

## 17 資料

難病のある方への難病見舞金や指定難病の医療費助成、小児慢性特定疾病の医療費助成などがあります。詳しくはお問い合わせください。

### 疾患名

- 1 アイカルディ症候群
- 2 アイザックス症候群
- 3 I g A 腎症
- 4 I g G 4 関連疾患
- 5 亜急性硬化性全脳炎
- 6 悪性関節リウマチ
- 7 アジソン病
- 8 アッシュャー症候群
- 9 アトピー性脊髄炎
- 10 アペール症候群
- 11 アラジール症候群
- 12  $\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症
- 13 アルポート症候群
- 14 アレキササンダー病
- 15 アンジェルマン症候群
- 16 アントレー ビクスラー症候群
- 17 イソ吉草酸血症
- 18 一次性ネフローゼ症候群
- 19 一次性膜性増殖性糸球体腎炎
- 20 1 p 3 6 欠失症候群
- 21 遺伝性自己炎症疾患
- 22 遺伝性ジストニア
- 23 遺伝性周期性四肢麻痺
- 24 遺伝性膵炎
- 25 遺伝性鉄芽球性貧血
- 26 ウィーバー症候群
- 27 ウィリアムズ症候群
- 28 ウィルソン病
- 29 ウエスト症候群
- 30 ウェルナー症候群
- 31 ウォルフラム症候群
- 32 ウルリッヒ病
- 33 H T L V - 1 関連脊髄症
- 34 A T R - X 症候群
- 35 エーラス ダンロス症候群
- 36 エプスタイン症候群
- 37 エプスタイン病

- 38 エマヌエル症候群
- 39 遠位型ミオパチー
- 40 円錐角膜
- 41 黄色靭帯骨化症
- 42 黄斑ジストロフィー
- 43 大田原症候群
- 44 オクシピタル ホーン症候群
- 45 オスラー病
- 46 カーニー複合
- 47 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
- 48 潰瘍性大腸炎
- 49 下垂体性ADH分泌異常症
- 50 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
- 51 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
- 52 下垂体性TSH分泌亢進症
- 53 下垂体性PRL分泌亢進症
- 54 下垂体前葉機能低下症
- 55 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
- 56 家族性地中海熱
- 57 家族性低 $\beta$ リポタンパク血症I（ホモ接合体）
- 58 家族性良性慢性天疱瘡
- 59 カナバン病
- 60 化膿性無菌性関節炎 壊疽性膿皮症 アクネ症候群
- 61 歌舞伎症候群
- 62 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
- 63 カルニチン回路異常症
- 64 加齢黄斑変性
- 65 肝型糖原病
- 66 間質性膀胱炎（ハンナ型）
- 67 環状20番染色体症候群
- 68 完全大血管転位症
- 69 眼皮膚白皮症
- 70 偽性副甲状腺機能低下症
- 71 ギャロウェイ モワト症候群
- 72 急性壊死性脳症
- 73 急性網膜壊死
- 74 球脊髄性筋萎縮症
- 75 急速進行性糸球体腎炎
- 76 強直性脊椎炎
- 77 巨細胞性動脈炎
- 78 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
- 79 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）

- 80 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
- 81 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
- 82 筋萎縮性側索硬化症
- 83 筋型糖原病
- 84 筋ジストロフィー
- 85 クッシング病
- 86 クリオピン関連周期熱症候群
- 87 クリップル トレノネー ウェーバー症候群
- 88 クルーゾン症候群
- 89 グルコーストランスポーター1欠損症
- 90 グルタル酸血症1型
- 91 グルタル酸血症2型
- 92 クロウ 深瀬症候群
- 93 クローン病
- 94 クロンカイト カナダ症候群
- 95 痙攣重積型（二相性）急性脳症
- 96 結節性硬化症
- 97 結節性多発動脈炎
- 98 血栓性血小板減少性紫斑病
- 99 限局性皮質異形成
- 100 原発性局所多汗症
- 101 原発性高カイロミクロン血症
- 102 原発性硬化性胆管炎
- 103 原発性抗リン脂質抗体症候群
- 104 原発性側索硬化症
- 105 原発性胆汁性胆管炎
- 106 原発性免疫不全症候群
- 107 顕微鏡的大腸炎
- 108 顕微鏡的多発血管炎
- 109 高IgD症候群
- 110 好酸球性消化管疾患
- 111 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
- 112 好酸球性副鼻腔炎
- 113 抗糸球体基底膜腎炎
- 114 後縦靭帯骨化症
- 115 甲状腺ホルモン不応症
- 116 拘束型心筋症
- 117 高チロシン血症1型
- 118 高チロシン血症2型
- 119 高チロシン血症3型
- 120 後天性赤芽球癆
- 121 広範脊柱管狭窄症

