

医療助成対象疾病一覧

指定難病（国） 341 疾病

（令和6年4月1日現在）

病名		告示番号	病名		告示番号	
あ	アイカルディ症候群	135	え	HTLV-1 関連脊髄症	26	
	アイザックス症候群	119		ATR-X症候群	180	
	IgA 腎症	66		エーラス・ダンロス症候群	168	
	IgG4関連疾患	300		エプスタイン症候群	287	
	亜急性硬化性全脳炎	24		エプスタイン病	217	
	悪性関節リウマチ	46		エマヌエル症候群	204	
	アジソン病	83		MECP2重複症候群	339	
	アッシュャー症候群	303		遠位型ミオパチー	30	
	アトピー性脊髄炎	116		お	黄色靭帯骨化症	68
	アペール症候群	182			黄斑ジストロフィー	301
	アラジュール症候群	297	大田原症候群		146	
	α 1-アンチトリプシン欠乏症	231	オクシピタル・ホーン症候群		170	
	アルポート症候群	218	オスラー病	227	か	
	アレキササンダー病	131	カーニー複合	232		
アンジェルマン症候群	201	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141			
アントレー・ビクスラー症候群	184	潰瘍性大腸炎	97			
い	イソ吉草酸血症	247	下垂体性 ADH 分泌異常症	72		
	一次性ネフローゼ症候群	222	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76		
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77		
	1p36 欠失症候群	197	下垂体性 TSH 分泌亢進症	73		
	遺伝性自己炎症疾患	325	下垂体性 PRL 分泌亢進症	74		
	遺伝性ジストニア	120	下垂体前葉機能低下症	78		
	遺伝性周期性四肢麻痺	115	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79		
	遺伝性腓炎	298	家族性地中海熱	266		
	遺伝性鉄芽球性貧血	286	家族性低 β リボタンパク血症1(ホモ接合体)	336		
う	ウィーバー症候群	175	家族性良性慢性天疱瘡	161		
	ウィリアムズ症候群	179	カナバン病	307		
	ウィルソン病	171	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269		
	ウエスト症候群	145	歌舞伎症候群	187		
	ウェルナー症候群	191	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		
	ウォルフラム症候群	233	カルニチン回路異常症	316		
	ウルリッヒ病	29	肝型糖原病	257		
	え	HTRA1関連脳小血管病	123	間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	

病名		告示 番号	病名		告示 番号	
か	環状 20 番染色体症候群	150	こ	高IgD症候群	267	
	完全大血管転位症	209		好酸球性消化管疾患	98	
	眼皮膚白皮症	164		好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	
き	偽性副甲状腺機能低下症	236		好酸球性副鼻腔炎	306	
	ギャロウェイ・モフト症候群	219		抗糸球体基底膜腎炎	221	
	球脊髄性筋萎縮症	1		後縦靱帯骨化症	69	
	急速進行性糸球体腎炎	220		甲状腺ホルモン不応症	80	
	強直性脊椎炎	271		拘束型心筋症	59	
	巨細胞性動脈炎	41		高チロシン血症 1 型	241	
	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279		高チロシン血症 2 型	242	
	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280		高チロシン血症 3 型	243	
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100		後天性赤芽球癆	283	
	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278		広範脊柱管狭窄症	70	
	筋萎縮性側索硬化症	2		コケイン症候群	192	
	筋型糖原病	256		コステロ症候群	104	
	筋ジストロフィー	113		骨形成不全症	274	
	く	クッシング病		75	5p 欠失症候群	199
		クリオピリン関連周期熱症候群		106	コフィン・シリズ症候群	185
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		281		コフィン・ローリー症候群	176	
クルーゾン症候群		181		混合性結合組織病	52	
グルコーストランスポーター1 欠損症		248	さ	鰓耳腎症候群	190	
グルタル酸血症 1 型		249		再生不良性貧血	60	
グルタル酸血症 2 型		250		再発性多発軟骨炎	55	
クロウ・深瀬症候群		16		左心低形成症候群	211	
クローン病		96		サルコイドーシス	84	
クロンカイト・カナダ症候群		289		三尖弁閉鎖症	212	
け	痙攣重積型(二相性)急性脳症	129		三頭酵素欠損症	317	
	結節性硬化症	158		し	CFC 症候群	103
	結節性多発動脈炎	42			シェーグレン症候群	53
	血栓性血小板減少性紫斑病	64			色素性乾皮症	159
	限局性皮質異形成	137	自己貪食空胞性ミオパチー		32	
	原発性高カイロミクロン血症	262	自己免疫性肝炎		95	
	原発性硬化性胆管炎	94	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症※		288	
	原発性抗リン脂質抗体症候群	48	自己免疫性溶血性貧血		61	
	原発性側索硬化症	4	シトステロール血症		260	
	原発性胆汁性胆管炎	93	シトリン欠損症		318	
	原発性免疫不全症候群	65	紫斑病性腎炎		224	
	顕微鏡的多発血管炎	43	脂肪萎縮症		265	

病名		告示 番号	病名		告示 番号	
し	若年性特発性関節炎	107	せ	先天性魚鱗癬	160	
	若年発症型両側性感音難聴	304		先天性筋無力症候群	12	
	シャルコー・マリー・トゥース病	10		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	
	重症筋無力症	11		先天性三尖弁狭窄症	311	
	修正大血管転位症	208		先天性腎性尿崩症	225	
	ジュベール症候群関連疾患	177		先天性赤血球形成異常性貧血	282	
	シュワルツ・ヤンペル症候群	33		先天性僧帽弁狭窄症	312	
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154		先天性大脳白質形成不全症	139	
	神経細胞移動異常症	138		先天性肺静脈狭窄症	313	
	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		先天性副腎低形成症	82	
	神経線維腫症	34		先天性副腎皮質酵素欠損症	81	
	神経有棘赤血球症	9		先天性ミオパチー	111	
	進行性核上性麻痺	5		先天性無痛無汗症	130	
	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338		先天性葉酸吸収不全	253	
	進行性骨化性線維異形成症	272		前頭側頭葉変性症	127	
	進行性多巣性白質脳症	25		線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	340	
	進行性白質脳症	308		そ	早期ミオクロニー脳症	147
	進行性ミオクローヌステんかん	309			総動脈幹遺残症	207
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214			総排泄腔遺残	293
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213			総排泄腔外反症	292
す	スタージ・ウェーバー症候群	157	ソトス症候群	194		
	スティーヴンス・ジョンソン症候群	38	た	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	
	スミス・マギニス症候群	202		ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	
せ	脆弱X症候群	206		大脳皮質基底核変性症	7	
	脆弱X症候群関連疾患	205		大理石骨病	326	
	成人発症スチル病	54		高安動脈炎	40	
	脊髄空洞症	117		多系統萎縮症	17	
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18		タナトフォリック骨異形成症	275	
	脊髄髄膜瘤	118		多発血管炎性肉芽腫症	44	
	脊髄性筋萎縮症	3		多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	
	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	319		多発性嚢胞腎	67	
	前眼部形成異常	328		多脾症候群	188	
	全身性アミロイドーシス	28		タンジール病	261	
	全身性エリテマトーデス	49		単心室症	210	
	全身性強皮症	51		弾性線維性仮性黄色腫	166	
	先天異常症候群	310		胆道閉鎖症	296	
	先天性横隔膜ヘルニア	294		ち	遅発性内リンパ水腫	305
	先天性核上性球麻痺	132	チャージ症候群		105	
	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群		134	