

指定難病一覧(333疾病)

	告示 番号		告示 番号			
あ	アイカルディ症候群	135	か	カルニチン回路異常症	316	
	アイザックス症候群	119		肝型糖原病	257	
	IgA 腎症	66		間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	
	IgG4関連疾患	300		環状20番染色体症候群	150	
	亜急性硬化性全脳炎	24		完全大血管転位症	209	
	悪性関節リウマチ	46		眼皮膚白皮症	164	
	アジソン病	83		き	偽性副甲状腺機能低下症	236
	アッシャー症候群	303			ギャロウェイ・モト症候群	219
	アトピー性脊髄炎	116			球脊髄性筋萎縮症	1
	アペール症候群	182			急速進行性糸球体腎炎	220
	アラジール症候群	297			強直性脊椎炎	271
	α1-アンチトリプシン欠乏症	231			巨細胞性動脈炎	41
	アルポート症候群	218			巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279
	アレキサンダー病	131			巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280
	アンジェルマン症候群	201			巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100
アントレー・ピクスラー症候群	184	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278			
い	イソ吉草酸血症	247	筋萎縮性側索硬化症		2	
	一次性ネフローゼ症候群	222	筋型糖原病		256	
	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	筋ジストロフィー		113	
	1p36欠失症候群	197	く		クッシング病	75
	遺伝性自己炎症疾患	325			クリオピリン関連周期熱症候群	106
	遺伝性ジストニア	120		クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281	
	遺伝性周期性四肢麻痺	115		クルーゾン症候群	181	
	遺伝性膵炎	298		グルコーストランスポーター1欠損症	248	
遺伝性鉄芽球形貧血	286	グルタル酸血症1型		249		
う	ウィーバー症候群	175		グルタル酸血症2型	250	
	ウィリアムズ症候群	179		クロウ・深瀬症候群	16	
	ウィルソン病	171		クローン病	96	
	ウエスト症候群	145		クロンカイト・カナダ症候群	289	
	ウェルナー症候群	191		け	痙攣重積型(二相性)急性脳症	129
	ウォルフラム症候群	233			結節性硬化症	158
	ウルリッヒ病	29			結節性多発動脈炎	42
え	HTLV-1関連脊髄症	26			血栓性血小板減少性紫斑病	64
	ATR-X症候群	180			限局性皮質異形成	137
	エーラス・ダンロス症候群	168	原発性高カイロミクロン血症		262	
	エプスタイン症候群	287	原発性硬化性胆管炎		94	
	エプスタイン病	217	原発性抗リン脂質抗体症候群		48	
	エマヌエル症候群	204	原発性側索硬化症		4	
	遠位型ミオパチー	30	原発性胆汁性胆管炎		93	
お	黄色靭帯骨化症	68	原発性免疫不全症候群		65	
	黄斑ジストロフィー	301	顕微鏡的多発血管炎		43	
	大田原症候群	146	こ		高IgD症候群	267
	オクシタル・ホーン症候群	170			好酸球性消化管疾患	98
	オスラー病	227			好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45
か	カーニー複合	232		好酸球性副鼻腔炎	306	
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141		抗糸球体基底膜腎炎	221	
	潰瘍性大腸炎	97		後縦靭帯骨化症	69	
	下垂体性ADH分泌異常症	72		甲状腺ホルモン不応症	80	
	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	76		拘束型心筋症	59	
	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77		高チロシン血症1型	241	
	下垂体性TSH分泌亢進症	73		高チロシン血症2型	242	
	下垂体性PRL分泌亢進症	74		高チロシン血症3型	243	
	下垂体前葉機能低下症	78		後天性赤芽球癆	283	
	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79		広範脊柱管狭窄症	70	
	家族性地中海熱	266		膠様滴状角膜ジストロフィー	332	
	家族性良性慢性天疱瘡	161		コケイン症候群	192	
	カナバン病	307	コステロ症候群	104		
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	骨形成不全症	274		
	歌舞伎症候群	187	5p欠失症候群	199		
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	コフィン・シリシ症候群	185			

	告示番号
こ	コフィン・ローリー 症候群 176
	混合性結合組織病 52
さ	鰓耳腎症候群 190
	再生不良性貧血 60
	再発性多発軟骨炎 55
	左心低形成症候群 211
	サルコイドーシス 84
	三尖弁閉鎖症 212
	三頭筋素欠損症 317
し	CFC症候群 103
	シェーグレン症候群 53
	色素性乾皮症 159
	自己貪食空胞性ミオパチー 32
	自己免疫性肝炎 95
	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 288
	自己免疫性溶血性貧血 61
	シトステロール血症 260
	シトリン欠損症 318
	紫斑病性腎炎 224
	脂肪萎縮症 265
	若年性特発性関節炎 107
	若年発症型両側性感音難聴 304
	シャルコー・マリー・トゥース病 10
	重症筋無力症 11
	修正大血管転位症 208
	ジュベール症候群関連疾患 177
	シュワルツ・ヤンベル症候群 33
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 154
	神経細胞移動異常症 138
	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
	神経線維腫症 34
	神経フェリチン症 121
	神経有棘赤血球症 9
	進行性核上性麻痺 5
	進行性骨化性線維異形成症 272
	進行性多巣性白質脳症 25
	進行性白質脳症 308
	進行性ミオクロームステんかん 309
	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 214
	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 213
す	スタージ・ウェーバー症候群 157
	スティーヴンス・ジョンソン症候群 38
	スミス・マガニス症候群 202
せ	脆弱X症候群 206
	脆弱X症候群関連疾患 205
	成人スチル病 54
	脊髄空洞症 117
	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) 18
	脊髄髄膜瘤 118
	脊髄性筋萎縮症 3
	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症 319
	前眼部形成異常 328
	全身性アミロイドーシス 28
	全身性エリテマトーデス 49
	全身性強皮症 51
	先天異常症候群 310
	先天性横隔膜ヘルニア 294
	先天性核上性球麻痺 132
	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 330
	先天性魚鱗癬 160
	先天性筋無力症候群 12
	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
	先天性三尖弁狭窄症 311

