

<障害者総合支援法における難病一覧（369疾病）>

令和6年4月現在

|    |                              |     |                      |     |                            |
|----|------------------------------|-----|----------------------|-----|----------------------------|
| 1  | アイカルディ症候群                    | 64  | 関節リウマチ               | 127 | コフィン・シリス症候群                |
| 2  | アイザックス症候群                    | 65  | 完全大血管転位症             | 128 | コフィン・ローリー症候群               |
| 3  | I g A腎症                      | 66  | 眼皮膚白皮症               | 129 | 混合性結合組織病                   |
| 4  | I g G 4 関連疾患                 | 67  | 偽性副甲状腺機能低下症          | 130 | 鰓耳腎症候群                     |
| 5  | 亜急性硬化性全脳炎                    | 68  | ギャロウェイ・モフト症候群        | 131 | 再生不良性貧血                    |
| 6  | アジソン病                        | 69  | 急性壊死性脳症              | 132 | サイトメガロウイルス角膜炎              |
| 7  | アッシャー症候群                     | 70  | 急性網膜壊死               | 133 | 再発性多発軟骨炎                   |
| 8  | アトピー性脊髄炎                     | 71  | 球脊髄性筋萎縮症             | 134 | 左心低形成症候群                   |
| 9  | アペール症候群                      | 72  | 急速進行性糸球体腎炎           | 135 | サルコイドーシス                   |
| 10 | アミロイドーシス                     | 73  | 強直性脊椎炎               | 136 | 三尖弁閉鎖症                     |
| 11 | アラジール症候群                     | 74  | 巨細胞性動脈炎              | 137 | 三頭酵素欠損症                    |
| 12 | アルボート症候群                     | 75  | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） | 138 | CFC症候群                     |
| 13 | アレキサンダー病                     | 76  | 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）  | 139 | シェーグレン症候群                  |
| 14 | アンジェルマン症候群                   | 77  | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症      | 140 | 色素性乾皮症                     |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群               | 78  | 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）     | 141 | 自己食空胞性ミオパチー                |
| 16 | イソ吉草酸血症                      | 79  | 筋萎縮性側索硬化症            | 142 | 自己免疫性肝炎                    |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群                  | 80  | 筋型糖原病                | 143 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症            |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎                | 81  | 筋ジストロフィー             | 144 | 自己免疫性溶血性貧血                 |
| 19 | 1 p 36欠失症候群                  | 82  | クッシング病               | 145 | 四肢形成不全                     |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患                    | 83  | クリオピリン関連周期熱症候群       | 146 | シトステロール血症                  |
| 21 | 遺伝性ジストニア                     | 84  | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 147 | シトリン欠乏症                    |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺                   | 85  | クルーゾン症候群             | 148 | 紫斑病性腎炎                     |
| 23 | 遺伝性膀胱炎                       | 86  | グルコーストランスポーター 1 欠損症  | 149 | 脂肪萎縮症                      |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血                    | 87  | グルタル酸血症1型            | 150 | 若年性特発性関節炎                  |
| 25 | ウィーバー症候群                     | 88  | グルタル酸血症2型            | 151 | 若年性肺気腫                     |
| 26 | ウィリアムズ症候群                    | 89  | クロウ・深瀬症候群            | 152 | シャルコー・マリー・トウース病            |
| 27 | ウィルソン病                       | 90  | クローン病                | 153 | 重症筋無力症                     |
| 28 | ウエスト症候群                      | 91  | クロンカイト・カナダ症候群        | 154 | 修正大血管転位症                   |
| 29 | ウェルナー症候群                     | 92  | 痙攣重積型（二相性）急性脳症       | 155 | ジューベル症候群関連疾患               |
| 30 | ウォルフラム症候群                    | 93  | 結節性硬化症               | 156 | シュワルツ・ヤンベル症候群              |
| 31 | ウルリッヒ病                       | 94  | 結節性多発動脈炎             | 157 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症      |
