

別表 指定の難病一覧（難病法疾病）  
令和6年4月1日現在

あ	アイカディ症候群	
	アイザックス症候群	
	亜急性硬化性全脳炎	
	悪性関節リウマチ	
	アジソン病	
	アッシャー症候群	
	アトピー性脊髄炎	
	アペール症候群	
	アラジール症候群	
	アルポート症候群	
	アレキサンダー病	
	アンジェルマン症候群	
	アントレー・ビクスラー症候群	
	い	イソ吉草酸血症
一次性ネフローゼ症候群		
一次性膜性増殖性糸球体腎炎		
遺伝性自己炎症疾患		
遺伝性ジストニア		
遺伝性周期性四肢麻痺		
遺伝性膝炎		
遺伝性鉄芽球性貧血		
う	ウィーバー症候群	
	ウィリアムズ症候群	
	ウィルソン病	
	ウエスト症候群	
	ウェルナー症候群	
	ウォルフラム症候群	
	ウルリッヒ病	
え	エーラス・ダンロス症候群	
	エプスタイン症候群	
	エプスタイン病	
	エマヌエル症候群	
	遠位型ミオパチー	
お	黄色靱帯骨化症	
	黄斑ジストロフィー	
	大田原症候群	
	オクシタル・ホーン症候群	
か	オスラー病	
	カーニー複合	
	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
	潰瘍性大腸炎	
	下垂体性ADH分泌異常症	
	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	
	下垂体性TSH分泌亢進症	
	下垂体性PRL分泌亢進症	
	下垂体前葉機能低下症	
	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	
	家族性地中海熱	
	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	
	家族性良性慢性天疱瘡	
	カナパン病	
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
	歌舞伎症候群	
	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	
	カルニチン回路異常症	
	肝型糖原病	
	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
	環状20番染色体症候群	
	完全大血管転位症	
	眼皮膚白皮症	
	き	偽性副甲状腺機能低下症
		ギャロウェイ・モフト症候群
		球脊髄性筋萎縮症
急速進行性糸球体腎炎		

き	強直性脊椎炎	
	巨細胞性動脈炎	
	巨大静脈奇形 （頸部口腔咽頭びまん性病変）	
	巨大動脈奇形 （頸部顔面又は四肢病変）	
	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	
	筋萎縮性側索硬化症	
	筋型糖原病	
	筋ジストロフィー	
	く	クッシング病
クリオピリン関連周期熱症候群		
クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		
クルーゾン症候群		
グルコーストランスポーター1欠損症		
グルタル酸血症1型		
グルタル酸血症2型		
クロウ・深瀬症候群		
クローン病		
クロンカイト・カナダ症候群		
け	痙攣重症型（二相性）急性脳症	
	結節性硬化症	
	結節性多発動脈炎	
	血栓性血小板減少性紫斑病	
	限局性皮質異形成	
	原発性高カイロミクロン血症	
	原発性硬化性胆管炎	
	原発性抗リン脂質抗体症候群	
	原発性側索硬化症	
	原発性胆汁性胆管炎	
原発性免疫不全症候群		
顕微鏡的多発血管炎		
こ	高IgD症候群	
	好酸球性消化管疾患	
	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
	好酸球性副鼻腔炎	
	抗糸球体基底膜腎炎	
	後縦靱帯骨化症	
	甲状腺ホルモン不応症	
	拘束型心筋症	
	高チロシン血症1型	
	高チロシン血症2型	
高チロシン血症3型		
後天性赤芽球癆		
広範脊柱管狭窄症		
膠様滴状角膜ジストロフィー		
コケイン症候群		
コステロ症候群		
骨形成不全症		
コフィン・シリス症候群		
コフィン・ローリー症候群		
混合性結合組織病		
さ	鰓耳腎症候群	
	再生不良性貧血	
	再発性多発軟骨炎	
	左心低形成症候群	
	サルコイドーシス	
	三尖弁閉鎖症	
	三頭筋欠損症	
	し	シェーグレン症候群
		色素性乾皮症
		自己食空胞性ミオパチー
自己免疫性肝炎		
自己免疫性後天性凝固因子欠乏症		
自己免疫性溶血性貧血		
システロール血症		
シトリン欠損症		
紫斑病性腎炎		

