

指 定 難 病 一 覧

No	病 名	No	病 名	No	病 名
1	球脊髄性筋萎縮症	57	特発性拡張型心筋症	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
2	筋萎縮性側索硬化症	58	肥大型心筋症	115	遺伝性周期性四肢麻痺
3	脊髄性筋萎縮症	59	拘束型心筋症	116	アトピー性脊髄炎
4	原発性側索硬化症	60	再生不良性貧血	117	脊髄空洞症
5	進行性核上性麻痺	61	自己免疫性溶血性貧血	118	脊髄髄膜瘤
6	パーキンソン病	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	119	アイザックス症候群
7	大脳皮質基底核変性症	63	特発性血小板減少性紫斑病	120	遺伝性ジストニア
8	ハンチントン病	64	血栓性血小板減少性紫斑病	121	神経フェリチン症
9	有棘赤血球を伴う舞蹈病	65	原発性免疫不全症候群	122	脳表ヘモジデリン沈着症
10	シャルコー・マリー・トゥース病	66	IgA 腎症	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
11	重症筋無力症	67	多発性嚢胞腎	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
12	先天性筋無力症候群	68	黄色靭帯骨化症	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
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	69	後縦靭帯骨化症	126	ペリー症候群
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	70	広範脊柱管狭窄症	127	前頭側頭葉変性症
15	封入体筋炎	71	特発性大腿骨頭壊死症	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
16	クドウ・深瀬症候群	72	下垂体性ADH分泌異常症	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
17	多系統萎縮症	73	下垂体性TSH分泌亢進症	130	先天性無痛無汗症
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）	74	下垂体性PRL分泌亢進症	131	アレキサンダー病
19	ライソゾーム病	75	クッシング病	132	先天性核上性球麻痺
20	副腎白質ジストロフィー	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	133	メビウス症候群
21	ミトコンドリア病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
22	もやもや病	78	下垂体前葉機能低下症	135	アイカルディ症候群
23	プリオン病	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	136	片側巨脳症
24	亜急性硬化性全脳炎	80	甲状腺ホルモン不応症	137	限局性皮質異形成
25	進行性多巣性白質脳症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	138	神経細胞移動異常症
26	HTLV-関連脊髄症	82	先天性副腎低形成症	139	先天性大脳白質形成不全症
27	特発性基底核石灰化症	83	アジソン病	140	ドラベ症候群
28	全身性アミロイドーシス	84	サルコイドーシス	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
29	ウルリッヒ病	85	特発性間質性肺炎	142	ミオクロニー欠神てんかん
30	遠位型ミオパチー	86	肺動脈性肺高血圧症	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
31	ベスレムミオパチー	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	144	レノックス・ガストー症候群
32	自己貪食空胞性ミオパチー	88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	145	ウエスト症候群
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	89	リンパ脈管筋腫症	146	大田原症候群
34	神経線維腫症	90	網膜色素変性症	147	早期ミオクロニー脳症
35	天疱瘡	91	バッド・キアリ症候群	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
36	表皮水疱症	92	特発性門脈圧亢進症	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
37	膿疱性乾癬	93	原発性胆汁性胆管炎	150	環状20番染色体症候群
38	スティーブンス・ジョンソン症候群	94	原発性硬化性胆管炎	151	ラスマッセン脳炎
39	中毒性表皮壊死症	95	自己免疫性肝炎	152	PCDH19関連症候群
40	高安動脈炎	96	クローン病	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
41	巨細胞性動脈炎	97	潰瘍性大腸炎	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
42	結節性多発動脈炎	98	好酸球性消化管疾患	155	ランドウ・クレフナー症候群
43	顕微鏡的多発血管炎	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	156	レット症候群
44	多発血管炎性肉芽腫症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	157	スタージ・ウェーバー症候群
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	101	腸管神経節細胞僅少症	158	結節性硬化症
46	悪性関節リウマチ	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	159	色素性乾皮症
47	パージャー病	103	CFC症候群	160	先天性魚鱗癬
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	104	コストロ症候群	161	家族性良性慢性天疱瘡
49	全身性エリテマトーデス	105	チャージ症候群	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	106	クリオピリン関連周期熱症候群	163	特発性後天性全身性無汗症
51	全身性強皮症	107	若年性特発性関節炎	164	眼皮膚白皮症
52	混合性結合組織病	108	TNF受容体関連周期性症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎
53	シェーグレン症候群	109	非典型性溶血性尿毒症症候群	166	弾性線維性仮性黄色腫
54	成人スチル病	110	ブラウ症候群	167	マルファン症候群
55	再発性多発軟骨炎	111	先天性ミオパチー	168	エーラス・ダンロス症候群
56	ベーチェット病	112	マリネスコ・シェーグレン症候群		
		113	筋ジストロフィー		

