

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	●	●		●

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-リン酸グリシ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 ビッカースタッフ脳幹脳炎	●	●		●
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 ベ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	α1-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	
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。