

<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 | 三頭筋素欠損症 |
| 12 | アルポート症候群 | 75 | 巨大静脈奇形（頸部口腔咽びまん性病変） | 138 | CFC症候群 |
| 13 | アレキサンダー病 | 76 | 巨大動脈奇形（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 | 筋型膠原病 | 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 | 遺伝性膵炎 | 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 | クドウ・深瀬症候群 | 152 | シャルコー・マリー・トゥース病 |
| 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 | クローンカイト・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 | ジューバル症候群関連疾患 |
| 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 | 進行性ミオクロームステんかん |
| 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 | オキシピタル・ホーン症候群 | 109 | 抗糸球体基底膜腎炎 | 172 | スミス・マガニス症候群 |
| 47 | オスラー病 | 110 | 後縦靨帯骨化症 | 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-リン酸ウリシ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 | 肝型膠原病 | 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 | ペーチェット病 |
| 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 | ペルオキシソーム病（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 | 脳クレアチン欠乏症候群 | 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/多巣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 | 慢性痔炎 |
| 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 | 高安静脈炎 | 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 | 皮膚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 | チャージ症候群 | 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 | ヒルシュスプリング病（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 |
| 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 |