

小児慢性 指定難病対応表

令和7年4月現在

小児慢性疾患名(細分類)が表右部分の「該当難病名」に読み替えられる場合、手当の申請の対象となります。

1.悪性新生物

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
J001	1 白血病	1 前駆B細胞急性リンパ性白血病	手当申請対象外
J002		2 成熟B細胞急性リンパ性白血病	
J003		3 T細胞急性リンパ性白血病	
J004		4 急性骨髄性白血病、最未分化	
J005		5 成熟を伴わない急性骨髄性白血病	
J006		6 成熟を伴う急性骨髄性白血病	
J007		7 急性前骨髄球性白血病	
J008		8 急性骨髄単球性白血病	
J009		9 急性単球性白血病	
J010		10 急性赤白血病	
J011		11 急性巨核芽球性白血病	
J012		12 NK（ナチュラルキラー）細胞白血病	
J013		13 慢性骨髄性白血病	
J014		14 慢性骨髄単球性白血病	
J015		15 若年性骨髄単球性白血病	
J016		16 1から15に掲げるもののほか、白血病	
J017	2 骨髄異形成症候群	17 骨髄異形成症候群	72 下垂体性ADH分泌異常症
J018	3 リンパ腫	18 成熟B細胞リンパ腫	
J019		19 未分化大細胞リンパ腫	
J020		20 Bリンパ芽球性リンパ腫	
J021		21 Tリンパ芽球性リンパ腫	
J022		22 ホジキン（Hodgkin）リンパ腫	
J023		23 18から22に掲げるもののほか、リンパ腫	
J024	4 組織球症	24 ランゲルハンス（Langerhans）細胞組織球症	
J025		25 血球貪食性リンパ組織球症	
J026	5 固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	26 24及び25に掲げるもののほか、組織球症	手当申請対象外
J027		27 神経芽腫	
J028		28 神経節芽腫	
J029		29 網膜芽細胞腫	
J030		30 ウィルムス（Wilms）腫瘍/腎芽腫	
J031		31 腎明細胞肉腫	
J032		32 腎細胞癌	
J033		33 肝芽腫	
J034		34 肝細胞癌	
J035		35 骨肉腫	
J036		36 骨軟骨腫症	
J037		37 軟骨肉腫	
J038		38 軟骨芽細胞腫	
J039		39 悪性骨巨細胞腫	
J040		40 ユーイング（Ewing）肉腫	
J041		41 未分化神経外胚葉性腫瘍（末梢性のものに限る。）	
J042		42 横紋筋肉腫	
J043		43 悪性ラブドイド腫瘍	
J044		44 未分化肉腫	
J045		45 線維形成性小円形細胞腫瘍	
J046		46 線維肉腫	
J047		47 滑膜肉腫	
J048		48 明細胞肉腫（腎明細胞肉腫を除く。）	
J049		49 胞巣状軟部肉腫	
J050		50 平滑筋肉腫	
J051		51 脂肪肉腫	
J052		52 未分化胚細胞腫	
J053		53 胎児性癌	
J054		54 多胎芽腫	
J055		55 卵黄嚢腫（卵黄嚢腫瘍）	
J056		56 絨毛癌	
J057		57 混合性胚細胞腫瘍	
J058		58 性索間質性腫瘍	
J059		59 副腎皮質癌	
J060		60 甲状腺癌	
J061		61 上咽頭癌	
J062		62 唾液腺癌	
J063		63 悪性黒色腫	
J064		64 褐色細胞腫	
J065		65 悪性胸腺腫	
J066		66 胸膜肺芽腫	

J067	5	固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く)	67	気管支腫瘍	手当申請対象外
J068			68	脾芽腫	
J069			69	27から68に掲げるもののほか、固形腫瘍(中枢神経系腫瘍を除く。)	
J070			70	毛様細胞性星細胞腫	
J071			71	びまん性星細胞腫	
J072	6	中枢神経系腫瘍	72	退形成性星細胞腫	
J073			73	膠芽腫	
J074			74	上衣腫	
J075			75	乏突起神経膠腫(乏突起膠腫)	
J076			76	髄芽腫	
J077			77	頭蓋咽頭腫	72,73,74,75,76,77,78 下垂体性ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌亢進症、下垂体性PRL分泌亢進症、クッシング病、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症、下垂体前葉機能低下症
J078			78	松果体腫	手当申請対象外
J079			79	脈絡叢乳頭腫	
J080			80	髄膜腫	
J081			81	下垂体腺腫	72,73,74,75,76,77,78 下垂体性ADH分泌異常症、下垂体性TSH分泌亢進症、下垂体性PRL分泌亢進症、クッシング病、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症、下垂体前葉機能低下症
J082			82	神経節膠腫	手当申請対象外
J083			83	神経節腫(神経節細胞腫)	
J084			84	脊索腫	
J085			85	未分化神経外胚葉性腫瘍(中枢性のものに限る。)(中枢神経系原始神経外胚葉性腫瘍)	
J086			86	異型奇形腫瘍/ラブドイド腫瘍(非定型奇形腫様ラブドイド腫瘍)	
J087			87	悪性神経鞘腫(悪性末梢神経鞘腫瘍)	
J088			88	神経鞘腫	
J089			89	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)	72,78 下垂体性ADH分泌異常症、下垂体前葉機能低下症
J090			90	頭蓋内胚細胞腫瘍	72,78 下垂体性ADH分泌異常症、下垂体前葉機能低下症
J091			91	70から90に掲げるもののほか、中枢神経系腫瘍	手当申請対象外

2 慢性腎疾患

疾病略称	大分類		細分類	該当難病名	
慢性腎疾患001	1	ネフローゼ症候群	1	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群	222 一次性ネフローゼ症候群
慢性腎疾患002			2	びまん性メサンギウム硬化症	222 一次性ネフローゼ症候群
慢性腎疾患003			3	微小変化型ネフローゼ症候群	222 一次性ネフローゼ症候群
慢性腎疾患004			4	巣状分節性糸球体硬化症	222 一次性ネフローゼ症候群
慢性腎疾患005			5	膜性腎症	222 一次性ネフローゼ症候群
慢性腎疾患006			6	ギャロウェイ・モワト(Galloway-Mowat)症候群	219 ギャロウェイ・モワト症候群
慢性腎疾患007			7	1から6までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群	219 ギャロウェイ・モワト症候群、一次性ネフローゼ症候群
慢性腎疾患008	2	慢性糸球体腎炎	8	IgA腎症	66 IgA腎症
慢性腎疾患009			9	メサンギウム増殖性糸球体腎炎(IgA腎症を除く。)	手当申請対象外
慢性腎疾患010			10	膜性増殖性糸球体腎炎	223 一次性膜性増殖性糸球体腎炎
慢性腎疾患011			11	紫斑病性腎炎	224 紫斑病性腎炎
慢性腎疾患012			12	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー(Goodpasture)症候群)	221 抗糸球体基底膜腎炎
慢性腎疾患013			13	慢性糸球体腎炎(アルポート(Alport)症候群によるものに限る。)	218 アルポート症候群
慢性腎疾患014			14	エプスタイン(Epstein)症候群	287 エプスタイン症候群
慢性腎疾患015			15	ループス腎炎	49 全身性エリテマトーデス
慢性腎疾患016			16	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)	43 顕微鏡的多発血管炎、急速進行性糸球体腎炎
慢性腎疾患017			17	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)	44 多発血管炎性肉芽腫症、急速進行性糸球体腎炎
慢性腎疾患018			18	非典型溶血性尿毒症症候群	109 非典型溶血性尿毒症症候群
慢性腎疾患019			19	ネイル・パテラ(Nail-Patella)症候群(爪膝蓋症候群)	315 ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎炎
慢性腎疾患020			20	フィブロネクチン腎症	手当申請対象外
慢性腎疾患021			21	リボタンパク糸球体症	
慢性腎疾患022			22	8から21までに掲げるもののほか、慢性糸球体腎炎	
慢性腎疾患023	3	慢性尿管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものを除く。)	23	慢性尿管間質性腎炎(尿路奇形が原因のものを除く。)	
慢性腎疾患024	4	慢性腎盂腎炎	24	慢性腎盂腎炎	手当申請対象外
慢性腎疾患025	5	アミロイド腎	25	アミロイド腎	
慢性腎疾患026	6	家族性若年性高尿酸血症性腎症	26	家族性若年性高尿酸血症性腎症	
慢性腎疾患027	7	常染色体優性尿管間質性腎疾患	27	常染色体優性尿管間質性腎疾患	手当申請対象外
慢性腎疾患028	8	ネフロン癆	28	ネフロン癆	334 ネフロン癆
慢性腎疾患029	9	腎血管性高血圧	29	腎血管性高血圧	手当申請対象外
慢性腎疾患030	10	腎静脈血栓症	30	腎静脈血栓症	
慢性腎疾患031	11	腎動静脈瘻	31	腎動静脈瘻	
慢性腎疾患032	12	尿細管性アシドーシス	32	尿細管性アシドーシス	
慢性腎疾患033	13	ギッテルマン(Gitelman)症候群	33	ギッテルマン(Gitelman)症候群	

