

6 障害福祉サービスの対象となる難病等(366疾病)

| No | 疾病名 | No | 疾病名 | No | 疾病名 |
|----|------------------------------|-----|----------------------|-----|----------------------------|
| 1 | アイカルディ症候群 | 64 | 眼皮膚白皮症 | 127 | 混合性結合組織病 |
| 2 | アイザックス症候群 | 65 | 偽性副甲状腺機能低下症 | 128 | 鯉耳腎症候群 |
| 3 | I g A腎症 | 66 | ギャロウエイ・モフト症候群 | 129 | 再生不良性貧血 |
| 4 | I g G 4 関連疾患 | 67 | 急性壊死性脳症 | 130 | サイトメガロウイルス角膜内皮炎 |
| 5 | 亜急性硬化性全脳炎 | 68 | 急性網膜壊死 | 131 | 再発性多発軟骨炎 |
| 6 | アジソン病 | 69 | 球脊髄性筋萎縮症 | 132 | 左心低形成症候群 |
| 7 | アッシャー症候群 | 70 | 急速進行性糸球体腎炎 | 133 | サルコイドーシス |
| 8 | アトピー性脊髄炎 | 71 | 強直性脊椎炎 | 134 | 三尖弁閉鎖症 |
| 9 | アペール症候群 | 72 | 巨細胞性動脈炎 | 135 | 三頭酵素欠損症 |
| 10 | アミロイドーシス | 73 | 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) | 136 | CFC 症候群 |
| 11 | アラジール症候群 | 74 | 巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変) | 137 | シェーグレン症候群 |
| 12 | アルポート症候群 | 75 | 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 | 138 | 色素性乾皮症 |
| 13 | アレキサンダー病 | 76 | 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変) | 139 | 自己貪食空胞性ミオパチー |
| 14 | アンジェルマン症候群 | 77 | 筋萎縮性側索硬化症 | 140 | 自己免疫性肝炎 |
| 15 | アントレー・ピクスラー症候群 | 78 | 筋型糖尿病 | 141 | 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症 |
| 16 | イソ吉草酸血症 | 79 | 筋ジストロフィー | 142 | 自己免疫性溶血性貧血 |
| 17 | 一次性ネフローゼ症候群 | 80 | クッシング病 | 143 | 四肢形成不全 |
| 18 | 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 | 81 | クリオピリン関連周期性熱症候群 | 144 | シトステロール血症 |
| 19 | 1 p 36 欠失症候群 | 82 | クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 | 145 | シトリン欠損症 |
| 20 | 遺伝性自己炎症疾患 | 83 | クルーゾン症候群 | 146 | 紫斑病性腎炎 |
| 21 | 遺伝性ジストニア | 84 | グルコーストランスポーター 1 欠損症 | 147 | 脂肪萎縮症 |
| 22 | 遺伝性周期性四肢麻痺 | 85 | グルタル酸血症 1 型 | 148 | 若年性特発性関節炎 |
| 23 | 遺伝性膝炎 | 86 | グルタル酸血症 2 型 | 149 | 若年性肺気腫 |
| 24 | 遺伝性鉄芽球性貧血 | 87 | クロウ・深瀬症候群 | 150 | シャルコー・マリー・トゥース病 |
| 25 | ウィーバー症候群 | 88 | クローン病 | 151 | 重症筋無力症 |
| 26 | ウィリアムズ症候群 | 89 | クロンカイト・カナダ症候群 | 152 | 修正大血管転位症 |
| 27 | ウィルソン病 | 90 | 痙攣重積型(二相性)急性脳症 | 153 | ジュベール症候群関連疾患 |
| 28 | ウエスト症候群 | 91 | 結節性硬化症 | 154 | シュワルツ・ヤンペル症候群 |
| 29 | ウェルナー症候群 | 92 | 結節性多発動脈炎 | 155 | 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 |
| 30 | ウォルフラム症候群 | 93 | 血栓性血小板減少性紫斑病 | 156 | 神経細胞移動異常症 |
| 31 | ウルリッヒ病 | 94 | 限局性皮質異形成 | 157 | 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 |
| 32 | HTLV-1 関連脊髄症 | 95 | 原発性局所多汗症 | 158 | 神経線維腫症 |
