

難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する指定難病（331疾患）

番号	病名	番号	病名	番号	病名
1	球脊髄性筋萎縮症	56	ベーチェット病	111	先天性ミオパチー
2	筋萎縮性側索硬化症	57	特発性拡張型心筋症	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
3	脊髄性筋萎縮症	58	肥大型心筋症	113	筋ジストロフィー
4	原発性側索硬化症	59	拘束型心筋症	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
5	進行性核上性麻痺	60	再生不良性貧血	115	遺伝性周期性四肢麻痺
6	パーキンソン病	61	自己免疫性溶血性貧血	116	アトピー性脊髄炎
7	大脳皮質基底核変性症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	117	脊髄空洞症
8	ハンチントン病	63	特発性血小板減少性紫斑病	118	脊髄髄膜瘤
9	神経有棘赤血球症	64	血栓性血小板減少性紫斑病	119	アイザックス症候群
10	シャルコー・マリー・トゥース病	65	原発性免疫不全症候群	120	遺伝性ジストニア
11	重症筋無力症	66	IgA 腎症	121	神経フェリチン症
12	先天性筋無力症候群	67	多発性嚢胞腎	122	脳表ヘモジドリン沈着症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	68	黄色靱帯骨化症	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
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	69	後縦靱帯骨化症	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
15	封入体筋炎	70	広範脊柱管狭窄症	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
16	クドウ・深瀬症候群	71	特発性大腿骨頭壊死症	126	ペリー症候群
17	多系統萎縮症	72	下垂体性ADH分泌異常症	127	前頭側頭葉変性症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	73	下垂体性TSH分泌亢進症	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
19	ライソゾーム病	74	下垂体性PRL分泌亢進症	129	癲癇重積型(二相性)急性脳症
20	副腎白質ジストロフィー	75	クッシング病	130	先天性無痛無汗症
21	ミトコンドリア病	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	131	アレキサンダー病
22	もやもや病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	132	先天性核上性球麻痺
23	プリオン病	78	下垂体前葉機能低下症	133	メビウス症候群
24	亜急性硬化性全脳炎	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
25	進行性多巣性白質脳症	80	甲状腺ホルモン不応症	135	アイカルディ症候群
26	HTLV-1関連脊髄症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	136	片側巨脳症
27	特発性基底核石灰化症	82	先天性副腎低形成症	137	限局性皮質異形成
28	全身性アミロイドーシス	83	アジソン病	138	神経細胞移動異常症
29	ウルリッヒ病	84	サルコイドーシス	139	先天性大脳白質形成不全症
30	遠位型ミオパチー	85	特発性間質性肺炎	140	ドラベ症候群
31	ベスレムミオパチー	86	肺動脈性肺高血圧症	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
32	自己貪食空胞性ミオパチー	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	142	ミオクロニー欠神てんかん
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	88	慢性血栓性肺高血圧症	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
34	神経線維腫症	89	リンパ脈管腫症	144	レノックス・ガストー症候群
35	天疱瘡	90	網膜色素変性症	145	ウエスト症候群
36	表皮水疱症	91	パッド・キアリ症候群	146	大田原症候群
37	膿疱性乾癬(汎発型)	92	特発性門脈圧亢進症	147	早期ミオクロニー脳症
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	93	原発性胆汁性胆管炎	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
39	中毒性表皮壊死症	94	原発性硬化性胆管炎	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
40	高安動脈炎	95	自己免疫性肝炎	150	環状20番染色体症候群
41	巨細胞性動脈炎	96	クローン病	151	ラスマッセン脳炎
42	結節性多発動脈炎	97	潰瘍性大腸炎	152	PCDH19関連症候群
43	顕微鏡的多発血管炎	98	好酸球性消化管疾患	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
44	多発血管炎性肉芽腫症	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	155	ランドウ・クレフナー症候群
46	悪性関節リウマチ	101	腸管神経節細胞僅少症	156	レット症候群
47	バージャー病	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	157	スタージ・ウェーバー症候群
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	103	CFC症候群	158	結節性硬化症
49	全身性エリテマトーデス	104	コステロ症候群	159	色素性乾皮症
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	105	チャージ症候群	160	先天性魚鱗癬
51	全身性強皮症	106	クリオピリン関連周期熱症候群	161	家族性良性慢性天疱瘡
52	混合性結合組織病	107	若年性特発性関節炎	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
53	シェーグレン症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群	163	特発性後天性全身性無汗症
54	成人スチル病	109	非典型溶血性尿毒症症候群	164	眼皮膚白皮症
55	再発性多発軟骨炎	110	ブラウ症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎

番号	病名
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
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
182	アペール症候群
183	ファイファー症候群
184	アントレー・ピクスラー症候群
185	コフィン・シリズ症候群
186	ロスモンド・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	ブラダー・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・マガニス症候群
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
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・モワト症候群
220	急速進行性糸球体腎炎

番号	病名
221	抗糸球体基底膜腎炎
222	一次性ネフローズ症候群
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	$\alpha 1$ -アンチトリプシン欠乏症
232	カーニー複合症
233	ウォルフラム症候群
234	ヘルオキシソーム病（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	メーブルシロップ尿症
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
257	肝型糖原病
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
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
260	シトステロール血症
261	タンジール病
262	原発性高カイロミクロン血症
263	脳腱黄色腫症
264	無 β リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症
266	家族性地中海熱
267	高 I g D 症候群
268	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎
271	強直性脊椎炎
272	進行性骨化性線維異形成症
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
274	骨形成不全症
275	タナトフォリック骨異形成症

番号	病名
276	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーム病
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
280	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
285	ファンconi貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
289	クローンカイト・カナダ症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュブルング病（全結腸型又は小腸型）
292	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群
298	遺伝性痔炎
299	嚢胞性線維症
300	I g G 4 関連疾患
301	黄斑ジストロフィー
302	レーベル遺伝性視神経症
303	アッシュャー症候群
304	若年発症型両側性感音難聴
305	遅発性内リンパ水腫
306	好酸球性副鼻腔炎
307	カナパン病
308	進行性白質脳症
309	進行性ミオクロノヌステんかん
310	先天異常症候群
311	先天性三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/ L M X 1 B 関連腎症
316	カルニチン回路異常症
317	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症
319	セピアブテリン還元酵素（S R）欠損症
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
321	非ケトーシス型高グリシン血症
322	β -ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患
326	大理石骨病
327	特異性血症症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
328	前眼部形成異常
329	無虹彩症
330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
331	特異性多中心性キャッスルマン病