| 32 | HTRA1関連脳小血管病                 | 95  | 血栓性血小板減少性紫斑病         | 158 | 神経細胞移動異常症                  |
| 33 | HTLV- 1 関連脊髄症                | 96  | 限局性皮質異形成             | 159 | 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 | A T R - X 症候群                | 97  | 原発性局所多汗症             | 160 | 神経線維腫症                     |
| 35 | A D H 分泌異常症                  | 98  | 原発性硬化性胆管炎            | 161 | 神経有棘赤血球症                   |
| 36 | エーラス・ダンロス症候群                 | 99  | 原発性高脂血症              | 162 | 進行性核上性麻痺                   |
| 37 | エプスタイン症候群                    | 100 | 原発性側索硬化症             | 163 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症             |
| 38 | エプスタイン病                      | 101 | 原発性胆汁性胆管炎            | 164 | 進行性骨化性線維異形成症               |
| 39 | エマヌエル症候群                     | 102 | 原発性免疫不全症候群           | 165 | 進行性多巣性白質脳症                 |
| 40 | MECP2重複症候群                   | 103 | 顕微鏡的大腸炎              | 166 | 進行性白質脳症                    |
| 41 | 遠位型ミオパチー                     | 104 | 顕微鏡的多発血管炎            | 167 | 進行性ミオクローヌステんかん             |
| 42 | 円錐角膜                         | 105 | 高 I g D 症候群          | 168 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症            |
| 43 | 黄色靨帯骨化症                      | 106 | 好酸球性消化管疾患            | 169 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症          |
| 44 | 黄斑ジストロフィー                    | 107 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症       | 170 | スタージ・ウェーバー症候群              |
| 45 | 大田原症候群                       | 108 | 好酸球性副鼻腔炎             | 171 | スティーヴンス・ジョンソン症候群           |
| 46 | オクシピタル・ホーン症候群                | 109 | 抗糸球体基底膜腎炎            | 172 | スミス・マギニス症候群                |
| 47 | オスラー病                        | 110 | 後縦靭帯骨化症              | 173 | スモン                        |
| 48 | カーニー複合                       | 111 | 甲状腺ホルモン不応症           | 174 | 脆弱X症候群                     |
| 49 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん             | 112 | 拘束型心筋症               | 175 | 脆弱X症候群関連疾患                 |
| 50 | 潰瘍性大腸炎                       | 113 | 高チロシン血症1型            | 176 | 成人発症スチル病                   |
| 51 | 下垂体前葉機能低下症                   | 114 | 高チロシン血症2型            | 177 | 成長ホルモン分泌亢進症                |
| 52 | 家族性地中海熱                      | 115 | 高チロシン血症3型            | 178 | 脊髄空洞症                      |
| 53 | 家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）        | 116 | 後天性赤芽球癆              | 179 | 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）        |
| 54 | 家族性良性慢性天疱瘡                   | 117 | 広範脊柱管狭窄症             | 180 | 脊髄髄膜瘤                      |
| 55 | カナパン病                        | 118 | 膠様滴状角膜炎ジストロフィー       | 181 | 脊髄性筋萎縮症                    |
| 56 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群      | 119 | 抗リン脂質抗体症候群           | 182 | セピアブテリン還元酵素（SR）欠乏症         |
| 57 | 歌舞伎症候群                       | 120 | コケイン症候群              | 183 | 前眼部形成異常                    |
| 58 | 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 | 121 | コステロ症候群              | 184 | 全身性エリテマトーデス                |
| 59 | カルニチン回路異常症                   | 122 | 骨形成不全症               | 185 | 全身性強皮症                     |
| 60 | 加齢黄斑変性                       | 123 | 骨髄異形成症候群             | 186 | 先天異常症候群                    |
| 61 | 肝型糖原病                        | 124 | 骨髄線維症                | 187 | 先天性横隔膜ヘルニア                 |
| 62 | 間質性膀胱炎（ハンナ型）                 | 125 | ゴナドトロピン分泌亢進症         | 188 | 先天性核上性球麻痺                  |
| 63 | 環状20番染色体症候群                  | 126 | 5 p 欠失症候群            | 189 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症         |

<障害者総合支援法における難病一覧（369疾病）>

令和6年4月現在

|     |                               |     |                              |     |                            |
|-----|-------------------------------|-----|------------------------------|-----|----------------------------|
