

指定難病一覧（五十音順）

○はH27.1.1から、●はH27.7.1から対象となった疾病  
印のないものは特定疾患から指定難病となった疾病

	番号	指定難病名	
あ	135	アイカルディ症候群	●
	119	アイザックス症候群	●
	66	IgA腎症	○
	300	I g G 4 関連疾患	●
	24	亜急性硬化性全脳炎	
	46	悪性関節リウマチ	
	83	アジソン病	○
	303	アッシャー症候群	●
	116	アトピー性脊髄炎	●
	182	アペール症候群	●
	297	アラジール症候群	●
	177	有馬症候群	●
	231	α1 - アンチトリプシン欠乏症	●
	218	アルポート症候群	●
	131	アレキサンダー病	●
	201	アンジェルマン症候群	●
184	アントレー・ピクスラー症候群	●	
い	247	イソ吉草酸血症	●
	222	一次性ネフローゼ症候群	●
	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	●
	197	1 p36欠失症候群	●
	120	遺伝性ジストニア	●
	115	遺伝性周期性四肢麻痺	●
	298	遺伝性膀胱炎	●
	286	遺伝性鉄芽球性貧血	●
う	175	ウィーバー症候群	●
	179	ウィリアムズ症候群	●
	171	ウィルソン病	●
	145	ウエスト症候群	●
	191	ウェルナー症候群	●
	233	ウォルフラム症候群	●
	29	ウルリッヒ病	○
	え	26	HTLV-1関連脊髄症
180		A T R - X 症候群	●
168		エーラス・ダンロス症候群	●
287		エプスタイン症候群	●
217		エプスタイン病	●
204		エマヌエル症候群	●
30		遠位型ミオパチー	○
お		68	黄色靱帯骨化症
	301	黄斑ジストロフィー	●
	146	大田原症候群	●
	170	オクシピタル・ホーン症候群	●
	227	オスラー病	●
か	232	カーニー複合	●
	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	●
	97	潰瘍性大腸炎	
	72	下垂体性ADH分泌異常症	
	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	
	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	
	73	下垂体性TSH分泌亢進症	
	74	下垂体性PRL分泌亢進症	

	番号	指定難病名	
か	78	下垂体前葉機能低下症	
	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	
	266	家族性地中海熱	●
	161	家族性良性慢性天疱瘡	●
	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	●
	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	●
	187	歌舞伎症候群	●
	258	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	●
	257	肝型糖原病	●
	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	●
	150	環状20番染色体症候群	●
	209	完全大血管転位症	●
	164	眼皮皮膚白皮症	●
き	236	偽性副甲状腺機能低下症	●
	219	ギャロウェイ・モワト症候群	●
	1	球脊髄性筋萎縮症	
	220	急速進行性糸球体腎炎	●
	271	強直性脊椎炎	●
	41	巨細胞性動脈炎	○
	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	●
	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	●
	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	○
	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	●
	2	筋萎縮性側索硬化症	
	256	筋型糖原病	●
	113	筋ジストロフィー	●
く	75	クッシング病	
	106	クリオピリン関連周期熱症候群	○
	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	●
	181	クルーゾン症候群	●
	248	グルコーストランスポーター1欠損症	●
	249	グルタル酸血症1型	●
	250	グルタル酸血症2型	●
	16	クロー・深瀬症候群	○
96	クローン病		
289	クロンカイト・カナダ症候群	●	
け	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	●
	158	結節性硬化症	●
	42	結節性多発動脈炎	
	64	血栓性血小板減少性紫斑病	○
	137	限局性皮膚異形成	●
	262	原発性高カイロミクロン血症	●
	94	原発性硬化性胆管炎	○
	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○
	4	原発性側索硬化症	○
	93	原発性胆汁性肝硬変	
65	原発性免疫不全症候群		
43	顕微鏡的多発血管炎		
こ	267	高 I g D 症候群	●
	98	好酸球性消化管疾患	○
	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○
	306	好酸球性副鼻腔炎	●

