

難病医療費助成制度 対象疾病一覧（50音順）

【令和6年4月1日現在】

【国指定疾病 341疾病①】

区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称
あ	135	アイカルディ症候群	え	217	エプスタイン病	か	164	眼皮膚白皮症	け	094	原発性硬化性胆管炎
	119	アイザックス症候群		204	エマヌエル症候群	き	236	偽性副甲状腺機能低下症		048	原発性抗リン脂質抗体症候群
	024	亜急性硬化性全脳炎		030	遠位型ミオパチー		219	ギャロウェイ・モワト症候群		004	原発性側索硬化症
	046	悪性関節リウマチ	お	068	黄色靱帯骨化症		001	球脊髄性筋萎縮症		093	原発性胆汁性胆管炎
	083	アジソン病		301	黄斑ジストロフィー		220	急速進行性糸球体腎炎		065	原発性免疫不全症候群
	303	アッシャー症候群		146	大田原症候群		271	強直性脊椎炎		043	顕微鏡的多発血管炎
	116	アトピー性脊髄炎		170	オクシタル・ホーン症候群		041	巨細胞性動脈炎	こ	267	高IgD症候群
	182	アペール症候群	か	227	オスラー病		279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		098	好酸性消化管疾患
	297	アラジール症候群		232	カーニー複合		280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）		045	好酸性多発血管炎性肉芽腫症
	218	アルポート症候群		141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		306	好酸性副鼻腔炎
	131	アレキサンダー病		097	潰瘍性大腸炎		278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）		221	抗糸球体基底膜腎炎
	201	アンジェルマン症候群		072	下垂体性ADH分泌異常症		002	筋萎縮性側索硬化症		069	後縦靱帯骨化症
	184	アントレー・ビクスラー症候群		076	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		256	筋型糖原病		080	甲状腺ホルモン不応症
い	247	イソ吉草酸血症		077	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		113	筋ジストロフィー		059	拘束型心筋症
	222	一次性ネフローゼ症候群	く	073	下垂体性TSH分泌亢進症		075	クッシング病		241	高チロシン血症1型
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		074	下垂体性PRL分泌亢進症		106	クリオピリン関連周期熱症候群		242	高チロシン血症2型
	325	遺伝性自己炎症疾患		078	下垂体前葉機能低下症		281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		243	高チロシン血症3型
	120	遺伝性ジストニア		079	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）		181	クルーゾン症候群		283	後天性赤芽球癆
	115	遺伝性周期性四肢麻痺		266	家族性地中海熱		248	グルコーストランスporter1欠損症		070	広範脊柱管狭窄症
	298	遺伝性膵炎		336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）		249	グルタル酸血症1型		332	膠様滴状角膜ジストロフィー
	286	遺伝性鉄芽球形貧血		161	家族性良性慢性天疱瘡		250	グルタル酸血症2型		192	コケイン症候群
う	175	ウィーバー症候群		307	カナバン病	け	016	クロウ・深瀬症候群		104	コステロ症候群
	179	ウィリアムズ症候群	こ	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		096	クローン病		274	骨形成不全症
	171	ウィルソン病		187	歌舞伎症候群		289	クロンカイト・カナダ症候群		185	コフィン・シリス症候群
	145	ウエスト症候群		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		129	痙攣重積型（二相性）急性脳症		176	コフィン・ローリー症候群
	191	ウェルナー症候群		316	カルニチン回路異常症	さ	158	結節性硬化症		052	混合性結合組織病
	233	ウォルフラム症候群		257	肝型糖原病		042	結節性多発動脈炎		190	鰓耳腎症候群
	029	ウルリッヒ病		226	間質性膀胱炎（ハンナ型）		064	血栓性血小板減少性紫斑病		060	再生不良性貧血
							137	限局性皮質異形成		055	再発性多発軟骨炎
え	168	エーラス・ダンロス症候群		150	環状20番染色体症候群		262	原発性高カイロミクロン血症		211	左心低形成症候群
	287	エプスタイン症候群		209	完全大血管転位症						

