

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 1/3

(告示番号)

		告示番号			
あ	アイカルディ症候群	135	家族性地中海熱	266	
	アイザックス症候群	119	家族性良性慢性天疱瘡	161	
	IgA腎症	66	カナバン病	307	
	IgG4関連疾患	300	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	
	亜急性硬化性全脳炎	24	歌舞伎症候群	187	
	悪性関節リウマチ	46	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	258	
	アジソン病	83	カルニチン回路異常症	316	
	アッシャー症候群	303	肝型糖原病	257	
	アトピー性脊髄炎	116	間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	
	アペール症候群	182	環状20番染色体症候群	150	
	アラジール症候群	297	完全大血管転位症	209	
	α1-アンチトリプシン欠乏症	231	眼皮膚白皮症	164	
	アルポート症候群	218	偽性副甲状腺機能低下症	236	
	アレキサンダー病	131	ギャロウェイ・モワト症候群	219	
	アンジェルマン症候群	201	球脊髄性筋萎縮症	1	
	アントレー・ピクスラー症候群	184	急速進行性糸球体腎炎	220	
い	イソ吉草酸血症	247	強直性脊椎炎	271	
	一次性ネフローゼ症候群	222	巨細胞性動脈炎	41	
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279	
	1p36欠症候群	197	巨大動静脈奇形(頸部顔面または四肢病変)	280	
	遺伝性自己炎症疾患	325	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100	
	遺伝性ジストニア	120	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278	
	遺伝性周期性四肢麻痺	115	筋萎縮性側索硬化症	2	
	遺伝性膀胱炎	298	筋型糖原病	256	
	遺伝性鉄芽球性貧血	286	筋ジストロフィー	113	
	う	ウィーバー症候群	175	クッシング病	75
		ウィリアムズ症候群	179	クリオピリン関連周期熱症候群	106
		ウィルソン病	171	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	281
ウエスト症候群		145	クルーゾン症候群	181	
ウェルナー症候群		191	グルコーストランスポーター1欠損症	248	
ウォルフラム症候群		233	グルタル酸血症1型	249	
ウルリッヒ病		29	グルタル酸血症2型	250	
え		HTLV-1関連脊髄症	26	クロウ・深瀬症候群	16
	ATR-X症候群	180	クローン病	96	
	エーラス・ダンロス症候群	168	クロンカイト・カナダ症候群	289	
	エプスタイン症候群	287	け 痙攣重積型(二相性)急性脳症	129	
	エマヌエル症候群	204	結節性硬化症	158	
	遠位型ミオパチー	30	結節性多発動脈炎	42	
	お	黄色靭帯骨化症	68	血栓性血小板減少性紫斑病	64
		黄斑ジストロフィー	301	限局性皮質異形成	137
大田原症候群		146	原発性高カイロミクロン血症	262	
オクシピタル・ホーン症候群		170	原発性硬化性胆管炎	94	
オスラー病		227	原発性抗リン脂質抗体症候群	48	
か		カーニー複合	232	原発性側索硬化症	4
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141	原発性胆汁性胆管炎	93	
	潰瘍性大腸炎	97	原発性免疫不全症候群	65	
	下垂体性ADH分泌異常症	72	顕微鏡的多発血管炎	43	
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76	こ 高IgD症候群	267	
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77	好酸球性消化管疾患	98	
	下垂体性TSH分泌亢進症	73	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	
	下垂体性PRL分泌亢進症	74	好酸球性副鼻腔炎	306	
	下垂体前葉機能低下症	78	抗糸球体基底膜腎炎	221	
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79	後縦靭帯骨化症	69	
			甲状腺ホルモン不応症	80	
			拘束型心筋症	59	
			高チロシン血症1型	241	
			高チロシン血症2型	242	
		高チロシン血症3型	243		
		後天性赤芽球癆	283		

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧 2/3

(告示番号)		(告示番号)		
	広範脊柱管狭窄症	70	全身型若年性特発性関節炎	107
	膠様滴状角膜ジストロフィー	332	全身性アミロイドーシス	28
	コケイン症候群	192	全身性エリテマトーデス	49
	コステロ症候群	104	全身性強皮症	51
	骨形成不全症	274	先天異常症候群	310
	5p欠失症候群	199	先天性横隔膜ヘルニア	294
	コフィン・シリス症候群	185	先天性核上性球麻痺	132
	コフィン・ローリー症候群	176	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	330
	混合性結合組織病	52	先天性魚鱗癬	160
			先天性筋無力症候群	12
さ	鯉耳腎症候群	190	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	320
	再生不良性貧血	60	先天性三尖弁狭窄症	311
	再発性多発軟骨炎	55	先天性腎性尿崩症	225
	左心低形成症候群	211	先天性赤血球形成異常性貧血	282
	サルコイドーシス	84	先天性僧帽弁狭窄症	312
	三尖弁閉鎖症	212	先天性大脳白質形成不全症	139
	三頭酵素欠損症	317	先天性肺静脈狭窄症	313
し	CFC症候群	103	先天性副腎低形成症	82
	シェーグレン症候群	53	先天性副腎皮質酵素欠損症	81
	色素性乾皮症	159	先天性ミオパチー	111
	自己食空胞性ミオパチー	32	先天性無痛無汗症	130
	自己免疫性肝炎	95	先天性葉酸吸収不全	253
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288	前頭側頭葉変性症	127
	自己免疫性溶血性貧血	61	そ	
	シトステロール血症	260	早期ミオクロニー脳症	147
	シトリン欠損症	318	総動脈幹遺残症	207
	紫斑病性腎炎	224	総排泄腔遺残	293
	脂肪萎縮症	265	総排泄腔外反症	292
	若年発症型両側性感音難聴	304	ソトス症候群	194
	シャルコー・マリー・トゥース病	10		
	重症筋無力症	11	た	
	修正大血管転位症	208	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200
	ジュベール症候群関連疾患	177	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284
	シュワルツ・ヤンベル症候群	33	大脳皮質基底核変性症	7
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154	大理石骨病	326
	神経細胞移動異常症	138	高安静脈炎	40
	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	125	多系統萎縮症	17
	神経線維腫症	34	タナトフォリック骨異形成症	275
	神経フェリチン症	121	多発血管炎性肉芽腫症	44
	神経有棘赤血球症	9	多発性硬化症／視神経脊髄炎	13
	進行性核上性麻痺	5	多発性嚢胞腎	67
	進行性骨化性線維異形成症	272	多脾症候群	188
	進行性多発性白質脳症	25	タンジール病	261
	進行性白質脳症	308	単心室症	210
	進行性ミオクローヌスてんかん	309	弾性線維性仮性黄色腫	166
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214	胆道閉鎖症	296
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213	ち	
す	スタージ・ウェーバー症候群	157	遅発性内リンパ水腫	305
	スティーヴンス・ジョンソン症候群	38	チャージ症候群	105
	スミス・マギニス症候群	202	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群	134
せ	脆弱X症候群	206	中毒性表皮壊死症	39
	脆弱X症候群関連疾患	205	腸管神経節細胞僅少症	101
	成人スチル病	54	て	
	脊髄空洞症	117	TNF受容体関連周期性症候群	108
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18	低ホスファターゼ症	172
	脊髄髄膜瘤	118	天疱瘡	35
	脊髄性筋萎縮症	3	と	
	セピアペリン還元酵素(SR)欠損症	319	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123
	前眼部形成異常	328	特発性拡張型心筋症	57
			特発性間質性肺炎	85
			特発性基底核石灰化症	27
			特発性血小板減少性紫斑病	63
			特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327
			特発性後天性全身性無汗症	163