指定難病一覧（五十音順）

○はH27.1.1から、●はH27.7.1から対象となった疾病  
印のないものは特定疾患から指定難病となった疾病

	番号	指定難病名	
こ	221	抗糸球体基底膜腎炎	●
	69	後縦靭帯骨化症	
	80	甲状腺ホルモン不応症	○
	59	拘束型心筋症	
	241	高チロシン血症1型	●
	243	高チロシン血症3型	●
	242	高チロシン血症2型	●
	283	後天性赤芽球癆	●
	70	広範脊柱管狭窄症	
	192	コケイン症候群	●
	104	コステロ症候群	○
	274	骨形成不全症	●
	199	5p欠失症候群	●
	185	コフィン・シリズ症候群	●
	176	コフィン・ローリー症候群	●
	52	混合性結合組織病	
	さ	190	鰓耳腎症候群
60		再生不良性貧血	
55		再発性多発軟骨炎	○
211		左心低形成症候群	●
84		サルコイドーシス	
212		三尖弁閉鎖症	●
し	103	CFC症候群	○
	53	シェーグレン症候群	○
	159	色素性乾皮症	●
	32	自己貪食空胞性ミオパチー	○
	95	自己免疫性肝炎	○
	288	自己免疫性出血病XIII	●
	61	自己免疫性溶血性貧血	○
	260	シトステロール血症	●
	224	紫斑病性腎炎	●
	265	脂肪萎縮症	●
	304	若年発症型両側性感音難聴	●
	10	シャルコー・マリー・トゥース病	○
	11	重症筋無力症	
	208	修正大血管転位症	●
	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	○
	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	●
	138	神経細胞移動異常症	●
	125	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	神経線維腫症	
	121	神経フェリチン症	●
	9	神経有棘赤血球症	○
	5	進行性核上性麻痺	
	272	進行性骨化性線維異形成症	●
	25	進行性多巣性白質脳症	○
	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	●
	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	●
	す	157	スタージ・ウェーバー症候群
38		スティーヴンス・ジョンソン症候群	
202		スミス・マギニス症候群	●
せ	206	脆弱X症候群	●

	番号	指定難病名		
せ	205	脆弱X症候群関連疾患	●	
	54	成人スチル病	○	
	117	脊髄空洞症	●	
	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)		
	118	脊髄髄膜瘤	●	
	3	脊髄性筋萎縮症		
	107	全身型若年性特発性関節炎	○	
	28	全身性アミロイドーシス		
	49	全身性エリテマトーデス		
	51	全身性強皮症		
	294	先天性横隔膜ヘルニア	●	
	132	先天性核上性球麻痺	●	
	160	先天性魚鱗癬	●	
	12	先天性筋無力症候群	○	
	225	先天性腎性尿崩症	●	
	282	先天性赤血球形成異常性貧血	●	
	139	先天性大脳白質形成不全症	●	
	82	先天性副腎低形成症	○	
	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	○	
	111	先天性ミオパチー	●	
	130	先天性無痛無汗症	●	
	253	先天性葉酸吸収不全	●	
	127	前頭側頭葉変性症	●	
	そ	147	早期ミオクローニ脳症	●
		207	総動脈幹遺残症	●
		293	総排泄腔遺残	●
		292	総排泄腔外反症	●
194		ソトス症候群	●	
た	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	●	
	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	●	
	7	大脳皮質基底核変性症		
	40	高安動脈炎		
	17	多系統萎縮症		
	275	タナトフォリック骨異形成症	●	
	44	多発血管炎性肉芽腫症		
	13	多発性硬化症/視神経脊髄炎		
	67	多発性嚢胞腎	○	
	188	多脾症候群	●	
ち	261	タンジール病	●	
	210	単心室症	●	
	166	弾性線維性仮性黄色腫	●	
	296	胆道閉鎖症	●	
	305	遅発性内リンパ水腫	●	
	105	チャーシ症候群	○	
	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	●	
て	39	中毒性表皮壊死症		
	101	腸管神経節細胞僅少症	○	
	108	TNF受容体関連周期性症候群	○	
と	172	低ホスファターゼ症	●	
	35	天疱瘡		
と	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	●	
	57	特発性拡張型心筋症		