慢性腎疾患034	14	バーター（Bartter）症候群	34	バーター（Bartter）症候群	手当申請対象外
慢性腎疾患035	15	腎尿管結石	35	腎尿管結石	
慢性腎疾患036	16	慢性腎不全	36	慢性腎不全（腎腫瘍によるものに限る。）	
慢性腎疾患037			37	慢性腎不全（急性尿管結石または腎虚血によるものに限る。）	
慢性腎疾患038	17	腎奇形	38	多発性嚢胞腎	67
慢性腎疾患039			39	低形成腎	
慢性腎疾患040			40	腎無形成	
慢性腎疾患041			41	ポッター（Potter）症候群	
慢性腎疾患042			42	多嚢胞性異形成腎	手当申請対象外
慢性腎疾患043			43	寡巨大糸球体症	
慢性腎疾患044			44	鰓耳腎症候群	
慢性腎疾患045			45	38から44までに掲げるもののほか、腎奇形	
慢性腎疾患046	18	尿路奇形	46	閉塞性尿路疾患	手当申請対象外
慢性腎疾患047			47	膀胱尿管逆流（下部尿路の閉塞性尿路疾患による場合を除く。）	
慢性腎疾患048			48	46及び47に掲げるもののほか、尿路奇形	
慢性腎疾患049			49	萎縮腎（尿路奇形が原因のものを除く。）	
慢性腎疾患050	20	ファンコーニ（Fanconi）症候群	50	ファンコーニ（Fanconi）症候群	
慢性腎疾患051	21	ロウ（Lowe）症候群	51	ロウ（Lowe）症候群	
			349	ロウ症候群	

3 慢性呼吸器疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
慢性呼吸器疾患001	1 気道狭窄	1 気道狭窄	330 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症
慢性呼吸器疾患002	2 気管支喘息	2 気管支喘息	手当申請対象外
慢性呼吸器疾患003	3 先天性中枢性低換気症候群	3 先天性中枢性低換気症候群	230 肺胞低換気症候群
慢性呼吸器疾患004	4 間質性肺疾患	4 特発性間質性肺炎	85 特発性間質性肺炎
慢性呼吸器疾患005		5 先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）	229 肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）
慢性呼吸器疾患006		6 肺胞微石症	手当申請対象外
慢性呼吸器疾患007	5 線毛機能不全症候群	7 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）	340 線毛機能不全症候群（カルタゲナー（Kartagener）症候群を含む。）
慢性呼吸器疾患008	6 嚢胞性線維症	8 嚢胞性線維症	299 嚢胞性線維症
慢性呼吸器疾患009	7 気管支拡張症	9 気管支拡張症	手当申請対象外
慢性呼吸器疾患010	8 特発性肺ヘモジデロシス	10 特発性肺ヘモジデロシス	
慢性呼吸器疾患011	9 慢性肺疾患	11 慢性肺疾患	
慢性呼吸器疾患012	10 閉塞性細気管支炎	12 閉塞性細気管支炎	
慢性呼吸器疾患013	11 先天性横隔膜ヘルニア	13 先天性横隔膜ヘルニア	228 閉塞性細気管支炎
慢性呼吸器疾患014	12 先天性嚢胞性肺疾患	14 先天性嚢胞性肺疾患	294 先天性横隔膜ヘルニア
			手当申請対象外

4 慢性心疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
慢性心疾患001	1 洞不全症候群	1 洞不全症候群	手当申請対象外
慢性心疾患002	2 モビッツ（Mobitz）2型ブロック	2 モビッツ（Mobitz）2型ブロック	
慢性心疾患003	3 完全房室ブロック	3 完全房室ブロック	
慢性心疾患004	4 脚ブロック	4 脚ブロック	
慢性心疾患005	5 多源性心室期外収縮	5 多源性心室期外収縮	
慢性心疾患006	6 上室頻拍	6 上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	
慢性心疾患007		7 多源性心房頻拍	
慢性心疾患008		8 6及び7に掲げるもののほか、上室頻拍	
慢性心疾患009	7 心室頻拍	9 ペラバミル感受性心室頻拍	
慢性心疾患010		10 カテコラミン誘発多形性心室頻拍	
慢性心疾患011		11 9及び10に掲げるもののほか、心室頻拍	
慢性心疾患012	8 心房粗動	12 心房粗動	
慢性心疾患013	9 心房細動	13 心房細動	
慢性心疾患014	10 心室細動	14 心室細動	
慢性心疾患015	11 QT延長症候群	15 QT延長症候群	都95 遺伝性QT延長症候群
慢性心疾患016	12 肥大型心筋症	16 肥大型心筋症	58 肥大型心筋症
慢性心疾患017	13 不整脈源性右室心筋症	17 不整脈源性右室心筋症	手当申請対象外
慢性心疾患018	14 心筋緻密化障害	18 心筋緻密化障害	57 特発性拡張型心筋症
慢性心疾患019	15 拡張型心筋症	19 拡張型心筋症	
慢性心疾患020	16 拘束型心筋症	20 拘束型心筋症	59 拘束型心筋症
慢性心疾患021	17 心室瘤	21 心室瘤	手当申請対象外
慢性心疾患022	18 心内膜線維弾性症	22 心内膜線維弾性症	
慢性心疾患023	19 心臓腫瘍	23 心臓腫瘍	
慢性心疾患024	20 慢性心筋炎	24 慢性心筋炎	
慢性心疾患025	21 慢性心膜炎	25 慢性心膜炎	
慢性心疾患026	22 収縮性心膜炎	26 収縮性心膜炎	
慢性心疾患027	23 先天性心膜欠損症	27 先天性心膜欠損症	
慢性心疾患028	24 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	28 乳児特発性僧帽弁腱索断裂	

