

<障害者総合支援法における難病一覧（366疾病）>

令和3年11月現在

1	アイカルディ症候群	64	眼皮膚白皮症	127	混合性結合組織病
2	アイザックス症候群	65	偽性副甲状腺機能低下症	128	鰓耳腎症候群
3	I g A腎症	66	ギャロウェイ・モフト症候群	129	再生不良性貧血
4	I g G 4 関連疾患	67	急性壊死性脳症	130	サイトメガロウイルス角膜炎
5	亜急性硬化性全脳炎	68	急性網膜壊死	131	再発性多発軟骨炎
6	アジソン病	69	球脊髄性筋萎縮症	132	左心低形成症候群
7	アッシャー症候群	70	急速進行性糸球体腎炎	133	サルコイドーシス
8	アトピー性脊髄炎	71	強直性脊椎炎	134	三尖弁閉鎖症
9	アペール症候群	72	巨細胞性動脈炎	135	三頭筋素欠損症
10	アミロイドーシス	73	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	136	CFC症候群
11	アラジール症候群	74	巨大動脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	137	シェーグレン症候群
12	アルポート症候群	75	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	138	色素性乾皮症
13	アレキサンダー病	76	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	139	自己貪食空胞性ミオパチー
14	アンジェルマン症候群	77	筋萎縮性側索硬化症	140	自己免疫性肝炎
15	アントレー・ピクスラー症候群	78	筋型糖原病	141	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
16	イソ吉草酸血症	79	筋ジストロフィー	142	自己免疫性溶血性貧血
17	一次性ネフローゼ症候群	80	クッシング病	143	四肢形成不全
18	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	81	クリオピリン関連周期熱症候群	144	シトステロール血症
19	1 p 36欠失症候群	82	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	145	シトリン欠乏症
20	遺伝性自己炎症疾患	83	クルーゾン症候群	146	紫斑病性腎炎
21	遺伝性ジストニア	84	グルコーストランスポーター 1 欠損症	147	脂肪萎縮症
22	遺伝性周期性四肢麻痺	85	グルタル酸血症1型	148	若年性特発性関節炎
23	遺伝性膵炎	86	グルタル酸血症2型	149	若年性肺気腫
24	遺伝性鉄芽球性貧血	87	クドウ・深瀬症候群	150	シャルコー・マリー・トゥース病
25	ウィーバー症候群	88	クローン病	151	重症筋無力症
26	ウィリアムズ症候群	89	クロンカイト・カナダ症候群	152	修正大血管転位症
27	ウィルソン病	90	痙攣重積型（二相性）急性脳症	153	ジューバール症候群関連疾患
28	ウエスト症候群	91	結節性硬化症	154	シュワルツ・ヤンペル症候群
29	ウェルナー症候群	92	結節性多発動脈炎	155	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
30	ウォルフラム症候群	93	血栓性血小板減少性紫斑病	156	神経細胞移動異常症
31	ウルリッヒ病	94	限局性皮膚異形成	157	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
32	HTLV-1 関連脊髄症	95	原発性局所多汗症	158	神経線維腫症
