

難病医療費助成の対象疾病一覧(348疾病) 50音・英数字順

令和7年4月1日現在

＜あ行＞		
あ	135	アイカルディ症候群
	119	アイザックス症候群
	024	亜急性硬化性全脳炎
	046	悪性関節リウマチ
	083	アジソン病
	303	アッシャー症候群
	116	アトピー性脊髄炎
	182	アペール症候群
	297	アラジール症候群
	218	アルポート症候群
	131	アレキサンダー病
	201	アンジェルマン症候群
	184	アントレー・ビクスラー症候群
	い	247
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
325		遺伝性自己炎症疾患
120		遺伝性ジストニア
115		遺伝性周期性四肢麻痺
298		遺伝性腓炎
286		遺伝性鉄芽球性貧血
う	175	ウィーバー症候群
	179	ウィリアムズ症候群
	171	ウィルソン病
	145	ウエスト症候群
	191	ウェルナー症候群
	233	ウォルフラム症候群
	029	ウルリッヒ病
え	168	エーラス・ダンロス症候群
	287	エプスタイン症候群
	217	エプスタイン病
	204	エマヌエル症候群
	030	遠位型ミオパチー
お	068	黄色靭帯骨化症
	301	黄斑ジストロフィー
	146	大田原症候群
	170	オクシピタル・ホーン症候群
	227	オスラー病
＜か行＞		
か	232	カーニー複合
	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
	097	潰瘍性大腸炎
	072	下垂体性ADH分泌異常症
	074	下垂体性PRL分泌亢進症
	073	下垂体性TSH分泌亢進症
	076	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症

か	077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	078	下垂体前葉機能低下症
	079	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
	266	家族性地中海熱
	336	家族性低 β リポタンパク血症1(ホモ接合体)
	161	家族性良性慢性天疱瘡
	307	カナバン病
	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	187	歌舞伎症候群
	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
	316	カルニチン回路異常症
	257	肝型糖原病
	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
	150	環状20番染色体症候群
	209	完全大血管転位症
	164	眼皮膚白皮症
き	236	偽性副甲状腺機能低下症
	219	ギャロウェイ・モワト症候群
	001	球脊髄性筋萎縮症
	220	急速進行性糸球体腎炎
	271	強直性脊椎炎
	041	巨細胞性動脈炎
	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
	002	筋萎縮性側索硬化症
く	256	筋型糖原病
	113	筋ジストロフィー
	075	クッシング病
	106	クリオピリン関連周期熱症候群
	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	181	クルーゾン症候群
	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
	016	クロー・深瀬症候群
け	096	クローン病
	289	クロンカイト・カナダ症候群
	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症
	158	結節性硬化症
	042	結節性多発動脈炎
	064	血栓性血小板減少性紫斑病
	137	限局性皮質異形成
	346	原発性肝外門脈閉塞症
	262	原発性高カイロミクロン血症
	094	原発性硬化性胆管炎
	048	原発性抗リン脂質抗体症候群
	004	原発性側索硬化症
093	原発性胆汁性胆管炎	

け	065	原発性免疫不全症候群
	043	顕微鏡的多発血管炎
こ	267	高IgD症候群
	098	好酸球性消化管疾患
	045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
	306	好酸球性副鼻腔炎
	221	抗糸球体基底膜腎炎
	069	後縦靭帯骨化症
	080	甲状腺ホルモン不応症
	059	拘束型心筋症
	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
	283	後天性赤芽球癆
	070	広範脊柱管狭窄症
	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
	344	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
	192	コケイン症候群
	104	コステロ症候群
	274	骨形成不全症
	185	コフィン・シリス症候群
	176	コフィン・ローリー症候群
052	混合性結合組織病	
<さ行>		
さ	190	鰓耳腎症候群
	060	再生不良性貧血
	055	再発性多発軟骨炎
	211	左心低形成症候群
	084	サルコイドーシス
	212	三尖弁閉鎖症
	317	三頭酵素欠損症
	053	シェーグレン症候群
し	159	色素性乾皮症
	032	自己貪食空胞性ミオパチー
	095	自己免疫性肝炎
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	061	自己免疫性溶血性貧血
	260	システロール血症
	318	シトリン欠損症
	224	紫斑病性腎炎
	265	脂肪萎縮症
	107	若年性特発性関節炎
	304	若年発症型両側性感音難聴
	010	シャルコー・マリー・トウス病
	011	重症筋無力症
	208	修正大血管転位症
	347	出血性線溶異常症
177	ジュベール症候群関連疾患	
033	シュワルツ・ヤンペル症候群	
138	神経細胞移動異常症	

し	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	
	034	神経線維腫症	
	009	神経有棘赤血球症	
	005	進行性核上性麻痺	
	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	
	272	進行性骨化性線維異形成症	
	025	進行性多巣性白質脳症	
	308	進行性白質脳症	
	309	進行性ミオクローヌステんかん	
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
	す	154	睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症
157		スタージ・ウェーバー症候群	
038		スティーヴンス・ジョンソン症候群	
202		スミス・マギニス症候群	
せ	206	脆弱X症候群	
	205	脆弱X症候群関連疾患	
	054	成人発症スチル病	
	117	脊髄空洞症	
	018	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	
	118	脊髄髄膜瘤	
	003	脊髄性筋萎縮症	
	319	セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症	
	328	前眼部形成異常	
	028	全身性アミロイドーシス	
	049	全身性エリテマトーデス	
	051	全身性强皮症	
	310	先天異常症候群	
	294	先天性横隔膜ヘルニア	
	132	先天性核上性球麻痺	
	330	先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症	
	160	先天性魚鱗癬	
	012	先天性筋無力症候群	
	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	
	311	先天性三尖弁狭窄症	
	225	先天性腎性尿崩症	
	282	先天性赤血球形成異常性貧血	
	312	先天性僧帽弁狭窄症	
	139	先天性大脳白質形成不全症	
	313	先天性肺静脈狭窄症	
	082	先天性副腎低形成症	
	081	先天性副腎皮質酵素欠損症	
	111	先天性ミオパチー	
	130	先天性無痛無汗症	
	253	先天性葉酸吸収不全	
	127	前頭側頭葉変性症	
	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)	
	そ	147	早期ミオクロニー脳症
		207	総動脈幹遺残症
293		総排泄腔遺残	

