

難病医療費助成制度の対象となる疾病一覧

血液疾患

遺伝性鉄芽球性貧血
血栓性血小板減少性紫斑病
原発性免疫不全症候群
後天性赤芽球癆
再生不良性貧血
自己免疫性溶血性貧血
先天性赤血球形成異常性貧血
ダイヤモンド・ブラックファン貧血
高安動脈炎
特発性血小板減少性紫斑病
ファンconi貧血
発作性夜間ヘモグロビン尿症

免疫疾患

IgG4関連疾患
悪性関節リウマチ
家族性地中海熱
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
巨細胞性動脈炎
クリオピリン関連周期熱症候群
結節性多発動脈炎
原発性抗リン脂質抗体症候群
顕微鏡的多発血管炎
高IgD症候群
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
好酸球性副鼻腔炎
再発性多発軟骨炎
シェーグレン症候群
自己免疫性出血病XIII
成人スチル病
全身型若年性特発性関節炎
全身性エリテマトーデス
多発血管炎性肉芽腫症
TNF受容体関連周期性症候群
中條・西村症候群
パージャール病
皮膚筋炎/多発性筋炎
ブラウ症候群
ベーチェット病

呼吸器疾患

α1-アンチトリプシン欠乏症
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
サルコイドーシス
先天性横隔膜ヘルニア
特発性間質性肺炎
肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
肺動脈性肺高血圧症
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
肺胞低換気症候群
閉塞性細気管支炎
慢性血栓性肺高血圧症
リンパ管腫症/ゴーム病
リンパ脈管筋腫症

循環器疾患

エプスタイン病
完全大血管転位症
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
拘束型心筋症
左心低形成症候群
三尖弁閉鎖症
修正大血管転位症
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
総動脈幹遺残症
単心室症
特発性拡張型心筋症
肥大型心筋症
ファロー四徴症
両大血管右室起始症

消化器疾患

遺伝性膵炎
潰瘍性大腸炎
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
クローン病
クロンカイト・カナダ症候群
原発性硬化性胆管炎
原発性胆汁性肝硬変
好酸球性消化管疾患
自己免疫性肝炎
総排泄腔遺残
総排泄腔外反症
胆道閉鎖症
腸管神経節細胞減少症
特発性門脈圧亢進症
乳幼児肝巨大血管腫
嚢胞性線維症
バッド・キアリ症候群
非特異性多発性小腸潰瘍症
ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）
慢性特発性偽性腸閉塞症

骨・関節疾患

黄色靭帯骨化症
強直性脊椎炎
後縦靭帯骨化症
広範脊柱管狭窄症
骨形成不全症
進行性骨化性線維異形成症
タナトフォリック骨異形成症
低ホスファターゼ症
特発性大腿骨頭壊死症
軟骨無形成症
ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
慢性再発性多発性骨髄炎
肋骨異常を伴う先天性側弯症

染色体異常疾患

アペール症候群
アラジール症候群
アントレー・ピクスラー症候群
1p36欠失症候群
VATER症候群
ウィーバー症候群
ウィリアムズ症候群
ウェルナー症候群
ATR-X症候群
エプスタイン症候群
エマヌエル症候群
オスラー病
カーニー複合
歌舞伎症候群
クルーゾン症候群
コケイン症候群
コステロ症候群
5p欠失症候群
コフィン・シリス症候群
コフィン・ローリー 症候群

CFC症候群
スミス・マギニス症候群
脆弱X症候群
脆弱X症候群関連疾患
ソトス症候群
第14番染色体父親性ダイソミー症候群
多脾症候群
チャージ症候群
那須・ハコラ病
22q11.2欠失症候群
ヌーナン症候群
肥厚性皮膚骨膜炎
ファイファー症候群
プラダ・ウィリ症候群
無脾症候群
モワット・ウィルソン症候群
ヤング・シンプソン症候群
4p欠失症候群
ルピンシュタイン・テイビ症候群
ロスムンド・トムソン症候群

皮膚疾患

エーラス・ダンロス症候群
オクシピタル・ホーン症候群
家族性良性慢性天疱瘡
神経線維腫症
スティーヴンス・ジョンソン症候群
全身性強皮症
先天性魚鱗癬
弾性線維性仮性黄色腫
中毒性表皮壊死症
天疱瘡
特発性後天性全身性無汗症
膿疱性乾癬（汎発型）
表皮水疱症
マルファン症候群
類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む）

