況によっては、お知らせが遅れる場合があります。あらかじめご了承ください。

認定された方には、結果のお知らせにあわせて、**受給者証と自己負担上限額管理票**をお届けします。**受給者証の有効期間をご確認ください**。

#### ④ 受診

医療費の助成を受けるため、受診時には**受給者証**と**自己負担上限額管理票**を窓口で**忘れずにご提示ください**。

また、申請日から受給者証が届くまでの間（概ね3～4か月間）に、自己負担額以上の支払いをした方は、医療費の払い戻しを受けることができます。（3ページ「6 医療費助成の仕組み」をご覧ください。）

払い戻し手続きについては、受給者証と一緒に送付される案内をご覧ください。

\* 払い戻しには、医療機関の領収書が必要な場合がありますので、保管をお願いします。

#### ⑤ 更新申請

令和6年7月から令和7年6月までに申請し、認定された方の**受給者証の有効期限は、令和7年（2025年）9月30日**です。

令和7年（2025年）10月1日以降も引き続き医療費助成を受けるためには、有効期限更新のための申請が必要となります。

申請を行い、審査の結果更新が認められると、有効期間が令和8年（2026年）9月30日までの受給者証が交付されます。（審査の結果、**更新が認められない場合もあります**。あらかじめご了承ください。）

更新手続きについては、例年6月中旬頃に対象者全員へ郵便でお知らせしています。

\* 7月上旬になっても案内が届かない場合は、当課までお問い合わせください。

## 8 新規申請書類の提出について

**申請書類は、すべて揃ってから保健所に提出して下さい**。不備がある場合は、書類の散逸を防ぐため、原則すべての書類をお返しております。ご了承ください。

また、書類の提出は、次のいずれかの方法をお願いします。

### 保健所窓口への持参

場 所：松本市保健所 保健予防課（合同庁舎1階）

受付時間：午前8時30分から午後5時15分まで（土日及び休日を除く）

### 郵 送

次の宛先までお送りください。

〒390-8765 松本市島立 1020 番地 長野県松本合同庁舎  
松本市保健所 保健予防課 指定難病担当 宛



## 9 新規申請に必要な書類について

「すべての方に必要な書類」と「該当する方のみ必要な書類」があります。

必要な書類がすべて揃わないと、申請受理になりませんので、確実なご準備をお願いします。

### すべての方に必要な書類 1～6の書類

#### 1 臨床調査個人票（新規）

- 全ての項目を、難病指定医が記載したもので、記載日から6か月以内ものが有効

#### 2 特定医療費（指定難病）支給認定申請書（新規）

- 両面漏らさず正確に記入すること
- 裏面「支給認定基準世帯員」欄には世帯員のマイナンバーも記入すること

#### 3 世帯全員の住民票（原本）

- 世帯全員と続柄の記載があるもので、発行日から6か月以内のもの

#### 4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し

- 医療保険の資格情報、資格情報のお知らせ（被保険者か被扶養者か確認できるものに限る）、医療保険証（有効期間内のものに限る）、資格確認書のうちいずれかを提出
- 提出が必要な方について、必ず8ページ「提出が必要な家族の範囲」で確認すること
- 本人が高齢受給者証を持っている場合は、その写しもあわせて提出すること

#### 5 令和6年度市町村民税額確認書類

- 提出が必要な方について、必ず8ページ「提出が必要な家族の範囲」で確認し、次のア、イ、ウのうちいずれかを提出（収入・所得金額・市町村民税額等全てが記載されているものに限る）
- 市町村民税が非課税の方および国民健康保険組合に加入している方は、必ずアを提出すること

##### ア 「所得及び課税額証明書」の原本

市民課、市民税課、支所・出張所等窓口および郵送にて取得可能

##### イ 「市（町村）民税の税額決定・納税通知書」の写し

自営業・年金取得者等へ6月頃に市から送付されるもの

\* すべてのページをコピーすること

##### ウ 「特別税額決定通知書」の写し

会社員等の場合、6月頃に勤務先から配布されるもの

#### 6 マイナンバーの本人確認書類

- 次の(1)、(2)の確認書類として、それぞれ別の書類の提示が必要（郵送の場合は、写しを提出）

##### (1) 個人番号確認書類

個人番号カード、通知カード、マイナンバーが記載された住民票(原本)のうちいずれか一つ

##### (2) 身元確認書類

- ・ 個人番号カード、運転免許証、身体障害者手帳など、顔写真の表示があるもののいずれか1つ
- ・ 写真付きの証明書がない場合は、医療保険証、介護保険証、所得・課税証明書など、「氏名+生年月日」または「氏名+住所」が記載されたもので、公的機関から発行された書類を2つ以上

