

(2) 指定難病の一覧

指定難病一覧（1/5）

番号	病名	備考
1	球脊髄性筋萎縮症	特定疾患
2	筋萎縮性側索硬化症	特定疾患
3	脊髄性筋萎縮症	特定疾患
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	特定疾患
6	パーキンソン病	特定疾患
7	大脳皮質基底核変性症	特定疾患
8	ハンチントン病	特定疾患
9	神経有棘赤血球症	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	
11	重症筋無力症	特定疾患
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	特定疾患
14	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	特定疾患
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	特定疾患
18	脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)	特定疾患
19	ライソゾーム病	特定疾患
20	副腎白質ジストロフィー	特定疾患

番号	病名	備考
21	ミトコンドリア病	特定疾患
22	もやもや病	特定疾患
23	プリオン病	特定疾患
24	亜急性硬化性全脳炎	特定疾患
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	特定疾患
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	
32	自己貪食空胞性ミオパチー	
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	
34	神経線維腫症	特定疾患
35	天疱瘡	特定疾患
36	表皮水疱症	特定疾患
37	膿疱性乾癬（汎発型）	特定疾患
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	特定疾患
39	中毒性表皮壊死症	特定疾患
40	高安動脈炎	特定疾患

番号	病名	備考
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	特定疾患
43	顕微鏡的多発血管炎	特定疾患
44	多発血管炎性肉芽腫症	特定疾患
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
46	悪性関節リウマチ	特定疾患
47	バージャー病	特定疾患
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	
49	全身性エリテマトーデス	特定疾患
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	特定疾患
51	全身性強皮症	特定疾患
52	混合性結合組織病	特定疾患
53	シェーグレン症候群	
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	
56	ベーチェット病	特定疾患
57	特発性拡張型心筋症	特定疾患
58	肥大型心筋症	特定疾患
59	拘束型心筋症	特定疾患
60	再生不良性貧血	特定疾患

指定難病一覧（2 / 5）

番号	病名	備考
61	自己免疫性溶血性貧血	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
63	特発性血小板減少性紫斑病	特定疾患
64	血栓性血小板減少性紫斑病	
65	原発性免疫不全症候群	特定疾患
66	IgA 腎症	
67	多発性嚢胞腎	
68	黄色靱帯骨化症	特定疾患
69	後縦靱帯骨化症	特定疾患
70	広範脊柱管狭窄症	特定疾患
71	特発性大腿骨頭壊死症	特定疾患
72	下垂体性ADH分泌異常症	特定疾患
73	下垂体性TSH分泌亢進症	特定疾患
74	下垂体性PRL分泌亢進症	特定疾患
75	クッシング病	特定疾患
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	特定疾患
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	特定疾患
78	下垂体前葉機能低下症	特定疾患
79	家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	特定疾患
80	甲状腺ホルモン不応症	

番号	病名	備考
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	特定疾患
85	特発性間質性肺炎	特定疾患
86	肺動脈性肺高血圧症	特定疾患
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	特定疾患
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	特定疾患
89	リンパ脈管筋腫症	特定疾患
90	網膜色素変性症	特定疾患
91	バッド・キアリ症候群	特定疾患
92	特発性門脈圧亢進症	
93	原発性胆汁性胆管炎（注1）	特定疾患
94	原発性硬化性胆管炎	
95	自己免疫性肝炎	
96	クローン病	特定疾患
97	潰瘍性大腸炎	特定疾患
98	好酸球性消化管疾患	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	

番号	病名	備考
101	腸管神経節細胞僅少症	
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
103	CFC症候群	
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
107	若年性特発性関節炎（注2）	
108	TNF受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	

指定難病一覧（3 / 5）

番号	病名
111	先天性ミオパチー
112	マリネスコ・シェーグレン症候群
113	筋ジストロフィー
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺
116	アトピー性脊髄炎
117	脊髄空洞症
118	脊髄髄膜瘤
119	アイザックス症候群
120	遺伝性ジストニア
121	神経フェリチン症
122	脳表ヘモジデリン沈着症
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
125	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
126	ペリー症候群
127	前頭側頭葉変性症
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
130	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病
132	先天性核上性球麻痺
133	メビウス症候群

