

別表Ⅱ

難病患者福祉手当対象疾病一覧

令和6年4月1日改定

NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病
1	球脊髄性筋萎縮症	31	ベスレムミオパチー	61	自己免疫性溶血性貧血	91	バッド・キアリ症候群	121	脳内鉄沈着神経変性症	151	ラスムッセン脳炎
2	筋萎縮性側索硬化症	32	自己貪食空胞性ミオパチー	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	92	特発性門脈圧亢進症	122	脳表ヘモジデリン沈着症	152	PCDH19関連症候群
3	脊髄性筋萎縮症	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	63	特発性血小板減少性紫斑病	93	原発性胆汁性胆管炎	123	HTRA1関連脳小血管病	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
4	原発性側索硬化症	34	神経線維腫症	64	血栓性血小板減少性紫斑病	94	原発性硬化性胆管炎	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
5	進行性核上性麻痺	35	天疱瘡	65	原発性免疫不全症候群	95	自己免疫性肝炎	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	155	ランドウ・クレフナー症候群
6	パーキンソン病	36	表皮水疱症	66	IgA腎症	96	クローン病	126	ペリー病	156	レット症候群
7	大脳皮質基底核変性症	37	膿疱性乾癬(汎発型)	67	多発性嚢胞腎	97	潰瘍性大腸炎	127	前頭側頭葉変性症	157	スタージ・ウェーバー症候群
8	ハンチントン病	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	68	黄色靭帯骨化症	98	好酸球性消化管疾患	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	158	結節性硬化症
9	神経有棘赤血球症	39	中毒性表皮壊死症	69	後縦靭帯骨化症	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	159	色素性乾皮症
10	シャルコー・マリー・トゥース病	40	高安動脈炎	70	広範脊柱管狭窄症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	130	先天性無痛無汗症	160	先天性魚鱗癬
11	重症筋無力症	41	巨細胞性動脈炎	71	特発性大腿骨頭壊死症	101	腸管神経節細胞減少症	131	アレキサンダー病	161	家族性良性慢性天疱瘡
12	先天性筋無力症候群	42	結節性多発動脈炎	72	下垂体性ADH分泌異常症	102	ルピンシュタイン・ティビ症候群	132	先天性核上性球麻痺	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	43	顕微鏡的多発血管炎	73	下垂体性TSH分泌亢進症	103	CFC症候群	133	メビウス症候群	163	特発性後天性全身性無汗症
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	44	多発血管炎性肉芽腫症	74	下垂体性PRL分泌亢進症	104	コストロ症候群	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	164	眼皮膚白皮症
15	封入体筋炎	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	75	クッシング病	105	チャージ症候群	135	アイカルディ症候群	165	肥厚性皮膚骨膜症
16	クロウ・深瀬症候群	46	悪性関節リウマチ	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	106	クリオピリン関連周期熱症候群	136	片側巨脳症	166	弾性線維性仮性黄色腫
17	多系統萎縮症	47	パージャー病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	107	若年性特発性関節炎	137	限局性皮質異形成	167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	78	下垂体前葉機能低下症	108	TNF受容体関連周期性症候群	138	神経細胞移動異常症	168	エーラス・ダンロス症候群
19	ライソゾーム病	49	全身性エリテマトーデス	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	109	非典型溶血性尿毒症症候群	139	先天性大脳白質形成不全症	169	メンケス病
20	副腎白質ジストロフィー	50	皮膚筋炎/多発性筋炎	80	甲状腺ホルモン不応症	110	ブラウ症候群	140	ドラベ症候群	170	オクシピタル・ホーン症候群
21	ミトコンドリア病	51	全身性強皮症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	111	先天性ミオパチー	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	171	ウィルソン病
22	もやもや病	52	混合性結合組織病	82	先天性副腎低形成症	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	142	ミオクロニー欠神てんかん	172	低ホスファターゼ症
23	プリオン病	53	シェーグレン症候群	83	アジソン病	113	筋ジストロフィー	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	173	VATER症候群
24	亜急性硬化性全脳炎	54	成人発症ステル病	84	サルコイドーシス	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	144	レノックス・ガストー症候群	174	那須・ハコラ病
25	進行性多巣性白質脳症	55	再発性多発軟骨炎	85	特発性間質性肺炎	115	遺伝性周期性四肢麻痺	145	ウエスト症候群	175	ウィーバー症候群
26	HTLV-1関連脊髄症	56	ベーチェット病	86	肺動脈性肺高血圧症	116	アトピー性脊髄炎	146	大田原症候群	176	コフィン・ローリー症候群
27	特発性基底核石灰化症	57	特発性拡張型心筋症	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	117	脊髄空洞症	147	早期ミオクロニー脳症	177	ジュベール症候群関連疾患
28	全身性アミロイドーシス	58	肥大型心筋症	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	118	脊髄髄膜瘤	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	178	モワット・ウィルソン症候群
29	ウルリッヒ病	59	拘束型心筋症	89	リンパ脈管筋腫症	119	アイザックス症候群	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	179	ウィリアムズ症候群
30	遠位型ミオパチー	60	再生不良性貧血	90	網膜色素変性症	120	遺伝性ジストニア	150	環状20番染色体症候群	180	ATR-X症候群

NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病	NO	指定難病
181	クルーゾン症候群	211	左心低形成症候群	241	高チロシン血症1型	271	強直性脊椎炎	301	黄斑ジストロフィー	331	特発性多中心性キャスルマン病
182	アベール症候群	212	三尖弁閉鎖症	242	高チロシン血症2型	272	進行性骨化性線維異形成症	302	レーベル遺伝性視神経症	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
183	ファイファー症候群	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	243	高チロシン血症3型	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	303	アッシュヤー症候群	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
184	アントレー・ビクスラー症候群	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	244	メープルシロップ尿症	274	骨形成不全症	304	若年発症型両側性感音難聴	334	脳クリアチン欠乏症候群
185	コフィン・シリス症候群	215	ファロー四徴症	245	プロピオン酸血症	275	タナトフォリック骨異形成症	305	遅発性内リンパ水腫	335	ネフロン癆
186	ロスムンド・トムソン症候群	216	両大血管右室起始症	246	メチルマロン酸血症	276	軟骨無形成症	306	好酸球性副鼻腔炎	336	家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)
187	歌舞伎症候群	217	エプスタイン病	247	イソ吉草酸血症	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	307	カナバン病	337	ホモシスチン尿症
188	多脾症候群	218	アルポート症候群	248	グルコーストランスポーター1欠損症	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	308	進行性白質脳症	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
189	無脾症候群	219	ギャロウェイ・モワト症候群	249	グルタル酸血症1型	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	309	進行性ミオクローヌステんかん	339	MECP2重複症候群
190	鰓耳腎症候群	220	急速進行性糸球体腎炎	250	グルタル酸血症2型	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	310	先天異常症候群	340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む。)
191	ウェルナー症候群	221	抗糸球体基底膜腎炎	251	尿素サイクル異常症	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	311	先天性三尖弁狭窄症	341	TRPV4異常症
192	コケイン症候群	222	一次性ネフローゼ症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症	282	先天性赤血球形成異常性貧血	312	先天性僧帽弁狭窄症	NO	マル都対象疾患
193	ブラダー・ウィリ症候群	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	253	先天性葉酸吸収不全	283	後天性赤芽球癆	313	先天性肺静脈狭窄症	1	悪性高血圧
194	ソトス症候群	224	紫斑病性腎炎	254	ポルフィリン症	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	314	左肺動脈右肺動脈起始症	2	母斑症(指定難病の結節性硬化症、スタージ・ウェーバー症候群及びクリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群を除く。)
195	ヌーナン症候群	225	先天性腎性尿崩症	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	285	ファンconi貧血	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	3	古典的特発性好酸球増多症候群
196	ヤング・シンプソン症候群	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	256	筋型糖原病	286	遺伝性鉄芽球性貧血	316	カルニチン回路異常症	4	びまん性汎細気管支炎
197	1p36欠失症候群	227	オスラー病	257	肝型糖原病	287	エプスタイン症候群	317	三頭酵素欠損症	5	遺伝性QT延長症候群
198	4p欠失症候群	228	閉塞性細気管支炎	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	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	318	シトリン欠損症	6	網膜脈絡膜萎縮症
199	5p欠失症候群	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	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	289	クロンカイト・カナダ症候群	319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	7	原発性骨髄線維症
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	230	肺胞低換気症候群	260	システロール血症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	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	8	肝内結石症
201	アンジェルマン症候群	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	261	タンジール病	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	321	非ケトーシス型高グリシン血症	NO	特殊疾病等
202	スミス・マギニス症候群	232	カーニー複合	262	原発性高カイロミクロン血症	292	総排泄腔外反症	322	β-ケトチオラーゼ欠損症	1	スモン
203	22q11.2欠失症候群	233	ウォルフラム症候群	263	脳髄黄色腫症	293	総排泄腔遺残	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	2	先天性血液凝固因子欠乏症等
204	エマヌエル症候群	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	264	無βリポタンパク血症	294	先天性横隔膜ヘルニア	324	メチルグルタコン酸尿症	3	人工透析を必要とする腎不全
205	脆弱X症候群関連疾患	235	副甲状腺機能低下症	265	脂肪萎縮症	295	乳幼児肝巨大血管腫	325	遺伝性自己炎症疾患		
206	脆弱X症候群	236	偽性副甲状腺機能低下症	266	家族性地中海熱	296	胆道閉鎖症	326	大理石骨病		
207	総動脈幹遺残症	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	267	高IgD症候群	297	アラジール症候群	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		
208	修正大血管転位症	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	268	中條・西村症候群	298	遺伝性膝炎	328	前眼部形成異常		
209	完全大血管転位症	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	299	嚢胞性線維症	329	無虹彩症		
210	単心室症	240	フェニルケトン尿症	270	慢性再発性多発性骨髄炎	300	IgG4関連疾患	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症		