そ	292	総排泄腔外反症
	194	ソトス症候群
<た行>		
た	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	007	大脳皮質基底核変性症
	326	大理石骨病
	040	高安動脈炎
	017	多系統萎縮症
	275	タナトフォリック骨異形成症
	044	多発血管炎性肉芽腫症
	013	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	067	多発性嚢胞腎
	188	多脾症候群
	261	タンジール病
	210	単心室症
	166	弾性線維性仮性黄色腫
	296	胆道閉鎖症
ち	305	遅発性内リンパ水腫
	105	チャージ症候群
	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	039	中毒性表皮壊死症
	101	腸管神経節細胞僅少症
て	172	低ホスファターゼ症
	035	天疱瘡
と	057	特発性拡張型心筋症
	085	特発性間質性肺炎
	027	特発性基底核石灰化症
	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
	163	特発性後天性全身性無汗症
	071	特発性大腿骨頭壊死症
	331	特発性多中心性キャッスルマン病
	092	特発性門脈圧亢進症
140	ドラベ症候群	
<な行>		
な	268	中條・西村症候群
	174	那須ハコラ病
	276	軟骨無形成症
	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
に	345	乳児発症STING関連血管炎
	295	乳幼児肝巨大血管腫
	251	尿素サイクル異常症
ぬ	195	ヌーナン症候群
ね	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症
	335	ネフロン癆
の	334	脳クレアチン欠乏症候群
	263	脳腱黄色腫症
	121	脳内鉄沈着神経変性症
	122	脳表ヘモジデリン沈着症
	037	膿疱性乾癬(汎発型)

の	299	嚢胞性線維症
<は行>		
は	006	パーキンソン病
	047	バージャー病
	087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	086	肺動脈性肺高血圧症
	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
	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
	091	バッド・キアリ症候群
	008	ハンチントン病
ひ	321	非ケトーシス型高グリシン血症
	165	肥厚性皮膚骨膜症
	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	058	肥大型心筋症
	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
	314	左肺動脈右肺動脈起始症
	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
	109	非典型溶血性尿毒症症候群
	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
	050	皮膚筋炎／多発性筋炎
	036	表皮水疱症
	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
	ふ	183
215		ファロー四徴症
285		ファンコニ貧血
015		封入体筋炎
240		フェニルケトン尿症
255		複合カルボキシラーゼ欠損症
235		副甲状腺機能低下症
020		副腎白質ジストロフィー
237		副腎皮質刺激ホルモン不応症
110		ブラウ症候群
193		プラダー・ウィリ症候群
023		プリオン病
245		プロピオン酸血症
へ	228	閉塞性細気管支炎
	056	ベーチェット病
	031	ベスレムミオパチー
	126	ペリー病
	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
	136	片側巨脳症
	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
ほ	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
	062	発作性夜間ヘモグロビン尿症
	337	ホモシスチン尿症
	254	ポルフィリン症

<ま行>		
ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
	014	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
	088	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
	270	慢性再発性多発性骨髄炎
	099	慢性特発性偽性腸閉塞症
み	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
	021	ミトコンドリア病
む	264	無 β リポタンパク血症
	329	無虹彩症
	189	無脾症候群
め	244	メープルシロップ尿症
	324	メチルグルタコン酸尿症
	246	メチルマロン酸血症
	133	メビウス症候群
	63	免疫性血小板減少症
	169	メンケス病
も	090	網膜色素変性症
	022	もやもや病
	178	モワット・ウィルソン症候群
<や行>		
や	196	ヤング・シン普森症候群
ゆ	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
<ら行>		
ら	019	ライゾゾーム病
	151	ラスムッセン脳炎
	155	ランドウ・クレフナー症候群
り	252	リジン尿性蛋白不耐症
	216	両大血管右室起始症
	277	リンパ管腫症／ゴーハム病
	089	リンパ脈管筋腫症
る	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
れ	302	レーベル遺伝性視神経症
	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
	156	レット症候群
	144	レノックス・ガストー症候群
ろ	348	ロウ症候群
	186	ロスマンド・トムソン症候群
	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症

＜英数字＞

1	197	1p36欠失症候群
2	203	22q11. 2欠失症候群
4	198	4p欠失症候群
5	199	5p欠失症候群
A	180	ATR-X症候群
C	103	CFC症候群
H	026	HTLV-1関連脊髄症
	123	HTRA1関連脳小血管病
I	066	IgA腎症
	300	IgG4関連疾患
L	342	LMNB1関連大脳白質脳症
M	339	MECP2重複症候群
P	152	PCDH19関連症候群
	343	PURA関連神経発達異常症
T	108	TNF受容体関連周期性症候群
	341	TRPV4異常症
V	173	VATER症候群
α	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症
β	322	β -ケトチオラーゼ欠損症