慢性心疾患029	25	冠動脈起始異常	29	左冠動脈肺動脈起始症	手当申請対象外	
慢性心疾患030			30	右冠動脈肺動脈起始症		
慢性心疾患031			31	29及び30に掲げるもののほか、冠動脈起始異常		
慢性心疾患032	26	川崎病性冠動脈瘤	32	川崎病性冠動脈瘤		
慢性心疾患033	27	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）	33	冠動脈狭窄症（川崎病によるものを除く。）		
慢性心疾患034	28	虚血性心疾患	34	狭心症		
慢性心疾患035			35	心筋梗塞		
慢性心疾患036	29	左心低形成症候群	36	左心低形成症候群	211	左心低形成症候群
慢性心疾患037	30	単心室症	37	単心室症	210	単心室症
慢性心疾患038	31	三尖弁閉鎖症	38	三尖弁閉鎖症	212	三尖弁閉鎖症
慢性心疾患039	32	肺動脈閉鎖症	39	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
慢性心疾患040			40	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
慢性心疾患041	33	ファロー（Fallot）四徴症	41	ファロー（Fallot）四徴症	215	ファロー四徴症
慢性心疾患042	34	両大血管右室起始症	42	タウジッヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形	216	両大血管右室起始症
慢性心疾患043			43	両大血管右室起始症（タウジッヒ・ピング（Taussig-Bing）奇形を除く。）	216	両大血管右室起始症
慢性心疾患044	35	両大血管左室起始症	44	両大血管左室起始症	手当申請対象外	
慢性心疾患045	36	完全大血管転位症	45	完全大血管転位症	209	完全大血管転位症
慢性心疾患046	37	先天性修正大血管転位症	46	先天性修正大血管転位症	208	修正大血管転位症
慢性心疾患047	38	エプスタイン（Ebstein）病	47	エプスタイン（Ebstein）病	217	エプスタイン病
慢性心疾患048	39	総動脈幹遺残症	48	総動脈幹遺残症	207	総動脈幹遺残症
慢性心疾患049	40	大動脈肺動脈窓	49	大動脈肺動脈窓	手当申請対象外	
慢性心疾患050	41	三心房心	50	三心房心		
慢性心疾患051	42	動脈管開存症	51	動脈管開存症		
慢性心疾患052	43	心房中隔欠損症	52	単心房症		
慢性心疾患053			53	二次孔型心房中隔欠損症		
慢性心疾患054			54	静脈洞型心房中隔欠損症		
慢性心疾患055			55	不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）		
慢性心疾患056	44	完全型房室中隔欠損症	56	完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）		
慢性心疾患057	45	心室中隔欠損症	57	心室中隔欠損症		
慢性心疾患058	46	肺静脈還流異常症	58	総肺静脈還流異常症		
慢性心疾患059			59	部分肺静脈還流異常症		
慢性心疾患060	47	肺静脈狭窄症	60	肺静脈狭窄症	313	先天性肺静脈狭窄症
慢性心疾患061	48	左室右房交通症	61	左室右房交通症	手当申請対象外	
慢性心疾患062	49	右室二腔症	62	右室二腔症		
慢性心疾患063	50	肺動脈弁下狭窄症	63	肺動脈弁下狭窄症		
慢性心疾患064	51	大動脈弁下狭窄症	64	大動脈弁下狭窄症		
慢性心疾患065	52	肺動脈狭窄症	65	肺動脈弁上狭窄症		
慢性心疾患066			66	末梢性肺動脈狭窄症		
慢性心疾患067	53	肺動脈弁欠損	67	肺動脈弁欠損		
慢性心疾患068	54	肺動脈上行大動脈起始症	68	肺動脈上行大動脈起始症		
慢性心疾患069	55	一側肺動脈欠損	69	一側肺動脈欠損		
慢性心疾患070	56	大動脈狭窄症	70	大動脈縮窄症		
慢性心疾患071			71	大動脈縮窄複合		
慢性心疾患072			72	大動脈弁上狭窄症		
慢性心疾患073			73	ウィリアムズ（Williams）症候群	179	ウィリアムズ症候群
慢性心疾患074	57	大動脈弓閉塞症	74	70から73までに掲げるもののほか、大動脈狭窄症	手当申請対象外	
慢性心疾患075			75	大動脈弓離断複合		
慢性心疾患076			76	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）		
慢性心疾患077	58	血管輪	77	重複大動脈弓症	手当申請対象外	
慢性心疾患078			78	左肺動脈右肺動脈起始症		
慢性心疾患079			79	77及び78に掲げるもののほか、血管輪		
慢性心疾患080	59	大動脈瘤	80	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	手当申請対象外	
慢性心疾患081			81	大動脈瘤（バルサルバ洞動脈瘤を除く。）		
慢性心疾患082			82	肺動静脈瘻		
慢性心疾患083	60	動静脈瘻	83	冠動脈瘻		
慢性心疾患084			84	82及び83に掲げるもののほか、動静脈瘻		
慢性心疾患085	61	肺動脈性肺高血圧症	85	肺動脈性肺高血圧症	86	肺動脈性肺高血圧症
慢性心疾患086	62	慢性肺性心	86	慢性肺性心	手当申請対象外	
慢性心疾患087	63	心臓弁膜症	87	三尖弁狭窄症	311	先天性三尖弁狭窄症
慢性心疾患088			88	三尖弁閉鎖不全症	手当申請対象外	
慢性心疾患089			89	僧帽弁狭窄症	312	先天性僧帽弁狭窄症
慢性心疾患090			90	僧帽弁閉鎖不全症	手当申請対象外	
慢性心疾患091			91	肺動脈弁狭窄症		
慢性心疾患092			92	肺動脈弁閉鎖不全症		
慢性心疾患093			93	大動脈弁狭窄症		
慢性心疾患094			94	大動脈弁閉鎖不全症	189	無脾症候群
慢性心疾患095	64	僧帽弁弁上輪	95	僧帽弁弁上輪		
慢性心疾患096	65	内臓錯位症候群	96	無脾症候群	188	多脾症候群
慢性心疾患097			97	多脾症候群		
慢性心疾患098	66	フォンタン（Fontan）術後症候群	98	フォンタン（Fontan）術後症候群	210	単心室症、左心低形成症候群、三尖弁閉鎖症、心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

5 内分泌疾患

疾病略称	大分類		細分類	該当難病名	
内分泌疾患001	1	下垂体機能低下症	1 先天性下垂体機能低下症	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患002			2 後天性下垂体機能低下症	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患003	2	下垂体性巨人症	3 下垂体性巨人症	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
内分泌疾患004	3	先端巨大症	4 先端巨大症	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
内分泌疾患005	4	成長ホルモン分泌不全性低身長症	5 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患006			6 成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患007	5	成長ホルモン不応症候群	7 インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症	手当申請対象外	
内分泌疾患008			8 成長ホルモン不応症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）		
内分泌疾患009	6	高プロラクチン血症	9 高プロラクチン血症	74	下垂体性PRL分泌亢進症
内分泌疾患010	7	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10 抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	72	下垂体性ADH分泌異常症
内分泌疾患011	8	尿崩症	11 中枢性尿崩症	72	下垂体性ADH分泌異常症
内分泌疾患012			12 口渴中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	手当申請対象外	
内分泌疾患013			13 腎性尿崩症	225	先天性腎性尿崩症
内分泌疾患014	9	中枢性塩喪失症候群	14 中枢性塩喪失症候群	手当申請対象外	
内分泌疾患015	10	甲状腺機能亢進症	15 バセドウ（Basedow）病		
内分泌疾患016			16 甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	73	下垂体性TSH分泌亢進症
内分泌疾患017	11	甲状腺機能低下症	17 異所性甲状腺	手当申請対象外	
内分泌疾患018			18 無甲状腺症		
内分泌疾患019			19 甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患020			20 17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	手当申請対象外	
内分泌疾患021			21 橋本病		
内分泌疾患022			22 萎縮性甲状腺炎		
内分泌疾患023			23 21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症		
内分泌疾患024			24 甲状腺ホルモン不応症	80	甲状腺ホルモン不応症
内分泌疾患025			25 腺腫様甲状腺腫	手当申請対象外	
内分泌疾患026			26 副甲状腺機能亢進症		
内分泌疾患027	15	副甲状腺機能低下症	27 副甲状腺欠損症	235	副甲状腺機能低下症
内分泌疾患028			28 副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	235	副甲状腺機能低下症
内分泌疾患029	16	自己免疫性多内分泌腺症候群	29 自己免疫性多内分泌腺症候群1型	手当申請対象外	
内分泌疾患030			30 自己免疫性多内分泌腺症候群2型		
内分泌疾患031	17	偽性副甲状腺機能低下症	31 偽性偽性副甲状腺機能低下症	手当申請対象外	
内分泌疾患032			32 偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	236	偽性副甲状腺機能低下症
内分泌疾患033	18	クッシング（Cushing）症候群	33 クッシング（Cushing）病	75	クッシング病
内分泌疾患034			34 異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	手当申請対象外	
内分泌疾患035			35 副腎腺腫		
内分泌疾患036			36 副腎皮質結節性過形成		
内分泌疾患037			37 33から36までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群		
内分泌疾患038	19	慢性副腎皮質機能低下症	38 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患039			39 副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症
内分泌疾患040			40 先天性副腎低形成症	82	先天性副腎低形成症
内分泌疾患041			41 グルココルチコイド抵抗症	手当申請対象外	
内分泌疾患042			42 38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	83	アジソン病
内分泌疾患043	20	アルドステロン症	43 アルドステロン症	手当申請対象外	
内分泌疾患044	21	見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	44 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）		
内分泌疾患045	22	リドル（Liddle）症候群	45 リドル（Liddle）症候群		
内分泌疾患046	23	低アルドステロン症	46 低レニン性低アルドステロン症		
内分泌疾患047			47 アルドステロン合成酵素欠損症		
内分泌疾患048			48 46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症		
内分泌疾患049	24	偽性低アルドステロン症	49 偽性低アルドステロン症		
内分泌疾患050	25	先天性副腎過形成症	50 リポイド副腎過形成症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
内分泌疾患051			51 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
内分泌疾患052			52 11β-水酸化酵素欠損症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
内分泌疾患053			53 17α-水酸化酵素欠損症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
内分泌疾患054			54 21-水酸化酵素欠損症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
内分泌疾患055			55 P450酸化還元酵素欠損症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
内分泌疾患056			56 50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症	手当申請対象外	
内分泌疾患057	26	思春期早発症	57 ゴナドトロピン依存性思春期早発症	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
内分泌疾患058			58 ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	手当申請対象外	
内分泌疾患059	27	エストロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	59 エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）		
内分泌疾患060	28	アンドロゲン過剰症（思春期早発症を除く。）	60 アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）		
内分泌疾患061	29	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61 カルマン（Kallmann）症候群	78	下垂体前葉機能低下症
内分泌疾患062			62 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	78	下垂体前葉機能低下症

