

特定医療費(指定難病)の医療費助成の対象疾病(平成30年4月~)331疾病

	番号	病名		番号	病名
あ	24	亜急性硬化性全脳炎	く	16	クロウ・深瀬症候群
	46	悪性関節リウマチ		75	クッシング病
	66	IgA腎症		96	クローン病
	83	アジソン病		106	クリオピリン関連周期熱症候群
	116	アトピー性脊髄炎		181	クルーゾン症候群
	119	アイザックス症候群		248	グルコーストランスポーター1欠損症
	131	アレキサンダー病		249	グルタル酸血症1型
	135	アイカルディ症候群		250	グルタル酸血症2型
	182	アペール症候群		281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	184	アントレー・ピクスラー症候群		289	クロンカイト・カナダ症候群
	201	アンジェルマン症候群		4	原発性側索硬化症
	218	アルポート症候群		42	結節性多発動脈炎
	231	α1-アンチトリプシン欠乏症		43	顕微鏡的多発血管炎
	297	アラジール症候群		48	原発性抗リン脂質抗体症候群
300	IgG4関連疾患	64	血栓性血小板減少性紫斑病		
303	アッシャー症候群	65	原発性免疫不全症候群		
い	115	遺伝性周期性四肢麻痺	93	原発性胆汁性胆管炎	
	120	遺伝性ジストニア	94	原発性硬化性胆管炎	
	197	1p36欠失症候群	129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	
	222	一次性ネフローゼ症候群	137	限局性皮膚異形成	
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	158	結節性硬化症	
	247	イソ吉草酸血症	262	原発性高カイクロミクロン血症	
	286	遺伝性鉄芽球性貧血	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
	298	遺伝性肺炎	52	混合性結合組織病	
	325	遺伝性自己炎症疾患	59	拘束型心筋症	
	29	ウルリッヒ病	69	後縦靭帯骨化症	
う	145	ウエスト症候群	70	広範脊柱管狭窄症	
	171	ウィルソン病	80	甲状腺ホルモン不応症	
	175	ウィーバー症候群	98	好酸球性消化管疾患	
	179	ウリアムズ症候群	104	コステロ症候群	
	191	ウェルナー症候群	176	コフィン・ローリー症候群	
え	233	ウォルフラム症候群	185	コフィン・シリス症候群	
	26	HTLV-1関連脊髄症	192	コケイン症候群	
	30	遠位型ミオパチー	199	Sp欠失症候群	
	168	エーラス・ダンロス症候群	221	抗糸球体基底膜腎炎	
	180	ATR-X症候群	241	高チロシン血症1型	
	204	エマヌエル症候群	242	高チロシン血症2型	
	217	エプスタイン病	243	高チロシン血症3型	
お	287	エプスタイン症候群	267	高IgD症候群	
	68	黄色靭帯骨化症	274	骨形成不全症	
	146	大田原症候群	283	後天性赤芽球癆	
	170	オクシタル・ホーン症候群	306	好酸球性副鼻腔炎	
	227	オスラー病	55	再発性多発軟骨炎	
か	301	黄斑ジストロフィー	60	再生不良性貧血	
	72	下垂体性ADH分泌異常症	84	サルコイドーシス	
	73	下垂体性TSH分泌亢進症	190	鰓耳腎症候群	
	74	下垂体性PRL分泌亢進症	211	左心低形成症候群	
	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	212	三尖弁閉鎖症	
	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	317	三頭筋欠損症	
	78	下垂体前葉機能低下症	5	進行性核上性麻痺	
	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	9	神経有棘赤血球症	
	97	潰瘍性大腸炎	10	シャルコー・マリー・トウース病	
	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	11	重症筋無力症	
	150	環状20番染色体症候群	25	進行性多巣性白質脳症	
	161	家族性良性慢性天疱瘡	32	自己食空胞性ミオパチー	
	164	眼皮膚白皮症	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	
	187	歌舞伎症候群	34	神経線維腫症	
	209	完全大血管転位症	53	シェーグレン症候群	
	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	61	自己免疫性溶血性貧血	
	232	カーニー複合	95	自己免疫性肝炎	
き	257	肝型糖尿病	103	CFC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	107	若年性特発性関節炎【疾病名称変更】	
	266	家族性地中海熱	121	神経フェリチン症	
	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	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	
	307	カナバン病	138	神経細胞移動異常症	
	316	カルニチン回路異常症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
	1	球脊髄性筋萎縮症	159	色素性乾皮症	
	2	筋萎縮性側索硬化症	177	ジュベール症候群関連疾患【疾病名称変更】	
	41	巨細胞性動脈炎	208	修正大血管転位症	
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
	113	筋ジストロフィー	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
	219	ギャロウェイ・モフト症候群	224	紫斑病性腎炎	
	220	急速進行性糸球体腎炎	260	システロール血症	
	256	筋型糖尿病	265	脂肪萎縮症	
271	強直性脊椎炎	272	進行性骨化性線維異形成症		
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	304	若年発症型両側性感音聾		
280	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	308	進行性白質脳症		
236	偽性副甲状腺機能低下症	309	進行性ミオクローヌスてんかん		
			318	シトリン欠損症	

