

## 指定難病とすべき疾病の名称

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記が変更となる可能性あり。

番号	病名
1	先天性ミオパチー
2	マリネスコ・シェーグレン症候群
3	筋ジストロフィー
4	非ジストロフィー性ミオトニー症候群
5	遺伝性周期性四肢麻痺
6	アトピー性脊髄炎
7	脊髄空洞症
8	脊髄髄膜瘤
9	アイザックス症候群
10	遺伝性ジストニア
11	神経フェリチン症
12	脳表ヘモジデリン沈着症
13	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体性劣性白質脳症
14	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症
15	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
16	ペリー症候群
17	前頭側頭葉変性症
18	ビッカースタッフ脳幹脳炎
19	けいれん重積型(二相性)急性脳症
20	先天性無痛無汗症
21	アレキサンダー病
22	先天性核上性球麻痺
23	メビウス症候群
24	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
25	アイカルディ症候群
26	片側巨脳症
27	限局性皮質異形成
28	神経細胞移動異常症
29	先天性大脳白質形成不全症
30	ドラベ症候群
31	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
32	ミオクロニー欠神てんかん
33	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
34	レノックス・ガストー症候群
35	ウエスト症候群
36	大田原症候群
37	早期ミオクロニー脳症
38	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
39	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
40	環状20番染色体症候群
41	ラスムッセン脳炎
42	PCDH19関連症候群
43	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
44	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
45	ランドウ・クレフナー症候群
46	レット症候群
47	スタージ・ウェーバー症候群
48	結節性硬化症

番号	病名
49	色素性乾皮症
50	先天性魚鱗癬
51	家族性良性慢性天疱瘡
52	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)
53	特発性後天性全身性無汗症
54	眼皮膚白皮症
55	肥厚性皮膚骨膜炎
56	弾性線維性仮性黄色腫
57	マルファン症候群
58	エーラス・ダンロス症候群
59	メンケス病
60	オクシピタル・ホーン症候群
61	ウィルソン病
62	低ホスファターゼ症
63	VATER症候群
64	那須ハコラ病
65	ウィーバー症候群
66	コフィン・ローリー 症候群
67	有馬症候群
68	モワット・ウィルソン症候群
69	ウィリアムズ症候群
70	ATR-X症候群
71	クルーゾン症候群
72	アペール症候群
73	ファイファー症候群
74	アントレー・ビクスラー症候群
75	コフィン・シリズ症候群
76	ロスムンド・トムソン症候群
77	歌舞伎症候群
78	多脾症候群
79	無脾症候群
80	鰓耳腎症候群
81	ウェルナー症候群
82	コケイン症候群
83	プラダー・ウィリ症候群
84	ソトス症候群
85	ヌーナン症候群
86	ヤング・シンプソン症候群
87	1p36欠失症候群
88	4p-症候群
89	5p-症候群
90	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
91	アンジェルマン症候群
92	スミス・マギニス症候群
93	22q11.2欠失症候群
94	エマヌエル症候群
95	脆弱X症候群関連疾患
96	脆弱X症候群
97	総動脈幹遺残症
98	修正大血管転位症
99	完全大血管転位症
100	単心室症

## 指定難病とすべき疾病の名称(続き)

(厚生労働省厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会における検討結果)

※告示に規定するに当たり、病名の表記が変更となる可能性あり。

番号	病名
101	左心低形成症候群
102	三尖弁閉鎖症
103	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
104	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
105	ファロー四徴症
106	両大血管右室起始症
107	エプスタイン病
108	アルポート症候群
109	ギャロウェイ・モワト症候群
110	急速進行性糸球体腎炎
111	抗糸球体基底膜腎炎
112	一次性ネフローゼ症候群
113	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
114	紫斑病性腎炎
115	先天性腎性尿崩症
116	間質性膀胱炎(ハンナ型)
117	オスラー病
118	閉塞性細気管支炎
119	肺胞蛋白症(自己免疫性/先天性)
120	肺胞低換気症候群
121	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症
122	カーニー複合
123	ウォルフラム症候群
124	ベルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)
125	副甲状腺機能低下症
126	偽性副甲状腺機能低下症
127	副腎皮質刺激ホルモン不応症
128	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
129	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
130	フェニルケトン尿症
131	高チロシン血症1型
132	高チロシン血症2型
133	高チロシン血症3型
134	メープルシロップ尿症
135	プロピオン酸血症
136	メチルマロン酸血症
137	イソ吉草酸血症
138	グルコーストランスポーター1欠損症
139	グルタル酸血症1型
140	グルタル酸血症2型
141	尿素サイクル異常症
142	リジン尿性蛋白不耐症
143	先天性葉酸吸収不全
144	ポルフィリン症
145	複合カルボキシラーゼ欠損症
146	筋型糖原病
147	肝型糖原病
148	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

番号	病名
149	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
150	シトステロール血症
151	タンジール病
152	原発性高カイロミクロン血症
153	脳腱黄色腫症
154	無 $\beta$ リポタンパク血症
155	脂肪萎縮症
156	家族性地中海熱
157	高IgD症候群
158	中條・西村症候群
159	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
160	慢性再発性多発性骨髄炎
161	強直性脊椎炎
162	進行性骨化性線維異形成症
163	肋骨異常を伴う先天性側弯症
164	骨形成不全症
165	タナトフォリック骨異形成症
166	軟骨無形成症
167	リンパ管腫症/ゴーハム病
168	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
169	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
170	巨大動静脈奇形(頸部顔面/四肢病変)
171	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
172	先天性赤血球形成異常性貧血
173	後天性赤芽球癆
174	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
175	ファンコニ貧血
176	遺伝性鉄芽球性貧血
177	エプスタイン症候群
178	自己免疫性出血病XIII/13
179	クロンカイト・カナダ症候群
180	非特異性多発性小腸潰瘍症
181	ヒルシュスブルング病(全結腸型/小腸型)
182	総排泄腔外反症
183	総排泄腔遺残
184	先天性横隔膜ヘルニア
185	乳幼児肝巨大血管腫
186	胆道閉鎖症
187	アラジール症候群
188	遺伝性腭炎
189	嚢胞性線維症
190	IgG4関連疾患
191	黄斑ジストロフィー
192	レーベル遺伝性視神経症
193	アッシャー症候群
194	若年発症型両側性感音難聴
195	遅発性内リンパ水腫
196	好酸球性副鼻腔炎