内分泌疾患063	30	高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63	精巢形成不全	180	ATR-X症候群
内分泌疾患064			64	卵巣形成不全	手当申請対象外	
内分泌疾患065			65	63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症		
内分泌疾患066	31	性分化疾患	66	卵巣性性分化疾患		
内分泌疾患067			67	混合性性腺異形成症		
内分泌疾患068			68	5 α -還元酵素欠損症		
内分泌疾患069			69	17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症		
内分泌疾患070			70	アンドロゲン不応症		
内分泌疾患071	32	消化管ホルモン産生腫瘍	71	46,XY性分化疾患	310	先天異常症候群
内分泌疾患072			72	46,XX性分化疾患	手当申請対象外	
内分泌疾患073			73	VIP産生腫瘍		
内分泌疾患074	33	グルカゴノーマ	74	ガストリノーマ		
内分泌疾患075			75	カルチノイド症候群		
内分泌疾患076	34	高インスリン血性低血糖症	76	グルカゴノーマ		
内分泌疾患077			77	インスリノーマ		
内分泌疾患078			78	先天性高インスリン血症		
内分泌疾患079	35	ビタミンD依存性くる病	79	77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症		
内分泌疾患080			80	ビタミンD依存性くる病	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症
内分泌疾患081	36	ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
内分泌疾患082			82	原発性低リン血症性くる病	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
内分泌疾患083	37	原発性低リン血症性くる病	83	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	265	脂肪萎縮症
内分泌疾患084	38	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	84	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	手当申請対象外	
内分泌疾患085			85	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）		
内分泌疾患086			86	84及び85に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍		
内分泌疾患087	39	多発性内分泌腫瘍	87	多嚢胞性卵巣症候群		
内分泌疾患088	40	多嚢胞性卵巣症候群	88	ターナー（Turner）症候群	193	ブラダー・ウィリ症候群
内分泌疾患089			89	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群		
内分泌疾患090			90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群		
内分泌疾患091			91	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	195	ヌーナン症候群
内分泌疾患092			92	ヌーナン（Noonan）症候群		
内分泌疾患093	41	内分泌疾患を伴うその他の症候群	93	バレット・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	手当申請対象外	
内分泌疾患094			94	バレット・ビードル（Bardet-Biedl）症候群		

6 膠原病

疾病略称	大分類		細分類		該当難病名	
膠原病001	1	膠原病疾患	1	若年性特発性関節炎	107271	若年性特発性関節炎、強直性脊椎炎
膠原病002			2	全身性エリテマトーデス	49	全身性エリテマトーデス
膠原病003			3	皮膚筋炎／多発性筋炎	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
膠原病004			4	シェーグレン（Sjogren）症候群	53	シェーグレン症候群
膠原病005			5	抗リン脂質抗体症候群	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
膠原病006	2	血管炎症候群	6	ベーチェット（Behcet）病	56	ベーチェット病
膠原病007			7	高安動脈炎（大動脈炎症候群）	40	高安動脈炎
膠原病008			8	多発血管炎性肉芽腫症	44	多発血管炎性肉芽腫症
膠原病009			9	結節性多発血管炎（結節性多発動脈炎）	42	結節性多発動脈炎
膠原病010			10	顕微鏡的多発血管炎	43	顕微鏡的多発血管炎
膠原病011	3	再発性多発軟骨炎	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
膠原病012			12	再発性多発軟骨炎	55	再発性多発軟骨炎
膠原病013	4	皮膚・結合組織疾患	13	全身性強皮症	51	全身性強皮症
膠原病014			14	混合性結合組織病	52	混合性結合組織病
膠原病015	5	自己炎症性疾患	15	家族性地中海熱	266	家族性地中海熱
膠原病016			16	クリオピリン関連周期熱症候群	106	クリオピリン関連周期熱症候群
膠原病017			17	TNF受容体関連周期性症候群	108	TNF受容体関連周期性症候群
膠原病018			18	ブラウ（Blau）症候群／若年発症サルコイドーシス	110	ブラウ症候群
膠原病019			19	中條・西村症候群	268	中條・西村症候群
膠原病020			20	高IgD症候群（メハロン酸キナーゼ欠損症）	267	高IgD症候群
膠原病021			21	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
膠原病022			22	慢性再発性多発性骨髄炎	270	慢性再発性多発性骨髄炎
膠原病023			23	インターロイキンⅠ受容体拮抗分子欠損症	手当申請対象外	
膠原病024			24	15から23までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	325	遺伝性自己炎症疾患
膠原病			※	※乳児発症STING関連血管炎	345	乳児発症STING関連血管炎

7 糖尿病

疾病略称	大分類		細分類		該当難病名	
糖尿病001	1	糖尿病	1	1型糖尿病	手当申請対象外	
糖尿病002			2	2型糖尿病		
糖尿病003			3	若年発症成人型糖尿病（MODY）		
糖尿病004			4	新生児糖尿病		
糖尿病005			5	インスリン受容体異常症		
糖尿病006			6	脂肪萎縮性糖尿病	265	脂肪萎縮症
糖尿病007			7	1から6までに掲げるもののほか、糖尿病	233	ウォルフラム症候群

8 先天性代謝異常症

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
先天性代謝異常001	1 アミノ酸代謝異常症	1 フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	240 フェニルケトン尿症
先天性代謝異常002		2 高チロシン血症1型	241 高チロシン血症1型
先天性代謝異常003		3 高チロシン血症2型	242 高チロシン血症2型
先天性代謝異常004		4 高チロシン血症3型	243 高チロシン血症3型
先天性代謝異常005		5 高プロリン血症	手当申請対象外
先天性代謝異常006		6 フロリダーゼ欠損症	
先天性代謝異常007		7 メーブルシロップ尿症	244 メーブルシロップ尿症
先天性代謝異常008		8 ホモシスチン尿症	337 ホモシスチン尿症
先天性代謝異常009		9 高メチオニン血症	手当申請対象外
先天性代謝異常010		10 非ケトーシス型高グリシン血症	
先天性代謝異常011		11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	251 尿素サイクル異常症
先天性代謝異常012		12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症	251 尿素サイクル異常症
先天性代謝異常013		13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	251 尿素サイクル異常症
先天性代謝異常014		14 アルギニコバク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	251 尿素サイクル異常症
先天性代謝異常015		15 アルギニコバク酸尿症	251 尿素サイクル異常症
先天性代謝異常016		16 高アルギニン血症	251 尿素サイクル異常症
先天性代謝異常017		17 シトルリン欠損症	318 シトルリン欠損症
先天性代謝異常018		18 高オルニチン血症	251,318 尿素サイクル異常症、シトルリン欠損症
先天性代謝異常019		19 ハートナップ（Hartnup）病	手当申請対象外
先天性代謝異常020		20 リジン尿性蛋白不耐症	
先天性代謝異常021		21 シスチン尿症	手当申請対象外
先天性代謝異常022		22 1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	
先天性代謝異常023	2 有機酸代謝異常症	23 メチルマロン酸血症	246 メチルマロン酸血症
先天性代謝異常024		24 プロピオン酸血症	245 プロピオン酸血症
先天性代謝異常025		25 β -ケトチオラーゼ欠損症	322 β -ケトチオラーゼ欠損症
先天性代謝異常026		26 イソ吉草酸血症	247 イソ吉草酸血症
先天性代謝異常027		27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	手当申請対象外
先天性代謝異常028		28 メチルグルタコン酸尿症	
先天性代謝異常029		29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	手当申請対象外
先天性代謝異常030		30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症	
先天性代謝異常031		31 スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	
先天性代謝異常032		32 複合カルボキシラーゼ欠損症	
先天性代謝異常033		33 グルタル酸血症1型	255 複合カルボキシラーゼ欠損症
先天性代謝異常034		34 グルタル酸血症2型	249 グルタル酸血症1型
先天性代謝異常035		35 原発性高シュウ酸尿症	250 グルタル酸血症2型
先天性代謝異常036		36 アルカプトン尿症	234 ベルオキシノーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）
先天性代謝異常037		37 グリセロール尿症	手当申請対象外
先天性代謝異常038		38 先天性胆汁酸代謝異常症	
先天性代謝異常039		39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	263 脳髄黄色腫症
先天性代謝異常040		40 全身性カルニチン欠損症	手当申請対象外
先天性代謝異常041		41 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症	
先天性代謝異常042	3 脂肪酸代謝異常症	42 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症	316 カルニチン回路異常症
先天性代謝異常043		43 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	316 カルニチン回路異常症
先天性代謝異常044		44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	316 カルニチン回路異常症
先天性代謝異常045		45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	344 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
先天性代謝異常046		46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	手当申請対象外
先天性代謝異常047		47 三頭酵素欠損症	
先天性代謝異常048		48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	317 三頭酵素欠損症
先天性代謝異常049		49 40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	手当申請対象外
先天性代謝異常050		50 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	
先天性代謝異常051	4 ミトコンドリア病	51 ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常052		52 フマラーゼ欠損症	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常053		53 スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常054		54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常055		55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常056		56 ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS及びMERRFを含む。）	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常057		57 ミトコンドリアDNA欠失（カーンス・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常058		58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病	21 ミトコンドリア病
先天性代謝異常059		59 遺伝性フルクトース不耐症	手当申請対象外
先天性代謝異常060		60 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	
先天性代謝異常061	5 糖質代謝異常症	61 ガラクトキナーゼ欠損症	手当申請対象外
先天性代謝異常062		62 ウリジニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症	
先天性代謝異常063		63 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	
先天性代謝異常064		64 ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	
			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