## 該当する方のみ必要な書類 7～14の書類

### 7 同意書①

- 市町村国民健康保険および国民健康保険組合に加入している方が該当

### 8 同意書②

- 松本市から福祉医療費の支給を受けている方が該当

### 9 生活保護受給証明書

- 生活保護受給世帯の方が該当
  - \* この証明書の提出により、前記「5 令和6年度市町村民税額確認書類」の提出は省略可
  - \* 証明日から6か月以内のもの

### 10 2023年中（令和5年1月～令和5年12月）の障害年金等の受給額確認書類

- 市町村民税非課税世帯（前記「5 令和6年度市町村民税額確認書類」で全員が非課税）で、患者本人（18歳未満の児童の場合は保護者も含め）の年収が80万円以下の方で、次の年金等を受給している方が該当
  - ・障害年金 ・遺族年金 ・寡婦年金 ・障害補償 ・福祉手当
  - ・特別児童扶養手当 ・障害児福祉手当 ・特別障害者手当
- 該当する方は、次のア、イ、ウのうちいずれかの写しを提出
 

**ア 年金振込通知書    イ 支給決定通知書    ウ 受給額が確認できる通帳**

  - \* 受診者が児童の場合は、保護者（父母）それぞれの提出が必要
  - \* 当該年金等の受給の有無が確認できない場合や、受給額が確認できない場合は、自己負担上限額の階層区分は「低所得Ⅱ」として認定（2ページ「2 助成される医療費の金額」を参照）

### 11 医療費申告書（3か月分の領収書の写しを添付）

- 軽症者特例に該当することを理由に申請する方が該当
 

**軽症者特例とは** 指定難病に係る月ごとの医療費総額（10割）が33,330円を超えた月数が申請日の属する月以前の12月以内に3月以上ある場合は、重症度に関わらず医療費助成の対象となります。

### 12 人工呼吸器等装着証明書（臨床調査個人票）

- 常に「人工呼吸器」または「体外式補助人工心臓」を装着している方が該当
  - \* 認定されると自己負担上限額が減額（詳細は2ページ「5 助成される医療費の金額」参照）
  - \* 難病指定医に臨床調査個人票内の「人工呼吸器欄」または「補助循環欄」に記載を依頼すること

### 13 特定医療費(指定難病)受給者証 または 小児慢性特定疾病医療費受給者証の写し

- 患者と同じ医療保険に加入されている方に特定医療費の受給者がいる場合に該当
- 患者と同じ医療保険に加入されている方に小児慢性特定疾病医療費の受給者がいる場合に該当
- 患者本人が**指定難病とは別の疾病**で小児慢性特定疾病医療費を受給している場合に該当

### 14 その他該当する方の書類

- 本人確認証：中国在留邦人等支援給付受給世帯の方
- 境界層該当証明書：自己負担上限額を軽減すれば生活保護が不支給となる方(境界層該当者)
- 特定疾病療養受療証の写し：人工透析治療を受けている方

## 「提出が必要な家族の範囲」

「4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し」および「5 令和6年度市町村民税額確認書類」の提出に当たって、家族のうち、どなたの書類が必要なのか、必ず確認を行ってください。

| 患者の医療保険の種類                                   |                               | 4 医療保険の資格情報が確認できる資料の写し                                  | 5 令和6年度市町村民税額確認書類                                       |
|----------------------------------------------|-------------------------------|---------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| <b>国民健康保険</b><br>市町村国保<br>国民健康保険組合           |                               | 患者分<br>＋<br><u>同一世帯で国民健康保険に加入している方</u><br><u>全員分</u>    | 患者分<br>＋<br><u>同一世帯で国民健康保険に加入している方</u><br><u>全員分</u> ※1 |
| <b>後期高齢者医療保険</b>                             |                               | 患者分<br>＋<br><u>同一世帯で後期高齢者医療保険に加入している方</u><br><u>全員分</u> | 患者分<br>＋<br><u>同一世帯で後期高齢者医療保険に加入している方</u><br><u>全員分</u> |
| <b>被用者保険</b><br>全国健康保険協会<br>健康保険組合<br>共済組合など | <b>患者が被保険者</b>                | 患者分                                                     | 患者分                                                     |
|                                              | <b>患者以外が被保険者</b><br>(患者が被扶養者) | 患者分<br>＋<br><b>被保険者分</b>                                | <b>被保険者分</b> ※2                                         |