| 33 | ATR-X 症候群 | 96 | 原発性硬化性胆管炎 | 159 | 神経フェリチン症 |
| 34 | ADH 分泌異常症 | 97 | 原発性高脂血症 | 160 | 神経有棘赤血球症 |
| 35 | エーラス・ダンロス症候群 | 98 | 原発性側索硬化症 | 161 | 進行性核上性麻痺 |
| 36 | エプスタイン症候群 | 99 | 原発性胆汁性胆管炎 | 162 | 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症 |
| 37 | エプスタイン病 | 100 | 原発性免疫不全症候群 | 163 | 進行性骨化性線維異形成症 |
| 38 | エマヌエル症候群 | 101 | 顕微鏡の大腸炎 | 164 | 進行性多巣性白質脳症 |
| 39 | 遠位型ミオパチー | 102 | 顕微鏡的多発血管炎 | 165 | 進行性白質脳症 |
| 40 | 円錐角膜 | 103 | 高IgD症候群 | 166 | 進行性ミオクロウスムてんかん |
| 41 | 黄色靭帯骨化症 | 104 | 好酸球性消化管疾患 | 167 | 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 |
| 42 | 黄斑ジストロフィー | 105 | 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 | 168 | 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 |
| 43 | 大田原症候群 | 106 | 好酸球性副鼻腔炎 | 169 | スタージ・ウェーバー症候群 |
| 44 | オクシピタル・ホーン症候群 | 107 | 抗糸球体基底膜腎炎 | 170 | ステューヴンス・ジョンソン症候群 |
| 45 | オスラー病 | 108 | 後縦靭帯骨化症 | 171 | スミス・マギニス症候群 |
| 46 | カーニー複合 | 109 | 甲状腺ホルモン不応症 | 172 | スモン |
| 47 | 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん | 110 | 拘束型心筋症 | 173 | 脆弱 X 症候群 |
| 48 | 潰瘍性大腸炎 | 111 | 高チロシン血症 1 型 | 174 | 脆弱 X 症候群関連疾患 |
| 49 | 下垂体前葉機能低下症 | 112 | 高チロシン血症 2 型 | 175 | 成人スチル病 |
| 50 | 家族性地中海熱 | 113 | 高チロシン血症 3 型 | 176 | 成長ホルモン分泌亢進症 |
| 51 | 家族性低βリポタンパク血症 1(ホモ接合体) | 114 | 後天性赤芽球癆 | 177 | 脊髄空洞症 |
| 52 | 家族性良性慢性天疱瘡 | 115 | 広範脊柱管狭窄症 | 178 | 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。) |
| 53 | カナパン病 | 116 | 膠様滴状角膜ジストロフィー | 179 | 脊髄髄膜瘤 |
| 54 | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 | 117 | 抗リン脂質抗体症候群 | 180 | 脊髄性筋萎縮症 |
| 55 | 歌舞伎症候群 | 118 | コケイン症候群 | 181 | セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症 |
| 56 | 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 | 119 | コステロ症候群 | 182 | 前眼部形成異常 |
| 57 | カルニチン回路異常症 | 120 | 骨形成不全症 | 183 | 全身性エリテマトーデス |
| 58 | 加齢黄斑変性 | 121 | 骨髄異形成症候群 | 184 | 全身性強皮症 |
| 59 | 肝型糖尿病 | 122 | 骨髄線維症 | 185 | 先天異常症候群 |
| 60 | 間質性膀胱炎(ハンナ型) | 123 | ゴナドトロピン分泌亢進症 | 186 | 先天性横隔膜ヘルニア |
| 61 | 環状 20 番染色体症候群 | 124 | 5p 欠失症候群 | 187 | 先天性核上性球麻痺 |
| 62 | 関節リウマチ | 125 | コフィン・シリス症候群 | 188 | 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症 |
| 63 | 完全大血管転位症 | 126 | コフィン・ローリー症候群 | 189 | 先天性魚鱗癬 |

| No | 疾病名 | No | 疾病名 | No | 疾病名 |
|-----|-------------------------------|-----|------------------------------|-----|----------------------------|