| 190 | 先天性魚鱗癬                        | 250 | 突発性難聴                        | 310 | PRL分泌亢進症（高プロラクチン血症）        |
| 191 | 先天性筋無力症候群                     | 251 | ドラベ症候群                       | 311 | 閉塞性細気管支炎                   |
| 192 | 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 | 252 | 中條・西村症候群                     | 312 | β-ケトチ+N68:N114オラーゼ欠損症      |
| 193 | 先天性三尖弁狭窄症                     | 253 | 那須・ハコラ病                      | 313 | パーチェット病                    |
| 194 | 先天性腎性尿崩症                      | 254 | 軟骨無形成症                       | 314 | ベスレムミオパチー                  |
| 195 | 先天性赤血球形成異常性貧血                 | 255 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎              | 315 | ヘパリン起因性血小板減少症              |
| 196 | 先天性僧帽弁狭窄症                     | 256 | 22q11.2欠失症候群                 | 316 | ヘモクロマトーシス                  |
| 197 | 先天性大脳白質形成不全症                  | 257 | 乳幼児肝巨大血管腫                    | 317 | ペリー病                       |
| 198 | 先天性肺静脈狭窄症                     | 258 | 尿素サイクル異常症                    | 318 | ペルーシド角膜辺縁変性症               |
| 199 | 先天性風疹症候群                      | 259 | ヌーナン症候群                      | 319 | ペロキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）  |
| 200 | 先天性副腎低形成症                     | 260 | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症 | 320 | 片側巨脳症                      |
| 201 | 先天性副腎皮質酵素欠損症                  | 261 | ネフロン癆                        | 321 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群           |
| 202 | 先天性ミオパチー                      | 262 | 脳クリアチン欠乏症候群                  | 322 | 芳香族L-アミノ酸脱炭素酵素欠損症          |
| 203 | 先天性無痛無汗症                      | 263 | 脳髄黄色腫症                       | 323 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症              |
| 204 | 先天性葉酸吸収不全                     | 264 | 脳内鉄沈着神経変性症                   | 324 | ホモシスチン尿症                   |
| 205 | 前頭側頭葉変性症                      | 265 | 脳表ヘモジデリン沈着症                  | 325 | ポルフィリン症                    |
| 206 | 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）      | 266 | 膿疱性乾癬                        | 326 | マリネスコ・シェーグレン症候群            |
| 207 | 早期ミオクロニー脳症                    | 267 | 嚢胞性線維症                       | 327 | マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群       |
| 208 | 総動脈幹遺残症                       | 268 | パーキンソン病                      | 328 | 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 |
| 209 | 総排泄腔遺残                        | 269 | パージャヤー病                      | 329 | 慢性血栓塞栓性肺高血圧症               |
| 210 | 総排泄腔外反症                       | 270 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症               | 330 | 慢性再発性多発性骨髄炎                |
| 211 | ソトス症候群                        | 271 | 肺動脈性肺高血圧症                    | 331 | 慢性膀胱炎                      |
| 212 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血              | 272 | 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）            | 332 | 慢性特発性偽性腸閉塞症                |
| 213 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群            | 273 | 肺胞低換気症候群                     | 333 | ミオクロニー欠神てんかん               |
| 214 | 大脳皮質基底核変性症                    | 274 | ハッチンソン・ギルフォード症候群             | 334 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん          |
| 215 | 大理石骨病                         | 275 | バッド・キアリ症候群                   | 335 | ミトコンドリア病                   |
| 216 | ダウン症候群                        | 276 | ハンチントン病                      | 336 | 無虹彩症                       |
| 217 | 高動脈炎                          | 277 | 汎発性特発性骨増殖症                   | 337 | 無脾症候群                      |
| 218 | 多系統萎縮症                        | 278 | P C D H 19関連症候群              | 338 | 無βリポタンパク血症                 |
| 219 | タナトフォリック骨異形成症                 | 279 | 非ケトーシス型高グリシン血症               | 339 | メーブルシロップ尿症                 |
