

難病一覧

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
1 アイカルディ症候群	●	●		●
2 アイザックス症候群	●	●		●
3 IgA 腎症	●	●		●
4 IgG4 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 α1-アンチトリプシン欠乏症	●	●		●
13 アルポート症候群	●	●		●
14 アレキサンダー病	●	●		●
15 アンジェルマン症候群	●	●		●
16 アントレー・ピクスラー症候群	●	●		●
17 イノ吉草酸血症	●	●		●
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 1p36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 遺伝性膀胱炎	●	●		●
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 HTLV-1 関連脊髄症	●	●		●
34 ATR-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 黄色靂帯骨化症	●	●		●
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	●	●		●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
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β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-リン酸グリコシ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・モフト症候群	●	●		●
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 クリッペル・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	●	●		●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
91	グルタル酸血症 2 型	●	●	●
92	クロー・深瀬症候群	●	●	●
93	クローン病	●	●	●
94	クローンカイト・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	サイトメガロウィルス角膜炎			●
135	再発性多発軟骨炎	●	●	●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
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	進行性多巣性白質脳症	●	●	●
169	進行性白質脳症	●	●	●
170	進行性ミオクローヌステんかん	●	●	●
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	スティーンズ・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	●	●	●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
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	セピアペテリン還元酵素(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	●	●	●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
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	チャーシ症候群	●	●	●
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	ヌーナン症候群	●	●	●
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	脳フ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	バージャー病	●	●	●
269	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	●	●	●
270	肺動脈性肺高血圧症	●	●	●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
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	ピッカーstaff脳幹脳炎	●	●	●
287	非典型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	ファンコニ貧血	●	●	●
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	β-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	ベリー症候群	●	●	●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13
疾患名				
316	ペルーシド角膜辺縁変性症			●
317	ペルオキシゾーム病(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	ボルフィリン症	●	●	●
324	マリネスコ・シェーグレン症候群	●	●	●
325	マルファン症候群	●	●	●
326	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー	●	●	●
327	慢性血栓性肺高血圧症	●	●	●
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β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	●	●	●

制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法	制度	難病見舞金	指定難病の医療費助成	小児慢性特定疾病の医療費助成	総合支援法
ページ	25	48	48	13	ページ	25	48	48	13
疾患名					疾患名				
361	レーベル遺伝性視神経症	●	●	●	373	膠原病	●	●	
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	●	●	●	374	糖尿病	●	●	
363	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴			●	375	先天性代謝異常	●	●	
364	レット症候群	●	●	●	376	血液疾患	●	●	
365	レノックス・ガストー症候群	●	●	●	377	免疫疾患	●	●	
366	ロスムンド・トムソン症候群	●	●	●	378	神経・筋疾患	●	●	
367	肋骨異常を伴う先天性側弯症	●	●	●	379	慢性消化器疾患	●	●	
368	悪性新生物	●		●	380	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	●	●	
369	慢性腎疾患	●		●	381	皮膚疾患群	●	●	
370	慢性呼吸器疾患	●		●	382	骨系統疾患	●	●	
371	慢性心疾患	●		●	383	脈管系疾患	●	●	
372	内分泌疾患	●		●	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
6	悪性関節リウマチ	関節リウマチ
12	α 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 T S H 分泌亢進症	T S H 分泌亢進症
53	下垂体性 P R L 分泌亢進症	P R L 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	
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。