

## 障害者総合支援法における難病対象疾病一覧

1	アイカルディ症候群	34	ADH分泌異常症	67	急性壊死性脳症	100	原発性免疫不全症候群
2	アイザックス症候群	35	エーラス・ダンロス症候群	68	急性網膜壊死	101	顕微鏡的大腸炎
3	IgA腎症	36	エプスタイン症候群	69	球脊髄性筋萎縮症	102	顕微鏡的多発血管炎
4	IgG4関連疾患	37	エプスタイン病	70	急速進行性糸球体腎炎	103	高IgD症候群
5	亜急性硬化性全脳炎	38	エマヌエル症候群	71	強直性脊椎炎	104	好酸球性消化管疾患
6	アジソン病	39	遠位型ミオパチー	72	巨細胞性動脈炎	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
7	アッシャー症候群	40	円錐角膜	73	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	106	好酸球性副鼻腔炎
8	アトピー性脊髄炎	41	黄色靭帯骨化症	74	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	107	抗糸球体基底膜腎炎
9	アペール症候群	42	黄斑ジストロフィー	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	108	後縦靭帯骨化症
10	アミロイドーシス	43	大田原症候群	76	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	109	甲状腺ホルモン不応症
11	アラジール症候群	44	オクシピタル・ホーン症候群	77	筋萎縮性側索硬化症	110	拘束型心筋症
12	アルポート症候群	45	オスラー病	78	筋型糖原病	111	高チロシン血症1型
13	アレキサンダー病	46	カーニー複合	79	筋ジストロフィー	112	高チロシン血症2型
14	アンジェルマン症候群	47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	80	クッシング病	113	高チロシン血症3型
15	アントレー・ピクスラー症候群	48	潰瘍性大腸炎	81	クリオピリン関連周期熱症候群	114	後天性赤芽球癆
16	イソ吉草酸血症	49	下垂体前葉機能低下症	82	クリッペル・トレノニー・ウェーバー症候群	115	広範脊柱管狭窄症
17	一次性ネフローゼ症候群	50	家族性地中海熱	83	クルーゾン症候群	116	膠様滴状角膜ジストロフィー
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	51	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	84	グルコーストランスポーター1欠損症	117	抗リン脂質抗体症候群
19	1p36欠失症候群	52	家族性良性慢性天疱瘡	85	グルタル酸血症1型	118	コケイン症候群
20	遺伝性自己炎症疾患	53	カナバン病	86	グルタル酸血症2型	119	コステロ症候群
21	遺伝性ジストニア	54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	87	クロー・深瀬症候群	120	骨形成不全症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	55	歌舞伎症候群	88	クローン病	121	骨髄異形成症候群
23	遺伝性膵炎	56	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	89	クローンカイト・カナダ症候群	122	骨髄線維症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	57	カルニチン回路異常症	90	痙攣重積型(二相性)急性脳症	123	ゴナドトロピン分泌亢進症
25	ウィーバー症候群	58	加齢黄斑変性	91	結節性硬化症	124	5p欠失症候群
26	ウィリアムズ症候群	59	肝型糖原病	92	結節性多発動脈炎	125	コフィン・シリス症候群
27	ウィルソン病	60	間質性膀胱炎(ハンナ型)	93	血栓性血小板減少性紫斑病	126	コフィン・ローリー症候群
28	ウエスト症候群	61	環状20番染色体症候群	94	限局性皮質異形成	127	混合性結合組織病
29	ウェルナー症候群	62	関節リウマチ	95	原発性局所多汗症	128	鰓耳腎症候群
30	ウォルフラム症候群	63	完全大血管転位症	96	原発性硬化性胆管炎	129	再生不良性貧血
31	ウルリッヒ病	64	眼皮皮膚白皮症	97	原発性高脂血症	130	サイトメガロウイルス角膜内皮炎
32	HTLV-1関連脊髄症	65	偽性副甲状腺機能低下症	98	原発性側索硬化症	131	再発性多発軟骨炎
33	ATR-X症候群	66	ギャロウェイ・モワト症候群	99	原発性胆汁性胆管炎	132	左心低形成症候群

