

指定難病一覧（338疾患・50音順） ※赤字は令和3年11月適用です。

告示番号	指定難病名
ア	135 アイカルディ症候群
	119 アイザックス症候群
	66 IgA腎症
	300 I g G 4 関連疾患
	24 亜急性硬化性全脳炎 ※略称SSPE
	46 悪性関節リウマチ
	83 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
	231 α1-アンチトリプシン欠乏症
	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・ピクスラー症候群	
イ	247 イソ吉草酸血症
	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
	197 I p 36欠失症候群
	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	
ウ	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
	29 ウルリッヒ病
エ	26 H T L V - 1 関連脊髄症 ※略称HAM
	180 A T R - X 症候群
	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
	30 遠位型ミオパチー
オ	68 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
カ	232 カーニー複合
	141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん

告示番号	指定難病名
カ	97 潰瘍性大腸炎
	79 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
	72 下垂体性ADH分泌異常症
	73 下垂体性TSH分泌亢進症
	74 下垂体性PRL分泌亢進症
	76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	77 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	78 下垂体前葉機能低下症
	307 カナバン病
	269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アケ症候群
	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
キ	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
	236 偽性副甲状腺機能低下症
	219 ギャロウェイ・モフト症候群
	1 球脊髄性筋萎縮症
	220 急速進行性糸球体腎炎
ク	271 強直性脊椎炎
	41 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）
	256 筋型糖原病
	113 筋ジストロフィー
	2 筋萎縮性側索硬化症 ※略称ALS
	75 クッシング病
ケ	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porter1欠損症
	249 グルタル酸血症1型
	250 グルタル酸血症2型
	96 クローン病
	16 クロウ・深瀬症候群
	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
ケ	158 結節性硬化症
	42 結節性多発動脈炎

告示番号	指定難病名	
ケ	64 血栓性血小板減少性紫斑病 ※略称TTP	
	94 原発性硬化性胆管炎	
	262 原発性高カイクロミクロン血症	
	4 原発性側索硬化症	
	93 原発性胆汁性胆管炎	
	65 原発性免疫不全症候群	
	48 原発性抗リン脂質抗体症候群	
	137 限局性皮膚異形成	
	43 顕微鏡的多発血管炎	
	コ	267 高IgD症候群
98 好酸球性消化管疾患		
45 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		
69 後縦靭帯骨化症		
80 甲状腺ホルモン不応症		
59 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		
70 広範脊柱管狭窄症		
332 膠様滴状角膜炎ジストロフィー		
192 コケイン症候群		
104 コステロ症候群		
274 骨形成不全症		
199 5p欠失症候群		
185 コフィン・シリス症候群		
176 コフィン・ローリー 症候群		
52 混合性結合組織病		
サ		60 再生不良性貧血
		190 鰓耳腎症候群
	55 再発性多発軟骨炎	
	211 左心低形成症候群	
	84 サルコイドーシス	
	212 三尖弁閉鎖症	
	317 三頭酵素欠損症	
シ	53 シェーグレン症候群	
	103 CFC症候群	
	159 色素性乾皮症 ※略称XP	
	32 自己貪食空胞性ミオパチー	
	95 自己免疫性肝炎	
	61 自己免疫性溶血性貧血 ※略称AIHA	
	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 (※※)	
	260 シトステロール血症	
	318 シトリン欠損症	

告示番号	指定難病名
シ	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
	10 シャルコー・マリー・トゥース病
	11 重症筋無力症
	208 修正大血管転位症
	177 ジュベール症候群関連疾患
	33 シュワルツ・ヤンペル症候群
	154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	138 神経細胞移動異常症
	125 神経軸索スワロイト形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症
	34 神経線維腫症
	121 神経フェリチン症
	9 神経有棘赤血球症
	5 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 ※略称FOP
	25 進行性多巣性白質脳症 ※略称PML
	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
ス	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群
	157 スタージ・ウェーバー症候群
	202 スミス・マギニス症候群
セ	54 成人スチル病
	206 脆弱X症候群
	205 脆弱X症候群関連疾患
	117 脊髄空洞症
	18 脊髄小脳変性症 (多系統萎縮症を除く。)
	118 脊髄髄膜瘤
	3 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
	28 全身性アミロイドーシス
	49 全身性エリテマトーデス ※略称SLE
	51 全身性強皮症
	310 先天異常症候群
	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
	312 先天性僧帽弁狭窄症
	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