33	A T R - X 症候群	96	原発性硬化性胆管炎	159	神経フェリチン症
34	A D H 分泌異常症	97	原発性高脂血症	160	神経有棘赤血球症
35	エーラス・ダンロス症候群	98	原発性側索硬化症	161	進行性核上性麻痺
36	エプスタイン症候群	99	原発性胆汁性胆管炎	162	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
37	エプスタイン病	100	原発性免疫不全症候群	163	進行性骨化性線維異形成症
38	エマヌエル症候群	101	顕微鏡的大腸炎	164	進行性多巣性白質脳症
39	遠位型ミオパチー	102	顕微鏡的多発血管炎	165	進行性白質脳症
40	円錐角膜	103	高 I g D 症候群	166	進行性ミオクロームステんかん
41	黄色靨帯骨化症	104	好酸球性消化管疾患	167	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
42	黄斑ジストロフィー	105	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	168	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
43	大田原症候群	106	好酸球性副鼻腔炎	169	スタージ・ウェーバー症候群
44	オクシピタル・ホーン症候群	107	抗糸球体基底膜腎炎	170	スティーヴンス・ジョンソン症候群
45	オスラー病	108	後縦靨帯骨化症	171	スミス・マガニス症候群
46	カーニー複合	109	甲状腺ホルモン不応症	172	スモン
47	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	110	拘束型心筋症	173	脆弱X症候群
48	潰瘍性大腸炎	111	高チロシン血症1型	174	脆弱X症候群関連疾患
49	下垂体前葉機能低下症	112	高チロシン血症2型	175	成人スチル病
50	家族性地中海熱	113	高チロシン血症3型	176	成長ホルモン分泌亢進症
51	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	114	後天性赤芽球癆	177	脊髄空洞症
52	家族性良性慢性天疱瘡	115	広範脊柱管狭窄症	178	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
53	カナバン病	116	膠様滴状角膜ジストロフィー	179	脊髄髄膜瘤
54	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	117	抗リン脂質抗体症候群	180	脊髄性筋萎縮症
55	歌舞伎症候群	118	コケイン症候群	181	セピアアプテリン還元酵素（S R）欠乏症
56	ガラクトース-1-リン酸ウリシルトランスフェラーゼ欠損症	119	コステロ症候群	182	前眼部形成異常
57	カルニチン回路異常症	120	骨形成不全症	183	全身性エリテマトーデス
58	加齢黄斑変性	121	骨髄異形成症候群	184	全身性強皮症
59	肝型糖原病	122	骨髄線維症	185	先天異常症候群
60	間質性膀胱炎（ハンナ型）	123	ゴナドトロピン分泌亢進症	186	先天性横隔膜ヘルニア
61	環状20番染色体症候群	124	5 p欠失症候群	187	先天性核上性球麻痺
62	関節リウマチ	125	コフィン・シリス症候群	188	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
63	完全大血管転位症	126	コフィン・ローリー症候群	189	先天性魚鱗癬