先天性代謝異常065	5	糖質代謝異常症	65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病O型）	256,257	筋型糖原病、肝型糖原病
先天性代謝異常066			66	糖原病I型	257	肝型糖原病
先天性代謝異常067			67	糖原病III型	256,257	筋型糖原病、肝型糖原病
先天性代謝異常068			68	糖原病IV型	256,257	筋型糖原病、肝型糖原病
先天性代謝異常069			69	糖原病V型	256	筋型糖原病
先天性代謝異常070			70	糖原病VI型	257	肝型糖原病
先天性代謝異常071			71	糖原病VII型	256	筋型糖原病
先天性代謝異常072			72	糖原病IX型	256,257	筋型糖原病、肝型糖原病
先天性代謝異常073			73	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	248	グルコーストランスポーター1欠損症
先天性代謝異常074			74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	256	筋型糖原病
先天性代謝異常075	6	ライソゾーム病	75	ムコ多糖症I型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常076			76	ムコ多糖症II型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常077			77	ムコ多糖症III型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常078			78	ムコ多糖症IV型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常079			79	ムコ多糖症VI型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常080			80	ムコ多糖症VII型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常081			81	フコシドーシス	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常082			82	マンノシドーシス	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常083			83	アスパルチルグルコサミン尿症	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常084			84	シアリドーシス	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常085			85	ガラクトシアリドーシス	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常086			86	GM1-ガングリオシドーシス	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常087			87	GM2-ガングリオシドーシス	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常088			88	異染性白質ジストロフィー	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常089			89	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常090			90	ゴーシェ（Gaucher）病	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常091			91	ファブリー（Fabry）病	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常092			92	クラッベ（Krabbe）病	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常093			93	ファーバー（Farber）病	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常094			94	マルチプルスルファターゼ欠損症	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常095			95	ムコリビドーシスII型（I-cell病）	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常096			96	ムコリビドーシスIII型	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常097			97	ポンペ（Pompe）病	19,256	ライソゾーム病、筋型糖原病
先天性代謝異常098			98	酸性リパーゼ欠損症	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常099			99	シスチン症	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常100			100	遊離シアル酸蓄積症	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常101			101	神経セロイドリポフスチン症	19	ライソゾーム病
先天性代謝異常102			102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	19,32	ライソゾーム病、自己食空胞性ミオパチー
先天性代謝異常103	7	ベルオキシゾーム病	103	ベルオキシゾーム形成異常症	234	ベルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）
先天性代謝異常104			104	副腎白質ジストロフィー	20	副腎白質ジストロフィー
先天性代謝異常105			105	レフサム（Refsum）病	221	網膜色素変性症、ベルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）
先天性代謝異常106			106	103、105までに掲げるもののほか、ベルオキシゾーム病	234	ベルオキシゾーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）
先天性代謝異常107	8	金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病	171	ウィルソン病
先天性代謝異常108			108	メンケス（Menkes）病	169	メンケス病
先天性代謝異常109			109	オクシビタル・ホーン症候群	170	オクシビタル・ホーン症候群
先天性代謝異常110			110	無セルロプラスミン血症	120	遺伝性ジストニア
先天性代謝異常111			111	亜硫酸酸化酵素欠損症	手当申請対象外	
先天性代謝異常112			112	先天性腸性肢端皮膚炎		
先天性代謝異常113			113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症		
先天性代謝異常114			114	ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）		
先天性代謝異常115			115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症		
先天性代謝異常116			116	キサンチン尿症		
先天性代謝異常117			117	尿酸トランスポーター異常症		
先天性代謝異常118			118	オロト酸尿症		
先天性代謝異常119	9	プリンピリミジン代謝異常症	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症		
先天性代謝異常120			120	先天性葉酸吸収不全症	253	先天性葉酸吸収不全
先天性代謝異常121	10	ビタミン代謝異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	手当申請対象外	
先天性代謝異常122	11	神経伝達物質異常症	122	ピオプテリン代謝異常症	319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症
先天性代謝異常123			123	チロシン水酸化酵素欠損症	手当申請対象外	
先天性代謝異常124			124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
先天性代謝異常125			125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	手当申請対象外	
先天性代謝異常126			126	GABAアミノ基転移酵素欠損症		
先天性代謝異常127			127	コハク酸セミアルデヒド脱水酵素欠損症		
先天性代謝異常128			128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症		

先天性代謝異常129	12	脂質代謝異常症	129	原発性高カリモクロン血症	262	原発性高カリモクロン血症
先天性代謝異常130			130	家族性高コレステロール血症	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
先天性代謝異常131			131	家族性複合型高脂血症	手当申請対象外	
先天性代謝異常132			132	無β-リポタンパク血症	264	無βリポタンパク血症
先天性代謝異常133			133	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症	259	レシチンコレステロールアシルトランス
先天性代謝異常134	13	結合組織異常症	134	129、130、132、133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	261	フェラーゼ欠損症、タンジール病
先天性代謝異常135			135	エーラス・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群	260	システロール血症
先天性代謝異常136			136	リポイドタンパク症	168	エーラス・ダンロス症候群
先天性代謝異常137			137	135から136までに掲げるもののほか、結合組織異常症	手当申請対象外	
先天性代謝異常138	14	α1-アンチトリプシン欠損症	138	α1-アンチトリプシン欠損症	231	α1-アンチトリプシン欠乏症

9 血液疾患

疾病略称	大分類		細分類		該当難病名	
血液疾患001	1	巨赤芽球形貧血	1	巨赤芽球形貧血	手当申請対象外	
血液疾患002	2	赤芽球形	2	後天性赤芽球形	283	後天性赤芽球形
血液疾患003			3	先天性赤芽球形(ダイヤモンド・ブラックファン(Diamond-Blackfan)貧血)	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
血液疾患004	3	先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	282	先天性赤血球形成異常性貧血
血液疾患005	4	鉄芽球形貧血	5	鉄芽球形貧血	286	遺伝性鉄芽球形貧血
血液疾患006	5	無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	手当申請対象外	
血液疾患007	6	自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	61	自己免疫性溶血性貧血
血液疾患008			8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	61	自己免疫性溶血性貧血
血液疾患009			9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血(ALHAを含む。)	61	自己免疫性溶血性貧血
血液疾患010	7	発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
血液疾患011	8	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	手当申請対象外	
血液疾患012			12	口唇赤血球症		
血液疾患013			13	鎌状赤血球症		
血液疾患014			14	不安定ヘモグロビン症		
血液疾患015			15	サラセミア	180	ATR-X症候群
血液疾患016			16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症	手当申請対象外	
血液疾患017			17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血		
血液疾患018			18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血		
血液疾患019	9	溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	19	溶血性貧血(脾機能亢進症によるものに限る。)	手当申請対象外	
血液疾患020	10	微小血管障害性溶血性貧血	20	微小血管障害性溶血性貧血	手当申請対象外	
血液疾患021	11	真性多血症	21	真性多血症		
血液疾患022	12	家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症		
血液疾患023	13	血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	63	特発性血小板減少性紫斑病
血液疾患024			24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	63	特発性血小板減少性紫斑病
血液疾患025	14	血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	64	血栓性血小板減少性紫斑病
血液疾患026	15	血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	26	血小板減少症(脾機能亢進症によるものに限る。)	手当申請対象外	
血液疾患027	16	先天性骨髓不全症候群	27	先天性無巨核球形血小板減少症	285	
血液疾患028			28	ファンコニ(Fanconi)貧血		
血液疾患029	17	周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	63	特発性血小板減少性紫斑病
血液疾患030	18	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症	30	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常症	手当申請対象外	
血液疾患031	19	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症		
血液疾患032	20	血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ(Bernard-Soulier)症候群		
血液疾患033			33	血小板無力症		
血液疾患034			34	血小板放出機構異常症		
血液疾患035			35	32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症		
血液疾患036	21	先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患037			37	先天性プロトロンビン欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患038			38	第Ⅴ因子欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患039			39	第Ⅶ因子欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患040			40	血友病A	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患041			41	血友病B	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患042			42	第Ⅹ因子欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患043			43	第Ⅺ因子欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患044			44	第Ⅻ因子欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患045			45	第ⅩⅢ因子欠乏症	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患046			46	フォンウィルブラント(von Willebrand)病	都99	先天性血液凝固因子欠乏症等
血液疾患047			47	36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	手当申請対象外	
血液疾患048	22	先天性プロテインC欠乏症	48	先天性プロテインC欠乏症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
血液疾患049	23	先天性プロテインS欠乏症	49	先天性プロテインS欠乏症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
血液疾患050	24	先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	327	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)
血液疾患051	25	骨髓線維症	51	骨髓線維症	都80	原発性骨髓線維症
血液疾患052	26	再生不良性貧血	52	再生不良性貧血	60	再生不良性貧血

