

指定難病一覧

疾病名		疾病名			
ア	135	アイカルディ症候群	カ	72	下垂体性ADH分泌異常症
	119	アイザックス症候群		76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
	66	IgA腎症		77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
	300	I g G 4 関連疾患		73	下垂体性THS分泌亢進症
	24	亜急性硬化性全脳炎		74	下垂体性PRL分泌亢進症
	46	悪性関節リウマチ		78	下垂体前葉機能低下症
	83	アジソン病		79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）
	303	アッシャー症候群		266	家族性地中海熱
	116	アトピー性脊髄炎		336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）
	182	アペール症候群		161	家族性良性慢性天疱瘡
	297	アラジール症候群		307	カナバン症
	231	α1-アンチトリプシン欠乏症		269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
	218	アルポート症候群		187	歌舞伎症候群
	131	アレキサンダー病		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
	201	アンジェルマン症候群		316	カルニチン回路異常症
184	アントレー・ピクスラー症候群	257	肝型糖原病		
イ	247	イソ吉草酸血症	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
	222	一次性ネフローゼ症候群	150	環状20番染色体症候群	
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	209	完全大血管転位症	
	197	1 p 36欠失症候群	164	眼皮膚白皮症	
	325	遺伝性自己炎症疾患	キ	236	偽性副甲状腺機能低下症
	120	遺伝性ジストニア		219	ギャロウェイ・モフト症候群
	115	遺伝性周期性四肢麻痺		1	球脊髄性筋萎縮症
	298	遺伝性肝炎		220	急速進行性糸球体腎炎
	286	遺伝性鉄芽球性貧血		271	強直性脊椎炎
	ウ	175		ウィーバー症候群	41
179		ウィリアムズ症候群		279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
171		ウィルソン病		280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
145		ウエスト症候群		100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
191		ウェルナー症候群		278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
233		ウォルフラム症候群	2	筋萎縮性側索硬化症	
29		ウルリッヒ病	256	筋型糖原病	
エ	26	HTLV-1関連脊髄症	113	筋ジストロフィー	
	180	A T R - X 症候群	ク	75	クッシング病
	168	エーラス・ダンロス症候群		106	クリオピリン関連周期熱症候群
	287	エプスタイン症候群		281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
	217	エプスタイン病		181	クルーゾン症候群
	204	エマヌエル症候群		248	グルコーストランスポーター1欠損症
	30	遠位型ミオパチー		249	グルタル酸血症1型
	オ	68		黄色靭帯骨化症	250
301		黄斑ジストロフィー		16	クロウ・深瀬症候群
146		大田原症候群	96	クローン病	
170		オクシピタル・ホーン症候群	289	クロンカイト・カナダ症候群	
227		オスラー病	ケ	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
カ	232	カーニー複合		158	結節性硬化症
	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん		42	結節性多発動脈炎
	97	潰瘍性大腸炎		64	血栓性血小板減少性紫斑病

疾病名	
ケ	137 限局性皮膚異形成
	262 原発性高カイトロミクロン血症
	94 原発性硬化性胆管炎
	48 原発性抗リン脂質抗体症候群
	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
	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・シリシ症候群
	176 コフィン・ローリー 症候群
	52 混合性結合組織病
サ	190 鰓耳腎症候群
	60 再生不良性貧血
	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	103 CFC症候群
	53 シェーグレン症候群
	159 色素性乾皮症
	32 自己貪食空胞性ミオパチー
	95 自己免疫性肝炎
	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	61 自己免疫性溶血性貧血
	260 シトステロール血症
	318 シトリン欠乏症
	224 紫斑病性腎炎
	265 脂肪萎縮症
	107 若年特発性関節炎
	304 若年発症型両側性感音難聴

疾病名	
シ	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・ヤンベル症候群
	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
	121 神経フェリチン症
	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
	25 進行性多巣性白質脳症
	308 進行性白質脳症
	309 進行性ミオクロームスてんかん
	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
ス	157 スタージ・ウェーバー症候群
	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群
	202 スミス・マギニス症候群
セ	206 脆弱X症候群
	205 脆弱X症候群関連疾患
	54 成人スチル病
	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
	51 全身性強皮症
	310 先天異常症候群
	294 先天性横隔膜ヘルニア
	132 先天性核上性球麻痺
	330 先天性機関狭窄症／先天性声門下狭窄症
	160 先天性魚鱗癬
	12 先天性筋無力症候群
	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
	311 先天性三尖弁狭窄症
	225 先天性腎性尿崩症
	282 先天性赤血球形成異常性貧血
	312 先天性僧帽弁狭窄症
	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

疾病名	
セ	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
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	200 第14番染色体父親性ダイソミー症候群
	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	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
	44 多発血管炎肉芽腫症
	13 多発性硬化症／視神経脊髄炎
	67 多発性嚢胞腎
	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 チャーヅ症候群
	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 腸管神経節細胞減少症
テ	108 TNF受容体関連周期性症候群
	172 低ホスファターゼ症
	35 天疱瘡
ト	123 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
	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
	71 特発性大腿骨頭壊死症
	331 特発性多中心性キャスルマン病
	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

疾病名	
ニ	251 尿素サイクル異常症
ヌ	195 ヌーナン症候群
ネ	315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
	335 ネフロシス
ノ	334 脳クレアチン欠乏症候群
	263 脳腱黄色腫症
	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 パージャー病
	87 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症
	86 肺動脈性肺高血圧症
	229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
	230 肺胞低換気症候群
	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	152 PCDH19関連症候群
	321 非ケトーシス型高グリシン血症
	165 肥厚性皮膚骨膜炎
	114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群
	124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
	58 肥大型心筋症
	238 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
	239 ビタミンD依存性くる病/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 ヒルシウスブルグ病（全結腸型又は小腸型）
フ	183 ファイファー症候群
	173 VATER症候群
	215 ファロー四徴症
	285 ファンコニ貧血
	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 ブラダー・ウィリ症候群
	23 ブリオン病
	245 プロピオン酸血症
ヘ	228 閉塞性細気管支炎
	322 β-ケトチオラーゼ欠損症

疾病名	
へ	56 ベーチェット病
	31 ベスレムミオパチー
	126 ベリー症候群
	234 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
	136 片側巨脳症
ホ	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
	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
マ	254 ポルフィリン症
	112 マリネスコ・シェーグレン症候群
	167 マルフアン症候群
	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
	88 慢性血栓栓性肺高血圧症
ミ	270 慢性再発性多発性骨髄炎
	99 慢性特発性偽性腸閉塞症
	142 ミオクロニー欠伸てんかん
	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
ム	21 ミトコンドリア病
	329 無虹彩症
	189 無脾症候群
メ	264 無βリボタンパク血症
	244 メーブルシロップ尿症
メ	324 メチルグルタコン酸尿症

疾病名	
メ	246 メチルマロン酸血症
	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・シンブソン症候群
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
ラ	19 ライソソーム病
	151 ラスムッセン脳炎
	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
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
	156 レット症候群
	144 レノックス・ガストー症候群
ロ	186 ロスムンド・トムソン症候群
	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症