※1 義務教育修了未満の方の市町村民税額確認書類は省略できます。また、患者が18歳未満で保護者が後期高齢者医療保険に加入している場合、保護者分も必要となります。

※2 被保険者が非課税の場合は、被保険者分に加えて患者分も必要となります。

## 【特定医療費助成の申請及び手続に関するお問い合わせ】

松本市保健所 保健予防課 指定難病担当

電話直通 0263-40-0701 Fax 0263-40-0811

Eメール h-yobou@city.matsumoto.lg.jp



| 病 名 |     |                  | 病 名 |     |                              |
|-----|-----|------------------|-----|-----|------------------------------|
| あ   | 135 | アイカルディ症候群        | か   | 74  | 下垂体性PRL分泌亢進症                 |
|     | 119 | アイザックス症候群        |     | 73  | 下垂体性TSH分泌亢進症                 |
|     | 66  | IgA腎症            |     | 76  | 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症             |
|     | 300 | I g G 4 関連疾患     |     | 77  | 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症              |
|     | 24  | 亜急性硬化性全脳炎        |     | 78  | 下垂体前葉機能低下症                   |
|     | 46  | 悪性関節リウマチ         |     | 79  | 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）         |
|     | 83  | アジソン病            |     | 266 | 家族性地中海熱                      |
|     | 303 | アッシャー症候群         |     | 336 | 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）        |
|     | 116 | アトピー性脊髄炎         |     | 161 | 家族性良性慢性天疱瘡                   |
|     | 182 | アペール症候群          |     | 307 | カナバン病                        |
|     | 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      |
|     | 231 | α1ーアンチトリプシン欠乏症   |     | 187 | 歌舞伎症候群                       |
|     | 218 | アルポート症候群         |     | 258 | ガラクトースー1ーリン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症 |
|     | 131 | アレキサンダー病         |     | 316 | カルニチン回路異常症                   |
|     | 201 | アンジェルマン症候群       |     | 257 | 肝型糖原病                        |
|     | 184 | アントレー・ビクスラー症候群   |     | 226 | 間質性膀胱炎（ハンナ型）                 |
| い   | 247 | イソ吉草酸血症          | き   | 150 | 環状20番染色体症候群                  |
|     | 222 | 一次性ネフローゼ症候群      |     | 209 | 完全大血管転位症                     |
|     | 223 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎    |     | 164 | 眼皮膚白皮症                       |
|     | 197 | 1 p36欠失症候群       |     | 236 | 偽性副甲状腺機能低下症                  |
|     | 325 | 遺伝性自己炎症疾患        |     | 219 | ギャロウェイ・モワト症候群                |
|     | 120 | 遺伝性ジストニア         |     | 1   | 球脊髄性筋萎縮症                     |
|     | 115 | 遺伝性周期性四肢麻痺       |     | 220 | 急速進行性糸球体腎炎                   |
|     | 298 | 遺伝性腓炎            |     | 271 | 強直性脊椎炎                       |
|     | 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血        |     | 41  | 巨細胞性動脈炎                      |
| う   | 175 | ウィーバー症候群         |     | 279 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）         |
|     | 179 | ウィリアムズ症候群        |     | 280 | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）          |
|     | 171 | ウィルソン病           |     | 100 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症              |
|     | 145 | ウエスト症候群          |     | 278 | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）             |
|     | 191 | ウェルナー症候群         |     | 2   | 筋萎縮性側索硬化症                    |
|     | 233 | ウォルフラム症候群        |     | 256 | 筋型糖原病                        |
|     | 29  | ウルリッヒ病           |     | 113 | 筋ジストロフィー                     |
| え   | 26  | HTLV-1 関連脊髄症     | く   | 75  | クッシング病                       |
|     | 180 | A T R ー X 症候群    |     | 106 | クリオピリン関連周期熱症候群               |
|     | 168 | エーラス・ダンロス症候群     |     | 281 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群         |
|     | 287 | エプスタイン症候群        |     | 181 | クルーゾン症候群                     |
|     | 217 | エプスタイン病          |     | 248 | グルコーストランスポーター1欠損症            |
|     | 204 | エマヌエル症候群         |     | 249 | グルタル酸血症1型                    |
|     | 339 | M E C P 2 重複症候群  |     | 250 | グルタル酸血症2型                    |
|     | 342 | LMNB1 関連大脳白質脳症   |     | 16  | クロウ・深瀬症候群                    |
|     | 30  | 遠位型ミオパチー         |     | 96  | クローン病                        |
| お   | 68  | 黄色靱帯骨化症          | け   | 289 | クロンカイト・カナダ症候群                |
|     | 301 | 黄斑ジストロフィー        |     | 129 | 痙攣重積型（二相性）急性脳症               |
|     | 146 | 大田原症候群           |     | 158 | 結節性硬化症                       |
|     | 170 | オクシピタル・ホーン症候群    |     | 42  | 結節性多発動脈炎                     |
|     | 227 | オスラー病            |     | 64  | 血栓性血小板減少性紫斑病                 |
| か   | 232 | カーニー複合           |     | 137 | 限局性皮質異形成                     |
|     | 141 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん |     | 262 | 原発性高カイロミクロン血症                |
|     | 97  | 潰瘍性大腸炎           |     | 346 | 原発性肝外門脈閉鎖症                   |
|     | 72  | 下垂体性ADH分泌異常症     |     | 94  | 原発性硬化性胆管炎                    |

