

指 定 難 病 一 覧

No	病 名	No	病 名	No	病 名
1	球脊髄性筋萎縮症	59	拘束型心筋症	118	脊髄髄膜瘤
2	筋萎縮性側索硬化症	60	再生不良性貧血	119	アイザックス症候群
3	脊髄性筋萎縮症	61	自己免疫性溶血性貧血	120	遺伝性ジストニア
4	原発性側索硬化症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	121	神経フェリチン症
5	進行性核上性麻痺	63	特発性血小板減少性紫斑病	122	脳表ヘモジデリン沈着症
6	パーキンソン病	64	血栓性血小板減少性紫斑病	123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症
7	大脳皮質基底核変性症	65	原発性免疫不全症候群	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
8	ハンチントン病	66	IgA 腎症	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
9	有棘赤血球を伴う舞蹈病	67	多発性嚢胞腎	126	ペリー症候群
10	シャルコー・マリー・トゥース病	68	黄色靱帯骨化症	127	前頭側頭葉変性症
11	重症筋無力症	69	後縦靱帯骨化症	128	ピッカースタッフ脳幹脳炎
12	先天性筋無力症候群	70	広範脊柱管狭窄症	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	71	特発性大腿骨頭壊死症	130	先天性無痛無汗症
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	72	下垂体性ADH分泌異常症	131	アレキサンダー病
		73	下垂体性TSH分泌亢進症	132	先天性核上性球麻痺
15	封入体筋炎	74	下垂体性PRL分泌亢進症	133	メビウス症候群
16	クロウ・深瀬症候群	75	クッシング病	134	中隔視神経形成異常症／ドモルシア症候群
17	多系統萎縮症	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	135	アイカルディ症候群
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	136	片側巨脳症
19	ライソゾーム病	78	下垂体前葉機能低下症	137	限局性皮質異形成
20	副腎白質ジストロフィー	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	138	神経細胞移動異常症
21	ミトコンドリア病	80	甲状腺ホルモン不応症	139	先天性大脳白質形成不全症
22	もやもや病	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	140	ドラベ症候群
23	プリオン病	82	先天性副腎低形成症	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
24	亜急性硬化性全脳炎	83	アジソン病	142	ミオクロニー欠神てんかん
25	進行性多巣性白質脳症	84	サルコイドーシス	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
26	HTLV-関連脊髄症	85	特発性間質性肺炎	144	レノックス・ガストー症候群
27	特発性基底核石灰化症	86	肺動脈性肺高血圧症	145	ウエスト症候群
28	全身性アミロイドーシス	87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	146	大田原症候群
29	ウルリッヒ病	88	慢性血栓性肺高血圧症	147	早期ミオクロニー脳症
30	遠位型ミオパチー	89	リンパ管筋腫症	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
31	ベスレムミオパチー	90	網膜色素変性症	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
32	自己貪食空胞性ミオパチー	91	バッド・キアリ症候群	150	環状20番染色体症候群
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	92	特発性門脈圧亢進症	151	ラスマッセン脳炎
34	神経線維腫症	93	原発性胆汁性胆管炎	152	PCDH19関連症候群
35	天疱瘡	94	原発性硬化性胆管炎	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
36	表皮水疱症	95	自己免疫性肝炎	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
37	膿疱性乾癬	96	クローン病	155	ランドウ・クレフナー症候群
38	スティーブンス・ジョンソン症候群	97	潰瘍性大腸炎	156	レット症候群
39	中毒性表皮壊死症	98	好酸球性消化管疾患	157	スタージ・ウェーバー症候群
40	高安動脈炎	99	慢性特発性偽性腸閉塞症	158	結節性硬化症
41	巨細胞性動脈炎	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	159	色素性乾皮症
42	結節性多発動脈炎	101	腸管神経節細胞僅少症	160	先天性魚鱗癬
43	顕微鏡的多発血管炎	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	161	家族性良性慢性天疱瘡
44	多発血管炎性肉芽腫症	103	CFC症候群	162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	104	コステロ症候群	163	特発性後天性全身性無汗症
46	悪性関節リウマチ	105	チャージ症候群	164	眼皮膚白皮症
47	バージャー病	106	クリオピリン関連周期熱症候群	165	肥厚性皮膚骨膜炎
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	107	若年性特発性関節炎	166	弾性線維性仮性黄色腫
49	全身性エリテマトーデス	108	TNF受容体関連周期性症候群	167	マルファン症候群
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	109	非典型溶血性尿毒症症候群	168	エーラス・ダンロス症候群
51	全身性強皮症	110	ブラウ症候群	169	メンケス病
52	混合性結合組織病	111	先天性ミオパチー	170	オクシピタル・ホーン症候群
53	シェーグレン症候群	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	171	ウィルソン病
54	成人スチル病	113	筋ジストロフィー	172	低ホスファターゼ症
55	再発性多発軟骨炎	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	173	VATER症候群
56	ベーチェット病	115	遺伝性周期性四肢麻痺	174	那須・ハコラ病
57	特発性拡張型心筋症	116	アトピー性脊髄炎		
58	肥大型心筋症	117	脊髄空洞症		