- 122 膠様滴状角膜ジストロフィー
- 123 コケイン症候群
- 124 コステロ症候群
- 125 骨形成不全症
- 126 骨髄異形成症候群
- 127 骨髄繊維症
- 128 5p 欠失症候群
- 129 コフィン シリス症候群
- 130 コフィン ローリー症候群
- 131 混合性結合組織病
- 132 鰓耳腎症候群
- 133 再生不良性貧血
- 134 サイトメガロウイルス角膜内膜炎
- 135 再発性多発軟骨炎
- 136 左心低形成症候群
- 137 サルコイドーシス
- 138 三尖弁閉鎖症
- 139 三頭酵素欠損症
- 140 C F C 症候群
- 141 シェーグレン症候群
- 142 色素性乾皮症
- 143 自己貪食空胞性ミオパチー
- 144 自己免疫性肝炎
- 145 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
- 146 自己免疫性溶血性貧血
- 147 四肢形成不全
- 148 シトステロール血症
- 149 シトリン欠損症
- 150 紫斑病性腎炎
- 151 脂肪萎縮症
- 152 若年性特発性関節炎
- 153 若年発症型両側性感音難聴
- 154 シャルコー マリー トゥース病
- 155 重症筋無力症
- 156 修正大血管転位症
- 157 ジュベール症候群関連疾患
- 158 シュワルツ ヤンペル症候群
- 159 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- 160 神経細胞移動異常症
- 161 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
- 162 神経線維腫症
- 163 神経フェリチン症

- 164 神経有棘赤血球症
- 165 進行性核上性麻痺
- 166 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
- 167 進行性骨化性線維異形成症
- 168 進行性多巢性白質脳症
- 169 進行性白質脳症
- 170 進行性ミオクロースステんかん
- 171 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
- 172 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
- 173 スタージ ウェーバー症候群
- 174 スティーヴンス ジョンソン症候群
- 175 スミス マギニス症候群
- 176 スモン
- 177 脆弱 X 症候群
- 178 脆弱 X 症候群関連疾患
- 179 成人スチル病
- 180 脊髄空洞症
- 181 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
- 182 脊髄髄膜瘤
- 183 脊髄性筋萎縮症
- 184 セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症
- 185 前眼部形成異常
- 186 全身性アミロイドーシス
- 187 全身性エリテマトーデス
- 188 全身性強皮症
- 189 先天性異常症候群
- 190 先天性横隔膜ヘルニア
- 191 先天性核上性球麻痺
- 192 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
- 193 先天性魚鱗癬
- 194 先天性筋無力症候群
- 195 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
- 196 先天性三尖弁狭窄症
- 197 先天性腎性尿崩症
- 198 先天性赤血球形成異常性貧血
- 199 先天性僧帽弁狭窄症
- 200 先天性大脳白質形成不全症
- 201 先天性肺静脈狭窄症
- 202 先天性風疹症候群
- 203 先天性副腎低形成症
- 204 先天性副腎皮質酵素欠損症
- 205 先天性ミオパチー

- 206 先天性無痛無汗症
- 207 先天性葉酸吸収不全
- 208 前頭側頭葉変性症
- 209 早期ミオクロニー脳症
- 210 総動脈幹遺残症
- 211 総排泄腔遺残
- 212 総排泄腔外反症
- 213 ソトス症候群
- 214 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
- 215 ダイヤモンド ブラックファン貧血
- 216 大脳皮質基底核変性症
- 217 大理石骨病
- 218 ダウン症候群
- 219 高安動脈炎
- 220 多系統萎縮症
- 221 タナトフォリック骨異形成症
- 222 多発血管炎性肉芽腫症
- 223 多発性硬化症／視神経脊髄炎
- 224 多発性軟骨性外骨腫症
- 225 多発性嚢胞腎
- 226 多脾症候群
- 227 タンジール病
- 228 単心室症
- 229 弾性線維性仮性黄色腫
- 230 短腸症候群
- 231 胆道閉鎖症
- 232 遅発性内リンパ水腫
- 233 チャージ症候群
- 234 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
- 235 中毒性表皮壊死症
- 236 腸管神経節細胞僅少症
- 237 TNF受容体関連周期性症候群
- 238 低ホスファターゼ症
- 239 天疱瘡
- 240 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
- 241 特発性拡張型心筋症
- 242 特発性間質性肺炎
- 243 特発性基底核石灰化症
- 244 特発性血小板減少性紫斑病
- 245 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る)
- 246 特発性後天性全身性無汗症
- 247 特発性大腿骨頭壊死症

- 248 特発性多中心性キャッスルマン病
- 249 特発性門脈圧亢進症
- 250 突発性難聴
- 251 ドラベ症候群
- 252 中條 西村症候群
- 253 那須 ハコラ病
- 254 軟骨無形成症
- 255 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
- 256 22q11.2 欠失症候群
- 257 乳幼児肝巨大血管腫
- 258 尿素サイクル異常症
- 259 スーナン症候群
- 260 ネイルパネラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症
- 261 ネフロン癆
- 262 脳クレアチン欠乏症候群
- 263 脳髄黄色腫症
- 264 脳表ヘモジデリン沈着症
- 265 膿疱性乾癬（汎発型）
- 266 嚢胞性線維症
- 267 パーキンソン病
- 268 バージェー病
- 269 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
- 270 肺動脈性肺高血圧症
- 271 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
- 272 肺胞低換気症候群
- 273 ハッチンソン ギルフォード症候群
- 274 バッド キアリ症候群
- 275 ハンチントン病
- 276 汎発性特発性骨増殖症
- 277 PCDH19 関連症候群
- 278 非ケトーシス型高グリシン血症
- 279 肥厚性皮膚骨膜炎
- 280 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
- 281 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
- 282 肥大型心筋症
- 283 ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症
- 284 ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症
- 285 左肺動脈右肺動脈起始症
- 286 ビッカースタッフ脳幹脳炎
- 287 非典型溶血性尿毒症症候群
- 288 非特異性多発性小腸潰瘍症
- 289 皮膚筋炎/多発性筋炎