| 220 | 多発血管炎性肉芽腫症                    | 280 | 肥厚性皮膚骨膜炎                     | 340 | メチルグルタコン酸尿症                |
| 221 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎                 | 281 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群            | 341 | メチルマロン酸血症                  |
| 222 | 多発性軟骨性外骨腫症                    | 282 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症      | 342 | メビウス症候群                    |
| 223 | 多発性嚢胞腎                        | 283 | 肥大型心筋症                       | 343 | メンケス病                      |
| 224 | 多脾症候群                         | 284 | 左肺動脈右肺動脈起始症                  | 344 | 網膜色素変性症                    |
| 225 | タンジール病                        | 285 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症             | 345 | もやもや病                      |
| 226 | 単心室症                          | 286 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症             | 346 | モワット・ウイルソン症候群              |
| 227 | 弾性線維性仮性黄色腫                    | 287 | ピッカースタッフ脳幹脳炎                 | 347 | 薬剤性過敏症症候群                  |
| 228 | 短腸症候群                         | 288 | 非典型性溶血性尿毒症症候群                | 348 | ヤング・シンブソン症候群               |
| 229 | 胆道閉鎖症                         | 289 | 非特異性多発性小腸潰瘍症                 | 349 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴             |
| 230 | 遅発性内リンパ水腫                     | 290 | 皮膚筋炎/多発性筋炎                   | 350 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん           |
| 231 | チャーヅ症候群                       | 291 | びまん性汎細気管支炎                   | 351 | 4p欠失症候群                    |
| 232 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群           | 292 | 肥満低換気症候群                     | 352 | ライソゾーム病                    |
| 233 | 中毒性表皮壊死症                      | 293 | 表皮水疱症                        | 353 | ラスムッセン脳炎                   |
| 234 | 腸管神経節細胞減少症                    | 294 | ヒルシュスブルング病（全結腸型又は小腸型）        | 354 | ランゲルハンス細胞組織球症              |
| 235 | TRPV4異常症                      | 295 | VATER症候群                     | 355 | ランドウ・クレフナー症候群              |
| 236 | TSH分泌亢進症                      | 296 | ファイファー症候群                    | 356 | リジン尿性蛋白不耐症                 |
| 237 | TNF受容体関連周期性症候群                | 297 | ファロー四徴症                      | 357 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症              |
| 238 | 低ホスファターゼ症                     | 298 | ファンconi貧血                    | 358 | 両大血管右室起始症                  |
| 239 | 天疱瘡                           | 299 | 封入体筋炎                        | 359 | リンパ管腫症/ゴーハム病               |
| 240 | 特発性拡張型心筋症                     | 300 | フェニルケトン尿症                    | 360 | リンパ脈管筋腫症                   |
| 241 | 特発性間質性肺炎                      | 301 | フォンタン術後症候群                   | 361 | 類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）         |
| 242 | 特発性基底核石灰化症                    | 302 | 複合カルボキシラーゼ欠損症                | 362 | ルビンシュタイン・テイビ症候群            |
| 243 | 特発性血小板減少性紫斑病                  | 303 | 副甲状腺機能低下症                    | 363 | レーベル遺伝性視神経症                |
| 244 | 突発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る）      | 304 | 副腎白質ジストロフィー                  | 364 | レチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症  |
| 245 | 特発性後天性全身性無汗症                  | 305 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症                | 365 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴             |
| 246 | 特発性大腿骨頭壊死症                    | 306 | ブラウ症候群                       | 366 | レット症候群                     |
| 247 | 特発性多中心性キャッスルマン病               | 307 | ブラダー・ウィリ症候群                  | 367 | レノックス・ガストー症候群              |
| 248 | 特発性門脈圧亢進症                     | 308 | プリオン病                        | 368 | ロスモンド・トムソン症候群              |
| 249 | 特発性両側性感音難聴                    | 309 | プロピオン酸血症                     | 369 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症              |