10 免疫疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
免疫疾患001	1 複合免疫不全症	1 X連鎖重症複合免疫不全症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患002		2 細網異形成症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患003		3 アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患004		4 オーマン（Omenn）症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患005		5 プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患006		6 CD8欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患007		7 ZAP-70欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患008		8 MHCクラスⅠ欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患009		9 MHCクラスⅡ欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患010		10 1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患011	2 免疫不全を伴う特徴的な症候群	11 ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患012		12 毛細血管拡張性運動失調症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患013		13 ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患014		14 ブルーム（Bloom）症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患015		15 ICF症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患016		16 PMS2異常症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患017		17 RIDDLE症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患018		18 シムケ（Schimke）症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患019		19 胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群）	65 原発性免疫不全症候群、22q11.2欠失症候群
免疫疾患020		20 高IgE症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患021		21 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患022		22 先天性角化異常症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患023	3 液性免疫不全を主とする疾患	23 X連鎖無ガンマグロブリン血症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患024		24 分類不能型免疫不全症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患025		25 高IgM症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患026		26 IgGサブクラス欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患027		27 選択的IgA欠損	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患028		28 特異抗体産生不全症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患029		29 乳児一過性低ガンマグロブリン血症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患030		30 23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患031	4 免疫調節障害	31 チェティアック・東（Chediak-Higashi）症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患032		32 X連鎖リンパ増殖症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患033		33 自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患034		34 31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患035	5 原発性食細胞機能不全症および欠損症	35 重症先天性好中球減少症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患036		36 周期性好中球減少症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患037		37 35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患038		38 白血球接着不全症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患039		39 ショッパマン・ダイヤモンド（Shwachman-Diamond）症候群	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患040		40 慢性肉芽腫症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患041		41 ミエロペルオキシダーゼ欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患042		42 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患043		43 38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患044		44 免疫不全を伴う無汗性外胚形成異常症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患045	6 自然免疫異常	45 IRAK4欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患046		46 MyD88欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患047		47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患048		48 44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患049	7 先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患050		50 遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患051		51 49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	65 原発性免疫不全症候群
免疫疾患052	8 好酸球増加症	52 好酸球増加症	98 好酸球性消化管疾患
免疫疾患053	9 慢性活動性EBウイルス感染症	53 慢性活動性EBウイルス感染症	手当申請対象外
免疫疾患054	10 後天性免疫不全症	54 後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	
免疫疾患055	10 後天性免疫不全症	55 後天的な免疫系障害による免疫不全症	65 原発性免疫不全症候群、肺胞蛋白症219（自己免疫性/先天性）
免疫疾患056	11 慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	手当申請対象外

1.1 神経・筋疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
神経・筋疾患001	1 脊髄髄膜瘤	1 髄膜脳瘤	手当申請対象外
神経・筋疾患002		2 脊髄髄膜瘤	118 脊髄髄膜瘤
神経・筋疾患003		3 脊髄脂肪腫	117 脊髄空洞症
神経・筋疾患004	2 仙尾部奇形腫	4 仙尾部奇形腫	手当申請対象外
神経・筋疾患005	3 脳形成障害	5 滑脳症	137 限局性皮質異形成、神経細胞移動異常138 症
神経・筋疾患006		6 裂脳症	138 神経細胞移動異常症
神経・筋疾患007		7 全前脳胞症	78 下垂体前葉機能低下症
神経・筋疾患008		8 中隔視神経形成異常症（ドモルシア（De Morsier）症候群）	78 下垂体前葉機能低下症、中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群
神経・筋疾患009		9 ダンディー・ウォーカー（Dandy-Walker）症候群	手当申請対象外
神経・筋疾患010		10 先天性水頭症	
神経・筋疾患011		11 巨脳症-毛細血管奇形症候群	
神経・筋疾患012		12 CASK異常症	
神経・筋疾患013		13 片側巨脳症	136 片側巨脳症
神経・筋疾患		※ 限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成
神経・筋疾患014	4 ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	14 ジュベール（Joubert）症候群関連疾患	177 ジュベール症候群関連疾患
神経・筋疾患015	5 レット（Rett）症候群	15 レット（Rett）症候群	156 レット症候群
神経・筋疾患016	6 神経皮膚症候群	16 結節性硬化症	89,158 リンパ脈管筋腫症、結節性硬化症
神経・筋疾患017		17 神経皮膚黒色症	都83 母斑症（指定難病を除く）
神経・筋疾患018		18 ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）	都83 母斑症（指定難病を除く）
神経・筋疾患019		19 フォンヒッペル・リンドウ（von Hippel-Lindau）病	都83 母斑症（指定難病を除く）
神経・筋疾患020		20 スタージ・ウェーバー（Sturge-Weber）症候群	157 スタージ・ウェーバー症候群
神経・筋疾患021	7 早老症	21 ウェルナー（Werner）症候群	191 ウェルナー症候群
神経・筋疾患022		22 コケイン（Cockayne）症候群	192 コケイン症候群
神経・筋疾患023		23 ハッチンソン・ギルフォード症候群	333 ハッチンソン・ギルフォード症候群
神経・筋疾患024	8 遺伝子異常による白質脳症	24 カナバン（Canavan）病	307 カナバン病
神経・筋疾患025		25 アレキサンダー（Alexander）病	131 アレキサンダー病
神経・筋疾患026		26 先天性大脳白質形成不全病	139 先天性大脳白質形成不全症
神経・筋疾患027		27 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	308 進行性白質脳症
神経・筋疾患028		28 白質消失病	308 進行性白質脳症
神経・筋疾患029	9 ATR-X症候群	29 ATR-X症候群	180 ATR-X症候群
神経・筋疾患030	10 脆弱X症候群	30 脆弱X症候群	206 脆弱X症候群
神経・筋疾患031	11 DDX3X関連神経発達異常症	31 DDX3X関連神経発達異常症	手当申請対象外
神経・筋疾患032	12 糖蛋白代謝障害	32 先天性グリコシル化異常症	
神経・筋疾患033		33 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	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
神経・筋疾患034	13 脳クレアチン欠乏症候群	34 脳クレアチン欠乏症候群	334 脳クレアチン欠乏症候群
神経・筋疾患035	14 頭蓋骨縫合早期癒合症	35 非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	手当申請対象外
神経・筋疾患036		36 アペール（Apert）症候群	182 アペール症候群
神経・筋疾患037		37 クルーゾン（Crouzon）病	181 クルーゾン症候群
神経・筋疾患038		38 35から37までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨縫合早期癒合症	183 ファイファー症候群、アントレー・ピクスラー症候群
神経・筋疾患039	15 もやもや病	39 もやもや病	22 もやもや病
神経・筋疾患040	16 脳動静脈奇形	40 脳動静脈奇形	手当申請対象外
神経・筋疾患041	17 海綿状血管腫（脳脊髄）	41 海綿状血管腫（脳脊髄）	
神経・筋疾患042	18 脊髄性筋萎縮症	42 脊髄性筋萎縮症	3 脊髄性筋萎縮症
神経・筋疾患043	19 先天性ニューロパチー	43 先天性無痛無汗症	130 先天性無痛無汗症
神経・筋疾患044		44 遺伝性運動感覚ニューロパチー	10 シャルコー・マリー・トゥース病
神経・筋疾患045	20 筋ジストロフィー	45 デュシェンヌ（Duchenne）型筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患046		46 エメリー・ドレイフス（Emery-Dreifuss）型筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患047		47 肢帯型筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患048		48 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患049		49 福山型先天性筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患050		50 メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患051		51 ウルリヒ（Ulrich）型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	29,31 ウルリヒ病、ベスレミアオパチー、筋ジストロフィー
神経・筋疾患052	21 先天性ミオパチー	52 45から51までに掲げるもののほか、筋ジストロフィー	113 筋ジストロフィー
神経・筋疾患053		53 ミオチューブラーミオパチー	111 先天性ミオパチー
神経・筋疾患054		54 先天性筋線維不均等症	111 先天性ミオパチー
神経・筋疾患055		55 ネマリニンミオパチー	111 先天性ミオパチー
神経・筋疾患056		56 セントラルコア病	111 先天性ミオパチー
神経・筋疾患057		57 マルチコア病	111 先天性ミオパチー
神経・筋疾患058		58 ミニコア病	111 先天性ミオパチー
神経・筋疾患059	22 シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	59 53から58までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー	32 自己食食空胞性ミオパチー、先天性ミオパチー
神経・筋疾患060		60 シュワルツ・ヤンペル（Schwartz-Jampel）症候群	33 シュワルツ・ヤンペル症候群