	告示番号
せ	先天性腎性尿崩症 225
	先天性赤血球形成異常性貧血 282
	先天性僧帽弁狭窄症 312
	先天性大脳白質形成不全症 139
	先天性肺静脈狭窄症 313
	先天性副腎低形成症 82
	先天性副腎皮質酵素欠損症 81
	先天性ミオパチー 111
	先天性無痛無汗症 130
	先天性葉酸吸収不全 253
	前頭側頭葉変性症 127
そ	早期ミオクロニー脳症 147
	総動脈幹遺残症 207
	総排泄腔遺残 293
	総排泄腔外反症 292
	ソス症候群 194
た	第14番染色体父親性ダイソミー症候群 200
	ダイヤモンド・ブラックファン貧血 284
	大脳皮質基底核変性症 7
	大理石骨病 326
	高安動脈炎 40
	多系統萎縮症 17
	タナトフォリック骨異形成症 275
	多発血管炎性肉芽腫症 44
	多発性硬化症/視神経脊髄炎 13
	多発性嚢胞腎 67
	多脾症候群 188
	タンジール病 261
	単心室症 210
	弾性線維性仮性黄色腫 166
	胆道閉鎖症 296
ち	遅発性内リンパ水腫 305
	チャージ症候群 105
	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 134
	中毒性表皮壊死症 39
	腸管神経節細胞減少症 101
て	TNF受容体関連周期性症候群 108
	低ホスファターゼ症 172
	天疱瘡 35
と	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 123
	特発性拡張型心筋症 57
	特発性間質性肺炎 85
	特発性基底核石灰化症 27
	特発性血小板減少性紫斑病 63
	突発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) 327
	特発性後天性全身性無汗症 163
	特発性大腿骨頭壊死症 71
	特発性多中心性キャッスルマン病 331
	特発性門脈圧亢進症 92
	ドラベ症候群 140
な	中條・西村症候群 268
	那須・ハコラ病 174
	軟骨無形成症 276
	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 153
に	22q11.2欠失症候群 203
	乳幼児肝巨大血管腫 295
	尿素サイクル異常症 251
ぬ	ヌーナン症候群 195
ね	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 315
の	脳髄黄色腫症 263
	脳表ヘモジデリン沈着症 122
	膿疱性乾癬(汎発型) 37
	嚢胞性線維症 299

		告示 番号	
は	パーキンソン病	6	
	パージャー病	47	
	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	87	
	肺動脈性肺高血圧症	86	
	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	229	
	肺胞低換気症候群	230	
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333	
	バッド・キアリ症候群	91	
ハンチントン病	8		
ひ	PCDH19関連症候群	152	
	非ケトーシス型高グリシ血症	321	
	肥厚性皮膚骨膜炎	165	
	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	
	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	
	肥大型心筋症	58	
	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239	
	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238	
	左肺動脈右肺動脈起始症	314	
	ピッカースタッフ脳幹脳炎	128	
	非典型溶血性尿毒症症候群	109	
	非特異性多発性小腸潰瘍症	290	
	皮膚筋炎／多発性筋炎	50	
	表皮水疱症	36	
	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	291	
	ふ	VATER症候群	173
		ファイファー症候群	183
ファロー四徴症		215	
ファンコニ貧血		285	
封入体筋炎		15	
フェニルケトン尿症		240	
複合カルボキシラーゼ欠損症		255	
副甲状腺機能低下症		235	
副腎白質ジストロフィー		20	
副腎皮質刺激ホルモン不応症		237	
ブラウ症候群		110	
ブラダー・ウィリ症候群		193	
プリオン病		23	
プロピオン酸血症		245	
へ		閉塞性細気管支炎	228
		β-ケトチオラーゼ欠損症	322
		ベーチェット病	56
	ベスレムミオパチー	31	
	ペリー症候群	126	
	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234	
	片側巨脳症	136	
	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149	
	ほ	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323
		発作性夜間ヘモグロビン尿症	62
ポルフィリン症		254	
ま	マリネスコ・シェーグレン症候群	112	
	マルファン症候群	167	
	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	14	
	慢性血栓性肺高血圧症	88	
	慢性再発性多発性骨髄炎	270	
	慢性特発性偽性腸閉塞症	99	
み	ミオクローニ-欠神てんかん	142	
	ミオクローニ-脱力発作を伴うてんかん	143	
	ミトコンドリア病	21	
む	無虹彩症	329	
	無脾症候群	189	
	無βリポタンパク血症	264	

		告示 番号
め	メーブルシロップ尿症	244
	メチルグルタコン酸尿症	324
	メチルマロン酸血症	246
	メピウス症候群	133
	メンケス病	169
も	網膜色素変性症	90
	もやもや病	22
	モワット・ウィルソン症候群	178
や	ヤング・シンブソン症候群	196
ゆ	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
よ	4p欠失症候群	198
ら	ライソゾーム病	19
	ラスマツセン脳炎	151
	ランドウ・クレフナー症候群	155
り	リジン尿性蛋白不耐症	252
	両大血管右室起始症	216
	リンパ管腫症/ゴーハム病	277
	リンパ管筋腫症	89
る	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162
	ルビンシュタイン・テイビ症候群	102
れ	レーベル遺伝性視神経症	302
	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	259
	レット症候群	156
	レノックス・ガストー症候群	144
ろ	ロスモンド・トムソン症候群	186
	肋骨異常を伴う先天性側弯症	273