133	サルコイドーシス	166	進行性ミオクローヌスてんかん	199	先天性副腎低形成症	232	腸管神経節細胞僅少症
134	三尖弁閉鎖症	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	200	先天性副腎皮質酵素欠損症	233	TSH分泌亢進症
135	三頭酵素欠損症	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	201	先天性ミオパチー	234	TNF受容体関連周期性症候群
136	CFC症候群	169	スタージ・ウェーバー症候群	202	先天性無痛無汗症	235	低ホスファターゼ症
137	シェーグレン症候群	170	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	203	先天性葉酸吸収不全	236	天疱瘡
138	色素性乾皮症	171	スミス・マガニス症候群	204	前頭側頭葉変性症	237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
139	自己貪食空胞性ミオパチー	172	スモン	205	早期ミオクロニー脳症	238	特発性拡張型心筋症
140	自己免疫性肝炎	173	脆弱X症候群	206	総動脈幹遺残症	239	特発性間質性肺炎
141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	174	脆弱X症候群関連疾患	207	総排泄腔遺残	240	特発性基底核石灰化症
142	自己免疫性溶血性貧血	175	成人スチル病	208	総排泄腔外反症	241	特発性血小板減少性紫斑病
143	四肢形成不全	176	成長ホルモン分泌亢進症	209	ソトス症候群	242	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
144	シトステロール血症	177	脊髄空洞症	210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	243	特発性後天性全身性無汗症
145	シトリン欠損症	178	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	244	特発性大腿骨頭壊死症
146	紫斑病性腎炎	179	脊髄髄膜瘤	212	大脳皮質基底核変性症	245	特発性多中心性キャッスルマン病
147	脂肪萎縮症	180	脊髄性筋萎縮症	213	大理石骨病	246	特発性門脈圧亢進症
148	若年性特発性関節炎	181	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	214	ダウン症候群	247	特発性両側性感音難聴
149	若年性肺気腫	182	前眼部形成異常	215	高安動脈炎	248	突発性難聴
150	シャルコー・マリー・トウス病	183	全身性エリテマトーデス	216	多系統萎縮症	249	ドラベ症候群
151	重症筋無力症	184	全身性強皮症	217	タナトフォリック骨異形成症	250	中條・西村症候群
152	修正大血管転位症	185	先天異常症候群	218	多発血管炎性肉芽腫症	251	那須・ハコラ病
153	ジュベール症候群関連疾患	186	先天性横隔膜ヘルニア	219	多発性硬化症/視神経脊髄炎	252	軟骨無形成症
154	シュワルツ・ヤンペル症候群	187	先天性核上性球麻痺	220	多発性軟骨性外骨腫症	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	221	多発性嚢胞腎	254	22q11.2欠失症候群
156	神経細胞移動異常症	189	先天性魚鱗癬	222	多脾症候群	255	乳幼児肝巨大血管腫
157	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	190	先天性筋無力症候群	223	タンジール病	256	尿素サイクル異常症
158	神経線維腫症	191	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	224	単心室症	257	ヌーナン症候群
159	神経フェリチン症	192	先天性三尖弁狭窄症	225	弾性線維性仮性黄色腫	258	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
160	神経有棘赤血球症	193	先天性腎性尿崩症	226	短腸症候群	259	ネフロン病
161	進行性核上性麻痺	194	先天性赤血球形成異常性貧血	227	胆道閉鎖症	260	脳クレアチン欠乏症候群
162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	195	先天性僧帽弁狭窄症	228	遅発性内リンパ水腫	261	脳腱黄色腫症
163	進行性骨化性線維異形成症	196	先天性大脳白質形成不全症	229	チャージ症候群	262	脳表ヘモジデリン沈着症
164	進行性多巣性白質脳症	197	先天性肺静脈狭窄症	230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	263	膿疱性乾癬
165	進行性白質脳症	198	先天性風疹症候群	231	中毒性表皮壊死症	264	嚢胞性線維症

265	パーキンソン病	298	フォンタン術後症候群	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	364	レノックス・ガストー症候群
266	バージャー病	299	複合カルボキシラーゼ欠損症	332	ミトコンドリア病	365	ロスムンド・トムソン症候群
267	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	300	副甲状腺機能低下症	333	無虹彩症	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症
268	肺動脈性肺高血圧症	301	副腎白質ジストロフィー	334	無脾症候群		
269	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	335	無βリポタンパク血症		
270	肺胞低換気症候群	303	ブラウ症候群	336	メープルシロップ尿症		
271	ハッチンソン・ギルフォード症候群	304	ブラダー・ウィリ症候群	337	メチルグルタコン酸尿症		
272	バッド・キアリ症候群	305	プリオン病	338	メチルマロン酸血症		
273	ハンチントン病	306	プロピオン酸血症	339	メビウス症候群		
274	汎発性特発性骨増殖症	307	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	340	メンケス病		
275	PCDH19関連症候群	308	閉塞性細気管支炎	341	網膜色素変性症		
276	非ケトーシス型高グリシン血症	309	β-ケトチオラーゼ欠損症	342	もやもや病		
277	肥厚性皮膚骨膜炎	310	ベーチェット病	343	モワット・ウイルソン症候群		
278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	311	ベスレムミオパチー	344	薬剤性過敏症症候群		
279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	312	ヘパリン起因性血小板減少症	345	ヤング・シンプソン症候群		
280	肥大型心筋症	313	ヘモクロマトーシス	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
281	左肺動脈右肺動脈起始症	314	ペリー症候群	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	315	ペルーシド角膜辺縁変性症	348	4p欠失症候群		
283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	316	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	349	ライソゾーム病		
284	ピッカースタッフ脳幹脳炎	317	片側巨脳症	350	ラスムッセン脳炎		
285	非典型溶血性尿毒症症候群	318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	351	ランゲルハンス細胞組織球症		
286	非特異性多発性小腸潰瘍症	319	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	352	ランドウ・クレフナー症候群		
287	皮膚筋炎/多発性筋炎	320	発作性夜間ヘモグロビン尿症	353	リジン尿性蛋白不耐症		
288	びまん性汎細気管支炎	321	ホモシスチン尿症	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症		
289	肥満低換気症候群	322	ポルフィリン症	355	両大血管右室起始症		
290	表皮水疱症	323	マリネスコ・シェーグレン症候群	356	リンパ管腫症/ゴーハム病		
291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	324	マルファン症候群	357	リンパ脈管筋腫症		
292	VATER症候群	325	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	358	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)		
293	ファイファー症候群	326	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
294	ファロー四徴症	327	慢性再発性多発性骨髄炎	360	レーベル遺伝性視神経症		
295	ファンコニ貧血	328	慢性膀胱炎	361	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		
296	封入体筋炎	329	慢性特発性偽性腸閉塞症	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴		
297	フェニルケトン尿症	330	ミオクロニー欠神てんかん	363	レット症候群		