指定難病一覧（五十音順）

○はH27.1.1から、●はH27.7.1から対象となった疾病  
印のないものは特定疾患から指定難病となった疾病

番号	指定難病名	
と	85	特発性間質性肺炎
	27	特発性基底核石灰化症 ○
	63	特発性血小板減少性紫斑病
	163	特発性後天性全身性無汗症 ●
	71	特発性大腿骨頭壊死症
	92	特発性門脈圧亢進症 ○
	140	ドラベ症候群 ●
な	268	中條・西村症候群 ●
	174	那須・ハコラ病 ●
	276	軟骨無形成症 ●
	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎 ●
に	203	22q11.2欠失症候群 ●
	295	乳幼児肝巨大血管腫 ●
	251	尿素サイクル異常症 ●
ぬ	195	ヌーナン症候群 ●
の	263	脳腱黄色腫症 ●
	122	脳表ヘモジリン沈着症 ●
	37	膿疱性乾癬（汎発型）
	299	嚢胞性線維症 ●
は	6	パーキンソン病
	47	バージャー病
	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 ○
	86	肺動脈性肺高血圧症
	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性） ●
	230	肺胞低換気症候群 ●
	91	バッド・キアリ症候群
	8	ハンチントン病
ひ	152	P C D H 19関連症候群 ●
	165	肥厚性皮膚骨膜症 ●
	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群 ●
	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 ●
	58	肥大型心筋症
	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ●
	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 ●
	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎 ●
	109	非典型溶血性尿毒症症候群 ○
	290	非特異性多発性小腸潰瘍症 ●
	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
	36	表皮水疱症
	291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型） ●
ふ	183	ファイアー症候群 ●
	215	ファロー四徴症 ●
	285	ファンconi貧血 ●
	173	VATER症候群 ●
	15	封入体筋炎 ○
	240	フェニルケトン尿症 ●
	255	複合カルボキシラーゼ欠損症 ●
	235	副甲状腺機能低下症 ●
	20	副腎白質ジストロフィー
	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症 ●
	110	ブラウ症候群 ○
	193	プラダー・ウィリ症候群 ●

番号	指定難病名	
ふ	23	プリオン病
	245	プロピオン酸血症 ●
へ	228	閉塞性細気管支炎 ●
	56	ベーチェット病
	31	バスレムミオパチー ○
	126	ペリー症候群 ●
	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） ●
	136	片側巨脳症 ●
ほ	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症 ○
	254	ポルフィリン症 ●
ま	112	マリネスコ・シェーグレン症候群 ●
	167	マルファン症候群 ●
	14	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
	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症
	270	慢性再発性多発性骨髄炎 ●
	99	慢性特発性偽性腸閉塞症 ○
み	142	ミオクロニー欠神てんかん ●
	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん ●
	21	ミトコンドリア病
む	189	無脾症候群 ●
	264	無βリポタンパク血症 ●
め	244	メーブルシロップ尿症 ●
	246	メチルマロン酸血症 ●
	133	メビウス症候群 ●
	169	メンケス病 ●
も	90	網膜色素変性症
	22	もやもや病
	178	モワット・ウィルソン症候群 ●
や	196	ヤング・シンブソン症候群 ●
ゆ	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん ●
よ	198	4p欠失症候群 ●
ら	19	ライソゾーム病
	151	ラスマッセン脳炎 ●
	155	ランドウ・クレフナー症候群 ●
り	252	リジン尿性蛋白不耐症 ●
	216	両大血管右室起始症 ●
	277	リンパ管腫症/ゴーラム病 ●
	89	リンパ脈管筋腫症
る	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。） ●
	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群 ○
れ	302	レーベル遺伝性視神経症 ●
	259	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 ●
	156	レット症候群 ●
	144	レノックス・ガストー症候群 ●
ろ	186	ロスモンド・トムソン症候群 ●
	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症 ●