| 190 | 先天性筋無力症候群 | 249 | ドラベ症候群 | 308 | 閉塞性細気管支炎 |
| 191 | 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 | 250 | 中條・西村症候群 | 309 | β-ケトチオラーゼ欠損症 |
| 192 | 先天性三尖弁狭窄症 | 251 | 那須・ハコラ病 | 310 | ベーチェット病 |
| 193 | 先天性腎性尿崩症 | 252 | 軟骨無形成症 | 311 | ベスレムミオパチー |
| 194 | 先天性赤血球形成異常性貧血 | 253 | 難治頻回部分発作重積型急性脳炎 | 312 | ヘパリン起因性血小板減少症 |
| 195 | 先天性僧帽弁狭窄症 | 254 | 22q11.2欠失症候群 | 313 | ヘモクロマトーシス |
| 196 | 先天性大脳白質形成不全症 | 255 | 乳幼児肝巨大血管腫 | 314 | ペリー症候群 |
| 197 | 先天性肺静脈狭窄症 | 256 | 尿素サイクル異常症 | 315 | ペルーシド角膜辺縁変性症 |
| 198 | 先天性風疹症候群 | 257 | ヌーナン症候群 | 316 | ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。) |
| 199 | 先天性副腎低形成症 | 258 | ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症 | 317 | 片側巨脳症 |
| 200 | 先天性副腎皮質酵素欠損症 | 259 | ネフロン癆 | 318 | 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 |
| 201 | 先天性ミオパチー | 260 | 脳クレアチン欠乏症候群 | 319 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 |
| 202 | 先天性無痛無汗症 | 261 | 脳髄黄色腫症 | 320 | 発作性夜間ヘモグロビン尿症 |
| 203 | 先天性葉酸吸収不全 | 262 | 脳表ヘモジデリン沈着症 | 321 | ホモシスチン尿症 |
| 204 | 前頭側頭葉変性症 | 263 | 膿疱性乾癬 | 322 | ボルフィリン症 |
| 205 | 早期ミオクロニー脳症 | 264 | 嚢胞性線維症 | 323 | マリネスコ・シェーグレン症候群 |
| 206 | 総動脈幹遺残症 | 265 | パーキンソン病 | 324 | マルファン症候群 |
| 207 | 総排泄腔遺残 | 266 | パージャー病 | 325 | 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 |
| 208 | 総排泄腔外反症 | 267 | 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 | 326 | 慢性血栓性肺高血圧症 |
| 209 | ソトス症候群 | 268 | 肺動脈性肺高血圧症 | 327 | 慢性再発性多発性骨髄炎 |
| 210 | ダイヤモンド・ブラックファン貧血 | 269 | 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) | 328 | 慢性膝炎 |
| 211 | 第14番染色体父親性ダイソミー症候群 | 270 | 肺胞低換気症候群 | 329 | 慢性特発性偽性腸閉塞症 |
| 212 | 大脳皮質基底核変性症 | 271 | ハッチンソン・ギルフォード症候群 | 330 | ミオクロニー欠伸てんかん |
| 213 | 大理石骨病 | 272 | バッド・キアリ症候群 | 331 | ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん |
| 214 | ダウン症候群 | 273 | ハンチントン病 | 332 | ミトコンドリア病 |
| 215 | 高安動脈炎 | 274 | 汎発性特発性骨増殖症 | 333 | 無虹彩症 |
| 216 | 多系統萎縮症 | 275 | PCDH19関連症候群 | 334 | 無脾症候群 |
| 217 | タナトフォリック骨異形成症 | 276 | 非ケトーシス型高グリシン血症 | 335 | 無βリボタンパク血症 |
| 218 | 多発血管炎性肉芽腫症 | 277 | 肥厚性皮膚骨膜炎 | 336 | メープルシロップ尿症 |
| 219 | 多発性硬化症/視神経脊髄炎 | 278 | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 | 337 | メチルグルタコン酸尿症 |
| 220 | 多発性軟骨性外骨腫症 | 279 | 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 | 338 | メチルマロン酸血症 |