指定難病の診断基準、臨床調査個人票の様式については、下記からダウンロードできます。

厚生労働省：指定難病一覧（概要、診断基準等・臨床調査個人票）

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>

指 定 難 病 一 覧

No	病 名	No	病 名	No	病 名
169	メンケス病	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
170	オクシピタル・ホーン症候群	227	オスラー病	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
171	ウィルソン病	228	閉塞性細気管支炎	282	先天性赤血球形成異常性貧血
172	低ホスファターゼ症	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	283	後天性赤芽球癆
173	VATER症候群	230	肺胞低換気症候群	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
174	那須・ハコラ病	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	285	ファンconi貧血
175	ウィーバー症候群	232	カーニー複合	286	遺伝性鉄芽球性貧血
176	コフィン・ローリー症候群	233	ウォルフラム症候群	287	エプスタイン症候群
177	ジュベール症候群関連疾患	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
178	モワット・ウィルソン症候群	235	副甲状腺機能低下症	289	クロンカイト・カナダ症候群
179	ウィリアムズ症候群	236	偽性副甲状腺機能低下症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
180	ATR-X症候群	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	291	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)
181	クルーゾン症候群	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	292	総排泄腔外反症
182	アペール症候群	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	293	総排泄腔遺残
183	ファイファー症候群	240	フェニルケトン尿症	294	先天性横隔膜ヘルニア
184	アントレー・ビクスラー症候群	241	高チロシン血症1型	295	乳幼児肝巨大血管腫
185	コフィン・シリズ症候群	242	高チロシン血症2型	296	胆道閉鎖症
186	ロスムンド・トムソン症候群	243	高チロシン血症3型	297	アラジール症候群
187	歌舞伎症候群	244	メープルシロップ尿症	298	遺伝性膵炎
188	多脾症候群	245	プロピオン酸血症	299	嚢胞性線維症
189	無脾症候群	246	メチルマロン酸血症	300	I g G 4 関連疾患
190	鰓耳腎症候群	247	イソ吉草酸血症	301	黄斑ジストロフィー
191	ウェルナー症候群	248	グルコーストランスporter-1欠損症	302	レーベル遺伝性視神経症
192	コケイン症候群	249	グルタル酸血症1型	303	アッシャー症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群	250	グルタル酸血症2型	304	若年発症型両側性感音難聴
194	ソトス症候群	251	尿素サイクル異常症	305	遅発性内リンパ水腫
195	ヌーナン症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症	306	好酸球性副鼻腔炎
196	ヤング・シンブソン症候群	253	先天性葉酸吸収不全	307	カナバン病
197	1p36欠失症候群	254	ポルフィリン症	308	進行性白質脳症
198	4p欠失症候群	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	309	進行性ミオクローヌスてんかん
199	5p欠失症候群	256	筋型糖原病	310	先天異常症候群
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	257	肝型糖原病	311	先天性三尖弁狭窄症
201	アンジェルマン症候群	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	312	先天性僧帽弁狭窄症
202	スミス・マギニス症候群			313	先天性肺静脈狭窄症
203	22q11.2欠失症候群	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	314	左肺動脈右肺動脈起始症
204	エマヌエル症候群			315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
205	脆弱X症候群関連疾患	260	シトステロール血症	316	カルニチン回路異常症
206	脆弱X症候群	261	タンジール病	317	三頭酵素欠損症
207	総動脈幹遺残症	262	原発性高カイロミクロン血症	318	シトリン欠損症
208	修正大血管転位症	263	脳髄黄色腫症	319	セプアプテリン還元酵素(SR)欠損症
209	完全大血管転位症	264	無 β リポタンパク血症	320	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
210	単心室症	265	脂肪萎縮症		
211	左心低形成症候群	266	家族性地中海熱	321	非ケトーシス型高グリシン血症
212	三尖弁閉鎖症	267	高I g D症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	268	中條・西村症候群	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酵素欠損症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	324	メチルグルタコン酸尿症
215	ファロー四徴症			325	遺伝性自己炎症疾患
216	両大血管右室起始症	270	慢性再発性多発性骨髄炎	326	大理石骨病
217	エプスタイン病	271	強直性脊椎炎	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
218	アルポート症候群	272	進行性骨化性線維異形成症		
219	ギャロウェイ・モワト症候群	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	328	前眼部形成異常
220	急速進行性糸球体腎炎	274	骨形成不全症	329	無虹彩症
221	抗糸球体基底膜腎炎	275	タナトフォリック骨異形成症	330	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
222	一次性ネフローゼ症候群	276	軟骨無形成症	331	特発性多中心性キャッスルマン病
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	277	リンパ管腫症/ゴーハム病	332	膠様滴状角膜ジストロフィー
224	紫斑病性腎炎	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群
225	先天性腎性尿崩症	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）		

指定難病の診断基準、臨床調査個人票の様式については、下記からダウンロードできます。

厚生労働省：指定難病一覧（概要、診断基準等・臨床調査個人票）

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>