し	脂肪萎縮症
	若年性特発性関節炎
	若年発症型両側性感音難聴
	シャルコー・マリー・トゥース病
	重症筋無力症
	修正大血管転位症
	シュワルツ・ヤンベル症候群
	ジュベール症候群関連疾患
	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
	神経細胞移動異常症
す	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
	神経線維腫症
	神経有棘赤血球症
	進行性核上性麻痺
	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
	進行性骨化性線維異形成症
	進行性多巣性白質脳症
	進行性白質脳症
	進行性ミオクロノステんかん
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
心室中隔欠損を伴わない	
肺動脈閉鎖症	
せ	スタージ・ウェーバー症候群
	ステイーヴンス・ジョンソン症候群
	スミス・マギニス症候群
	脆弱X症候群
	脆弱X症候群関連疾患
	成人発症スチル病
	脊髄空洞症
	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）
	脊髄髄膜瘤
	脊髄性筋萎縮症
セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	
そ	前眼部形成異常
	全身性アミロイドーシス
	全身性エリテマトーデス
	全身性強皮症
	先天異常症候群
	先天性横隔膜ヘルニア
	先天性核上性球麻痺
	先天性気管狭窄症／
	先天性声門下狭窄症
	先天性魚鱗癬
先天性筋無力症候群	
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	
先天性三尖弁狭窄症	
先天性腎性尿崩症	
先天性赤血球形成異常性貧血	
先天性僧帽弁狭窄症	
先天性大脳白質形成不全症	
先天性肺静脈狭窄症	
先天性副腎低形成症	
先天性副腎皮質酵素欠損症	
先天性ミオパチー	
先天性無痛無汗症	
先天性葉酸吸収不全	
前頭側頭葉変性症	
※線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	
た	早期ミオクロノー脳症
	総動脈幹遺残症
	総排泄腔外反症
	総排泄腔遺残
ソトス症候群	
た	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	第14番染色体父親性ダイソミー症候群

た	大脳皮質基底核変性症 大理石骨病 高安動脈炎 多系統萎縮症 タナトフォリック骨異形成症 多発血管炎性肉芽腫症 多発性硬化症／視神経脊髄炎 多発性嚢胞腎 多脾症候群 タンジール病 単心室症 弾性線維性仮性黄色腫 胆道閉鎖症
ち	遅発性内リンパ水腫 チャージ症候群 中隔視神経形成異常症/ ドモルシア症候群 中毒性表皮壊死症 腸管神経節細胞減少症
て	低ホスファターゼ症 天疱瘡
と	特発性拡張型心筋症 特発性間質性肺炎 特発性基底核石灰化症 特発性血小板減少性紫斑病 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。) 特発性後天性全身性無汗症 特発性大腿骨頭壊死症 特発性多中心性キャッスルマン病 特発性門脈圧亢進症 ドラベ症候群
な	中條・西村症候群 那須・ハコラ病 軟骨無形成症 難治頻回部分発作重積型急性脳炎
に	乳幼児肝巨大血管腫 尿素サイクル異常症
ぬ	ヌーナン症候群
ね	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)／LMX1B関連腎症 ネフロシス
の	脳クレアチン欠乏症候群 脳腫黄色腫症 脳内鉄沈着神経変性症 脳表ヘモジリン沈着症 膿疱性乾癬(汎発型) 嚢胞性線維症
は	パーキンソン病 パージャー病 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症 肺動脈性肺高血圧症 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性) 肺胞低換気症候群 ハッチンソン・ギルフォード症候群 バッド・キアリ症候群 ハンチントン病
ひ	非ケトーシス型高グリシン血症 肥厚性皮膚骨膜炎 非ジストロフィー性ミオトニー症候群 皮質下梗塞と白質脳症を伴う 常染色体優性脳動脈症 肥大型心筋症 左肺動脈右肺動脈起始症 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 ピッカースタッフ脳幹脳炎 非典型型溶血性尿毒症症候群 非特異性多発性小腸潰瘍症