<障害者総合支援法における難病一覧（366疾病）>

令和3年11月現在

190	先天性筋無力症候群	249	ドラベ症候群	308	閉塞性細気管支炎
191	先天性グリコシルホスファチシルイノシトール（GPI）欠損症	250	中條・西村症候群	309	β-ケトチ+N68:N114オラーゼ欠損症
192	先天性三尖弁狭窄症	251	那須・ハコラ病	310	ベーチェット病
193	先天性腎性尿崩症	252	軟骨無形成症	311	バスレムミオパチー
194	先天性赤血球形成異常性貧血	253	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	312	ヘパリン起因性血小板減少症
195	先天性僧帽弁狭窄症	254	22q11.2欠失症候群	313	ヘモクロマトーシス
196	先天性大脳白質形成不全症	255	乳幼児肝巨大血管腫	314	ペリー症候群
197	先天性肺静脈狭窄症	256	尿素サイクル異常症	315	ペルーシド角膜辺縁変性症
198	先天性風疹症候群	257	ヌーナン症候群	316	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
199	先天性副腎低形成症	258	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症	317	片側巨脳症
200	先天性副腎皮質酵素欠損症	259	ネフロン癆	318	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
201	先天性ミオパチー	260	脳クレアチン欠乏症候群	319	芳香族L-アミノ酸炭素酵素欠損症
202	先天性無痛無汗症	261	脳髄黄色腫症	320	発作性夜間ヘモグロビン尿症
203	先天性葉酸吸収不全	262	脳表ヘモジデリン沈着症	321	ホモシスチン尿症
204	前頭側頭葉変性症	263	膿疱性乾癬	322	ポルフィリン症
205	早期ミオクロニー脳症	264	嚢胞性線維症	323	マリネスコ・シェーグレン症候群
206	総動脈幹遺残症	265	パーキンソン病	324	マルファン症候群
207	総排泄腔遺残	266	パージャヤー病	325	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパチー
208	総排泄腔外反症	267	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	326	慢性血栓性肺高血圧症
209	ソトス症候群	268	肺動脈性肺高血圧症	327	慢性再発性多発性骨髄炎
210	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	269	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	328	慢性肺炎
211	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	270	肺胞低換気症候群	329	慢性特発性偽性腸閉塞症
212	大脳皮質基底核変性症	271	ハッチンソン・ギルフォード症候群	330	ミオクロニー欠神てんかん
213	大理石骨病	272	バッド・キアリ症候群	331	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
214	ダウン症候群	273	ハンチントン病	332	ミトコンドリア病
215	高安静脈炎	274	汎発性特発性骨増殖症	333	無虹彩症
216	多系統萎縮症	275	P C D H 19関連症候群	334	無脾症候群
217	タナトフォリック骨異形成症	276	非ケトーシス型高グリシン血症	335	無βリポタンパク血症
218	多発血管炎性肉芽腫症	277	肥厚性皮膚骨膜炎	336	メープルシロップ尿症
219	多発性硬化症/視神経脊髄炎	278	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	337	メチルグルタコン酸尿症
220	多発性軟骨性外骨腫症	279	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	338	メチルマロン酸血症
221	多発性嚢胞腎	280	肥大型心筋症	339	メビウス症候群
222	多脾症候群	281	左肺動脈右肺動脈起始症	340	メンケス病
223	タンジール病	282	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	341	網膜色素変性症
224	単心室症	283	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	342	もやもや病
225	弾性線維性仮性黄色腫	284	ピッカースタッフ脳幹脳炎	343	モフット・ウイルソン症候群
226	短腸症候群	285	非典型溶血性尿毒症症候群	344	薬剤性過敏症症候群
227	胆道閉鎖症	286	非特異性多発性小腸潰瘍症	345	ヤング・シンブソン症候群
228	遅発性内リンパ水腫	287	皮膚筋炎/多発性筋炎	346	優性遺伝形式をとる遺伝性難聴
229	チャーシ症候群	288	びまん性汎細気管支炎	347	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
230	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	289	肥満低換気症候群	348	4p欠失症候群
231	中毒性表皮壊死症	290	表皮水疱症	349	ライソゾーム病
232	腸管神経節細胞減少症	291	ヒルシュスプリング病（全結腸型又は小腸型）	350	ラスムッセン脳炎
233	TSH分泌亢進症	292	VATER症候群	351	ランゲルハンス細胞組織球症
234	TNF受容体関連周期性症候群	293	ファイファー症候群	352	ランドウ・クレフナー症候群
235	低ホスファターゼ症	294	ファロー四徴症	353	リジン尿性蛋白不耐症
236	天疱瘡	295	ファンconi貧血	354	両側性小耳症・外耳道閉鎖症
237	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	296	封入体筋炎	355	両大血管右室起始症
238	特発性拡張型心筋症	297	フェニルケトン尿症	356	リンパ管腫症/ゴーラム病
239	特発性間質性肺炎	298	フォンタン術後症候群	357	リンパ管筋腫症
240	特発性基底核石灰化症	299	複合カルボキシラーゼ欠損症	358	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
241	特発性血小板減少性紫斑病	300	副甲状腺機能低下症	359	ルビンシュタイン・テイビ症候群
242	突発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る）	301	副腎白質ジストロフィー	360	レーベル遺伝性視神経症
243	特発性後天性全身性無汗症	302	副腎皮質刺激ホルモン不応症	361	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
244	特発性大腿骨頭壊死症	303	ブラウ症候群	362	劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴
245	特発性多中心性キャッスルマン病	304	ブラダー・ウィリ症候群	363	レット症候群
246	特発性門脈圧亢進症	305	プリオン病	364	レノックス・ガストー症候群
247	特発性両側性感音難聴	306	プロピオン酸血症	365	ロスムンド・トムソン症候群
248	突発性難聴	307	PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）	366	肋骨異常を伴う先天性側弯症