神経・筋疾患061	23	難治てんかん脳症	61	乳児重症ミオクロニーてんかん	140	ドラベ症候群
神経・筋疾患062			62	点頭てんかん（ウエスト（West）症候群）	135	アイカルディ症候群、ウエスト症候群、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
神経・筋疾患063			63	レノックス・ガストー（Lennox-Gastaut）症候群	144	レノックス・ガストー症候群
神経・筋疾患064			64	アイカルディ（Aicardi）症候群	135	アイカルディ症候群
神経・筋疾患065			65	大田原症候群	146	大田原症候群
神経・筋疾患066			66	環状20番染色体症候群	150	環状20番染色体症候群
神経・筋疾患067			67	GRIN2B関連神経発達異常症	手当申請対象外	
神経・筋疾患068			68	視床下部過誤腫症候群		
神経・筋疾患069			69	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
神経・筋疾患070			70	早期ミオクロニー脳症	147	早期ミオクロニー脳症
神経・筋疾患071			71	PCDH19関連症候群	152	PCDH19関連症候群
神経・筋疾患072			72	PURA関連神経発達異常症	343	PURA関連神経発達異常症
神経・筋疾患073			73	ミオクロニー欠伸てんかん	142	ミオクロニー欠伸てんかん
神経・筋疾患074			74	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
神経・筋疾患075			75	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
神経・筋疾患076	24	ビタミンB6依存性てんかん	76	ビタミンB6依存性てんかん	手当申請対象外	
神経・筋疾患077	25	早産児ビリルビン脳症	77	早産児ビリルビン脳症		
神経・筋疾患078	26	進行性ミオクロヌスてんかん	78	ウンフェルリヒト・ルントボルク（Unverricht-Lundborg）病	309	進行性ミオクロヌスてんかん
神経・筋疾患079			79	ラフォア（Lafora）病	309	進行性ミオクロヌスてんかん
神経・筋疾患080	27	脊髄小脳変性症	80	脊髄小脳変性症	18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）
神経・筋疾患081	28	小児交互性片麻痺	81	小児交互性片麻痺	手当申請対象外	
神経・筋疾患082	29	変形性筋ジストニー	82	変形性筋ジストニー	120	遺伝性ジストニア
神経・筋疾患083			83	瀬川病	120	遺伝性ジストニア
神経・筋疾患084			84	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	9,120	神経有棘赤血球症、遺伝性ジストニア
神経・筋疾患085	30	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	85	乳児神経軸索ジストロフィー	120	遺伝性ジストニア
神経・筋疾患086			86	WDR45関連神経変性症	手当申請対象外	
神経・筋疾患087	31	乳児両側線条体壊死	87	乳児両側線条体壊死	21	ミトコンドリア病
神経・筋疾患088	32	先天性感染症	88	先天性ヘルペスウイルス感染症	手当申請対象外	
神経・筋疾患089			89	先天性風疹症候群		
神経・筋疾患090			90	先天性サイトメガロウイルス感染症		
神経・筋疾患091			91	先天性トキソプラズマ感染症		
神経・筋疾患092	33	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	92	エカルディ・グティエール（Aicardi-Goutieres）症候群	325	遺伝性自己炎症疾患
神経・筋疾患093	34	亜急性硬化性全脳炎	93	亜急性硬化性全脳炎	24	亜急性硬化性全脳炎
神経・筋疾患094	35	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	94	ラスムッセン（Rasmussen）脳炎	151	ラスムッセン脳炎
神経・筋疾患095	36	痙攣重積型急性脳症	95	痙攣重積型（二相性）急性脳症	129	痙攣重積型（二相性）急性脳症
神経・筋疾患096	37	自己免疫介在性脳炎・脳症	96	自己免疫介在性脳炎・脳症	119	アイザックス症候群
神経・筋疾患097	38	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	97	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
神経・筋疾患098	39	多発性硬化症	98	多発性硬化症	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
神経・筋疾患099	40	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	99	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパシー
神経・筋疾患100	41	重症筋無力症	100	重症筋無力症	11	重症筋無力症
神経・筋疾患		遺伝性周期性四肢麻痺	※	遺伝性高カリウム性周期性四肢麻痺	手当申請対象外	
神経・筋疾患			※	遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺		
神経・筋疾患		脊髄空洞症	※	脊髄空洞症	117	脊髄空洞症
神経・筋疾患		非ジストロフィー性ミオトニー症候群	※	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群

12 慢性消化器疾患

疾病略称	大分類		細分類		該当難病名	
慢性消化器疾患001	1	難治性下痢症	1	乳糖不耐症	手当申請対象外	
慢性消化器疾患002			2	ショ糖イソ麦芽糖分解酵素欠損症		
慢性消化器疾患003			3	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症		
慢性消化器疾患004			4	エンテロキナーゼ欠損症		
慢性消化器疾患005			5	アミラーゼ欠損症		
慢性消化器疾患006			6	リパーゼ欠損症		
慢性消化器疾患007			7	微絨毛封入体病		
慢性消化器疾患008			8	腸リンパ管拡張症		
慢性消化器疾患009	2	ポリボース	9	家族性腺腫性ポリボース		
慢性消化器疾患010			10	若年性ポリボース		
慢性消化器疾患011			11	ボイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群		
慢性消化器疾患012			12	カウデン（Cowden）症候群		
慢性消化器疾患013	3	周期性嘔吐症候群	13	周期性嘔吐症候群		
慢性消化器疾患014	4	炎症性腸疾患（自己免疫性腸症を含む。）	14	潰瘍性大腸炎	97	潰瘍性大腸炎
慢性消化器疾患015			15	クローン（Crohn）病	96	クローン病
慢性消化器疾患016			16	早期発症型炎症性腸疾患	96,97	クローン病、潰瘍性大腸炎
慢性消化器疾患017			17	自己免疫性腸症（IPEX症候群を含む。）	65	原発性免疫不全症候群
慢性消化器疾患018	5	非特異性多発性小腸潰瘍症	18	非特異性多発性小腸潰瘍症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
慢性消化器疾患019	6	急性肝不全（昏睡型）	19	急性肝不全（昏睡型）	手当申請対象外	
慢性消化器疾患020	7	免疫性肝疾患	20	新生児ヘモクロマトーシス		
慢性消化器疾患021			21	自己免疫性肝炎	95	自己免疫性肝炎
慢性消化器疾患022			22	原発性硬化性胆管炎	94	原発性硬化性胆管炎

慢性消化器疾患023	8	肝内胆汁うっ滞性疾患	23	胆道閉鎖症	296	胆道閉鎖症
慢性消化器疾患024			24	アラジール（Alagille）症候群	297	アラジール症候群
慢性消化器疾患025			25	肝内胆管減少症	手当申請対象外	
慢性消化器疾患026			26	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
慢性消化器疾患027			27	先天性多発肝内胆管拡張症（カロリ（Caroli）病）	手当申請対象外	
慢性消化器疾患028	9	肝硬変症	28	先天性胆道拡張症		
慢性消化器疾患029			29	先天性肝線維症		
慢性消化器疾患030			30	肝硬変症	93	原発性胆汁性肝硬変
慢性消化器疾患031	10	肝血行異常症	31	門脈圧亢進症（バンチ（Banti）症候群を含む。）	91	バッド・キアリ症候群、特発性門脈圧亢進症
慢性消化器疾患032			32	先天性門脈欠損症	手当申請対象外	
慢性消化器疾患033			33	門脈・肝動脈瘤		
慢性消化器疾患034	11	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	34	クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar）症候群	手当申請対象外	
慢性消化器疾患035	12	難治性肝炎	35	遺伝性肝炎	298	遺伝性肝炎
慢性消化器疾患036			36	自己免疫性肝炎	手当申請対象外	
慢性消化器疾患037	13	短腸症	37	短腸症		
慢性消化器疾患038	14	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病及び類縁疾患	38	ヒルシュスプルング（Hirschsprung）病	178	モワット・ウィルソン症候群、ヒルシュスプルング病（全結腸型/小腸型）
慢性消化器疾患039			39	慢性特発性偽性腸閉塞症	291	慢性特発性偽性腸閉塞症
慢性消化器疾患040			40	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
慢性消化器疾患041			41	腸管神経節細胞僅少症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
慢性消化器疾患042			42	肝巨大血管腫（乳幼児難治性肝血管腫）	101	腸管神経節細胞僅少症
慢性消化器疾患043	15	肝巨大血管腫	43	総排泄腔遺残	295	乳幼児肝巨大血管腫
慢性消化器疾患044	16	総排泄腔異常症	44	総排泄腔外反症	293	総排泄腔遺残
慢性消化器疾患			※	先天性食道閉鎖症	292	総排泄腔外反症
						手当申請対象外