| 221 | 多発性嚢胞腎 | 280 | 肥大型心筋症 | 339 | メビウス症候群 |
| 222 | 多脾症候群 | 281 | 左肺動脈右肺動脈起始症 | 340 | メンケス病 |
| 223 | タンジール病 | 282 | ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 | 341 | 網膜色素変性症 |
| 224 | 単心室症 | 283 | ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 | 342 | もやもや病 |
| 225 | 弾性線維性仮性黄色腫 | 284 | ピッカースタッフ脳幹脳炎 | 343 | モワット・ウイルソン症候群 |
| 226 | 短腸症候群 | 285 | 非典型溶血性尿毒症候群 | 344 | 薬剤性過敏症候群 |
| 227 | 胆道閉鎖症 | 286 | 非特異性多発性小腸潰瘍症 | 345 | ヤング・シンプソン症候群 |
| 228 | 遅発性内リンパ水腫 | 287 | 皮膚筋炎/多発性筋炎 | 346 | 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 229 | チャージ症候群 | 288 | びまん性汎細気管支炎 | 347 | 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん4p欠失症候群 |
| 230 | 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群 | 289 | 肥満低換気症候群 | 348 | |
| 231 | 中毒性表皮壊死症 | 290 | 表皮水疱症 | 349 | ライゾゾーム病 |
| 232 | 腸管神経節細胞僅少症 | 291 | ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型) | 350 | ラスムッセン脳炎 |
| 233 | TSH分泌亢進症 | 292 | VATER症候群 | 351 | ランゲルハンス細胞組織球症 |
| 234 | TNF受容体関連周期性症候群 | 293 | ファイファー症候群 | 352 | ランドウ・クレフナー症候群 |
| 235 | 低ホスファターゼ症 | 294 | ファロー四徴症 | 353 | リジン尿性蛋白不耐症 |
| 236 | 天疱瘡 | 295 | ファンコニ貧血 | 354 | 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 |
| 237 | 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症 | 296 | 封入体筋炎 | 355 | 両大血管右室起始症 |
| 238 | 特発性拡張型心筋症 | 297 | フェニルケトン尿症 | 356 | リンパ管腫症/ゴーハム病 |
| 239 | 特発性間質性肺炎 | 298 | フォンタン術後症候群 | 357 | リンパ管筋腫症 |
| 240 | 特発性基底核石灰化症 | 299 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 | 358 | 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) |
| 241 | 特発性血小板減少性紫斑病 | 300 | 副甲状腺機能低下症 | 359 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 |
| 242 | 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) | 301 | 副腎白質ジストロフィー | 360 | レーベル遺伝性視神経症 |
| 243 | 特発性後天性全身性無汗症 | 302 | 副腎皮質刺激ホルモン不応症 | 361 | 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 |
| 244 | 特発性大腿骨頭壊死症 | 303 | ブラウ症候群 | 362 | 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 245 | 特発性多中心性キャスルマン病 | 304 | ブラダー・ウィリ症候群 | 363 | レット症候群 |
| 246 | 特発性門脈圧亢進症 | 305 | プリオン病 | 364 | レノックス・ガストー症候群 |
| 247 | 特発性両側性感音難聴 | 306 | プロピオン酸血症 | 365 | ロスマンド・トムソン症候群 |
| 248 | 突発性難聴 | 307 | PRL分泌亢進症(高プロラクチン血症) | 366 | 肋骨異常を伴う先天性側弯症 |

※令和3(2021)年11月1日現在の対象疾病です。