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	ATR-X症候群	67	偽性副甲状腺機能低下症	100	原発性側索硬化症
2	アイザックス症候群	35	ADH分泌異常症	68	ギャロウェイ・モワト症候群	101	原発性胆汁性胆管炎
3	IgA腎症	36	エーラス・ダンロス症候群	69	急性壊死性脳症	102	原発性免疫不全症候群
4	IgG4関連疾患	37	エプスタイン症候群	70	急性網膜壊死	103	顕微鏡的大腸炎
5	亜急性硬化性全脳炎	38	エプスタイン病	71	球脊髄性筋萎縮症	104	顕微鏡的多発血管炎
6	アジソン病	39	エマヌエル症候群	72	急速進行性糸球体腎炎	105	高IgD症候群
7	アッシュャー症候群	40	MECP2重複症候群	73	強直性脊椎炎	106	好酸球性消化管疾患
8	アトピー性脊髄炎	41	遠位型ミオパチー	74	巨細胞性動脈炎	107	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
9	アペール症候群	42	円錐角膜	75	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	108	好酸球性副鼻腔炎
10	アミロイドーシス	43	黄色靭帯骨化症	76	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	109	抗糸球体基底膜腎炎
11	アラジール症候群	44	黄斑ジストロフィー	77	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	110	後縦靭帯骨化症
12	アルポート症候群	45	大田原症候群	78	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	111	甲状腺ホルモン不応症
13	アレキサンダー病	46	オクシピタル・ホーン症候群	79	筋萎縮性側索硬化症	112	拘束型心筋症
14	アンジェルマン症候群	47	オスラー病	80	筋型糖原病	113	高チロシン血症1型
15	アントレー・ビクスラー症候群	48	カーニー複合	81	筋ジストロフィー	114	高チロシン血症2型
16	イソ吉草酸血症	49	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	82	クッシング病	115	高チロシン血症3型
17	一次性ネフローゼ症候群	50	潰瘍性大腸炎	83	クリオピリン関連周期熱症候群	116	後天性赤芽球癆
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	51	下垂体前葉機能低下症	84	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	117	広範脊柱管狭窄症
19	1p36欠失症候群	52	家族性地中海熱	85	クルーゾン症候群	118	膠様滴状角膜ジストロフィー
20	遺伝性自己炎症疾患	53	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)	86	グルコーストランスポーター1欠損症	119	抗リン脂質抗体症候群
21	遺伝性ジストニア	54	家族性良性慢性天疱瘡	87	グルタル酸血症1型	120	コケイン症候群
22	遺伝性周期性四肢麻痺	55	カナバン病	88	グルタル酸血症2型	121	コステロ症候群
23	遺伝性膀胱炎	56	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	89	クロウ・深瀬症候群	122	骨形成不全症
24	遺伝性鉄芽球性貧血	57	歌舞伎症候群	90	クローン病	123	骨髄異形成症候群
25	ウィーバー症候群	58	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	91	クロンカイト・カナダ症候群	124	骨髄線維症
26	ウィリアムズ症候群	59	カルニチン回路異常症	92	痙攣重積型(二相性)急性脳症	125	ゴナドトロピン分泌亢進症
27	ウィルソン病	60	加齢黄斑変性	93	結節性硬化症	126	5p欠失症候群
28	ウエスト症候群	61	肝型糖原病	94	結節性多発動脈炎	127	コフィン・シリス症候群
29	ウェルナー症候群	62	間質性膀胱炎(ハンナ型)	95	血栓性血小板減少性紫斑病	128	コフィン・ローリー症候群
30	ウォルフラム症候群	63	環状20番染色体症候群	96	限局性皮質異形成	129	混合性結合組織病
31	ウルリッヒ病	64	関節リウマチ	97	原発性局所多汗症	130	鰓耳腎症候群
32	HTRA1関連脳小血管病	65	完全大血管転位症	98	原発性硬化性胆管炎	131	再生不良性貧血
33	HTLV-1関連脊髄症	66	眼皮皮膚白皮症	99	原発性高脂血症	132	サイトメガロウィルス角膜内皮炎

133	再発性多発軟骨炎	168	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	203	先天性無痛無汗症	238	低ホスファターゼ症
134	左心低形成症候群	169	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	204	先天性葉酸吸収不全	239	天疱瘡
135	サルコイドーシス	170	スタージ・ウェーバー症候群	205	前頭側頭葉変性症	240	特発性拡張型心筋症
136	三尖弁閉鎖症	171	ステイーヴンス・ジョンソン症候群	206	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	241	特発性間質性肺炎
137	三頭酵素欠損症	172	スミス・マギニス症候群	207	早期ミオクロニー脳症	242	特発性基底核石灰化症
138	CFC症候群	173	スモン	208	総動脈幹遺残症	243	特発性血小板減少性紫斑病
139	シェーグレン症候群	174	脆弱X症候群	209	総排泄腔遺残	244	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
140	色素性乾皮症	175	脆弱X症候群関連疾患	210	総排泄腔外反症	245	特発性後天性全身性無汗症
141	自己食空胞性ミオパチー	176	成人発症スチル病	211	ソトス症候群	246	特発性大腿骨頭壊死症
142	自己免疫性肝炎	177	成長ホルモン分泌亢進症	212	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	247	特発性多中心性キャスルマン病
143	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	178	脊髄空洞症	213	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	248	特発性門脈圧亢進症
144	自己免疫性溶血性貧血	179	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	214	大脳皮質基底核変性症	249	特発性両側性感音難聴
145	四肢形成不全	180	脊髄髄膜瘤	215	大理石骨病	250	突発性難聴
146	システロール血症	181	脊髄性筋萎縮症	216	ダウン症候群	251	ドラベ症候群
147	シトリン欠損症	182	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	217	高安動脈炎	252	中條・西村症候群
148	紫斑病性腎炎	183	前眼部形成異常	218	多系統萎縮症	253	那須・ハコラ病
149	脂肪萎縮症	184	全身性エリテマトーデス	219	タナトフォリック骨異形成症	254	軟骨無形成症
150	若年性特発性関節炎	185	全身性強皮症	220	多発血管炎性肉芽腫症	255	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
