

指定難病一覧 (2015年7月1日)

1	球脊髄性筋萎縮症	57	特発性拡張型心筋症
2	筋萎縮性側索硬化症	58	肥大型心筋症
3	脊髄性筋萎縮症	59	拘束型心筋症
4	原発性側索硬化症	60	再生不良性貧血
5	進行性核上性麻痺	61	自己免疫性溶血性貧血
6	パーキンソン病	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
7	大脳皮質基底核変性症	63	特発性血小板減少性紫斑病
8	ハンチントン病	64	血栓性血小板減少性紫斑病
9	有棘赤血球を伴う舞蹈病	65	原発性免疫不全症候群
10	シャルコー・マリー・トゥース病	66	IgA腎症
11	重症筋無力症	67	多発性嚢胞腎
12	先天性筋無力症候群	68	黄色靱帯骨化症
13	多発性硬化症/視神経脊髄炎	69	後縦靱帯骨化症
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	70	広範脊柱管狭窄症
15	封入体筋炎	71	特発性大腿骨頭壊死症
16	クロー・深瀬症候群	72	下垂体性ADH分泌異常症
17	多系統萎縮症	73	下垂体性TSH分泌亢進症
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	74	下垂体性PRL分泌亢進症
19	ライソゾーム病	75	下垂体性ACTH分泌亢進症
20	副腎白質ジストロフィー	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
21	ミトコンドリア病	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
22	モヤモヤ病	78	下垂体前葉機能低下症
23	プリオン病	79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)
24	亜急性硬化性全脳炎	80	甲状腺ホルモン不応症
25	進行性多巣性白質脳症	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
26	HTLV-1関連脊髄症	82	先天性副腎低形成症
27	特発性基底核石灰化症	83	アジソン病
28	アミロイドーシス	84	サルコイドーシス
29	ウルリッヒ病	85	特発性間質性肺炎
30	遠位型ミオパチー	86	肺動脈性肺高血圧症
31	ベスレムミオパチー	87	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症
32	自己貪食空胞性ミオパチー	88	慢性血栓性肺高血圧症
33	シュワルツ・ヤンペル症候群	89	リンパ管筋腫症
34	神経線維腫症	90	網膜色素変性症
35	天疱瘡	91	バッド・キアリ症候群
36	表皮水疱症	92	特発性門脈圧亢進症
37	膿胞性乾癬	93	原発性胆汁性肝硬変
38	スティーブンス・ジョンソン症候群	94	原発性硬化性胆管炎
39	中毒性表皮壊死症	95	自己免疫性肝炎
40	高安動脈炎	96	クローン病
41	巨細胞性動脈炎	97	潰瘍性大腸炎
42	結節性多発動脈炎	98	好酸球性消化管疾患
43	顕微鏡的多発血管炎	99	慢性特発性偽性腸閉塞症
44	多発血管炎性肉芽腫症	100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	101	腸管神経節細胞僅少症
46	悪性関節リウマチ	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群
47	バージャー病	103	CFC症候群
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	104	コストロ症候群
49	全身性エリテマトーデス	105	チャージ症候群/チャージ連合
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	106	クリオピリン関連周期熱症候群
51	全身性強皮症	107	全身型若年性特発性関節炎
52	混合性結合組織病	108	TNF受容体関連周期性症候群
53	シェーグレン症候群	109	非典型溶血性尿毒症症候群
54	成人スチル病	110	ブラウ症候群
55	再発性多発軟骨炎	111	先天性ミオパチー
56	ベーチェット病	112	マリネスコ・シェーグレン症候群

