

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
(111～306については平成27年7月から医療費助成を開始)

| 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 |
| 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 | PCDH19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 |
| 158 | 結節性硬化症 |

| 番号 | 病名 |
|-----|--------------------|
| 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 | 眼皮皮膚白皮症 |
| 165 | 肥厚性皮膚骨膜炎 |
| 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 | 有馬症候群 |
| 178 | モワット・ウィルソン症候群 |
| 179 | ウィリアムズ症候群 |
| 180 | ATR-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・ビクスラー症候群 |
| 185 | コフィン・シリス症候群 |
| 186 | ロスマンド・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・シンブソン症候群 |
| 197 | 1p36欠失症候群 |
| 198 | 4p欠失症候群 |
| 199 | 5p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 |
| 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 |

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

(111～306については平成27年7月から医療費助成を開始)

| 番号 | 病名 |
|-----|------------------------------|
| 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 |
| 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 |
| 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 |
| 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 |

| 番号 | 病名 |
|-----|----------------------------|
| 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IgD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 |
| 276 | 軟骨無形成症 |
| 277 | リンパ管腫症/ゴーハム病 |
| 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 | 巨大動静脈奇形(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 | ファンコニ貧血 |
| 286 | 遺伝性鉄芽球性貧血 |
| 287 | エプスタイン症候群 |
| 288 | 自己免疫性出血病XIII |
| 289 | クロンカイト・カナダ症候群 |
| 290 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 |
| 291 | ヒルシュスプルング病(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 | 遺伝性膀胱炎 |
| 299 | 嚢胞性線維症 |
| 300 | IgG4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 |