| 病 名 |     |                     | 病 名 |     |                                 |
|-----|-----|---------------------|-----|-----|---------------------------------|
| け   | 48  | 原発性抗リン脂質抗体症候群       | し   | 347 | 出血性線溶異常症                        |
|     | 4   | 原発性側索硬化症            |     | 177 | シュベール症候群関連疾患                    |
|     | 93  | 原発性胆汁性胆管炎           |     | 33  | シュワルツ・ヤンペル症候群                   |
|     | 65  | 原発性免疫不全症候群          |     | 138 | 神経細胞移動異常症                       |
|     | 43  | 顕微鏡的多発血管炎           |     | 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      |
| こ   | 267 | 高IgD 症候群            |     | 34  | 神経線維腫症                          |
|     | 98  | 好酸球性消化管疾患           |     | 9   | 神経有棘赤血球症                        |
|     | 45  | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症      |     | 5   | 進行性核上性麻痺                        |
|     | 306 | 好酸球性副鼻腔炎            |     | 338 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症                  |
|     | 221 | 抗糸球体基底膜腎炎           |     | 272 | 進行性骨化性線維異形成症                    |
|     | 69  | 後縦靱帯骨化症             |     | 25  | 進行性多巣性白質脳症                      |
|     | 80  | 甲状腺ホルモン不応症          |     | 308 | 進行性白質脳症                         |
|     | 59  | 拘束型心筋症              |     | 309 | 進行性ミオクローヌステんかん                  |
|     | 241 | 高チロシン血症1型           |     | 214 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症                 |
|     | 242 | 高チロシン血症2型           |     | 213 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症               |
|     | 243 | 高チロシン血症3型           | す   | 154 | 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 |
|     | 283 | 後天性赤芽球癆             |     | 157 | スタージ・ウェーバー症候群                   |
|     | 70  | 広範脊柱管狭窄症            |     | 38  | スティーヴンス・ジョンソン症候群                |
|     | 332 | 膠様滴状角膜ジストロフィー       |     | 202 | スミス・マギニス症候群                     |
|     | 344 | 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | せ   | 206 | 脆弱X症候群                          |
|     | 192 | コケイン症候群             |     | 205 | 脆弱X症候群関連疾患                      |
|     | 104 | コステロ症候群             |     | 54  | 成人発症スチル病                        |
|     | 274 | 骨形成不全症              |     | 117 | 脊髄空洞症                           |
|     | 199 | 5p欠失症候群             |     | 18  | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)             |
|     | 185 | コフィン・シリス症候群         |     | 118 | 脊髄髄膜瘤                           |
|     | 176 | コフィン・ローリー症候群        |     | 3   | 脊髄性筋萎縮症                         |
|     | 52  | 混合性結合組織病            |     | 319 | セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症              |
| さ   | 190 | 鰓耳腎症候群              |     | 328 | 前眼部形成異常                         |
|     | 60  | 再生不良性貧血             |     | 28  | 全身性アミロイドーシス                     |
|     | 55  | 再発性多発軟骨炎            |     | 49  | 全身性エリテマトーデス                     |
|     | 211 | 左心低形成症候群            |     | 51  | 全身性強皮症                          |
|     | 84  | サルコイドーシス            |     | 310 | 先天異常症候群                         |
|     | 212 | 三尖弁閉鎖症              |     | 294 | 先天性横隔膜ヘルニア                      |
|     | 317 | 三頭酵素欠損症             |     | 132 | 先天性核上性球麻痺                       |
| し   | 103 | CFC症候群              |     | 330 | 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症              |
|     | 53  | シェーグレン症候群           |     | 160 | 先天性魚鱗癬                          |
|     | 159 | 色素性乾皮症              |     | 12  | 先天性筋無力症候群                       |
|     | 32  | 自己貪食空胞性ミオパチー        |     | 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   |
|     | 95  | 自己免疫性肝炎             |     | 311 | 先天性三尖弁狭窄症                       |
|     | 288 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症     |     | 225 | 先天性腎性尿崩症                        |
|     | 61  | 自己免疫性溶血性貧血          |     | 282 | 先天性赤血球形成異常性貧血                   |
|     | 260 | シトステロール血症           |     | 312 | 先天性僧帽弁狭窄症                       |
|     | 318 | シトリン欠損症             |     | 139 | 先天性大脳白質形成不全症                    |
|     | 224 | 紫斑病性腎炎              |     | 313 | 先天性肺静脈狭窄症                       |
|     | 265 | 脂肪萎縮症               |     | 82  | 先天性副腎低形成症                       |
|     | 107 | 若年性特発性関節炎           |     | 81  | 先天性副腎皮質酵素欠損症                    |
|     | 304 | 若年発症型両側性感音難聴        |     | 111 | 先天性ミオパチー                        |
|     | 10  | シャルコー・マリー・トゥース病     |     | 130 | 先天性無痛無汗症                        |
|     | 11  | 重症筋無力症              |     | 253 | 先天性葉酸吸収不全                       |
|     | 208 | 修正大血管転位症            |     | 340 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）        |