	番号	病名		番号	病名		
す	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群		6	パーキンソン病		
	157	スタージ・ウェーバー症候群		8	ハンチントン病		
	202	スミス・マギニス症候群		47	パージャー病		
せ	3	脊髄性筋萎縮症	は	86	肺動脈性肺高血圧症		
	12	先天性筋無力症候群		87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症		
	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		91	パッド・キアリ症候群		
	28	全身性アミロイドーシス		229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)		
	49	全身性エリテマトーデス		230	肺胞低換気症候群		
	51	全身性強皮症		36	表皮水疱症		
	54	成人スチル病		50	皮膚筋炎/多発性筋炎		
	81	先天性副腎皮質酵素欠損症		58	肥大型心筋症		
	82	先天性副腎低形成症		109	非典型型溶血性尿毒症症候群		
	111	先天性ミオパチー		114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		
	117	脊髄空洞症		124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		
	118	脊髄髄膜瘤		128	ピッカースタッフ脳幹脳炎		
	127	前頭側頭葉変性症		152	PCDH19関連症候群		
	130	先天性無痛無汗症		165	肥厚性皮膚骨膜炎		
	132	先天性核上性球麻痺		238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		
	139	先天性大脳白質形成不全症		239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		
	160	先天性魚鱗癬		290	非特異性多発性小腸潰瘍症		
	205	脆弱X症候群関連疾患		291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)		
	206	脆弱X症候群		314	左肺動脈右肺動脈起始症		
	225	先天性腎性尿崩症		321	非ケトーシス型高グリシ血症		
	253	先天性葉酸吸収不全		15	封入体筋炎		
	282	先天性赤血球形成異常性貧血		20	副腎白質ジストロフィー		
	294	先天性横隔膜ヘルニア		23	プリオン病		
	310	先天異常症候群		110	ブラウ症候群		
	311	先天性三尖弁狭窄症		173	VATER症候群		
	312	先天性僧帽弁狭窄症		183	ファイファー症候群		
	313	先天性肺静脈狭窄症		193	ブラダー・ウィリ症候群		
	319	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症		215	ファロー四徴症		
	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		235	副甲状腺機能低下症		
	328	前眼部形成異常		237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		
	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症【疾病名称変更】		240	フェニルケトン尿症		
	そ	147		早期ミオクロニー脳症	ふ	245	プロピオン酸血症
		194		ソトス症候群		255	複合カルボキシラーゼ欠損症
207		総動脈幹遺残症	285	ファンコニ貧血			
292		総排泄腔外反症	31	ベスレムミオパチー			
293		総排泄腔遺残	56	ペーチェット病			
た	7	大脳皮質基底核変性症	へ	126	ペリー症候群		
	13	多発性硬化症/視神経脊髄炎		136	片側巨脳症		
	17	多系統萎縮症		149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		
	40	高安静脈炎		228	閉塞性細気管支炎		
	44	多発血管炎性肉芽腫症		234	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		
	67	多発性囊胞腎		322	β-ケトチオラーゼ欠損症		
	166	弾性線維性仮性黄色腫		62	発作性夜間ヘモグロビン尿症		
	188	多脾症候群		254	ポルフィリン症		
	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群		323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		
	210	単心室症		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		
	261	タンジール病		88	慢性血栓性肺高血圧症		
	275	タナトフォリック骨異形成症		99	慢性特異性偽性腸閉塞症		
	ち	284		ダイヤモンド・ブラックファン貧血	ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群
296		胆道閉鎖症	167	マルファン症候群			
326		大理石骨病	270	慢性再発性多発性骨髄炎			
39		中毒性表皮壊死症	21	ミトコンドリア病			
101		腸管神経節細胞減少症	142	ミオクロニー欠伸てんかん			
105		チャージ症候群	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん			
134		中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	189	無脾症候群			
305		遅発性内リンパ水腫	264	無βリポタンパク血症			
35		天疱瘡	329	無虹彩症			
て		108	TNF受容体関連周期性症候群	め		133	メビウス症候群
	172	低ホスファターゼ症	169		メンケス病		
	27	特異性基底核石灰化症	244		メーブルシロップ尿症		
	57	特異性拡張型心筋症	246		メチルマロン酸血症		
と	63	特異性血小板減少性紫斑病	も	324	メチルグルタコン酸尿症		
	71	特異性大腿骨頭壊死症		22	もやもや病		
	85	特異性間質性肺炎		90	網膜色素変性症		
	92	特異性門脈圧亢進症		178	モワット・ウィルソン症候群		
	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症		196	ヤング・シン普森症候群		
	140	ドラベ症候群		148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		
	163	特異性後天性全身性無汗症		198	4p欠失症候群		
	327	特異性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)		19	ライソゾーム病		
	331	特異性多中心性キャッスルマン病【対象疾病追加】		151	ラスムッセン脳炎		
	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		155	ランドウ・クレフナー症候群		
な	174	那須・ハコラ病	り	89	リンパ脈管筋腫症		
	268	中條・西村症候群		216	両大血管右室起始症		
	276	軟骨無形成症		252	リジン尿性蛋白不耐症		
	203	22q11.2欠失症候群		277	リンパ管腫症/ゴーハム病		
に	251	尿素サイクル異常症	る	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群		
	295	乳幼児肝巨大血管腫		162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)		
	195	ヌーナン症候群		144	レノックス・ガストー症候群		
ぬ	315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	れ	156	レット症候群		
	37	膿胞性乾癬(汎発型)		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		
の	122	脳脊髄液ホモジテン沈着症	ろ	302	レーベル遺伝性視神経症		
	263	脳腫黄色腫症		186	ロスモンド・トムソン症候群		
	299	膿胞性線維症		273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		