113	筋ジストロフィー	172	低ホスファターゼ症
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	173	VATER症候群
115	遺伝性周期性四肢麻痺	174	那須・ハコラ病
116	アトピー性脊髄炎	175	ウィーバー症候群
117	脊髄空洞症	176	コフィン・ローリー 症候群
118	脊髄髄膜瘤	177	有馬症候群
119	アイザックス症候群	178	モワット・ウィルソン症候群
120	遺伝性ジストニア	179	ウィリアムズ症候群
121	神経フェリチン症	180	ATR-X症候群
122	脳表ヘモジドリン沈着症	181	クルーゾン症候群
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	182	アペール症候群
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	183	ファイファー症候群
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	184	アントレー・ビクスラー症候群
126	ペリー症候群	185	コフィン・シリス症候群
127	前頭側頭葉変性症	186	ロスムンド・トムソン症候群
128	ビッカースタッフ脳幹脳炎	187	歌舞伎症候群
129	痙攣重積型(二相性)急性脳症	188	多脾症候群
130	先天性無痛無汗症	189	無脾症候群
131	アレキサンダー病	190	鰓耳腎症候群
132	先天性核上性球麻痺	191	ウェルナー症候群
133	メビウス症候群	192	コケイン症候群
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	193	ブラダー・ウィリ症候群
135	アイカルディ症候群	194	ソトス症候群
136	片側巨脳症	195	ヌーナン症候群
137	限局性皮質異形成	196	ヤング・シンブソン症候群
138	神経細胞移動異常症	197	1p36欠失症候群
139	先天性大脳白質形成不全症	198	4p欠失症候群
140	ドラベ症候群	199	5p欠失症候群
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
142	ミオクロニー欠神てんかん	201	アンジェルマン症候群
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	202	スミス・マギニス症候群
144	レノックス・ガストー 症候群	203	22q11.2欠失症候群
145	ウエスト症候群	204	エマヌエル症候群
146	大田原症候群	205	脆弱X症候群関連疾患
147	早期ミオクロニー脳症	206	脆弱X症候群
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	207	総動脈幹遺残症
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	208	修正大血管転位症
150	環状20番染色体症候群	209	完全大血管転位症
151	ラスムッセン脳炎	210	単心室症
152	PCDH19関連症候群	211	左心低形成症候群
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	212	三尖弁閉鎖症
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳 症	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
155	ランドウ・クレフナー症候群	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
156	レット症候群	215	ファロー四徴症
157	スタージ・ウェーバー症候群	216	両大血管右室起始症
158	結節性硬化症	217	エプスタイン病
159	色素性乾皮症	218	アルポート症候群
160	先天性魚鱗癬	219	ギャロウェイ・モワト症候群
161	家族性良性慢性天疱瘡	220	急速進行性糸球体腎炎
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	221	抗糸球体基底膜腎炎
163	特発性後天性全身性無汗症	222	一次性ネフローゼ症候群
164	眼皮膚白皮症	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
165	肥厚性皮膚骨膜炎	224	紫斑病性腎炎
166	弾性線維性仮性黄色腫	225	先天性腎性尿崩症
167	マルファン症候群	226	間質性膀胱炎(ハンナ型)
168	エーラス・ダンロス症候群	227	オスラー病
169	メンケス病	228	閉塞性細気管支炎
170	オクシピタル・ホーン症候群	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)
171	ウィルソン病	230	肺胞低換気症候群

231	α 1-アンチトリプシン欠乏症	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
232	カーニー複合	270	慢性再発性多発性骨髄炎
233	ウォルフラム症候群	271	強直性脊椎炎
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	272	進行性骨化性線維異形成症
235	副甲状腺機能低下症	273	肋骨異常を伴う先天性側弯症
236	偽性副甲状腺機能低下症	274	骨形成不全症
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	275	タナトフォリック骨異形成症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	276	軟骨無形成症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	277	リンパ管腫症/ゴーハム病
240	フェニルケトン尿症	278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)
241	高チロシン血症1型	279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)
242	高チロシン血症2型	280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)
243	高チロシン血症3型	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
244	メーブルシロップ尿症	282	先天性赤血球形成異常性貧血
245	プロピオン酸血症	283	後天性赤芽球癆
246	メチルマロン酸血症	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
247	イソ吉草酸血症	285	ファンconi貧血
248	グルコーストランスポーター1欠損症	286	遺伝性鉄芽球性貧血
249	グルタル酸血症1型	287	エプスタイン症候群
250	グルタル酸血症2型	288	自己免疫性出血病XIII
251	尿素サイクル異常症	289	クロンカイト・カナダ症候群
252	リジン尿性蛋白不耐症	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
253	先天性葉酸吸収不全	291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)
254	ポルフィリン症	292	総排泄腔外反症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	293	総排泄腔遺残
256	筋型糖原病	294	先天性横隔膜ヘルニア
257	肝型糖原病	295	乳幼児肝巨大血管腫
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	296	胆道閉鎖症
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	297	アラジール症候群
260	システロール血症	298	遺伝性睪炎
261	タンジール病	299	嚢胞性線維症
262	原発性高カイロミクロン血症	300	IgG4関連疾患
263	脳髄黄色腫症	301	黄斑ジストロフィー
264	無βリポタンパク血症	302	レーベル遺伝性視神経症
265	脂肪萎縮症	303	アッシャー症候群
266	家族性地中海熱	304	若年発症型両側性感音難聴
267	高IgD症候群	305	遅発性内リンパ水腫
268	中條・西村症候群	306	好酸球性副鼻腔炎