難病医療費助成制度 対象疾病一覧（50音順）

【令和6年4月1日現在】

【国指定疾病 341疾病②】

区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称
さ	084	サルコイドーシス	し	309	進行性ミオクローヌステんかん	せ	313	先天性肺静脈狭窄症		134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
	212	三尖弁閉鎖症		214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		082	先天性副腎低形成症		039	中毒性表皮壊死症
	317	三頭酵素欠損症		213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		081	先天性副腎皮質酵素欠損症		101	腸管神経節細胞僅少症
し	053	シェーグレン症候群	す	157	スタージ・ウェーバー症候群		111	先天性ミオパチー	て	172	低ホスファターゼ症
	159	色素性乾皮症		038	ステイーヴンス・ジョンソン症候群		130	先天性無痛無汗症		035	天疱瘡
	032	自己貪食空胞性ミオパチー		202	スミス・マギニス症候群		253	先天性葉酸吸収不全	と	057	特発性拡張型心筋症
	095	自己免疫性肝炎	せ	206	脆弱X症候群		127	前頭側頭葉変性症		085	特発性間質性肺炎・IPF（特発性肺線維症）
	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		205	脆弱X症候群関連疾患		340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）		027	特発性基底核石灰化症
	061	自己免疫性溶血性貧血		054	成人発症スチル病	そ	147	早期ミオクロニー脳症		063	特発性血小板減少性紫斑病
	260	シトステロール血症		117	脊髄空洞症		207	総動脈幹遺残症		327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
	318	シトリン欠損症		018	脊髄小脳変性症 （多系統萎縮症を除く。）		292	総排泄腔外反症		163	特発性後天性全身性無汗症
	224	紫斑病性腎炎		118	脊髄髄膜瘤		293	総排泄腔遺残		071	特発性大腿骨頭壊死症
	265	脂肪萎縮症		003	脊髄性筋萎縮症		194	ソトス症候群		331	特発性多中心性キャッスルマン病
	107	若年性特発性関節炎		319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	た	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		092	特発性門脈圧亢進症
	304	若年発症型両側性感音難聴		328	前眼部形成異常		200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	な	140	ドラベ症候群
	010	シャルコー・マリー・トゥース病		028	全身性アミロイドーシス		007	大脳皮質基底核変性症		268	中條・西村症候群
	011	重症筋無力症		049	全身性エリテマトーデス		326	大理石骨病		174	那須・ハコラ病
	208	修正大血管転位症		051	全身性強皮症		040	高安動脈炎		276	軟骨無形成症
	177	ジュベール症候群関連疾患		310	先天異常症候群		017	多系統萎縮症	に	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
	033	シュワルツ・ヤンペル症候群		294	先天性横隔膜ヘルニア		275	タナトフォリック骨異形成症		295	乳幼児肝巨大血管腫
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症		132	先天性核上性球麻痺		044	多発血管炎性肉芽腫症	ぬ	251	尿素サイクル異常症
	138	神経細胞移動異常症		330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症		013	多発性硬化症／視神経脊髄炎		195	ヌーナン症候群
	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		160	先天性魚鱗癬		067	多発性嚢胞腎	ね	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L MX1B関連腎症
	034	神経線維腫症		012	先天性筋無力症候群		188	多脾症候群		335	ネフロン癆
	009	神経有棘赤血球症		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		261	タンジール病	の	334	脳クリアチン欠乏症候群
	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症		311	先天性三尖弁狭窄症		210	単心室症		263	脳腱黄色腫症
	005	進行性核上性麻痺		225	先天性腎性尿崩症		166	弾性線維性仮性黄色腫		121	脳内鉄沈着神経変性症
	272	進行性骨化性線維異形成症		282	先天性赤血球形成異常性貧血		296	胆道閉鎖症		122	脳表ヘモジデリン沈着症
	025	進行性多巣性白質脳症		312	先天性僧帽弁狭窄症	ち	305	遅発性内リンパ水腫		037	膿疱性乾癬（汎発型）
	308	進行性白質脳症		139	先天性大脳白質形成不全症		105	チャージ症候群		299	嚢胞性線維症