- 290 びまん性汎細気管支炎
- 291 肥満低換気症候群
- 292 表皮水疱症
- 293 ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）
- 294 ファイファー症候群
- 295 VATER症候群
- 296 ファロー四徴症
- 297 ファンconi貧血
- 298 封入体筋炎
- 299 フェニルケトン尿症
- 300 フォンタン術後症候群
- 301 複合カルボキシラーゼ欠損症
- 302 副甲状腺機能低下症
- 303 副腎白質ジストロフィー
- 304 副腎皮質刺激ホルモン不応症
- 305 ブラウ症候群
- 306 プラダー ウィリ症候群
- 307 プリオン病
- 308 プロピオン酸血症
- 309 閉塞性細気管支炎
- 310  $\beta$ -ケトチオラーゼ欠損症
- 311 ベーチェット病
- 312 ベスレムミオパチー
- 313 ヘパリン起因性血小板減少症
- 314 ヘモクロマトーシス
- 315 ペリー症候群
- 316 ペルーシド角膜辺縁変性症
- 317 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
- 318 片側巨脳症
- 319 片側痙攣 片麻痺 てんかん症候群
- 320 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
- 321 発作性夜間ヘモグロビン尿症
- 322 ホモシスチン尿症
- 323 ポルフィリン症
- 324 マリネスコ シェーグレン症候群
- 325 マルフアン症候群
- 326 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
- 327 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
- 328 慢性再発性多発性骨髄炎
- 329 慢性膵炎
- 330 慢性特発性偽性腸閉塞症
- 331 ミオクロニー欠神てんかん



- 332 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 333 ミトコンドリア病
- 334 無虹彩症
- 335 無脾症候群
- 336 無 $\beta$ リポタンパク血症
- 337 メープルシロップ尿症
- 338 メチルグルタコン酸尿症
- 339 メチルマロン酸血症
- 340 メビウス症候群
- 341 メンケス病
- 342 網膜色素変性症
- 343 もやもや病
- 344 モワット ウィルソン症候群
- 345 薬剤性過敏症症候群
- 346 ヤング シンプソン症候群
- 347 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
- 348 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 349 4p 欠失症候群
- 350 ライソゾーム病
- 351 ラスムッセン脳炎
- 352 ランゲルハンス細胞組織球症
- 353 ランドウ クレフナー症候群
- 354 リジン尿性蛋白不耐症
- 355 両側性小耳症 外耳道閉鎖症
- 356 両大血管右室起始症
- 357 リンパ管腫症/ゴーハム病
- 358 リンパ脈管筋腫症
- 359 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
- 360 ルビンシュタイン テイビ症候群
- 361 レーベル遺伝性視神経症
- 362 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
- 363 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
- 364 レット症候群
- 365 レノックス ガストー症候群
- 366 ロスマンド トムソン症候群
- 367 肋骨異常を伴う先天性側弯症
- 368 悪性新生物
- 369 慢性腎疾患
- 370 慢性呼吸器疾患
- 371 慢性心疾患
- 372 内分泌疾患
- 373 膠原病

- 374 糖尿病
- 375 先天性代謝異常
- 376 血液疾患
- 377 免疫疾患
- 378 神経 筋疾患
- 379 慢性消化器疾患
- 380 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
- 381 皮膚疾患群
- 382 骨系統疾患
- 383 脈管系疾患
- 384 成長ホルモン治療

難病法に基づく指定難病と障害者総合支援法の「特殊の疾病」で異なる疾病名を用いているもの  
難病法の指定難病名 障害者総合支援法の対象疾病 の順番に示しています

#### 6 悪性関節リウマチ 関節リウマチ

- 12  $\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症 若年性肺気腫
- 49 下垂体性ADH分泌異常症 ADH分泌異常症
- 50 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症 ゴナドトロピン分泌亢進症
- 51 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症 成長ホルモン分泌亢進症
- 52 下垂体性TSH分泌亢進症 TSH分泌亢進症
- 53 下垂体性PRL分泌亢進症 PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)
- 55 家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体) 原発性高脂血症
- 101 原発性高カイロミクロン血症 原発性高脂血症
- 103 原発性抗リン脂質抗体症候群 抗リン脂質抗体症候群
- 153 若年発症型両側性感音難聴 特発性両側性感音難聴
- 186 全身性アミロイドーシス アミロイドーシス
- 265 膿疱性乾癬 (汎発型) 膿疱性乾癬

注 障害者総合支援法の対象疾病は、指定難病より対象範囲が広がっています。