

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） |
| 巨大動静脈奇形（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 |
| クローンカイト・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 |
| プラダー・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 | ラスマッセン脳炎 |
| 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。