151	若年性肺気腫	186	先天異常症候群	221	多発性硬化症/視神経脊髄炎	256	22q11.2欠失症候群
152	シャルコー・マリー・トゥース病	187	先天性横隔膜ヘルニア	222	多発性軟骨性外骨腫症	257	乳幼児肝巨大血管腫
153	重症筋無力症	188	先天性核上性球麻痺	223	多発性嚢胞腎	258	尿素サイクル異常症
154	修正大血管転位症	189	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	224	多脾症候群	259	ヌーナン症候群
155	ジュベール症候群関連疾患	190	先天性魚鱗癬	225	タンジール病	260	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
156	シュワルツ・ヤンベル症候群	191	先天性筋無力症候群	226	単心室症	261	ネフロン病
157	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	192	先天性グリコシルホスファチルイノシトール(GPI)欠損症	227	弾性線維性仮性黄色腫	262	脳クレアチン欠乏症候群
158	神経細胞移動異常症	193	先天性三尖弁狭窄症	228	短腸症候群	263	脳髄黄色腫症
159	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	194	先天性腎性尿崩症	229	胆道閉鎖症	264	脳内鉄沈着神経変性症
160	神経線維腫症	195	先天性赤血球形成異常性貧血	230	遅発性内リンパ水腫	265	脳表ヘモジデリン沈着症
161	神経有棘赤血球症	196	先天性僧帽弁狭窄症	231	チャージ症候群	266	膿疱性乾癬
162	進行性核上性麻痺	197	先天性大脳白質形成不全症	232	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	267	嚢胞性線維症
163	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	198	先天性肺静脈狭窄症	233	中毒性表皮壊死症	268	パーキンソン病
164	進行性骨化性線維異形成症	199	先天性風疹症候群	234	腸管神経節細胞僅少症	269	バージャー病
165	進行性多巣性白質脳症	200	先天性副腎低形成症	235	TRPV4異常症	270	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
166	進行性白質脳症	201	先天性副腎皮質酵素欠損症	236	TSH分泌亢進症	271	肺動脈性肺高血圧症
167	進行性ミオクローヌステんかん	202	先天性ミオパチー	237	TNF受容体関連周期性症候群	272	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)

273	肺胞低換気症候群	306	ブラウ症候群	339	メープルシロップ尿症
274	ハッチンソン・ギルフォード症候群	307	プラダー・ウィリ症候群	340	メチルグルタコン酸尿症
275	バッド・キアリ症候群	308	プリオン病	341	メチルマロン酸血症
276	ハンチントン病	309	プロピオン酸血症	342	メビウス症候群
277	汎発性特発性骨増殖症	310	PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症)	343	メンケス病
278	PCDH19関連症候群	311	閉塞性細気管支炎	344	網膜色素変性症
279	非ケトーシス型高グリシン血症	312	β -ケトチオラーゼ欠損症	345	もやもや病
280	肥厚性皮膚骨膜炎	313	ベーチェット病	346	モワット・ウイルソン症候群
281	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	314	ベスレムミオパチー	347	薬剤性過敏症候群
282	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	315	ヘパリン起因性血小板減少症	348	ヤング・シンプソン症候群
283	肥大型心筋症	316	ヘモクロマトーシス	349	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
284	左肺動脈右肺動脈起始症	317	ペリー病	350	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
285	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	318	ペルーシド角膜辺縁変性症	351	4p欠失症候群
286	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	319	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	352	ライゾゾーム病
287	ビッカースタッフ脳幹脳炎	320	片側巨脳症	353	ラスムッセン脳炎
288	非典型溶血性尿毒症症候群	321	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	354	ランゲルハンス細胞組織球症
289	非特異性多発性小腸潰瘍症	322	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	355	ランドウ・クレフナー症候群
290	皮膚筋炎/多発性筋炎	323	発作性夜間ヘモグロビン尿症	356	リジン尿性蛋白不耐症
291	びまん性汎細気管支炎	324	ホモシスチン尿症	357	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
292	肥満低換気症候群	325	ポルフィリン症	358	両大血管右室起始症
293	表皮水疱症	326	マリネスコ・シェーグレン症候群	359	リンパ管腫症/ゴーハム病
294	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	327	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群	360	リンパ脈管筋腫症
295	VATER症候群	328	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	361	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
296	ファイファー症候群	329	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	362	ルビンシュタイン・テイビ症候群
297	ファロー四徴症	330	慢性再発性多発性骨髄炎	363	レーベル遺伝性視神経症
298	ファンコニ貧血	331	慢性膵炎	364	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
299	封入体筋炎	332	慢性特発性偽性腸閉塞症	365	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
300	フェニルケトン尿症	333	ミオクロニー欠神てんかん	366	レット症候群
301	フォンタン術後症候群	334	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	367	レノックス・ガストー症候群
302	複合カルボキシラーゼ欠損症	335	ミトコンドリア病	368	ロスムンド・トムソン症候群
303	副甲状腺機能低下症	336	無虹彩症	369	肋骨異常を伴う先天性側弯症
304	副腎白質ジストロフィー	337	無脾症候群		
305	副腎皮質刺激ホルモン不応症	338	無 β リポタンパク血症		