ひ	皮膚筋炎／多発性筋炎 表皮水疱症 ヒルシュスブルグ病 (全結腸型又は小腸型)
ふ	ファイファー症候群 ファロー四徴症 ファンコニ貧血 封入体筋炎 フェニルケトン尿症 副甲状腺機能低下症 複合カルボキシラーゼ欠損症 副腎白質ジストロフィー 副腎皮質刺激ホルモン不応症 ブラウ症候群 ブラダー・ウィリ症候群 プリオン病 プロピオン酸血症
へ	閉塞性細気管支炎 ベーチェット病 ベスレムミオパチー ペリー病 ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く。) 片側巨脳症 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 発作性夜間ヘモグロビン尿症 ホモシステニン尿症 ポルフィリン症
ほ	マリススコ・シェーグレン症候群 マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群 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 慢性血栓性肺高血圧症 慢性再発性多発性骨髄炎 慢性特発性偽性腸閉塞症
ま	ミオクローニ-欠神てんかん ミオクローニ-脱力発作を伴うてんかん ミトコンドリア病
み	無虹彩症 無脾症候群 無βリポタンパク血症
む	メーブルシロップ尿症 メチルグルタコン酸尿症 メチルマロン酸血症 メビウス症候群 メンケス病
め	網膜色素変性症 もやもや病 モワット・ウィルソン症候群 ヤング・シンプソン症候群
も	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
や	ライゾーム病 ラスムッセン脳炎 ランドウ・クレフナー症候群
ゆ	リジン尿性蛋白不耐症 両大血管右室起始症 リンパ管腫症/ゴーハム病 リンパ脈管腫症
ら	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。) ルピンシュタイン・テイビ症候群
れ	レーベル遺伝性視神経症 レンチンコレステロール アシルトランスフェラーゼ欠損症 レット症候群 レノックス・ガストー症候群
ろ	ロスモンド・トムソン症候群 肋骨異常を伴う先天性側弯症

1	1p36欠失症候群
2	22q11.2欠失症候群
4	4p欠失症候群
5	5p欠失症候群
α	α1-アンチトリプシン欠乏症
β	β-ケトチオラーゼ欠損症
A	ATR-X症候群
C	CFC症候群
H	HTLV-1関連脊髄症 HTRA1関連脳小血管病
I	IgA腎症 IgG4関連疾患
M	※MECP2重複症候群
P	PCDH19関連症候群
V	VATER症候群
T	TNF受容体関連周期性症候群 ※TRPV4異常症

(東京都指定難病)

あ	悪性高血圧
い	遺伝性QT延長症候群
か	肝内結石症
け	原発性骨髄線維症
こ	古典的特発性好酸球増多症候群
ひ	びまん性汎細気管支炎
ほ	母斑症 (指定難病のスタージ・ウェーバー症候群、結節性硬化症及びクリッペル・トレノレー・ウェーバー症候群を除く。)
も	網膜脈絡膜萎縮症

(特定医療費等助成の対象疾病)

せ	先天性血液凝固因子欠乏症等
し	人工透析を必要とする腎不全

(特定疾患治療研究事業の対象疾病)

す	スモン
ふ	プリオン病(ヒト由来乾燥硬膜移植によるクロイツフェルト・ヤコブ病に限る)

(国・都制度によらず手当の対象となる疾病)

て	点頭てんかん (経過措置対象・転入者を除き新規申請不可)
---	---------------------------------

け	劇症肝炎
し	重症急性膵炎

※の3疾病は、令和6年4月1日より追加となりました。