| 病 名    |     |                                   | 病 名 |     |                         |
|--------|-----|-----------------------------------|-----|-----|-------------------------|
| せ<br>そ | 127 | 前頭側頭葉変性症                          | の   | 334 | 脳クレアチン欠乏症候群             |
|        | 147 | 早期ミオクロニー脳症                        |     | 263 | 脳腱黄色腫症                  |
|        | 207 | 総動脈幹遺残症                           |     | 121 | 脳内鉄沈着神経変性症              |
|        | 293 | 総排泄腔遺残                            |     | 122 | 脳表ヘモジデリン沈着症             |
|        | 292 | 総排泄腔外反症                           |     | 37  | 膿疱性乾癬（汎発型）              |
|        | 194 | ソトス症候群                            |     | 299 | 嚢胞性線維症                  |
| た      | 284 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血                  | は   | 6   | パーキンソン病                 |
|        | 200 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群                |     | 47  | バージャー病                  |
|        | 7   | 大脳皮質基底核変性症                        |     | 87  | 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症          |
|        | 326 | 大理石骨病                             |     | 86  | 肺動脈性肺高血圧症               |
|        | 40  | 高安動脈炎                             |     | 229 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）       |
|        | 17  | 多系統萎縮症                            |     | 230 | 肺胞低換気症候群                |
|        | 275 | タナトフォリック骨異形成症                     |     | 333 | ハッチンソン・ギルフォード症候群        |
|        | 44  | 多発血管炎性肉芽腫症                        |     | 91  | バッド・キアリ症候群              |
|        | 13  | 多発性硬化症／視神経脊髄炎                     |     | 123 | H T R A 1 関連脳小血管病       |
|        | 67  | 多発性嚢胞腎                            |     | 8   | ハンチントン病                 |
|        | 188 | 多脾症候群                             | ひ   | 152 | P C D H 1 9 関連症候群       |
|        | 261 | タンジール病                            |     | 343 | P U R A 関連神経発達異常症       |
|        | 210 | 単心室症                              |     | 321 | 非ケトーシス型高グリシン血症          |
|        | 166 | 弾性線維性仮性黄色腫                        |     | 165 | 肥厚性皮膚骨膜症                |
|        | 296 | 胆道閉鎖症                             |     | 114 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群       |
| ち      | 305 | 遅発性内リンパ水腫                         |     | 124 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 |
|        | 105 | チャーシ症候群                           |     | 58  | 肥大型心筋症                  |
|        | 134 | 中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群               |     | 239 | ビタミンD依存性くる病／骨軟化症        |
|        | 39  | 中毒性表皮壊死症                          |     | 238 | ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症        |
|        | 101 | 腸管神経節細胞僅少症                        |     | 314 | 左肺動脈右肺動脈起始症             |
| て      | 341 | T R P V 4 異常症                     |     | 128 | ビッカースタッフ脳幹脳炎            |
|        | 108 | T N F 受容体関連周期性症候群                 |     | 109 | 非典型溶血性尿毒症症候群            |
|        | 172 | 低ホスタファーゼ症                         |     | 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症            |
|        | 35  | 天疱瘡                               |     | 50  | 皮膚筋炎／多発性筋炎              |
| と      | 57  | 特発性拡張型心筋症                         |     | 36  | 表皮水泡症                   |
|        | 85  | 特発性間質性肺炎                          | ふ   | 291 | ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）   |
|        | 27  | 特発性基底核石灰化症                        |     | 173 | V A T E R 症候群           |