指 定 難 病 一 覧

No	病 名	No	病 名	No	病 名
175	ウィーバー症候群	231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	285	ファンconi貧血
176	コフィン・ローリー症候群	232	カーニー複合	286	遺伝性鉄芽球性貧血
177	ジュベール症候群関連疾患	233	ウォルフラム症候群	287	エプスタイン症候群
178	モワット・ウィルソン症候群	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
179	ウィリアムズ症候群	235	副甲状腺機能低下症	289	クロンカイト・カナダ症候群
180	ATR-X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
181	クルーゾン症候群	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）
182	アペール症候群	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	292	総排泄腔外反症
183	ファイファー症候群	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	293	総排泄腔遺残
184	アントレー・ビクスラー症候群	240	フェニルケトン尿症	294	先天性横隔膜ヘルニア
185	コフィン・シリズ症候群	241	高チロシン血症1型	295	乳幼児肝巨大血管腫
186	ロスムンド・トムソン症候群	242	高チロシン血症2型	296	胆道閉鎖症
187	歌舞伎症候群	243	高チロシン血症3型	297	アラジール症候群
188	多脾症候群	244	メープルシロップ尿症	298	遺伝性膵炎
189	無脾症候群	245	プロピオン酸血症	299	嚢胞性線維症
190	鰓耳腎症候群	246	メチルマロン酸血症	300	I g G 4 関連疾患
191	ウェルナー症候群	247	イソ吉草酸血症	301	黄斑ジストロフィー
192	コケイン症候群	248	グルコーストランスポーター1欠損症	302	レーベル遺伝性視神経症
193	プラダー・ウィリ症候群	249	グルタル酸血症1型	303	アッシュャー症候群
194	ソトス症候群	250	グルタル酸血症2型	304	若年発症型両側性感音難聴
195	ヌーナン症候群	251	尿素サイクル異常症	305	遅発性内リンパ水腫
196	ヤング・シンプソン症候群	252	リジン尿性蛋白不耐症	306	好酸球性副鼻腔炎
197	1p36欠失症候群	253	先天性葉酸吸収不全	307	カナバン病
198	4p欠失症候群	254	ポルフィリン症	308	進行性白質脳症
199	5p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テんかん
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	256	筋型糖原病	310	先天異常症候群
201	アンジェルマン症候群	257	肝型糖原病	311	先天性三尖弁狭窄症
202	スミス・マギニス症候群	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
203	22q11.2欠失症候群			313	先天性肺静脈狭窄症
204	エマヌエル症候群	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
205	脆弱X症候群関連疾患			315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）/LMX1B関連腎症
206	脆弱X症候群	260	シトステロール血症	316	カルニチン回路異常症
207	総動脈幹遺残症	261	タンジール病	317	三頭筋欠損症
208	修正大血管転位症	262	原発性高カイロミクロン血症	318	シトリン欠損症
209	完全大血管転位症	263	脳髄黄色腫症	319	セプアプテリン還元酵素(SR)欠損症
210	単心室症	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
211	左心低形成症候群	265	脂肪萎縮症		
212	三尖弁閉鎖症	266	家族性地中海熱	321	非ケトーシス型高グリシン血症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	267	高I g D症候群	322	β -ケトチオラーゼ欠損症
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	268	中條・西村症候群	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酵素欠損症
215	ファロー四徴症	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
216	両大血管右室起始症	270	慢性再発性多発性骨髄炎	325	遺伝性自己炎症疾患
217	エプスタイン病	271	強直性脊椎炎	326	大理石骨病
218	アルポート症候群	272	進行性骨化性線維異形成症	327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）
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）	334	脳クレアチン欠乏症
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）	335	ネフロン癆
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	336	家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）
228	閉塞性細気管支炎	282	先天性赤血球形形成異常性貧血	337	ホモシスチン尿症
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	283	後天性赤芽球癆	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
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		

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>