(※※) 自己免疫性後天性凝固因子X欠乏症は、指定難病288 (自己免疫性後天性凝固因子欠乏症) に統合されました。

告示番号	指定難病名	
セ	12 先天性筋無力症候群	
	225 先天性腎性尿崩症	
	282 先天性赤血球形成異常性貧血	
	139 先天性大脳白質形成不全症	
	313 先天性肺静脈狭窄症	
	82 先天性副腎低形成症	
	81 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	
ソ	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	
	292 総排泄腔外反症	
	194 ソトス症候群	
タ	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血	
	200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群	
	7 大脳皮質基底核変性症	
	326 大理石骨病	
	40 高安動脈炎	
	17 多系統萎縮症	
	275 タナトフォリック骨異形成症	
	67 多発性嚢胞腎	
	44 多発血管炎性肉芽腫症	
	13 多発性硬化症／視神経脊髄炎	
	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	
	チ	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		
39 中毒性表皮壊死症		
101 腸管神経節細胞僅少症		
テ	172 低ホスファターゼ症	
	108 TNF受容体関連周期性症候群	
	35 天疱瘡	
ト	123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
	57 特発性拡張型心筋症	
	85 特発性間質性肺炎	
	27 特発性基底核石灰化症	
	63 特発性血小板減少性紫斑病	
	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	

告示番号	指定難病名
	331 特発性多中心性キャスルマン病
	71 特発性大腿骨頭壊死症
	92 特発性門脈圧亢進症
	140 ドラベ症候群
ナ	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
ニ	203 22q11.2欠失症候群
	295 乳幼児肝巨大血管腫
	251 尿素サイクル異常症
又	195 ヌーナン症候群
ネ	315 ネルバテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症
	335 ネフロン癆
ノ	334 脳クレアチン欠乏症候群
	263 脳髄黄色腫症
	122 脳表ヘモジデリン沈着症
	37 膿疱性乾癬(汎発型)
	299 嚢胞性線維症
ハ	6 パーキンソン病
	47 バージェー病
	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	86 肺動脈性肺高血圧症
	230 肺胞低換気症候群
	229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
	333 ハッチンソン・ギルフォード症候群
	91 バッド・キアリ症候群
ヒ	8 ハンチントン病
	321 非ケトーシス型高グリシン血症
	165 肥厚性皮膚骨膜炎
	124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	152 PCDH19関連症候群
	58 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	
50 皮膚筋炎／多発性筋炎	
36 表皮水疱症	
291 ヒルシュブルグ病(全結腸型又は小腸型)	
フ	183 ファイファー症候群
	215 ファロー四徴症
	285 ファンコニ貧血

告示番号	指定難病名	
フ	173 VATER症候群	
	15 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	
	20 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	
	23 プリオン病	
	245 プロピオン酸血症	
	へ	228 閉塞性細気管支炎
		322 β-ケトチオラーゼ欠損症
56 ベーチェット病		
31 ベスレムミオパチー		
126 ペリー症候群		
234 パルキンソン病（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		
ホ	323 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
	62 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	
マ	112 マリネスコ・シェーグレン症候群	
	167 マルフアン症候群	
	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
	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	
	270 慢性再発性多発性骨髄炎	
	99 慢性特発性偽性腸閉塞症	
ミ	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	
	21 ミトコンドリア病	
ム	329 無虹彩症	
	189 無脾症候群	
	264 無βリポタンパク血症	
メ	244 メーブルシロップ尿症	
	246 メチルマロン酸血症	
	324 メチルグルタコン酸尿症	
	133 メビウス症候群	
	169 メンケス病	
モ	90 網膜色素変性症	
	22 もやもや病	
	178 モワット・ウィルソン症候群	
ヤ	196 ヤング・シンプソン症候群	
ユ	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
ヨ	198 4p欠失症候群	

告示番号	指定難病名
ラ	19 ライソゾーム病
	151 ラスマッセン脳炎
	155 ランドウ・クレフナー症候群
リ	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
	89 リンパ脈管筋腫症 ※略称LAM
ル	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
レ	302 レーベル遺伝性視神経症
	259 レ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
ロ	144 レノックス・ガストー症候群
	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