

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		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・モフト症候群		004	原発性側索硬化症	
	046	悪性関節リウマチ		068	黄色靭帯骨化症		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	オクシピタル・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		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	好酸球性消化管疾患
	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	好酸球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	好酸球性副鼻腔炎
	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	後縦靭帯骨化症
	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
222		一次性ネフローゼ症候群	073	下垂体性TSH分泌亢進症	く	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porter-1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		遺伝性鉄芽球性貧血	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		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	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	け	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		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	さ	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		
	え	168	エーラス・ダンロス症候群	150		環状20番染色体症候群	137		限局性皮膚異形成	055	再発性多発軟骨炎	
287		エプスタイン症候群	209	完全大血管転位症		262	原発性高カイトロミクロン血症		211	左心低形成症候群		

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	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	た	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	な		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			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	153		難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
	033	シュワルツ・ヤンベル症候群	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	に		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			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	ぬ		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 MX 1 B 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	ブラダー・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	ラスマッセン脳炎			
	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		肥厚性皮膚骨膜炎	136		片側巨脳症	り	252		リジン尿性蛋白不耐症				
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					
124		皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	ほ		323		芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	277	リンパ管腫症/ゴーハム病				
058		肥大型心筋症			062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	089	リンパ管筋腫症					
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	る	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）					
238		ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	254	ポルフィリン症	102		ルビンシュタイン・テイピ症候群						
314		左肺動脈右肺動脈起始症	ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	れ	302	レーベル遺伝性視神経症					
128		ピ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					
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					
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	088		慢性血栓性肺高血圧症	144		レノックス・ガストー症候群						
050	皮膚筋炎/多発性筋炎	270		慢性再発性多発性骨髄炎	ろ	186	ロスマンド・トムソン症候群						
036	表皮水疱症	099		慢性特発性偽性腸閉塞症		273	肋骨異常を伴う先天性側弯症						
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	み	142	ミオクロニー欠神てんかん	1	197	1 p 3 6 欠失症候群						
ふ	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					
	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 - アンチトリプシン欠乏症					
	240	フェニルケトン尿症		264	無βリポタンパク血症	β	322	β - 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 - 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 - 1 関連脊髄症					

【都指定疾病等 12疾病】

番号	疾病名称
都77	悪性高血圧
都80	骨髄線維症
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。）
都866	肝内結石症
都88	特発性好酸球増多症候群
都91	びまん性汎細気管支炎
都95	遺伝性QT延長症候群
都97	網膜脈絡膜萎縮症
—	スモン
—	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。）
—	先天性血液凝固因子欠乏症等
—	人工透析を必要とする腎不全