

指定難病一覧(341疾患・50音順) ※太字は令和6年4月1日適用です。

告示番号	指定難病名
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	$\alpha$ 1-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
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	l 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
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
26	H T L V - 1 関連脊髄症 ※略称HAM
123	<b>H T R A 1 関連脳小血管病</b>
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
339	<b>M E C P 2 重複症候群</b>
30	遠位型ミオパチー
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
232	カーニー複合

告示番号	指定難病名
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
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 $\beta$ 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・アネ症候群
187	歌舞伎症候群
258	ガラクトース-1-リン酸ウルソ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
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
1	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
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
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	クルーズン症候群
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
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
158	結節性硬化症

告示番号	指定難病名	
ケ	42 結節性多発動脈炎	
	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	

告示番号	指定難病名	
シ	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	
	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 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
	34 神経線維腫症	
	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	
ス	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	
	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・マガニス症候群	
	セ	54 成人発症スチル病
		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シドリノシトール (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	
	340 線毛機能不全症候群 (カルゲナ-症候群を含む。)	
	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	
	341 TRPV4異常症	
ト	35 天疱瘡	
	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
ト	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 スーナン症候群
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
	121 脳内鉄沈着神経変性症
	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 バージャー病
	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
	8 ハンチントン病
	ヒ
165 肥厚性皮膚骨膜炎	
124 皮膚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 $\beta$ -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		
<b>126 ペリー病</b>		
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	
	<b>167 マルフアン症候群/ロイス・ディーツ症候群</b>	
	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 $\beta$ 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 ライツゾーム病
	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