難病医療費助成制度 対象疾病一覧（50音順）

【令和6年4月1日現在】

【国指定疾病 341疾病③】

区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称	区分	番号	疾 病 名 称
は	006	パーキンソン病	ふ	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	め	133	メビウス症候群	H	123	H T R A 1 関連脳小血管病
	047	バージャー病		110	ブラウ症候群		169	メンケス病	I	066	I g A 腎症
	087	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症		193	プラダー・ウィリ症候群	も	090	網膜色素変性症		300	I g G 4 関連疾患
	086	肺動脈性肺高血圧症		023	プリオン病		022	もやもや病	M	339	M E C P 2 重複症候群
	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）		245	プロピオン酸血症		178	モワット・ウィルソン症候群	P	152	P C D H 1 9 関連症候群
	230	肺胞低換気症候群	へ	228	閉塞性細気管支炎	や	196	ヤング・シンプソン症候群	T	108	T N F 受容体関連周期性症候群
	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群		056	ベーチェット病	ゆ	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん		341	T R P V 4 異常症
	091	バッド・キアリ症候群		031	ベスレムミオパチー	ら	019	ライソゾーム病	V	173	V A T E R 症候群
	008	ハンチントン病		126	ペリー病		151	ラスムッセン脳炎			
ひ	321	非ケトーシス型高グリシン血症		234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）		155	ランドウ・クレフナー症候群			
	165	肥厚性皮膚骨膜症	ほ	136	片側巨脳症	り	252	リジン尿性蛋白不耐症	【都指定疾病等 12疾病】	番号	疾 病 名 称
	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群		149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群		216	両大血管右室起始症		都77	悪性高血圧
	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症		323	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症		277	リンパ管腫症/ゴーハム病		都80	骨髄線維症
	058	肥大型心筋症		062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	る	089	リンパ脈管筋腫症		都83	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・トレノナー・ウェーバー症候群を除く。）
	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		337	ホモシスチン尿症		162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）		都866	肝内結石症
	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	ま	254	ポルフィリン症	れ	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群		都88	特発性好酸球増多症候群
	314	左肺動脈右肺動脈起始症		112	マリネスコ・シェーグレン症候群		302	レーベル遺伝性視神経症		都91	びまん性汎細気管支炎
	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎		167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群		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		都95	遺伝性Q T 延長症候群
	109	非典型溶血性尿毒症症候群		014	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		156	レット症候群		都97	網膜脈絡膜萎縮症
	290	非特異性多発性小腸潰瘍症		088	慢性血栓性肺高血圧症	ろ	144	レノックス・ガストー症候群		－	スモン
	050	皮膚筋炎／多発性筋炎	み	270	慢性再発性多発性骨髄炎		186	ロスムンド・トムソン症候群		－	プリオン病（ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る。）
	036	表皮水疱症		099	慢性特発性偽性腸閉塞症	1	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		－	先天性血液凝固因子欠乏症等
	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）		142	ミオクロニー欠神てんかん		197	1 p 3 6 欠失症候群		－	人工透析を必要とする腎不全
	183	ファイファー症候群		143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	2	203	2 2 q 1 1 . 2 欠失症候群			
ふ	215	ファロー四徴症		021	ミトコンドリア病	4	198	4 p 欠失症候群			
	285	ファンconi貧血	む	329	無虹彩症	5	199	5 p 欠失症候群			
	015	封入体筋炎		189	無脾症候群	α	231	α 1 ーアンチトリプシン欠乏症			
	240	フェニルケトン尿症		264	無βリボタンパク血症	β	322	β ーケトチオラーゼ欠損症			
	235	副甲状腺機能低下症	め	244	メープルシロップ尿症	A	180	A T R ー X 症候群			
	255	複合カルボキシラーゼ欠損症		324	メチルグルタコン酸尿症	C	103	C F C 症候群			
	020	副腎白質ジストロフィー		246	メチルマロン酸血症	H	026	H T L V ー 1 関連脊髄症			