内分泌疾患

アジソン病
ウォルフラム症候群
下垂体性ADH分泌異常症
下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
下垂体性TSH分泌亢進症
下垂体性PRL分泌亢進症
下垂体前葉機能低下症
偽性副甲状腺機能低下症
クッシング病
甲状腺ホルモン不応症
先天性副腎低形成症
先天性副腎皮質酵素欠損症
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
副甲状腺機能低下症
副腎皮質刺激ホルモン不応症

腎・泌尿器疾患

Ig A 腎症
アルポート症候群
一次性ネフローゼ症候群
一次性膜性増殖性糸球体腎炎
間質性膀胱炎（ハンナ型）
ギャロウェイ・モフト症候群
急速進行性糸球体腎炎
抗糸球体基底膜腎炎
紫斑病性腎炎
先天性腎性尿崩症
多発性嚢胞腎
非典型溶血性尿毒症症候群

聴覚・平衡系疾患

鯉耳腎症候群

耳鼻系疾患

若年発症型両側性感音難聴
遅発性内リンパ水腫

視覚系疾患

アッシャー症候群
黄斑ジストロフィー
眼皮膚白皮症
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
網膜色素変性症
レーベル遺伝性視神経症

免疫・皮膚系疾患

混合性結合組織病

※症状が多くの領域にわたる疾病は、主な症状などにより分類しています。

神経・筋疾患	
アイカルディ症候群	脊髄性筋萎縮症
アイザックス症候群	先天性核上性球麻痺
亜急性硬化性全脳炎	先天性筋無力症候群
アトピー性脊髄炎	先天性大脳白質形成不全症
有馬症候群	先天性ミオパチー
アレキサンダー病	先天性無痛無汗症
アンジェルマン症候群	前頭側頭葉変性症
遺伝性ジストニア	早期ミオクロニー脳症
遺伝性周期性四肢麻痺	大脳皮質基底核変性症
ウエスト症候群	多系統萎縮症
ウルリッヒ病	多発性硬化症／視神経脊髄炎
HTLV-1関連脊髄症	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
遠位型ミオパチー	特発性基底核石灰化症
大田原症候群	ドラベ症候群
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
環状20番染色体症候群	脳表へモジゲリン沈着症
球脊髄性筋萎縮症	パーキンソン病
筋萎縮性側索硬化症	ハンチントン病
筋ジストロフィー	PCDH19関連症候群
クロー・深瀬症候群	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
痙攣重積型（二相性）急性脳症	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
結節性硬化症	ピッカースタッフ脳幹脳炎
限局性皮質異形成	封入体筋炎
原発性側索硬化症	プリオン病
色素性乾皮症	ベスレムミオパチー
自己貪食空胞性ミオパチー	ペリー症候群
シャルコー・マリー・トゥース病	片側巨脳症
重症筋無力症	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
シュワルツ・ヤンベル症候群	マリネスコ・シェーグレン症候群
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	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
神経細胞移動異常症	ミオクロニー欠伸てんかん
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	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
神経フェリチン症	メビウス症候群
神経有棘赤血球症	もやもや病
進行性核上性麻痺	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
進行性多巣性白質脳症	ラスムッセン脳炎
スタージ・ウェーバー症候群	ランドウ・クレフナー症候群
脊髄空洞症	レット症候群
脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	レノックス・ガストー症候群
脊髄髄膜瘤	

代謝異常疾患	
イソ吉草酸血症	タンジール病
ウィルソン病	尿素サイクル異常症
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	脳髄黄色腫症
ガラクトース-1-リン酸ウルリジルトランスフェラーゼ欠損症	フェニルケトン尿症
肝型糖原病	複合カルボキシラーゼ欠損症
筋型糖原病	副腎白質ジストロフィー
グルコーストランスポーター1欠損症	プロピオン酸血症
グルタル酸血症1型	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）
グルタル酸血症2型	ポルフィリン症
原発性高カイロミクロン血症	ミトコンドリア病
高チロシン血症1型	無βリポタンパク血症
高チロシン血症3型	メーブルシロップ尿症
高チロシン血症2型	メチルマロン酸血症
シトステロール血症	メンケス病
脂肪萎縮症	ライソゾーム病
全身性アミロイドーシス	リジン尿性蛋白不耐症
先天性葉酸吸収不全	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

※症状が多くの領域にわたる疾病は、主な症状などにより分類しています。