1.3 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
染色体・遺伝子001	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1 コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群	176 コフィン・ローリー症候群
染色体・遺伝子002		2 ソトス（Sotos）症候群	194 ソトス症候群
染色体・遺伝子003		3 スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群	202 スミス・マギニス症候群
染色体・遺伝子004		4 ルビンシュタイン・ティビ（Rubinstein-Taybi）症候群	102 ルビンシュタイン・ティビ症候群
染色体・遺伝子005		5 歌舞伎症候群	187 歌舞伎症候群
染色体・遺伝子006		6 ウィーバー（Weaver）症候群	175 ウィーバー症候群
染色体・遺伝子007		7 コルネリア・デランゲ（Cornelia-de Lange）症候群	310 先天異常症候群
染色体・遺伝子008		8 ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群	手当申請対象外
染色体・遺伝子009		9 アンジェルマン（Angelman）症候群	201 アンジェルマン症候群
染色体・遺伝子010		10 5p-症候群	199 5p欠失症候群
染色体・遺伝子011		11 4p-症候群	198 4p欠失症候群
染色体・遺伝子012		12 18トリソミー症候群	手当申請対象外
染色体・遺伝子013		13 13トリソミー症候群	
染色体・遺伝子014		14 ダウン（Down）症候群	
染色体・遺伝子015		15 9から14までに掲げるもののほかの、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）	
染色体・遺伝子016		16 CFC（cardio-facio-cutaneous）症候群	103 CFC症候群
染色体・遺伝子017		17 マルファン（Marfan）症候群	167 マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群
染色体・遺伝子018		18 ロイス・ディーツ症候群	
染色体・遺伝子019		19 カムラティ・エンゲルマン症候群	手当申請対象外
染色体・遺伝子020		20 コステロ（Costello）症候群	104 コステロ症候群
染色体・遺伝子021		21 チャージ（CHARGE）症候群	105 チャージ症候群
染色体・遺伝子022		22 ハーラマン・ストライフ症候群	手当申請対象外
染色体・遺伝子023		23 色素失調症	
染色体・遺伝子024		24 アントレー・ビクスラー（Antley-Bixler）症候群	
染色体・遺伝子025		25 ファイファー（Pffifer）症候群	183 ファイファー症候群
染色体・遺伝子026		26 コフィン・シリス（Coffin-Siris）症候群	185 コフィン・シリス症候群
染色体・遺伝子027		27 シンプソン・ゴラビ・ベームル（Simpson-Golabi-Behmel）症候群	手当申請対象外
染色体・遺伝子028		28 スミス・レムリ・オピッツ（Smith-Lemli-Optiz）症候群	310 先天異常症候群
染色体・遺伝子029		29 メビウス（Moebius）症候群	133 メビウス症候群
染色体・遺伝子030		30 モワット・ウィルソン（Mowat-Wilson）症候群	178 モワット・ウィルソン症候群
染色体・遺伝子031		31 ヤング・シンプソン（Young-Simpson）症候群	196 ヤング・シンプソン症候群
染色体・遺伝子032		32 VATER症候群	173 VATER症候群
染色体・遺伝子033		33 MECP2重複症候群	339 MECP2重複症候群
染色体・遺伝子034		34 武内・小崎症候群	手当申請対象外
染色体・遺伝子035		35 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康局長の定めるものに限る。）	
染色体・遺伝子		※ 鏡・緒方症候群	
染色体・遺伝子		※ シア・ギブス症候群	
染色体・遺伝子		※ シャーフ・ヤング症候群	
染色体・遺伝子		※ トリーチャー・コリンズ症候群	
染色体・遺伝子		※ ロスムンド・トムソン症候群	
		186 ロスムンド・トムソン症候群	

1.4 皮膚疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
皮膚疾患001	1 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	1 眼皮膚白皮症（先天性白皮症）	164 眼皮膚白皮症
皮膚疾患002	2 先天性魚鱗癬	2 クラチン症性魚鱗癬（表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。）	160 先天性魚鱗癬
皮膚疾患003		3 常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く。）	160 先天性魚鱗癬
皮膚疾患004		4 道化師様魚鱗癬	160 先天性魚鱗癬
皮膚疾患005		5 ネザートン（Netherton）症候群	65,160 原発性免疫不全症候群、先天性魚鱗癬
皮膚疾患006		6 シェーグレン・ラルソン（Sjogren-Larsson）症候群	160 先天性魚鱗癬
皮膚疾患007		7 2から6までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬	160 先天性魚鱗癬
皮膚疾患008	3 表皮水疱症	8 表皮水疱症	36 表皮水疱症
皮膚疾患009	4 膿疱性乾癬（汎発型）	9 膿疱性乾癬（汎発型）	37 膿疱性乾癬（汎発型）
皮膚疾患010	5 色素性乾皮症	10 色素性乾皮症	159 色素性乾皮症
皮膚疾患011	6 レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	11 レックリングハウゼン（Recklinghausen）病（神経線維腫症Ⅰ型）	34 神経線維腫症
皮膚疾患012	7 肥厚性皮膚骨膜炎	12 肥厚性皮膚骨膜炎	165 肥厚性皮膚骨膜炎
皮膚疾患013	8 外胚葉形成不全	13 無汗性外胚葉形成不全	手当申請対象外
皮膚疾患014	9 スティーヴンス・ジョンソン症候群	14 スティーヴンス・ジョンソン症候群（中毒性表皮壊死症を含む。）	38 スティーヴンス・ジョンソン症候群、中毒性表皮壊死症
皮膚疾患015	10 限局性強皮症	15 限局性強皮症	手当申請対象外
皮膚疾患016	11 先天性ボルフィリン症	16 先天性ボルフィリン症	254 ボルフィリン症
皮膚疾患	特発性後天性全身性無汗症	※ 特発性後天性全身性無汗症	163 特発性後天性全身性無汗症

1.5 骨系統疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
骨系統疾患001	1 胸郭不全症候群	1 胸郭不全症候群	273 肋骨異常を伴う先天性側弯症
骨系統疾患002	2 骨系統疾患	2 軟骨無形成症	276 軟骨無形成症
骨系統疾患003		3 軟骨低形成症	手当申請対象外
骨系統疾患004		4 タナトフォリック骨異形成症	275 タナトフォリック骨異形成症
骨系統疾患005		5 骨形成不全症	274 骨形成不全症
骨系統疾患006		6 低ホスファターゼ症	172 低ホスファターゼ症
骨系統疾患007		7 大理石骨病	326 大理石骨病
骨系統疾患008		8 多発性軟骨性外骨腫症	手当申請対象外
骨系統疾患009		9 内軟骨腫症	
骨系統疾患010		10 Ⅱ型コラーゲン異常症関連疾患	
骨系統疾患011		11 点状軟骨異形成症（ベルオキシノーム病を除く。）	
骨系統疾患012		12 偽性軟骨無形成症	
骨系統疾患013		13 ラーゼン（Larsen）症候群	
骨系統疾患014		14 進行性骨化性線維異形成症	
骨系統疾患015		15 TRPV4異常症	341 TRPV4異常症
骨系統疾患016		16 骨硬化性疾患	手当申請対象外
骨系統疾患017		17 ビールズ症（Beals）候群	

1.6 脈管系疾患

疾病略称	大分類	細分類	該当難病名
脈管系疾患001	1 脈管奇形	1 青色ゴムまり様母斑症候群	手当申請対象外
脈管系疾患002		2 巨大静脈奇形	279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）
脈管系疾患003		3 巨大動静脈奇形	280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）
脈管系疾患004		4 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群	281 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群
脈管系疾患005		5 原発性リンパ浮腫	手当申請対象外
脈管系疾患006		6 リンパ管腫	278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）
脈管系疾患007		7 リンパ管腫症／ゴーハム病	277 リンパ管腫症／ゴーハム病
脈管系疾患008	2 遺伝性出血性末梢血管拡張症	8 遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）	227 オスラー病
脈管系疾患009	3 カサバハ・メリット症候群	9 カサバハ・メリット（Kasabach-Merritt）現象（症候群）	手当申請対象外

※の13疾病は、令和7年4月1日より追加となりました。作成時点で通し番号が不明のため空欄としています。