番号	病名
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
135	アイカルディ症候群
136	片側巨脳症
137	限局性皮質異形成
138	神経細胞移動異常症
139	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
142	ミオクロニー欠神てんかん
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
144	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群
146	大田原症候群
147	早期ミオクロニー脳症
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
150	環状20番染色体症候群
151	ラスムッセン脳炎
152	P C D H 19関連症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
155	ランドウ・クレフナー症候群
156	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群

番号	病名
158	結節性硬化症
159	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬
161	家族性良性慢性天疱瘡
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
163	特発性後天性全身性無汗症
164	眼皮膚白皮症
165	肥厚性皮膚骨膜症
166	弾性線維性仮性黄色腫
167	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群
174	那須・ハコラ病
175	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群
177	ジュベール症候群関連疾患（注）
178	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群
180	A T R - X 症候群
181	クルーゾン症候群

指定難病一覧（4 / 5）

番号	病名
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群
186	ロスムンド・トムソン症候群
187	歌舞伎症候群
188	多脾症候群
189	無脾症候群
190	鰓耳腎症候群
191	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群
193	プラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群
197	1 p36欠失症候群
198	4 p欠失症候群
199	5 p欠失症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
201	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2欠失症候群
204	エマヌエル症候群
205	脆弱X症候群関連疾患
206	脆弱X症候群

番号	病名
207	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症
209	完全大血管転位症
210	単心室症
211	左心低形成症候群
212	三尖弁閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症
217	エプスタイン病
218	アルポート症候群
219	ギャロウェイ・モフト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
227	オスラー病
228	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
230	肺胞低換気症候群
231	α1-アンチトリプシン欠乏症

番号	病名
232	カーニー複合
233	ウォルフラム症候群
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
235	副甲状腺機能低下症
236	偽性副甲状腺機能低下症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
240	フェニルケトン尿症
241	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症
249	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症
252	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全
254	ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病

指定難病一覧（5 / 5）

番号	病名	番号	病名	番号	病名
257	肝型糖原病	282	先天性赤血球形成異常性貧血	307	カナバン病
258	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	283	後天性赤芽球癆	308	進行性白質脳症
259	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	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	309	進行性ミオクローヌステんかん
260	シトステロール血症	285	ファンコニ貧血	310	先天異常症候群
261	タンジール病	286	遺伝性鉄芽球形貧血	311	先天性三尖弁狭窄症
262	原発性高カイロミクロン血症	287	エプスタイン症候群	312	先天性僧帽弁狭窄症
263	脳腱黄色腫症	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症（注）	313	先天性肺静脈狭窄症
264	無βリポタンパク血症	289	クロンカイト・カナダ症候群	314	左肺動脈右肺動脈起始症
265	脂肪萎縮症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	315	爪膝蓋骨症候群（ネイルパテラ症候群）／L M X 1 B 関連腎症
266	家族性地中海熱	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	316	カルニチン回路異常症
267	高IgD症候群	292	総排泄腔外反症	317	三頭酵素欠損症
268	中條・西村症候群	293	総排泄腔遺残	318	シトリン欠損症
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	294	先天性横隔膜ヘルニア	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
270	慢性再発性多発性骨髓炎	295	乳幼児肝巨大血管腫	320	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
271	強直性脊椎炎	296	胆道閉鎖症	321	非ケトーシス型高グリシン血症
272	進行性骨化性線維異形成症	297	アラジール症候群	322	β-ケトチオラーゼ欠損症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	298	遺伝性膀胱炎	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
274	骨形成不全症	299	嚢胞性線維症	324	メチルグルタコン酸尿症
275	タナトフォリック骨異形成症	300	IgG4関連疾患	325	遺伝性自己炎症疾患
276	軟骨無形成症	301	黄斑ジストロフィー	326	大理石骨病
277	リンパ管腫症/ゴーハム病	302	レーベル遺伝性視神経症	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因による）
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	303	アッシャー症候群	328	前眼部形成異常
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	304	若年発症型両側性感音難聴	329	無虹彩症
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	305	遅発性内リンパ水腫	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症（注）
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	306	好酸球性副鼻腔炎	331	特発性多中心性キャッスルマン病