|        | 327 | 特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）         |     | 183 | ファイファー症候群               |
|        | 163 | 特発性後天性全身性無汗症                      |     | 215 | ファロー四徴症                 |
|        | 71  | 特発性大腿骨頭壊死症                        |     | 285 | ファンコニ貧血                 |
|        | 331 | 特発性多中心性キャッスルマン病                   |     | 15  | 封入体筋炎                   |
|        | 92  | 特発性門脈圧亢進症                         |     | 240 | フェニルケトン尿症               |
|        | 140 | ドラベ症候群                            |     | 255 | 複合カルボキシラーゼ欠損症           |
| な      | 268 | 中條・西村症候群                          |     | 235 | 副甲状腺機能低下症               |
|        | 174 | 那須・ハコラ病                           |     | 20  | 副腎白質ジストロフィー             |
|        | 276 | 軟骨無形成症                            |     | 237 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症           |
|        | 153 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎                   |     | 110 | ブラウ症候群                  |
| に      | 203 | 22q11.2欠失症候群                      |     | 193 | プラダー・ウィリ症候群             |
|        | 345 | 乳児発症 STING 関連血管炎                  |     | 23  | プリオン病                   |
|        | 295 | 乳幼児肝巨大血管腫                         |     | 245 | プロピオン酸血症                |
|        | 251 | 尿素サイクル異常症                         | へ   | 228 | 閉塞性細気管支炎                |
| ぬ      | 195 | ヌーナン症候群                           |     | 322 | βーケトチオラーゼ欠損症            |
| ね      | 315 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症 |     | 56  | ベーチェット病                 |
|        | 335 | ネフロン癆                             |     | 31  | ベスレムミオパチー               |

○指定難病一覧（令和7年4月1日現在）

| 病 名 |     |                            |
|-----|-----|----------------------------|
| へ   | 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                      |
|     | 149 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           |
| ほ   | 323 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症          |
|     | 62  | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              |
|     | 337 | ホモシスチン尿症                   |
|     | 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       |
|     | 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 |
|     | 88  | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症               |
|     | 270 | 慢性再発性多発性骨髄炎                |
|     | 99  | 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          |
|     | 21  | ミトコンドリア病                   |
| む   | 329 | 無虹彩症                       |
|     | 189 | 無脾症候群                      |
|     | 264 | 無βリボタンパク血症                 |
| 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                    |
|     | 63  | 免疫性血小板減少症                  |
|     | 169 | メンケス病                      |
| も   | 90  | 網膜色素変性症                    |
|     | 22  | もやもや病                      |
|     | 178 | モワット・ウィルソン症候群              |
| や   | 196 | ヤング・シンプソン症候群               |
| ゆ   | 148 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |
| よ   | 198 | 4p欠失症候群                    |
| ら   | 19  | 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               |
|     | 89  | 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・ティビ症候群            |
| 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   | 348 | ロウ症候群                      |
|     | 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              |